



Fehér Holló

5. szám
2025. október

Kedves Olvasó!

Nagy örömmel köszöntünk a Fehér Holló újraéledő számában, mely most online olvasható, de reményeink szerint a 2026. évi Ritka Betegségek Világnapján nyomtatott formában is kézbe vehetitek. Ennek számnak az ad különleges jelentőséget, hogy most többszörös jubileumot ünnepünk majd: 2026-ban lesz 20 éves a RIROSZ és 10 éves a Mentőöv Információs Központunk és Segélyvonalunk.

A Fehér Holló célja, hogy közös nyelvet teremtsen orvos és beteg, szakmai segítő és családtag, döntéshozó és civil között. Híd szeretnénk lenni az információ és emberi sorsok között.

Ez a kiadvány azoknak szól, akik érintettek valamilyen ritka betegségben – legyenek betegek, hozzátartozók, orvosok, terapeuták vagy bárki, aki nap mint nap megéli, hogy a „ritkaság” egy különleges élethelyzet.

Szeretnénk emlékeztetni arra, hogy a választott nevünk - Fehér Holló - nem véletlen. Az éjfélete társai közül kitűnő fehér holló ritka, különleges és sokak számára ismeretlen. Éppen olyan, mint azok az emberek, akikről e lap szól. **Ritkák – de itt vannak. Láthatatlanok – de jelen vannak. Értékesek – mert a másság lehet lehetőség is a megértésre, a fejlődésre, az összefogásra.**

Szeretnénk újságunkkal láthatóbbá tenni mindazt, ami ritka, de fontos. Ami különleges és nagyon is valós. Szeretnénk, ha a Fehér Holló egy olyan forrás lenne a számotokra, ahol:

- hiteles és közérthető információkat kaphattok a ritkákat érintő aktuális kérdésekről;
- sorstársak, érintettek történeteiből, nehézségeiből és reményeiből erőt meríthettek;
- a területen dolgozó szakemberek gondolatai segítenek eligazodni általános szakmai kérdésekben;
- megismerkedhettek más országok ritka betegekkel foglalkozó szervezeteivel;
- és tartalmaink segítenek abban, hogy érezd, nem vagy egyedül.

A Fehér Holló nem egy hivatalos kiadvány, nem is egy szakmai útmutató – hanem egy közösségi tér, ahol értesülhettek minden, a ritkákat érintő hazai és nemzetközi változásról, ahol őszintén lehet beszélni a nehézségekről, kérdésekről, de a küzdelemről, reményről és a kis győzelmeinkről is. A következő számokban sorra bemutatkoznak a RIROSZ tagszervezetei és a ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok. Tájékoztatunk az új kiadványokról és folyamatosan várjuk sorstársaink történeteit is.

Köszönjük, hogy itt vagy velünk. Ha van történeted, gondolatod, kérdésed, oszd meg bátran – ez a lap érted van, rólad szól, és Veled együtt lesz igazán élő!

Ez a lap mindannyiunké – formáljuk együtt!

a Fehér Holló szerkesztősége



Tartalom

Közös ügyek

Hogyan segíti a Ritka Szövetség (RIROSZ) a ritka betegséggel élőket, családjaikat és a szervezeteiket.....	3
A Ritka Betegségek II. Nemzeti Tervének koncepciója.....	6
Népegészségügyi céllal gyűjtött ritka betegség adatok és országos regiszterük hazánkban.....	9
Közös sikerünk a Magyar Elnökség alatt „EU kötelezettségvállalás a ritka betegségek elleni küzdelem mellett” címmel az EGSZB által szervezett nemzetközi konferencia.....	12
BNO-10 kóddal rendelkező ritka betegségek.....	13
Az árva gyógyszerek közfinanszírozásának kérdései.....	17
Ritka Betegségek diagnosztikájának és kezelési lehetőségeinek fejlődése.....	20
A RIROSZ Mentőöv Központjának és a Facebook „Ritka betegek sorstárs kereső” csoportjának működéséről és tapasztalatairól.....	23
Mikor forduljon és milyen ügyben a ritka beteg a fogyatékoságügyi hálózathoz?.....	26
Ritka betegséggel élők és családjaik életút koordinátora képzés.....	28

Betegszervezetek bemutatkozása

Variációk egy témára - változatlan célok, változó megközelítések.....	29
A Williams-szindrómával élő személyek és családjaik támogatása – közösség és szolgálat – MWSzT.....	31
Küzdelem a tájékoztatáshoz való jogunkért.....	33
Primer Immunhiányos Betegek Egyesülete – PIBE.....	35
Huntington Társaság – Bemutatkozás.....	36

Sorstársak történetei

Jegyzet egy megíratlan naplóból.....	37
Segíts magadon az Isten is megsegíti!.....	39
Hétmérföldes csodák.....	41

Külföldi kitekintés

Németország: sokféle segítség a ritka betegséggel élőknek.....	42
SAJTÓSZEMLE	44
KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS	44
IMPRESSZUM	44

Hogyan segíti a Ritka Szövetség (RIROSZ) a ritka betegséggel élőket, családjaikat és a szervezeteiket

Dr. Pogány Gábor

Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége, elnök

A ritka betegségek paradox módon az egyik legnagyobb betegcsoportot jelentik: hazánkban a becslések szerint mintegy 600–800 ezer embert érintenek. Mivel kb. 70% százalékban valamilyen fogyatékossgot is okoznak, ezért ők az egyik legnagyobb fogyatékos csoport is. Ezek a kórképek általában életveszélyesek, krónikus leépüléssel járnak, diagnózisuk sokszor évekig késik. A betegek és családjaik a diagnosztikai késedelem, a téves diagnózis vagy az ellátáshoz való hozzáférés hiánya miatt gyakran reménytelen helyzetbe kerülnek. A Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége (RIROSZ) 2006-ban azért jött létre, hogy ebben a zavaros környezetben iránytűt, térképet és túlélőfelszerelést adjon a ritka betegséggel élőknek. Az alábbiakban áttekintjük, hogyan segíti a szervezet a betegeket, családjaikat és a tagszervezeteket.

Küldetés és érdekvédelem

A RIROSZ mára 60-nál is több betegszervezetet tömörítő ernyőszervezet (1). Alapítása előtt Magyarországon csupán néhány egyesület működött, amelyek egy-egy ritka betegségre fókuszáltak; ezek önállóan nem tudták hatékonyan képviselni a betegek érdekeit.

A szövetség célja ezért többek között:

- **kritikus tömeg elérése és egység** – minél több ritka betegségben érintett beteg képviselése, a források koncentrálása és a betegszervezetek közötti együttműködés erősítése;
- **érdekvédelmi fellépés** – határozott lobbitevékenység annak érdekében, hogy a ritka betegek számára készüljön Nemzeti Terv és abban az európai ajánlások hazai viszonyokhoz igazodó formában jelenjenek meg;
- **nemzetközi kapcsolatok** – tagság az európai ernyőszervezetben (EURORDIS), részvétel nemzetközi felmérésekben (például EurordisCare 2–3, BURQOL RD), ami segíti a hazai helyzet feltárását és a jó gyakorlatok átvételét.

A szövetség rendszeresen szervez konferenciákat és létrehozta az első Nemzeti Terv Koordinációját Elősegítő Bizottságot, hogy a ritka betegségre vonatkozó szakpolitikai stratégiát minden érdekelt fél véleménye alapján formálják. Az érdekvédelmi tevékenység eredményeként a 2024–2030 közti időszakra szóló második RB Nemzeti Terv már kiegészítve tartalmazza a ritka betegek számára szükséges intézkedéseket (korai diagnózis, szakértői központok, regiszterek stb. lásd a másik cikkünket).

Információ és tudásközvetítés

A ritka betegségekkel élők legnagyobb problémája az információhiány. A RIROSZ feladatául tűzte ki, hogy lerövidítse azt az akár évtizedekig tartó folyamatot, amíg a betegek eljutnak a megfelelő diagnózishoz és ellátáshoz (2). Ennek érdekében jött létre a Mentőöv Információs Központ és Segélyvonal. Ez a központ:

- **gyors és hiteles információt biztosít** a betegek, családtagok, szakemberek és döntéshozók számára egészségügyi, szociális és oktatási kérdésekben;
- **fordítja és rendszerezi a szakmai anyagokat**, megkönnyítve a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások és ellátások hazai alkalmazását;
- **segít az árva gyógyszerekkel kapcsolatos tájékozódásban és kutatásokban**, előre mozdítva ezek hazai elérhetőségét;
- **telefonos segélyvonalat és honlapot működtet**, ahol bárki kérdéseket tehet fel.

A központnak köszönhetően a ritka betegségben élők és környezetük gyorsan juthatnak szakszerű információhoz, egyebek mellett a megfelelő egészségügyi és szociális ellátásról vagy oktatásról. Ez a szolgáltatás nagy segítség a diagnózisig vezető út lerövidítésében és a betegek kiszolgáltatottságának csökkentésében.

Szakértői központok és koordináció

Az ellátási rendszer szétfűszerezettsége miatt a ritka betegségben élők gyakran évekig bolyonganak az egészségügyben. A RIROSZ a Nemzeti Tervek megalkotása során hangsúlyozta, hogy szakértői központokra, egységes betegutakra és multidiszciplináris ellátásra van szükség. Az ernyőszervezet:

- **támogatja új szakértői központok létrehozását** és a már meglévők fejlesztését; ezek koncentrálják a ritka betegségek kezeléséhez szükséges tudást és erőforrásokat;
- **szorgalmazza az ORPHA-kódok bevezetését** a kórházi informatikai rendszerekbe és az Elektronikus Egészségügyi Szolgáltatási Térbe (EESZT), hogy a ritka betegségek láthatóvá váljanak az egészségügyi statisztikákban;
- **kezdeményezte és részt vesz az életút koordinátor képzések szervezésében.**

Az ELTE és a Semmelweis Egyetem 2024 ben indított szakirányú továbbképzést a RIROSZ-szal együttműködve: az életút koordinátorok összekapcsolják a családokat a szükséges szolgáltatásokkal, értékelnek, tanácsot adnak, kísérik a betegeket és segítik az erőforrásokhoz való hozzáférést. A koordinátorok érdekvédelmi, kommunikációs és oktatási tevékenysége révén javítják a ritka betegségben érintettek jólétét és önállóságát (3).

Közösségépítés és sorstárs támogatás

A ritka betegségben élők és családjaik gyakran elszigetelődnek. A RIROSZ felismerte, hogy a közösség ereje kulcsfontosságú. A szövetség:

- **kapcsolatot teremt sorstársak között**, segítve őket abban, hogy megosszák tapasztalataikat és támogassák egymást;
- **saját betegszervezeti tagjain keresztül családi napokat, táborokat, fotópályázatokat és a Ritka Betegségek Világnapjához kapcsolódó rendezvényeket** szervez, hogy a társadalom figyelmét is felhívja a ritka betegek helyzetére;
- **önkéntes hálózatot és adománygyűjtő kampányokat** szervez, illetve 1 %-os adófelajánlási kampányt folytat, amely a szervezet működésének egyik fő finanszírozási forrása.

Tagszervezetek támogatása és kapacitásépítés

A betegségek sokfélesége miatt a tagszervezetek előtt álló kihívások is változatosak.

A RIROSZ szerepe ernyőszervezetként, hogy segítse e szervezetek munkáját. A 2014-es elemzés szerint a betegszervezeteket pénzhiány, szakemberhiány és alacsony szervezettégi szint jellemzi. A RIROSZ az alábbi eszközökkel segít:

- **tapasztalat- és információmegosztás** – a tagok között megosztják a jó gyakorlatokat, együttműködési lehetőségeket és közös projektekben vesznek részt;
- **képzések és workshopok** – szervezettefejlesztési, kommunikációs, adományszervezési tréningeket szerveznek, hogy a tagszervezetek professzionálisabban működhessenek;
- **jogi és szakmai tanácsadás** – segítenek a pályázati források megszerzésében és az érdekvédelmi tevékenységben;
- **nemzetközi képviselő** – a RIROSZ részt vesz az európai betegszövetségek munkájában, így tagjai nemzetközi szinten is láthatóvá válnak.

Következtetés

A ritka betegségekben érintettek számára a legnagyobb kihívás a diagnózishoz és az ellátáshoz vezető hosszú és bizonytalan út. A Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége (RIROSZ) olyan ernyőszervezet, amely ezen az úton iránytűként

szolgál: képviseli a betegek érdekeit, információt nyújt, segíti a szakértői központok létrehozását, közösséget épít és a tagszervezeteket is támogatja. A RIROSZ tevékenységei hozzájárulnak ahhoz, hogy a ritka betegséggel élők esélyei javuljanak, a családok ne maradjanak magukra, és a társadalom nagyobb figyelmet fordítson erre a sokakat érintő, mégis gyakran láthatatlan problémára.

Hivatkozások

1. [Ritka betegségek: össze kell fogniuk, úgy már tömeget alkotnak - Rehabportál](#)
2. [Ritka betegségek: információs központ és segélyvonal | Weborvos.hu](#)
3. [Nemzeti Erőforrás \(Uni-Versum\) Központ • RIROSZ](#)



Dr. Pogány Gábor

Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége, elnök

A háttér: első nemzeti terv és európai ösztönzés

A 2009-ben elfogadott európai tanácsi ajánlás felkérte a tagállamokat, hogy legkésőbb 2013-ig készítsenek nemzeti terveket a ritka betegségek kezelésére, mivel e komplex területen csak átfogó megközelítéssel a betegek életminőségét javítva, a holisztikus ellátást és a társadalmi beilleszkedést támogatva lehet eredményt elérni. Hazánk a RIROSZ és a szakpolitikai szereplők bevonásával 2014-re kidolgozta az első Nemzeti Tervet, amely 2020-ig érvényes szakpolitikai stratégiát vázolt. A terv elsősorban medikális szemléletű volt: az integrált ellátást is főként az egészségügyi szolgáltatások összehangolásaként értelmezte. Mivel a ritka betegséggel élők döntő többsége nem gyógyul meg (csupán 6 %-uknak van jelenleg gyógyulást eredményező oki terápiája), idővel egyre inkább előtérbe kerülnek a szociális, oktatási, munkaügyi és családügyi szempontok (1). A 2014-2020. közötti terv lejártával szükségessé vált egy átfogóbb, a társadalom egészét érintő keretrendszer.

Miért kellett új koncepció?

A Covid 19 pandémia alatti tapasztalatok rámutattak arra, hogy a ritka betegségben szenvedők még sérülékenyebb helyzetbe kerülnek, ha a különböző ellátórendszerek nincsenek összehangolva (2). A hazai és európai civil szervezetek, kutatók és egészségügyi szakemberek ezért kezdeményezték a Nemzeti Terv megújítását. A cél az volt, hogy egy olyan holisztikus keretstratégia szülessen, amely nemcsak az egészségügyi ellátásra fókuszál, hanem a diagnózistól a mindennapi életig kíséri a betegeket minden életkorban.

A keretstratégia jellemzői

Keretstratégia és cselekvési tervek

A második Nemzeti Tervet keretstratégiaként dolgozták át, amelyhez rövid távú cselekvési tervek kapcsolódnak. Utóbbiak közül az első is széleskörű szakmai, valamint civil együttműködéssel készült. A keretstratégia így konkrét intézkedéseket, felelősségi köröket, határidőket, indikátorokat és költségvetési keretet határozna meg. Ez a szerkezet segítené, hogy a célkitűzések ne maradjanak deklaratív szinten, hanem tényleges intézkedések és számonkérhető határidők révén valósuljanak meg. Az első cselekvési tervnek ez a része azonban még kidolgozás alatt áll.

