



TARTALOM

Korai fejlesztés – az első lépés	2
Akinek a beteg is panaszkozhat	4
A Ritka Betegségek Szakértői Központjainak szerepe a ritka be-	5
Társadalompolitikai	8
A ritka betegségekkel élő betegek költségei és egészséggel összefüggő	11
Képpel könnyebb! - sérült gyermekek fejlesztés-	15
Szárnypróba táborok az önállóbb életvitelért	16
A Fabry-betegekért Alapítvány állapot meghatározó és monitorozó projektje	17
Első Magyar Fogyatékoság-tudományi Konferencia	19
Intézménykiváltással a fogyatékos emberek társadalmi befogadásáért	19
EUROTERTV konferencia	20
Hírszemle	21
Ritka Betegségek Világnapja 2014.	23

Fehér Holló

II. ÉVFOLYAM, I. SZÁM

RIOSZ
GONDOZÁSÁBAN
MEGJELENŐ PERIODIKA

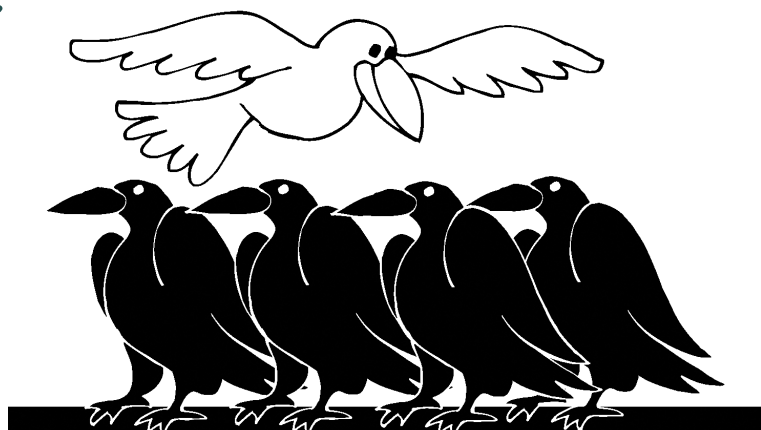
Köszöntő

Itt a második szám

Kedves Olvasó! Mi sem igazabb bizonyíték arra, hogy a Fehér Holló életképes, mint az, hogy itt a második szám! Természetesen nem kell elbáznunk magunkat, mert közel háromnegyed évet kellett az Olvasónak várni az újabb megjelenésig. De borítsunk erre a késedelemre fátylat, amúgy is előre kell tekinteni! Amikor elvállaltam az első szám felelős szerkesztésének felelőségét, úgy tettem, hogy CSAK az első számot fogom „főszerkeszteni”. Akkor még nem tudtam, hogy mint az ilyen dolog lenni szokott, ez is ragaszkodni fog majd hozzám. De nem baj, összeállt a második szám tartalma is, a Szerkesztőség most is segítségemre volt.

Miről is adunk hírt ebben a számban? Úgy gondoltuk, hogy az első szám általános körképét a második számban egy szinttel „elmélyítjük”. Na, ne gondolják, hogy a színvonalra gondoltunk, hanem arra, hogy bepillantást engedünk tagszervezeteink életében, munkájukba. Ez lenne a mostani szám vezérfonala. Ezen kívül továbbra is szívesen adjuk közre a legújabb híreket, amelyek valamennyi ritka beteg számára fontos lehet.

Először ezt a második számot – a Fehér Holló életében először – nyomtatott formában is közreadjuk. Úgy gondolom, hogy ez a tény egy sajtótermék (ne legyünk nagyképűek) életében



**A kiadvány online is megtekinthető a feherhollo.riosz.hu oldalon.
Javasoljuk, hogy a kiadványban található linkeket, ezen a felületen keressék.**

fontos esemény! Reméljük, hogy azok számára is elérhetővé válunk, akikhez az első, elektronikus számunk nem jutott el. Ez a nyomtatott lap, amelyet kezébe vesz az Olvasó, a februári Ritka Napon jelenik meg. Ennek megfelelően megtalálható benne a rendezvény teljes programja is. Remélem valamennyi munkatársammal együtt, hogy kedvüket lelik az újságban is és a rendezvényünkben is!

Engedjék meg, hogy már most megosszam Önökkel a harmadik számra vonatkozó elképzelésemet: először is szeretném beindítani az „Olvasóink írták” rovatunkat. Úgy gondolom, hogy az első két szám elegendő municiót ad Olvasóinknak ahhoz, hogy megfogalmazzák számunkra, egymásnak a véleményüket. Meggyőződésem, hogy ez lesz

az egyik húzó rovatunk, mert a párbeszéd – túl azon, hogy alapvetésünknek szánjuk – vonzza leginkább a tagságunkat, mert a legigazabb közlés mindig a megtapasztalt valóság! Másodszor hangsúlyosabban szeretném továbbvinni a „betegtörténet” rovatot, ahol valamennyi tagszervezetünk lehetőséget nyújthat betegtársaiknak ahhoz, hogy megmutathassák magukat, nehézségeiket, örömeiket, vagyis az életüket. Ez is egy olyan ismeret, amely ahhoz szükséges, hogy mi ritkák, megfelelő helyet szorítsunk a saját életünknek a társadalmon belül. Ezekhez az elképzelésekhez szeretném kérni a Tisztelt Olvasó közreműködő támogatását.

Fogarassy Károly
(főszerkesztő)

Korai fejlesztés – az első lépés

-Hegedüs Kata interjúja Czeizel Barbarával -

Mi mindannyian egy cipőben járunk. Mi, akik ritka betegséggel élő gyermekünket, családtagunkat, ismerősünket segítjük a mindennapokban. Amikor az első mondatok elhangzanak arról, hogy milyen – ismert vagy ismeretlen – genetikai rendellenességről van szó, sérült, gyakran fogyatékkal született hozzátartozóink kapcsán, leforrázva hallgatjuk a híreket. El sem jut az agyunkig a mondanivaló nagy része, csak a lényeg kattog bennünk egyre hangosabban: beteg!? Mire nagy nehezen felocsúdunk a rémálomból, rádöbbenünk, hogy olyan helyzettel állunk szemben, amire nem vagyunk eléggé felkészülve. Hogyan tovább? - kérdezzük ilyenkor kétségbeesetten. Milyen úton is induljunk el ebben a kényelmetlen, itt-ott a lábunkat feltörő, ujjunkat összenyomó cipőben?

Ha szerencsések vagyunk, már a gyermekorvosunk, védőnőnk segít eligazodni ebben a számunkra "idegen világban", de nem mindenkinek jut tájékozott, a problémával érdemben foglalkozó szakember. Az Internet korában sok információt nyerünk a világhálóról, de hogyan szűrhetjük annak hitelességét, valódiságát? Tájékozódásra valóban alkalmas, de sok a bizonytalanság. A tapasztalati úton szerzett pozitívumok lendületet adnak az azokat átélőknek, és reményt azoknak, aki még a keresgélés fázisában vannak.

Ebben a cikkben a Budapesti Korai Fejlesztő Központ kiemelkedő szerepéről szeretnék beszélni, mely az első jelentős mérföldkő volt gyermekem életében.

Czeizel Barbarát, a Budapesti Korai Fejlesztő Központ alapí-

tóját és vezetőjét kértem fel arra, hogy mutassa be részletesen az intézmény működését, a fejlesztési lehetőségeket, a szülőket érintő fontos témákat.

Korábban nem volt ennyire szem előtt a korai fejlesztés, a szülők nem minden esetben értesültek arról, hogy létezne gyermekük számára személyre szabott fejlesztési lehetőség. Mennyiben változott ez az elmúlt években? Mennyire jellemző a védőnők és gyermekorvosok ilyen irányú tájékozottsága - összehasonlítva mondjuk egy tíz évvel ezelőtti időszakkal?

„Egyrészt szerencsére megnőtt a különböző korai fejlesztéssel foglalkozó szolgáltatások és szakemberek száma, ami ugyan még mindig nem elegendő. Ezzel párhuzamosan a szülők sokkal tudatosabban keresik gyermekeik számára a minél korábbi segítséget, ami egyértelműen azt is jelzi, hogy a szülők maguk is sokkal tájékozottabbak és érzékenyebbek saját gyermekük eltérő fejlődésének észlelésében. Ebben segítségükre van a média, véleményem szerint első sorban az Internet. Nem szabad azonban figyelmen kívül hagyni azt a tényt, hogy egyre több fórumon igyekszünk a védőnőkkel és házi gyermekorvosokkal felvenni a kapcsolatot annak érdekében, hogy ők is minél tájékozottabbak legyenek a kora gyermekkori intervenció és fejlesztés terén. Tehát ők is egyre több gyermeket küldenek a különböző korai fejlesztő központokba, illetve terápiás helyekre.”

Milyen életkorban érdemes elkezdni a fejlesztést és meddig tudja figyelemmel kísérni a korai fejlesztő az útjukat ?

„Érdemes felkeresni a korai fejlesztők bármelyikét abban az esetben, ha a szülő bármely fejlettségi területen eltérést tapasztal. És minél hamarabb, annál jobb. Ez akár újszülöttkort is jelenthet. Természetesen bizonyos problémák, így az autizmusra utaló tünetek, a megkésett beszédfejlődés, illetve egyéb viselkedésproblémák másfél-két éves korban válnak egyértelműbbé, tehát értelemszerűen az ilyen típusú problémákkal is már érdemes két éves kor előtt illetve körül jelentkezni. Ideális esetben az általunk ellátott gyermekek 3-4 éves kor körül - állapotuktól függően - speciális vagy integráló gyermekközösségbe tudnak menni. Amennyiben ez különböző okok miatt nem történik meg, 5 éves korig tudjuk vállalni a fejlesztésüket. Sok esetben a gyermekközösségbe való kerülés mellett is a szülők igénylik, és valóban indokolt is az egyéni fejlesztés folytatása. Ezt ideális esetben az évente elvégzett kontrollvizsgálat kapcsán beszéljük át a családokkal.”

Egy meghatározó élményem kapcsolódik ide. Az óvodai integrált nevelés kapcsán esett meg velünk, hogy e korai fejlesztő közvetítésével felkerestünk egy speciális fejlesztést adó, alapítványi működtetésű óvodát, ahol



Sajnos nem a megfelelő fogadtatásban volt részünk. A visszajelzésünk nyomán a bölcsődei és óvodai integráció elősegítését támogató kollégánk „feketelistára” tette az említett óvodát, majd újabb lehetőséget kínált egy másik intézménybe való bejutásra, biztosítva bennünket személyes támogatásáról. Ez az utóbbi valóban „bevált”, a kisfiam felhőtlen három évet töltött el ott.

A ritka beteg gyermekek többnyire konkrét diagnózissal érkeznek, de akadnak közelebből nem behatárolható (pl kromoszóma átrendeződés) rendellenességek is. Milyen módon állapítható meg, hogy milyen jellegű fejlesztésre van szükségük? Kik végzik a vizsgálatokat?



„Minden esetben gyermekneurológus (a beszéd, viselkedés illetve szociális kapcsolatokban tapasztalt eltérések esetében gyermekpszichiáter), gyógyterapeuta vagy pszichológus illetve mozgásterapeuta végzik a komplex diagnosztikai vizsgálatot. A Budapesti Korai Fejlesztő Központ munkatársainak az elmúlt közel 22 évben nagy tapasztalata halmozódott fel a különböző szindrómák, ritka betegségek felismerésében, melyet természetesen minden esetben konzulens (külső) szakorvosok, klinikák együttműködésével igyekszünk pontosítani. A komplex diagnosztikai folyamatot követően a szülőkkel való megbeszélés során ajánlunk a gyermek egyedi állapotának, életkorának megfelelő fejlesztéseket, terápiákat. Amennyiben a család távolabbról érkezik hozzánk,

igyekszünk a lakóhelyükhöz közel megfelelő szakembereket találni.”

Milyen típusú fejlesztési lehetőségek vannak az intézményben?

„A komplex gyógyterápiák fejlesztés és tanácsadás mellett intézményünkben különféle mozgásterápiákat (DSGM, TSMT, egyéni és csoportos gyógytorna), emellett művészet- és zeneterápiás foglalkozásokat tudunk nyújtani. Súlyosan halmozottan sérült gyermekek számára működtetünk gyógyterápiás óvodát is, autizmussal élő gyermekek számára pedig speciális, integrációt elősegítő, nappali csoportokat.”

A szülők kapnak esetleg valamilyen segítséget a "gyászuk" feldolgozásához?

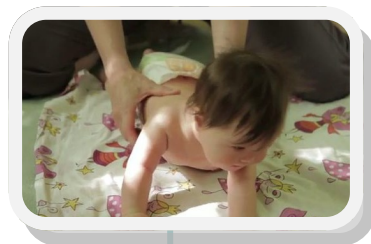
„Természetesen a hozzánk forduló családoknak segítünk a feldolgozásban szülői konzultáció, tanácsadás keretében illetve – amennyiben szükséges és a család igényli – egyéni vagy családterápia formájában, segítve akár a testvéreket is a nehezített családi helyzetben megjelenő problémáik feldolgozásában. Ezen kívül szervezünk különféle, tematikus szülősegítő szolgáltatásokat is, mint szülőcsoportok, szülőtréningek, előadások...”

Léteznek-e otthon végezhető, betanított terápiák súlyos problémák esetén? Van-e gyakorlat arra nézve, hogy lakcímre jár ki a fejlesztő?

„Amennyiben a gyermek állapota különböző okok miatt nem teszi lehetővé, hogy központunkba járjanak be fejlesztésre, ebben az esetben lehetőség van arra, hogy a család otthonában történjen az ellátás. Alkalmazzuk a Portage utazótanári programot. Ugyanakkor célunk, és reményünk, hogy ezen gyermekek is idővel képesek lesznek intézményünkben igénybevenni a szolgáltatásokat. Ez mind a gyer-

mek, mind a szülők számára a szociális kapcsolatok szempontjából előnyösebb, valamint így egyszerűbben kivitelezhető a többféle terápia igénybevétele is.

Előfordulnak olyan esetek, amikor sajátos probléma miatt tovább kell irányítani a gyermeket egy speciális intézménybe (pl. látássérülés)?



„Természetesen igyekszünk minden terápiát illetve specifikus ellátást nyújtó szolgáltatóval jó szakmai kapcsolatot tartani, kiépíteni, hiszen az ellátást elsődlegesen a gyermek állapota és a család igénye alapján próbáljuk meghatározni. Így amennyiben egy súlyosan látás- vagy hallássérült kisgyermekkel jelentkeznek hozzánk a családok, minden esetben tájékoztatjuk őket a társintézményekben elérhető szakemberekről illetve fejlesztésekről. Nem célunk minden családot "megtartani", ezt sem a családok érdeke, sem a mi kapacitásunk korlátai nem indokolják.”

Végül érdeklődnék, hogyan lehet jelentkezni az első, átfogó vizsgálatra? Kihez lehet fordulni, ha a vizsgálattal, fejlesztéssel kapcsolatosan kérdés merül fel?

„Az első átfogó vizsgálatra a gyermek 3 éves koráig központunk irodáján 06-1-363-02-70-es telefonszámon, vagy a titkarsag@koraifejleszto.hu e-mail címen lehet jelentkezni. A jelentkezés alkalmával egy kérdőívet küldünk a családnak, melynek kitöltése után munkatársaink jelentkeznek a vizsgálat időpontjával, valamint tájékoztatást adnak annak menetéről és az esetlegesen kapcsolódó térítési díjakról.”

A segítség tehát vár ránk, többféle formában, sokféle problémára nyújtva megoldást. A BKFK egy kitaposott ösvényt ajánl a bozotos erdőben...

