
Betegirányítási módszertani kézikönyv

Tartalomjegyzék

I.	VEZETŐI ÖSSZEFOGLALÓ	3
II.	BEVEZETÉS.....	5
1.	A módszertan kialakításának célja	5
2.	A módszertannal kapcsolatos elvárások	5
3.	A munkacsoport rövid bemutatása, a kézikönyv felépítése	6
III.	FOGALOMTÁR.....	8
IV.	A BETEGIRÁNYÍTÁS BEMUTATÁSA.....	9
4.	Alapvetések, avagy milyen feltételezések mentén készült a módszertan?.....	9
5.	Betegirányítás általános módszertana ritka betegségek esetében	9
5.1.	Bevezetés	9
5.1.1.	Ritka betegségek jelentősége	9
5.1.2.	Ritka betegségek osztályozása	10
5.1.3.	Vízió	10
5.2.	Nemzetközi kitekintés	10
5.2.1.	A betegség felismerésének és kezelésének fejlesztése	11
5.2.2.	Információ és kommunikáció	13
5.2.3.	Betegek szerepének tudatosítása	14
5.2.4.	Egészségügyi szakemberek képzése	15
5.2.5.	Ritka betegségek kezeléséhez való hozzáférés és finanszírozásának fejlesztése	15
5.2.6.	Eurordis vizsgálatok eredményei.....	16
5.3.	Helyzetelemzés	20
5.3.1.	Átfogó kép.....	20
5.3.2.	Intézményrendszer	21
5.3.3.	Ritka betegségek terápiájához való hozzáférés, finanszírozás	22
5.3.4.	Regiszterek.....	23
5.3.5.	Szociális ellátórendszer (betegség alapú anyagi juttatások és kedvezmények)	24
5.3.6.	Betegek szerepe.....	24

5.3.7.	Konklúzió	25
5.4.	Javaslat a jövőbeli betegirányítás folyamatára.....	25
5.4.1.	Betegség felismerésének és kezelésének fejlesztése	25
5.5.	Finanszírozási és jogszabály-módosítási javaslatok.....	32
5.5.1.	Előzmények	32
5.5.2.	Rendszerszintű célmeghatározás – finanszírozási körülmények.....	32
5.5.3.	Finanszírozási technikák és eszközök	33
5.5.4.	Gyógyszerbefogadási rendszer	35
5.5.5.	Ellátási intézményrendszer.....	35
5.5.6.	Ritka Betegségek Nemzeti Tervének további gondozása.....	36
5.6.	Példa: Cisztás fibrózis kezelésének folyamata	36
5.6.1.	Nemzetközi kitekintés	36
5.6.2.	CF ellátásának jelenlegi helyzete	39
5.6.3.	Az ellátásszervezés neuralgikus pontjai ritka betegségekben szenvedő betegeknél Magyarországon	44
5.6.4.	Összefogás egészségügyi ágazaton belül és ágazaton kívül	47
5.6.5.	Javaslatok a cisztás fibrózis ellátásának javítására	47
V.	Mellékletek.....	50
VI.	Hivatkozások	51

I. VEZETŐI ÖSSZEFOGLALÓ

Ritka betegségnek Európában azon kórképeket minősítjük, melyek 10000 ember közül legfeljebb 5-öt érintenek. Bár egy betegség csak néhány beteget érint, mivel több mint 5.000 ritka betegséget tartanak számon, ezért ezen betegségek több százezer betegre, családjaikra és a társadalomra rónak hatalmas terhet, és az egészségügy fontos feladatát jelenti ezek enyhítése. Európa-szerte komoly szakmai erőfeszítések történnek annak érdekében, hogy ezen betegcsoportba tartozók ellátása, a betegségek korai felismerése, megfelelő kezelése megtörténjen.

A jelen módszertani kézikönyvben a ritka betegségekben szenvedő betegek egészségügyi ellátásának kihívásait, problémáit, lehetséges megoldását vizsgáljuk nemzetközi és hazai jó gyakorlatok, elfogadott nemzeti tervek alapján. A hazai helyzet aktualitásait figyelembe véve konkrét javaslatokat teszünk ezen betegek ellátásának javítására, az egészségügyi rendszerben a ritka betegek menedzselésének fejlesztésére.

Javaslataink kialakításában a következő víziót tartottuk szem előtt: kb. 20 év múlva a megelőzhető ritka betegségek prevalenciája csökken, a szűrővizsgálatai a megfelelő időben megtörténnek, a diagnózis késlekedés nélkül megszületik, a betegek ellátása gördülékenyen zajlik; az ellátórendszer minden szereplője pontosan tisztában van az ellátás folyamatában elfoglalt helyével, teendőivel, szerepével; a betegek lakóhelytől függetlenül hozzájutnak a nemzetközi ajánlásoknak megfelelő leghatékonyabb kezeléshez, és a betegek megfelelően tájékozottak betegségükkel kapcsolatosan. Mindezek megvalósítására javasoljuk a szakemberek megfelelő képzését; a szükséges diagnosztikus eszközökkel, személyi és technikai háttérrel rendelkező szakértői központok létrehozását, racionalizált betegutak kialakítását, a határokon átívelő egészségügyi ellátás megszervezését, mely beavatkozások már a Ritka Betegségek Nemzeti Tervében is megfogalmazásra kerültek.

Javaslatot teszünk a jövőbeli betegirányítás folyamatára, ebben a betegség felismerésének és kezelésének fejlesztésére országos multidiszciplináris RB munkacsoportok hálózatának kialakításával, a diagnosztikát támogató információs és kommunikációs rendszerek fejlesztésével, a betegregiszterek kialakításával. A ritka betegségek kezeléséhez való hozzáférés és finanszírozásának fejlesztése érdekében a racionális és az etikai szempontokat is figyelembe vevő szakmai és pénzügyi mérlegelés szükségességét emeltük ki. Választ keresünk a centralizált betegellátó helyek és a decentralizált tudás és információhoz jutás megfelelő egyensúlyának kialakításához. Mindkét szempont jelentős szerepet játszik a megfelelő betegirányításban, betegmenedzsmentben.

Az általános javaslatok implementálásának lehetőségeit, várható eredményeit a leggyakoribb ritka betegcsoport: a cisztás fibrózisos betegek ellátásán keresztül illusztráljuk. Ezen betegcsoport

esetében konkrétan megfogalmazzuk fejlesztési elképzeléseinket. A módszertani kézikönyvben tett javaslatok izolált vagy integrált megvalósítása egyaránt lehetséges, s bármelyik módon konkrét hatások várhatóak rövid időn belül az ellátás fejlődésében.

II. BEVEZETÉS

1. A módszertan kialakításának célja

A módszertani kézikönyv elkészítésének **általános célja** az, hogy támogassa az Állami Egészségügyi Ellátó Központ (ÁEEK) vezetésével a TÁMOP-6.2.5-B-13/1-2014-0001 "Szervezeti hatékonyság fejlesztése az egészségügyi ellátórendszerben – Területi együttműködések kialakítása" (továbbiakban: a projekt) címmel indított projektet, melynek általános céljai az egészségügy megújítása, fenntartható alapokra helyezése, a hatékonyan működő, minőségorientált, beteg-, illetve kliensközpontú egészségügyi rendszer létrehozása érdekében.

A betegirányítás lefedi azokat az irányítási, szervezési és koordinációs feladatokat, amikor a kialakított betegutak nem biztosítanak megfelelő háttérrel a beteg adekvát ellátásához, szükséges az irányítói beavatkozás.

A betegirányítás térségi és országos szinten beavatkozik és irányítja a beteget azon esetekben, amelyek

- kezelésére nem áll rendelkezésre irányelv, mint például a ritka betegségek,
- komplex vagy különösen nagy kockázatú betegségek, amikor például az együttesen előforduló betegségek nem teszik lehetővé a hagyományos betegút követését,
- különösen nagy ellátási varianciát mutató betegségek,
- különösen nagy értékű diagnosztikus és/vagy terápiás eljárást (beleértve a tételes vagy méltányossági finanszírozású gyógyszeres kezelést is) igényelnek.

A módszertani kézikönyv **specifikus célja** éppen ezért javaslatok megfogalmazása a betegirányítás lehetséges felépítésére a ritka betegségek esetében, segédletek kidolgozása az egészségügyben dolgozó legfontosabb szereplők és döntéshozók számára. A módszertani kézikönyv a cisztás fibrózis mint leggyakoribb ritka betegség esetében konkrét javaslatokat fogalmaz meg a betegirányítás magyar gyakorlatára vonatkozóan.

2. A módszertannal kapcsolatos elvárások

A módszertani leírással kapcsolatosan több elvárás is megfogalmazódott. Egyrészt a kézikönyv legyen strukturált és jól követhető, egyszerűen mutassa be a betegirányítás legfontosabb témaköreit, másrészt, támaszkodjon a már kialakult hazai és nemzetközi gyakorlatra, felmérve azok előnyeit és a fejlesztési lehetőségeket, adjon világos, egységes és jól követhető útmutatást a ritka betegségek kezelését illetően. Ennek megfelelően a módszertani kézikönyvben olyan javaslatokat fogalmaztunk meg, melyek szervesen épülnek a nemzetközi és hazai kutatások legfontosabb eredményeire. Végül javaslatainkat a projektben már elkészült releváns eredménytermékekkel is összehangoltuk.

1. ábra: A módszertani kézikönyv szakmai kapcsolódásai



3. A munkacsoport rövid bemutatása, a kézikönyv felépítése

A kézikönyv elkészítésére az Egészség szervezés Munkacsoporton belül külön al munkacsoport jött létre, Esetirányítás és betegirányítás névvel, Dr. Horváth Ildikó vezetésével. A kézikönyv elkészítésében a következő szakértők vettek részt:

- Prof. Dr. Horváth Ildikó, Országos Korányi Intézet, stratégiai igazgató
- dr. Szijjártó László, ritka betegség szakértő
- dr. Szegedi Márta, ritka betegség szakértő
- dr. Kelemen Krisztina, cisztás fibrózis szakértő
- Tisza Judit, egészségpolitikai szakértő
- dr. Pákó Judit, egészségpolitikai szakértő
- dr. Szécsényi-Nagy Balázs, egészségpolitikai szakértő
- dr. Helmle László, egészségpolitikai szakértő
- Terplán Zsófia, operatív irányító és minőségbiztosító

A munkacsoport rendszeresen találkozott, egyeztetett, így a kézikönyv a szerzők közös egyetértésében készült el. A munkacsoport ezen kívül egyeztetette és véleményezte a kézikönyvben megfogalmazott javaslatait a projekten belül és a ritka betegségek hazai szakértőivel is, többek között:

- Prof. Dr. Molnár Mária Judit, Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, intézetvezető

A kézikönyv a következő főbb fejezeteket tartalmazza a betegirányítás bemutatása alatt:

1. Nemzetközi kitekintés: Ebben a fejezetben bemutatjuk számos európai ország ritka betegségekkel kapcsolatosan kidolgozott nemzeti terveit, azok legfontosabb javaslatait.
2. Helyzetelemzés: Ebben a fejezetben bemutatjuk a ritka betegségek kezelésében a jelenlegi hazai helyzetet, a ritka betegeket ellátó intézményrendszert, a finanszírozás legfontosabb kérdéseit, a betegségek felismerésének, kezelésének folyamatát és a kommunikációval kapcsolatos



legfontosabb megállapításokat.

3. Javaslat a jövőbeli irányítás folyamatára: a ritka betegség nemzeti tervvel összhangban javaslatokat fogalmaztunk meg a ritka betegek betegirányításával kapcsolatosan.
4. Finanszírozási és jogszabály-módosítási javaslatok: a ritka betegség nemzeti tervvel összhangban javaslatokat fogalmaztunk meg a ritka betegségek finanszírozásával és a betegirányítást érintő jogszabályokkal kapcsolatosan.
5. Példa bemutatása: a kézikönyv a cisztás fibrózis, mint egyik leggyakoribb ritka betegség esetében fogalmaz meg javaslatokat a betegirányítás hatékonyabbá és hatásosabbá tétele érdekében.

III. FOGALOMTÁR

Cisztás fibrózis (Rövidítés: CF)

Gyakori öröklődő betegség, mely a külső elválasztású mirigyek kóros váladéktermelésével jár. Elsődlegesen súlyos légúti és emésztőszervi rendellenességekhez vezet, de károsítja az egész szervezet működését. Gyógyíthatatlan, korai halálozással járó krónikus kórkép, lefolyása megfelelő kezeléssel befolyásolható.

Ritka betegség

Azon kórképeket tekintjük ritka betegségnek, melyek incidenciája nem haladja meg az 5:10 000 főt.

Off-label

A hivatalos alkalmazási előirattól eltérő, indikáción túli gyógyszerfelírás.

Orphan drug – Árva gyógyszer

A ritka betegségek kezelésére szolgáló gyógyszer.

ESZSZIR (egészség szervezési szakmai irányelv)

- klinikai szakmai irányelveken alapul
- meghatározott egészségérték elérése érdekében születik
- az egészség szervezési folyamaton belül valósul meg
- az egészségtevékenységekhez szükséges, döntéshozatalt támogató ajánlásokat fogalmaz meg
- országos szintű szabályozás

Biztonság

A beavatkozási és az ellátási kockázat mértékének csökkentése a beteg és az egészségügyi ellátó személyzet részére

Technológiaértékelés

Multidiszciplináris folyamat, amely szisztematikus, transzparens, torzítás nélküli módon összefoglalja és egyesíti az orvosi-biológiai, szociális, gazdasági és jogi-etikai információkat, amelyek egy technológia befogadásának értékeléséhez szükségesek

Ellátási szintek

Az egészségügyi ellátás egyes progresszivitási szintjein elvégezhető tevékenységek mely szintekhez az ellátáshoz szükséges személyi és tárgyi feltételeket rendelnek.

Multidiszciplináris

Különböző szakterületek és szolgáltatások közös megjelenése

Regiszter

Betegekre vagy betegségekre vonatkozó adatok nyilvántartására szolgáló informatikai rendszer

Betegszervezet

Laikus szerveződés, szervezet, amelyet egy közös probléma (betegség) elleni küzdelem céljából hoznak létre. Tevékenységük: információmegosztás és közvetítés, betegek és családjaik támogatása, közösségalkotás, közvetítő szerep a betegek és az egészségügyi ellátórendszer között

IV. A BETEGIRÁNYÍTÁS BEMUTATÁSA

4. Alapvetések, avagy milyen feltételezések mentén készült a módszertan?

Javaslatunk három forrásból táplálkozik: 1) támogatjuk a Ritka Betegségek Nemzeti Terve és az ahhoz kapcsolódó anyagokban megfogalmazottak mielőbbi realizálását; 2) javasoljuk más országokban már sikerrel alkalmazott módszerek, gyakorlatok átvételét; 3) a munkacsoportban részt vevő hazai szakértők új javaslatokat is megfogalmaztak.

A javaslatok megfogalmazásakor figyelembe kell venni, hogy a hazai egészségügy szervezeti, minőségi, finanszírozási és humán erőforrás-gondjai oly mértékűek, hogy ezek alapvetően határozzák meg a ritka betegségben szenvedők ellátásának szervezését is. Ezért nem vagy nehezen fogalmazhatóak meg általános érvényű javaslatok, melyek az ország minden területén, minden intézményében egységesen, eredményesen bevezethetők lennének. Másrészt, a fent nevezett rendszerproblémák megoldása esetén a ritka betegségek ellátásának szervezése már önmagában is nagymértékben javulhatna. Ezért a ritka betegségek ellátásszervezésének tervezése során fokozott óvatosságot javasolunk az új struktúrák, programok kialakítása esetében, megelőzendő, hogy a szűkös anyagi erőforrások felhasználásakor irracionális prioritások érvényesüljenek.

5. Betegirányítás általános módszertana ritka betegségek esetében

5.1. Bevezetés

5.1.1. Ritka betegségek jelentősége

Európában azon kórképeket minősítjük ritka betegségnek, melyek 10000 ember közül legfeljebb 5-öt érintenek. Előfordulnak olyan megbetegedések, melyekben az egész kontinensen mindössze néhány tucatnyian szenvednek, azonban a jelenleg ismert kb. 5-8000 ritka kórkép összességében a lakosság 6-8%-át érinti.

A ritka betegségek közé tartozik például számos anyagcsere-betegség, fejlődési rendellenesség, autoimmun betegség, a gyermekkori tumorok és egyes felnőttkori daganattípusok, némely toxikus és fertőző megbetegedés, neurológiai, illetve mozgásszervi kórképek.

A ritka betegségek megnyilvánulása, súlyossága széles spektrumon helyezkedhet el. Döntő többségük életet veszélyeztető, krónikus lefolyású, korai halálozással vagy nagymértékű életminőségromlással jár, míg más kórképek – korai felismerés és kezelés esetén – lehetővé teszik a normális életvitelt. Hosszú távon gyakran a fizikai és/vagy mentális képességek csökkenéséhez vezetnek, a gyermekek folyamatos ápolásra szorulhatnak, a felnőttkort megérők számos esetben képtelenek munkát vállalni, illetve állandó felügyeletet, gondozást igényelhetnek.

A családok sokszor felbomlanak, nehéz gazdasági helyzetbe sodródnak, elszigetelődnek, a társadalom perifériájára szorulnak. A kompetens ellátóhely gyakran a lakóhelytől távol található, így a rendszeres utazások, hosszan tartó kórházi kezelések szintén pénzügyi nehézségekhez vezetnek.

A ritka betegségek több százezer betegre, családjaikra és a társadalomra rótt terheit felismerve az

egészségügy kiemelt feladata ezek enyhítése.

5.1.2. Ritka betegségek osztályozása

Becslések szerint a ritka betegségek mintegy 80%-a öröklődő¹, de környezeti ártalmak, fertőző ágensek vagy a terhesség során bekövetkező káros hatások szintén ritka betegségek kialakulásához vezethetnek. A kórképek kb. fele már újszülött- vagy gyermekkorban manifesztálódik, olyannyira, hogy a beteg gyermekek 30%-a nem éri meg az 5 éves kort².

A ritka betegségek lehetnek veleszületettek vagy szerzetek, vannak közöttük megelőzhető kórképek, egyes rendellenességek szűrhetőek (azon belül is megkülönböztethetőek fogamzás előtt, magzati korban vagy újszülött korban szűrhető kórképek). Egyes megbetegedések gyógyíthatóak, számos esetben csak a progresszió lassítható, és bizonyos kórképek lefolyása nem befolyásolható. Fenti csoportokba való tartozás alapvetően meghatározza a betegséggel kapcsolatos etikai kérdéseket, a célszerű választandó stratégiát és a várható költségeket.

5.1.3. Vízió

A módszertani kézikönyvben leírtak megvalósítását követően a hosszú út végén a következő képet látjuk magunk előtt:

- A megelőzhető ritka betegségek prevalenciája csökken a prevenciók tevékenységnek köszönhetően.
- A szűrhető és kezeléssel befolyásolható lefolyású kórképek szűrővizsgálatai a megfelelő időben megtörténnek, a diagnózis késlekedés nélkül megszületik, a betegek ellátása gördülékenyen zajlik.
- Az ellátórendszer minden szereplője pontosan tisztában van az ellátás folyamatában elfoglalt helyével, teendőivel, szerepével.
- A betegek lakóhelytől függetlenül hozzájutnak a nemzetközi ajánlásoknak megfelelő leghatékonyabb kezeléshez, mind maga a terápia, mind az ellátás színtere és szervezése tekintetében.
- A betegek számára nyilvánvaló, hogy kihez fordulhatnak, megfelelően tájékozottak és hozzáférnek a betegségükkel kapcsolatos információkhoz.