Holisztikus, ágazatközi megközelítés

Az egyik legfontosabb változás, hogy a második terv holisztikus ágazatközi integrált ellátást ír elő az előző terv túlnyomórészt medikális nézőpontja helyett. A koncepció a ritka betegek ellátását egységként kezeli: az egészségügyi szolgáltatások mellett hangsúlyt kap a szociális segítség, az oktatási támogatás, a munkaerő piaci integráció és a családok segítése. A cél, hogy a betegek ne kallódjanak el az ellátórendszerek labirintusában, hanem koordinált segítséget kapjanak a diagnózistól a társadalmi beilleszkedésig.

Több beavatkozási terület és prioritások

A keretstratégia a beavatkozási területek számának bővítését irányozza elő, ami azt jelenti, hogy az első terv kilenc témáján túl további területeket vizsgálnak. A döntéshozatal megkönnyítése érdekében prioritásokat határoznak meg. A legfontosabb prioritások:

1. **Korai, pontos diagnózis:** cél a minél korábbi és gyorsabb diagnózis felállítása, mert a jelenlegi késések komoly következményekkel járnak.

2. **Jobb hozzáférés az ellátásokhoz:** biztosítani kell a szolgáltatásokhoz való könnyebb hozzáférést és a minőségbiztosítást.

3. **Integrált ellátás és Erőforrás Központ:** a betegek ellátásának koordinálása és egy Erőforrás Központ létrehozása.

4. **Képzés, oktatás és figyelemfelkeltés:** a szakemberek és a társadalom számára képzési programok és tájékoztatási kampányok indítása.

Ezen prioritások sora egyértelművé teszi, hogy a stratégia hangsúlya az ellátási utak racionalizálásán, az információs és digitális eszközök használatán és a betegek életminőségének javításán van.

Harmonizáció és egészség-gazdaságtani elemzés

A második Nemzeti Terv részletesen rögzíti, hogyan kapcsolódik a hazai stratégiákhoz és a nemzetközi ajánlásokhoz. Az uniós EUROPLAN programok és az Európai Gazdasági és Szociális Bizottság 2024. évi ajánlásai ugyanis közös célokat fogalmaznak meg a ritka betegségek elleni fellépésre. A keretstratégia ezért egy egészség-gazdaságtani elemzést is tartalmaz, amely bemutatja a javasolt intézkedések költség hatékonyságát és a társadalmi haszon „értékajánlatait”.

Az Erőforrás Központ és az életút koordinátorok szerepe

A keretstratégia egyik kézzelfogható célja a Nemzeti Erőforrás Központ létrehozása (3). A tervezett intézmény egy „egyablakos ügyintézési” pont lesz: 2000 m²-es épületben közel húsz munkatárs segíti majd a diagnosztikai és terápiás folyamatok, valamint a szociális, oktatási és munkaügyi ügyek intézését, kibővítve a RIROSZ „Mentőv Információs Központja és Segélyvonala” munkáját. A tervek szerint a frissen diagnosztizált betegek és családjuk akár egy hétig bentlakásos módon vehetik igénybe a központ szolgáltatásait, hogy komplex tájékoztatást kapjanak a betegségről, a terápiás lehetőségekről és az életmódbeli alkalmazkodásról. Sajnos a tervnek ez a része csak később lesz megvalósítható.

A központ kulcsszereplői az intenzív esetmenedzserek, más néven ritka beteg életút koordinátorok. Ők összekötik a családokat a szükséges szolgáltatásokkal, segítik az együttműködést a különböző szektorok között, értékeli a beteg szükségleteit és tájékoztatást nyújtanak az ellátási lehetőségekről. Feladatuk közé tartozik a tanácsadás, a tervezés, a szakemberek és döntéshozók informálása, az ellátási utak szervezése és a finanszírozási lehetőségek ismertetése. A posztgraduális képzésbe különböző szakmák képviselői – szociális munkások, ápolók, védőnők, pszichológusok, gyógytornászok, betegjogi képviselők, jogi tanácsadók, pedagógusok – is bekapcsolódhatnak, ami jól mutatja az interdiszciplináris megközelítés szükségességét. Ez a RIROSZ által kezdeményezett kétéves posztgraduális képzés el is indult 2024 szeptemberében az ELTE, a Semmelweis Egyetem és a RIROSZ együttműködésében. Egyedülálló abban, hogy először vesznek részt betegszervezeti képviselők diplomás egészségügyi szakemberek képzésében!

További beavatkozási területek

A második Nemzeti Terv új utakat is kijelöl. Ezek közé tartozik az EU-s eszközök és európai hálózatok teljes körű használata, a holisztikus ellátást támogató politikai környezet megteremtése, valamint a jó gyakorlatok összegyűjtése és terjesztése. Fontos, hogy speciális eszközrendszer jöjjön létre az integrált ellátás megvalósításához, az érintettek és szervezeteik pedig érdemben részt vegyenek a szolgáltatások tervezésében és megvalósításában. A javaslatok között szerepel az érintettek foglalkoztatási feltételeinek javítása és a diszkrimináció megszüntetése is. Fontos, hogy a ritka betegek ellátásában a pazarlást csökkentő innovációk, például a centralizált szolgáltatások és az ágazatközi koordináció, jelentős társadalmi megtakarítást eredményezhetnek.

Jelentőség és kilátások

A Ritka Betegségek II. Nemzeti Terve (2024-2030) nem csupán egy egészségügyi stratégia (4) és cselekvési terv (5), hanem széles társadalmi víziót fogalmaz meg. A tervezett beavatkozások célja az, hogy a ritka betegségben élőket ne hagyják magukra. A korai diagnózis és a minőségi ellátás nem elegendő; a betegek és családjaik számára életút koordinációra, pszichológiai támogatásra, oktatási és munkaügyi segítségére és közösségi kapcsolódásra is szükség van. A második terv koncepciója éppen ezt a komplexitást ragadja meg azzal, hogy a teljes ellátási utat és a társadalmi befogadást helyezi a középpontba.

A stratégiának ugyanakkor csak akkor lesz kézzelfogható eredménye, ha megfelelő források állnak rendelkezésre. A RIROSZ és partnerei ezért hangsúlyozzák, hogy a keretstratégia mellett stabil finanszírozásra és széles körű politikai támogatásra is szükség van. A betegek szervezeteinek érdemi bevonása, az egészségügyi, szociális, oktatási és munkaügyi tárcák együttműködése, valamint az EU-s hálózatokhoz való csatlakozás mind elengedhetetlen ahhoz, hogy a ritka betegségekben élők végre ne az ellátórendszerek „árvái” legyenek.

Összegzés

A Ritka Betegségek II. Nemzeti Tervének koncepciója jól tükrözi azt az elmozdulást, amely a ritka betegségek kezelésében és társadalmi megítélésében világszerte zajlik. A keretstratégia integrált, ágazatközi megközelítéssel, konkrét cselekvési tervekkel dolgozik. A hangsúly a korai diagnózison, az ellátásokhoz való hozzáféréseken, a koordinált és betegközpontú ellátáson, az oktatáson és a társadalmi szemléletformáláson van. Ha sikerül megvalósítani az Erőforrás Központot, kiterjeszteni a képzéseket és létrehozni a javasolt szolgáltatásokat, akkor a ritka betegségben élők és családjaik esélyei jelentősen javulhatnak. A terv végső üzenete az, hogy a ritka betegek nem kevesebbet, hanem másfajta támogatást igényelnek: személyre szabott, holisztikus ellátást és egy befogadó társadalmat.

Hivatkozások

1. [Készül a Ritka Betegségek Nemzeti Terve 2.0](#)
2. Pogány G, Csanádi M, Pitter JGy, et al., Bizonyítékokon alapuló egészségpolitikai döntéshozatal az integrált ellátásban. A Ritka Betegségek Nemzeti Erőforrás Központjának tervezési folyamata. Orv Hetil. 2021.; 162(45): 1818–1825.
3. Ritka Betegségek II. Nemzeti Terve 2024-2030. (RBNT), a ritka betegségekre vonatkozó 2030-ig szóló, egészségügyi szakpolitikai keretstratégia [Ritka Betegségek Keretstratégia 2024_2030.pdf - Google Drive](#)
4. [RBNT Cselekvési Terv 2024-2025.pdf - Google Drive](#) a Ritka Betegségek II. Nemzeti Terve 2024-2030 (RBNT) Keretstratégiához 2024. év végi állapotra magyarul.



Népegészségügyi céllal gyűjtött ritka betegség adatok és országos regiszterük hazánkban

Csáky-Szunyogh Melinda, VRONY-RBK vezető epidemiológus

Simó Zita, epidemiológus

Nemzeti Népegészségügyi és Gyógyszerészeti Központ, Budapest

Népegészségügyi, Stratégiai, Egészségfejlesztési és Egészségmonitorozási Főosztály, Velezületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása és Ritka Betegségek Központ

A ritka betegségek pontos előfordulásának és népegészségügyi jelentőségének megismerése alapvető feltétele a hatékony ellátás- és egészségpolitikai tervezésnek. Bár egy-egy betegség előfordulása alacsony, de összességében Magyarországon – becslések szerint – mintegy 700 ezer ember él ritka betegséggel. A ritka betegségek ellátása világszerte, így hazánkban is komoly kihívást jelent az egészségügyi és a szociális rendszerek számára. Az érintettek gyakran éveket várnak a pontos diagnózisra, a speciális kezelésekhez való hozzáférés sokszor korlátozott, és az ellátás is sok esetben széttagolt formában működik. Ennek következtében a ritka betegségek közvetlenül befolyásolják az egészségügyi és szociális ellátórendszer működését, valamint jelentős társadalmi és gazdasági terheket rónak a családokra és a munkaerőpiacra.

A pontos, országos szintű adatok hiánya hosszú ideig komoly akadályt jelentett a szakpolitikai döntéshozatal és a célzott beavatkozások tervezése során. Az elmúlt években azonban jelentős előrelépés történt hazánkban a ritka betegségek regisztrációjának szabályozása érdekében, amely mérföldkő a hazai népegészségügyi stratégia megvalósításában. A most létrejövő ritka betegségek országos regisztere megalapozza a korszerű, adatalapú ellátástervezést és a nemzetközi együttműködéseket.

Jogszábeli háttér és intézményi keretek

A ritka betegségek nyilvántartásának jogi és intézményi megalapozása kulcsfontosságú előfeltétele volt egy egységes országos regiszter létrehozásának. A Velezületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) már több mint 50 éve gyűjt adatokat a velezületett fejlődési rendellenességekről, melyek közül számos a ritka betegségek körébe is sorolható. A 2020-ban bevezetett törvényi előírás biztosította, hogy a főbb diagnosztikus központok hivatalos adatszolgáltatása révén elkezdjük regisztrálni a hazai ritka betegséggel azonosítottak törvényben meghatározott adatainak körét; valamint a 20/2014. EMMI rendelet 2025-ben végrehajtott módosítása lehetővé teszi, hogy a velezületett állapotok mellett a ritka betegségek teljes körű kötelező bejelentése is megvalósuljon országos szinten. Ez a szabályozás alapot teremtett a Nemzeti Népegészségügyi és Gyógyszerészeti Központ (NNGYK) keretében működő Ritka Betegségek Központ (RBK) adatgyűjtő és országos koordináló tevékenységének megerősítéséhez, valamint megalapozza az összehangolt, nemzeti szintű stratégia megteremtését, diagnosztizálásuk, gyógykezelésük és terápiájuk összehangolása érdekében; valamint a korszerű adatgyűjtés megvalósítása pontos adatokkal támasztja alá a releváns tervezések folyamatát.

Az országos regiszter céljai és jelentősége

A ritka betegséggel érintettekről kötelezően jelentendő, naprakész, teljes népességet lefedő adatok alapján, az országos és területi statisztikai és epidemiológiai számítások eredményeként pontos előrejelzés adható a hatékony betegellátás és szociális utak tervezéséhez, a kutatások irányainak hazai meghatározásához és a politikai döntéshozatal számára.

Az országos ritkabetegség-regiszter elsődleges célja, hogy biztosítsa a teljes lakosságra kiterjedő, naprakész, megbízható és egységes adatbázis létrejöttét. Az így nyert információk alapján pontos epidemiológiai és statisztikai elemzések készíthetők, amelyek elősegítik a hatékony betegellátás, az egészségügyi és szociális utak, valamint az oktatási és rehabilitációs szolgáltatások tervezését. Az **epidemiológiai adatok biztosítása révén** pontos képet kapunk a ritka betegségek hazai előfordulásáról, földrajzi eloszlásáról és a betegszám alakulásáról, az **egészség-politikai tervezés támogatásával** lehetővé teszik a célzott egészségügyi fejlesztéseket, az ellátási kapacitások optimális elosztását, valamint a finanszírozás hatékonyabb tervezését. Hasonlóan a **kutatás és innováció ösztönzéséhez, kiváló** alapot adnak klinikai vizsgálatokhoz, nemzetközi együttműködésekhez és az esetleges gyógyszerfejlesztési igények felméréséhez és folyamatokhoz. A **szociális és oktatási szektor támogatását is biztosítják, mivel** az adatok felhasználhatók a betegek és családtagjaik számára nyújtott szociális és oktatási szolgáltatások tervezésében. A VRONY és Ritka Betegségek Regiszter működtetésének kiemelt célja, hogy a regiszter hidat képezzen az egészségügyi szakemberek, a kutatók és a betegszervezetek között. A **betegszervezetekkel való folyamatos kapcsolattartás** révén a VRONY nemcsak az adatok gyűjtését és feldolgozását segíti, hanem a betegek és családjaik érdekeinek érvényesítését is támogatja, előmozdítva az érintettek aktív részvételét az egészségügyi döntéshozatalban és a betegellátás fejlesztésében.

Nemzetközi dimenzió

Az országos regiszter nemcsak a hazai egészségpolitikai döntéshozatal szempontjából jelentős és értékes, hanem az európai és globális együttműködésekhez való csatlakozás előfeltétele is. A ritka betegségek kutatásában és ellátásában kiemelt szerepet kap a nemzetközi adatmegosztás, hiszen a betegszám alacsony volta miatt csak összehangolt, több országot érintő vizsgálatok biztosítanak megfelelő statisztikai megbízhatóságot. A magyar regiszter bekapcsolódása az európai adatbázisokba (pl. Orphanet, European Reference Networks - ERN - orvosi szakértői központokból, szolgáltatókból és laboratóriumokból álló, határon átnyúló hálózat a ritka és összetett betegségekkel kapcsolatos tudás megosztására.) ezáltal növeli hazánk kutatási potenciálját és hozzájárul a betegek gyorsabb és korszerűbb ellátásához.

Összegzés

A ritka betegségek országos regiszterének létrejötte jelentős előrelépés a hazai ritka betegség és népegészségügyi stratégia megvalósításában. Az országos ritka betegségek regiszter létrehozása lehetővé teszi az eddig külön gyűjtött szakterületi adatok integrálását, a metaadatok egységesítését, valamint a nemzetközi adatmozgásokkal párhuzamosan a hazai egészségpolitikai és szakmai döntéshozatal megalapozását. A regiszter révén nemcsak a betegellátás minősége javítható, hanem az ellátási hiányosságok, a multidiszciplináris megközelítés szükségessége, valamint a ritka betegségekhez kapcsolódó gazdasági és pszichoszociális terhek is jobban feltérképezhetők. Célunk, hogy a pontos és naprakész adatgyűjtés révén olyan tudásbázis jöjjön létre, amely támogatást nyújt a ritka betegséggel élők és ellátóik, támogatóik részére valamint alapja lehet a hosszú távú szakpolitikai tervezésnek, a betegellátás fejlesztésének, valamint a nemzetközi együttműködés erősítésének.