**Budapesti Korai Fejlesztő
Központ**

06 1 363 0270

titkarsag@koraifejleszto.hu

www.koraifejleszto.hu

Akinek a beteg is panaszkodhat

- nyilatkozó: Kőszegi Judit -

„Amivel kevesen vannak tisztában, hogy az egészségügyi intézményektől függetlenül teszik a dolgukat, kormánytisztviselőként” – mondja tapasztalatai alapján Kőszegi Judit, aki 10 éve dolgozik betegjogi képviselőként, ez idő alatt azonban átalakult a betegjogi képviselő.

Felvetettük: a korábbi gyakorlathoz képest, úgy tudjuk, most kevésbé ártják bele magukat a panaszos ügyek továbbvitelébe, inkább csak jelzéseket tesznek az ellátórendszer működését felé.

„Mi az egészségügyről szóló törvényben deklarált betegjogok érvényesülését segítjük, természetesen az ettől eltérő panaszokat is meghallgatjuk (gyakran keresnek meg a betegek más, például ingatlangondjokkal), ám ilyen esetben tisztázzuk, hogy ebben nem mi vagyunk az illetékesek, és tanácsot adunk, hogy hová lehet fordulni. Az is igaz: elsősorban az öt megillető betegjogokról igyekszünk felvilágosítani a beteget: így például arról, hogy ellátása során joga van elkérni kórháztól a vele kapcsolatos betegdokumentáció másolatait, kérheti a kezelőorvosát vagy a háziorvosát, hogy segítsen értelmezni azt. S ha például olyan kezelést tüntettek fel, amelyet nem is végeztek el nála, akkor a kórház vezetőjéhez fordulhat. Ehhez mi is minden segítséget megadunk, így például akár a beadvány megfogalmazásában is segítünk, vagy írásbeli meghatalmazása alapján eljárunk ügyében. Amennyiben az ügyfélnek kártérítési igénye van, informáljuk az egyéb jogorvoslati lehetőségekről.”

Mint megtudtuk: az esetek 25-30 százalékában a panaszosok csak szóban szeretnék jelezni az egészségügyi ellátás során velük történt sérelmeiket, nem is kívánnak panaszszal élni. A leggyakoribb kifogás a nem kellő tájékoztatásra vonatkozik, ami részben természetes következménye annak, hogy kevesebb az orvos, a szakdolgozó, kevesebb idő jut egy-egy betegre, illetve hogy a kifogásolók szerint türelmetlenebbek, ingerlékenyebbek a páciensekkel, illetve ezek alapján világossá válik, hogy a beteg-orvos kommunikáció során keletkeznek konfliktushelyzetek.

A tájékoztatás elégtelensége vonatkozik

arra is, hogy a beutaló orvosok sem mindig követik az egészségügyi rendszer átalakításait, de nehezen igazodnak el a betegek is egy-egy intézményben.

Másban halt meg

Munkája sikerélményéről is kérdeztük a betegjogi képviselőt. Elmesélte: egy hozzátartozó fájlalta, hogy elhunyt szülőjénél olyan diagnózist is megállapított a kezelőorvosa, amelyet ő kizártnak tartott. A boncoláskor vett szövettani minták vizsgálata alapján bebizonyosodott, hogy ez a tünet egy korábban diagnosztizált betegség szövődésévé vált.

Ebben az esetben joggal követelhetett volna kártérítést is a hozzátartozó, de az ő számára saját igazának bizonyítása is elégtételt jelentett.

Egy másik esetben egy időse nyugdíjas fordult hozzá: a számára magas összegért elkészített szemüveggel nem lát (a korábbi pedig már gyenge). Egy újabb vizsgálattal kiderült: nem az optikus hibázott, hanem rosszul állapították meg a szemészetet a szükséges dioptriát. Új szemüveg készült, a lencsecseré költséget az egészségügyi szolgáltató állta.

Kötelességek is

A betegjogi képviselő arra is felhívta a figyelmet (miként a hozzá fordulókat is szokta), hogy a betegeknek nem csak jogaik, kötelességeik is vannak: kötelesek együttműködni állapotuk javulása érdekében a kezelőorvossal.

Továbbá: nem ők szabják meg, hogy az orvos milyen gyógyszert, terápiát írjon fel, hanem az orvos, a megfelelő szakmai protokollok alapján.

Nem ritka ugyanis, hogy azért fordulnak a betegjogi képviselőhöz, mert ők nem ugyanazt kapják, mint a szomszéd, vagy a barát, hasonlóan ítélt tünetek alapján.

A jogvédelmi munka tehát egy összetett feladat, amelyben úgy a lakosság, mint az egészségügyi szakdolgozók részére tartunk fórumokat és tájékoztatókat a betegek jogairól és kötelezettségeiről. A megkeresések alapján pedig javaslatokat teszünk az egészségügyi szakmai munka minőségének emeléséhez.

Ilyen lett az új felállítás

Annyit mindenképpen érdemes tudni: a tavaly felállt Országos Betegjogi, Ellátottjogi, Gyermekjogi és Dokumentációs Központ (az OBDK) közös elvek és rendszer alapján működött a nevében foglalt rendszert, regionális irodáin keresztül. Az új rendszerben dolgozó képviselők magasabb minőségi elvárásoknak tesznek eleget, és „ügyfélközpontúbb” rendszerben dolgoznak, fényképes igazolvánnyal. A megmaradt kórházi fogadóórák mellett 2012 novemberétől központi, úgynevezett elektronikus „panaszláda” is működik, és régiókban ez év októberétől új, akadálymentes irodában fogadják személyesen az ellátással kapcsolatos panaszokat.

(Forrás: Észak-Magyarország napilap 2013.10.15. száma nyomán a www.obdk.hu oldalról átvéve)

A Ritka Betegségek Szakértői Központjainak szerepe a ritka betegek minőségi ellátásában

- Becskeházi-Tar Judit írása -

A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok létrehívásának előzményei

A ritka betegségek esetében a legtöbb esetben nem létezik hatékony gyógymód, viszont a megfelelő kezelés az életminőség javulásához és a várható élettartam növekedéséhez vezethet. Ezért a ritka betegségek ellátása a gyakori betegségek ellátórendszerénél is speciálisabb elvek alapján felépített szolgáltatásokat igényel.

A betegségek ritka előfordulása, az egyes tagállamokban élő betegek korlátozott száma és a szakismeret szűkösége miatt a betegségekkel kapcsolatos információk, a szaktudás nemzetközi szinten történő összegyűjtése elengedhetetlen a ritka betegségekben szenvedő betegek gyógyítása szempontjából. Az elmúlt tíz évben tanúi lehettünk egy olyan országhatárokon, sőt földrészeken átnyúló, hálózatosodási folyamatnak, amelynek eredményeként létrejötték azok a tudásközpontok, melyek a ritka betegek pontos tájékoztatásában, a megfelelő és időben történő diagnosztizálásban és a magas színvonalú ellátáshoz való egyenlő hozzáférés biztosításában kiemelkedő szerepet töltenek be. Mivel országonként igen változatos képet mutatott és mutat még napjainkban is ezeknek a központoknak a működése - a szerveződéستől, a megnevezéstől, a munkamódszerek kiválasztásán át, a rendelkezésre álló erőforrások és a tudás rendelkezésre állásáig még sok tényező tekintetében -, szükségesnek látszott a szakmai- és működési alapelvek és feltételek egységesítésének gondolata.

2004 júliusában - létrejött egy, az egészségügyi szolgáltatásokkal és gyógyellátással foglalkozó EU bizottsági magas szintű csoport (High Level Group on Health Services and Medical Care), melyben valamennyi tagállam szakértői részt vettek, hogy kidolgozzák az Európai Unióban létező nemzeti egészségügyi

rendszerek közötti együttműködés gyakorlati szempontjait. A magas szintű csoport egyik munkacsoportjának volt az feladata, hogy elemezze a ritka betegségekkel foglalkozó intézményrendszert és a közöttük lévő kapcsolatokat illetve javaslatot tegyen a ritka betegségek leküzdése tekintetében az együttműködést és ismeretmegosztást elősegítő módszerek és alapelvek kialakítására. Ekkor született meg a ritka betegségek európai referenciahálózatának gondolata, és bizonyos szakmai követelmények (kritériumok) és alapelvek kidolgozására is sor került, beleértve a ritka betegségek kezelésében betöltött szerepüket is. Elfogadták azt az alapelvet, hogy az európai referenciahálózatok kutató- és tudásközpontként is szolgálhatnak, ennek keretében kezelést nyújthatnak a más tagállamokból érkező betegek számára, és szükség esetén biztosíthatják a további kezeléshez szükséges struktúrák (pl. létesítmények, vizsgálóeszközök, anyagok, erőforrások, képzés) rendelkezésre állását.

Az európai referenciahálózatokra tehát az Európai Unió olyan tudásközpontként tekint, mint ahol közösségi többletérték halmozódik fel a ritka betegségek esetében.

2006 decemberében az Európai Unió ritka betegségekkel foglalkozó munkacsoportjának egyik szakértői csoportja „Hozzájárulás a politikaformáláshoz: európai együttműködésért az egészségügyi szolgáltatásokban és a gyógyellátásban a ritka betegségek területén” címmel jelentést nyújtott be az egészségügyi szolgáltatásokkal és gyógyellátással foglalkozó magas szintű csoport részére. A szakértői csoport jelentése kiemeli többek között az egyes tagországokban a szakértői központok kijelölésének, valamint a központok által betöltendő szerep meghatározásának jelentőségét. A jelentés többek között megállapította,

hogy – elvben és amennyiben lehetséges – a betegek helyett a szakértőknek (pl. diagnosztikában, genetikai tanácsadásban, ritka betegségek gyógyításában, pszichoszociális segítő funkciókban képzett és jártas szakemberek) kellene utazniuk, az ellátás terén pedig - a ritka betegségek összetett és változatos körképeinek megfelelő kezelése érdekében - multidiszciplináris megközelítést kellene alkalmazniuk.

A jelentés hatására a 2006–2009, illetve a 2010–2011 közötti időszakban a ritka betegségekkel foglalkozó európai uniós munkacsoportok (Rare Diseases Task Force; RDTF) és a Ritka Betegségek Európai Uniói szakértői bizottsága (European Commission's Experts on Rare Diseases; EUCERD) rendszeresen foglalkoztak az európai szakértői központokkal és az európai referenciahálózatokkal kapcsolatos helyzetelemzéssel. Az egyeztetések eredményeit jelentésekben illetve ajánlásokban tették közzé. Ezek az ajánlások bárki számára elérhetőek magyar nyelven is, például:

- RDTF Report: Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (RDTF-jelentés: Áttekintés a ritka betegségek jelenlegi referenciahálózatokról, 2005. szeptember):

<http://www.eucerd.eu/upload/file/Publication/RDTFECR2005.pdf>

- EUCERD Workshop Report: National centres of expertise for rare diseases and networking between centres of expertise for rare diseases (EUCERD munkaértekezleti jelentés: A ritka betegségekkel foglalkozó nemzeti szakértői központok és a ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok közötti hálózatépítés, 2011. március 21–22.):

<http://www.eucerd.eu/upload/file/EUCERDReport220311.pdf>

Franciaországban 132 referenciaközpont és több mint 500 kijelölt szakértői központ működik, a kijelölést egy független nemzeti tanácsadó bizottság (French Comité national consultatif de labellisation) bevonásával történik, melyben szakértők, illetékes hatóságok, tudományos társaságok, ipar és a betegképviselők vesznek részt. Dániában 2006 óta, Spanyolország 2007 óta jogszabály rendelkezik a kijelölés minőségi kritériumairól és felelőségéről (szakminisztérium), az Egyesült Királyságban az NHS felelős bizottsága felelős a tervezés, (hol, hány, milyen betegségekre), finanszírozás, és a minőség-monitoring tevékenységért.

- Az Európai Parlament és a Tanács 2011/24/EU irányelve a határokon átnyúló

egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről:
<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ.do?uri=OJ:L2011:088:0045:0065:HU:PDF>

A központokról összeállított helyzetkép nagyon sokszínű megoldásokról, eltérő fogalmi értelmezésekről számolt be, a kijelölési gyakorlatról kezdve, a beteg utak szervezésén át, a finanszírozás és az ellátás eredményességéig a minőség szempontjából. Ízelítőül néhány példa:

Franciaországban 132 referenciaközpont és több mint 500 kijelölt szakértői központ működik, a kijelölést egy független nemzeti tanácsadó bizottság (French Comité national consultatif de labellisation) bevonásával történik, melyben szakértők, illetékes hatóságok, tudományos társaságok, ipar és a betegképviselők vesznek részt. Dániában 2006 óta, Spanyolország 2007 óta jogszabály rendelkezik a kijelölés minőségi kritériumairól és felelőségéről (szakminisztérium), az Egyesült Királyságban az NHS felelős bizottsága felelős a tervezés, (hol, hány, milyen betegségekre), finanszírozás, és a minőség-monitoring tevékenységért.

A munkaértekezleteken az érdekelt feleknek - beleértve a betegszervezeteket is - lehetőségük nyílt álláspontjuk kifejtésére. Az elemzésekhez a különböző ritka betegségekkel foglalkozó adatbázisoknak (pl. OrphaNet), nemzetközi kollaborációknak (pl. Common Infrastructures on Biobanks) köszönhetően évről-évre egyre pontosabb adatok álltak rendelkezésre. A ritka betegségek ellátórendszerének minőség-értékelése iránt is megnőtt mind a betegek, mind a partnerek igénye, így elindultak a klinikai, gyógyulási mutatóknak (indikátorok), a jó működési illetve helyes diagnosztika és klinikai gyakorlatoknak (best practice, good

laboratory, good clinical practice), a genetikai vizsgálatok minőségbiztosításának, az ellátási problémáknak, nem várt eseményeknek, betegbiztonsági kérdéseknek, betegpanaszoknak és elégedettségi mutatóknak az elemzése. Mindezek rámutattak azokra a szempontokra, amelyeket szükséges lenne egységes elvek szerint szabályozni.

A szakértői központok európai dimenziójának meghatározását és közöttük az összehangolást az EUCERD a 2011. október 24-25-i találkozáján elfogadott, „A ritka betegségekkel foglalkozó tagállami szakértői központok minőségi követelményeiről” szóló ajánlás kiadásában (http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=2204) látta célravezetőnek. Az ajánlás - amelybe a korábbi jelentésekben szorgalmazott intézkedések közül néhányat szintén beemelték -, arra szolgál, hogy segítse a tagállamokat a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervekkel és stratégiákkal kapcsolatos tevékenységük és szakpolitikájuk alakításában, valamint a nemzeti szintű és az európai beteg utak szervezési kérdéseinek megoldásában. Az ajánlás a határokon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló irányelvvel foglalkozó bizottság munkáját is segíti az európai referenciahálózat-építéssel kapcsolatos javaslatival.

Az ajánlás meghatározása szerint „a tudásközpontok szakértői és menedzsment rendszerek a ritka betegek gondozásának irányításában egy meghatározott területen, nemzeti és nemzetközi szinten is amennyiben szükséges.” Bár az ajánlás címéből arra engednénk következtetni, hogy útmutatást kaphatunk arra vonatkozóan, hogy milyen (minőség)irányítási rendszert kell/javasolt működtetnie a szakértői központoknak, ezt valójában nem tárgyalja.

A szakértői központok kijelölésének és működésének minőségkritériumai bekerültek az

EUROPLAN - a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek kifejlesztésének európai projektje (Recommendations for the development of National Plans and Strategies for rare diseases: Ajánlás a ritka betegségekkel kapcsolatos nemzeti tervek és stratégiák fejlesztésére: HU 4 HU

http://www.euoplanproject.eu/public/contenuti/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf) témakörébe is.