5.2. Nemzetközi kitekintés

A ritka betegségek ellátása komplex és speciális ismereteket integráló szolgáltatásokat igényel. Ennek kialakítása érdekében az Európa Tanács ajánlása (Council Recommendation of 8 June 2009 on an action on the field of rare diseases (2009/C151/02) alapján a tagállamoknak összehangolt nemzeti szintű cselekvési programot volt szükséges kidolgozni 2013-ig. Az **EUROPLAN** (European Project for Rare Diseases National Plans Development) egy egységes európai keretet biztosít a nemzeti tervek kidolgozásához. A Tanács célja az ajánlás kidolgozásával, hogy egységes ellátási rendszere legyen a

¹ Eurordis survey 2005 & Guillem, P et al. Rare diseases in disabled children an epidemiological survey, Archives of diseases in childhood, februári 2008.

² Eurordis survey 2007

ritka betegségeknek Európában, javítsa a hozzáférést, és egyenlőséget biztosítson a ritka betegséggel rendelkező betegek számára. Az egészségügy terén a Tanácsnak fontos feladata, hogy elősegítse a tagállamok közötti együttműködést, amely a ritka betegek országonkénti alacsony betegszámából adódóan kiemelkedő fontosságú.

Hazánk is csatlakozott ehhez az uniós kezdeményezéshez és vállalta, hogy a Ritka Betegségek Nemzeti Tervét (RBNT) elkészíti és 2013. év végére átadja az Európai Bizottságnak. Magyarország 2013. év végén az Emberi Erőforrások Minisztere, Balog Zoltán Úr jóváhagyásával megküldte az RBNT angol nyelvű vázlatát, amely vázlat eddigiekben még nem került elfogadásra közigazgatási eljárás keretében.

2015 szeptemberéig 23 ország készítette el és fogadta el a nemzeti tervét: Ausztria, Belgium, Bulgária, Ciprus, Csehország, Dánia, Franciaország, Finnország, Görögország, Hollandia, Horvátország, Írország, Lettország, Litvánia, Nagy-Britannia, Németország, Olaszország, Portugália, Románia, Spanyolország, Svájc, Szlovákia, Szlovénia.

5 országban – köztük hazánkban – a nemzeti terv elkészítése előrehaladott fázisában tart: Lengyelország, Luxemburg, Magyarország, Norvégia, Svédország.

Az egyes országok meglehetősen különböznek a nemzeti terveik megvalósításának szintjeit tekintve. Némileg annak tulajdonítható, hogy néhány ország, mint Nagy-Britannia, Hollandia vagy Belgium csak nemrégiben fogadta el a nemzeti tervét, stratégiáját. Egyetlen ország – Franciaország – teljesítette első nemzeti tervének végrehajtását és fogadta el a második nemzeti stratégiáját.

A legtöbb tagállam nem rendelt költségvetést a nemzeti terv megvalósításához. A finanszírozás általánosságban az egészségügyi kiadások részeként megvalósítandó, beleértve az egyes projektek végrehajtásához szükséges alkalmi kiadásokat. Számos ország arról számolt be, hogy a gazdasági válság eredményeképpen a költségvetés megszorítás alatt áll.

Mindenek következtében alig egy-két európai országban van olyan futó ritka betegség nemzeti terv, amely mögött saját költségvetési forrás is rendelkezésre áll. Következésképpen a strukturális alapokban biztosított forrásokat szükséges erre a célra csoportosítani.

5.2.1. A betegség felismerésének és kezelésének fejlesztése

Az alábbiakban bemutatjuk néhány EU tagállam nemzeti tervének főbb iránymutatásait, kiemelt helyen szereplő javaslatait. A vizsgált országok: Ausztria, Csehország, Belgium, Hollandia, Németország, Szlovákia, Szlovénia és Nagy-Britannia.

1. Ritka betegségek szakértői központok létrehozása

Az intézkedés célja a betegség felismerése és diagnosztizálása közt eltelt idő lerövidítése, illetve a félrediosztizálás elkerülése és a megfelelő terápiához való hozzáférés javítása.

A szakértői központok főbb feladatai:

- A meglévő diagnosztikai, orvosi és nem orvosi kezelési irányelvek fejlesztése, alkalmazása és terjesztése;
- Multidiszciplináris együttműködés koordinálása;

- Ellátásszervező foglalkoztatása, aki gondoskodik a betegek szociális (és anyagi) támogatásának igényléséről, megszervezéséről és ellenőrzéséről;
- Új klinikai irányelvek fejlesztése, amelyek, amennyiben lehetséges, nemzetközi ajánlásokon vagy validált irányelveken / már bevált gyakorlati példákon alapulnak;
- A betegek regisztrálása a nemzeti regiszterben;
- Határterületi ellátások kapcsolati rendszerének kialakítása (például háziorvosok informálása a beteg állapotáról, kezelési séma megtervezése a nem centrumként működő egészségügyi ellátó helyek (szakrendelő, kórházak) részére, otthoni gondozás stb.), együttműködés kialakítása már szakértői centrumokkal (pl. genetikai centrumok), illetve az európai és más nemzetközi ritka betegségek szakértői centrumokkal;
- Az orvosok és más paramedikális szakemberek képzése és oktatása;
- Együttműködés a ritka betegségek betegszervezeteivel;
- A szakértői központokat felügyelő és finanszírozó szervek felé történő rendszeres adattovábbítás.

2. Genetikai központok fejlesztése

A **genetikai központok** számos országban széleskörű orvosi és egyéb tudományos ismeretekkel rendelkeznek a veleszületett rendellenességekkel kapcsolatban, magas minőségi kritériumoknak megfelelő genetikai tanácsadást nyújtanak a betegnek és családjáknak, ellátási tevékenységét betegközpontú szemlélet jellemzi, amelybe az egyes szervekre specializált szakorvosokat, háziorvosokat és paramedikális szakembereket is bevonnak.

Némely országban a genetikai központ tervezi meg az adott rendellenesség egészségügyi ellátásának módját, illetve iránymutatást ad arra vonatkozóan, hogy mikor ajánlott genetikai teszt elvégzését igényelni. Weboldalukon közzéteszik a laboratóriumok elérhetőségét, illetve tájékoztatást nyújtanak a genetikai teszteredmények klinikai felhasználásáról is.

3. Újszülött kori szűrések hangsúlyosabbá tétele

Az egyes országokban eltérő számú betegséget szűrnek újszülöttkorban, azonban általánosan jellemző a folyamatos bővülése ennek a körnek. A mellékletben található táblázatban az egyes országokban elrendelt újszülöttkori szűréseket láthatjuk. (1. sz. Melléklet)

4. Szakértői hálózat, nemzetközi együttműködés fejlesztése

Egyes országokban multidiszciplináris szakértői hálózatot hoztak létre, amely köteles foglalkozni minden olyan beteggel, akinél fennáll a gyanú, hogy ritka betegsége van, vagy a vizsgálati eredménye alapján nem beazonosítható a betegsége. A hálózat összeköttetést és információ megosztást biztosít az egyetemi kórházakban lévő ritka betegségek szakértői központok között. Feladatuk közé tartozik a folyamatos multidiszciplináris konzultációk megszervezése, azon ritka betegek ellátásának nyomon követése, akiknél külföldi szakértői centrumok felkeresése szükséges, ezen betegek nemzeti

regiszterben való regisztrálása, egyéb egészségügyi ellátó helyekkel való kapcsolattartás (pl. háziorvos), illetve egészségügyi szakemberek oktatása és információk közlése.

A nemzeti együttműködésen túl szorgalmazzák a határokon átnyúló együttműködéseket, nemzetközi kapcsolatokat és információ megosztást is, amely az alacsony betegszámmal bíró országok számára létfontosságú.

5.2.2. Információ és kommunikáció

1. Nemzeti regiszter létrehozása/fejlesztése

A következő adatok rögzítésére tettek javaslatot: a beteg egyedi azonosítója (a rendszer generálja); neme; életkor; a regisztrációt végző orvos; a szakértői centrum; a ritka betegség egyedi azonosítója; a beteg életkora, amikor a tünetek először jelentkeztek, illetve amikor a diagnózis elkészült; a beteg lakhelyének irányítószáma; a diagnózis felállításához szükséges vizsgálat módja (genetikai, szövettani, biokémiai), a beteg részére biztosított szociális juttatások; a beteg foglalkoztatásának jellege (diák, munkanélküli, részidős munka, teljes munkaidős munka); illetve halál esetén annak dátuma.

Az adatok rögzítése és továbbítása a nemzeti regiszterbe a központok számára kötelező.

2. Információs weboldal egészségügyi szakemberek és a lakosság számára

Majdnem az összes ország nemzeti terve foglalkozik a lakosság és a ritka betegséggel érintett egyének széleskörű tájékoztatásával, hasznos információkkal való ellátásával, amelynek legkézenfekvőbb módja az online tájékoztatás, vagyis információs weboldalak létrehozása. Némely országban ezt az egészségügyi minisztériumok honlapjába illetve hoznák létre, máshol külön ritka betegségek nemzeti portált hoznának létre, egyes országokban pedig a nemzetközi **Orphanet** szervezet weboldalához kapcsolódó honlapon keresztül tájékoztatnák a lakosságot. A lényeg, hogy az érdeklődő betegek és családtagjaik naprakész és hiteles információhoz jussanak betegségeikről, ellátásuk lehetséges módjairól, illetve arról, hogy kérdés esetén hova tudnak fordulni.

Kiemelt fontosságúnak tartják a következő információk megosztását: a ritka betegségek diagnosztikai és terápiás lehetőségei, a szakértői központok, betegszervezetek, nemzeti regiszter, egy azonnali tájékoztatást nyújtó sürgősségi telefonszám és az Orphanet és tudományos szervezetek weboldalainak elérhetőségei.

Az egészségügyi szakemberek számára lényeges információ a ritka betegségek szakértői központjainak elérhetősége, hiszen legtöbbször akkor akad el a beteg, amikor kezelőorvosa számára nem áll rendelkezésre elegendő információ arra vonatkozóan, hogy betegét hol tudják szakszerűen ellátni.

3. Lakossági tájékoztató kampányok indítása

A ritka betegségekről szóló ismeretek terjesztése céljából az alábbi feladatokat tűzték ki:

- Az Egészségügyi Minisztérium weblapján információk közzététele, köztük a legfontosabb európai kezdeményezésekkel és szakmai oldalak elérhetőségével;
- Ritka betegségek betegszervezeteinek támogatása a betegeket és családjukat támogató kampányokban;
- Egészségügyi szakemberek egyéni kezdeményezéseinek támogatása, amely arra irányul, hogy az orvosi kamarában nagyobb teret kapjanak a ritka betegségek;
- Az Orphanet adaptálásának és jelenlétének erősítése, illetve elköteleződés mutatása a szervezet irányába.
- A Ritka Betegségek Világnapjára intenzív média jelenlét biztosítása, illetve azt követően egy széles körű média kampány lefolytatása az ismeretek terjesztése céljából.

5.2.3. Betegek szerepének tudatosítása

1. Beteg adherencia növelése

Beszámolók alapján megállapítható, hogy **a betegek bevonásuk eredményeként aktív és meghatározó szerepet vállalnak ritka betegségeik ellátásában, kutatási területek kijelölésében és az egészségpolitika alakításában.** Emellett nem elhanyagolható, hogy ezáltal könnyebben menedzselik a napi, betegségükkel kapcsolatos teendőiket és jobban együttműködnek az orvosokkal. Fontos, hogy az orvos-beteg kapcsolatban mindkét fél egyenlő partnerként kezelje a másikat, hiszen mindketten kizárólagosan birtokosai bizonyos információknak. Az orvosnak nyíltan kell tájékoztatnia a beteget a terápiás lehetőségekről, ennek folyamatáról, előnyeiről és hátrányairól, illetve a kockázatokról. A betegnek pedig felkészültnek kell lennie ahhoz, hogy nyíltan beszéljen a terápiával kapcsolatos véleményéről, félelmeiről, kérdéseket tegyen fel. Mindez csak egy bizalomra épülő orvos-beteg kapcsolatban jöhet létre. Ugyancsak fontos, hogy a betegnek lehetősége legyen kérdéseit feltenni az orvosi konzultáció keretein kívül is. Ez megoldható lenne telefonos vagy elektronikus segítségnyújtáson keresztül is.

2. Betegszervezetek erősítése

A betegszervezetek szerepe különösen fontos egy olyan területen, ahol viszonylag kevés információ áll rendelkezésre a betegségekről. A betegszervezetek aktív szerepet játszanak a ritka betegségek betegeinek ellátásában. Megfogalmazott célkitűzések a betegszervezetek további erősítését, szolgáltatásaik fokozását és láthatóságuk növelését célozzák. Elérendő cél, hogy a betegek és családjuk tapasztalatát és tudását az adott ritka betegségről elismerjék, és ezt a tudást felhasználják a nemzeti stratégiák megtervezésekor.

Néhány országban látványos fejlődést értek el a betegszervezetek. Tevékenységük már nemcsak az információk megosztásán alapszik, hanem a betegek és családjuk komoly partnerévé váltak, és jelentős közvetítő szerepet töltenek be a betegek, illetve az orvosok, jogászok és szociális munkások között.

Ugyan az orvosok nagy szaktudással rendelkeznek a betegségeket illetően, arról csak a betegek és családjuk tudnak hiteles információval szolgálni, hogy a betegség hogyan érinti az életüket. El kell

fogadni, hogy nagy jelentőséggel bír a beteg beszámolója, véleménye és javaslata a diagnózis felállítása, a betegút kijelölése, a ritka betegségek egészségügyi ellátásának megtervezése, a ritka betegségek megértése területén.

3. Világosan meghatározott betegutak kialakítása

Elsősorban egységes irányelvek kidolgozására van szükség. A betegek egy részének kezelése több orvosi szakvélemény bevonását igényli, így a multidiszciplináris és koordinált megközelítés elengedhetetlen. Koordinált ellátásra van szükség abban az esetben, ha az ellátás több szakorvos és kórházi osztály bevonását igényli.

5.2.4. Egészségügyi szakemberek képzése

1. Graduális és posztgraduális képzés

Az egészségügyi szakemberek képzése fontos eszköz a ritka betegségek diagnosztizálásának és ellátásának fejlesztése érdekében. A képzés nem csupán a betegségekről szóló tudományos ismeretek oktatását jelenti, hanem például megfelelő kommunikációs készségeket is. A cél a ritka betegségekre vonatkozó ismeretek bővítése az egészségügyi tudományok bármelyikét tanuló diákok körében, mint például tudományos ismeretek, az elérhető eszközök (pl. Orphanet), a betegszervezetek szerepe, az orphan gyógyszerek köre, a ritka betegségek kezelésének képessége (például a beteg bevonása a döntéshozatalba). Mivel több ezer ritka betegség létezik, a képzésnek nem az egyes betegségek sajátosságaira kell koncentrálnia, hanem inkább a közös tulajdonságokra, ami a ritka betegségek egész csoportjára általánosan jellemző.

Fontos az oktatás egységesítése és központosítása, és főként a háziorvosi képzésben való megerősítése. Ugyancsak fontos, hogy az orvosok felismerjék, ha ritka betegség gyanúja áll fenn, még akkor is, ha nem képesek diagnosztizálni az adott betegséget. Kihangsúlyozzák, hogy nem szükséges az orvosoknak minden egyes ritka betegséget alaposan ismerniük, de tudatában kell lenniük a létezésükkel, hogy rövid időn belül továbbküldjék betegüket a megfelelő, adott területre specializálódott ellátóhelyre.

5.2.5. Ritka betegségek kezeléséhez való hozzáférés és finanszírozásának fejlesztése

1. Az orphan gyógyszerekhez való hozzáférés elősegítése

A legtöbb vizsgált országban számos ritka betegség kezelésére nincs elérhető terápia, nem úgy, mint a gyakoribb betegségek esetében. A nehézségeket jól mutatja például az orphan gyógyszerekhez való igen nehéz hozzáférés: Belgiumban az elmúlt 10 évben, amióta létezik orphan gyógyszerek befogadását szabályozó törvény, kevesebb, mint 70 orphan gyógyszer vált elérhetővé, ami azt jelenti, hogy jelenleg 100 ritka betegségből csupán 1 betegségre van elérhető gyógyszeres kezelés. Ugyan a jelenleg érvényben lévő szabályozás lehetőséget ad rá, nyilvánossá kell tenni a jóváhagyott és elbírálás alatt lévő méltányossági eljárásokat.

A gyógyszer kifejlesztése és a piacra kerülése között évek telhetnek el, amíg a gyógyszer törzskönyvezését és társadalombiztosítási támogatásba való befogadását a megfelelő hatóság elbírálja. A ritka betegségek jellegzetességeit figyelembe véve ez az időtartam akár végzetes is lehet a beteg számára. **A belga nemzeti terv ezért javaslatot tesz a ritka betegségek gyógyszereinek minél korábbi hozzáférhetőségének megfontolására.** Az új rendszert Early Temporary Access (ETA) és Early Temporary Reimbursement (ETR)-nek hívják, és lényege, hogy amikor a gyártó törzskönyvezési kérelmet nyújt be az Európai Gyógyszerügyi Hatóságnál (European Medicines

Agency, EMA), azzal egy időben benyújthassa ETA/ETR kérelmét is a belga hatóságnál is. Az elbírálás akkor szakítható meg, ha az EMA visszautasítja a törzkönyvezést, vagy az visszavonásra kerül, illetve ha a rendes társadalombiztosítási támogatási kérelem befogadásra vagy elutasításra kerül. Az ETA és ETR tárgyalás során a biztosító kockázat-megosztó megállapodást köt a gyártóval.

Számos nemzeti terv kiemeli a ritka betegségek gyógyszereinek off-label alkalmazásának lehetőségét is. A gyógyszerek off-label felírása egyrészt problémát jelent az orvosnak, hiszen nem szabályosan cselekszik, és ezzel kockázatot vállal, illetve korlátozva érezheti magát betegek sürgős ellátásában, és problémát jelent a hatóságoknak is, hiszen a gyógyszerkiadás nem tervezhető előre, és betegbiztonsági kockázatokat jelenthet. A biztosítóknak is gondot okozhat annak eldöntése, vajon finanszírozzanak-e egy gyógyszert olyan indikációra, aminek hatásossága nem kellőképpen bizonyított.

Néhány országban az alábbi kritériumok együttes megléte esetén javasolják az off-label használat engedélyezését:

- amikor tudományosan megalapozott és nemzetközileg elfogadott a gyógyszer adott indikációban való felhasználása;
- amikor nem érhető el a nemzetközi klinikai gyakorlatnak megfelelő terápia adott ritka betegségre;
- amikor lehetőség van a beteg klinikai utánkövetésére (hatásosság, biztonság);
- ha a felhasználás bejelentésre kerül az illetékes gyógyszerhatóságnál (pl. nemzeti regiszteren keresztül).

2. Finanszírozás fejlesztése

Csehországban 2012-2014 között sok orphan gyógyszer került társadalombiztosítási befogadásra, ezek felhasználása többnyire a szakértői centrumokhoz kötött (ehhez külön szerződést kell kötni a biztosítóval). Ez nemcsak a hatékonyságot és eredményességet növeli, hanem az orphan gyógyszerek legmagasabb fokú szakmai tudáson alapuló felhasználását teszi lehetővé.

Hollandiában minden, az Európai Unión belül törzkönyvezett orphan gyógyszer elérhető, kórházi felhasználásban is. 2014-től az orphan gyógyszerek csak kórházi finanszírozás keretében írhatók fel (ez nemcsak az orphan gyógyszerekre, hanem egyéb, speciális gyógyszerekre is vonatkozik).