A regiszter nem pusztán adatbázis, hanem a ritka betegséggel élők életminőségének javítását szolgáló stratégiai eszköz. A ritka betegségek regisztere nem csupán adatokat gyűjt, hanem stratégiai eszközként szolgál a betegek életminőségének javításához. Az összegyűjtött információk alapján pontosabb képet kaphatunk a betegségek előfordulásáról,

lefolyásáról és a kezelések hatékonyságáról, ami segíti a korai diagnózist és a megfelelő ellátás kiválasztását. A regiszter emellett alapot ad a tudományos kutatásokhoz és az innovatív terápiák fejlesztéséhez, elősegítve az új kezelési lehetőségek megjelenését. Fontos szerepe van abban is, hogy kapcsolatot teremtsen az orvosok, kutatók, betegek és civil szervezetek között, ezáltal erősítve az együttműködést és a tudásmegosztást. Mindezek révén a regiszter kulcsszereplővé válik a ritka betegségek területén zajló hosszú távú, tudatos egészségpolitikai és ellátásfejlesztési tervezésben.



Közös sikerünk a Magyar Elnökség alatt „EU kötelezettségvállalás a ritka betegségek elleni küzdelem mellett” címmel az EGSZB által szervezett nemzetközi konferencia Budapesten 2024. november 29-én (1)

Dr. Cser Ágnes

Európai Gazdasági és Szociális Bizottság tag

Nagy megtiszteltetés számomra, hogy 2009-ben az Európai Gazdasági és Szociális Bizottság (EGSZB) tagjaként elsőként írtam véleményt SOC/330 „Ritka betegségek – európai fellépés”¹ címmel a ritka betegségben szenvedők és családtagjaik érdekében már akkor sürgetve az összehangolt európai fellépést.

2024-ben a belga-spanyol-magyar trió elnökség alatt az EGSZB vezetésével és az EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases) és más betegszervezetekkel együttműködve az EU Bizottsága támogatásával az Európai Referenciahálózat (ERN) megerősítésével, a határon átnyúló egészségügyi ellátás igénybevételével, a Horizont Európa és más pénzügyi programok bevonásával olyan SMART (Specifikus, Mérhető, Elérhető, Releváns, Időhöz kötött) célok kitűzése, melyekkel elérhetjük az egy éven belüli diagnózist a tünetek jelentkezésétől. Az Európai Egészségügyi Adattér, és a BNO (a betegségek nemzetközi osztályozása) alakítása a ritka betegségekre figyelemmel az információhoz való hozzáférés valamennyi EU hivatalos nyelven alapvető követelmény a betegek és családtagjaik részére. Javasoltam a ritka betegekre kiterjeszteni a fogyatékos jogállást EU-s szinten a betegek és családjaik életvitelének megkönnyítése érdekében.

2024-ben a Magyar Elnökség során sikerült a Kormány támogatásával és annak felkérésére feltáró véleményt írnom SOC/806 „Senkit nem hagyunk hátra: európai kötelezettségvállalás a ritka betegségek elleni küzdelem mellett”² címmel, mely a spanyol Bilbao-i EGSZB által szervezett sikeres konferenciát követően megalapozta az ugyancsak EGSZB szervezésében a budapesti nemzetközi konferenciát 235 résztvevővel, mely online is követhető volt 32 előadóval, 30 EGSZB tag közreműködésével, hogy a 2022-es Cseh Elnökség javaslatát egy Európai Cselekvési Terv EU Bizottság által való megvalósítására előkészíthessük. A feltáró vélemény alapján elkészült közös javaslat³ bekerült 2024. december 3-án az EPSCO Tanács (Az Európai Unió Foglalkoztatási, Szociálpolitikai, Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi Tanácsa) elé. Dr. Várhelyi Olivér biztos úr és csapata végig segítségünkre volt, közreműködéssel beemeltük a ritka betegségek gyógyszerügyét a CCMI/240 „A kritikus fontosságú gyógyszerekről szóló jogszabály” kötelező felkérésre készülő véleménybe. A budapesti 2024. november 29-i konferencián a magyar előadók nagy sikert arattak, köszönöm személyes közreműködésüket. A magyar tudósok, szakemberek az ERH-ban kiemelkedő közreműködők, ugyanígy a betegszervezetek, a RIROSZ vezetésével Dr. Pogány Gábor elnök úrral kimagasló segítséget nyújtanak.

Az alábbi linkekre kattintva olvasható a 2024. november 29-i nemzetközi konferencia összefoglalója és részletes javaslatai az EPSCO Tanács számára az Európai Cselekvési Terv előkészítésére.

Köszönöm, hogy ebben a megtisztelő munkában együttműködhetek az érintettekkel.

1. https://ec.europa.eu/health/archive/ph_threats/non_com/docs/eesc_en.pdf

2. <https://www.eesc.europa.eu/en/our-work/opinions-information-reports/opinions/leaving-no-one-behind-european-commitment-tackling-rare-diseases>

3. <https://www.eesc.europa.eu/sites/default/files/2025-03/QE-01-25-012-HU-N.pdf>

Prof. Dr. Sándor János

Debreceni Egyetem Általános Orvostudományi Kar, Népegészség- és Járványtani Intézet, intézetvezető egyetemi tanár

Végső megoldás: ORPHA-kód

Az adatvezérelt döntéshozatal (**AD**) jelentősen képes javítani a klinikai és betegirányítással kapcsolatos döntéseket az egyre több rendelkezésre álló (ellátás során keletkező, szenzorokból és genetikai vizsgálatokból vagy népegészségügyi rendszerekből származó) adat feldolgozása révén. Az AD megalapozza a személyre szabott kockázatkezelést és ellátást, javítja a betegek prognózisát, optimalizálja a kapacitások felhasználását és a betegutakat, eredményesebbé és költség-hatékonyabbá teszi az ellátást, támogatja a kutatás-fejlesztést. (1) A Ritka Betegségekről (**RB**) nem rendelkezünk olyan részletességű adatokkal, amik lehetővé tennék ennek a nagyon hatékony eszköznek a széleskörű alkalmazását.

Ennek a hiánynak a csökkentése Európa szerte célkitűzése a RB-ekkel foglalkozó klinikai és ellátásszervezésért felelős központoknak. (2)

2009-ben még úgy tűnt, hogy a RB-ek specifikus ORPHA-kódrendszere (azonosító szám melyet az ORPHANET adatbázis rendel hozzá az egyes ritka betegségekhez) fogja általánosan megoldani ezt a problémát. (3) Erre a (sok ország, például Magyarország egészségügyi rendszerében rutinszerűen használt) BNO (Betegségek Nemzetközi Osztályozása melyet a WHO dolgozott ki) kódok (4) nem adnak tökéletes megoldást, mert nem minden RB-nek van ebben a kódrendszerben önálló kódja, sok ritka betegség együtt kerül kódolásra más betegségekkel. Az volt az elképzelés, hogy az ORPHA-kódokat be kell vezetni a hazai egészségügyi informatikai rendszerbe annak érdekében, hogy minden beteg láthatóvá váljon az AD eszközök számára, és mindenki részesülhessen az ellátás fejlesztését szolgáló nemzetközi és hazai programok hatásaiból. (5) Magyarországon erre jó esély mutatkozott, mert:

- a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő (**NEAK**) egészséginformatikai rendszere lényegében a teljes szakellátást lefedi,
- amiben jogszabály által rögzített tartalmú adatkezelés folyik, és amiben a beküldött jelentések rutinszerű ellenőrzésére számítógépes algoritmusok segítségével kerül sor,
- a jelentések rekordszerkezete pedig technikailag lehetővé teszi kiegészítő adatok (pl.: ORPHA-kódok) gyűjtését is.

Erre nem került sor. Nem csak Magyarországon! (6) Érdemes azon elgondolkodni, hogy egy évtized miért nem volt erre elég, és hogy az ORPHA-kódok bevezetését várva mit lehetett volna tenni, vagy lehetne ma tenni a probléma legalább részleges megoldására?

Végső megoldás az ORPHA-kód ... és addig?

Mivel legalább 355 RB-nek van önálló BNO-10 kódja (7), ezekkel kapcsolatban az elmúlt évtizedekben már rögzítettek és ma is rögzítenek információkat egyes hazai, teljes országot lefedő informatikai rendszerekben. Hol?

1. Minden kórházi ellátás és járóbeteg szakellátás után rögzítésre kerül az ellátott betegség BNO kódja (a szakellátás teljesítmény-elszámolási jelentéseiben a NEAK-nál)
2. Minden halálesetet követően rögzítésre kerül a halál, BNO szerint kódolt oka (haláloki statisztikák a Központi Statisztikai Hivatalban, **KSH**)
3. Az Elektronikus Egészségügyi Szolgáltatási Tér (**EESZT**) létrehozásakor (8) deklarált cél volt az egyes betegségek regisztereinek a kialakítása az EESZT-n belül.

Ebben a rendszerben, elvileg, ha egy beteg egyszer megkapná azt a bejegyzést, hogy RB-ben szenved, utána regiszterbe kerülhetnének az adatai, és minden szolgáltatás elérhetővé válna a beteg és orvosa számára, amit a regiszter nyújtani tud. Ennek a kulcsa, hogy jogszabályban meg kell jelölni annak az intézménynek a nevét, amelyik a regisztert működteti (elvégzi a regiszter adatainak feldolgozását és rendszeresen bemutatja, milyen problémák vannak adott betegcsoport ellátása terén). Sajnos, a mai napig nincs kijelölve az EESZT RB regiszterének felelős intézménye. Ennek hiányában senkinek nincs joga ezt a jónak tűnő rendszert a ritka betegek érdekében használni. Egyedül a Nemzeti Cisztás Fibrózis Regisztert (felelős intézménye az Országos Korányi Pulmonológiai Intézet) hozta létre a jogalkotó (9), (10). A becsült hazai esetszám (11) 52%-át látja ez a regiszter, azaz ennek a regiszternek is segítséget jelentene egy olyan informatikai rendszer, ami képes lenne a nemzeti regiszterből kimaradó betegek azonosítására.

4. Nemzeti Népegészségügyi és Gyógyszerészeti Központ Ritka Betegségek Központja a klinikai intézetektől kap betegenkénti adatokat az elmúlt néhány évben, amik segítségével RB regisztert épít. A közeljövőben várható, hogy ebből a forrásból is fogunk (BNO és ORPHA szerint is kódolt) betegcsoportonkénti jelentéseket, értékeléseket olvasni. (12)

Miről értesülhettünk volna, ha legalább a BNO kódokkal azonosítható és meglevő információkat feldolgoztuk volna?

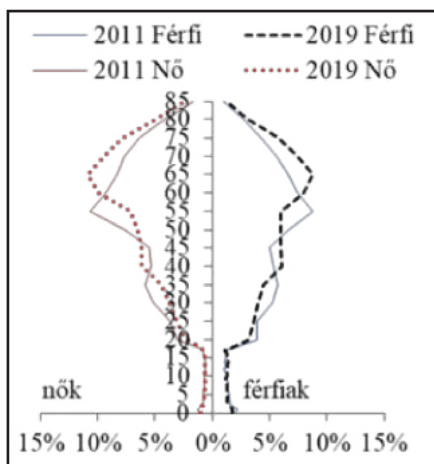
Néhány kutatási projekt vizsgálta a BNO kóddal azonosítható RB-ben szenvedők sorsának alakulását Magyarországon. Ezek eredményei alapján:

A KSH megmutathatta volna, hogy (1) a 80-as évek eleje és 2006. között a betegek élettartama 37,3 évről 57,5 évre növekedett, a RB okozta halálozás 20,8 százalékról 14,1 százalékre csökkent, a csecsemőkori halálozás részaránya pedig 28%-ról 9%-ra esett; hogy (2) 2006-2017. időszakban minden évben 0,36 évvel növekedett a betegek várható élettartama; (3) hogy összességében jelentősen javult a betegek ellátásának hatékonysága. De azt is meg lehetett volna mutatni, hogy (1) nem minden betegcsoport esetében ilyen kedvezőek a trendek; (2) hogy a klinikai központoktól távol élőknek magas maradt a többletkockázata (10 km-enként 0,75 évvel rosszabbak a betegek életkilátásai); (3) hogy a RB-ek diagnosztikus hatékonysága a klinikai központok településén nem javult, attól távolabb viszont igen.

A NEAK megmutathatta volna (1) a BNO-10 alapján azonosítható ritka betegséggel élők magyarországi korfáját (2011-ben 154641 beteg; 2019-ben 171863 beteg) (1. ábra);

1. ábra

A BNO-10 alapján azonosítható ritka betegséggel élők magyarországi korfája 2011-ben és 2019-ben Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő adatbázisai alapján

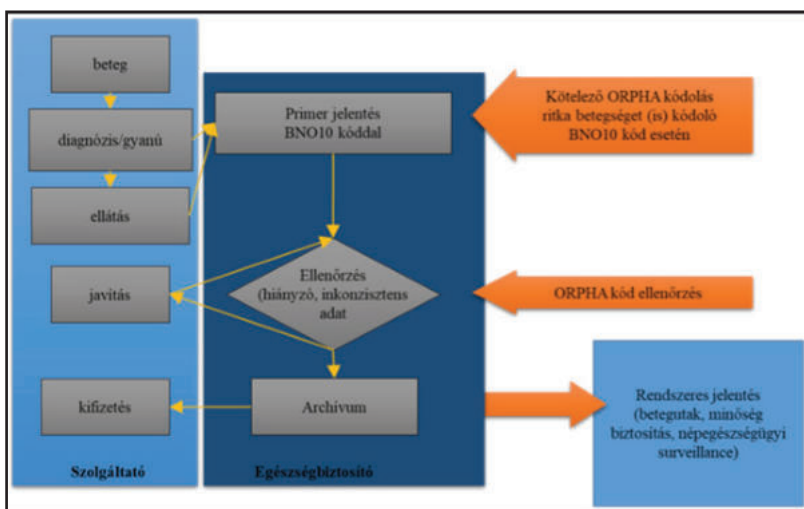


hogy (2) az egy ritka betegre jutó inflációkorrigált egészségbiztosítói kiadások nem változtak 2011-2019. közti időszakban (353,1 eFt/fő/év; 354,3 eFt/fő/év), de csökkentek a COVID-19 első évében (338 eFt/fő/év); hogy (3) ezeknek a betegeknek a várható élettartam 2011-ben 12,5 évvel volt rövidebb, mint a teljes hazai népességben, ami 2019-re 11,2 évre csökkent, és ami a COVID-19 első évében 13 évre növekedett.

Mi lenne, ha a hazai egészséginformációs rendszer lehetőségeit ki tudnánk használni?

A Ritka Betegségek (Első) Nemzeti Tervével egy időben dolgozták ki azt az eljárásrendet, aminek a révén a NEAK-nak küldött elszámolási jelentésekben a BNO kód mellé rögzíteni lehet az ORPHA-kódot (amennyiben RB-ről szól a jelentés), ami alapján a NEAK szabályozott rendszere rendszeresen tudná bemutatni a ritka betegségben szenvedők betegútjait, az ellátásuk minőségét leíró indikátorokat, az ellátás elérhetőségével kapcsolatos problémákat, és mindezek finanszírozási aspektusait; illetve ami segíteni tudná a ritka betegség regiszterek működését. **(2. ábra)** Mindez képes lenne megalapozni az AD eszközök használatát a ritka betegségek területén is, és kulturált környezetet teremtené a kétségtelenül meglevő (súlyos) problémák kezeléséhez, a meglevő (szüksős) erőforrások hatékonyabb felhasználásához.