Az OrphaNet - ami időközben olyan európai konzorciummá nőtte ki magát, amelynek 2011-től már Európán kívüli országok is tagjai (pl. Kanada teljes jogú tag, Dél-Amerika, Ausztrália, Ázsiai országai kollaborációs tagok) – a szakértői központok minőségértékeléséhez sokféle eszközt és módszert vezetett be az on-line kérdőíves és egyéb adatszolgáltatásoktól kezdve a különböző korszerű minőségértékelési módszerig, az ez irányú képzéssel bezárólag. Az OrphaNet ezeket a többszörösen ellenőrzött tudományos-kutatási- és szakértői központok működésével kapcsolatos információit a speciális szolgáltatásainak biztosításához használja fel a 36 partner országában.

Többek között információt szolgáltat: speciális szakértői központokról, orvosi laboratóriumokról, kutatási projektekről, klinikai vizsgálatokról, regisztrációkról, hálózatokról, technológiai platformokról, betegszervezetekről, közzéadja a 3000 ritka betegséget magában foglaló minőségértékelt szakirodalmat (enciklopédia), az angol absztraktok elérhetők francia, német, olasz, portugál és spanyol nyelven, néhány kiválasztott betegsége veszélyeztetési irányelveket, árva gyógyszereket a fejlesztés minden fázisában a kiválasztástól az engedélyezésig, „Support-to-diagnosis-tool (keresés tünetek alapján), hírle-

veleket és beszámolókat a tudományos és szakpolitikai újdonságokról.

Hazánkban a 2013-2020. évre vonatkozó Ritka betegségek nemzeti tervének előkészítésekor – melyet Kosztolányi György professzor koordinált államtitkári kinevezéssel - történt meg a szakértői központokra vonatkozó helyzetfelmérés a szakminisztérium által kijelölt szakértői munkacsoportok, az Országos Egészségfejlesztési Intézet keretein belül működő Ritka Betegségek Országos Központja és tanácsadó testülete által. A stratégiai tervet szakmai-társadalmi vitasorozatokban tárgyalták meg hazánkban is, a szakértői központok minőségi követelményeiről külön konferencia is elindult (DEMIN – Debreceni Egészségügyi Minőségügyi Napok Ritka betegségek szekció 2011 évtől) az EUROPLAN konferenciák mellett.

A 2013. október 25-én megrendezett EUROPLAN konferencia IV. sz. munkacsoportjában workshop keretében került sor a Ritka betegségek nemzeti tervében rögzített szakértői központokra vonatkozó elvárások kiértékelésére az EUCERD-EURORDIS EUROPLAN projekt workshop kritériumok ajánlái alapján (Elnökei Molnár Mária Judit, Balogh István, Becskeházi-Tar Judit).

Megállapítható, hogy az értékelési kritériumok a szakértői központok további átvilágításához illetve kialakításához újabb, rendkívül jól használható segédletként szolgálnak. A szakértői (tudás)központok és az Európai Referencia Hálózatokkal való kapcsolódás feltételeit az alábbi kérdéskörökben értékelte a workshop:

1. Tudásközpontok kijelölése és értékelése

1.1. A tudásközpontok feltérképezése

1.2. A tudásközpont kijelölési kritériumai

1.3. A kijelölés folyamata

1.4. A tudásközpontok kiértékelése, ellátás-minőségi indikátorok és az értékelés szereplői

1.5. Információk az elérhető szakértelem és a tudásközpont esetében

2. Tudásközpontok hatásköre és működése

2.1. Minőségi kritériumok - meghatározások

2.2. hatáskör

2.3. Betegek és betegszervezetek bevonása

2.4. Magas szintű szakértelem és annak mobilitása

3. Multidiszciplinaritás, betegellátási utak és a kezelés folyamatossága

4. Információelérés

5. Kutatások a tudásközpontokban

6. Jó gyakorlatok és irányelvek - a betegek és rokonaik részvétele a fejlesztésekben

7. Vizsgálati és genetikai tesztek

7.1. Jó gyakorlatokra vonatkozó irányelvek

7.2. Diagnosztika laboratóriumok kérdései

7.3. Diagnosztikai anyagok és a telemedicina szakértelem utaztatása

7.4. Genetikai tanácsadás

8. Szűrési politikák, újszülöttkori szűrések

8.1. Döntéshozatali folyamat

8.2 EU szintű együttműködés

8.3. Tudatosság, képzés

9. Európai és nemzetközi együttműködés – határokon átnyúló egészségügy és európai referencia hálózatok, betegjogok

10. Tudásközpontok fenntarthatósága

A IV. workshop - szem előtt tartja azt a platformot, miszerint a ritka betegségek különböző szintű szakértői központjaiban valósuljon meg a tudásalapú tevékenység, a fenntarthatóság elősegítése, az országban belüli egyenlő-, valamint a határokon túlnyúló hozzáférés, az ellátás holisztikus megközelítése, a szakterületek-, valamint az orvosok között megvalósuló aktív nemzetközi együttműködés, a diagnózis, a kezelés, és a rehabilitáció egyforma jelentőségének figyelembe vétele -, javasolta, hogy a platform elemeinek mindegyikét korszerű minőségfejlesztési módszerekkel kell megtervezni, működtetni, mérni és értékelni, valamint gondoskodni a folyamatos fejlesztésükről. Ennek érdekében Szakértői központ minőségterv kidolgozása szükséges, melynek részét képezhetné többek között a kijelölési standardok kidolgozása, a kijelölés és vagy akkreditáció módja és feltételrendszere, a kijelölési folyamat meghatározása, az ellenőrzés, visszavonás szabályainak megfogalmazása, a minőség-indikátorok meghatározása, a kijelölés és a rendszeres újraértékeléseket végző szakértők/auditorok képzése és értékelése, a megfelelő jogi háttér biztosítása.

A Nemzeti terv és az EUROPLAN konferencia záró tanulmánya alapján az EMMI Egészségpolitikai főosztályának kell elkészítenie a Ritka betegségek ellátásának szakpolitikai programját, melynek egyik lényeges eleme a szakértői központok kialakításának és működési feltételrendszerének

kidolgozása lesz.

A program első alapkövét, a szakértői központ kijelölésre való jogosultság feltételeit 2013 év végén megjelent jogszabályban közzétették:

„Az emberi erőforrások minisztere 73/2013. (XII. 2.) EMMI rendelete az egyes egészségügyi tárgyú miniszteri rendeleteknek az egészségügyi szolgáltatás nyújtásához szükséges szakmai minimumfeltételekkel összefüggő módosításáról 2. pontja Az-egészségügyi szolgáltatások nyújtásához szükséges szakmai minimumfeltételekről szóló 60/2003. (X. 20.) ESZCSM rendelet módosítása

2. § Az egészségügyi szolgáltatások nyújtásához szükséges szakmai minimumfeltételekről szóló 60/2003. (X. 20.) ESZCSM rendelet (a továbbiakban: Szmr.) 5. § (1) bekezdése a következő e) ponttal egészül ki: (Az egészségügyi szolgáltató) „amennyiben a ritka betegségben szenvedő betegek diagnosztikai és terápiás ellátását végző más, ritka betegségeket ellátó járó- és fekvőbeteg-szakellátást nyújtó egészségügyi szolgáltatókkal együttműködik, a betegutak megszervezését biztosítja, speciális, multidiszciplináris szolgáltatást nyújt, a betegellátási tevékenységen túl kutatási és oktatási tevékenységet végez, valamint a ritka betegségben szenvedő betegek és az elérhető szolgáltatások regisztrációját végzi, az egészségügyért felelős miniszter kijelölése alapján a Ritka Betegségek Szakértői Központ elnevezés használatára jogosult.”

Ezzel Magyarországon is megnyílt az út a ritka betegségek tudásközpontjainak hálózatába való „hivatalos” belépésre nem csak a ritka betegek ellátására alapvetően az orvostudományi egyetemeken már működő specializálódott intézeteknek, hanem az országban számos önálló egységként működő speciális ellátást biztosító szolgáltatóknak is. Ezekben a központokban vagy egészségügyi szolgáltatóknál különböző minőségügyi rendszer működik, ami az összehasonlíthatóságot ugyan kevésbé támogatja, azonban jó alapot ad egy harmonizált minőségprogram kialakításához. Ennek érdekében, hogy a betegutak harmonizációja, a diagnózisig eltelt idő lerövidülése, a betegek életminőségének javulása/„nem romlása”, a hazai betegek szükségszerűen nemzetközi szintű ellátása, a hazai szolgáltatók nemzetközi hálózatba integrálása valóban hatékonyan valósulhasson meg, következő alapkő kell, hogy legyen a szakértői központok összehasonlíthatóságát és a minőségértékelésük homogenitását biztosító Ritka Betegségek Szakértői Központ Minőségmenedzsment Rendszerének, illetve a külső értékelési keretrendszer modelljét kidolgozni.

Társadalompolitikai Tükör

- Boncz Beáta írása -

Ritka betegségek definíciója, demográfiai és epidemiológiai jellemzői

Ritka betegségeknek nevezzük azokat az életet veszélyeztető vagy krónikus leépüléssel járó betegségeket, melyek előfordulási gyakorisága kisebb, mint 1/2000 (Európai definíció). Noha ez az arány nagyon kevésnek tűnhet, a kb. 6-8000 fajta betegség miatt összességében a lakosság 6-8%-a közvetlenül érintett. Ez csak Magyarországon kb. 800 000, Európában 30 millió főt jelent. Ha hozzátesszük a közvetetten érintett szűk családtagokat, már több millió érintett-nél tartunk hazánkban! Gyakorlatilag tehát nincs olyan család, ahol nem volt, van, vagy lesz ritka beteg! Ez paradox módon azt jelenti, hogy noha a betegségek önmagukban ritkák, a ritka betegséggel élők már sokan vannak, tehát „ritka betegségben szenvedni nem rendkívüli”.

Ugyanakkor a ritka betegségben szenvedő egyén gyakran az ellátási rendszerek árvája, sokszor diagnózis nélkül, kezelés nélkül, kutatás nélkül, és ezért szinte minden remény nélkül küzd a betegséggel és az ellátórendszerrel. Többségük együtt jár valamilyen fogyatékossgal: a betegek életminőségét gyakran rontja, az önállóságuk csökkenése, vagy elvesztése (pl. különböző szindrómák, anyagcsere betegségek, epilepsziával járó, ritka daganatos megbetegedések). Mivel e betegségek 80%-a genetikai eredetű, az érintettek többségénél a tünetek már gyermekkorban megjelennek (75%), de vannak felnőttkorban megjelenő változatok is. (Boncz, Pogány, 2011.)

Sajnos az általánosan elmondható, hogy a 8000 féle ritka betegség bármelyikének megjelenése hatalmas terhet ró a családra több szempontból is, melyeket az EurordisCare2,3 nemzetközi kutatás adatai (is) alátámasztottak (EURORDIS, 2011):

1. A helyes diagnózis hiánya: a tünetek első megjelenésétől a megfelelő diagnózisig eltelt idő az esetek 25%-ban 5-30 évet is jelent, mely a megnövekedett kockázatok mellett sok esetben téves kezelésekre, felesleges műtétekhez is vezet (16%). Ez alatt az idő alatt a család folyamatosan és kétségbeesetten keresi az okokat.

2. Az információk hiánya: ha már megvan a helyes diagnózis, gyakran még akkor is a sötétben tapogatóznak a családok, hiszen az egyes ritka betegségekről szóló szakirodalom minimális, gyakran csak külföldi adatbázisokban, honlapokon, vagy a jól működő civil szervezeteknél találhatóak meg. A szakértők így gyakran szinte semmilyen felvilágosítással nem tudnak szolgálni, nincsenek kijelölt betegutak és gyakran akadozik a kapcsolat az egészségügyi-pedagógiai-szociális ellátás között. Pl. a 80%-os genetikai eredet ellenére 50%-uknál nem volt genetikai tanácsadás, 25%-nál a betegség genetikai eredetét sem ismertették!

3. A tudományos ismeretek hiánya: az előbb is említett okok miatt problémát okoz a terápiás eszközök kifejlesztése, a terápiás stratégia meghatározása, az alkalmazott módszerek és gyógyszeres-terápiák kiválasztása.

4. Szociális vonatkozások: együtt élni egy ritka betegséggel kihatással van az élet minden területére csakúgy az iskolaválasztásra, munkavállalásra, a kapcsolódási lehetőségekre, a közösségi életre. Ez megkülönböztetéshez, izolációhoz, kirekesztéshez, diszkriminációhoz és gyakran a szakemberek korlátozott számához is vezethet, különösen, e komplex, „szokatlan” betegségek esetében. A felmérésben a legrosszabb volt a helyzetünk a tagállamok között a szociális ellátások elérhetősége, és a

velük való megelégedettség terén, ugyanakkor csak a teljes körű megközelítési mód hozhat eredményt, aminek a szociális szolgáltatások szervezését kellene, hogy képezzék.

5. A megfelelő minőségű ellátás hiánya: a ritka betegségek esetében a különböző területek szakértőinek együttműködése nélkülözhetetlen (pl. gyógytornász, pszichológus, dietetikus, különböző szakorvosok). A betegek évekig élhetnek a megfelelő ellátás hiányában, kompetens orvosi figyelem rehabilitáció/rehabilitáció és a képességeiknek megfelelő oktatás nélkül, ami további állapotromláshoz vezet. Ezen a helyzeten sokat segítene, ha sajátos nevelési igényűnek nyilvánítanák a krónikus ritka betegséggel élő gyermekeket.

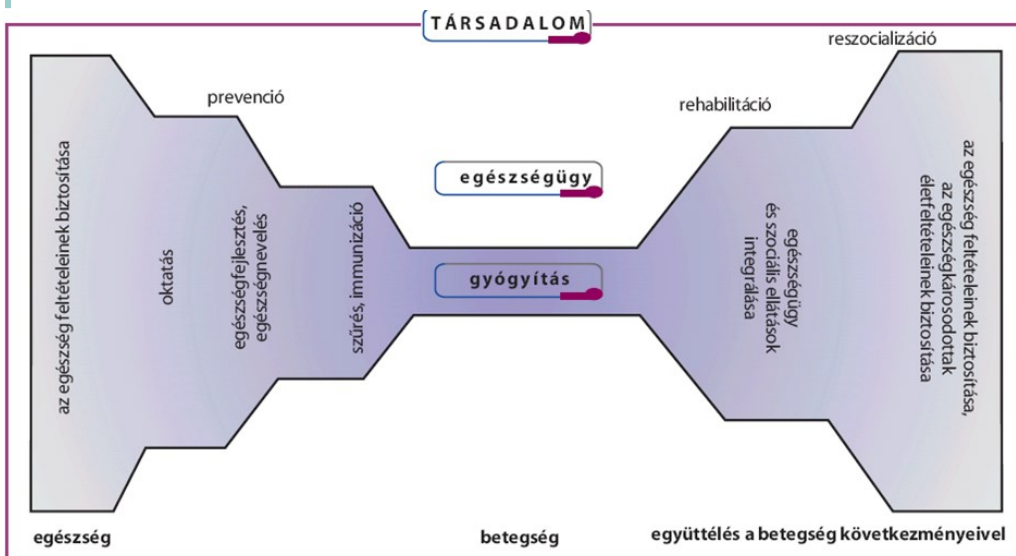
6. A meglévő gyógyszerek és kezelések magas költségei: a betegségek járulékos költségei rengeteg hozzáadott kiadást jelentenek a családok számára: gyógyszerek, fejlesztő foglalkozások, segédeszközök, utazások a vizsgálatokhoz, kezelésekre stb. Ehhez hozzájárul, hogy a beteg gyermek folyamatos ápolást, gondozást igényel, ezért az egyik családtag általában kiesik a munkaerőpiacról.