5.2.6. Eurordis vizsgálatok eredményei

1. EurordisCare2

A ritka kórképekben szenvedők egészségügyi ellátásának sajnálatos jellemzője a betegség felismerésének késedelve, amelynek súlyos betegbiztonsági következményei vannak. **A Ritka Betegségek Európai Szervezete (EURORDIS) által indított vizsgálat (EurordisCare2) volt az első, európai tanulmány, amely célja a helyes diagnózisig vezető folyamat feltárása és a diagnosztikus késedelem tényezőinek vizsgálata volt 14 európai uniós tagállam, köztük Magyarország részvételével.** Mivel jelenleg még nem működnek európai, kiterjedt és jól szervezett

betegregiszterek, valamint az egyes országokban fellelhető ritka betegségpaletta is heterogenitást mutat, az epidemiológiai tanulmány mintavétele nem volt reprezentatív. Ennek ellenére, mivel a vizsgálatban résztvevő országokban az adatgyűjtés-, feldolgozás, és értékelés azonos módon történt, az egyes országok eredményeit kvalitatív módon össze lehetett hasonlítani.^{3, 4} Öt ritka kórkép (cisztás fibrózis, Duchenne-típusú izomdystrophia, retinitis pigmentosa, sclerosis tuberosa, Williams-szindróma) vonatkozásában 528 ritka, magyar betegből 252 vett részt a vizsgálatban. A teljes betegség paletta jóval szélesebb volt, a vizsgálat tíz indikátor betegségei között ezen öt ritka betegségen kívül még szerepelt a Crohn-betegség, az Ehlers-Danlos-szindróma, a fragilis X-szindróma, a Marfan-szindróma és a Prader-Willi-szindróma. Az Európai Unióban 18.000 ritka betegből 5.528 értékelhető visszajelzés érkezett. A hazai ritka betegek válaszadási aránya 47,7% volt, amely az európai átlaghoz (30,7%) képest jobbnak mutatkozott.

A vizsgálat eredményei:

Diagnosztikus késedelem

Az öt ritka kórképből három betegség vonatkozásában sikerült a diagnosztikus késedelem tekintetében hazai adatokat az európai medián értékekkel összehasonlítani. Ennek oka az volt, hogy az európai uniós felmérésben két ritka kórkép esetében sikertelen volt az adatgyűjtés.

Mindhárom ritka betegség tekintetében a diagnosztikus késedelem hazai medián értékei magasabbak voltak az európai medián értékeknél. A legnagyobb elmaradás a cisztás fibrózisban mutatkozott (ld. alábbi táblázat).

1. táblázat: Az EurordisCare 2 vizsgálat eredményei a magyar és európai ritka betegek diagnosztikus késedelmében vonatkozásában cisztás fibrózis, Duchenne-típusú izomdystrophia és sclerosis tuberosában

Betegség neve	Diagnosztikus késedelem	
	Magyarországi medián	Európai medián
Cisztás fibrózis	227 nap	45 nap
Duchenne-típusú izomdystrophia	467 nap	360 nap
Sclerosis tuberosa	155 nap	120 nap

Forrás: {Földvári A, Szy I, Sándor J, Pogány G, Kosztolányi G., Diagnostic delay of rare diseases in Europe and in Hungary. [A ritka betegségek diagnosztikájának késedelmé Európában és Magyarországon] Orvosi Hetilap, 2012 Jul. 29;153(30):1185-90.} 1. táblázat módosított változata}

³ Eurordis: The Voice of 12 000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. 2009.

⁴ Földvári A, Szy I, Sándor J, Pogány G, Kosztolányi G., Diagnostic delay of rare diseases in Europe and in Hungary. [A ritka betegségek diagnosztikájának késedelmé Európában és Magyarországon] Orvosi Hetilap, 2012 Jul. 29;153(30):1185-90.

Téves diagnózis

A hazai ritka betegek 79,8%-ánál nem született meg a diagnózis az első három hónap alatt. Közülük az első alkalommal tévesen diagnosztizáltak aránya 30,8% volt, amely az európai átlaghoz (41%) képest kedvezőbb adat.

A megfelelő diagnózis helye és ezt követően lakóhelyet változtató ritka betegek aránya

A hazai ritka betegek 33,8%-át a lakóhelyén, 27,4%-ukat a lakóhelyének régiójában, 34,8%-ukat más régióban és 3%-ukat más országban diagnosztizálták megfelelően. Az európai országokban a lakóhelyük régióján kívül diagnosztizált ritka betegek aránya 26% volt.

A magyar ritka betegek 12,3%-a döntött úgy, hogy a helyes diagnózist követően elköltözik korábbi lakóhelyéről. Ez a migrációs arány 10% volt az európai ritka betegek körében.

Diagnózis közlésének módja és körülményei

A hazai ritka betegek 35,5%-a elfogadhatónak, míg 27,4%-uk rossznak vagy elfogadhatatlannak ítélte a diagnózis közlésének módját; amely adatok az európai értékekhez hasonlítva jobbnak mutatkoznak – Európa más országaiban a ritka kórképekben szenvedők 35%-a minősítette nem megfelelőnek a diagnózis közlését.

A diagnosztika során felmerülő betegterhek

A magyar ritka betegek 37,3%-a úgy érezte, hogy a helyes diagnózishoz vezető folyamat kiadásai minimálisak voltak számukra, 40,3%-uk elviselhetőnek minősítette, míg a betegek 19,9%-a számára jelentős anyagi teherként minősítette a diagnosztikát. Ezzel szemben az európai ritka kórképekben szenvedők csak 10%-a számára bizonyult jelentősnek a helyes diagnózishoz vezető folyamat kiadásai.

Összefoglalva az eredményeket az EurordisCare2 vizsgálat alapján a magyar ritka betegeknek a helyes diagnózisra hosszabb ideig kell várniuk, mint európai ritka betegtársaiknak, azonban esetükben ritkábban kaptak téves diagnózist – amely eredmények mögött a hazai ritka betegek pontosabb kivizsgálásából adódó időtöbblet valószínűsíthető. A magyar ritka betegeknek távolabb kell utazniuk lakhelyüktől a helyes diagnózisért, megterhelőbbek számukra a diagnosztika folyamata során felmerülő kiadások; azonban nagyobb arányban elégedettebbek a diagnózis közlésének módjával és körülményeivel, mint európai betegtársaik. Feltehetően a hazai, centralizált ritka beteg egészségügyi ellátásért a betegek többet utaznak, több költségük generálódik; azonban szakszerűbb ellátásban részesülnek már az első diagnosztikát követően. A magyar és európai ritka betegek közel azonos arányban változtatják meg lakhelyüket betegségük diagnosztizálását követően.

Az EurordisCare2 vizsgálat alapján megállapítást nyert, hogy a hazai ritka betegségben szenvedők diagnosztikája magas szakmai színvonalon történik, azonban a betegek számára a folyamat anyagilag megterhelőbb, amelynek oka nem elsősorban egészségügyi aspektusú. Megjegyzendő, hogy Európában és hazánkban is rendkívül fontos a ritka betegek diagnózishoz jutásának idejét rövidíteni. Ennek feltétele a szakemberek megfelelő képzése; a szükséges diagnosztikus eszközökkel, személyi

és technikai háttérrel rendelkező szakértői központok létrehozása, a racionalizált betegutak kialakítása.⁵

2. EurordisCare3

Az EurordisCare3 tanulmány ritka betegségekben szenvedők egészségügyi ellátással kapcsolatos tapasztalatait, elvárásait vizsgálta. A vizsgálatban 6 ritka kórképben szenvedő (cisztás fibrózis, epidermolysis bullosa, myasthenia gravis, Prader-Willi-szindróma, sclerosis tuberosa, Williams-szindróma) 408 magyar ritka beteg vett részt. Átlagéletkoruk 36 év volt. A felmérés eredménye a következő lett.

Egészségügyi szolgáltatások szükséglete

A magyar ritka betegeknek átlagosan 9,4 különböző egészségügyi szolgáltatás típusra volt szükségük betegségükből adódóan, amely arány azonos az európai tanulmány átlagértékével. A konzultációk és a vizsgálatok gyakoribbak voltak, míg a konkrét egészségügyi ellátással kapcsolatos esetek ritkábbak. A betegek 55%-a került hospitalizációra átlagosan 25 nap időtartamig.

Egészségügyi szolgáltatások elérhetősége

Valamennyi vizsgált ritka betegség vonatkozásában nyolc alapvető hazai szolgáltatás az esetek 66%-ában elérhetőnek bizonyult, míg 21%-ban nehézkes, 13%-ban pedig lehetetlen volt. A nehézség főképpen (44%) a szolgáltatások elérhetetlenségéből, az ajánlás – vagyis az információ – hiányból (24%), várakozási időből (18%), személyes kiadásokból (17%) és lokalizációs problémából adódik – beleértve a szolgáltatás távollétét (33%), a személyes kíséret hiányát (36%), vagy az utazás nehézségét (16%). Az európai adatokat tekintve az európai válaszadók több mint fele az ajánlás – vagyis az információ – hiányát jelölte meg az alapvető egészségügyi szolgáltatások hozzáféréseinek akadályaként és csak második helyen szerepel a szolgáltatások elérhetetlensége, amelyet a várakozási idő, a távolság és az anyagi kiadások követnek. A magyar ritka betegek 93%-a volt teljes mértékben és 7%-a kevésbé elégedett az egészségügyi szolgáltatásokkal. Az európai ritka betegek pozitív elégedettségi aránya hasonló, hozzávetőlegesen 90%.

Szociális szolgáltatások

A magyar családok 19%-a igényelt valamilyen szociális szolgáltatást, amelyhez az igénylők 20%-a egyáltalán nem, 23%-uk egyszerűen, 58%-uk nehezen jutott hozzá. Az európai átlagértékekhez képest ezek az arányok kedvezőtlenebbek, ahol az igénylők mindösszesen 4%-a nem, 69%-uk könnyen, 27%-uk nehezen jut hozzá szociális segítséghez. A magyar családok csupán 22%-a volt elégedett a szolgáltatással és 78%-uk elégedetlenségét jelezte. Az európai ritka betegek pozitív-negatív elégedettségi aránya körülbelül 50-50%.

⁵ Rare neurological diseases: a united approach is needed. The Lancet Neurology, Volume 10, Issue 2, Page 109, February 2011.

Elutasítás az egészségügyi ellátó rendszeren belül

A magyar betegek 21%-a tapasztalt visszautasítást az egészségügyi szakemberektől, hasonló mértékben európai betegtársaikhoz, ahol ez az arány 18%. A ritka betegek kezelését tekintve a szakemberektől eredő elutasítás lényegi oka az esetek 80%-ában a betegség komplexitásából, 8%-a a kommunikációs nehézségekből, 6%-a pszichés vonatkozásból adódott.

A ritka betegségből adódó következmények

A magyar ritka betegek 14%-a lakóhelyet változtatott – amelyből 48%-uk a betegsége tekintetében megfelelőbb házba, 26%-uk az ellátó szakemberhez közelebb, 21%-uk egy rokon közelébe költözött. Az európai ritka betegek migrációs aránya 20% körüli, általában az egészségügyi szükségleteiknek megfelelőbb házba költöztek. A magyar betegek 21%-a volt kénytelen felhagyni addigi foglalkozását, vagy mérsékelni szakmai tevékenysége aktivitási szintjét. Az európai ritka betegek 33%-a kényszerült hasonló életmódváltásra. A magyar családok 29%-a arra kényszerült, hogy egy családtagnak kellett felhagynia munkájával a ritka beteg ápolása érdekében. Az európai családok 33%-a járt el hasonló módon.

Összefoglalva az eredményeket az EurordisCare3 tanulmány alapján elmondható, hogy a hazai ritka betegek helyzete az egészségügyi szolgáltatások szükséglete, gyakorisága, hozzáférése, a szolgáltatásokkal kapcsolatos betegelégedettség, valamint az egészségügyön belüli elutasítások gyakorisága tekintetében az európai ritka betegektől nem mutat érdemi eltéréseket. Azonban a hazai betegek és családjaik szociális segítséget ritkábban kapnak, és ritkábban is elégedettek a szociális szolgáltatásokkal. Az EurordisCare3 tanulmány a Ritka Betegségek Szakértői Központjai vonatkozásában is gyűjtött információkat – a ritka betegek rangsorolták a központok tevékenységeit. Az európai ritka betegek jelentős többsége elvárja a Szakértői Központoktól, hogy a betegség menedzselése multidiszciplináris és koordinált módon, pontos és helytálló diagnosztizálás által történjen. A szociális szolgáltatásokkal kapcsolatos és facilitáltan, megosztva a kutatási és gyakorlati tapasztalatokat nemzeti és nemzetközi szinten.

5.3. Helyzetelemzés

5.3.1. Átfogó kép

A ritka kórképek olyan betegségek, amelyek az átlagos populációt tekintve relatíve csekély számban fordulnak elő és közös jellemvonásuk, hogy diagnosztikájuk, kezelésük, ellátásuk speciális ismereteket feltételez. A ritka betegségek európai uniós definíciója figyelmen kívül hagyja azt a tény, hogy ezeknek a kórképeknek mindössze 5-10%-a rendelkezik oki terápiával. Jelenleg kb. 7000 ritka betegségről tudunk, amely kör az orvostudomány fejlődésének köszönhetően folyamatosan bővül, és amely kórképek prevalenciája és manifesztációja a ritka betegségek csoportján belül is jelentős heterogenitást mutat.^{6, 7} Az európai összesített átlag prevalenciát (5%) tekintve Magyarországon 500-

⁶ Az Európai Bizottság honlapja, Ritka betegség definíciója:
http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_en.htm

⁷ European Commission: Public Health. Rare diseases - What are they?
http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_en.htm

600 ezer főre becsülhetjük a hazai ritka betegségben szenvedők számát. A ritka betegségek problémaköre az elmúlt évtizedben az egészségügyi ellátás egyik prioritásává vált. Általánosságban elmondható, hogy a ritka betegségben szenvedők egészségügyi ellátásának költségei a népbetegségben szenvedők költségeit többszörösen meghaladják. A forgalmazói profitorientáció célcsoportja a potenciálisan kezelendő szűk betegkör. A kis betegszám megnehezíti, olykor lehetetlenné teszi megfelelő evidenciákon és jó gyakorlaton alapuló terápiás eljárások implementációját. A kisszámú beteg ellátása a közfinanszírozást jelentős mértékben terheli, ugyanakkor alternatív lehetőség nem ismert. Mindezekből adódóan a ritka betegségben szenvedők ellátása vonatkozásában nemcsak egészség-gazdaságtani, hanem súlyos etikai kérdések is felmerülnek.⁸

5.3.2. Intézményrendszer

Hazánkban akár több mint fél évszázados múltra visszatekintő, általában az egyéni szakmai érdeklődésnek köszönhetően szerveződtek a ritka betegek ellátására fókuszáló egészségügyi ellátó központok. Általában ezek a központok egyetemi klinikákhoz kapcsolódnak. Nem ritka azonban az sem, hogy országos intézetek, megyei, vagy városi kórházak egyes szakrendelése, osztályai látnak el országos vonzáskörzettel ritka betegeket.

A hazai közfinanszírozott egészségügyi ellátó rendszer – különösen a nagy költségvonzatú ellátások vonatkozásában – centralizált, ún. progresszivitási szinteken alapul. A 60/2003. (X. 20.) ESZCSM rendelet (továbbiakban: *Minimumrendelet*) által meghatározott kritériumok alapján történik az egyes egészségügyi szolgáltatók besorolása – minél specializáltabb, nagyobb költségvonzatú ellátást nyújt egy intézmény, annál magasabb progresszivitási szinttel és ezzel együtt általánosságban annál nagyobb területi ellátási kötelezettséggel bír. A legmagasabb progresszivitási szintű intézmények az egyetemi klinikák és egyes országos intézetek. Tekintve, hogy a ritka betegségben szenvedők ellátása specializált ismereteket feltételez, ezért elvárható, hogy ellátásuk, legalább is annak koordinálása központosított legyen és a szolgáltatók területi ellátási kötelezettségének (TEK) jogi kötelme hatályát veszítse, ez által országos ellátási területtel bírassanak. A jelenleg hatályos *Minimumrendelet* 5. § (1) e) szakasza határozza meg a magyar Ritka Beteg Szakértői Központ kritériumait, amely alapján 2015 tavaszán került döntéshozói kijelölésre a jogszabályi előírásnak egyértelműen megfeleltethető négy hazai orvostudományi egyetem. A Debreceni Egyetem deklarálta elsőként önálló tanszéknek Magyarországon a Ritka Betegségek Tanszékét. Ez a tanszék azonban nem látott el egyetemen belüli koordinatív feladatokat. Az országban az első ritka beteg ellátó hálózat a Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete (továbbiakban: GRI) által koordinált Ritka Betegségek Hálózat, amely most már, mint Ritka Betegségek Szakértői Központ funkcionál 17 egyetemi klinikát és 4 külső, országos ellátó központokat is magába foglalva. A GRI koordinálásával a Szakértői Központ multidiszciplináris együttműködéssel, holisztikus megközelítéssel végez olyan tevékenységet, mint a ritka betegek diagnosztizálása, kezelése, medikus-és szakorvosképzés ill. szakorvosok továbbképzése, laikusok oktatása, betegút-szervezés, külföldi vizsgálatok és gyógykezelések szervezése, interszektoriális együttműködés a szociális szférával és civil szervezetekkel – megfelelően a jogi szabályozás által előírt kritériumrendszernek. (2. sz. Melléklet: Semmelweis Egyetem Ritka Betegségek Hálózata által aktuálisan ellátott ritka betegségek/betegségcsoportok listája)

⁸ Szegedi M, Molnár MJ, Boncz I, Kosztolányi G. Hangsúlyeltolódások a hazai gyógyszerek finanszírozásában: a ritka betegségek kezelésére szolgáló árva gyógyszerek támogatása. Árva gyógyszerek finanszírozása hazánkban. Orv Hetil. 2014 Nov 2;155(44):1735-41. doi: 10.1556/OH.2014.30031.Review.

Elkészült, de még döntéshozói elfogadásra vár a Ritka Betegségek Nemzeti Terve, amelynek kulcseleme a hierarchikus szervezeti felépítés. A szolgáltató (betegellátó) egységek a kijelölt egyetemi Ritka Beteg Szakértői Központok (RBSZK), amely egységek a döntéshozó által deklarált szabályozási keretnek megfelelően, a végrehajtó funkciót betöltő finanszírozó (OEP) és a nemzeti szintű koordinációt megvalósító közigazgatási szerv – a Ritka Betegség Központ (RBK) – által meghatározott kautélák mentén működnek.⁹ A közelmúlt szervezeti átalakulásai következtében a RBK az Országos Tisztifőorvosi Hivatal szervezeti rendszerébe integrálódott működéséhez szükséges humán és pénzügyi erőforrás nélkül.

5.3.3. Ritka betegségek terápiájához való hozzáférés, finanszírozás

A ritka betegségben szenvedők egészségügyi ellátásának finanszírozása a többi betegséghez hasonlóan jogszabályokban rögzített szakmai kódrendszerek és finanszírozási paraméterek alapján alapellátó, járó-, illetve fekvőbeteg intézményekben történik.

Járóbeteg-szakellátás keretében bizonyos tevékenységek végzése, ill. gyógyszerek felírása csak kijelölt intézményekben (indexált OENO ill. Eü indikációs pont) történhet. Orvosi Eljárások Nemzetközi Osztályozása (OENO) kódrendszer / International Classification of Procedures in Medicine-re (ICPM) kibővítve/ a vizsgálati, beavatkozási, eljárási kódokat határozza meg. Külön indexszel (ún. indexált OENO) megjelölt tételek finanszírozására a 9/1993. (IV. 2.) NM rendelet 2. sz. mellékletében megnevezett intézetek jogosultak, finanszírozási szerződésben meghatározott mennyiségi korlátozással, ún. teljesítmény volumen korlátozással (TVK). A fekvőbeteg-szakellátás beavatkozási kódjait az ún. Besorolási kézikönyv tartalmazza, amelyet az Országos Egészségbiztosítási Pénztár (továbbiakban: OEP) honlapján tesz közzé. Gyógyszerfelírás esetében az indikációs területekre, a felírásra jogosultak körére (munkahely, szakképesítés, jogosultság) vonatkozó előírásokat, illetve a kijelölt intézmények listáját a 32/2004.(IV.26.) ESZCSM rendeletben az ún. indikációs pontok tartalmazzák.