2. ábra A Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő teljesítmény-elszámolási rendszerébe integrált ORPHA-kódolás eljárásrendje.



A szükséges előrelépés támogatása érdekében a Magyar Tudományos Akadémia Megelőző Orvostudományi Bizottsága egy szakértői tanácskozást szervez, aminek az eredménye részben egy összefoglaló jelentés lesz arról, hogy mi történt az elmúlt évtizedben Magyarországon, és milyen lépéseket kellene megtenni a betegek ellátásának javítása érdekében.

1. Lyu G. Data-driven decision making in patient management: a systematic review. BMC Med Inform Decis Mak. 2025 Jul 1;25(1):239. doi: 10.1186/s12911-025-03072-x.
2. Annet van Betuw: No code, no name, no existence. European Conference on Rare Diseases, Luxembourg, 2005.
3. Az Európai Tanács ajánlása (2009. június 8.) a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről (2009/C 151/02). <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:HU:PDF>
4. BNO-10 kódok listája, https://hu.wikipedia.org/wiki/BNO-10_k%C3%B3dok_list%C3%A1ja
5. RITKA BETEGSÉGEK NEMZETI TERVE a ritka betegségekre vonatkozó 2020-ig szóló, egészségügyi szakpolitikai stratégia (2013). https://drive.google.com/file/d/1HdcBmigo8YzdfcF24yxJ-3d_2Dlhmve8/view
6. European Health Data Space: Unlocking the potential of health data for rare diseases, <https://www.eurordis.org/european-health-data-space/>
7. Ségolène Aymé, Bertrand Bellet and Ana Rath: Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. Orphanet Journal of Rare Diseases (2015) DOI 10.1186/s13023-015-0251-8, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25887186/>
8. 1997. évi XLVII. törvényt módosító 2017. évi LIX törvény
9. 49/2018. EMMI rendelet
10. A Magyar Cisztás Fibrózis regiszter, <https://www.cisztasfibrozis.hu/index.php/magyar-cf-regiszter/>
11. Orphanet Report Series - Prevalence of rare diseases: Bibliographic data – October 2024 - http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf
12. 21/2014. (III. 20.) EMMI rendelet a veleszületett rendellenességek bejelentéséről és nyilvántartásuk rendjéről



Prof. Dr. Kaló Zoltán

Semmelweis Egyetem, Egészségügyi Technológiaértékelő És Elemzési Központ professzora

Az egészségügyi technológiák innovációja pár évtizede a nagy népegészségügyi - például a szív- és érrendszeri vagy pszichiátriai – betegségekre koncentrált. Ezeken a területeken a betegek nagy száma miatt egy-egy új gyógyszer minimális árprémiummal és pár százalékos piaci részesedéssel is milliárd dolláros éves eladásokat és hatalmas profitot eredményezett. Ezzel szemben a ritka betegségek nem voltak a kutatás-fejlesztés vonzó célterületei. A betegek kis száma nemcsak az új gyógyszerek eladási potenciálját csökkentette, de jelentősen növelte a klinikai vizsgálatok idejét és költségeit is (Nestler-Parr, 2018).

Közpolitikai ösztönzők

A közpolitikai szereplők felismerték, hogy a kielégítetlen szükségletre a piaci szereplők maguktól nem fognak megoldásokat hozni, ezért komoly „push” és „pull” ösztönzőket dolgoztak ki a terület vonzóbbá tételére.

A „toló” (push) ösztönzők a kutatás-fejlesztés költségeit csökkentették, például közösségi források nyíltak a ritka betegségek kutatási projektjeire és betegregiszterek létrehozására. A ritka betegségek kezelésére szolgáló kísérleti gyógyszerek klinikai vizsgálati követelményrendszerét csökkentették, amely nemcsak a fejlesztési költségeket csökkentette, hanem annak valószínűségét is, hogy a kísérleti gyógyszerre költött büdzsé a negatív klinikai vizsgálati eredmények miatt elvész. A gyógyszerregisztrációs hivatalok jelentős asszisztenciát nyújtottak a klinikai vizsgálatok tervezéséhez és csökkentették a regisztrációs díjakat.

A „húzó” (pull) ösztönzők a kifejlesztett árva gyógyszerek megtérülését növelték. Például meghosszabbították az árva gyógyszerek szabadalmi idejét, melynek következtében generikus gyártók csak később vezethetnek be olcsóbban azonos hatóanyagú gyógyszereket. Az árva gyógyszerek árát kezdetben nem kontrollálták a közfinanszírozók, és a későbbiekben is számos ország – köztük Magyarország is – jóval magasabb küszöbértéket hajlandók fizetni egy minőségi életév nyereségért.

Közpolitikai ösztönzők hatása

A közpolitikai ösztönzők eredményeképpen az árva gyógyszerek profitabilitása jelentősen megnőtt. Növekedett a kutatás-fejlesztés sikerrátája, és az árva gyógyszerek fejlesztési költsége negyedannyi lett, mint a hagyományos gyógyszereké (Berdud, 2018). Az árva gyógyszerek ára az egekbe szökött, az éves terápiás költségek mára jelentősen meghaladják a 100 ezer eurós értéket. A közfinanszírozás érdekében erős betegszervezetek nyújtanak lobbitevékenységet a gyógyszercégeknek, akiknek a közfinanszírozás elérése után már nem is kell orvoslátogatói hálózatot fenntartani, azaz jelentősen csökkentek a forgalmazási és marketing költségek.

Mivel az árva gyógyszerek fejlesztésének profitabilitása a hagyományos gyógyszerek többszörösére növekedett (Hughes, 2016), egyre több innovatív gyógyszer cég fókuszál kizárólagosan vagy kiemelten a ritka betegségek kielégítetlen egészségügyi szükségleteire. A fokozott erőfeszítések komoly eredményeket hoztak, 30 év alatt ötszörösére nőtt az árva gyógyszerek kutatás-fejlesztése és regisztrációja (Fermaglich, 2023). Összegezve, a közpolitikai intézkedések beváltották a hozzájuk fűzött reményeket, amely sok-sok beteg és család életében hozott pozitív változásokat.

A közpolitikai ösztönzők okozta közfinanszírozói problémák

A közpolitikai ösztönzők a közvetlen pozitív hatásokon túl közvetett módon új problémákat is eredményeztek, melyet az egészségpolitikai döntéshozóknak, elsősorban a közfinanszírozóknak kezelniük kell a jövőben.

Az egyik ilyen probléma abból ered, hogy az árva gyógyszereket nagy betegszámú randomizált kontrollcsoportos vizsgálatok nélkül is regisztrálni lehet. A gyógyszerek hatásosságát és biztonságosságát alátámasztó tudományos bizonyítékok gyenge lábakon állnak, és emiatt a közfinanszírozói döntéshozatalban nehéz megbecsülni az árva gyógyszerek várható egészségnyereségét, amely fontos eleme az új technológiák értékbecslésének. Magyarországon például olyan közfinanszírozási kritérium van érvényben, amely annál nagyobb árprémiumot enged az árva gyógyszereknek, minél nagyobb a várható egészségnyereség. De ha az egészségnyereség nagyságát a gyenge bizonyító erejű klinikai vizsgálatok miatt nehéz megbecsülni, akkor a közfinanszírozók el is halaszthatják a befogadási döntéseket. A problémának két lehetséges megoldása is van. Egyrészt amennyiben nagy a bizonytalanság az egészségnyereség becslésében, a közfinanszírozók úgynevezett eredményesség alapú kockázat megosztást köthetnek. Ha a terápia nem váltja be a hozzá fűzött klinikai javulást, a gyógyszergyártónak vissza kell fizetnie a gyógyszer árát. Másrészt annak érdekében, hogy az közfinanszírozók az egyes országokban az egészségnyereséget ne a gyártók potenciálisan elfoglalt számításai szerint becsüljék, 2028-tól az Európai Unió úgynevezett közös klinikai értékelésben validálja az árva gyógyszerek várható egészségnyereségét.

A második probléma abból ered, hogy bármennyire is magas ára van az árva gyógyszereknek, egy-egy ország évente csak pár betegre vásárolja meg a gyógyszereket, amely miatt a közfinanszírozók tárgyalási pozíciója nem túl erős. Emiatt egyre többen hangoztatják, hogy a jövőben – hasonlóan a COVID vakcinákhoz – az Európai Unió minden tagállamra vonatkozó uniós közbeszerzés keretében vásároljon árva gyógyszereket, és ily módon növelje a közfinanszírozói tárgyalási pozíciót a mennyiségi árengedményre. Értelemszerűen az uniós közbeszerzés esetén az EU eldöntheti, hogy egy szegényebb tagállam alacsonyabb összeget fizessen-e az árva gyógyszerekért a gazdagabb országokhoz képest.

A harmadik probléma abból ered, hogy a ritka betegségek számos új génterápiás gyógyszerének egyszeri költsége túlzott költségvetés hatással bír, meghaladja az egy-millió eurós lélektani határt. A helyzet megoldása a késleltetett fizetés rendszerének bevezetése lehet. A gyártók évente 10-20% összeget kapnának a közfinanszírozótól az egyszeri génterápiás beavatkozásért, és a további részleteket csak akkor utalná a közfinanszírozó, ha a betegnek az egészségi állapotjavulása töretlen, és nincs szükség újabb nagyértékű terápiára.

Összegzés

A ritka betegségek kutatás-fejlesztésének közpolitikai ösztönzői jelentős pozitív változást eredményeztek az árva gyógyszerek fejlesztésében. Azonban az árva gyógyszerek árnövekedése és a tudományos bizonyítékainak hiányossága szükségessé teszi a közfinanszírozói gyakorlat változását. A változásokat azonban csak oly módon szabad végrehajtani, hogy ne csökkenjen az új árva gyógyszerek fejlesztésének pozitív trendje.

Irodalmi hivatkozások

- Berdud M, Drummond M, Towse A. Establishing a Reasonable Price for an Orphan Drug. Office of Health Economics (OHE) Research Paper, July 2018
- Fermaglich LJ, Miller KL. A comprehensive study of the rare diseases and conditions targeted by orphan drug designations and approvals over the forty years of the Orphan Drug Act. Orphanet J Rare Dis. 2023; 23;18(1):163.

- Hughes DA, Poletti-Hughes J. Profitability and Market Value of Orphan Drug Companies: A Retrospective, Propensity-Matched Case-Control Study. PLoS One. 2016. 21;11(10):e0164681
- Nestler-Parr S, Korchagina D, Toumi M, Pashos CL, Blanchette C, Molsen E, Morel T, Simoens S, Kaló Z, Gatermann R, Redekop K. Challenges in Research and Health Technology Assessment of Rare Disease Technologies: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. Value in Health. 2018. 21. 5. 493–500.



Prof. Dr. Molnár Mária Judit

Semmelweis Egyetem, Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, egyetemi tanár, intézetvezető

Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, Semmelweis Egyetem

Az elmúlt évtizedekben a ritka betegségek diagnosztikája sokat fejlődött: míg korábban gyakran hosszú, sokszor akár 20 évig is tartó „diagnosztikai Odüsszeia” jellemezte a betegek útját, ma már ez az idő jóval rövidebb. Ennek ellenére még mindig átlagosan 3–5 év telik el az első tünetek megjelenése és a pontos diagnózis felállítása között. A betegek és családjaik számára ez hosszú, bizonytalansággal és téves diagnózisokkal teli időszakot jelent. Az utóbbi években azonban forradalmi változások indultak el, amelyek egyre több esetben teszik lehetővé a gyorsabb és pontosabb kórisme felállítását.

A diagnosztika fejlődésének legfontosabb területei

Genetikai diagnosztika

A ritka betegségek túlnyomó többsége genetikai eredetű, vagyis egy vagy több gén hibás működése okozza őket. Ennek az oknak a felismerése ma már sokkal gyorsabb, köszönhetően a korszerű genetikai vizsgálatoknak. A hagyományos, egy-egy génre irányuló vizsgálatok helyett ma már lehetőség van a beteg teljes génkészletének átvizsgálására. A teljes exom szekvenálás (WES) és a teljes genom szekvenálás (WGS) olyan módszerek, amelyek egyszerre több ezer gént képesek vizsgálni. Ez különösen fontos a ritka betegségekknél, hiszen a tünetek gyakran átfednek más kórképekkel, így nehéz előre megmondani, melyik génben kell keresni az eltérést. A modern genetikai diagnosztika segítségével nemcsak gyorsabban juthatunk el a végső diagnózishoz, hanem a betegséget okozó eltérés pontos azonosítása is megtörténik, ami a kezelés szempontjából is kulcsfontosságú. Az optikai genom mapping és a teljes genom szekvenálás nem csak az egyes bázisok cseréje következtében kialakuló betegségeket tudja azonosítani, hanem az egyes akár nem kódoló régiók kópia számának változását, strukturális változásokat is. Ennek köszönhetően több olyan betegségre derült az elmúlt 5 évben fény, melynek okát eddig nem ismertük.

Képalkotó diagnosztika

A ritka betegségek sok esetben olyan szerveket érintenek, amelyek vizsgálata csak modern képalkotó eljárásokkal lehetséges. Az MRI, a CT vagy a PET vizsgálatok mára mindennapossá váltak a diagnosztikai folyamatban. Ezek segítségével nemcsak a szervek szerkezetét, hanem sok esetben a működésüket is vizsgálni lehet. Például az idegrendszeri ritka betegségekből a korszerű MRI-technikák lehetővé teszik az agy nagyon részletes ábrázolását, sőt a különféle területek közötti kapcsolatok feltérképezését is. Ez nemcsak a diagnózist segíti, hanem a betegség előrehaladásának követését is.

Mesterséges intelligencia – a diagnosztika új segítőtársa

A mesterséges intelligencia (AI) az egészségügy egyik legígéretesebb új eszköze. Ritka betegségek esetén különösen hasznos, hiszen képes nagy mennyiségű adatot – genetikai információkat, képalkotó felvételeket vagy klinikai leleteket – gyorsan és pontosan elemezni. Ez nagyban megkönnyítheti a diagnózis felállítását, hiszen a csaknem 8000 ritka betegség tünete, differenciáldiagnosztikája igen csak nagy kihívás még a ritka betegség szakértőknek is. A klinikai döntéstámogató rendszerek nagymértékben támogatják munkájukat.

Az AI különösen izgalmas területe a képelemzés. Egyes ritka betegségeknek jellegzetes arcvonásai vannak, amelyeket a gyakorlott orvosok felismerhetnek, de a mesterséges

intelligencia ebben sokkal gyorsabb és pontosabb lehet. Ilyen például a Face2Gene nevű szoftver, amely egy egyszerű arcfotó alapján képes javaslatot tenni arra, hogy a páciensnek milyen genetikai szindrómája lehet. Ez nem helyettesíti a genetikai vizsgálatokat, de nagy segítséget nyújthat az orvosnak a lehetséges irány kijelölésében. De képelemző programok segítik a radiológusokat is, a képalkotó vizsgálatok értékelésénél.

Új terápiás lehetőségek – áttörés a biológiai terápiák irányában

A diagnosztika fejlődése mellett az elmúlt években a terápiás lehetőségek is jelentősen bővültek. Míg korábban a legtöbb ritka betegség esetén legfeljebb tüneti kezelések álltak rendelkezésre, ma már egyre több betegnél van esély valóban oki terápiára. Ezt a lehetőséget elsősorban a fejlett terápiás gyógyszerkészítmények (Advanced Therapeutic Medicinal Products- ATMPs) teremtték meg. Az alábbiakban mutatjuk be az ATMP-eket

Génterápiák

1. A hibás gének kijavítása

A génterápia lényege, hogy a beteg szervezetébe juttatják a hibás vagy hiányzó gén egészséges változatát. Így a beteg sejtei maguk képesek előállítani a szükséges fehérjét, ami hosszú távon a betegség tüneteinek enyhüléséhez vagy akár gyógyuláshoz vezethet. Már több génterápia is elérhető például veleszületett immunhiányok, bizonyos izombetegségek és örökletes látásvesztést okozó kórképek kezelésére.