7. A kezelésekre és az ellátáshoz való hozzáférés egyenlőtlenségei: A megkülönböztetést eredményező egészségügyi, oktatási és szociális politika és a tapasztalatok hiánya okozza a megfelelő diagnózishoz jutás késedelmét és a megfelelő ellátáshoz való hozzáférés nehézségeit. Meglehetősen nagy minőségi és mennyiségi eltérések figyelhetők meg a ritka betegséggel élők diagnosztikájára, kezelésére és gondozására területén mind az országok között, mind pedig az egyes országokon belül. Az európai állampolgárok jelenleg nem egyenlő eséllyel juthatnak hozzá a szükséges egészségügyi és

„...együtt élni egy ritka betegséggel kihatással van az élet minden területére csakúgy az iskolaválasztásra, munkavállalásra, a kapcsolódási lehetőségekre, a közösségi életre. Ez megkülönböztetéshez, izolációhoz, kirekesztéshez, diszkriminációhoz és gyakran a szakemberek korlátozott számához is vezethet.”

egyéb szolgáltatásokhoz, valamint a ritka („árva”) gyógyszerekhez. 25%-nak más régióba, 2%-nak más országba kellett utazni a diagnózisért. A ritka betegségek kutatása igen gyér.

Az eredendően egészségügyi probléma így társadalmopolitikai szinten is megjelenik, amelyet az alábbi ábra is szemléltet (Simon 2007. In: Pogány 2011.)



- tés legyen szakszerű, eredményes és komplex
- a kezelés, fejlesztés és a lakóhely minél közelebb legyen egymáshoz
- Javuljon a szociális támogatások elérhetősége

Jelenlegi szociálpolitikai helyzet hazánkban

Magyarország a költségvetés viszonylag nagy részét költi a szociális biztonság megteremtésére és a hátrányos helyzetű csoportok megsegítésére.

Ez a teljes költségvetés legnagyobb szelete, közel egyharmada.

A fogyatékosági definíció 2013-as változása azonban előrevetíti a fogalom tágításának lehetőségeit és szükségét. 2013. évi LXII. törvény A fogyatékos személyek jogairól és esélyegyenlőségük biztosításáról szóló 1998. évi XXVI. törvény módosításáról I. §-a szerint ugyanis a törvény alkalmazásában a fogyatékos személy fogalma megváltozott:

“az a személy, aki tartósan vagy véglegesen olyan érzékszervi, kommunikációs, fizikai, értelmi, pszichoszociális károsodással – illetve ezek bármilyen halmozódásával – él, amely a környezeti, társadalmi és egyéb jelentős akadályokkal kölcsönhatásban a hatékony és másokkal egyenlő társadalmi részvételt korlátozza vagy gátolja.”

A ritka betegek társadalmának nagy részére ezek a kritériumok illenek, és az elérhető szolgáltatások is sok esetben lefednék igényeiket és szükségleteiket. A probléma viszont a már említett ördögi kör, ill. a legtöbb esetben BNO kóddal sem rendelkező betegségek esetében a nyom követés és a pontos statisztikák hiánya.

Mire van/lenne tehát szükség a ritka betegek ellátásához?

- a problémák minél hamarabbi észlelése
- több probléma egyidejű megjelenése esetén az esetleges genetikai okok feltérképezése
- a kezelés, fejlesztés kezdődjön el minél hamarabb
- a kapott kezelés, fejlesztés

- rekreációs-, és gondozási programok (családon belüli, átmeneti, tartós)

Mindezen feladatok megoldásában és koordinálásában, a védőnők és egyéb egészségügyi és szociális szakemberek mellett, nagy feladat hárul a (gyógy)pedagógusra is. Hiszen bizonyos életkorban szinte ő az egyetlen szakember, akivel a gyermek és a család rendszeresen találkozik, és akitől releváns, az életminőségüket javító praktikus tanácsokat kaphat. (Bonz, Pogány, 2011.)

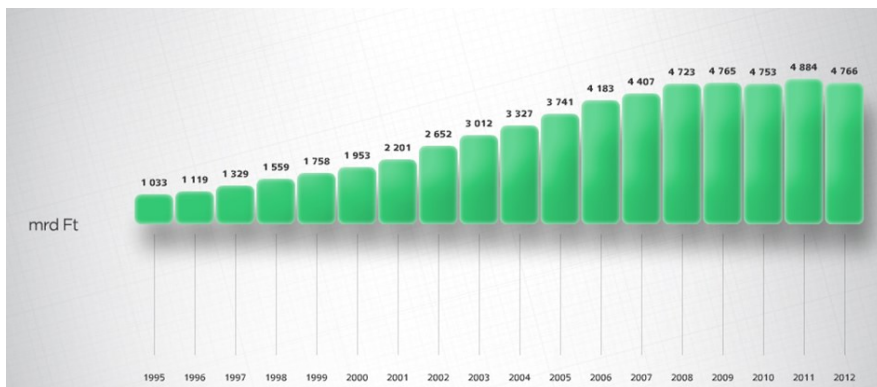
Mégis, akkor mi a probléma? Egyrészt egyre többen, egyre többféle formában részesülnek ebből a keretösszegekből, ami azt jelenti, hogy az egy főre jutó elérhető támogatások összege csökken, ill. átrendeződik, összevonódik. A másik probléma, hogy a ritka betegek sajnos gyakran rendszeren kívüliek, ugyanis bár az összetett, komplex nehézségeik miatt szintén hátrányos helyzetbe kerülnek, a rendszer nem elég érzékeny ezen nehézségek összetett jellegének felmérésére és értékelésére. Különösen nehéz helyzetben vannak az úgynevezett láthatatlan fogyatékosokkal élők (pl. kóros fáradtság).

Az elérhető támogatásokról az Emberi Erőforrások Minisztérium Szociális és Családügyért Felelős Államtitkárság Szociális Lakossági és Tájékoztatói Osztályának tájékoztató füzetei és Családi Tudakozója (<http://www.kormany.hu/hu/gyik/csaladi-tudakozo-szocialis-tajekoztatas-tanacsadas>) teljes listája megtalálható. Itt most csak azt a négy támogatást emelném ki, amik az elmúlt időkből újdonságként jelentek meg, ill. a ritka betegségek szempontjából változtak.

- Magasabb összegű családi pótlék: a mindenki által ismert betegséglelista kiegészítő elemeként a rendelet külön bekezdésben rendelkezik a ritka betegségekről, így azok bár a listán nem szerepelnek, jogosultak a támogatásra.

- Emelet összegű ápolási díj emelése 2014-től nem visszamenőlegesen a súlyos fogyatékosokkal élők számára.

- Fogyatékosági támogatás: Az



2. ábra: Szociális védelemre fordított költségvetési keret alakulása 1995-2012. (www.kozoskassza.hu)

a 18. életévét betöltött súlyosan fogyatékos személy jogosult, aki: látási fogyatékos, hallási fogyatékos, értelmi fogyatékos, autista, mozgásszervi fogyatékos, vagy halmozottan fogyatékos és állapota tartósan vagy véglegesen fennáll, továbbá önálló életvitelre nem képes vagy mások állandó segítségére szorul. 2012. óta viszont azok is jogosultak, akiknek az állapota kromoszóma-rendellenesség miatt súlyosnak vagy középsúlyosnak minősíthető, és állapota tartósan vagy véglegesen fennáll, továbbá önálló életvitelre nem képes vagy mások állandó segítségére szorul.

• Adókedvezmény: a súlyos fogyatékos-sággal élő családtagok után is jár kedvezmény.

A helyzet megoldásának első, de nagy lépéseként tekinthetünk a 2013. októberében Balog Zoltán Emberi Erőforrások Minisztere által aláírt és elfogadott Ritka Betegségek Nemzeti Tervére, ami jelenleg társadalmi egyeztetésre vár és külön fejezet foglalkozik a szociális védelemmel a nemzetközi gyakorlattal és elvárásokkal összhangban.

Nemzetközi szociálpolitikai tényezők

A nemzetközi szintű összefogásnak és az EURORDIS koordinálásával végzett érdekvédelmi munkának köszönhetően számos Európai Unió kezdeményezés indult útjára, amelyek hatásai tagállami szintű döntéshozásban is érződik. Ezek közül a legfontosabbak:

• Az Európai Parlament és Tanács Rendelete az „árva” gyógyszerekről (1999. December 16.)

• Az Európai Bizottság KOMMUNIKÁCIÓJA: Ritka Betegségek, Kihívás Európa Számára (http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf) (2008. November 11.)

• TANÁCSI AJÁNLÁSOK a ritka betegségek terén szükséges cselekvésről <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF> (2009. június 9.)

• Az EUCERD (az Európai Unió Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága) létrehozása <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:EN:PDF> (2009. November 30.)

• EUROPLAN kimeneti indikátorok meghatározása a RB területen történő előrehaladás mérésére (europlan.rirosz.hu 2008. és 2013.)

• EUROPLAN ajánlások kidolgozása a RB Nemzeti Tervek létrejöttének elősegítésére. Megtárgyalva 15 Nemzeti konferencián, elfogadva 2011. májusában Rómában

• DIREKTÍVA a határon átnyúló egészségügyi ellátásról (2011. március 9.)

• EUCERD Közös Fellépése (Joint Action – EJA) az Európai Bizottság és a tagállamok együttműködése (2012-2015.)

Ez utóbbi célja a szociális védelem szempontjából is több szempontot tartalmaz:

• A Nemzeti Tervek és Stratégiák megvalósításának segítése

• A ritka beteg nomenklatúra standardizálásával a nyomonkövethetőség és a rendszerszintű „láthatóság biztosítása”

• Speciális szociális szolgáltatások elősegítése

• Nemzeti egészségügyi kezdeményezések feltárása, minőségbiztosítási szempontok beemelése a rendszerbe

• A különböző specifikus kezdeményezések integrálása a tematikus területeken, tudatosításuk a tagállamokban működő szolgáltatási rendszerekben és kapcsolódó tevékenységek tervezésé-
kor

Legfontosabb feladatuknak tekintik jelenleg a tagállamok szintjén meglévő speciális szolgáltatások feltérképezését, a feltárt hiányosságok megszüntetéséhez szükséges tréningek, oktatási programok kifejlesztését, valamint mindezek integrálását a már meglévő szociális szolgáltatások és politikai rendszerébe. (In: Pogány, 2013.)

Első sorban, tehát nem egy teljesen új ellátási struktúra kialakítása a cél, hanem a meglévők felkészítése a ritka betegséggel élők speciális komplex szükségleteinek ellátására, esetlegesen a tevékenységprofiljuk kiszélesítésére. Ehhez nyújt segítséget az EUCERD kiadványa, amelyet több ország, köztük Magyarország képviselőivel közösen dolgoztak ki. Kiemelten foglalkoznak a

speciális szociális szolgáltatások közül is az átmeneti gondozás, a terápiás rekreációs programok, az adaptált lakhatás és az egyéb habilitációs szolgáltatások kérdésével. A szolgáltatások, ellátások koordinációját, a betegek segítségét erőforrás központok és komplex ügykezelést segítő szakemberek képzésében és foglalkoztatásában keresi. Ezekre számos jó példa, mint például Norvégiában, Dániában és Romániában. (EUCERD, 2012.)

Nemzeti Terv- avagy a hazai jövőkép 2014-2020

A társadalmi vitára bocsátását váró Nemzeti Tervünk számos kulcsfontosságú elemet tartalmaz az előzőleg bemutatott problémák és megoldási javaslatok közül. Ezek közül a ritka beteg szempontjából talán a legfontosabb, hogy leszögezi, hogy a fogyatékos személyek jogainak teljes körű szabályozásába azon ritka beteg személyek jogainak szabályozása is bele kell kerülnie, akik esetében a betegség eléri a fogyatékos-ság szintjét. Ezért feladatként fogalmazza meg a szociális ellátások biztosítása érdekében a ritka beteg fogalmának olyan meghatározását, amelynek alapján beilleszthetővé válnak a meglévő szociális ellátórendszerekbe. Kiemeli és elismeri a ritka beteg személyek komplex rehabilitációhoz való jogát, amelynek eredményeként a ritka beteg személyek esélyegyenlőségének, önálló életvitelének és a társadalmi életben való aktív részvételének biztosítása megoldható. Az állami feladatok ellátása során kiemelten kívánja kezelni a ritka beteg személyek sajátos szükségleteit, a ritka beteg személyeket érintő döntések során figyelembe veszi, hogy a ritka beteg személyek a társadalom és a helyi közösség egyenrangú tagjai, ezért meg kell teremteni azokat a feltételeket, amelyek lehetővé teszik számukra a társadalmi életben való részvételt.

Mindezek biztosítására ugyan szerény, de elhatárolt költségvetési keretet, cselekvési programot és a monitorozást lehetővé tevő indikátorrendszert rendelne. Viszont ahhoz, hogy ez valósággá váljon, még talán az eddiginél is nagyobb hazai és nemzetközi érdekvédelmi



munka szükséges, melynek koordinációját a Ritka és Veszélyes Rendel-
lenességgel Élők Országos Szövetsége
(www.rirosz.hu) végzi.

Irodalom

Boncz Beáta, Pogányné Bojtor Zsuzsa:
„Segítsé! A gyermekemnek ritka betegsége van!” - A ritka betegségek felismerésének, kezelésének, fejlesztésének lehetőségei. In: Fejlesztő Pedagógia 2011/1.

Boncz Beáta, Várhelyiné Monostori Ágnes:
Tanulmányi úton a Frambu Központjában.
MWSZT, Budapest, 2013.

Emberi Erőforrások Minisztériuma: Ritka
Betegségek Nemzeti Terve. Emberi Erőfor-
rások Minisztériuma. Beterjesztett és elfogadott verzió. 2013.

EUCERD: Rare Diseases : Adressing the
Need for Specialised Social Services and
Integration into Social Policies, EUCERD,
2012

Kole, Anna; Faurisson, Francois: The Voice
of 12000 Patients. EURORDIS, Párizs,
2011.

Krémer, Balázs: Bevezetés a szociálpszichológiába. Napvilág Kiadó, 2009.

Pogány, Gábor: A betegszervezetek növekvő szerepe pl: Ritka Beteg Információs és Rehabilitációs Központ létrehozása (a hiányzó "erőforrás központ" pótlása). Előadás, Europlan Konferencia, 2011.

Pogány, Gábor: Az EUCERD Joint Action Programja és a speciális szociális szolgáltatások munkacsomgja. Előadás, Ritka Betegségek Világnapja, Budapest, 2013.

www.kormany.hu



A ritka betegségekkel élő betegek költségei és egészséggel összefüggő életminősége Európában (BURQOL-RD) nevű kutatás a betegek és hozzátartozóik szemszögéből

- dr. Pogány Gábor és dr. Péntek Márta írása -

Háttér

Az elmúlt években nyolc Rirosz tagszervezet is részt vett egy nagy európai felmérésben, melynek a zárójelentése most készül. Ezért ebben a cikkben egyrészt tájékoztatást szeretnénk adni, másrészt pedig összefoglalni az előzetes eredményeket, benyomásokat.

Nagy örömmel üdvözlöttük a részvétel lehetőségét ebben a kutatásban is, hiszen a becslésen 600 000 - 800 000 hazai ritka beteg (Európában kb. 27-36 millió) szinte teljesen „láthatatlan” a statisztikáink számára, mivel a több, mint 6000 féle ritka betegségből csupán kb. 250 félének van úgynevezett. BNO (betegségek nemzetközi osztályozása) kódja. Ritka betegségnek Európában az olyan életet fenyegető vagy krónikus rokkantságot okozó betegséget nevezünk, melynek prevalenciája (előfordulási gyakorisága) olyan alacsony (<1/2000), hogy speciális, összetett feladatot jelent a velük való foglalkozás [1, 2]. Összességükben a ritka betegségek tehát nem ritkák, ezért kezeli az Európai Unió is kiemelt prioritásként a jogaik és esélyegyenlőségük biztosítását [3, 4].