Fekvőbeteg-szakellátás keretében bizonyos tevékenységek – különösen a nagy értékű, országosan nem elterjedt műtéti eljárások, beavatkozások – végzése csak magasabb progresszivitási szinten történhet. Az ún. „csillagos” HBCs - *HBCs /Homogén Betegségcsoport (HBCs) rendszer ~ Diagnosis Related Groups (DRGs)/ szerinti ellátások közfinanszírozására a 9/1993. (IV. 2.) NM rendelet 4. sz. mellékletében megnevezett intézetek jogosultak.

A Magyarországon még nem finanszírozott vagy reális időn belül nem elérhető, de szakmailag ajánlott eljárásokat az OEP az Egészségügyi Szakmai Kollégium adott szakterületének megfelelő Tagozata javaslatára finanszírozza.

Az árva gyógyszerek, a ritka betegek hazai gyógyszerellátása

Az árva gyógyszerek (angolul: Orphan Drugs – ODs) a ritka betegségek kezelésére szolgáló gyógyszerkészítmények. Az Európai Gyógyszerügyi Hatóság (European Medicines Agency - EMA) több kritérium teljesülése alapján határozza meg egy gyógyszerkészítményre vonatkozóan az „árva

⁹ EUROPLAN Project: The European Project for Rare Diseases National Plans Development. Available from: http://www.euoplanproject.eu/newsite_986989/project.html

megjelölés” jogosultságát.¹⁰ Általánosságban költségvonzatuk nagyságrendekkel meghaladja egyéb kórképek terápiájára törzskönyvezett gyógyszerekét. Egészséggazdasági értékelésük során a kis betegszám, a kemény végpontú klinikai vizsgálatok, a megfelelő evidenciaszintek hiánya limitáló tényezők. Következésképpen költséghatékonyságuk nem értelmezhető az egyéb gyógyszerekre vonatkozó módon, mely megnehezíti a transzparens társadalombiztosítási befogadási rendszerbe való beillesztésüket.^{11 12 13} Az „árva gyógyszer” státusz tehát összetett fogalom – tudományos; forgalomba hozatali engedélyezési; árképzési, finanszírozási; gyógyszer-hozzáférési aspektuson alapuló entitás.¹⁴ Fontos megjegyezni, hogy a ritka kórképek nem mindig és nem kizárólag árva készítményekkel kezelhetők. A legtöbb esetben az árva gyógyszerek forgalomba hozatali engedélyezésének elnyerése az Európai Unióban centralizált. Ez által az új, innovatív gyógyszeripari termékek elérhetővé válhatnak egy időben valamennyi európai uniós – így magyar – állampolgár számára, amint a törzskönyvezés megtörtént. 2013-ban Európában forgalomba hozatali engedéllyel rendelkező, hozzávetőlegesen 61 ritka betegség kezelésére indikált készítmény közül hazánkban 37 részesült társadalombiztosítási támogatásban 5 különböző támogatási módon és kategóriában. Egyetlen kivétellel – amely 90%-ban volt támogatott –, a készítményekhez teljes mértékben, 100%-os támogatási kulccsal juthattak hozzá a ritka betegségben szenvedők. A gyógyszerek legnagyobb része (20 termék) ún. ártámogatás alapú egyedi méltányossági támogatás (méltányossági gyógyszer-támogatás) keretében részesülhetett támogatásban, amely finanszírozási mód nem a társadalombiztosítási támogatási rendszer automatizmusa, hanem egy rendhagyó *lehetőség* a támogatásra. E finanszírozási lehetőség áll fenn az ún. indikáción túli (off-label) gyógyszer alkalmazásának Országos Gyógyszerészeti és Élelmezés-egészségügyi Intézet (OGYÉI) által történő engedélyezés függvényében.¹⁵

5.3.4 Regiszterek

A ritka kórképek adatbázisainak, regisztereinek jelentősége, hogy a ritka betegségekre specifikus adatok gyűjtésével, elemzésével felderíthetővé válnak egyes kórképek, javul a betegség klinikai megjelenési formáiról rendelkezésünkre álló információk minősége, mennyisége. Fontos következtetések vonhatóak le esetenként a betegség etiológiájára, természetére vonatkozóan; ez által lehetőség nyílik megfelelő diagnosztikus és terápiás módszerek kialakítására és hatékonyságuk értékelésére. Esszenciális információk gyűjteménye nemcsak szakemberek, kutatók, ipari, hatósági

¹⁰ Európai Gyógyszerügyi Hatóság honlapja, „Árva gyógyszer” megjelölés kritériumai:

http://www.emea.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp&mid=WC0b01ac05800240ce

¹¹ Boncz I. Tudományos bizonyítékok alkalmazása és értékelése a ritka betegségek gyógyszeres kezelésében az egészségügyi döntéshozatal szempontjából. Informatika és Menedzsment az Egészségügyben, 2009;8(4):46-52.

¹² Boncz I. Ritka betegségek gyógyszeres kezelésének gazdaságtani vonatkozásai. Egészségügyi Gazdasági Szemle, 2008; 46(1):29-35.

¹³ Boncz I. Ritka betegségek gyógyszeres kezelésének (orphan drug) egészség-gazdaságtani és egészségbiztosítási vonatkozásai. Orvostovábbképző Szemle, 2008; 15(2): 13-22.

¹⁴ Szegedi M, Molnár MJ, Boncz I, Kosztolányi G. Hangsúlyeltolódások a hazai gyógyszerek finanszírozásában: a ritka betegségek kezelésére szolgáló árva gyógyszerek támogatása. Árva gyógyszerek finanszírozása hazánkban. Orv Hetil. 2014 Nov 2;155(44):1735-41. doi: 10.1556/OH.2014.30031.Review

¹⁵ Szegedi M, Molnár MJ, Boncz I, Kosztolányi G. Hangsúlyeltolódások a hazai gyógyszerek finanszírozásában: a ritka betegségek kezelésére szolgáló árva gyógyszerek támogatása. Árva gyógyszerek finanszírozása hazánkban. Orv Hetil. 2014 Nov 2;155(44):1735-41. doi: 10.1556/OH.2014.30031.Review.

vagy döntéshozók számára, hanem betegek és hozzátartozóik részére. A regiszterek a tudományos célok mellett a közigazgatási-hatósági munkafolyamatokat pl. a finanszírozást is támogathatják.

Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás (VRONY) – több mint fél évszázados múlttal rendelkező kötelező bejelentési rendszer által világviszonylatban az elsők között Magyarországon egy nemzeti nyilvántartás működik. Mindennek köszönhetően bizonyos ritka betegségek vonatkozásában populációs adatbázissal rendelkezünk. A nyilvántartás adatgyűjtésen alapuló surveillance rendszert működtet és elemzéseket végez, hazai és nemzetközi adatszolgáltatás által prevenció lépéseket kezdeményez és valósít meg.¹⁶

Nemzetközi ritka betegség specifikus adatbázis - Orphanet: Az Európai Bizottság Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi Főigazgatósága (The European Commission's Directorate General for Health and Consumer Protection - DG SANCO) által létrehozott, hozzávetőlegesen 40 ország – közöttük Magyarország – részvételével megvalósuló, nemzetközileg integrált, interaktív információs portál a ritka betegségekről és kezelésükre szolgáló árva gyógyszerekről valamennyi érintett vagy érdeklődő számára. Célja, hogy nemzetközi szinten szintetizálja és elérhetővé tegye az ismereteket, ez által hozzájáruljon a diagnosztizálás, kezelés és ellátás javulásához.¹⁷

5.3.5 Szociális ellátórendszer (betegség alapú anyagi juttatások és kedvezmények)

Megállapítást nyert, hogy a betegek számára a megfelelő ellátáshoz jutás anyagilag megterhelőbb, amelynek oka nem elsősorban egészségügyi, hanem sokkal inkább szociális aspektusú. Az EURORDIS tanulmánya alapján elmondható, hogy a hazai betegek és családjaik szociális segítséget ritkábban kapnak, és ritkábban is elégedettek a szociális szolgáltatásokkal. A tanulmány a Ritka Betegségek Szakértői Központjai vonatkozásában is gyűjtött információkat – a ritka betegek rangsorolták a központok tevékenységeit. Az európai ritka betegek jelentős többsége elvárja a Szakértői Központoktól, hogy a betegség menedzselése interszektoriális módon történjen - a szociális szolgáltatásokkal kapcsolatban és facilitáltan nemzeti és nemzetközi szinten.^{18 19}

5.3.6 Betegek szerepe

RIROSZ – Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége

2006 óta működik a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége, fő feladatuk a ritka betegek és családjuk segítése, betegszervezetek összefogása, és szoros együttműködés. Információs központ és telefonos segélyvonal üzemeltetését végzik. Céljuk, hogy a ritka betegek egyenlő jogokkal és lehetőségekkel rendelkezzenek a betegellátásban, a gyakori betegségekkel rendelkezőkkel egyenrangúak legyenek. Kapcsolatot teremtenek a beteg, a betegszervezetek, az egészségügyi ellátórendszer és a szociális ellátórendszer között.

¹⁶ Nemzeti Egészségfejlesztési Intézet honlapja: <http://www.oefi.hu/vrony/vrony.htm>

¹⁷ Orphanet. www.orpha.net

¹⁸ Eurordis: The Voice of 12 000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. 2009.

¹⁹ Földvári A, Szy I, Sándor J, Pogány G, Kosztolányi G., Diagnostic delay of rare diseases in Europe and in Hungary. [A ritka betegségek diagnosztikájának késedelmé Európában és Magyarországon] Orvosi Hetilap, 2012 Jul. 29;153(30):1185-90

2015. szeptemberben indult a Mentőöv segélyvonaluk norvég támogatásból: betegek és orvosok fele-fele arányban telefonálnak, kérdéseik változatosak, a betegségükről, az ellátás lehetőségeiről, betegirányításról egyaránt. Gyógyszeres terápiás lehetőségek, generikus/innovatív készítmények, gyógyszerkölcsonhatások, életmódbeli változtatásra tanácsok. (3. sz. Melléklet: Mentőöv segélyvonal tájékoztató és önkéntes toborzó lap).

A közeljövőben indítanak honlapot, fő funkciója az információszolgáltatás, például Orphanet adatok közzététele (főleg skandináv országoké).

Célkitűzések: Ismertté válás + Call center sikeres üzemeltetése + Kommunikációs kampány.

5.3.7. Konklúzió

A ritka betegségek problémaköre az elmúlt évtizedben számos fejlett ország egészségügyi ellátó rendszerének egyik prioritásává vált. Európában és hazánkban is rendkívül fontos a ritka betegek diagnózishoz és adekvát terápiához jutásának idejét rövidíteni. Ennek feltétele a szakemberek megfelelő képzése; a szükséges diagnosztikus eszközökkel, személyi és technikai háttérrel rendelkező szakértői központok létrehozása, a racionalizált betegutak kialakítása, a határokon átfelölő egészségügyi ellátás megszervezése – mindezen intenciók egyetlen akciótervben, a Ritka Betegségek Nemzeti Tervében kerültek meghirdetésre, amely azonban eddigiekben nem került a döntéshozó által elfogadásra. Az akciótervben azonosított beavatkozások megvalósításához hazai és uniós központi költségelemek rendelkezése szükséges, így a pénzügyi és ez által a strukturális háttér sem biztosított jelenleg.²⁰ Elsődleges cél a ritka betegek érdekeit szem előtt tartva az ellátó rendszer racionalizálása, átláthatóbbá, tervezhetőbbé, fenntarthatóvá tétele. A rendkívül magas költségvonzattal járó árva terápiák hozzáférését megfelelő támogatási formában szükséges biztosítani azon ritka betegeknek, akik számára kielégítetlen terápiás szükségletet jelent az adott ellátás. A rendelkezésre álló limitált erőforrásokból célunk maximalizálni a ritka betegségben szenvedők egészségnyereségét, ezáltal biztosítani számukra az optimális egészségügyi ellátást.²¹

5.4. Javaslat a jövőbeli betegirányítás folyamatára

5.4.1. Betegség felismerésének és kezelésének fejlesztése

1. Felismerés

a, Észlelő csoportok

A ritka betegségek rendkívül heterogén betegségcsoportot képeznek, felismerésük nehézségi foka nagyban különbözik. A betegség természetétől függően a gyanú, mely a diagnosztikus folyamat beindulásához vezet, keletkezhet a betegben (főleg felnőttkorban kezdődő betegségeknél), de jóval gyakrabban a szülőknél, gondozóknál, a gyermekekkel rendszeresen foglalkozóknál, mint védőnők, pedagógusok, egészségügyi dolgozók. Ezért a betegség mielőbbi felismerésének elősegítése céljából fontos ezen célcsoportok figyelembe vétele a diagnosztikus protokollok, irányelvek készítése során. A

²⁰ EUROPLAN Project: The European Project for Rare Diseases National Plans Development. Available from: http://www.europlanproject.eu/newsite_986989/project.html

²¹ Szegedi M, Molnár MJ, Boncz I, Kosztolányi G. Hangsúlyeltolódások a hazai gyógyszerek finanszírozásában: a ritka betegségek kezelésére szolgáló árva gyógyszerek támogatása. Árva gyógyszerek finanszírozása hazánkban. Orv Hetil. 2014 Nov 2;155(44):1735-41. doi: 10.1556/OH.2014.30031.Review.

képzési modulok megalkotásánál figyelembe kell venni, hogy fent említett célcsoportok milyen szerepet játszhatnak a betegség korai felismerésében (például továbbképzési modulok kötelező továbbképzéskor, tájékoztató anyagok, figyelemfelhívó weboldalak).

b. Ritka betegségek 1. és 2. vonalbeli specialistái, speciális együttműködések

A betegellátás alsóbb szintjein (alap- és szakellátás) háziorvosi területi csoportokban, kórházi orvosi csapatokban célszerű lenne legalább egy ritka betegségekért felelős személyt kijelölni, aki az adott területen az átlagosnál magasabb szakismerettel rendelkezik és támogatja a kollégáit, illetve aktívan szervezi a ritka betegségek korai felismerését.

Szupervízió lehetősége: védőnők, iskolaorvosok strukturált, rendszeres találkozója egy RB specialistával, ahol a gyanús esetekről konzultálhatnak. Például területenként egy-egy kórházhoz, nagyobb rendelőintézethez kapcsolódóan évente 2-4 alkalommal. Ez lehet egy-egy speciális esemény is az egyébként működő multidiszciplináris beteg-megbeszélések keretében szociális háló, fejlődés támogató teamek tagjaival.

Azon kórházakban, RB központokban, ahol több RB-gel gyakran találkozó diszciplína is jelen van, javasoljuk közös rendelések kialakítását. Pl.: Gyermek neurológus, anyagcsere-betegség specialista, genetikus. Ezen rendeléseken a beteg ugyanazon napon egymás után találkozik a szakorvosokkal, az indikált vizsgálatok összehangoltan készülnek (duplikált vizsgálatok elkerülése).

c. Országos multidiszciplináris RB munkacsoportok hálózatának kialakítása

Ritka betegségekért felelős multidiszciplináris munkacsoportok hálózatának kialakítása például kórházanként (háziorvos, szakorvos, védőnő szociális munkás, pedagógus), melyek országosan egységes rend szerint működnek kapcsolatot tartva a centrumokkal, szakambulanciákkal.

d. Szűrés

Egyeztetés javaslatlételre az egyes kötelezően szűrendő ritka betegségeket illetően.

E folyamat során célszerű a külföldön már működő szűrőprogramokat megvizsgálni és modellezni hazai viszonyokra a döntés előkészítés során. Célszerű a konkrét stratégiai lépések kialakításakor független szakértőt is bevonni vagy más minőségbiztosító elemet beépíteni.

A szűrés szükségességének megítélését célszerű standardizált, transzparens metodikával végezni, mely figyelembe veszi az ismert evidenciákat, etikai dilemmákat, költséghatékonyt.

e. Diagnosztikát támogató rendszerek

A RB specialisták, RB szakambulanciák, RB centrumok létrehozását szinte minden ország nemzeti terve javasolja.

A korai és helyes diagnózis felállítását, az alul- és túldiagnosztizálás megelőzését és így a diagnosztika során a költséghatékonyságot nagyban javíthatják a felismerést segítő szakmai protokollok, algoritmusok, a modern technikát felhasználó diagnosztikus programok kifejlesztése, telemedicina egyszerű és kiterjedt alkalmazása.

Célszerű lenne minden RB csoportra diagnosztikus protokollokat készíteni. Ezek részben már rendelkezésre állnak centrumokban, illetve külföldi irányelvekben. Ezek esetleges lefordítását (szülőknek, idegen nyelvet jelenleg még kevésbé beszélő célcsoportjainknak), de mindenképpen adaptálását célszerű lenne központi koordinálással és támogatással a RB centrumok egyik elsődleges feladatául megadni.

Számítógépes és mobil alkalmazás, mely a tünetekből kiindulva segíti a differenciáldiagnosztikát, és esetleg a végső diagnózishoz való eljutást. Ilyen típusú programokat már évtizedekkel ezelőtt is fejlesztettek főleg genetikai szindrómák könnyebb felismerése céljából. Ezen jelenleg is meglévő programok megvásárlását és a diagnosztikus folyamatban részt vevő célszemélyek számára hozzáférhetővé tételét javasoljuk. Szülők, gondozók számára hasonló programok kialakítása, fejlesztése akár nemzetközi munkacsoportokban szintén segítené a minőség javulását.

A telemedicina használatát célszerű támogatni a jelenleg is már meglévő elterjedt eszközök (okos telefonok, közösségi oldalak, kommunikációt lehetővé tevő programok) felhasználásával. Nagyon valószínű, hogy ezen eszközök, még ha korlátozottabb számban is, de a lakosság vagyoni helyzetétől függetlenül főleg a fiatalabb korosztályokban rendelkezésre állnak. Ez lehetőséget teremt a betegek otthoni, iskolai környezetében történő követésére. Ennek elősegítésére érdemes lenne országos munkacsoportot kialakítani, mely maga is készíthetne segédanyagokat, programokat, sablonokat, technikai támogatást. Ezen tevékenység számos más – nem ritka – betegség esetében is támogatandó.

2. Kezelés, gondozás

A ritka betegségek esetében általánosságban az ellátás centralizálására érdemes törekedni. Ez elősegíti a szaktudás, a tapasztalat és a speciális eszközök koncentrációját, ami a minőség javulását eredményezi.

Ugyanakkor egy feloldhatatlan ellentmondás feszül a szaktudás és az erőforrások minőségjavító koncentrálása és a betegek életminőségét jelentősen befolyásoló hozzáférhetőség, elérhetőség között. Ez a különféle RB-ek esetében nagyon eltérő lehet, ezért nem célszerű uniformizált szabályok szerint eljárni. Javasolt betegségcsoportonként meghatározni a centralizálás mértékét, és ezzel együtt a betegségért felelős centrumokra bízni az ellátási stratégia és a betegút kialakítását. E folyamatban a betegszervezeteknek célszerű aktívan részt vállalni. Például a gyermekkori daganatos betegségeket egyértelműen centrumokhoz célszerű rendelni, míg pl. a Down szindrómások ellátását, gondozását célszerűbb a lakóhelyekhez közelebb biztosítani, a veleszületett pajzsmirigy-elégtelenség ellátását pedig minden szüléssel foglalkozó intézményben ajánlott protokoll szerint elvégezni.

A kezelésben, gondozásban alapvető szerepet játszik az egészségügyi ellátórendszer, az azt segítő kiegészítő támogató rendszer, a bentlakásos intézetek, betegotthonok hálózata és a betegszervezetek. Az egyes ritka betegségekben szenvedők a betegség sajátosságainak megfelelően kerülnek kapcsolatba a rendszerekkel.