2. CAR-T kezelések

A génterápia egyik típusa, amikor a szervezeten kívül, ex vivo juttatjuk be a beteg saját sejtjeibe a terápiás gént és a kezelt sejteket juttatjuk vissza a szervezetbe. Ez az ún. CAR-T sejtterápia. Általában onkohaematológiai betegségekben használjuk, a manipulált sejtek képesek felismerni és elpusztítani a kóros sejteket. Bár eredetileg a daganatos betegségek kezelésére fejlesztették ki, a jövőben egyre több ritka immunológiai vagy örökletes betegségben is szerephez juthat.

3. RNS-alapú terápiák

Az utóbbi évek egyik nagy újdonsága az RNS-alapú terápiák megjelenése. Ezek nem a géneket magukat módosítják, hanem a génműködés köztes termékét, az RNS-t célozzák meg. Így lehetőség van arra, hogy gátolják egy hibás fehérje képződését, vagy éppen segítsenek a hiányzó fehérje pótlásában. Ilyen készítmények már elérhetők például bizonyos izombetegségek, idegrendszeri kórképek kezelésére. Az RNS-terápiák gyorsan fejlődnek, és egyre több ritka betegség esetében adnak reményt a hatékony, célzott kezelésre.

4. Össejt terápiák

Az össejtek különleges sejtek, amelyek képesek osztódni és különféle szöveti sejtekké alakulni. Ez teszi őket különösen értékké a gyógyászatban. Az **össejtterápiák** célja, hogy a beteg szervezetbe juttatott egészséges össejtek pótolják a hiányzó vagy sérült sejteket, és így elősegítsék a regenerációt. Ma már több ritka betegség esetében alkalmaznak össejtátültetést – például bizonyos veleszületett immunhiányokban vagy anyagcsere-betegségekben –, és folyamatosan zajlanak a kutatások annak érdekében, hogy még több kórképben legyen elérhető ez a módszer.

Szövetmérnöki megoldások

Az ATMP-k közé tartoznak a szövetmérnöki termékek is, amelyek célja új szövetek létrehozása laboratóriumi körülmények között. Ez főleg olyan ritka betegségekben lehet hasznos, ahol bizonyos szövetek hiányoznak vagy súlyosan károsodtak.

Összegzés

A ritka betegségek diagnosztikája és kezelése óriási változásokon ment keresztül az utóbbi évtizedekben. Bár a diagnózis megszületéséig még mindig évek telnek el, a genetikai vizsgálatok, a modern képalkotó eljárások és a mesterséges intelligencia egyre gyorsabbá és pontosabbá teszik a folyamatot. A terápiák területén pedig az ATMP-k, különösen a gén- és sejterápiák, korábban elképzelhetetlen lehetőségeket nyitnak meg.

A fejlődés nem csupán tudományos áttörést jelent, hanem reményt is azoknak a betegeknek és családjaiknak, akik hosszú évek óta várnak a választ arra a kérdésre: van-e valódi gyógymód a ritka betegségükre.



A RIROSZ Mentőöv Központjának és a Facebook „Ritka betegek sorstárs kereső” csoportjának működéséről és tapasztalatairól

Pogányiné Bojtor Zsuzsanna, Éles Andrea

Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége, a Mentőöv csapat tagjai

Miért van szükség a Mentőöv Információs Központra?

Magyarországon mintegy 700 000 ember él ritka betegséggel. A diagnózis hiánya, az ellátási és támogatási rendszerek hiányosságai, valamint a tájékoztatatlanság miatt a ritka betegséggel élők gyakran kiszorultak az egészségügyi és szociális ellátásból. A Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége (RIROSZ) ezért 2015-ben a Norvég Civil Támogatási Alap pályázatából létrehozta a Mentőöv Információs Központot és segélyvonalat. A központ küldetése, hogy a ritka betegséggel élők és családtagjaik időben jussanak hiteles, szakszerű orvosi, szociális, oktatási és jogi információkhoz, valamint, hogy erősítsék az érintettek közösségét és rövidítsék az akár évtizedekig tartó „diagnosztikus odüsszeiát”.

Milyen szolgáltatásokat nyújt a központ?

A Mentőöv központ működésének egyik alapelve, hogy az információhiányt minél szélesebb körben csökkentse. A központ telefonon, e-mailben, a RIROSZ honlapján keresztül és személyesen is fogadja a megkereséseket. Az elérhetőségek nyilvánosan megtalálhatók: telefonszám (06 1 790 4533) és a mentoov@rirosz.hu E-mail cím. A központ munkatársai – akik maguk is érintett családtagok vagy önkéntesek – empátikus támogatást nyújtanak, illetve kérésre orvosokkal, szociális vagy jogi szakemberekkel konzultálnak.

A központ célja továbbá, hogy rendszeresse és fordítsa a ritka betegségekkel kapcsolatos szakmai anyagokat, így segítve az orvosok, kutatók és döntéshozók munkáját. A felhasználók számára könnyen érthető adatbázist épít az ellátó intézményekről, szakértőkről, és részt vesz a ritka betegségek nemzetközi hálózataiban. A központ működésének meghatározó része a közösségépítés: kiadványok és online kampányok, szórólapok és plakátok hívják fel a figyelmet a ritka betegségek ügyére.

Kinek és hogyan segít a Mentőöv segélyvonal?

A helpline több csatornán érkezett kérdésekre válaszol. A „Hová fordulhatunk?” című 2016-os zárótanulmány szerint a segélyvonal létrejötte óta a megkeresések több mint fele már elektronikus úton (főként Facebookon) érkezik. A telefon a második leggyakoribb csatorna, de az egyéni tanácsadás személyesen ritkán igényelt, mivel az érintettek országszerte szétszórtnak élnék, és biztonságosabbnak érzik a közvetett kommunikációt. A megkeresők között betegek, hozzátartozók, gondozók és olykor szakemberek is szerepelnek. A kérdések jellemzően a diagnózis megszerzésére, másod diagnózisra, a megfelelő szakember, vagy sorstárs megtalálására, a gyógyszeres kezelésekre, a jogi és szociális juttatásokra, illetve a betegjogokra vonatkoznak.

Ritkán beteg? vagy
Ritka beteg?

A központ munkatársai átfogó adatbázist használnak, így gyorsan tudnak megbízható információkat adni. Tapasztalataik szerint az érintettek számára nagy könnyebbség, hogy nem kell hosszú utat megtenniük a diagnózisig vagy a megfelelő szakember megtalálásáig; gyakran már a sorstársak támogatása is megkönnyebbülést hoz. A szövetség honlapja hangsúlyozza, hogy a központ hozzájárul a betegek életminőségének javulásához, a szakemberek és döntéshozók felkészültségének növekedéséhez, a betegszervezetek megerősítéséhez és a személyre szabott megoldásokhoz.

A „Ritka betegek sorstárs kereső” Facebook csoport

A RIROSZ 2015-ben indította a „Ritka betegek sorstárs kereső” zárt Facebook csoportot, hogy a közösségi média népszerű platformját kihasználva is támogassa a kapcsolat-teremtést. A cél az volt, hogy a ritka betegséggel élők egymásra találhassanak, megoszthassák tapasztalataikat, és sorstársközösségek alakuljanak ki. A zárt csoport sikerét jelzi, hogy az érintett betegek és családtagok itt gyakran találnak sorstársat; akinek ez nem sikerül, az is hasznos tanácsokat, bátorítást és tapasztalatcserét kap. 2025-re már több, mint 2000 tag csatlakozott, és a létszám folyamatosan nő.

A csoport moderátorai – a RIROSZ önkéntesei – gondoskodnak arról, hogy csak ellenőrzött, megbízható információk kerüljenek fel, és hogy a tagok betartsák az etikai szabályokat. A zárt közösség biztonságos teret ad a személyes kérdések megbeszélésére; ennek eredményeként sok kapcsolat privát levelezésben folytatódik, így a központ munkatársai csak korlátozottan látják a folyamatokat. Bár ezekből a kapcsolatokról eddig nem alakultak új betegszervezetek, a RIROSZ bízik benne, hogy idővel a sorstársi kapcsolatok egyesületi szinten is folytatódhatnak. A csoport tagjai közül többen külföldi szervezetekhez is kapcsolódtak, főleg német és angol nyelvterületen működő közösségekhez.

Statisztikák és tapasztalatok

Az utolsó évi statisztika alapján az évi összes megkeresések 400 körül mozognak. A Facebook csoport indítása óta az Információs Központba érkező segítségkérések nagyobb része is már Facebookon érkezik. Az érdeklődők 53 %-a modern elektronikus csatornán – főként a közösségi médián – keresi meg a központot, és a Facebook csoport révén sokan gyorsabban jutnak információhoz, mint hagyományos telefonos megkeresés esetén. A statisztikák azt is mutatják, hogy a megkeresők harmada 15 év alatti gyermek érdekében kéri a segítséget, és a nők felülreprezentáltak – valószínűleg azért, mert gyakran ők viszik a gondozó szerep terheit.

A beérkezett kérdések célja szerint sokan sorstársakat keresnek. Ez arra utal, hogy a ritka betegséggel élők elsősorban megértésre vágnak, és sokan a szakemberektől vagy a diagnózistól is eltántorodva fordulnak a közösséghez, utolsó szalmaszálként bízva a sorstársak tapasztalataiban. A központ munkatársai számára ugyanakkor fontos visszajelzés, hogy a személyes tanácsadások minden esetben pozitív eredménnyel zárultak; a bizalmi légkörben őszintén megfogalmazott problémákra mindig találtak előrevívó javaslatot. A legtöbb megkeresés azonban komplex, több probléma megoldásáért keresik a központot.

Kihívások és jövőbeni tervek

A Mentőöv Információs Központ legnagyobb kihívása a fenntarthatóság. Sajnos az intézmény rendszeres állami forrást nem kap, működését pályázati támogatásokból és adományokból tartja fenn, illetve pro bono dolgozik. A központ munkatársai jelentős időt fordítanak pályázatok írására és beszámolók készítésére; ugyanakkor a hosszú távú cél, hogy a szolgáltatás stabil, független finanszírozással működjön, mivel az empatikus, civil háttérből fakadó segítséget nem lehet pusztán állami szolgáltatássá tenni.

A RIROSZ tervei között szerepel az informatikai háttér fejlesztése: adatbázis építés, online kampányok, illetve mesterséges intelligenciára épülő chatbotok bevonása a kérdések kezelésébe. Az általuk kezdeményezett „RB életút-koordinátorok” (case manager) képzése két hazai egyetemmel együttműködésben zajlik, hogy a betegek útját szakemberek kísérhessék végig. A szervezet interaktív térképet szeretne létrehozni a tér-informatika módszereivel, amely a ritka betegségek hazai ellátórendszerét, szakembereit és mindenmű támogató helyét vizualizálja. Emellett folytatják a nemzetközi együttműködéseket, amelyek révén korszerű, hiteles információkhoz és jó gyakorlatokhoz jutnak.

Összegzés

A Mentőöv Információs Központ és a „Ritka betegek sorstárs kereső” Facebook csoport egyaránt bizonyítja, hogy a ritka betegséggel élők számára létfontosságú a hiteles információhoz való hozzáférés és a közösségi támogatás. A központ szakszerű tájékoztatást, szakmai adatbázist és empátikus támogatást nyújt, miközben erősíti a civil szervezeteket és összeköti a betegeket egymással. A Facebook csoport sikere pedig arra hívja fel a figyelmet, hogy az online platformok révén a közösség gyorsabban és hatékonyabban tud segíteni. A RIROSZ munkatársainak és önkénteseinek tapasztalatai szerint a legnagyobb öröm az, amikor egy érintett család diagnózist, sorstársat vagy megoldást talál; ez az élmény adja a motivációt ahhoz, hogy a Mentőöv program a jövőben is működjön és fejlődjön.

Elérhetőségeink:

www.rirosz.hu

mentoov@rirosz.hu

mentőöv



SEGÉLYVONAL
A RITKA BETEGEKÉRT
061 790 45 33

Mikor forduljon és milyen ügyben a ritka beteg a fogyatékossgügyi hálózathoz?

Sárkány Krisztina, Gyógypedagógus, fogyatékossgügyi tanácsadó - Tatabánya
Dr. Pogány Gábor
Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége, elnök

Bevezetés

A fogyatékossgügyi tanácsadó hálózat a ritka betegek és családjaik első, helyi belépőpontja. Gyors, ingyenes, személyre szabott eligazítást ad a mindennapi ügyintézéshez, a szolgáltatások és a jogosultságok közötti tájékozódáshoz, és segít megtalálni a megfelelő szakembereket és intézményeket. A hálózat országos lefedettségű, a család- és gyermekjóléti központokhoz kapcsolódik, és hidat képez az egészségügy, az oktatás, a szociális és a civil szféra között. A fogyatékossgügyi tanácsadói hálózat „általános kapuőr” és helyi eligazító szolgáltatás, a most beindult posztgraduális képzést elvégző Ritka Betegek Életút Koordinátorai ritka-specifikus, hosszmetzeti esetmenedzsmentet végeznek – és ideálisan egymásra épülnek.

Mikor forduljon a hálózathoz? – Gyakori élethelyzetek

- **Diagnóziskeresés és bizonytalanság:** eligazítás a beutalási utakban, várólistákban, dokumentációban, információ központokról és szakambulanciákról.
- **Jogosultságok és ellátások:** adókedvezmény, közlekedési és segédeszköz-támogatások, fogyatékossgai támogatás, ápolási díj, közgyógy; szükséges igazolások és határidők áttekintése.
- **Oktatási átmenetek:** korai fejlesztés, SNI-eljárás, iskolaváltás, egyéni tanulási utak és vizsgakedvezmények; együttműködés a helyi pedagógiai szakszolgálattal és intézményekkel.
- **Foglalkoztatás és munkahelyi akadálymentesítés:** rehabilitációs ellátások, védett/felkészítő foglalkoztatás, rugalmas munkavégzés, munkáltatói érzékenyítés és kapcsolatteremtés.
- **Elhelyezési ügyek:** nappali ellátás, bentlakásos intézmények, támogatott lakhatás megismertetése a jogosultság alapján, ügyintézés támogatása
- **Kommunikációs és hozzáférési akadályok:** AAK (augmentatív és alternatív kommunikáció) lehetőségek ismertetése, eszközpróba és kölcsönzés – ahol elérhető.
- **Közösségi és lelki támasz:** kapcsolódás sorstársi csoportokhoz, civil programokhoz, országos és helyi közösségekhez.

Mit nyújt a tanácsadás? – Szolgáltatáscsomag

- **Egyéni esetmegbeszélés:** a helyzet tisztázása, prioritások és teendőlista kijelölése.
- **Ügyintézési segítség:** űrlapok és beadványok összeállítása, határidők nyomon követése.
- **Kapcsolatépítés:** összekötés egészségügyi, szociális, oktatási szolgáltatókkal és civil partnerekkel.
- **Érzékenyítés:** iskolák és munkahelyek támogatása, ha az ismeretlenség okoz akadályt.
- **Utánkövetés:** az ügy folytonosságának biztosítása a rendszerhatárokon át.

Miért különösen releváns ez a ritka betegeknek?