A ritka betegek állapotuk, és az információhiány miatt hátrányos helyzetben vannak, és a pozitív példák mellett sajnos gyakran negatív megkülönböztetésben részesülnek szinte az élet minden területén. Esetükben kifejezetten csak a teljes körű, holisztikus megközelítés és multidiszciplináris, koordinált (egészségügyi, szociális, foglalkoztatási stb.) ellátási mód hozhat eredményt, tehát gondozási rendszerük kialakítása egyben modelként is szolgál a páciensközpontú egészségügy kialakításához is!

Adatok hiányában sem a diagnosztika, sem pedig az egészségügyi, vagy szociális ellátás

gyakorlatilag nem tervezhető számukra! Csak ezek az adatgyűjtések teszik megvalósíthatóvá az elfogadott Ritka Betegségek Nemzeti Tervét, mivel az így nyert ismeretek teremtik meg a lehetőségét az ellátási kapacitások és szociális háló realisabb tervezésére.

Számos jó példát találhatunk arra, amikor sikerült a betegszervezeteket valódi partnerként bevonni a legkülönbözőbb területeken. Ahhoz, hogy a szolgáltatások valóban kielégítőek és igényekre szabottak legyenek, elengedhetetlen az érintett személy partnerként történő kezelése, és ebben a folyamatban is segíthetnek a betegszervezetek.

Ezért ez európai vizsgálat alapvetően a betegszervezetekkel együttműködve mérte fel a betegek szükségleteit, és terheit. Ugyanis az ismert ún. kemény klinikai végpontok (mortalitás, morbiditás hospitalizáció, stb.) alkalmazása mellett érdemes vizsgálni a betegek saját értékelése alapján nyert adatokat (patient reported outcome, (PRO)), köztük az egészséggel kapcsolatos életminőséget (health related quality of life, (HRQoL)) is, hiszen sok tekintetben a beteg és gondozója ismeri legjobban az adott betegséget! A ritka betegségek magyarországi szövetsége (RIROSZ) ezért minden lehetőséget kihasznál, hogy részt vegyen olyan tényfeltáró kutatásokban, melyek elősegítik a megfelelő ellátó rendszer létrehozását.

A program

A BURQOL-RD egy 3 éves program volt, mely a ritka betegségekkel kapcsolatos életminőség és betegségteher kérdéseket vizsgálta [5]. A kutatás továbblépést jelentett az addigi felmérésekhez képest, mert a betegek és a gondozóinak - akik időt és

energiát fordítanak a betegek ellátására - összes (közvetlen és közvetett) költségeit és életminőségét egyaránt vizsgálta. Így a BURQOL-RD egy komplex és megbízható becslést adhat a ritka betegséggel élő betegek és gondozóik társadalmi-gazdasági és egészséggel összefüggő életminőség terheiről Európában, összehasonlításokat is lehetővé téve.

A projekt nyolc európai országban zajlott párhuzamosan: a résztvevő országok Bulgária, Egyesült Királyság, Franciaország, Németország, Magyarország, Olaszország, Spanyolország és Svédország voltak. Mivel a közepkelet európai régióból mindössze két ország vett részt a vizsgálatban, a magyarországi adatok kiemelkedő jelentőséggel bírnak a projekt számára. (1. ábra)



A kutatást a spanyolországi Canary Foundation of Investigation and Health (FUNCIS) vezette 11 társ-kutatócsoporttal, 8 nemzeti szövetséggel, 3 ernyőszervezettel és több száz szakértővel együtt. A neves szakemberek együttműködése a jelentette biztosítékot arra, hogy a projekt olyan értékes eredményekkel szolgáljon, amelyek segítik a ritka betegségek társadalmi következményeinek meghatározását, az új stratégiák és beavatkozások hatékonyságának felmérését, az új terápiák (pl. árva gyógyszerek) költség-hatékonysági értékelésének újfajta megközelítését.

A Magyarországi projekt-vezetést a Budapesti Corvinus Egyetem Egészségügyi Közgazdaságtan Tanszék (elődje: Egészség-gazdaságtani és Egészségügyi Technológiai Kutatóközpont) két munkatársa, Prof. Dr. Gulácsi László és Dr. Péntek Márta végezte, karöltve a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetségével (Dr. Pogány Gábor, és Lukács Andrea).

A főbb célkitűzések a következők voltak:

- A betegséggel összefüggő költségek felmérése (betegek és gondviselőik egyaránt)
- A ritka betegséggel élők és gondozóik életminőségének vizsgálata 10 ritka betegségben
- A felmérés modellként szolgáljon további ritka betegségek felméréséhez. (BURQOL Tool kit fejlesztés az interneten)

A programidőszak első fele a munkacsoportok szervezésével, a szükséges dokumentumok megfogalmazásával és lefordításukkal, valamint a 10 célzott betegcsoport kiválasztásával telt. Utóbbi során több módszer kombinálásával (két fordulós Delphi módszer, Carroll diagram) és minden résztvevő bevonásával az alábbi kritériumok alapján sikerült konszenzusra jutni, és a potenciálisan vizsgálható ritka betegségek hosszú listáját leszűkíteni 10-re [6]. Az alkalmazott kritériumok a következők voltak:

- Sokféle ritka betegség szerepeljen, az ultra ritkakat is beleértve
- A lehető legtöbb országban legyen jól szervezett betegszervezete
- Legyenek előző kutatási eredmények
- Álljon rendelkezésre valamilyen támogató ellátás

- Lehetőleg legyen valamilyen regiszter a betegséggel kapcsolatban

Ezek alapján a következő 10 betegcsoport került kiválasztásra: Duchenne Izom Disztrófia (DMD), Szkleroderma (SCL), Cisztás Fibrózis (CF), Hemofília (HEMO), Mukopoliszaccharidózis (MPS), Fragilis X Szindróma (FXS), Prader-Willi Szindróma (PWS), Epidermolysis Bullosa (EB), Juvenilis Idiopathiás Arthritis (JIA) and Hisztiocitózis (H)

Sajnos kicsit szomorkodtunk e végső döntés láttán, hiszen a RIROSZ több nagyon aktív betegszervezete kimaradt a felmérésből, viszont bekerült pl.: a két utolsó betegcsoport, akiknek hazánkban nincs igazi betegszervezetük, így végül róluk nem is sikerült adatot gyűjteni Magyarországon.

A „toborzás”

A betegek megtalálása a RIROSZ szervezésében történt, körlevelek, e-mail-es listaszerver, tájékoztató ülések és telefonos megkeresések segítségével is. Ezeken tájékoztatás történt a programról, és az internetes felület kérdőíveiről is. Több esetben tájékoztattuk a közvéleményt is újságokban, honlapjainkon, a szociális médiában, vagy kongresszusokon.

Az eredmények megmutatták, hogy milyen kitűnően együttműködő betegcsoport a ritka betegek csoportja, megfelelő tájékoztatás esetén! Nyilvánvaló, hogy a beteg számára a szubjektív érzés, érzet is fontos és a terápia eredményessége és költséghatékonysága mellett a beteg véleménye is meghatározó, mert csak annak meghallgatásakor fogja biztonságban érezni magát, bizalommal lenni az orvosa felé, ami a gyógyulásba vetett hitét eredményezi.

A Magyarországi kérdőíves felmérésben a következő szervezetek vettek részt, amiért sok köszönet illeti őket:

Országos Cisztás Fibrózis Egyesület, Klub a Prader-Willi Gyer-

	Beteg, <19 éves	Beteg, ≥19 éves	Nem hivatásos gondozó
Demográfiai adatok (életkor, nem, lakhely (megye), legmagasabb iskolai végzettség, egy háztartásban élők száma)	x	x	x
Foglalkoztatottság (alkalmazott, tanuló, munkanélküli, betegállomány, rokkantnyugdíjas, nyugdíjas, háztartásbeli egyéb)		x	x
Munkavégzés korlátozottsága az elmúlt 6 hónapban (nem, igen (kevesebb munkaóra vagy probléma a teljesítéssel))		x	x
Gondozás (nem igényel gondozást, családtag, más nem hivatásos gondozó hivatásos gondozó (gondozás tartama óra/hét, költségek megoszlása TB és beteg között))	x	x	x
Gondozó (kapcsolata a beteggel (rokon v. egyéb), mióta gondozza, gondozási tevékenységek fajtái és ideje, más gondozók által végzett tevékenységek)			x
Csökkenő munkaképességet vagy fogyatékosságot igazoló dokumentumok (van; folyamatban van; nincs, nem kérvényezte; nincs, kérvényezte, de megtagadták)	x	x	
Gyógyszerek az elmúlt 1 hónapban (TB fizette, TB részben fizette, saját költségen vette)		x	
Diagnosztikus vizsgálatok száma az elmúlt 6 hónapban (TB fizette, TB részben fizette, saját költségen vette igénybe)	x	x	
Orvosi vizitek száma (ezen belül sürgősségi ellátások) az elmúlt 6 hónapban (TB fizette, TB részben fizette, saját költségen vette igénybe)	x	x	
Kórházi fekvőbeteg felvételek száma és tartama az elmúlt 12 hónapban	x	x	
Egészségügyi eszközök és segédeszközök igénybe vétele az elmúlt 6 hónapban (TB fizette, TB részben fizette, saját költségen vette igénybe)	x	x	
Egészségügyi eszközökhöz és segédeszközökhöz hozzájutás nehezítettsége	x	x	
Közlekedési eszközök igénybe vétele eü.-i ellátásra utazáshoz az elmúlt 6 hónapban (TB fizette, TB részben fizette, saját költségen vette igénybe)	x	x	
Egészségügyi és szociális szolgáltatások az elmúlt 1 hónapban (TB fizette, TB részben fizette, saját költségen vette igénybe)	x	x	
Egészségügyi ellátással való elégedettség, 1-10 skálán	x	x	
Egészségi állapot EQ-5D	x	x	x
Korlátozottság: Barthel Index	x	x	
Életminőség: Zarit skála			x

Az egészségügy állapotfelmérése és átalakítása nagy lehetőséget ad a hazai ritka betegeknek, hogy a rendszer részeseivé válhassanak, a betegutak és a szakértői központok kijelölésre kerüljenek és javuljon a diagnózishoz és megfelelő minőségű ellátáshoz való hozzáférésük az átfogó Nemzeti Terv vagy Stratégia keretein belül.

mekekért, Magyar Hemofília Egyesület, Misko Alapítvány, Gyógyító József Alapítvány – Izombeteg Gyermekek Alapítványa, Epidermolysis Bullosa Alapítvány (DebRA Magyarország), Fragilis X Baráti Közösség, Országos Scleroderma Közhasznú Egyesület, Magyar Mukopoliszaccharidózis Társaság.

A kérdőíves felmérés

A kérdőíves vizsgálat online zajlott (<http://www.burqol-rd.com>), külön kérdőív készült a 19 évesnél fiatalabb, és a 19 éves vagy idősebb betegek, valamint nem hivatásos gondozóik részére.

Az eredményeket a következő vizsgált területeken gyűjtöttük:

- Beteg és gondozója, életminősége: EQ-5D kérdőív (felnőtt és gyermek)
- Beteg funkcionális korlátozottsága: Barthel Index
- Gondozói teher: Zarit skála
- Betegséggel kapcsolatos költségek: direkt egészségügyi, direkt nem egészségügyi és indirekt költségek

Eredmények

Összesen 3236 kitöltött és értékelhető kérdőív született, ami óriási szám a ritka betegségek területén! Ezen belül a lakossági arányokat figyelembe vevő várható válasz számhoz képest a legtöbb kitöltött kérdőívet Magyarország érte el a nyolc ország közül!

Ezt a kimagasló relatív siker rátát mutatja az első ábra.

A kutatócsoport elküldte a kutatási eredményeket tartalmazó jelentést az Európai Bizottságnak, melynek értékelése folyamatban van. Elfogadásáig az eredmények bizalmasak, ezért a hazai vizsgálati eredményekről később tudunk beszámolni.

Következtetés

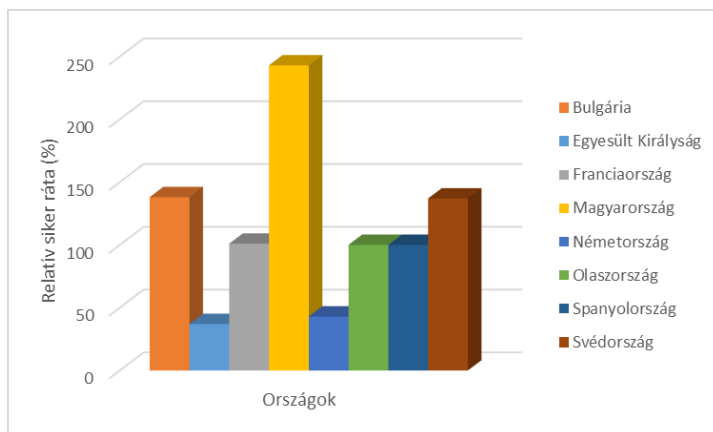
Az ilyen, és ehhez hasonló adatok nyújthatnak alapot az egészségügyi és szociális ellátórendszer javításához. Külön figyelmet igényelnek a sokszor gyógyíthatatlan, és sok szenvedéssel járó ritka betegségek betegei, akik nemcsak a társadalom többségével, hanem a többi beteggel szemben is hátrányos helyzetben vannak, az általános információhiány és következményei miatt. Ugyanakkor nekik is joguk van a többiekével azonos esélyű gyógyuláshoz az igazságosság, egyenlőség és szolidaritás elve alapján. Az egészségügy állapotfelmérése és átalakítása nagy lehetőséget ad a hazai ritka betegeknek, hogy a rendszer részeseivé válhassanak, a betegutak és a szakértői központok kijelölésre kerüljenek és javuljon a diagnózishoz és megfelelő minőségű ellátáshoz való hozzáférésük az átfogó Nemzeti Terv vagy Stratégia keretein belül. Csak az ilyen globális, átfogó, több diszciplínát egybefoglaló megközelítési mód vezethet e bonyolult és összetett probléma megoldásához!

A hazai egészségügyi rendszer, az utóbbi évek jelentős erőfeszítései ellenére, esetlegesen, területileg szórványosan és többnyire egyoldalúan látja el a ritka betegeket. A ritka beteget gondozó családok ezrei szembesülnek súlyos nehézségekkel az orvosi, oktatási és szociális segítséghez, támogatáshoz való hozzáférés terén, aminek következtében a ritka beteget kezelő családok marginalizálódnak. Minderről csak az ilyen

felmérések segítségével kaphatunk betekintést! Csak egy adatokkal alátámasztott, átfogó és hosszú távú stratégia biztosíthatja, hogy a rendelkezésre álló erőforrások célorientált szervezésével, fejlesztésével olyan rendszer alakuljon ki, ami a korai diagnózishoz való hozzájutást biztosítja, a betegek állapotát multidiszciplináris ellátással javítja, az élethez való jogukat biztosítja, miközben az érintett családok és a társadalom terheit racionalizálja. Ezért tűzte ki célul az Európai Unió, hogy 2013 végéig minden tagállamnak létre kell hoznia egy ritka betegségekre vonatkozó Nemzeti Tervet / stratégiát [7].

Lényeges, hogy a most elkészült ritka betegségekkel foglalkozó hazai Nemzeti Tervünk is lehetőleg mindazon kulcsfontosságú érdekcsoport véleményére támaszkodjon, akik érdekelték annak létrejöttében. Így a Tervnek ki kell terjednie a ritka betegségek minden aspektusára vonatkozó kutatásokra, a ritka betegségek prevenciójára és diagnosztikájára, a kezelés legjobb módozataira, a ritka betegségekre vonatkozó információ szétterítésére a közvélemény, a páciensek és az orvosi szakma körében.