Ennek koordinálását alapvetően a beteg vagy gondozója maga, a háziorvosa és a lakóterületen illetékes szociális munkás (betegirányító személy) végzi. Az egyes betegségekre, betegségcsoportokra kialakíthatóak protokollok, folyamatleírások, melyek a szükséges minőség garantáló elemeket, lépéseket térben és időben meghatározzák. Ilyenre számos példa van a legtöbb betegségnél. Ezek bizonyítékokon alapuló kialakítását, lefordítását, külföldi példákkal való összevetését javasoljuk. Ezek rendszerezése, naprakészen tartása, és széles körű könnyű

hozzáférhetőségének biztosítása vélhetően jelentős minőségjavító és hatékonyságnövelő hatással bírna.

A kezelés, gondozás legfontosabb szereplői a háziorvos, a ritka betegséget kezelő centrum és a területileg illetékes ritka betegség diagnosztikus egység.

Optimális esetben a betegutakat, a gyermekkort és a felnőttkort egyaránt lefedő ellátási és gondozási protokollokat az ellátásért felelős centrumok dolgozzák ki, hasonlóan a példánkban bemutatott CF-hez.

Ezek kialakításakor fontos az ellátásban részt vevő többi szereplő szakmai szervezeteinek és a betegszervezeteknek a bevonása, illetve a kezelési irányelvek konszenzus alapú elkészítése.

E munka során célszerű már most a különböző szereplők számára jól hozzáférhető fórumokat teremteni vagy a meglévőket használni, hogy az irányelv, illetve protokolltervezeteket minél nagyobb számban megismerjék és véleményezhessék. Ez nagyban segíti a létrejött végtermék elfogadását, használhatóságát.

A jelen hazai viszonyok sajátossága az ellátási szintek közötti rendkívül alacsony szintű kommunikáció és a nagyfokú bizalmatlanság. Ezt feloldandó célszerű a centrumok szerepének egyértelmű dominanciája mellett az alapellátás és a második vonalbeli szakorvosi ellátás kívánatos kompetenciáinak meghatározása. Ideális esetben az ellátás és gondozás területén a centrumok szakmai irányító szerepe a jelentős és a beteg közelében (alapellátás, területi szakrendelések) célszerű a lehető legtöbb konkrét betegtalálkozással járó tevékenységet kialakítani.

Amíg ehhez az ideális feltételek nem adóttak, addig nagyfokú rugalmasságra van szükség mind a betegutak, mind az ehhez kapcsolódó finanszírozás meghatározásakor.

A speciális ellátást, gondozást, felügyeletet igénylő, felnőttkorba érő ritka betegek ellátási rendszere küzd talán a legnagyobb hiányosságokkal jelenleg. E terület áttekintése, a szükséges fejlesztések felmérése sürgősen javasolt.

3. Információ és kommunikáció

a. Regiszterek

Nemzeti regiszter már létezik több betegcsoport számára is. Ezek egységesítését, a kettős regisztrációk kiküszöbölését és megbízhatóságuk, használhatóságuk javítását érdemes hosszú távú célként kitűzni. (OEP: BNO alapú, gyermek onkológia, fertőző betegségek kötelező vagy önkéntes jelentése ÁNTSZ vagy más szervezet felé stb.)

Központi regisztrációs felület létrehozása javasolt, mely egyszerűen és hatékonyan képes adatokat gyűjteni a kívánt célcsoporttól, és alkalmas különböző célok elérésére. Ez lehetővé tenné évente változó tartalommal feltöltve adatok nyerését mind kutatási célból, mind finanszírozási vagy kezelési stratégiák kidolgozása céljából. E-mail vagy más elektronikus alapú havonta küldött kérdések, minden háziorvosnak, gyermekorvosnak, szülésznek stb. célszerű lenne hazánkban is. Ilyen rendszer Hollandiában évek óta működik sikerrel. Pl. a congenitalis hypothyreosis kezelésének monitorozása vagy más ritka betegség (Down szindróma és ALL, gyermekkori alkoholmérgezés stb.) kutatása céljából.

Nemzetközi regiszterekhez a kapcsolódási pontokat a ritka betegség szakmai központok fogják megvalósítani.

Az Orphanet jelenleg is elérhető, magyar nyelvű fordításának továbbfejlesztése állandó feladat. Az Orphanet rendszergazdájával a kapcsolatot tartó hazai szakemberhez (OTH Ritka Betegségek Központ, nemzeti koordinátor és szakmai szervező – „information scientist”) kell, hogy befussanak az Orphanet fejlesztésére irányuló kérések, információk. Ehhez is szükséges, hogy a RB-ekkel foglalkozó szervezetek, szakemberek egymással információs hálózatot képezzenek és egyszerű, hatékony kommunikációs rendszer működjön közöttük. Ennek felügyelete, szervezése, évenként strukturált találkozások szervezése szintén az országos RB centrum feladata lehet.

b. Kommunikáció szintjei, formái

Mind a kommunikációs kultúra és az eszközök területén jelentős fejlődésre van szükség.

Szükséges, hogy a RB ellátó rendszer minden szereplője hatékonyan tudjon egymással és a betegekkel kommunikálni. A betegekkel való kommunikáció oktatását, gyakorlását a szakember képzés összes szintjén (orvos, szakdolgozó, szakorvos képzés, továbbképzés) megújult formában a külföldi tapasztalatokat felhasználva a jelenleginél sokkal nagyobb volumenben kell kialakítani, és kötelező jelleggel végezni.

E célból javasoljuk:

- Az orvos, szakdolgozó képzésben a képzésre fordított idő egy részét kommunikációs tréningre fordítani.
- A szakorvosi, szakdolgozói továbbképzések kötelező részének egy részét minőséggarantált kommunikációs tréningekkel kitölteni.
- Megfontolandó és a betegszervezetekkel egyeztetve javasolható a hazai egészségnevelő, egészségkultúra fejlesztő program és prevenció részeként a lakosság strukturált (iskolai oktatás része) kommunikációs képzése, mely javítja a hatékony információ cserét, az egészségügyi szolgáltatók és a lakosság között, valamint segíti a lakosságot az egészséggel kapcsolatos információk megtalálásában, kritikus használatában.
- Emellett központi és területi telefonos és online tanácsadás, koordinátor felállítása is célszerű mind a betegek mind az ellátó személyzet munkájának támogatására. Ezeket a diagnosztikus és kezelési centrumokhoz lehetne rendelni.

A szakmai online webkamerás konzultációk lehetőségét célszerű megteremteni pl. kórházanként vagy területenként kialakított multimédiás helyiségekkel, melyet esetleg a betegszervezetek is igénybe vehetnek egymással vagy külföldi szervezetekkel való kommunikálásra is.

Az irányelvek, protokollok gyűjteményét és hozzáférhetőségét e rendszereken keresztül célszerű szervezni, nemzetközi minőségi kontrollal, törekedve 5 évente frissített nemzetközi irányelvek kialakítására. Amíg ez nincs, a széles körben elfogadott külföldi irányelvek (NICE, Karolinska, Cambridge, Harvard) lefordítása, adaptálása célszerűbb a hazai viszonyok korlátai miatt, itthoni protokollok fejlesztése helyett.

Könnyen hozzáférhető, jól érthető, több célcsoportot is kiszolgáló weboldalak létrehozása, gondozása magyar és más nyelveken elengedhetetlen feltétel. Ezek ösztönzése költséghatékony módon, mint

sablonok, honlapkészítő egyszerű felhasználóbarát programok tárhelyek biztosításával illetve informatikusi szaktanácsadással, pár alkalmat magában foglaló ingyenes coachinggal:

Honlapok típusai:

- **Diagnosztikus munka segítése:** a betegek, a szűrést, diagnosztikát végző szakemberek számára információs adatbázisok, diagnosztikus programok, képek, filmek, oktató anyagok.
- **Kezelés, gondozás segítése:** Protokollok, irányelvek, kezelési metodikák online, betegségek, betegcsoportok szerint.
- **Támogató munka segítése:** Protokollok, metodikák, tesztek hozzáférhetősége a RB-ek ellátásában gyakran résztvevő gyógytornászok, pszichológusok, logopédusok, szociális munkások számára. Elérhetőségeik területi és szakértői megoszlása.
- **Kutatást támogató weboldalak:** adatbázisok, szakértők, projektek, kutatási tervek, ötletek gyűjtése, prezentálása, kereshető módon. Kutatói hálózatok. (Orphanet keretében).
- **Betegszervezeteknek saját weboldal,** mobil alkalmazás kialakítása, betegek, családtagjaik, támogatók, segítők számára információ, kommunikációs lehetőség, nemzetközi hírek, hírfolyelés.

4. Betegek szerepe

A hazai egészségkultúra színvonala és a jelen ellátórendszerben kialakult szokások jelentősen megnehezítik a külföldi példák adaptálását, illetve az egész országra érvényes betegutak megfogalmazását.

Ennek ellenére feltétlenül törekedni kell a betegek és hozzátartozóik partnerként való kezelésére és a RB-ekkel kapcsolatos összes kérdés kezelésénél mielőbbi és minél szélesebb körű bevonására.

Ugyanakkor nem lehet jelen pillanatban a nyugati országokhoz hasonló szintű és mértékű támogatásra számítani a legtöbb betegcsoport esetében.

A betegek szerepének növelésére már több javaslatot tettünk az előző pontokban. Ezek közül kiemelnénk:

- a lakosság egészségtudatosságát növelő iskolai oktatóprogramok
- a betegek kommunikációs hatékonyságát, önszerveződését segítő tréningek
- a betegszervezetek működését támogató informatikai eszközök, weboldalak
- a RB centrumok munkájába strukturáltan beépített betegszervezeti tevékenységek kialakítása
- a betegszervezetek hálózatának kialakítása, ennek támogatása fontosságát.

E folyamatok motiválásában, koordinálásában a szociális munkásoknak lehetne döntő szerepe. Erre felkészíteni őket már a képzésük során szükséges lenne.

Javasoljuk emellett betegszervezet alapításához szükséges jogi, finanszírozási információkat az interneten könnyen hozzáférhetővé tenni.

5. Egészségügyi szakemberek képzése

A hazai szakemberképzés minden területének korszerűsítése a RB ellátásban is lényeges javulással fog járni. Emellett az alapképzések tantervébe kötelezően beépítendő modulok szükségesek, ahogy

azt számos ország nemzeti terve a miénkhez hasonlóan már évekkel ezelőtt megfogalmazta. Ez várhatóan lassabb és bonyolult folyamat. Ezért ideiglenesen hatékony, de gyors megoldásként javasoljuk egy központilag elkészített rövid online képzési modul elkészítését, mely figyelemfelkeltő, és a már rendelkezésre álló és a közeljövőben hozzáférhetővé váló segédeszközök használatára és a kommunikáció javítására koncentrál. Ezt a továbbképzések kötelező részévé téve gyors eredményt lehetne elérni.

A kompetenciák kialakítása rendkívül fontos minőségjavító elem, de főleg a közeljövőben is fennmaradó komplex hazai helyzet miatt érdemes a rugalmasság megerősítése és a túlszabályozás elkerülése.

A centrumoknak, amint létrejöttek, egyik fő feladatuk az általuk ellátott betegségcsoporttal kapcsolatos képzés, továbbképzés szervezése. Itt a már jól bevált online modulok alkalmazása megfontolandó, mert ezekre sablonok alkalmazhatóak, melyek az adott betegségcsoport szakmai tartalmával feltöltve megkönnyíthetik az oktatóanyagok kialakítását (például enzimterápiával kezelhető betegségek, mint MPS, tárolási betegségek).

6. Ritka betegségek kezeléséhez való hozzáférés és finanszírozásának fejlesztése

Még a hazánknál nagyságrendekkel nagyobb anyagi lehetőségekkel rendelkező országok sem engedhetik meg, hogy minden lehetséges vizsgálatot, kezelést és kutatást finanszírozzanak. Ez rendkívül nehéz és bonyolult etikai, jogi és szakmai helyzetet határoz meg jelenleg és valószínűleg még hosszú évekig Magyarországon, mely folyamatos érdeellentéteket generál(hat) a különböző betegcsoportok és az eü. szolgáltatók között is.

Ezért javasoljuk a hozzáférés és finanszírozás megszervezésekor a szubjektív döntési helyzetek minimalizálására való törekvést, az őszinteséget, nyíltságot és transzparenciát a lehető legnagyobb mértékben érvényesíteni.

Javasoljuk prioritások megfogalmazását általánosságban és ezek alapján meghatározni az ideális és a jelenleg lehetséges legoptimálisabb hozzáférés és finanszírozás kialakítását.

Általánosságban javasoljuk, hogy a finanszírozás kövesse a beteget rugalmasan, ugyanakkor csak a jó minőségű ellátás támogatandó. Ennek költséghatékony minőséggarantált megvalósítása nem egyszerű. Bonyolult licenc vizsgákhoz kötött, a jelen torz viszonyok konzerválásához vezető megoldások helyett az ideális helyzetet motiváló finanszírozás kialakítását javasoljuk. Az átmeneti időszakban a centrumok kaphatnának minőség kontrolláló szerepet jelezve az ellátás során észlelt visszasságokat az OEP felé.*

Egyes ritka betegségek esetében az európai szintű együttműködés fejlődésével lehetőség fog nyílni határokon átívelő ellátásra. Ezek maximális kihasználását, protokollált procedúrák mielőbbi kialakítását az OEP és a centrumok bevonásával javasoljuk, melyek megkönnyítik és meggyorsítják a betegek számára a külföldi ellátórendszerbe jutást.

A finanszírozási rendszerben a nagy költségvonzatú orphan gyógyszerek külön kategóriát képeznek, különleges eljárásrendet igényelnek, amelyre speciális értékelési keretrendszert kell kialakítani. Javasoljuk egy transzparens és tervezhető struktúra kialakítását. Támogatjuk, hogy a finanszírozási döntéshozatalt az ún. nagy költségvonzattal bíró gyógyszerkészítmények esetben multidiszciplináris orvos-szakmai testületi javaslattétel segítse.

A jelenlegi szociális támogatási rendszer teljes felülvizsgálatát javasoljuk.

7. Kutatás-fejlesztés

Alapvetően az egyetemekhez köthető centrumok feladata e terület fejlesztése, összhangban a nemzeti tervvel és a nemzetközi kezdeményezésekkel.

Ugyanakkor esetleges más területről (alapellátás, betegszervezet, szakmai szervezet) érkező kezdeményezéseknek is érdemes az ajtót nyitva hagyni támogatás elnyerésére megfelelő minőségű kutatási terv megléte esetén.

Javasoljuk RB kutatási díj létrehozását, melyet évente vagy 2 évente lehetne elnyerni különböző kategóriákban. Ennek kialakítása szintén az RB centrumok feladata lehetne. Ez segíthetné az RB problémakörének ismertebbé tételét és a médiaérdeklődést is serkentené.

Az Orphanet jelenleg is tartalmaz kutatási regisztert diagnózisonként. Ennek fejlesztése és a hazai betegségcsoportok közötti ismertetése szintén fontos feladat.

5.5. Finanszírozási és jogszabály-módosítási javaslatok

5.5.1. Előzmények

A jelenlegi finanszírozási rendszer a tételes finanszírozáson (9/1993. (IV.2.) NM rendelet) keresztül gondoskodik az egészségbiztosítási ellátórendszer sok ritka betegség gyógyszeres terápiájának a támogatásáról. A rendszer előnye a tételes adatszolgáltatás – és az ebből fakadó, a finanszírozónál létrejövő adatbázis – hátránya viszont, hogy az éves ciklusok végére egyes keretek elfogyhatnak, amely tény érintheti a betegellátást is. A hazai finanszírozási rendszer ezen túlmenően az egyedi méltányosság, ill. az (engedély alapján) indikáción túli gyógyszerrendelés intézményével és finanszírozásával is lehetővé teszi ritka betegségekben szenvedő betegek kezelését. Ezek az ellátások jellemzően önmagában a ritka betegséget karban tartó, állapotromlást megelőző vagy mérséklő gyógyszereket biztosítják a betegeknek, nem terjednek ki az ilyen betegek más jellegű egészségi problémáinak betegségükkel összefüggő speciális szükségleteire (illetve az ezek megoldását, kielégítését jelentő eljárások többletköltségének az elismerésére).

A ritka betegségek finanszírozását nehezítő tényező az ilyen betegségek magas száma, illetve az egyes betegségekben szenvedők alacsony száma. Mindegyikük számára külön ellátó, illetve finanszírozási rendszer megteremtése gazdasági és hatékonysági okokból nem reális, azonban arra már van lehetőség, hogy a ritka betegségekkel összefüggésben nyilvánvalóan jelentkező többletköltségeket az OEP a finanszírozott szolgáltatóknak (egészségügyi intézménynek) megtérítése.

5.5.2. Rendszerszintű célmeghatározás – finanszírozási körülmények

A finanszírozási rendszer fejlesztésének alapja a ritka betegségekben szenvedők pontos nyilvántartása az adott betegségre vonatkozó regiszterben. A jelenleg szétszórtan elhelyezkedő adatok összefogásának alapja egy egyesített ritka betegség regiszter (RBR) lenne, amelynek alapját az egyes betegségek regiszterei jelentenék.

Javaslatunk egy, a VRONY-hoz (Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása) hasonló, ritka betegségek jelentésére szolgáló elektronikus rendszer kialakítása. A veszületett rendellenességekhez hasonlóan a ritka betegségek jelentésének kötelező jellegét tartjuk célszerűnek.

A ritka betegségek besorolásának definiálását követően a regiszterbe felvételre kerülnének a betegek főbb adatai (ennek adatvédelmi jogszabályi háttérének biztosítása szükséges), és – második lépcsőben – betegségtörténetük főbb adatai is. Ez utóbbi lehet finanszírozási rekord is, de az igazi eredményt az jelentené, ha ide már a beteg történetére vonatkozó főbb orvosi adatok kerülnének bejegyzésre. Ezzel egy olyan adatállomány jönne létre, amely egyrészt statisztikai adatokat szolgáltatna rendszerszintű tervezéshez, másrészt olyan kutatások háttérét is jelentené, amelyek ezen betegségek gyógyítását segítenék elő. Mivel a betegségek egy részében kevés beteg szenved, célszerű lenne – kölcsönösségi alapon – a szomszédos országokkal, esetleg távolabbiakkal is közösen ilyen adatbázist működtetni, hiszen így jönne létre az a betegszám, amelynek kezelése, gyógyszerelése költségvetési és ellátási tapasztalat, kutatási eredmény szempontjából előrelépést jelentene a jelenlegi helyzethez képest.

A ritka betegségek epidemiológiai vizsgálatához, illetve a betegutak hatékonyabb tervezéséhez fontosnak tartjuk, hogy a Ritka Betegség Központ számára hozzáférhetőek legyenek a betegszervezetek által működtetett regiszterek adatai.

A regisztrációval minden beteg kapna egy virtuális azonosítót, amely mintegy a TAJ-hoz (társadalombiztosítási azonosító jeléhez) kapcsolódva biztosítaná, hogy ellátásakor ez a tény figyelembe vehető.

Számos esetben a ritka betegségben szenvedő más jellegű ellátásakor is figyelemmel kell lenni ritka betegségére (és ez speciális szaktudást, ellátást, költségnövekedést eredményezhet), ahogyan az is nyilvánvaló, hogy a beteg ellátásának színvonalát emeli, ha olyanok kezelik, akik tudnak ritka betegségről, és az ilyen betegek ellátásában speciális tapasztalattal bírnak. Ennek egyik megoldási lehetősége a centralizált ritka beteg ellátás. Ez azonban nem kizárólagos centralizáció – a különböző egészségügyi szolgáltatók kompetenciájukhoz, a területükön élő, adott ritka betegségben szenvedők létszámához mérten részt vehetnének a ritka betegségben szenvedők ellátásában, de ilyen esetben is lenne központosított koordináció és nyilvántartás, melynek eszköze egy erre a célra létrehozott központ lenne. Ennek szervezeti elhelyezése túlmutat e kézikönyv terjedelmén, azt azonban szükséges megemlíteni, hogy az ilyen betegségek kezelésével kapcsolatos ismeretek jelenleg is rendelkezésre állnak és ezek szervezeti és adatbázis szintű egyesítése mindenképp célszerű.