A ritka betegségek jelentős része valamilyen fogyatékossggal jár (látható vagy láthatatlan akadályokkal). Ezért a fogyatékossgügyi hálózat nem csupán „szociális ügyekben” segít, hanem a teljes életút több pontján: a diagnóziskereséstől a korai fejlesztésen át az iskolai és munkaerőpiaci átmenetekig. Szükség esetén ritka-specifikus erőforrásokhoz (pl. RIROSZ, szakértői centrumok) irányít.

Miben tér el a fogyatékosügyi tanácsadó és a ritka beteg életút koordinátor tevékenysége?

- **A fogyatékosügyi tanácsadók:** minden fogyatékosági terület érintettjeinek és családjaiknak adnak információt és útbaigazítást (ellátások, jogosultságok, helyi szolgáltatások, átirányítás), Budapesten és minden vármegyében a kijelölt Család és Gyermekjóléti Központokban.
- **Az életút-koordinátorok:** a ritka betegséggel élő személyek és családjaik és szakembereik komplex, több ágazaton átívelő támogatása; esetmenedzsment a diagnózistól az oktatáson és szociális ügyeken át a foglalkoztatásig, kifejezetten a ritkaspecifikus igényekre szabva.

Együttműködés a civil szervezetekkel és az életút-koordinátorokkal

A fogyatékosügyi hálózat több tagja együttműködik a RIROSZ-szal és más civilekkel: ők ritka-specifikus tudást és közösséget biztosítanak, míg a tanácsadók helyi jelenlétet és ügyviteli kompetenciát adnak. A posztgraduális ritka beteg életút koordinátor mélyebb, hosszú távú esetmenedzsmentet tesz elérhetővé a ritka betegek számára. A kíváncsok munkamegosztás: a fogyatékosügyi tanácsadók a belépőpont és a helyi „hálózatszervezők”, az életút-koordinátorok pedig a komplex, ritka-specifikus kísérést végzik – szoros információcserével az érintett és a család körül.

Eljárásrend dióhéjban – Mire számíthat az érintett?

- 1) **Kapcsolatfelvétel** a lakóhely szerinti információs ponttal (telefon, e-mail, személyesen).
- 2) **Helyzetfeltárás és célkitűzés:** a legelőtőbb elakadás tisztázása; rendelkezésre álló igazolások összegyűjtése.
- 3) **Ügyút-terv:** rövid távú lépések (támogatási kérelem, szakértői vizsgálat), középtávú célok (iskolai/munkavállalási átmenet), és szükség esetén ritka-specifikus irányítás.
- 4) **Nyomon követés:** pontosítás és újra tervezés, hogy az ügy ne szakadjon meg a rendszerhatárokon.

Haszon a ritka betegek számára

- **Idő- és energiaspórolás:** nem kell minden utat külön felkutatni.
- **Bizonytalanságsökkentés:** lépésről lépésre követhető terv készül.
- **Jogérvényesítés erősítése:** nagyobb esély a jogos támogatások tényleges elérésére.
- **Közösség és támasz:** sorstársak, információ és lelki erőforrások.
- **Híd szerep:** az egészségügy, oktatás és szociális rendszerek elvárásainak összehangolása.

Összefoglalás

A fogyatékosügyi tanácsadó hálózat **kulcsszereplő** a ritka betegek mindennapi útvonalának rendezésében. Olyan, mint egy **megbízható helyi iránytű:** gyorsan azonosítja a következő lépést, összeköt a megfelelő emberekkel és intézményekkel, és – ha kell – átvezet a rendszerhatárokon. Ha ritka betegség **felmerül vagy igazolt**, és bármelyik élethelyzetben elakadás történik (jogosultságok, oktatás, munka, kommunikáció, ellátáshoz jutás), **érdeemes azonnal felvenni a kapcsolatot** a lakóhely szerinti tanácsadó ponttal – és kérni, hogy szükség esetén vonják be a ritka-specifikus szereplőket is.



Ritka betegséggel élők és családjaik életút koordinátora képzés

Dr. Berencsi Andrea, ELTE Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Kar, Gyógypedagógiai Módszertani és Rehabilitációs Intézet, egyetemi docens

Dr. Márkus Eszter, ELTE Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Kar, Gyógypedagógiai Módszertani és Rehabilitációs Intézet, egyetemi docens

Hamarosan megkezdik a ritka betegséggel élőkkel és családjaikkal a közös munkát az első életút koordinátorok, de kik is Ők és hogyan jutottak el ideig?

A ritka betegséggel élő személyek és családjuk alapvető szükséglete, hogy a számukra biztosított humán szolgáltatások összehangoltak, jól koordináltak legyenek az egészségügyi, szociális, köznevelési és gyermekvédelmi területen.

Az életút-koordinátor feladata, hogy összekapcsolja a családokat a szükséges szolgáltatásokkal. Ők a ritka betegségekkel foglalkozó koordinációs csoportok szakértőiként és kulcsszereplőiként biztosítják a minőségi és hatékony ellátáshoz való hozzáférést. Feladatuk az együttműködés, az értékelés, a tervezés, a tanácsadás, kísérés és az ellátási lehetőségekkel kapcsolatos tájékoztatás, amely kielégíti a kliensek és családjaik igényeit azáltal, hogy széles körűen és professzionálisan kommunikál, valamint segíti az erőforráshoz történő hozzáférést. Az esetmenedzsment eszközként szolgál az érintettek jólétének és autonómiájának eléréséhez, az érdekképviselés, a kommunikáció, az oktatás, a szolgáltatási erőforrások azonosítása és a szolgáltatásokhoz való hozzáférés megkönnyítése révén. A képzéssel kapcsolatos közös gondolkodás 2019-ben indult a RIROSZ és az ELTE Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Kar (ELTE BGGYK) között, majd a Semmelweis Egyetem (SE) munkatársaival és a ritka betegségekkel élő személyekkel és képviselőikkel kiegészült közös munka követte, mely során workshopokon és konferenciákon találkozásközösen foglalmaztuk meg, milyen az ideális életút koordinátor, milyen tudással, képességekkel és attitűddel bír. Bár a COVID időszak lassította a munkát, az alapok letételét követően az ELTE Karai (BGGYK, PPK, ÁJK, TÓK), a SE Egészségügyi Menedzserképző Központ (EMK) és a SE Általános Orvostudományi Kar (ÁOK), valamint a RIROSZ közösen végezte a képzés kidolgozását.

A Ritka betegséggel élő személyek és családjaik életút-koordinátora képzés 4 féléves BA alapképzésre épülő szakirányú továbbképzés, amelybe az egyetemi alapképzésben (BA, BSc) szerzett oklevelek széles körével lehet jelentkezni. Az oktatásban részt vesz az ELTE BGGYK, a SE EMK, a SE ÁOK Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete és Magatartástudományi Intézete, valamint a RIROSZ. Gyakorlati helyszínekként az egészségügy, a köznevelés, a szociális ellátás, és a civil szféra képviselői segítik a képzést négy féléven keresztül. A képzést az ELTE BGGYK és a SE felváltva indítja.

A képzés 2024. őszén indulhatott el az ELTE BGGYK-n és az első évfolyam 2026. tavaszán kap majd oklevelet. **A képzést legközelebb a SE indítja 2027 tavaszán, keresztféléves képzésben.**

A felvételi eljárással és a képzéssel kapcsolatos további információk az ELTE BGGYK honlapján elérhetők: <https://barczy.elte.hu/content/ritka-betegseggel-elő-szemelyek-es-csaladjaik-életut-koordinátora.t.3063?m=487>



Bencsikné Mayer Mónika, Cri Du Chat Baráti Társaság, elnök

A 2025-ben 17 éves Cri Du Chat Baráti Társaság kezdeti és jelenlegi céljai eléréséhez választott sokféle módszer és eszköz bemutatása.

Miért pont mi? Mi vár rám? Mire számíthatok? – ezek az első kérdések, amikre mielőbbi választ keresnek a szülők, amikor kézhez kapják gyermekük diagnózisát, egy ritka betegségről. Pontos válaszokat nem biztos, hogy kapunk, de támaszt, viszonyítási pontokat adhatunk egymásnak. Ezzel a céllal alakult meg szülői önszerveződésként a Cri Du Chat Baráti Társaság 2001-ben. Elsődleges célunk az volt, hogy az érintett családokat segítsük információkkal, személyes találkozásokkal, ugyanakkor szélesebb körben is igyekeztünk megismertetni a Cri du chat szindrómát és felhívni a figyelmet létezésünkre. 2008-ban közhasznú egyesületként bejegyzett szervezetünk céljai alapvetően azóta sem változtak eszközkészletünk azonban folyamatosan bővül. Míg a kezdeti időszakban információs kiadványok megjelentetésére, családi találkozók szervezésére helyeztük a hangsúlyt, a későbbiekben folyamatosan igyekeztünk színesíteni tevékenységeinket. Szembe néztünk azzal, hogy nem feltétlenül a közvetlen ismeretterjesztés módszerei a leghatékonyabbak, időnként az érdeklődés felkeltése vagy az emocionális hatás, ha látszólag kerülő úton is, de nagyobb eredményt érhet el. A különböző művészeti műfajok hatásmechanizmusát igyekeztünk – és igyekszünk a továbbiakban is – saját szerény lehetőségeinkhez képest alkalmazni. A ritka betegségekkel élő alkotók munkáit bemutató Ritka Szépségek program 10 éven keresztül működött a RIROSZ égisze alatt, tagszervezetünk szervezésében és lebonyolításában. Közel öt éven keresztül működött a meseterápiára épülő Mesehíd programunk, ami amellett, hogy Budapestet és az ország egyik legelmaradottabb térségét kötötte össze, megvalósította érintett szülők és segítő szakemberek együttműködését, a saját és egymás érzelmi mozgatórugóinak jobb megismerését is. Több módszertani és ismeretterjesztő kiadvány, rendezvény, kiállítás valósult meg mesékre és önismereti alkotómunkára épülve. Mese-terápiás tematikák alapján működött hosszú ideig újpesti szülői klubunk is, ahol jelenleg a közös élményszerzés és az alkotás van fókuszban. Az elmúlt közel két évtized során fokozatosan nyert teret munkánkban az előadóművészet, szabadidős szórakoztató rendezvények programjában éppúgy, mint elfogadást segítő, speciális előadások formájában. Tapasztalataink bizonyították, hogy a változatos művészeti eszközökkel, műfajokkal megsegített tapasztalatátadás, információnyújtás határfoka jelentősen nagyobb, mint egy kiállítói standnál átadott nyomtatványé. Természetesen több esetben igyekeztünk a különböző, már meg tapasztalt módszerek és eszközök fúziójával a leghatékonyabb formát létrehozni, melyben optimálisan ki tudták egészíteni egymást a felhasznált elemek. Különösen az elfogadást segítő előadások és a kiadványok keretében nőtt a saját történetek jelentősége. Mesehíd programunk során, a Covid járvány idején jelent meg első szépirodalmi kötetünk, egy fejlesztőpedagógus írásaiból, és ezt a vonalat az idei évben egy speciális antológia megjelentetésével tudtuk új szintre emelni. Pályázatunkra sérült gyermeket nevelő szülők, maguk az érintettek és segítő szakemberek küldték be személyes ihletésű írásaikat. Már a májusi könyvbemutatónkhoz kapcsolódó színházi előadás keretében elhangzott két szöveg színpadon is, Háy János A Gézagyerek című drámájának rövidített szöveggönyvéhez illesztve. Ezen az úton haladva, a jövőben szeretnénk továbbfejleszteni a „Rozsdás gondolatok” írásainak és az előadóművészetnek az összefonódását.

Terveink szerint a kötet megjelenésének egy éves évfordulóját már egy, az írások által ihletett színpadi mű vagy rövidebb dramatizált jelenetsorok bemutatásával fogjuk ünnepelni. Nagy örömünkre szolgálna, ha rögzíteni is tudnánk rövid írásokat filmes eszközökkel, valamint az online tér lehetőségeit is szeretnénk kihasználni a következő években az antológiához kapcsolódó irodalmi projekt életben tartásához és fejlesztéséhez. Hiszünk abban, hogy minden megvalósuló progra-munk közvetlen vagy közvetett módon a speciális élethelyzetben élők mindennapjait segíti. Köszönjük támogatóinknak, a Slachta Margit Nemzeti Szociálpolitikai Intézetnek, a Nemzeti Együttműködési Alapnak és Újpest Önkormányzatának az eddigi segítséget és bizakodva tekintünk a jövőbe, további támogatásukban bízva.

Honlapunk: www.criduchat.hu

E-mail címünk: criduchat2008@gmail.com

*Cri Du Chat
Baráti Társaság*



A Williams-szindrómával élő személyek és családjaik támogatása – közösség és szolgálat – MWSzT

Pogányné Bojtor Zsuzsanna, Magyar Williams Szindróma Társaság, elnök

Több mint huszonhat éve annak, hogy érintett szülőként és a Magyar Williams Szindróma Társaság (MWSzT) elnökeként azon dolgozom munkatársaimmal, hogy a ritka genetikai rendellenességgel élő gyermekek, fiatalok és családjaik ne maradjanak magukra.

A Williams-szindróma ritkasága miatt az első diagnózis után sok szülő érzi úgy: egyedül van a kérdéseivel, félelmeivel. Szervezetünk éppen ezért jött létre – hogy választ, közösséget és reményt adjon.

Kik vagyunk?

Az MWSzT 1999-ben alakult szülői összefogással, szakemberek támogatásával. Közhasznú szervezetként célunk, hogy a Williams-szindrómával élők életminőségét javítsuk, fejlesztési lehetőségeiket bővítsük, érdekeiket képviseljük, és biztosítsuk számukra a közösségi élet örömét. Székhelyünk Budapesten található, de országos lefedettséggel dolgozunk: programjainkba évente több száz érintett és családtag kapcsolódik be.

Mit nyújtunk?

Elsőként támaszt és eligazítást adunk azoknak a családoknak, akik friss diagnózissal szembesülnek. Szülői kalauzaink, szakmai anyagaink és előadásaink segítséget nyújtanak a hétköznapiakban, miközben orvosi, gyógypedagógiai és pszichológiai iránymutatást is kínálunk. Kiemelt tevékenységünk a fejlesztés: zenei és mozgásos foglalkozások, úszás, zeneterápia, fészekhagyó és gyógypedagógiai programok, segítik a gyerekek és fiatalok fejlődését. Fontosnak tartjuk, hogy a testvérek és a szülők is támogatást kapjanak – előadások, tanácsadások, családi napok formájában.

A közösség ereje

A Williams-szindrómával élők számára a társas kapcsolatok különösen fontosak. Táboraink 2000 óta adnak lehetőséget a közös élményekre, intenzív fejlesztésre és kikapcsolódásra. Ezek a többnapos nyári programok az egész családnak szólnak, ahol szakemberek, önkéntesek és szülők együtt dolgoznak a gyerekek fejlődéséért – miközben barátságok, támogató kapcsolatok születnek.

Év közben szabadidős klubokat, konferenciákat, családi rendezvényeket, fejlesztéseket és táborokat szervezünk, ahol a szakmai ismeretek átadása mellett mindig ott van a közösségi élmény és a lelki erősítés is.

Önkéntesség és érdekvédelem

Szervezetünk működésében nagy szerepet kapnak az önkéntesek: fiatalok, pedagógusok, segítők, akik rendezvényeken, táborokban vagy adminisztratív feladatokban vesznek részt. Együtt dolgozunk azon is, hogy a társadalom minél szélesebb körben megismerje a Williams-szindrómát, és elfogadóbb, befogadóbb közeget biztosítson az érintetteknek.