A Terv, a realitásokat figyelembe véve, nagyrészt a források átszervezését, koncentrációját és szervezett működését igényli, a helyes ellátással összességében és hosszútávon csökkentve az egészségbiztosítás és szociális ellátás költségeit. A források sokkal hatékonyabb felhasználásával a kormányzat minimális ráfordítással, a rendszerben meglé-



I.ábra: Az országok relatív részvételi sikerességének összehasonlítása

vő források racionalizálásával maximális hasznosulást érhet el, közelítve a rendszert a páciensközpontú egészségügyi modell irányába.

E program sikerének köszönhetően, valószínűleg, hogy folytatódik és egyéb hasonló felmérésekkel együtt, több országra, és több betegségre kiterjedve csökkenti tovább a ritka betegeket hátrányosan érintő információ hiányt!

Köszönetnyilvánítás

Köszönetet illeti a RIROSZ és a felmérésben résztvevő tagszervezetei képviselőit és vezetőit, valamint természetesen az adatokat szolgáltató betegeket és családjaikat!

Irodalomjegyzék

[1] Földvári A, Szy I, Sándor J, Pogány G, et.al. A ritka betegségek diagnosztikájának késedelmé Európában és Magyarországon. Orvosi hetilap 153:1185-1190, 2012

[2] Schieppati, A, Henter, JI, Diana, E, et al. Why rare diseases are an important medical and social issue. Lancet, 371:2039-2041, 2008

[3] Aymé S, Rodwell C, eds., 2012 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases, 2012 Part I.

[4] Eurordis (European Organisation for Rare Diseases). Rare Diseases: understanding this Public Health Priority. 2005

[5] <http://www.burqol-rd.com>

[6] Linertová R, Serrano-Aguilar P, Posada-de-la-Paz M, Hens-Pérez M, et.al. Delphi approach to select rare diseases for a European representative survey. The BURQOL-RD study. Health Policy 108:19-26, 2012

[7] Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. Official Journal of the European Communities, C151 7-10, 2009

Programok, projektek - Fogarassy Károly szerkesztésében -

Képpel könnyebb! - sérült gyermekek fejlesztését segítő szolgáltatás (Bencsikné Mayer Mónika)

A halmozottan vagy értelmileg sérült gyermekek esetében gyakran nehezített vagy el sem sajátítható a beszéddel történő kommunikáció, ami mind fejlesztésükben, mind szűkebb, családi környezetükben problémát jelent. Az alternatív kommunikációs formákat az intézményesített oktatásban csak sérülés specifikusan (pl. autistáknál), érintőlegesen vagy egyáltalán nem alkalmazzák. A Cri du chat szindróma egyik jellegzetes kísérő tünete, hogy nem tanulnak meg beszéddel kommunikálni a gyermekek. Ez az általunk ismert családok mintegy 50 %-át érinti, ezért fordítottuk figyelmünket a probléma felé.

A Képpel könnyebb! program célja kettős. Egyrészt segítséget szeretne nyújtani az otthoni fejlesztéshez a szülőknek azzal, hogy megmutatja: a könnyen hozzáférhető képekre épülő eszközök is jól használhatóak egyedi esetekben is. Másrészt szeretnénk felhívni a szélesebb társadalom figyelmét az alternatív kommunikációban rejlő lehetőségekre. Az általunk létrehozott honlapon (www.keppelkonnyebb.hu) olyan anyagok, játékok, ötletek, tanulmányok és honlapok gyűjteménye található, melyek ha eredetileg nem is mind az otthoni fejlesztés céljából készültek, egy kis kreativitással jól és könnyen alkalmazhatóak a mindennapokban. A honlaphoz kapcsolódó szolgáltatás keretében a szülők kérhetik, hogy a gyermekük fejlettségi szintje alapján általuk kiválasztott fejlesztő anyagokat, játékokat nyomtatott fóliázott formában térítésmentesen postán elküldjük részükre. A programhoz kapcsolódó figyelemfelhívó kiadvány Cri du chat szindrómás gyermekek kommunikációs képességeiről szóló tanulmány mellett egy mesén keresztül ismerteti meg a legfiatalabb korosztályt a megszokottól eltérő kommunikáció lehetőségével.

Tapasztalataink szerint intézményi keretek között középsúlyos értelmi vagy halmozott fogyatékoság esetén iskolakezddésig a beszéddindításra koncentrálnak, majd ennek elmaradása esetén fokozatosan megszűnnek a kommunikációval foglalkozó logopédiai fejlesztések. A beszédtanítás, korrekció helyét nem veszi át a mindennapi életben használható alternatív kommunikáció megtanítása. Ugyanakkor a speciális módszerek esetén a képzések csak szakemberek számára elérhetőek, drágák, éppúgy ahogy a használható eszközkészlet is, melyek gyakran ép értelmű, fizikálisan nehezen kommunikáló sérültek részére vannak kifejlesztve. Hiányoznak az olyan egyszerűen elsajátítható módszerek, eszközök, mellyel egy a problémával szembenező szülő akár otthoni elkészítéssel, gyakorlással is tudná fejleszteni gyermeke kommunikációját, megkönnyítve ezzel a tágabb környezettel való kapcsolatteremtést is. A képek használata az értelmileg sérült, írni-olvasni megtanulni nem képes gyermekek esetében minden területen kiemelt fontosságú. Az óvoda, iskola falai között megvalósuló fejlesztések zárt rendszerben történnek, melynek eszközeit, módszereit nem ismerik a szülők és nem is tudják adaptálni a mindennapokra. Ugyanakkor a képzés, fejlesztés alapvető célja az lenne, hogy az intézményi ellátás mellett, illetve onnan kikerülve a tanultakat a mindennapokban is hasznosítani tudja az érintett és környezete. Adaptál-



hatóvá szeretnénk tenni a szülők számára a mások által kidolgozott jó gyakorlatokat, melyek a mindennapi életüket könnyíthetik meg. Hozzáférhetővé tenni olyan szakmai anyagokat, tanulmányokat, melyek ugyan alapvetően más céllal készültek, de olyan gyakorlati útmutatást, ötleteket tartalmaznak, melyek a mindennapokban is jól alkalmazhatóak. A honlapon keresztül könnyen hozzáférhetővé tett módszer- és eszközbázis segít betölteni a fejlesztésekben keletkező űrt és a fejlődésben megrekedő gyermekeknek és családjaiknak azonnali segítséget nyújt. Ezzel a jelenleg még fejleszhető életkorban lévők számára megkönnyítjük a kommunikációt és a fejlődést, tanulást.

Természetesen nem célunk és a lehetőségeink sem adottak egy alternatív kommunikációs eszköztár kifejlesztésére vagy a már létező, több ezer kép-kártyás magas színvonalú,

jogvédelemmel rendelkező rendszerekhez való hozzáférés biztosítására. Csak ajánlani tudjuk, hogy akinek lehetősége adódik rá ismerje meg, próbálja ki és alkalmazza a különböző módszereket, rendszereket. Szeretnénk viszont felhívni a szülőket, segítők figyelmét arra, hogy akár egy könnyen és olcsón hozzáférhető képdominó vagy memóriajáték képei is lehetnek hívóképek a beszédindításhoz vagy gyakorolhatjuk velük a kategóriákba sorolást, egyezőséget. Ugyanakkor esetenként a már speciális fejlesztő eszközként forgalmazott hasonló segédeszközök beszerzése megterhelő lehet a családok számára, különösen úgy, hogy nehezen mérhető fel előre hasznosíthatóságuk az eltérő, egyedi körülmények miatt.

Programunkban kulcsszó a kép. Nem egy új módszert szeretnénk kifejleszteni, hanem mindennapi használatban alkalmazható eszközöket a

szülők kezébe adni, függetlenül attól, hogy azzal a beszéddel lehet helyettesíteni, számolni tanulni, beszédet indítani, napirendet készíteni vagy a színeket megtanulni. Célunk a családok mindennapi életéhez tartozó játékos fejlesztés, tanulás, szocializáció megkönnyítése, életük élhetőbbé tétele, pszichés tehermentesítése.

A projekttel szeretnénk felhívni az érintett szakterületek szakembereinek a figyelmét is arra, hogy mennyire fontos a beszéddel történő kommunikáció helyettesítése a szülők számára, akik örömmel élnek a felkínált segítséggel, fejlesztési ötletekkel és szívesen fejlesztik otthon is gyermekeiket. Bízunk benne, hogy egyrészt sok családnak adhatunk ötleteket és segíthetünk az otthoni munkában, másrészt aktivizálhatjuk a szakembereket is a szülőkkel való szorosabb együttműködésre. Nem egy új, szerteágazó módszer kidolgozására törekszünk, hanem már bevált, könnyen hasznosítható ötletek és eszközök összegyűjtésére és hozzáférhetővé tételére. Hiánypótló szolgáltatást szeretnénk biztosítani azzal, hogy az interneten keresztül a legkisebb településről is rátalálhatnak az oldalra és kérhetik a fejlesztő kártyák legyártását és kiküldését, így az intézményi fejlesztést nehezebben igénybe vevők is segítséget kaphatnak.



Lebonyolító alapítványok:



Szárnypróba táborok az önállóbb életvitelért (MWSZT közleménye)

A Magyar Williams Szindróma Társaság konferenciát szervezett 2013.11.30. 9:00-15:00 (ELTE BGGYK Budapest, 1097 Budapest, Ecseri út 3.) a Norvég Civil Támogatási Alap támogatásával és norvégiai FRAMBU Ritka Betegségek Erőforrásközponttal együttműködésében megvalósuló Szárnypróba projekt zárásaként.

A projekt során 23 fő, 14-35 év közötti Williams szindrómával vagy más hasonló fogyatékossgal élő fiatalnak volt lehetősége az innovatív terápiás program kipróbálására önkéntes segítők bevonásával. Az egyhetes program keretében a fiatalok, önkéntesek és szakemberek segítségével többféle munkakörben kipróbálhatták magukat: kertészkedés, erdőgazdálkodás, állatgondozás, kreatív tevékenységek, konyhai teendők stb. miközben önállósági képességeik fejlesztésére is nagy figyelmet fordítottak. A program fontos része a helybéli lakosokkal való közvetlen kapcsolatok kialakítása, így a projektnek otthont adó Szabadszállásra is gyakran tettek kirándulásokat pl. cukrászda, bolt, posta, városnap, piac stb., ahol a saját zsebpénzzel való gazdálkodást is gyakorolhatták a fiatalok.

A program célja volt ugyanis az iskolából kikerülő fogyatékkal élő fiatalok (és családjaik) önálló életre és a munka világára való felkészítése 2x7 napos tábor keretében, mely első lépés a támogatott lakhatási feltételek kialakítása területén. Cél továbbá stratégiai fontosságú partnerségek kialakítása a résztvevők lakóhely szerinti ellátói és az egyesület között, melyek lehetővé teszik, hogy a célcsoport otthonához közel is elinduljanak a mintaprojekt alapján hasonló programok, és amíg a tartós lakhatás feltételeinek kialakítása folyamatban van, addig helyben is minél jobb ellátást kaphassanak a célcsoport tagjai.

Ehhez tökéletes helyszínt biztosított a szabadszállási Strázsa Tanya, ami nem csak a házigazdák türelmének és teljes elfogadásának volt köszönhető, hanem a város nyitott, befogadó hozzáállásának is.

A program megszervezését a fogyatékkal élő személyek és családjaik halmozottan hátrányos helyzete indokolta. Bár az esélyegyenlőségi és társadalmi integrációs kezde-

ményezések egyre nagyobb teret kapnak, eme csoportok mindennapi életminőségének javulását így is nagyban korlátozza és rontja az állapotukból, képességeikből adódó lehetőségek kiaknázatlansága. Különösen nagy problémát jelent az iskolából kikerülő, a munka világában elhelyezkedni nem tudó sérült fiatalok magas száma, akik bár képesek lennének termelő, értékes munkára, nehéz, sok esetben lehetetlen a speciális szükségleteik és igényeiknek megfelelő támogató környezetet találni számukra. Ennek következtében sajnos az állam által nyújtott támogatásokra és segélyekre szorulnak, legtöbbször az idősebb, egyedülálló szülők tartják el őket. Külön dilemmát jelent a sérült fiatalok/felnőttek adaptált lakhatási feltételeinek megteremtése biztosítva ezzel, hogy a szülők elvesztése, súlyos betegsége esetén is megfelelően gondoskodjanak róluk. A program ezért az egyesületbe járó 14-35 éves sérült fiatalokat célozta, akiknél a fent jelzett problémák most élesednek. A szülők igénye, hogy gyermekük jövőjét biztosítsák és előkészítsék az önálló életet.

Fülöp Attila az Emberi Erőforrások Minisztériuma Család- és esélyteremtési politikáért felelős helyettes államtitkáráként köszöntöbe-

szédében elmondta „Magyarország az elmúlt időszakban számos intézkedést tett a fogyatékos emberek társadalmi integrációjának előmozdítása érdekében. Ezek körében kiemelendő, hogy átalakítottuk a rokkantsági és rehabilitációs ellátások teljes rendszerét. Ezzel az volt a célunk, hogy a fogyatékos emberek közül is mindazok, akik dolgozni akarnak, azok dolgozhassanak. Ezt a kormányzati törekvést jól szolgálta a most lezáruló projekt, melynek során a Williams szindrómás fiatalok is megismerkedhettek a munka világával, a hasznos munkavégzés örömeivel. Magyarország kormánya úgy tekint a fogyatékos emberekre, mint akik kisebb-nagyobb segítséget igényelnek ugyan, ám, ha ezt megkapják, képesek a társadalom hasznos tagjaként viszonylag teljes életet élni.

Az elhangzott előadások és a táborokról készült film megtekinthető a www.williams.org.hu oldal hírei között.

A Fabry-betegekért Alapítvány állapot meghatározó és monitorozó projektje (Fogarassy Károly)

Az Alapítvány túljutva az indulás másfél évén (2011 szeptemberében került bejegyzésre), amire a magyarországi Fabry-betegek felkutatása és első kapcsolatfelvétele volt a jellemző, megismerte a betegek terápiához jutásának főbb gondjait. Még mielőtt bárki a ritkák táborából legyintene, mondván: milyen gondjaik lehetnek azoknak, akiknek kétféle gyógyszerük is van a betegségükre, azt kell mondjam, hogy abból is eredhetnek problémák, ha van terápia.

Először, mint megannyi területén az egészségügynek, itt is jellemző az információhiány. Ha valaki eljutott az igazolt diagnózishoz – ami nagy dolog – előbb-utóbb gyógyszert is kap(hat). Az OEP biztosítja a terápiát, ha az indokolt. És ezzel indul a nagy „társasjáték”, amelyben a beteg a bábú a játéktéren. Ahogyan az lenni szokott, valakik dobnak, és lépnek vele a cél felé. Bizonyára ismerős gyermekkorunk népszerű társasjátéka, amelyben voltak olyan mezők, amelyre ha ráléptél, mondjuk kimaradtál egy vagy két dobásból, vagy visszacsúsztál egy korábbi helyre, vagy éppen előreléphetél (ebből kevesebb volt, hogy érdekesebb legyen a játék). Szóval valahogy nálunk is így van ez: a pozitív genetika megfelel az induló hatos dobásnak, amivel beléphetesz a játékba. De

ez még csak egy lehetőség! Gondoljuk el, hogy mit lát a bábú a játékból? Semmit. Küldik ide, küldik oda vizsgálatra, ha valamelyik valakinek nem jó, akkor „lépj vissza kettőt”, újra dobnak...vizsgálunk, fogják a bábút, és lépnek. Hogy mikor lesz ennek vége, hogy milyen messze van a Cél, azt csak azok tudják (de érzésem szerint néha azok sem), akik játszanak. De elérted végre a Célt: befogadtak terápiára. De milyen gyógyszert kapsz? Ha „A”-t, azt miért, ha „B”-t, azt miért? A válaszok pedig kimutatnak a játéktáblán, valahogy úgy mintha az valami „Istenségtől” eredne. Mindenki azt sejteti a bábúval (a beteggel), hogy az istenség az OEP. És itt be is fejeződik a további kérdezősködés, mert az Isten elérhetetlen (mint az OEP)!