5.5.3. Finanszírozási technikák és eszközök

A finanszírozásnak egyrészt a rendszer alapjait kell biztosítani, azaz az intézményi háttérrel (pl. regiszterek működtetése, ritka betegségek ellátásával összefüggő országos központ működtetése). Mivel ezek állami feladatok, ezért a megfelelő minőségi követelmények és célok megfogalmazása mellett fix finanszírozást igényelnek.

Az ellátások finanszírozása során a ritka betegségben szenvedők kapcsán a következő főbb finanszírozási célterületek jelennek meg:

- a.) az alapbetegség (ritka betegség) kezelése (pl. gyógyszerekkel)
- b.) az alapbetegség jellegétől függően a beteg állapotának folyamatos ellenőrzése (időközi felülvizsgálatok)
- c.) a betegek más jellegű egészségügyi problémáinak ritka betegségükkel összefüggő (arra tekintettel valamilyen okból speciális) kezelése
- d.) a ritka betegségekre, annak szövődményeire is visszavezethető multimorbiditás kezelése

Az alapbetegség kezelése a legtöbb esetben a mai rendszerben is megoldott, ennek finanszírozásában – a magas egyedi költségekre tekintettel – az egyedi követéstől, tételes jellegtől nem célszerű eltekinteni.

Az alapbetegséggel összefüggő állapotellenőrzések esetében jó megoldást jelenthet az ilyen vizsgálatok definiálása adott betegségenként, és ezekhez egy finanszírozási összeg (pontszám) rendelése. Amennyiben az ilyen vizsgálatokat a ritka betegséghez értő specialisták végzik, nyilvánvaló annak többletköltsége, és ezen többletköltség elismerésének a szükségszerűsége.

Azokban az esetekben, amikor a ritka betegségben szenvedőket más területen kezelik, nyilvánvalóan szükséges, hogy ritka betegségük ismert legyen. Azokon a területeken, ahol a betegségük speciális kezelést igényel, ott már az is egyértelmű, hogy a kezelést olyan szakembernek kell végeznie, aki rendelkezik ezekkel az ismeretekkel. Ez utóbbi történhet kijelölt centrumokban, hogy legyen elég szakmai tapasztalat (és esetszám) a betegek biztonságos kezeléséhez. Ennek viszont nyilvánvaló többletköltsége van, amely vagy a centrum finanszírozásával (kvázi rendelkezésre állási díj) + a beavatkozás normál finanszírozásával vagy speciális díjazású finanszírozással oldható meg. (Pl. adott súlyszám a ritka betegséggel társulva valamekkora mértékben vagy valamilyen arányban emelkedik.) Ez a gondolatmenet a mai finanszírozási rendszer logikáját is figyelembe veszi, annak érdekében, hogy egy ilyen fejlesztés minél reálisabban megvalósítható legyen. Természetesen arról mindenképpen gondoskodni kell, hogy teljesítményvolumen-korlátba vagy más hasonló korlátozásba ez ne ütközzön, vagy legalább legyen kivételként kiemelve annak hatása alól.

A multimorbiditás kérdése a ritka betegségben szenvedőknél hatványozottan fontos. Nem egy olyan betegség van, melyben még az orvosilag nyújtható legjobb kezelés mellett is kialakulnak olyan szövődmények, amelyek az átlag populációban csak magas életkorban vagy masszív dohányzás, helytelen életmód stb. esetén jelentkeznek. A multimorbiditás – különös tekintettel azokra a betegségekre, melyek fellépése az adott ritka betegségben szenvedőknél gyakori – problémakörére megoldást jelenthet az ilyen betegek követése centrumokban, és a társult betegségek alap (ritka) betegséggel összhangban álló legmagasabb szintű kezelése. Ennek azonban finanszírozással is társulnia kell, melynek megvalósulására több technikai lehetőség is kínálkozik, még a jelenlegi finanszírozási rendszer figyelembevételével is:

- a.) a centrum fix díjazása + a beavatkozások normál díjazása
- b.) a multimorbiditás esetére (meghatározott betegségkombinációk megnevezésével!) többlet súlyszám/pontszám vagy szorzó alkalmazása
- c.) külön díjazások megállapítása (ráfordítás felmérés alapján)

Ezek a díjazások a betegségre tekintettel az egészségügyi szolgáltatónál jelentkeznek.

További megoldást jelenthet egyes speciális ritka beteg ellátások tekintetében szakmai képviselők bevonásával új finanszírozási kódok (*HBCS, indexált OENO) létrehozása és az általuk kódolt beavatkozás elvégzésére az adott ritka betegségben szenvedőket ellátó centrum(ok) kijelölése. A ritka betegségek esetében – azok alacsony betegsége, sporadikus és ingadozó létszámú megjelenésére tekintettel volumenkorlát jellegű finanszírozási korlátozások rendszerbe építése nem indokolt.

5.5.4. Gyógyszerbefogadási rendszer

A ritka betegségek – főleg a világszinten is ritka betegségekben szenvedők relatíve alacsony létszáma miatt – gyógyszerfejlesztése nagyon költségigényes, és csak igen magas áron eladott gyógyszerek esetén rentábilis. Magyarország e tekintetben járulékos piac, azaz nem magyarországi értékesítésre fejlesztették ki e gyógyszereket. Fontos lenne ezen nagy költségű, ún. „árva” gyógyszerek befogadására egy általános eljárásrendet kidolgozni, amely biztosítaná a szakma részvételét a döntésben, de ugyanígy a gazdaságosságot, átláthatóságot és tisztességes döntéshozatalt is. Az ilyen gyógyszerek beszerzése egyébként nemzetközi szinten – méretgazdaságossági szempontból – a közép-európai országok, vagy akár az Európai Unió szintjén nyilván előnyösebb, és ekkor talán arra is van lehetőség, hogy a gyógyszerfejlesztéshez szükséges populáció rendelkezésre álljon, amely mérsékelheti a kutatás költségeit, javíthatja eredményességét, hatékonyságát és elősegíti, hogy az adott ritka betegségben szenvedők mielőbb gyógyszeres terápiához jussanak.

5.5.5. Ellátási intézményrendszer

Kiemelten fontos, hogy a ritka betegségek ellátása szervezett keretek között, jól definiált működésű rendszerben történjen. A magyarországi ritka betegségekben szenvedők ellátása vonatkozásában a közigazgatási apparátuson belül a felelős szervezeti egységek és szakértők kijelölése, megfelelő személyi és tárgyi feltételek biztosítása szükséges a szerepek meghatározásával együtt.

A döntéshozó, jogszabályalkotó feladatkör az Emberi Erőforrások Minisztériumának Egészségügyért Felelős Államtitkársága szervezetén belül működne (Egészségpolitikai Főosztály).

A másik fontos szerep a hatósági ellenőrzési, szakhatósági feladatok ellátása. Ez a jelenlegi egészségügyi rendszer sajátosságait figyelembe véve az Országos Tisztifőorvosi Hivatal keretén belül képzelhető el.

A finanszírozói feladatokat az Országos Egészségbiztosítási Pénztár látja el, azzal a kiegészítéssel, hogy az intézményrendszer kialakítása, a központ és a regiszterek működése állami feladat, míg az egyes betegek ellátása után fizetendő társadalombiztosítási támogatás az OEP feladata.

A szakmai kollégiumi rendszerben Ritka Betegségek Tagozat létrehozása megfontolandó, azzal a kiegészítéssel, hogy a tagságnak le kell fednie a ritka betegségekkel érintett szakmákat. Természetesen az egyes ritka betegségek esetén csak e grémium szűkebb, az adott betegség vonatkozásában kompetens része foglalna állást, míg a ritka betegségeket együttesen érintő kérdésekben az egész grémium. Ezzel egy olyan fórum is létrejönne, amely keretében a ritka betegségek betegeit ellátók együtt tudnának működni a ritka betegségben szenvedők ellátásának közös fejlesztése érdekében. Ezen utóbbi szervezet akár betölthetné azt a feladatot is, amely nemcsak figyelemmel kíséri a nemzetközi tudományos aktualitásokat a ritka betegségek vonatkozásában, hanem akcióterveket dolgozna ki és a jogalkotók számára döntés előkészítő testületként is funkcionálna. Az európai uniós szintű együttműködés a ritka betegségekben szenvedők ellátásának fejlesztése érdekében kiemelt kérdés, mindenképp szükséges aktív szerepvállalás a ritka betegségekkel kapcsolatos döntések meghozatalában, az ezeket meghatározó európai uniós testületekben.

5.5.6. Ritka Betegségek Nemzeti Tervének további gondozása

A fejezetben felsorolt finanszírozási változásokhoz kapcsolódó jogszabályok módosítása, valamint az intézményrendszer létrehozását és működését biztosító jogszabályok megalkotásán túl a Ritka Betegségek Nemzeti Terve kormányzati elfogadása és megvalósításában történő további előrelépések a ritka betegségekben szenvedők magyarországi ellátásának jelentős javítását eredményezhetik.

5.6. Példa: Cisztás fibrózis kezelésének folyamata

5.6.1. Nemzetközi kitekintés

Az **Európai Cisztás Fibrózis Társaság Ellátási Standardjai**, a „Helyes gyakorlat útmutató.”²² és a „CF központ keretei”²³ c. dokumentumok megfogalmazzák a cisztás fibrózis ellátásának európai normáit, melyet a nyugat-európai országok többsége jelenleg is követ. Külön kitérnek a kelet-európai országok helyzetére, ugyanis ebben a térségben az anyagi és személyi feltételek hiányában az ellátás tudvalevő, hogy nem az ajánlások szerint zajlik. Azonban a szűkös erőforrások tudatában is megfogalmaz kezdeti lépéseket, átmeneti megoldásokat, melyek ezen országokban is bevezethetőek, és melyektől az ellátás minőségének, ezáltal a betegek életkilátásainak javulása várható.

A dokumentum megfogalmaz ajánlásokat mind a betegutak szervezésével és az ellátás színterével kapcsolatban, mind pedig minőségi és mennyiségi kritériumokat határoz meg a CF-szűréssel és diagnosztikával foglalkozó laboratóriumok számára, kijelöli a CF központok személyi és infrastrukturális feltételeit, korlátot szab a kezelés megkezdéséig eltelt maximálisan elfogadható időnek. Többször érinti a betegek és szüleik megfelelő tájékoztatásának szükségességét, módszereit, illetve a gyermekellátásból a felnőtt ellátásba történő átadás gördülékeny lebonyolításának jelentőségét. Ez utóbbit a két team közötti együttműködés, a beteggel és gondozóival folytatott többszöri megbeszélések teszik zökkenőmentessé. Hangsúlyozza továbbá a betegregiszterek fontosságát.

Tekintettel arra, hogy a mai kezelési lehetőségekkel a CF-es betegek döntő többsége jó általános állapotban megéri a felnőttkort, a dokumentum a gyermekkori CF-ellátás legfőbb feladatának a prevenciót nevezi, a felnőttek ellátásának pedig a terápiát és az élet végi gondozást.

Kimondja, hogy az újszülöttkori szűrővizsgálat szakmailag indokolt, bizonyítékokon alapul. Az újszülöttkori szűréssel kiemelt csecsemőket CF megerősített diagnózisa esetén 35, de legkésőbb 58 napos korban látnia kell CF-ellátó teamnek.

Verejtékvizsgálatot, illetve genetikai vizsgálatot végző laboratóriumoknak évente min. 150 verejtéktesztet el kell végezniük, a genetikai vizsgálatra levett mintákat legritkábban hetente fel kell dolgozniuk, valamint képesnek kell lenniük száraz vércsepp, teljes vér és szájnyálkahártya-kenet vizsgálatát elvégezni.

²² Smyth T. et al. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines. Journal of Cystic Fibrosis 13 (2014) S23–S42

²³ Conway S. et al. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre. Journal of Cystic Fibrosis 13 (2014) S3–S22

A pozitív diagnosztikus vizsgálat eredményét 24 órán belül közölni kell a családdal; a szóbeli tájékoztatást követően el kell őket látni írásos anyagokkal és ismertetni kell az elektronikus média releváns felületeit.

A dokumentum megállapítja, hogy a CF-es betegek centrumokban történő kezelése bizonyítottan hatékonyabb az ettől eltérő ellátási formáknál.

A megfelelő színvonalú betegellátás érdekében a centrumoknak legalább 100 beteget el kell látniuk. Ettől bizonyos esetekben eltérhetnek (például távoli, ritkán lakott régió), de legkevesebb 50 beteg kezelése velük szemben is elvárás, és utóbbi esetben egy nagyobb centrumhoz kell kapcsolódniuk.

További kritériumok a centrumokkal szemben:

- Rutin és sürgősségi ellátás céljából a nap 24 órájában elérhetőnek kell lennie.
- A keresztfertőzések megelőzése érdekében egyágyas kórtermekben kell elhelyezniük a betegeket, saját fürdőszobával és WC-vel.
- Gyermek hozzátartozója számára is elhelyezést kell biztosítaniuk.
- Team összetétele:
 - gyermekpulmonológus/pulmonológus
 - klinikai mikrobiológus
 - orvos gyakornok
 - klinikai szaknővér
 - fizioterapeuta
 - dietetikus
 - szociális munkás
 - gyógyszerész
 - titkárság
 - adatbázis koordinátor
- Elérnek egyéb szakorvosokat: gasztroenterológus-hepatológust, endokrinológus-diabetológust, fül-orr-gégészt, mellkas- és általános sebészt, aneszteziológust, reumatológust, szülész-nőgyógyászt, nefrológust, pszichiátert, intervenciósi radiológust.
- A különböző betegszámú (50, 100, 250 fő) centrumokban szükséges munkaidőarányokra ajánlásokat fogalmaz meg.
- Az egyes szakemberek ellátásban betöltött szerepét, munkakörét precízen körülírja.

A dokumentum a kelet-európai országok kapcsán tudomásul veszi, hogy az irányelv azonnali bevezetése, alkalmazása a gazdaságilag kevésbé fejlett európai országokban, ahol még nincs vagy nem megfelelő a CF-ellátás, nehézséget okozhat.

Megfogalmazza, hogy bizonyos kelet-európai országokban csak nagyon alapszintű vagy nem is észrevehető CF-ellátás zajlik, azonban feltétlenül szükséges, hogy minden európai ország ezen irányelv gyakorlati alkalmazására törekedjen, mert nem elfogadható, hogy a jelenlegihez hasonló várható élettartambeli különbségek legyenek egyes európai országok betegei között.

Az elvégzett felmérésekből kiderült, hogy jelenleg 50-nél kevesebb beteget látnak el a centrumok, és számos CF centrumban nincs szaknővér, dietetikus, mikrobiológus, pszichológus, szociális munkás vagy titkárság.

A felmérésben megkérdezettek véleménye megegyezett abban, hogy

gyermekgyógyász/pulmonológus, fizioterapeuta és CF nővér esszenciálisak a csapatban, és a minimálisan 50 fős betegszám reálisnak és elfogadhatónak tűnik számukra.

Problémát okoz az is, hogy több országban nincs együttműködés a gyermek és felnőtt centrumok között.

Ezen kelet-európai országokban a következő kezdeti lépéseket látja szükségesnek az Európai CF Társaság:

- Centralizálni kell a CF ellátást, mind a gyermekek, mind a felnőttek számára megfelelő szintű komplex ellátást nyújtani tudó centrumokba.
- A centrumoknak legalább 100 beteget kell ellátniuk, de ideiglenesen az 50-es létszám is elfogadható.
- Az anyagi és személyi korlátok miatt a külső kórházzal megosztott/oda kihelyezett ellátás nem követendő stratégia ezekben az országokban.
- A forrásokat közvetlenül a centrumokba kell irányítani, melyek nagyobb kórházakban, lehetőség szerint egyetemi intézményekben kapjanak helyet.
- A *minimum* személyi feltételek: szakorvos és szaknővér (1-1 a gyermekeknek és felnőtteknek) és CF specialista gyógytornász.
- A *cél* személyi feltételek: mikrobiológus, dietetikus, pszichológus, szociális munkás, klinikai genetikus, de ezek hiánya ne hátráltassa a centrumok felállítását.

A cisztás fibrózis ellátására az **Egyesült Királyságban** kétféle ellátási modellt dolgoztak ki:²⁴

- „Full care”: A beteg ellátása teljes egészében a CF központban történik (Anglia 53 millió fős lakosságát 21 centrum látja el)
- „Shared care”: A beteg ellátását megosztja a CF központ és a területi, CF-hálózathoz tartozó kórház

A felnőttek ellátása kizárólag „full care” keretében történhet (rutin beavatkozásokat, ill. hospice ellátást területi intézményben is végezhetnek, a központ értesítése mellett), a gyermekek ellátása pedig bármelyik modell szerint végezhető, a szülők választhatnak a két lehetőség közül.

Alapvetés, hogy a hálózati kórházban ugyanolyan színvonalú ellátást kell nyújtani, mint centrumban végzett kezelés során. Nem fontos, hogy a beteg minden alkalommal ugyanahhoz az orvoshoz kerüljön, de évente min. 2 alkalommal lássa a saját orvosa, aki probléma esetén bármikor rendelkezésre áll. A centrum 24 órás elérést biztosít, bármikor azonnal képes felvenni a beteget. Kizárólag életveszély esetén vihetik máshová, de amint lehetséges, át kell szállítani a központba. Ha ez nem lehetséges (pl. égési osztály), a centrum ellátja tanácsokkal a kezelést végző intézményt. A centrumok rendelkeznek az újszülöttkori szűrővizsgálatokhoz, a diagnózis felállításához, illetve mikrobiológiai vizsgálatokhoz szükséges laboratóriumi háttérrel vagy hozzáféréssel. Fekvő- és

²⁴ Cystic fibrosis Our focus. Standards for the Clinical Care of Children and Adults with cystic fibrosis in the UK, 2011.

járobeteg-ellátásra egyaránt felkészültek, elegendő ágygal rendelkeznek. Ők készítik el a protokollokat a hálózati kórházak részére, ahonnan a konzultánsok rendszeresen látogatják a központot.

Bármely ellátási esemény 5 napon belül jelentendő a központnak, akut exacerbáció 1 napon belül. A központban beállított terápia megváltoztatását azonnal jelezni kell.

Felkészültek a speciális gondozást igénylő élethelyzetekre, mint a tinédzserkor, a gyermekvállalási szándék és a terhesség, a transzplantáció, illetve a palliatív ellátás, hospice nyújtása. Nem hagyják figyelmen kívül az alapbetegséghez társuló problémákat, mint az antibiotikus kezelés mellékhatásaként esetlegesen fellépő hallásvesztés vagy a férfi infertilitás kérdését sem.

A **franciaországi** ellátás felépítése hasonló az Egyesült Királyság gyakorlatához. Kiemelendő a betegek biztonságát szolgáló, francia és angol nyelvű CF „kártya” (4. sz. Melléklet), melyet mindig maguknál tartanak. Fel kell mutatniuk sürgősségi ellátás igénybe vételekor, vagy, ha nem a kezelőorvosuknál részesülnek ellátásban. Ezen a kártyán szerepelnek az ellátó centrum és a kezelőorvos adatai, illetve rövid, betegspecifikus instrukciók az orvosoknak (pl. mire gondoljanak fáradékony, szédülés, hányinger esetén, mire gondoljanak bélrendszeri panaszok esetén stb.). Ezt kiegészíti egy információs „kártya”, mely elsősorban a betegek számára nyújt tájékoztatást, de e mellé kell tenniük utolsó zárójelentésüket és utolsó leleteiket. Ezt a dokumentumot szintén mindig maguknál kell tartaniuk.