Előretekintve

Huszonhat év munkája bizonyítja: a közösség, a szakmai tudás és a szülői összefogás képes hidakat építeni a ritka betegség által okozott elszigeteltség fölé. Az előttünk álló évek célja, hogy még több családot érjünk el, bővítsük szolgáltatásainkat, és tovább erősítsük azokat a közösségi tereket, ahol a Williams-szindrómával élők és hozzátartozóik nemcsak segítséget, hanem otthonra is találhatnak.

A Magyar Williams Szindróma Társaság küldetése változatlan: egy olyan világért dolgozunk, ahol a ritkaság nem elszigetel, hanem összeköt, és ahol minden gyermek megkapja az esélyt a teljesebb, örömtelibb életre.

Elérhetőségeink

Szervezet neve: Magyar Williams Szindróma Társaság

Székhelye: 1089 Budapest, Orczy út 2.

Honlap címe: www.williams.org.hu

Szervezet hivatalos email címe: info@williams.org.hu

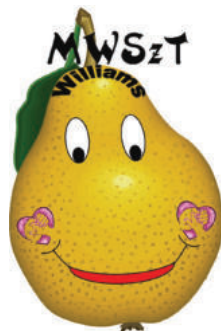
Szervezet social media felületeinek elérhetőségei:

<https://www.facebook.com/mwszt>

<https://www.instagram.com/williamsszindroma>

<https://www.youtube.com/channel/UCjOEIE2ljyoyz7QgOXAc2qQ>

<https://x.com/mwszt>



Köszönjük a támogatóinknak, hogy lehetővé teszik a programjaink megvalósítását!



Szabóné Katona Eszter, Kéregtest rendellenesség AgCC Magyarországi Alapítványa, alapító

A kéregtest vagy Corpus Callosum (CC) rendellenesség a két agyféltekét összekötő idegi hálózat valamilyen szintű hiányát vagy keskenységét jelenti. A CC az 5-16. magzati hétben fejlődik ki. A rendellenesség amennyiben izoláltan jelenik meg az enyhe tünetekkel jár, ha más szindróma is jelen van súlyos halmozott fogyatékoság is lehetséges.

Tünetek: lassabb fejlődési ütem, lassú reakcióidő, tanulási nehézségek, ADHD, autizmus, diszes tünetek, alexitímia, beszédértés/észlelés zavar, epilepszia, testhőmérséklet szabályozási zavar, alvásproblémák, összetett feladatoknál nehézség, viszont a magas fájdalomküszöb, és a multitasking (több tevékenység egyidejű végzése) képessége is jelen van.

A CC rendellenesség körülbelül 25 éve már magzati korban is kiderül (ultrahang, MR). Ennél idősebbeknél esetleges elesés, fejfájás miatt készült MR segítségével, igaz, a leletező orvos leírja a betegség fennállását, a neurológus egy szót sem szól róla "protokoll" szerint. Nekem is csak 12 évvel az MR után a Semmelweis Egyetem Felnőtt ADHD szakambulancián derült ki, miután véletlen megemlítettem. Van egy érintett édesanya, akinek 10 magyar kórházban nem szóltak erről. Ezért alapjogi panaszt nyújtottunk be, amely ki is mondja: „Tekintettel arra, hogy a kéregtest rendellenesség oka genetikai eredetű is lehet, így családtervezési szempontból sem elhanyagolható a rendellenesség ismerete, ismertetése az érintettek számára.” 2023-ban készítettem egy nem reprezentatív kutatást, mely közösségünkön belül kimutatta, hogy amíg más országokban együttvéve 1% azok aránya, akiknek az orvos nem mondta el a diagnózist, hazánkban ez 33%. Harcunkat tovább folytatjuk, bár a paternalista szemléletmód következtében az orvosok és szakpolitikusok elérhetetlenek. Az Európai gazdasági és szociális bizottságtól és az ITHACA Európai Referencia hálózattól és az EURORDIS-től kértünk segítséget.

A Patient View (Brit kutató cég) 2024-es (Patients in Action) kutatása is alátámasztja törekvésünket, mi szerint míg világszerte a betegszervezetek 58% -a érzi magát elfogadottnak az egészségügy más szereplői által, Közép-Kelet Európában ez a szám csak 47%.

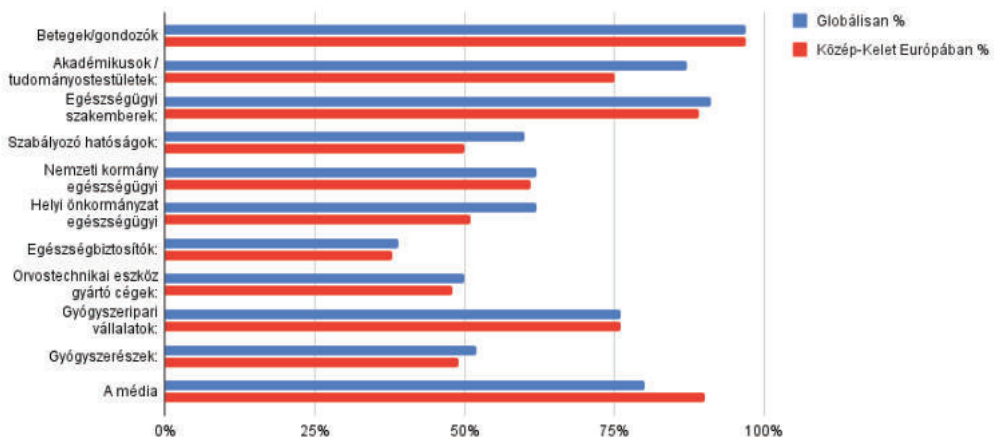
Például Ausztráliában, Norvégiában és Portugáliában a betegcsoportok több mint 75%-a úgy gondolja, hogy nélkülözhetetlen országa egészségügyi rendszeréhez. A Közép-kelet-európai betegcsoportok azt nyilatkozták, hogy a gyógyszergyárak és a média a globális átlagoknál gyakrabban tekintik őket meghatározónak, de ritkábban az akadémiai/tudományos testületek, a helyi önkormányzatok egészségügyi bizottságai, az orvostechikai eszközöket gyártó cégek és az egészségügyi technológiai értékelés (HTA) hatóság.

A közép-kelet-európai betegcsoportok a globális átlagnál kevésbé tartják magukat meghatározó egészségügyi szereplőnek: **1. ábra**

Megnéztem volt-e paternalizmus témában kutatás. Egy tucatot találtam, „az eredmények arra utalnak, hogy sok európai beteg önállóbb szerepet szeretne az egészségügyi döntéshozatalban. A döntéshozóknak és a klinikusoknak meg kell fontolniuk, hogyan lehet csökkenteni a szakadékot a közvélemény elvárásai és a betegek tapasztalatai között”. Az egyik kutatásban a válaszadók többsége Svájcban (87%), Svédországban (83%), az Egyesült Királyságban (81%), Szlovéniában (77%), Spanyolországban (76%), Németországban (72%) és Olaszországban (69%) „jónak” vagy „nagyon jónak” értékelte az orvosok kommunikációs készségét, míg Lengyelországban a pozitív értékelést adók aránya mindössze 53% volt.

Készítettünk egy kérdőívet, melyet szeptember közepén tártunk a nagyközönség elé, a romániai ritkabeteg ernyőszervezet, és a RIROSZ támogatásával.

1. ábra Mennyire érzik meghatározónak magukat a betegszervezetek az Eü. szereplők között



Betegszervezetek bemutatása

Kiss Zsoltné, Primer Immunhiányos Betegek Egyesülete, elnök

A Primer Immunhiányos Betegek Egyesülete (PIBE) 2006-ban alakult azzal a céllal, hogy érdekképviselőt és támogatást nyújtson a primer immunhiányos betegséggel élők számára. Az egyesület betegszervezetként működik, tagjai között betegek, hozzátartozók, orvosok és egészségügyi szakdolgozók egyaránt megtalálhatók.

Az alapítás gondolata Dr. Szolnoky Miklós immunológus szakorvoshoz köthető, aki külföldi tapasztalatai alapján vetette fel egy hazai érdekvédelmi szervezet létrehozásának szükségességét. Ezt az elképzelést osztotta meg Dr. Kriván Gergellyel, a budapesti Szent László Kórház főorvosával, aki hosszú évek óta gyermek- és felnőttkorú immunhiányos betegeket kezel. A kezdeményezés nyomán megkezdődött az egyesület szervezeti és jogi megalapítása. A PIBE 2006. áprilisi alapító ülésén után még ugyanebben az évben csatlakozott a Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetségéhez (RIROSZ), alapító tagként. A PIBE megalakulása óta kiemelten fontosnak tartja az edukációt és a társadalmi szemléletformálást. Az egyesület képviselői rendszeresen részt vettek egészségügyi konferenciákon, ahol ismertették a primer immunhiányos betegségek tüneteit, altípusait és korszerű kezelési lehetőségeit, valamint bemutatták az egyesület tevékenységét. A szervezet munkájáról több alkalommal jelentek meg cikkek országos és szakmai médiumokban is.

A szervezet aktív tájékoztató tevékenységet is végez: szóróanyagokat készít és juttat el háziorvosi rendelőkbe, védőnői szolgálatokhoz, valamint különböző egészségügyi intézményekbe. Ezek célja, hogy a lakosság minél szélesebb köre megismerhesse a primer immunhiány tüneteit és kezelési lehetőségeit elősegítve ezzel a korai diagnózist és a megfelelő, időben történő ellátást

Évente 2 alkalommal szervez a betegszervezet a tagjainak szakmai fórumot. Ezen fórumokon a résztvevők megismerik a szakemberektől a betegséghez kapcsolódó legújabb kutatási eredményeket, életmódbeli tanácsokkal gazdagodnak, és példát mutatnak egymásnak. A PIBE működtet honlapot és levelező rendszert is. Ezeken keresztül is a legfontosabb feladatunk az edukáció, illetve, hogy az érintettek megtalálják a kezelési lehetőségeket és szakembereket. A PIBE-nek sikerült komfortos körülményeket kialakítani a tagjai számára a kezelő centrumban, mivel a kezelések több órát vesznek igénybe.

A PIBE tagoknak és a kezelőorvosoknak jelentős szerepe volt a szubkután immunglobulin-kezelés hazai bevezetésében. Az egyesület tagjai részt vettek a készítmények klinikai kipróbálásában, ezzel segítve az új terápiás lehetőség elfogadását és elterjesztését.

A PIBE továbbra is elkötelezett a primer immunhiányos betegek érdekeinek képviselője, az érintettek tájékoztatása, valamint a korszerű betegellátás támogatása mellett.



Huntington Társaság – Bemutakozás

Dávid Violetta, Magyar Huntington Társaság, elnök

A Huntington-kór egy ritka, örökletes, idegrendszeri betegség, amely lassan, de folyamatosan rontja az érintettek mozgását, gondolkodását és viselkedését. A betegség előrehaladtával a tünetek fokozódhatnak, újak akár párhuzamosan is jelentkezhetnek, megnehezítve ezzel az érintettek és a család életét. Bár gyógyítása ma még nem lehetséges, a megfelelő gondozás, rehabilitáció és lelki támogatás sokat segíthet az életminőség megőrzésében.

A Huntington Társaságot azért hoztuk létre, hogy közösséget teremtsünk az érintettek, hozzátartozók, valamint a szakemberek számára. Célunk, hogy hiteles információt nyújtsunk a betegségről, lehetőséget biztosítsunk a tapasztalatcserére, edukációra és erősítsük a sorstársi kapcsolatokat. Fontos küldetésünk továbbá a betegség társadalmi ismertségének növelése, hiszen a ritka betegségekkel élők gyakran láthatatlanok maradnak a társadalmi többség számára.

Programjaink között szerepelnek betegtalálkozók, online fórumok, ismeretterjesztő előadások. Tagjai vagyunk a nemzetközi szervezeteknek, aktívan részt veszünk konferenciákon is, hiszen a közös információmegosztás és a kutatások követése értékes tudást adhat a jövőre nézve.

Hiszünk abban, hogy senkinek sem kell egyedül megküzdnie a Huntington-kórral járó nehézségekkel. Társaságunk minden érintettet, hozzátartozót és érdeklődőt szeretettel vár, hogy együtt tegyünk a ritka betegséggel élők jobb életminőségéért.

Jövőbeni célunk, hogy erősíteni tudjuk az együttműködést az orvosokkal, és az ellátó rendszerrel, hogy megfelelően széleskörű támogatást tudjunk nyújtani a tagjaiknak. Célunk még továbbá olyan nemzetközi klinikai vizsgálatokban résztvenni, melyekkel hozzájárulhatunk a betegség gyógy módjának megtalálásához.

További információ:

<https://huntington.hu>



Betegszervezetek bemutatása

Kitzinger Krisztina, Cri Du Chat Baráti Társaság

Az alábbi novella a Cri Du Chat Baráti Társaság által 2025-ben kiadott Rozsdás gondolatok - Feljegyzések megíratlan naplókhoz című speciális antológiában jelent meg.

Bemutakozás

64 éves édesanya vagyok, leányom Cri du chat szindrómával érintett gyermek, Ő 37 éves. Születésekor megváltozott a családom és magam élete. Nem tehattünk mást, mint összefogtunk annak az érdekében, hogy a lehető legtöbbet hozzuk ki a helyzetből. Megismertem a sérült gyermekeket nevelő szülőket és szociális segítőként a „kihívással” élő emberek világát.

Tudok nevetni, sírni és feladatom az „elengedés” gyakorlása.

Kamaszkorom óta nem írok naplót. Egyszer apám elolvasta, azóta minden történet itt van bennem és csak szóban „szórakoztatom” vele a környezetemet.

Jegyzet egy megíratlan naplóból

A kedvenc fámról szeretnék írni, aki (mert van személyisége, múltja, jelene és jövője remélem) vigaszom, hallgatóságom és erőt adóm, amikor meglátogatom. Martonvásáron áll a kastélypark kicsiny szigetén. Ő egy mocsári ciprus, léggyökerei apró manókként veszik körül a lábát. Nagy idők tanúja, Beethoven és más hírességek álltak mellette, hallhatta a koncertek csodás dallamait is.

Első találkozásunk napján költöttem leányomat a tordasi Értelmi Fogyatékosok Otthonába.

Abban az időben, pár hónapja már beszéltünk arról Diával, hogy elmegy majd itthonról. Beköltözése után engem megmútenek. Tudtam, nem lesz könnyű feladat, nagyon nehéz őt leválasztani rólam. Reggel sikeresen elindultunk, de érkezéskor nem akart kiszállni és kapaszkodott a kocsi ajtajába. Cibáltam, könyörögtem és kiabáltam vele. A kapuban már várt ránk egy kedves bennlakó pár, akik belekaroltak és körbevezették a házban. Megmutatták a szobáját, törölgették a könnyeit. Nagyon hálás vagyok segítségükért, emberségükért. Ott kellett hagynom Őt a saját és a családunk érdekében. Elengedtem a kezét, hogy szabadabb lehessen, mint itthon lenne a lakásban élve.

Feldúlva, könnyektől áztatva indultam hazafelé. Megálltam Martonvásáron és besétáltam a parkba. A tó közepén, a szigeten állt egy fa. Átkaroltam, majd nekivettem a hátam és sírtam, sírtam. Sajnáltam magam, a gyerekem az egész életem. Ott állt mellettem egy élőlény, aki nem várt tőlem semmit, akinek nem kellett megfelelnem. Hallgatott és támaszt nyújtott. Azóta többször találkoztunk, minden alkalommal rázúdíthattam panaszaimat s ő meghallgatott, gyámolított, ahogy tudott. Mára már ketten keressük fel Őt Dia lányommal. Neki már sikerült beilleszkednie, jól érzi magát a közösségben. Igaz ő inkább Beethoven szobrát ölelgeti hevesen, magyaráz neki és elmeséli mi minden történt vele.