Ez a helyzet tarthatatlan! Előre kell bocsá-

tanom, hogy az előző analógia nem azt jelenti, hogy a betegekkel foglalkozó egészségügyiek (orvosok, nővérek, asszisztensek) nem végzik a munkájukat jól és lelkiismeretesen. Nem erről van szó! Persze, nekik is le van téve egy játékmező, ők is bábuk egy játékban, mint a betegek. De ez a kettő nem függ össze. Vagyis összefügghet, de azt nem szeretném boncolgatni! Egyszóval tarthatatlan azért, mert a „játék” folyamata nem átlátható, nem megismerhető! A beteg – és most már térjünk vissza a fizikai valósághoz – kiszolgáltatottsága ebben a helyzetben nagyobb, mint egy akut ellátásnál, mert itt talán élethosszig tart a játszma! Rátérve a lényegre: nem az a baj, hogy nincs a



Fabry-betegek ellátásának elfogadott protokollja, mert van, lennie kell! Az a baj, hogy a beteg – átesve az előírt időszakos diagnosztikákon – szinte semmiféle visszajelzést nem kap a fejleményekről, ha pedig mégis, az állapot rosszabbodására nincsen semmiféle ráhatása. Viszont a beteg számára nem mindegy, hogy az állapot változása függ-e az alkalmazott terápiától, esetleg bemutatta-e neki bárki, hogy az ő állapotának bizonyíthatóan „A” vagy „B” gyógyszer a megfelelő?

Sokat beszélgettünk erről betegársakkal, és amennyiben nincsen adekvát információ, útra kelnek a találgatások. És ez nem jó! Senkinek nem lehet célja, hogy a beteg találgasson



arról, hogy mi történik vele. Jól tudjuk, hogy elég baja az, hogy beteg. Ha nem kap információt a rendszertől, akkor szerez magának. Innen-onnan. Rendet kellene itt tenni!

Először: legyen a beteghez rendelt orvos, aki a kezelést, az összes diagnosztikát összefogja. Másodsor: gyermekkorú betegekkel gyermekgyógyász, felnőtt korú beteggel belgyógyász foglalkozzon. Tudom, hogy érzékeny területet érintek ezzel. Tudom, hogy aki a gyermekkorban diagnosztizált beteget kezel éveken keresztül, nem szívesen mond le róla, amikor az kikerül korbán a hatásköréből. De az is igaz, vagy legalábbis igaznak tűnik, hogy a felnőttkorban jelentkező Fabry tüneteket, vagy az egyéb betegségek és a Fabry-betegség egymásra hatását a felnőtt gyógyászat képviselői tudják értelmezni, kezelni, gyógyítani. Harmadszor: a terápi-

ának – beleértve az állapot monitorozását is – transzparensnek kell lenni. Ez a beteg alapvető joga is!

Mindezen bevezető után nem csoda, hogy amikor tudomásunkra jutott, hogy az egyik gyógyszergyár „betegtámogató” programra pályázatot írt ki, az Alapítvány benyújtotta az elképzelését egy transzparens beteg állapot meghatározó és monitoring rendszer kialakítására. Nem vártak tudományos igényű pályamunkát, csupán közzétették azokat a szempontokat, amelyeket figyelembe véve kellett összeállítani az anyagot (transzparens pályáztatás!). Fabry kezelőorvosokkal konzultálva azt látszott érdemesnek leírni, hogy a kialakítandó rendszerünk egy tudományos igénnyel felállított pontozási rendszerre épüljön, amelyben a betegről kapott vizsgálati eredmények alakítják ki a pontokat, míg végül megkapjuk a végső ponteredményt, amely a betegre az adott pillanatban érvényes. Ezen a pontrendszeren keresztül bizonyítható a terápia szükségessége (határérték), valamint jól követhető a beteg állapotváltozása, amely alapján a beteg is érzékelheti a saját állapotát. Mindezt leírva 2013 tavaszán benyújtottuk a három oldalas(!) pályázatunkat. Az Alapítvány vállalt önrészt a projekt megvalósításában, tehát ezzel is alátámasztottuk azt, hogy hiszünk abban, amit leírtunk. Persze lobbiztunk is: a RIROSZ elnökének támogató nyilatkozatát is mellékeljük. És nyertünk! Nyertünk 12500 dollárt a projekt költségeire, másik nyolc pályázattal együtt az egész világon! Kihúztuk magunkat, amikor olvastuk, hogy a benyújtott 48 pályázatból a chilei, kínai, dán, Fülöp-szigeti, Egyesült-királysági és Egyesült Államokbeli pályázatok mellett a mi magyar pályázatunkat tartották érdemesnek a támogatásra.

Jesszusom, nyertünk! Hozzákezdünk a pályázat részletes tervezéséhez. A betegeinket tájékoztattuk egy projekt indító betegtalálkozón, és kértük, hogy amennyiben részt akarnak venni a projektben, írásban csatlakozzanak hozzá. Felkértünk olyan szakorvosokat, akik rendel-

keznek Fabry-betegséggel kapcsolatos tapasztalattal a projekt szakmai koordinálására.

A célkitűzésünk: valamennyi Fabry-beteget végigvezetni egy olyan diagnosztikai vizsgálatssorozaton, amelyek Fabry-betegségre jellemző eredményei egy algoritmus alapján pontokat eredményeznek. A férfi-női és gyermekkorú betegekre nézve különböző súlyozású értékek adják a betegek mérhető állapotát. A pontok határértékei – a különböző szakterületeken is – jól jellemzik az állapot súlyosságát, és – ami a leglényegesebb – a kronológia jól reprezentálja az állapotváltozást, a romlást vagy adj’isten a javulást. Azt reméljük, hogy ez a rendszer általánosan bevezetésre kerül a Fabry-központokban, és az OEP – istenségéből leereszkedve – ez alapján határozza meg a terápiát. Azt is reméljük, hogy az alkalmazott terápiás készítmények személyre szabott hatékonyságát is mérhetjük ezzel a módszerrel. Azt reméljük, hogy a terápiás döntések megalapozottak és átláthatóak lesznek.

Tavasza végeznünk szeretnénk az állapotfelméréssel, valamint a pontozási rendszer finom beállításával, utána egy informatikai rendszert is tervezünk az eredmények biztonságos és megfelelő hozzáférésű tárolására. A projekt záró eseményeként, szeptember végén konferenciát tartunk (ha addig marad még keretünk rá), amelyen bemutatjuk a széles szakmai közvélemény előtt eredményeinket. Bízunk a sikerben! Amennyiben elnyerjük a szakma támogatását, szeretnénk a rendszerünket közkinccsé tenni a nemzetközi Fabry-közösség számára.

A költségvetésből a betegek utaztatását az Alapítvány fedezi, a szállásköltségek, a szakértői munka tiszteletdíjai, az informatikai fejlesztés és a nyitó- és záró konferencia fedezete az elnyert támogatás.

Első Magyar Fogyatékoságtudományi Konferencia (Váradiné Csapó Judit)

Hol tart ma a fogyatékoságtudomány? címmel a Fogyatékoságtudományi Doktori Műhely, a Magyar Szociológia Társaság és az MTA Szociológiai Kutatóintézete 2013 november 26-án nagy érdeklődés mellett tartotta meg első magyar fogyatékoságtudományi konferenciáját.

A számos érdeklődő között egyaránt megtalálható volt az érintettek köre, tudományos kutatók, orvosok, szociológusok, betegszervezetek küldöttei, valamint a megváltozott munkaképességűeket foglalkoztató multinacionális vállalatok képviselői is.

Gombos Gábor megnyitó beszédében a sokféleség egyenlősége mellett érvelt az egyneműsége épülő egyenlőség helyett, melybe a fogyatékos ember már nem fér bele.

A fogyatékoságtudományi doktori műhely képviselőjében Könczei György és Hernádi Ilona indították az előadásorozatot egy paradigmaváltást sürgető kiáltvány szövegével és igazságkeresésével boncolgatva a „fogyatékoságtudomány domborzatait és

vizeit”, olyan kényes kérdéseiket sem elhallgatva, hogy léteznek-e empátia empirikus tudás nélkül, kutatható-e a fogyatékoságtudományt az, aki nem fogyatékos, illetve mi a szerepe a fogyatékoságtudományban magának a fogyatékos embernek. Kitértek a hatalom problémájára, mely megkérdőjelezhetetlen normaállítással zárja ki a normába nem férő fogyatékosokat. Záró gondolatuk a fogyatékoságtudomány kutatási etikájának alapelveit fogalmazta meg, mely szerint a fogyatékos ember emberi mivoltának domináns eleme az emberi méltóság, így a témáját a kutató köteles kellő megbecsüléssel és alázattal kezelni. Hangsúlyozták, hogy a fogyatékosággal élő ember nem tárgy, hanem alanya a fogyatékoságtudománynak. A fogyatékos ember nem képtelen, hanem képes, alkotásra, adaptációra, olyan életpaszthalatok átadására, melyek sajátos egyedi helyzetéből fakadnak. Sürgették a normalitás fogalmának újraértelmezését, és a sokszínűség értéként való elismerését.

A délelőtt további két előadásában két fiatal doktorandusz beszélt külföldi tanulmányútjuk tapasztalatairól, arról, hogy a magyarországi fogyatékoságtudomány indulását a korábbi szocialista emberkép akadályozta, mivel abba a fogyatékosok nem fértek bele. Laki Ildikótól egy elgondolkodtató szociológiai előadás is elhangzott a sokféle hátrányos megkülönböztetésről, azt is középpontba állítva, hogy a XXI. században a fogyatékosügy emberjogi kérdés.

A délután Kérchy Anna társadalmi nem és fogyatékoságtudomány metszéspontjairól szóló előadásával, majd ezt követően workshopokkal folytatódott. Ezek során az érintettek többek között olyan kommunikációs hibákat is feltártak, hogy az „épek” és „fogyatékosok” médiában gyakran hallott szembeállításai bántó és más elnevezéseket kellene találni.

A hallgatói visszajelzések egyértelműen folytatást sürgették, melyre a rendezők ígéretet is tettek.

Intézménykiváltással a fogyatékos emberek társadalmi befogadásáért (ELTE-BGGYK közleménye)

2014. január 30-án az ELTE Gyógypedagógiai Karán került megrendezésre az Intézményi Férőhelyek Kiváltását Koordináló Országos Testület (IFKKOT) és az ELTE Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Karának közös szervezésében az a nemzetközi konferencia, amely a nagy intézmények megszüntetésére irányuló akciók első pályázati ciklusának lezárásához kapcsolódott.

A konferencia szociális képzés keretében akkreditált volt, bár a hallgatóságnak csak mintegy egyharmada kérte és volt jogosult a képzésként történő igazolásra. A téma fontosságát és az előadások jelentőségét bizonyítja a nagyfokú érdeklődés, a konferenciát megelőzően egy héttel le kellett zárni a regisztrációt a nagyszámú jelentkezés miatt.

A konferencia első részében, melynek levezető elnöke Dr. Stefanik Krisztina dékán-helyettes volt, Dr. Maria Bruckmüller, a kiváltás ausztriai zászlóvivője levélben köszöntötte a jelenlevőket. Az Emberi Erőforrások Minisztériuma képviselőjében Asztalosné Zupcsán Erika helyettes államtitkár asszony „Támogatott lakhatás, mint új szolgáltatási forma” címmel ismertette a politikai elhatározás legfőbb elemeit, majd Farkas Edit, az IFKKOT elnöke számolt be a Testü-

let munkájáról. Dr. Zászkaliczky Péter az ELTE BGGYK dékánja nem pusztán vendég-látóként köszöntötte a konferenciát, hanem mint a jelenlegi kiváltási programot megelőző időszak törekvéseinek tanúja és aktív résztvevője számolt be az utóbbi évtizedek magyarországi kezdeményezéseiről.

Neves külföldi előadók igen hitelesen közvetítették, milyen formában történt náluk ez a folyamat: Prof. Germain Weber a Lebenshilfe Österreich elnökeként az osztrák, Christy Lynch, KARE Central Services vezetője az írországi helyzetről számolt be. Az európai keretokről, szabályozásról, annak megvalósításáról az European Expert Group on Transition of institutional to community-based care szakértői tartottak érdekfeszítő előadásokat: Dr. Jan Pfeiffer külföldi, halasztathatatlansága miatt skype-on mondta el tapasztalatait és válaszolt a hallgatóság kérdéseire, Petri Gábor szakértő az intézményi ellátásról a közösségi ellátásra való áttérésre vonatkozó közös európai útmutató legfontosabb elemeit ismertette.

A délutáni kerekasztal beszélgetés során négy felvezetőben számoltak be a hazai tapasztalatokról, jó gyakorlatokról, a megvalósítás szempontjairól: Dr. Gruiz Katalin a

Down Alapítvány elnöke az Alapítvány által működtetett lakhatási szolgáltatásokról, Horváthné Somogyi Ildikó a tapolcai ÉFOÉSZ elnöke a Kulcs program tapasztalatairól, Pordán Ákos elnök a Kézénfogva Alapítvány által generált közösségi alapú szolgáltatások eredményeiről beszélt, Szentkatolnay Miklós az FSZK programvezetőjeként a mentorhálózat kialakításával és működésével kapcsolatos tapasztalatokat ismertette. A beszélgetést Dr. Radványi Katalin tanszéki csoportvezető és Fodor Valéria kulcsmentor vezette.

A konferencia nem véletlenül kapta a „tanácskozás” elnevezést, mert a felvezetők után a délután is nagy számmal jelenlévő hallgatóság igen érdekes, időnként pontosításra vagy megmagyarázásra szoruló kérdéseket tett fel, a magyar és külföldi előadók sorban válaszoltak ezekre a kérdésekre.

A kérdéseket le kellett zárni az időkeret lejárta miatt, talán ezért is fogalmazódott meg erőteljesen hasonló témájú konferenciák megrendezésének igénye az elkövetkező időkben is. A délutáni program levezető elnöke Dr. Perlusz Andrea dékán-helyettes volt.

Előadások letölthetőek: www.barczi.elte.hu

2013. október 25-én mutatták be a Balog Zoltán emberi erőforrás miniszter által aláírt Ritka Betegségek Nemzeti Tervet a második nemzetközi EUROTERV konferencián

A Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége, ezúttal is az EMMI Egészségügyi Államtitkársággal karöltve, megrendezte a IV. nemzeti EUROTERV konferenciát, mely második alkalommal kerül nemzetközi szinten megrendezésre. E rendezvény az Európai Unió irányvonalak mentén, minden érintett érdekcsoport képviselővel törekedett a hazai 800.000 ritka betegségben szenvedő jobb ellátásának elősegítésére.

Ezen a konferencián mutatták be a Balog Zoltán emberi erőforrás miniszter által aláírt Ritka Betegségek Nemzeti Tervet, melynek elkészítésével hazánk is teljesítette az Európai Unió felé vállalt kötelezettségét. A szektorközi együttműködésnek és a közös munkának köszönhetően, a ritka betegségekre vonatkozó 2020-ig szóló, egészségügyi szakpolitikai stratégia keretében fogják biztosítani e súlyosan, halmozottan hátrányos helyzetű betegcsoportok komplex, minőségi ellátását.

A konferencián résztvevő döntéshozók, finanszírozó hatóság, akadémikusok, az összes orvosi egyetem küldöttei, az érintett szakmák (egészségügy, szociális és oktatásügy) prominens képviselői, kiegészülve a gyógyszeripar és a

betegszervezetek delegáltjaival együtt keresték a Stratégia megvalósítási útjait, ezen elhanyagolt terület gondjainak megoldására, az EU Népegészségügyi prioritását élvező ritka betegségben szenvedők életminőségének javítására. A hazai konferencián az Európai Bizottság (EC) részéről a finanszírozást végző EAHC (Executive Agency for Health and Consumers); az EUCERD Joint Action-t (EJA) vezető Newcastle-i Egyetem; az EURORDIS; és az EJA negyedik munkacsomagját vezető olasz ISS (Istituto Superiore di Sanità) képviselői is részt vettek.