Ezen kívül kiemelendő, hogy koordinátor nővért jelölnek ki, aki a beteg centrumban zajló összes konzultációján jelen van, szervezi a beteg vizsgálatait, időpontjait, további gondozását²⁵.

5.6.2. CF ellátásának jelenlegi helyzete

A hazai cisztás fibrózis ellátás habár sok évre visszatekintő szakmai múlttal rendelkezik, sokáig nem rendelkezett ön maga pontos bemutatására és a pillanatnyi betegellátási helyzet áttekintésére vonatkozó összesített betegadatbázissal. Azonban az idő előrehaladtával, a betegek emelkedő létszámával és várható életkorával együtt folyamatosan alakult ki az igény egy ilyen, a kezelőorvosok és ellátóhelyek összehangolt munkájának eredményéből születő betegregiszter létrehozására. A hazai CF-regiszter 2008 óta működik, rendszeres összefoglalót készít az elmúlt év adataiból.

Az Egészségügyi Világszervezet definíciója szerint a betegregiszter dokumentumok olyan gyűjteménye, mely egységes információt tartalmaz az egyénekről, amelyet szisztematikus és átfogó módon gyűjtöttek előre meghatározott tudományos, klinikai vagy szakmapolitikai célból. A Magyar Cisztás Fibrózis regiszter az említett kritériumoknak az alábbi feltételek teljesítésével felel meg:

Adatainkat az ország összes cisztás fibrózisos beteget gondozó és ellátó intézmények által küldött, egységes – az európai betegregiszterben is definiált – paramétereket tartalmazó jelentések alapján gyűjtjük össze éves frekvenciával. A gyűjtött paraméterekkel kapcsolatban nemcsak országos konszenzus alakult ki az elmúlt évek során, de azok az európai regiszternek is megfeleltethető definíciók mentén kerültek kialakításra, ezáltal pedig biztosítható nemcsak az országos intézmények adatainak összehasonlítása, de az európai viszonylatok közé is elhelyezhetőek az adatok.

Az adatok kiértékelése, a betegség multidiszciplináris ellátást igénylő volta miatt, több síkban is értelmezhető. A klinikai adatok képet nyújtanak az ellátás minőségéről, a terápiák rövid és hosszú

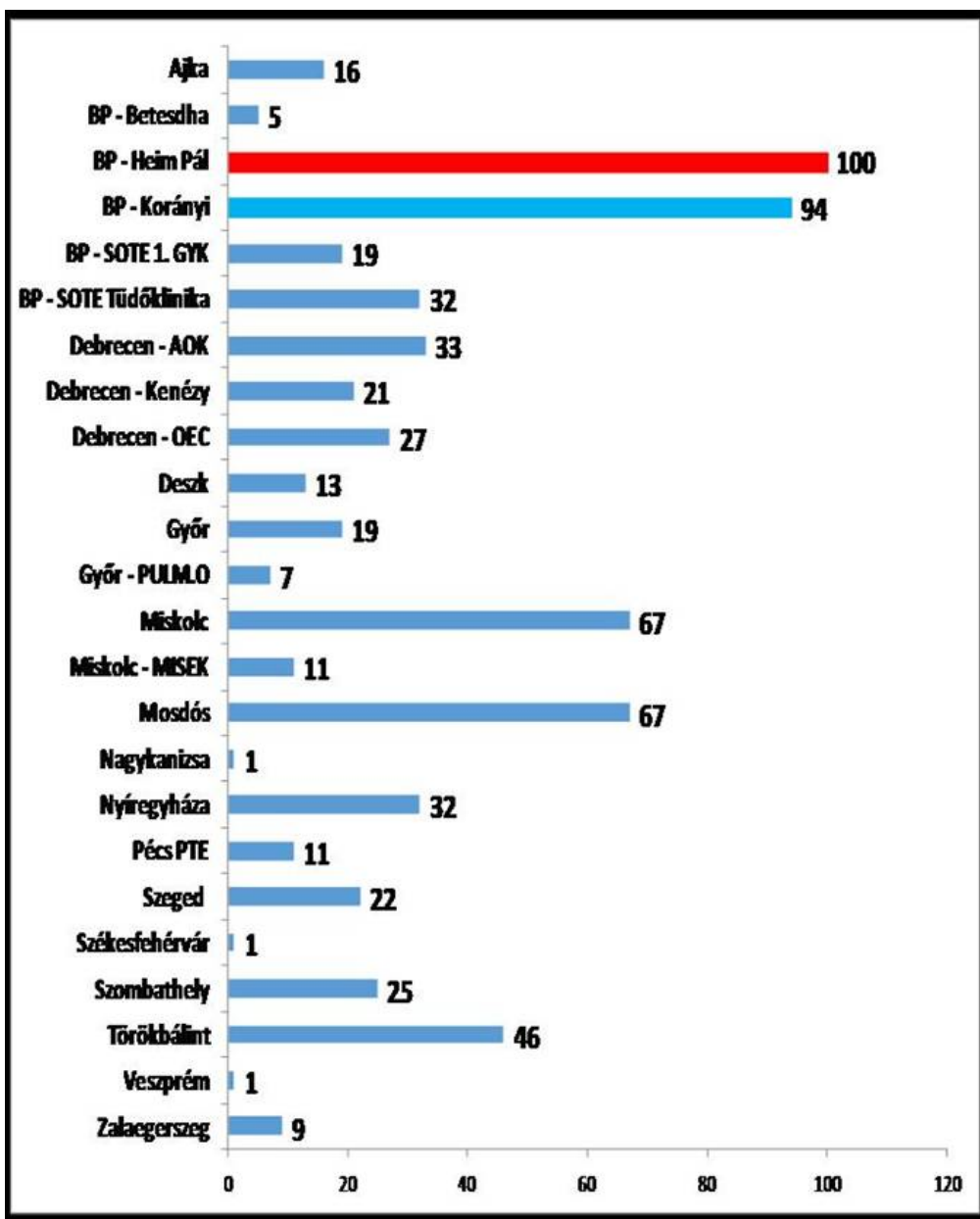
²⁵ Mucoviscidose. Protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare. Haute Autorité de Santé, 2006.

távú hatásairól. Az epidemiológiai adatokból a betegség területi eloszlása mellett képet kaphatnak a szakemberek az ellátóhelyek leterheltségéről valamint azok várható gazdasági hatásairól is. Összehasonlítható a hazai gyakorlatok eredményessége a környező országok gyakorlataival, a konkrét adatoknak köszönhetően pedig pontosan megfogalmazható kérdések tehetőek fel az egyes országok társszervezeteinek, szakembereinek. A genetikai adatok a betegség eredetéről és napjainkban a genetikai alapú terápiák fejlődésével egyre inkább a gyógyítás fókuszpontjainak meghatározásában is lényeges szerepet játszanak.

A regiszter kulcsfontosságú a civil szervezet érdekérvényesítő képességének tekintetében is. A döntéshozók, szakmapolitikai képviselők pontos tájékoztatásával naprakész és reális képet tudunk nyújtani a felmerülő kérdéseink és igényeink következményeit illetően. A betegszervezet az adatbázis segítségével olyan elemzéseket is képes elvégezni, amelyek az aktuális témát illetően kerülnek ad-hoc jelleggel fókuszba, ezáltal segítve elő a felelősségteljes döntéshozatalt és az igények megvalósíthatóságának reális felmérését.

Összefoglalva elmondható tehát, hogy a jól működő betegregiszter, a megfelelő technológiai és orvosszakmai háttér nem csak a tudományos munkában és a betegellátás irányának meghatározásában játszik kulcsszerepet, de a szakmapolitikai döntéshozatalban és ezen keresztül a betegszervezet általános érdekérvényesítő képességére is meghatározó hatással van.

2. ábra: Betegek létszáma ellátó helyek szerint, 2013-ban



Hazánkban 24 intézményben látnak el CF-es betegeket, a betegszám 1-100 fő között alakul. Tekintettel arra, hogy az európai ajánlások min. 50 főt, de optimális esetben min. 100 főt ellátó centrumok fenntartását javasolják, megállapítható, hogy Magyarországon messze a szakmailag indokolt alatt maradnak a betegszámok és aránytalanul magas az ellátóhelyek száma.

Országos szinten a 600 beteg ellátását 6-10 CF-központ tudná optimálisan ellátni (gyermek és felnőtt központok összesen). Az ellátóhelyek számának csökkentése személyi és intézményi ellentétekhez vezethet. Ennek elkerülésére javasoljuk, hogy rendelet mondja ki a CF centrumokhoz kötött ellátását. A centrumok feleljenek meg mind betegszámban, mind személyi és tárgyi adottságaikban az

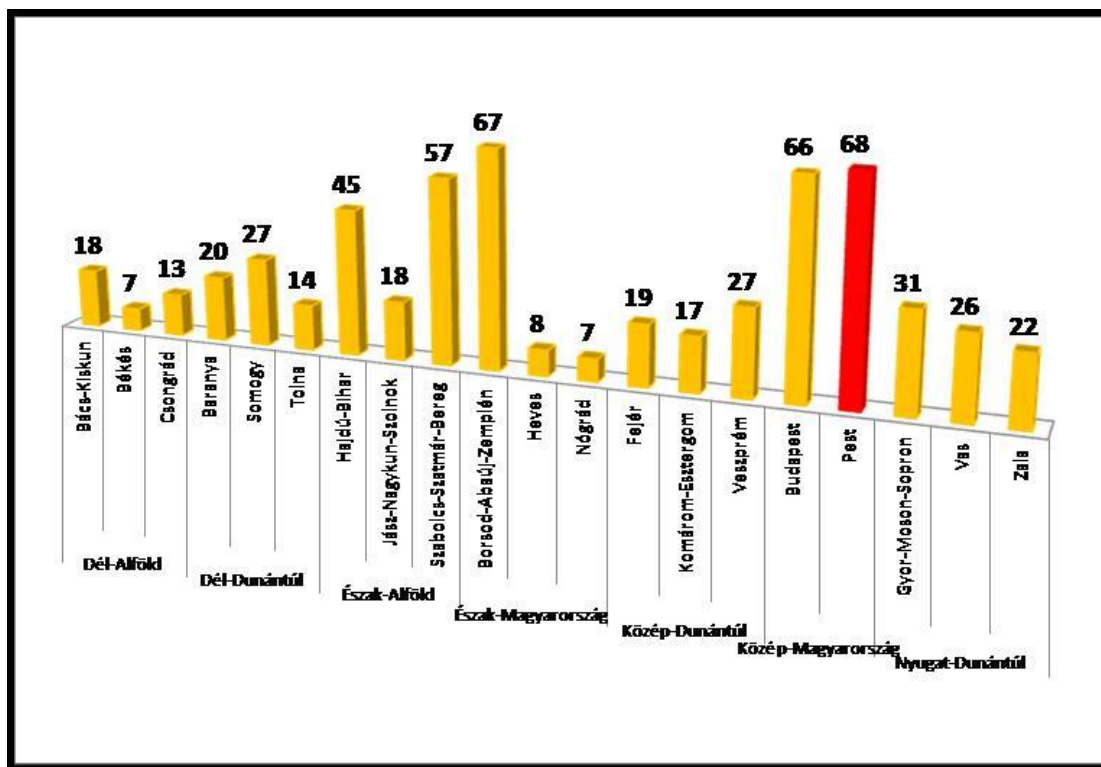
ajánlásoknak. Javasoljuk, hogy nem CF-központban történő ellátásért ne járjon támogatás az intézménynek.

Figyelemre méltó, hogy míg az 1,7 millió lakosú Budapesten 66 CF-es beteget tartanak nyilván (prevalencia: 0,39:10000), és az 1.235.000 fős Pest megyében 68-at (0,59:10 000), addig a nem egészen 700 000 fős Borsod-Abaúj-Zemplén megyében 67 CF-es beteg él (0,96:10000), az 550 000-es népességű Szabolcs-Szatmár-Bereg megyében pedig 57 (1,04:10000). Az Európai Unióban és az Amerikai Egyesült Államokban egyaránt 0,74:10 000 körüli a CF prevalenciája.

Az irreálisan magas előfordulási gyakoriság felveti annak lehetőségét, hogy egyes megyékben valamilyen okból kifolyólag a betegség túlkódolt.

A jelenlegi finanszírozási rendszerben betegségalapú juttatásokra és kedvezményekre jogosult a beteg és családja.

3. ábra: Betegek létszáma lakóhelyeik szerint, 2013.



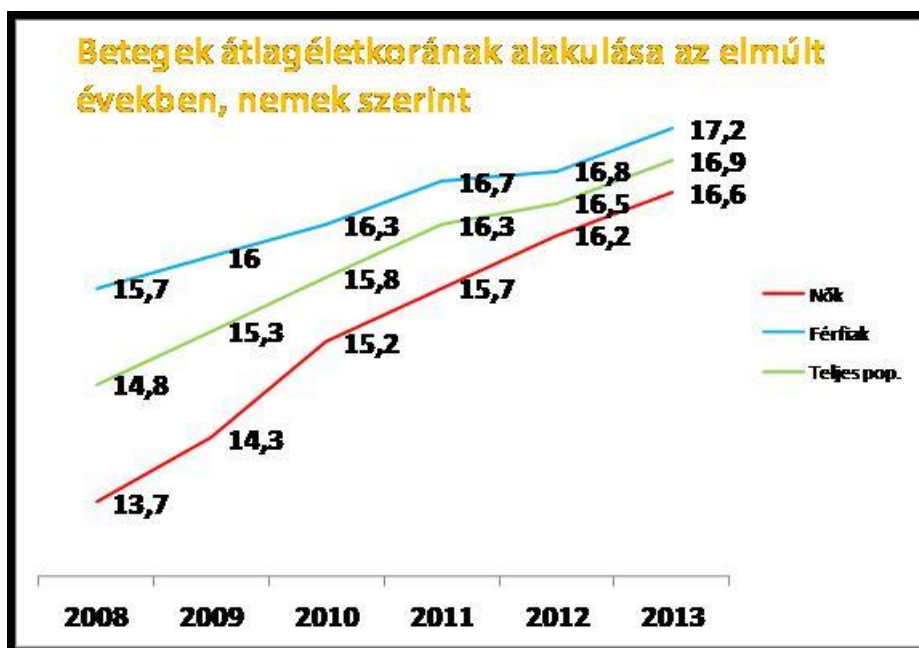
Átlagéletkor:

Az elmúlt években jól nyomonkövethető a hazai CF-es betegek átlagéletkorának emelkedése: 5 év alatt a férfi és nőbetegek átlagéletkora összességében 2,1 évvel nőtt. Európai Unió összehasonlítóval 2010-ből rendelkezünk, ekkor 18 adatszolgáltató ország közül a 13. helyen álltunk e tekintetben. 11 országban már 2009/10-ben is magasabb volt a betegek átlagéletkora, mint nálunk 2013-ban.

4. ábra: Európai CF-es betegek átlagéletkora a CF-regiszterek alapján

	Patients n	Estimated coverage# %	Age years		
			Mean	Median	Range
EU28 countries					
AT	352	39	13.1	11.9	0.2–55.5
BE ^f	1129	>90	20.4	18.5	0.0–68.5
BG ⁺	95		14.2	13.4	0.2–52.3
CZ ^f	507	100	17.2	15.8	0.1–55.5
DE ^f	5048	90	19.9	18.5	0.0–71.5
DK ^f	451	100	21.8	20.4	0.2–61.3
ES	740	30	17.0	14.9	0.1–57.8
FR ^f	5640	90	19.1	16.5	0.0–79.6
GR	92	20	16.1	15.9	2.0–41.4
HU ^f	555	90	15.8	15.4	0.2–60.9
IE ^{f,s}	1021	90	18.6	18.1	0.4–58.7
IT	539	14	24.6	24.6	0.8–60.4
LV	29	>90	11.6	10.2	1.2–27.0
NL ^f	1249	97	21.1	18.6	0.1–70.5
PT	117	42%	14.4	12.4	0.0–49.5
SE ^f	578	85–90	22.5	20.2	0.2–71.1
SI	66	75	13.1	11.9	0.3–54.1
UK ^{f,+}	4408		19.9	18.7	0.1–75.7

5. ábra: Betegek átlagéletkorának alakulása az elmúlt években



5.6.3. Az ellátásszervezés neuralgikus pontjai ritka betegségekben szenvedő betegeknél Magyarországon

A hazánkban leggyakrabban előforduló ritka betegséggel, a cisztás fibrózissal (CF) kapcsolatban fogalmazunk meg olyan általános szakmai összefüggéseket és irányelveket, amelyek a betegutak kijelölését célzó egészségügyi szervezési szakértők számára fontos információkat tartalmazhatnak az ellátási tervek meghatározása és az eredmények elemzése során.

A CF vonatkozásában tett megállapításokat a ritka betegségekre is általánosíthatjuk azzal, hogy minden kórképnek megvan a maga szakmai – személyi, tárgyi és egyéb – követelménye mind körleírásban, mind diagnosztikában, terápiában, gondozásban és finanszírozásban.

2008 óta folyamatosan betegregiszterrel történik a páciensek nyilvántartása, ami civil szervezeti szinten működik és az ellátó helyektől kapott adatokat dolgozza fel. Magyarországon közel 600 ismert CF páciens van a nyilvántartásban a 2013-as adatszolgáltatás alapján.

1. Centrumokban történő gondozás

Mind a hazai és nemzetközi evidenciák, mind a gyakorlati tapasztalatok azt igazolják, hogy a CF-es betegeket centralizáltan indokolt ellátni. Úgy szakmai, mint költséghatékonysági szempontból ez a követendő ellátási forma. A betegek speciális szükségletei így elégíthetők maximálisan ki. A hazai prevalencia és incidencia adatok szintén ezt indokolják.

2. Magasabb ellátási szintű betegirányítás

A gyakori kórképekben szenvedő egyénekhez viszonyítva a CF-es páciensek ellátásának szervezését és irányítását nem az alapellátásban, hanem magasabb ellátási szinten, a kijelölt – egyébként kórházi ellátást nyújtó – centrumok szintjén kell kezdeményezni. Ennek alapvető oka, hogy a betegség kezeléséhez, gondozásához szükséges szakmai kompetenciával és ismeretekkel jellemzően ezek a szolgáltatók rendelkeznek. Megjegyzendő azonban, hogy ma már a betegeket – bizonyos feltételek teljesülése esetén – kúraszerű ellátásban is lehet kezelni, vagyis a két-három hetes kúrákat a páciens „bejárva” is megkaphatja.

3. Folyamatosság fenntartása a gondozásban

Mivel a betegség az orvostudomány jelenlegi állása szerint nem gyógyítható, krónikus lefolyású, ezért kiemelten fontos a beteg, a szülő és a környezet (óvoda, iskola, munkahely) oktatása. A cél az, hogy a beteg elsajátítsa az otthonában kivitelezhető, egészségi állapotát minél tovább megőrző öntevékenységet. Gyermekkorban a szülők, később a betegek által végzett önmenedzselés kedvezően befolyásolja az időszakos és folyamatos állapotromlásokat.

Kritikus időpont a gyermek ellátásból a felnőtt ellátásba kerülés, hiszen a beteg az addig megszokott hely, helyzet, szakmai személyzet, attitűd helyett egy új egészségügyi környezetbe kerül, ahol más – őt felnőttként kezelő – szemlélettel találkozik.

4. Multidiszciplináris szakmai környezet

A betegség összetettsége és több szervi érintettsége miatt ellátása számos egészségügyi szakma és szakterület együttműködését igényli.

- Pulmonológia (A legsúlyosabb tünetek, elváltozások a légzőszervrendszerben keletkeznek, amihez kellő tapasztalattal és ismeretekkel rendelkező tüdőgyógyászokra van szükség.)

- Labordiagnosztika, Mikrobiológia (Az állapotromlásokat okozó, a lefolyást befolyásoló – olykor meglehetősen ritka – baktériumok kitenyésztése érzékenység/rezisztencia vonatkozásában elengedhetetlen az adekvát kezelés, terápia összeállításához.)
- Képkalkuló diagnosztika (Folyamatos röntgen- és CT monitorozás szükséges a státusz követéséhez. Ehhez olyan radiológusokra van szükség, akik ismerik a CF-re specifikus elváltozásokat.)
- Gyógytorna és fizioterápia (A CF-es betegek állapotáért nagymértékben felelős a tüdő megtisztítását elősegítő, naponta többször végzett fizioterápia. Ennek betanítása, követése olyan gyógytornász szakembert igényel, aki sokéves tapasztalattal bír e területen.)
- Mellkassebészet (Akut esetben azonnali sebészi beavatkozás válhat szükségessé.)
- Bronchológia
- Fül-orr-gégészet
- Pszichológia (A betegség meglétével összefüggésben nagyon gyakran olyan lelki panaszok is kialakulnak, amelyek leküzdéséhez fontosak a pszichológus szakemberek.)
- Dietetika (A CF emésztő-szervrendszeri érintettsége miatt a tápláltsági állapot szintén jelentős tényezője a kórlefolyásnak. A táplálkozási rend kialakításához, tanácsadáshoz dietetikus szakemberekre van szükség.)
- Intenzív terápiás háttér (Súlyos, akut esetben szükségessé válhat a napi 24 órás megfigyelés.)
- Ápolás (Nagy hangsúly van, főleg a kúraszerű, vagy kórházi ellátások esetében, a szakmailag kompetens és felkészült ápolók jelenlétén, tevékenységén.)
- Gasztroenterológia (A CF-ben az emésztő szervrendszer szintén érintett: a hasnyálmirigy, a gyomor- és bélrendszer, a máj és epe speciális elváltozásai fordulnak elő)
- Hepatológia
- Urológia
- Andrológia (Férfi betegek infertilitása miatt releváns.)
- Nőgyógyászat, szülészet (Női pácienseknél elengedhetetlen.)
- Fül-orr-gégészet (Invazív beavatkozások esetén releváns.)
- Diabetológia (A CF-ben tipikusan kialakuló cukorbetegségnél indokolt lehet.)
- Transzplantációs sebészet (Jelenleg a betegek tüdőátültetését még Bécsben végzik, viszont a Budapesten történő transzplantáció várhatóan 2015-ben elindul.)
- Transzplantált betegek gondozása (A tüdőátültetésen átesett betegeket – ideértve a CF pácienseket is – a SOTE Pulmonológiai Klinikáján gondozzák jelenleg.)
- Orvosi genetika

Ha bizonyos szakmák, szakterületek nem, vagy nem a kellő kapacitással érhetőek el a centrumban, szükség lehet a centrumon kívüli intézményekbe történő beutalásra. Ez esetekben viszont rendkívül fontos, hogy olyan szakemberekhez történjen az irányítás, olyan intézményekkel alakuljon ki tartósan jó horizontális szakmai kapcsolat, ahol a CF betegségében jártas és tapasztalt személyzet van jelen.

5. Speciális feltételrendszer

Mint az a fentiek alapján is nyilvánvalóvá vált, a szakmai személyzet speciális, több éves gyakorlati tapasztalatokon alapuló szaktudással kell, hogy rendelkezzen.

A betegek kezelése – nemzetközi trendek alapján is – izolált helyiségben történik, amihez elkülönített

betegszobák és kezelők szükségesek a legkiemelkedőbb higiéniai feltételek megteremtésével párhuzamosan.

A kúraszerű ellátások során adott gyógyszerek speciális antibiotikumok és egyéb intravénás szerek, amelyek több hatóanyaggal, viszonylag nagy mennyiségben kell, hogy készleten legyenek a centrumokban. A CF-es betegek a baktérium rezisztenciától függően kapják az antibiotikumokat (egyszerre kettő, vagy több hatóanyagút) legalább 2-3 héten keresztül napi többszöri – 2-3 – alkalommal. Megjegyzendő, hogy mindehhez jelentős volumenű egyszer használatos eszközre is szükség van állandó jelleggel.

A speciális feltételrendszer mind személyi, mind tárgyi, mind szakmai, anyagi és gyógyszer kondíciókban indokolt, ami újfent alátámasztja a centrumokban történő gondozás indokoltságát.

6. Magas finanszírozás, magas költségek

A kórházi esetek viszonylagos és abszolút értelemben is magas költségigényességgel vehetők számba. Célszerű lenne – a finanszírozási átalánydíjak revideálása végett – kontrolling alapon a kórházi esetek szintjén folyamatosan górcső alatt tartani a felhasznált anyagok, eszközök valós költségeit, valamint a szükséges szakemberek bérköltségeit, a rezsiköltségeket, a kért vizsgálatokkal kapcsolatosan felmerült ráfordításokat és minden egyéb közvetlen és közvetett költséget a finanszírozás pénzügyi fedezeti megítéléséhez.

Bevételi oldalról konstatálható, hogy az OEP – teljes alapdíjat feltételezve (150 eFt/súlyszám) – a széles spektrumú és kombinált antibiotikus intravénás kezelésért egy esetre – 3,21923 súlyszám a releváns HBCs – közel 483 eFt-ot fizet a jogszabályban külön nevesített centrumoknak.

A jogszabályban a tüdőátültetésre (ami érinti a CF-es betegeket is) 20 MFt van rögzítve.

Példának okáért a külön kijelölt intézet adott szakorvosa által felírható speciális CF gyógyszerek közül a Pulmozyme oldat (30 adag/doboz, napi 1, vagy 2 adag szükséges) dobozának fogyasztói ára több, mint 191 eFt, amit 100%-osan megtérít az egészségbiztosító. Szintén speciális CF inhalációs szer a TOBI/BRAMITOB (60 adag/doboz, kúraban alkalmazva 2 havonta 1 doboz szükséges) dobozának fogyasztói ára kb. 514 eFt, amit szintén teljes mértékben támogat a TB. Fentiekén túl természetesen még számos állandó gyógyszerre van szükség, amelyek különböző költséggel bírnak, eltérő a TB támogatásuk mértéke, valamint a felírásra jogosultak köre.

A szakmai személyzetre vonatkozó bérek és a bérköltség oldaláról feketén-fehéren megállapítható, hogy a betegség krónikus mivoltára és a betegek többszörösen hátrányos helyzetére tekintettel ebben az ellátási szegmensben a szakemberek nem kapnak paraszolvenciát a betegtől, ugyanakkor teljes munkaidőben kell végezniük munkájukat, másodállásra nincs igazából lehetőség a kapacitáshiány miatt.

Látható, hogy ezen adatok alapján a CF, mint ritka betegség, rendkívül magas kiadással jár, ezért indokolt különböző egészség-gazdaságtani számításokkal és elemzésekkel is kiértékelni az idevágó ellátásokat, a kapott egészségértéket, valamint az ellátásszervezést.

7. Minőségbiztosítás speciális indikátorok mérésével

A CF-ben is nagy jelentősége van a minőség mérésének, azonban míg a gyógyítható és népegészségügyi szempontból kiemeltebb jelentőséggel bíró betegségek vonatkozásában más mutatószámok alapján kell megítélni az ellátások hatásosságát és hatékonyságát, addig a ritka

betegségek kezelése során más egészségcélok fogalmazódnak meg.

A CF-es betegek körére vonatkozólag orvos-szakmai oldalról a várható élettartam kitolásának, a minél kevesebb kórházi kúrának, a minél teljesebb élet megélésének, a minél jobb életminőségben megélt évek száma növelésének van relevanciája.

A CF-es betegnél olyan társadalmi célok kerülnek kijelölésre, ami más betegnek természetes és evidens, így pl. az iskolai végzettségek, képesítések megszerzése, munkavállalás, felnőtté válás, párkapcsolatok kialakítása, vagy a családalapítás komoly kihívásokat jelentenek.

Akár a szakmai adatokból képzett indikátorokat, akár a társadalmi és egyéni – nem közvetlenül az egészségi állapottal összefüggő – célok teljesülését végezzük, minőséget mérhetünk. Megítélhetjük az adott centrum szakmai munkáját, vagy akár az egyén (gyermeknél a szülő és környezete) öntevékenységének milyenségét.

A minőségügyi analíziseknek fontos szerepük van a visszacsatolásnál mind a centrumokban folytatott tevékenység és az ott dolgozó szakemberek feladatvégzésének, mind pedig az egyén (gyermek esetében a szülő és a környezet) önmenedzselésének kiértékelésénél.

5.6.4. Összefogás egészségügyi ágazaton belül és ágazaton kívül

A ritka betegségek többségében, így a CF-ben is, kiemelt szerepe van az ellátást végző szereplők és centrumok összehangolt munkájának, kooperációjának. A tapasztalatcsere, az esettanulmányok ismertetése az egészségügyi szolgáltatást nyújtó szereplők tudástárát bővíti.

Ezek a betegek más társadalmi szegmensekben is hátrányos helyzetbe kerülnek, ezért indokolt az oktatási és a szociális szféra bevonása. Előbbi az iskolai rendszerben történő integráció megteremtése miatt, utóbbi pedig több, szociális jellegű hátrány ellensúlyozása miatt fontos. Releváns szektor még a foglalkoztatási szféra.

Látható, hogy a fenti feladatok ellátása, a kapcsolatok kialakítása és fenntartása, az integrációs kezdeményezések megtétele csak közösségi szinten képzelhető el, ezért jellemzően ritka betegségek esetében civil szervezetek is megalakulnak, akik segítséget nyújtanak a pácienseknek és családjuknak.

5.6.5. Javaslatok a cisztás fibrózis ellátásának javítására

Szűrés

A csecsemőkorai szűrés bevezetéséről évek óta szakmai vita zajlik, melynek középpontjában az elvégzendő szűrővizsgálat áll. A kérdésről mihamarabbi döntéshozatal szükséges.

Mivel a jelenlegi törvények szigorú szabályrendszerben korlátozzák a genetikai vizsgálatok elvégzését és az azzal kapcsolatos tájékoztatást; felmerül az is, hogy jogszabály-módosítás segíthet az újszülöttkori szűrés bevezetésében. Megfontolandó, hogy ne csak klinikai genetikus adhasson információt a szülők részére, hanem a cisztás fibrózis ellátásban jártas orvos is.

Ellátás centralizálása

A nemzetközi ajánlásokat követve javíthatunk a betegek ellátásán. Szakértői központok létrehozásával számon kérhető lenne az ellátás minősége és a szakmai protokollok betartása. A

szakértői központoknak feladatot kellene vállalni a kutatásban, konferenciák szervezésében, a nemzetközi konferenciákon való részvételben, oktatásban (orvos, nővér, gyógytornász). Amennyiben a CF-ellátás nemzetközi protokollja változik, a centrumok vezetőinek figyelmét ráirányítva fel kellene vetnie a magyar ajánlás esetleges megváltoztatását.

Az Európai Cisztás Fibrózis Társaság ajánlását betartva szükséges kialakítani a centrumokat.

A magyarországi cisztás fibrózis ellátásra vonatkozó szakmai irányelvek bevezetésével ellenőrizhetőbb ellátási rendszert lehetne kialakítani.

Egészségügyi személyzet informálása

Egyszerű, könnyen érthető, de a betegségről átfogó képet adó tájékoztató anyagok létrehozásával a házi orvosokat és a gyógyszerészeket is informálni lehetne a betegség ellátásával kapcsolatos nehézségekről.

A CF-kártya bevezetése segítené a betegek ellátása közben felmerülő könnyebb problémák megoldását. Ezen szerepelni kellene a diagnózisnak, a gyógyszereknek és a centrum elérhetőségének is.

Gondozás

A diagnózis megszületése után, illetve a gyermek ellátásból a felnőtt ellátásba átkerülve a házi orvosnak és a beteget gondozó orvosnak javasolt mihamarabb felvenni a kapcsolatot.

A házi orvosnak kérdés esetén legyen lehetősége a centrummal való azonnali kapcsolatfelvétellel.

A gyermek és a felnőtt centrumok közötti kapcsolatot erősítve könnyíteni lehetne az átadás/átvétel nehézségein a betegek és az orvosok szemszögéből is. Megfelelő betegoktatással ezt az átmenetet könnyebbé tehetnénk a betegeknek és családjuknak, valamint adherenciájukat is növelnénk.

A cisztás fibrózis ellátásban javasolt a CF-koordinátor, illetve nővér szerepének erősítése, mivel ő folyamatos kapcsolatban áll a betegekkel, a szülőkkel, a házi orvossal. Fontos a gyors elérhetőség. Indokolt esetben javasolja az azonnali orvoshoz irányítást.

A pszichés vezetésre nagyobb hangsúlyt kell fektetni, mely nemcsak a betegeket, hanem családjukat is kell, hogy célozza.

Betegek tájékoztatása

Szükségesnek tartjuk, hogy CF nővér vagy CF-koordinátor betegoktatást végezzen, melynek egyik központi eleme a higiénés szabályok fontossága: a betegek egymás közötti kapcsolattartása és az otthoni eszközök fertőtlenítése.

Szükség lenne egységes álláspont kialakítására a pályaválasztással kapcsolatban. A probléma már 14 éves kor körül jelentkezik, így mind a gyerek, mind a felnőtt ellátást érinti.

Az ellátó orvos tájékoztassa a beteget a betegszervezetek létezéséről és az ahhoz való csatlakozás fontosságáról.

Szociális segítségnyújtás

A megváltozott munkaképesség elbírálásánál szükséges lenne a CF-ellátó orvosok bevonása és a kritériumok egységesítése. Fontos a CF-ben szenvedő betegek munkavállalásának támogatása és

munkakörülményeik javítása. A CF-eseket foglalkoztatókat fel kell világosítani a betegek speciális igényeiről.

A jelenlegi helyzet javítására számos olyan lépést lehetne tenni, mely nem jelent anyagi terhet a központi finanszírozásra, de a betegellátás minőségén jelentősen tudná emelni.

V. Mellékletek

1. sz. melléklet: Egyes országok kötelező újszülöttkori szűrővizsgálatai
2. sz. melléklet: Semmelweis Egyetem Ritka Betegség Hálózata által ellátott betegségek
3. sz. melléklet: Tájékoztató a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége segélyvonaláról (3/1) és önkéntes toborzásról (3/2)
4. sz. melléklet: Franciaországban használatos cisztás fibrózis kártya

VI. Hivatkozások

1. Eurordis survey 2005 & Guillem, P et al. Rare diseases in disabled children an epidemiological survey, Archives of diseases in childhood, februari 2008.
2. Eurordis survey 2007
3. Austrian National Action Plan for Rare Diseases, Executive Summary. Bundesministerium fur Gesundheit, 2015
4. Recommendations and Proposed Measures for a Belgian Plan for Rare Diseases. Fund Rare Diseases and Orphan Drugs, Managed by the King Baudouin Foundation, 2011
5. Report on the Fulfillment of Tasks from the 1st National Action Plan for Rare Diseases (2012-2014) and the 2nd National Action Plan for Rare Diseases (2015-2017). (Czech Government Resolution n. 76 from February 4, 2015)
6. Strategy of the Netherlands in the Field of Rare Diseases. The Ministry of Health, Welfare and Sports
7. National Plan of Action for People with Rare Diseases. National Action League for People with Rare Diseases, NAMSE Coordination Office, Bonn, 2013.
8. National Strategy for the Development of Health Care for Patients with Rare Diseases for the Years 2012-2013), Slovakia
9. Work Plan for the Field of Rare Diseases in the Republic of Slovenia. The Ministry of Health of the Republic of Slovenia, September 2011.
10. The UK Strategy for Rare Diseases. Department of Health, November 2013.
11. Az Európai Bizottság honlapja, Ritka betegség definíciója: http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_en.htm
12. European Commission: Public Health. Rare diseases - What are they?
13. http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_en.htm
14. Eurordis: The Voice of 12 000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. 2009.
15. Szegedi M, Molnár MJ, Boncz I, Kosztolányi G. Hangsúlyeltolódások a hazai gyógyszerek finanszírozásában: a ritka betegségek kezelésére szolgáló árva gyógyszerek támogatása. Árva gyógyszerek finanszírozása hazánkban. Orv Hetil. 2014 Nov 2;155(44):1735-41. doi: 10.1556/OH.2014.30031.Review.
16. EUROPLAN Project: The European Project for Rare Diseases National Plans Development. Available from: http://www.europlanproject.eu/newsite_986989/project.html
17. Európai Gyógyszerügyi Hatóság honlapja, „Árva gyógyszer” megjelölés kritériumai: http://www.emea.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp&mid=WC0b01ac05800240ce
18. Boncz I. Tudományos bizonyítékok alkalmazása és értékelése a ritka betegségek gyógyszeres kezelésében az egészségügyi döntéshozatal szempontjából. Informatika és Menedzsment az Egészségügyben, 2009;8(4):46-52.

19. Boncz I. Ritka betegségek gyógyszeres kezelésének gazdaságtani vonatkozásai. Egészségügyi Gazdasági Szemle, 2008; 46(1):29-35.
20. Boncz I. Ritka betegségek gyógyszeres kezelésének (orphan drug) egészség-gazdaságtani és egészségbiztosítási vonatkozásai. Orvostovábbképző Szemle, 2008; 15(2): 13-22.
21. Földvári A, Szy I, Sándor J, Pogány G, Kosztolányi G., Diagnostic delay of rare diseases in Europe and in Hungary. [A ritka betegségek diagnosztikájának késedelmé Európában és Magyarországon] Orvosi Hetilap, 2012 Jul. 29;153(30):1185-90.
22. Nemzeti Egészségfejlesztési Intézet honlapja: <http://www.oefi.hu/vrony/vrony.htm>
23. Orphanet. www.orpha.net
24. Eurordis: The Voice of 12 000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. 2009.
25. Földvári A, Szy I, Sándor J, Pogány G, Kosztolányi G., Diagnostic delay of rare diseases in Europe and in Hungary. [A ritka betegségek diagnosztikájának késedelmé Európában és Magyarországon] Orvosi Hetilap, 2012 Jul. 29;153(30):1185-90.
26. 3. Rare neurological diseases: a united approach is needed. The Lancet Neurology, Volume 10, Issue 2, Page 109, February 2011.
27. National Plan for Rare Diseases until 2020, Emberi Erőforrások Minisztériuma
28. NBF Ritka Betegségek Egészségpolitikai Kerekasztal Agenda 2015 márc.3.
29. Report on the state of the art of rare disease activities in Europe – 2014 edition http://www.eucerd.eu/?page_id=15
30. Nemzeti Betegfórum Ritka Betegségek Egészségpolitikai Kerekasztala Jegyzőkönyv 2015.márc. 3.
31. Az Euroterv konferencia zárójelentése 2010.október
32. Kosztolányi György : Ritka Betegségek Nemzeti Terv prezentáció
33. Rirosz: Háttér tanulmány: Esetelemzés a Ritka betegségekkel foglalkozó nemzeti terv elkészítéséhez
34. SKION (Gyermeknevelési alapítvány Hollandia) 2013 éves jelentés
35. Strategy of the Netherlands in the field of rare diseases
36. Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom 2011 NVK
37. HealthSupervisionforChildrenwithDownSyndrome www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2011
38. Assessment and treatment for Children with Down's syndrome <http://pathways.nice.org.uk/pathways/surgical>
39. Smyth T. et al. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines. Journal of Cystic Fibrosis 13 (2014) S23–S42
40. Conway S. et al. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre. Journal of Cystic Fibrosis 13 (2014) S3–S22

-
41. Cystic fibrosis Our focus. Standards for the Clinical Care of Children and Adults with cystic fibrosis in the UK, 2011.
 42. Mucoviscidose. Protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare. Haute Autorité de Santé, 2006.