Ezek vagyunk mi hárman a Fa, Dia és én.



Az illusztrációt készítette: Doan-Sárvári Marianna

Segíts magadon az Isten is megsegít! Myasthenia Gravis - merre a kivezető út?

Lelkes Zoltán, MEOSZ-Myasthenia Gravis Önségítő Betegcsoport, vezetőségi tag

Nevem Lelkes Zoltán, 1990-ben diagnosztizáltak autoimmun myasthenia gravissal.

Kétségkívül megpróbáltatásokkal teli időszakot él át az, akinél gyógyíthatatlan betegséget állapítanak meg. Az illető ekkor két dolgot tehet: vagy belenyugszik a diagnózisba és passzivitásba süpped, vagy kezébe veszi a sorsát. Jómagam az utóbbit választottam egy remélt jobb állapot érdekében.

Az ritka betegségek közé tartozó **myasthenia gravis** kliniko-patológiája jórészt feltérképezett, de a jelenleg is folyó kutatások további érdemleges dolgokat tárnak fel, már ami a különböző autoantitestek szerepét, valamint adott személy esetében lelki élet, életmód, dietetikai, valamint akár az epigenetikai tényezőket érintheti. A cikk rendelkezésre álló rövid keretein belül magát a betegséget, illetve ennek kezelését nem részletezném, de annyit megemlítek, hogy a betegség változó mértékben az akaratlagos izmok részleges és az adott izomcsoportoknál akár teljes bénulását eredményezheti. Ez utóbbi miatt a probléma nagyon súlyossá is válhat (krízis). A beteg számára a izomgyengeség mértéke, esetleges bénulások időbeli változása (relapszus, remisszió) lelkileg megterhelő, mert életvitele rövid és hosszútávon egyaránt szinte tervezhetetlen.

Betegségem 1990-ben 22 éves koromban kezdődött súlyos szemizom bénulással, valamint nagyfokú általános gyengeséggel, mely még abban az évben kulminált. A diagnózist követően rendelkezésre álló kezelések valamelyest enyhítettek a tüneteken az elkövetkező évek alatt, de az általános gyengeség miatt alig tudtam a napi teendőimet elvégezni. Sajnos kénytelen voltam elfogadni ezt, de bízom, hogy valamikor jobb lehet az állapotom.

2001-ben az MEOSZ-Myasthenia Gravis Önségítő Betegcsoportban viszont olyan vállalkozó sorstársakkal találkoztam, akik egyfajta „életmód kísérletet” kezdtek. Alapelv: a lehető legtermészetesebben használjuk fel az élelmiszer alapanyagokat, cukrozást és az állati tejet ik-tassuk ki, kritikusán nézzünk a pékáru készítésben használatos adalékanyagokra, illetve a kenyér élesztés műveleteire, stb. Mindezek mellett még sok más apróbb javaslatokat is tettünk egymás számára.

Nem volt veszténivalóm, mert 10 éven keresztül sokat szenvedtem az általános elesettségben. Az elkövetkező néhány év alatt bebizonyosodott, hogy a kiindulási hipotézis fővonalakban nagyon helyes egyes élelmiszerek „szuper élelmiszerek” lettek, úgymint a hal, a köles, a céklalé, melyek nagyon jól javítják a gyengeségemet, vélhetően az emésztésen keresztül. Apránként naplózással lejegyzett tapasztalatokkal „feltérképeztem magam”, mert az emésztésem során vélhetően a bélmikrobiomban is lényeges folyamatok történnek. Tapasztalataim alapján lassan-lassan javulni kezdtem.

Mivel a betegség előtt versenyszerűen atlétizáltam, így közel 1 év regeneráció után nagyon nagy örömmre ismét futó lettem, sok félmaratont és egyszer (2003-ban) a maratoni távot is teljesítettem. A diéta kezdetét követő 25 évben is meglehetősen jó fizikai állapotban vagyok, a sportolás is kellemes és jól is megy. Lelkileg is hála Isten eléggé jól rendben tartom magam,

ebben az aktív zenélés is sokat segít. Tapasztalataimmal sorstársaimat - a RIROSZ égisze alatt is - támogatom. A témában cikkeim, rádióriportok is megjelentek.

Kossuth rádió: Felfedező az egészségről című magazin műsor 2024. augusztus, Szerk.: Veress Ágnes. <https://mediaklikk.hu/kossuth-radio/cikk/2024/08/09/felfedezo-az-egeszsegrol-myasthenia-gravis/>

Egy korábbi cikk: https://www.hazipatika.com/napi_egeszseg/neurologia/cikkek/myasthenia_gravis_nem_halalos_itelet

Szeretném kiemelni azt, hogy minden bizonnyal egyes betegségek terhei életmóddal, táplálkozással, lelki állapotunk javításával csökkenthetők. Ebben fontos szerepe van az önmegfigyelésnek, a tüneteink és életmódunk monitoringozásának. A betegséget tanulunk kell, állapotunkra mi lehet rossz vagy jó hatással és idővel a leszűrt tapasztalatokat hosszú távon is beépíthetjük a mindennapjainkba.

Köszönöm mindenkinek, aki mellettem állt az elmúlt 3 évtized alatt!



Hol volt, hol nem volt, volt egyszer egy Világnap. A Ritka Betegségek Világnapja. De vajon milyen világnap ez?

És miféle betegségek ezek, ha még az öregapám se hallott róluk?

Ezek a kérdések hívták életre a Hétmérföldes Csodákat.

Megfoghatóvá, megnevezhetővé tesszük a betegségeket a művészet eszközeivel. A láthatatlant és nehezen megnevezhetővé tesszük érthetőbbé. A betegségek leírása és érintettek beszámolóí alapján Szabó T. Anna, Halász Margit és Lackfi János írtak olyan történeteket, amikben a betegségek nevet kapnak és „antihősökként” jelennek meg, míg a beteg a főhős, aki a történetekben megküzd vele. A mesékhez Farkas Fruzsina, Kránicz Dorottya és Klement Csaba készítettek illusztrációkat, ezzel téve teljessé a varázst.

Ide kattintva lapozhatod a meséket: <https://ritkanap.rirosz.hu/eddig-ritka-napok/ritka-nap-2025/ritka-mesek%C3%B6nyv>



Polgár György, újságíró

A németországi Krónikus Ritka Betegségek Szövetsége (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V., röviden ACHSE) nevű ernyőszervezet 2004-ben jött létre Berlinben. „Célunk, hogy hangot adjunk a ritka betegségekben szenvedő embereknek és hozzátartozóiknak, gondoskodjunk arról, hogy aggódalmaik és igényeik meghallgatásra találjanak a politikában, a kutatásban, az orvostudományban, akár csak a társadalomban és az önszorgító szervezeteknél” – kezdi magyarázni lapunknak Bianca Paslak-Leptien, az ACHSE sajtóért és PR-ért felelős vezetője, majd folytatja: „Mi egy szövetség vagyunk, amelynek tagjai nem természetes személyek, hanem különböző betegségspecifikus önszorgító szervezetek. Az országban 140 ilyen működik, akik összesen több mint 15.000 ritka betegséggel élő embert fognak össze. De a szándékunk az is, hogy az érintettek szakértelme láthatóvá váljon és hogy egyenrangú partnereknek ismerjék el őket a kutatásban és az orvostudományban. Hiszen az ők a saját betegségük kiváló szakértői.”

Ezeknek a tagegyesületeknek egy vagy több betegséget kell képviselniük, és országos szinten kell működniük. Sokan valamely nemzetközi vagy európai hálózatban is tevékenyek. A Németországban fellelhető mintegy 8.000 ritka betegség közül több mint 3.000-et ölelnek fel. Itt is sok olyan betegség létezik, amely olyan ritkán fordul elő, hogy az érintetteknek nincs lehetősége létrehozniuk egy önálló civil szervezetet. Ők inkább a közösségi médián keresztül tartanak kapcsolatot, ott igyekeznek információkhoz jutni. Természetesen nekik is segít ACHSE, ha hozzá fordulnak. A két szakavatott munkatársból álló segélyvonalukhoz évente kb. 1.200-szor fordulnak ügyes-bajos dolgaikkal.

A kormány szerepe

Az ACHSE nagy hangsúlyt fektet a politikai szereplőkkel, főként a szövetségi kormánnyal való jó viszony ápolására. Bianca komoly sikernek tartja, hogy a tavasz óta működő, kereszténydemokratákból és szociáldemokratákból álló új szövetségi kabinet koalíciós szerződése konkrétan megnevezi az ACHSE-t, vagyis a ritka betegséggel élők anyagi és erkölcsi támogatásának a súlyát.

Rengeteg segítséget kapnak a védnőküdtől, Eva Luise Köhlertől, Horst Köhler volt szövetségi elnök (2004-2010) feleségétől. Még mindig nagyon elkötelezett, mind a mai napig összeköttetésben van különböző politikusokkal, fontos személyekkel. Saját alapítványa is van, amely évente egy 50.000 euróval dotált díjat adományoz azzal a céllal, hogy előmozdítsa olyan ritka betegségek kutatását, amelyek amúgy nem kapnának megfelelő anyagi támogatást.

Az ACHSE nem kap központi szubvenciót. Kiadásait adományok és pályázatok útján, a konferenciák költségeit pedig szponzorálások révén fedezik. „Folyamatosan azon kell gondolkodni, honnan fogunk pénzt szerezni? Néha nagyon bonyolult fenntartani a folytonosságot” – ecseteli Bianca, nem panaszképpen, inkább magyarázatként.

Az egyesülés egyben egy nemzeti akciószövetségnek is a tagja. Ennek alapja egy Európai Unió kezdeményezése, amelyet több országban is létrehoztak, és amihez egy nemzeti cselekvési tervet kellett összeállítani. Ebben az ACHSE a Kutatási Minisztériummal és az Egészségügyi Minisztériummal együtt a fő résztvevő. Rendszeresen találkoznak, munkacsoportokat hoztak létre, együtt dolgoznak ki ajánlásokat. Összeállítottak egy részletes állásfoglalást, amely 20 követelést tartalmaz arról, hogy mi mindent kell még tenni a ritka betegségekben szenvedő emberekért. Ilyen például az újszülött-szűrés tovább-

fejlesztése: szerintük a ritka betegségek korai felismerése és kezelése érdekében a vizsgált betegségek listáját rendszeresen felül kell vizsgálni, és a legújabb orvosi ismeretek és fejlesztések alapján ki kell egészíteni. Egy másik elvárás a gyerekek és fiatalok életminőségének a javítása például azáltal, hogy minden németországi tanintézetben alkalmazzanak iskolai egészségügyi szakembereket, akik az érintettek számára biztosítják a szükséges ellátást és az oktatásban való zökkenőmentes részvételt.

Szeptember végén egy nagyszabású konferenciát is szerveztek a ritka betegségekről, az ezen a területen tevékenykedő egyetemi klinikákkal közösen, ahol a politika, az egészség-biztosítók, az orvostudomány és a kutatás képviselői is aktívan vettek részt.

Projektek sokasága

Az ACHSE olyan sok projekten dolgozik, hogy Biancának némi fejtörést okoz meghatározni, melyek a legfontosabbak. Első helyen végül a Német Genom Kezdeményezésben való részvételt említi, amelynek célja a genomszekvenálás bevezetése (a szervezet teljes vagy részleges DNS-állományának pontos bázissorrendjének a meghatározása) a ritka betegségek és a rákos megbetegedések standard ellátásába. Célja a modern genetikai és biotechnológiai módszerek alkalmazása a betegségek jobb megértésében, a diagnosztizálásban és ezáltal egyedi terápiás stratégiák kidolgozásában.

A tájékozódást két weboldal is segíti. A német Ritka betegségek atlasza egy lista és [interaktív térkép](#) a németországi intézmények és önszolgáltató szervezetek, orvosok, más egészségügyi személyzet számára. Az Európai referenciahálózatok is szerepelnek rajta. Egy helyen foglalja össze a ritka betegségekben szenvedő emberek ellátási lehetőségeit, és azokat a földrajzi régiók szerint kereshetővé teszi. Egy másik forrás az Orphanet nevű nemzetközi adatbázis (<https://www.orpha.net>) ahol a szakemberek és az érintettek egyaránt találhatnak több nyelven fontos, aktuális információkat a ritka betegségekről és a kapcsolattartókról.



Fotók: ACHSE



Sajtószemle

- Fogalmuk sincs a magyaroknak, mennyire gyakoriak a genetikai betegségek idehaza. [Egészségkalauz](#)
- Ritka betegség gyógymódjára találtak rá – ezrek kaphatnak reményt. [Maire Claire](#)
- Ritka betegségek gyógyítása. [Egészségvonal](#)
- Egyedülálló orvosi együttműködés Debrecenben- a genetika és a lipidológia életet ment. [Weborvos](#)
- „Méltányosságból támogatunk, nem kötelezően” – ritkán szólalt meg a BSL Alapítvány az egyedi gyógyszerkérelmek elbírálásáról. [telex](#)
- „König doki lépett” – intézkedések az egyedi gyógyszerkérelmek gyorsítására (ügyintézők bővítése, 60 napos határidő). [telex](#)
- Magyar kislíú ultra-ritka örökletes kórban, nincs gyógymód; kutatás finanszírozására gyűjtés. [RTL.hu](#)

Köszönetnyilvánítás

A Fehér Holló szerkesztősége és a ritka beteg közösség nevében ezúton is szeretnénk kifejezni őszinte köszönetünket mindazoknak a szerzőknek, akik írásaikkal idejüket és energiájukat nem kímélve, önzetlenül hozzájárultak kiadványunk tartalmának gazdagításához.

Köszönjük elkötelezettségüket és szakértelmüket melyek nélkül ez a jubileumi szám nem jöhetett volna létre.

Hálásak vagyunk támogatóinknak is, hogy átértézték a ritka betegséggel élők komplex gondjait és segítették a magazin új számának létrejöttét!

Főszerkesztő

Dr. Lengyel Zsuzsanna

Szerkesztők

Boncz Beáta, Éles Andrea

Felelős kiadó

Dr. Pogány Gábor, a RIROSZ elnöke

Kapcsolat

Ritka és Veszélyes Rendellenességgel élők Országos Szövetsége

Cím: 1089 Budapest, Orczy u. 2.

E-mail: info@rirosz.hu

Telefon: 06 1 790 4533

www.rirosz.hu

Amennyiben szeretne értesülni rendszeresen megjelenő kiadványunkról, kérjük ezt E-mailben jelezze felénk az info@rirosz.hu címen.

Ugyanide várjuk mindazok jelentkezését, akik feliratkoznának hírlevelünkre.

A következő oldalakon található képek a Canva fotóanyagából származnak (www.canva.com):
címloldal, 11., 16., 19., 22., 27.

Ritkán beteg? vagy **Ritka** beteg?

Kedves Érdeklődő!

HA

- a második kérdésre igennel válaszolt,
- családjában, ismeretségi körében van olyan, aki ritka betegséggel él

keresse a RIROSZ által működtetett

Mentőöv Információs Központot a Ritka Betegekért

Forduljon hozzánk bizalommal, ha ritka betegséggel kapcsolatban

- információra van szüksége,
- hosszú ideje nem tud diagnózishoz jutni,
- megfelelő szaktudással és tapasztalattal rendelkező orvosra van szüksége,
- megfelelő oktatási vagy szociális intézményt keres,
- szociális ügyekkel kapcsolatos kérdése van,
- sorstársakat keres,
- érdekeit képviselő szervezetet keres!



Elérhetőségeink:

www.rirosz.hu

mentoov@rirosz.hu

mentőöv



**SEGÉLYVONAL
A RITKA BETEGEKÉRT
061 790 45 33**