A ritka betegséggel élők súlyosan és halmozottan is hátrányos helyzetűek. Nehezen jutnak diagnózishoz, kevés az információ, rengeteg a félrekezelés, és sok esetben nincs is megfelelő gyógymód. A családok gyakran agyagitlanok is ellehetetlenednek, felbomlanak. Megsegítésük és életminőségük javítása ezért komplex hazai és gyakran nemzetközi koordinációt igényel. Ennek a problémának megoldását hivatott segíteni az EU Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága (www.eucerd.eu), mely a 2009-ben útjára indított EUROPLAN (Euroterv) projektet felkarolva EU szintű Cselekvési Programmá

emelte.

Az EUCERD Magyarországról szóló 2013. évi jelentése is részletesen beszámoló az aktuális helyzetről, az elmúlt évekhez képest megvalósult eredményekről. Valóban minden érdekcsoport fokozott együttműködésére volt szükség ahhoz, hogy az előírt határidőig (2013 végéig) hazánk is jogrendjébe illessze a Határon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló EU direktíva előírásait, együtt e Nemzeti Terv megalkotásával. Ennek adott keretet a konferencia.

Így a sokszor gyógyíthatatlan, és sok szenvedéssel járó ritka betegségek érintettjei – akik nemcsak a társadalom többségével, hanem a többi beteggel szemben is hátrányos helyzetben vannak –, talán közelebb jutnak jogaikhoz, a többiekével azonos esélyű gyógyuláshoz, az igazságosság, egyenlőség és szolidaritás elve alapján.

További információkat az alábbi linkeken találhatnak:

A program hazai és nemzetközi honlapján:

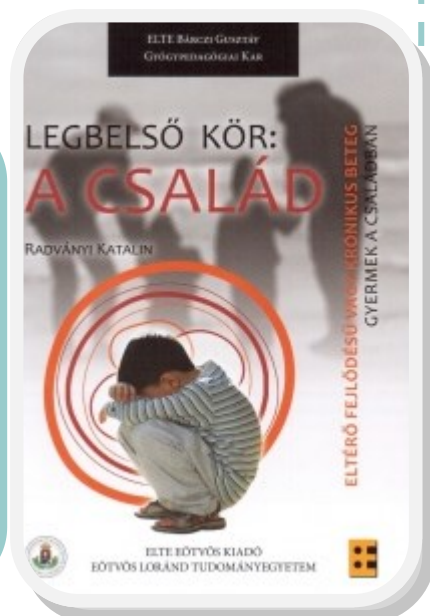
<http://europlan.rirosz.hu/>,

www.europlanproject.eu

Könyvajánló

Radványi Katalin: A Legbelső kör a család

A családtagok a gyermek eltérő fejlődése vagy krónikus egészségügyi problémái esetén az egyéni és környezeti tényezők függvényében a helyzetet igen különböző szinteken képesek kezelni vagy kevésbé kezelni. Fontos feladatunk, hogy a társadalom érzékenységét ezek iránt a családok iránt megnöveljük, hogy a családtagok számára kellő mértékű, megfelelő időben nyújtott egyéni segítséget biztosítsunk. A pozitív folyamat indikátorai azok a szakemberek, akik a családdal kapcsolatba kerülnek, és akiknél tudatos felkészülésre, felkészítésre van szükség ahhoz, hogy munkájukat kitartóan, hatékonyan és saját pszichés állapotuk sérülése nélkül végezhessék. Megvásárolható a [Krasznár és Fiai Könyveboltban](#).



Hírszemle

- Boncz Beáta és Csató Zsuzsa összeállítása -

EGÉSZSÉGÜGY

Tájékoztató a 2014. Január 1-jétől érvényes betegélettét lekérdezési lehetőségről. [Link](#)

Az Országos Betegjogi, Ellátottjogi, Gyermekjogi és Dokumentációs Központ (OBDK) 2013. október 25-től Nemzeti Kapcsolattartó Pont (NKP) működtetésével segíti az unió állampolgárait külföldi gyógykezelésükkel kapcsolatos tájékoztatókban. [Link](#)

Az uniós támogatással megvalósuló Koragyermekkori program keretében 1650 gyerek részvételével az ország huszonegy településén védőnők és gyermekeket ellátó házi orvosok segítségével zajlott az úgynevezett szülői megfigyelésen alapuló kérdőív tesztelése. [Link](#)

ÁRVA GYÓGYSZEREK ÉS SEGÉDESZKÖZÖK

Online Segédeszköz Jegyzék (SEJK) néven elérhető egy internetes katalógus, amely a társadalombiztosítás által támogatott gyógyászati segédeszközöket tartalmazza. [Link](#)

Az Európa Tanács Európai Minőségi Egészségügyért és Gyógyszerellátásért Felelős Igazgatósága (EDQM) olyan weboldalt indított, amely kifejezetten a gyógyszerhamisítás témáját állítja a középpontba. [Link](#)

Tájékoztató gyógyászati segédeszköz egyedi méltányossági támogatásához. [Link](#)

Tizenkét új gyógyszerrel bővül a támogatott készítmények köre, és ennek köszönhetően közel 25 ezer beteg esetében válik elérhetővé új, hatékonyabb és korszerűbb terápiás lehetőség – erről tartott sajtótájékoztatót Beneda Attila egészségpolitikáért felelős helyettes államtitkár. [Link](#)

Aki rendelkezik TAJ kártyával, még nem biztos, hogy biztosított, így nem szerezhet jogosultságot a társadalombiztosítás ellátásaira. Tehát hiába van születésünk óta a tárcánkban a kártya, ha nem vagyunk jogosultak, mert például nem fizetik utánunk a járulékot, vagy nem jelentettük be a változásokat. [Link](#)

Térképes keresőnk segítségével, szakterületnek, illetve szolgáltatásnak megfelelően kereshet a lakóhelyéhez legközelebb fekvő rendelések között. [Link](#)

SZOCIÁLIS ELLÁTÁS

A kormány döntött arról, hogy az államigazgatási - vagyis jegyzői, járási - hatáskörben megállapított rászorultságtól függő szociális és gyermekvédelmi ellátások tekintetében egységes, országos nyilvántartást alakít ki. [Link](#)

Január 1-jétől könnyebben juthatnak támogatáshoz a megváltozott munkaképességűek. [Link](#)

A januártól bevezetett kiemelt ápolási díjat minden esetben kérni kell a járási hivataloknál, nem jár automatikusan. [Link](#)

Gyakorlati kisokos a "gyed extrához" [Link](#)

A kiemelt ápolási díj igényléséről [Link](#)

Ágazati bérpótlékban részesülnek a szociális ágazatban dolgozók. Ennek köszönhetően 5,4 – 11,4 százalékkal növekedhet az ágazatban dolgozók bruttó bére. [Link](#)

Honlap összegzi az otthoni ápolás tudnivalóit. [Link](#)

ÉRDEKVÉDELEM

Megjelent az EUCERD két új megszavazott ajánlása a beteg regiszterekről és a Nemzeti Tervek alap indikátorairól. [Link](#)

Fogyatékossgal élő gyermekek a világban. Elkészült az UNICEF jelentése, benne a magyar helyzetképpel. [Link](#)

Stíluskönyvet kapnak a kúriai bírák, hogy az ítéletek közérthetőbbé váljanak. A kúriai határozatok szerkesztéséhez útmutatóul szolgáló kötet megpróbálja magyarabbá, érthetőbbé, egyértelműbbé tenni a szaknyelvet, és a többszörös zárójelek ellen is hadba vonul. [Link](#)

2013. július 1-től az egyenlőbánásmód-referenci hálózat működtetését a TÁMOP-5.5.5 projekt helyett az Egyenlő Bánásmód Hatóság biztosítja. A referensek tevékenységéről, elérhetőségeiről valamint az ügyfélfogadásról bővebben itt tájékozódhat. [Link](#)

Törvényben meghatározott feladatai mellett az alapvető jogok biztosja fontosnak tartja az ombudsmani jogvédő munka sokrétű bemutatását, hivatalának emberjogi érzékenyítő, figyelemfelhívó, társadalmi tudatformáló, szemléletalkotó szerepkörét. Ennek új kezdeményezéseként indítjuk útjára az „Ombudsmani Esték” előadássorozatot. [Link](#)

Mitől lett fontos Európának a fogyatékossgal élők ügye? A Szabad Európa Vitanapok keretében megrendezett, 2013. november 8-i rendezvény kiadványa ezentúl hozzáférhető és olvasható. [Link](#)

CIVIL SZEKTOR

A szervezetek többsége tisztában van az új szabályokkal, jogkövető magatartást tanúsít, az új támogatási mechanizmusok pedig már rendben működnek – mondta az Emberi Erőforrások Minisztériumának nemzetiségi és civil társadalmi kapcsolatokért felelős helyettes államtitkára év végi összegző interjújában. [Link](#)

Fogyatékkal élő vagy sem? Ennél sokkal fontosabb kérdés bárkivel kapcsolatban, hogy van-e családja, van-e munkája, megtalálta-e a boldogságát. Nemrégiben miniriportfilmek készültek néhány pozitív példát adó sorsról. [Link](#)

Egészségügyért Felelős Államtitkárság kidolgozza a Semmelweis Garancia védjegyet a Nemzeti Betegfórummal és az Országos Betegjogi, Ellátottjogi Gyermekjogi és Dokumentációs Központtal közösen. A Semmelweis Garancia védjegy kidolgozására vonatkozó munka januárban kezdődik. [Link](#)



**RITA 6 ÉVES, RITKA GENÉTIKAI BETEGSÉGBEN SZENVED.
A LEGNAGYOBB ÁLMA, HOGY MEGGYÓGYULJON.**

Segítsen, hogy a sok kicsi ritka Sokra menjen!

**ADJON 1%-OT A RITKA BETEGSÉGEKBEN
SZENVEDŐKNEK ÉS CSALÁDJAIKNAK!**



www.rirosz.hu

odaadószám:

18192328-1-42

Ritka Betegségek Világnapja 2014.

A Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége (RIROSZ) idén, immár hetedik alkalommal rendezi meg közel 70 országgal párhuzamosan a Ritka Betegségek Világnapját 2014. február 22-én a Magyar Mezőgazdasági Múzeumban. A rendezvény fővédnökei dr. Áder János Köztársasági Elnök Úr és felesége, dr. Herczeg Anita Asszony. Jótékonyági nagykövetségként Mohamed Aida törvívó Olimpikon is segíti a rendezvényt.

A Világnap idei központi témája a ritka betegséggel élők és családjaik gondozási és ellátási szükségletei lesznek. A rendezvény során, szakmai konferencián tekintik át az aktuális kérdéseket, a párhuzamosan zajló Családi Napon pedig színes programokkal és neves fellépőkkel várják az érdeklődőket.

A ritka betegek több szempontból is segítséget igényelnek. Vannak betegek, akik számára hozzáférhetőek a gyógyszerek, mások számára nincs elérhető kezelés. Vannak betegek, akik viszonylag önállóak, míg mások ellátása intenzív fizikai asszisztenciát és felszerelést igényel. A gondozás állhat speciális felszerelésekből, orvosi szakértői konzultációból, fizioterápiából, szociális szolgáltatásokból, gyógyszerekből, családtagok pihenésének biztosításából és még sok minden másból. A legtöbb ritka betegséggel élő gyermek és felnőtt elsődleges gondozását a családtagok látják el.

Mindazon betegeknek és családtagjaiknak, akik kirekesztve érzik magukat a betegségük ritkasága miatt, tudniuk kell, hogy több mint 6000 különböző betegség több, mint 60 millió embert érint csak Európában és Észak-Amerikában valamint további milliókat a világ minden táján. Ezen betegségek nagy része genetikai okokra visszavezethető, súlyos, krónikus és leépüléssel jár. Minden betegség különbözik, de hasonló módon befolyásolhatja az emberek életét. Az összefogás segít a betegeknek és a családtagjainak a gondozással kapcsolatos közös megoldások keresésében és emlékezteti őket arra, hogy nincsenek egyedül.

A 2014-re választott téma arra hívja fel a figyelmet, hogy bár a ritka betegségek ellátásának, gondozásának számos tényezője van, a betegek és családtagjaik szükségletei és igényei univerzálisak világszerte. Nélkülözhetetlen helyi és nemzeti szinten érvényesíteni a ritka betegséggel élők és családtagjaik érdekeit, életminőségük javításáért.

Az eseményt a RIROSZ rendezi 40 tagszervezetével karöltve. A Világnap apropójából a tagszervezetek színes „ruhába” öltöztetik a Mezőgazdasági Múzeum előtti kandelábereket. A lámpák feldíszítésével is szeretnék kifejezni összetartozásukat, a sokféle színnel jelképezni a sokféle ritka betegséget, és üzeni szeretnének a világnak, hogy ugyan ritkák, de itt vannak, köztünk élnek.

Az Epidermolysis Bullosa Alapítvány (deBRA Hungary) – a RIROSZ egyik tagszervezete – jótékonyági, figyelemfelkeltő sétát szervez a Városligeti tó körül a Világnap kapcsán. A befolyt összeget a ritka betegséggel élők ellátására, életminőségük javítására fordítják a szervezők.

További infó: <http://ritkanap.rirosz.hu>; www.rirosz.hu



RITKA BETEGSÉGEK VILÁGNAPJA®

2014
Február 22.
10:00-17:00

Együtt a minőségi ellátásért!

MAGYAR MEZŐGAZDASÁGI MÚZEUM
KIÁLLÍTÁS, CSALÁDI NAP, SZAKMAI PROGRAMOK

www.rirosz.hu ritkanap.rirosz.hu www.rarediseaseday.org



debra Hungary

Walk-a-Town

Sétálj velünk a Városligeti tó körül az Epidermolysis Bullosa betegséggel élőkért!

NEVEZÉSI DÍJ: 1000 FT/ FELNŐTT - 500 FT/ GYEREK
A BEFOLYT ÖSSZEGET AZ ALAPÍTVÁNY
A BETEGEK JAVÁRA FORDÍTTJA.

MINDEN RÉSZTVEVŐ AJÁNDÉKOT KAP!

Városliget, Vajdahunyad vára
Indulás a Mezőgazdasági Múzeum bejáratától
www.debra-hungary.com
info: debra.bor@med.semmelweis-univ.hu
Epidermolysis Bullosa Alapítvány
Alapítvány adószáma: 1818848-1-42

2014. február 22. 11:30
Ajándékozunk mosolyt!

**Főszerkesztő:**

Fogarassy Károly (mb.)

Helyettes főszerkesztő:

Boncz Beáta

Szerkesztők:

Váradiné Csapó Judit, Bánlaki Szilvia,
Brunner Katalin, Becskeházi-Tarr Judit,
Dupcsik Csaba, Repárszky Ildikó, Hegedüs
Katalin, Varga Gábor, Német Attila, Boncz
Beáta, Pogány Gábor, Lukács Andrea

Kapcsolat:

feherhollo@rirosz.hu

0617883881

Feherhollo.rirosz.hu

www.rirosz.hu

Székhely: 1089 Budapest Orczy u. 2.
Iroda: 1091 Budapest Üllői út 119. III.
em. 49.

[Www.rirosz.hu](http://www.rirosz.hu)



Amennyiben nem szeretne értesülni negyedévente megjelenő kiadványunkról, kérjük e-mailben jelezze felénk a feherhollo@rirosz.hu e-mail címen.

Ugyanide várjuk mindazok jelentkezését, akik feliratkoznának hírlevelünkre.

Kiadvány támogatói: