

FEHÉR HOLLÓ



Egy újság azoknak, akik többet akarnak
tudni a ritka betegségekről

ELEKTRONIKUS EGÉSZSÉGÜGY

Jó ez nekünk?

RITKA BETEGSÉGEK KUTATÁSA

Legújabb eredmények összefoglalója

KALANDOROK AZ ÉSZAKI-SARKON



2017. szeptember | 4. szám

Kiadja: Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége

Szervusz, kedves Napsugár!
Örülünk, hogy itt a nyár.
Kérlek, süss jó melegen,
pihenhetsz a réteken.
Érleld meg a gabonát,
lombosítsd a sok szép fát,
langyosítsd a vizeket,
melegítsd a szíveket!
K.László Szilvia: Nyárköszöntő

BEVEZETÉS - FŐSZERKESZTŐI GONDOLATOK

Hosszú hallgatásba burkolózott a Fehér Holló, a 2015 novemberi lapszámot követően ezt a negyedik számot 2017 nyár végén vehetik a kezükbe az olvasóink. Különösebb magyarázattal senkinek sem tartozunk, mert a 2013-as induláskor sem terveztünk havi vagy negyedéves megjelenést. Annyi volt csupán a célunk, hogy legyen a ritkáknek is egy olyan folyóirata, amit sajátjuknak érezhetnek, nekik szól, róluk szól, velük írjuk. A ritka betegek kommunikációs éhsége óriási, ezért a RIROSZ az elmúlt két évben számos olyan új kommunikációs csatornát indított útjára, amiknek mind a megjelenési formája és gyakorisága, mind a tartalma kapcsán a tagság igényeit is figyelembe vette. Örvendetes, hogy egyre többen látogatják a RIROSZ honlapjait, az elmúlt közel két évben nőtt a levelezőcsoportba feliratozók száma, ahol havonta olvashatunk Hírlevelet, a Mentőöv Információs Központ honlapján legalább havonta frissülnek a tartalmak, a Sorstárskereső zárt közösségi oldalon (Facebook) sok hasznos információt osztunk meg egymással. Nem hanyagolható el az egyes tagszervezetek saját hírcsatornája sem, sokaknak van szépen karbantartott honlapja és Facebook csoportja, blogja.

A Fehér Holló Ritka lappal blog jellegnél valamivel magasabb szintű tájékoztatási igényt szeretnénk kiszolgálni: az itt megjelenő írások alaposabban átgondoltak, lektoráláson esnek át. Bár a tudományos jellegtől még távol vagyunk, és nem is törekszünk az orvosi szaklapokkal versenybe szállni, de ez nem jelenti azt, hogy az itt közzétett cikkek ne lennének meghivatkozhatóak vagy ne vehetnék a ritkák orvosai vagy más szakemberek is a kezükbe.

A 2017. 4. lapszám új rovatokkal jelentkezik, melyeknek életre hívását a nyári évszak jellegzetességei ihlették: ilyenkor jut idő a megpihésre, visszatekinteni a közelmúlt fontosabb eseményeire, sikerekre, reményt látni az elveszítettnek hit ügyek újrakedésében, erőt meríteni és feltölteni a testet-lelket szívet melengető és bátorító sorstársstörténetekkel és a RitkaKonyha ételajánlataival, az elmét is pallérozni némi új tudással, hogy a jövőben új utakra is ráleljünk, az útvesztőket pedig felismerjük.

A Fehér Holló Ritka Lap színvonala olyan lesz, amilyenné közösen tesszük mi a szerzők és szerkesztők, és te, kedves Olvasónk! Ez egy olyan közösségi médium, amit önkéntességéből csinálunk mindannyian a főszerkesztőtől kezdve, a szerkesztőkön és a cikkek íróin át a technikai kivitelezőig. Ezért a jelen lap megbízott főszerkesztőjeként bátorítok minden olvasónkat arra,

- ossza meg a lapot minél több ismerőseivel és szakemberrel,
- mondja el véleményét a lapról a feherhollo@rirosz.hu drótposta címre küldve,
- írja meg miről olvasna szívesen a következő lapszámokban,
- ne habozzon megosztani a gondolatait, ha azok már összeállhatnak egy Fehér Holló cikké, mi örömmel megjelentetjük!

Becskeházi-Tar Judit, megbízott főszerkesztő

TARTALOM

Bevezetés-főszerkesztői gondolatok.....2.

Visszapillantó tükör és jövőkép

Miért fontos a ritka betegségek kutatása? (dr. Pogány Gábor).....4.

Összefoglaló a Budapesten rendezett Európai Ritka Beteg Konferenciáról (Pogányné Bojtor Zsuzsa).....10.

Gondozási szükségletek és a mindennapok kihívásai–Európai kutatás eredményei a ritka betegséggel élők szociális helyzetéről (Boncz Beáta).....13.

Túlélő csomag kicsiny betegszervezetek részére, avagy hogyan készül a jövőkép (Ábele Mária, Héczei Mónika)18.

Bemutakoznak a ritka betegségek szakértői központjai

Pécs (dr. Hadzsiev Kinga).....23.

Fjallraven Polar–300 km az Északi Sarkkörön a ritka betegekért (Öry István).....25.

Digitális íráskészség – digitális egészségügy

Az Elektronikus Egészségügyi Szolgáltatási Tér – ami nekünk készült (Fogarassy Károly).....28.

Ne fuldokoljunk, legyen „Mentőövünk”!

Mire jó a Rirosz Mentőöv szolgáltatása? (Fogarassy Eszter).....33.

A „Hónap Ritkái” kampány36.

Pozitív sarok-Test és Lélek

Sorstárs-történetek

Sorstárs-történetek másként –avagy mire tanít egy 'speckó/spéci' gyermek (Szelei házaspár, Réka és Miklós).....43.

Sorstárs-történetek – avagy mire tanít a kudarc (Magyar Éva).....44.

Étkeink és Gyógyszereink

RitkaKonyha rovat Labovszky-Erdélyi Zsanettel.....48.

Kérdezze a ritkák orvosát vagy gyógyszerészét... (Beckeházi-Tar Judit, dr. Becskeházi-Tar András).....53.

Böngésző fejezet a ritkák könyvespolcára.....69

Impresszum.....70



V. EUROTERV KONFERENCIA
2017. 10. 20., BUDAPEST
RÉSZLETEK ÉS REGISZTRÁCIÓ:
EUROPLAN.RIROSZ.HU



VISSZAPILLANTÓ TÜKÖR ÉS JÖVŐKÉP

MIÉRT FONTOS A RITKA BETEGSÉGEK KUTATÁSA?

DR. POGÁNY GÁBOR

Alapvető erkölcsi, tudományos, gazdasági és politikai érvek szólnak a ritka betegségek kutatása mellett. Ezért 2017 után, a 2018. évi Ritka Betegségek Világnapja központi témája ismét a kutatás lesz. Az alábbiakban összefoglalom a 2017. évi Ritka Betegségek Világnapja ezzel foglalkozó előadás főbb gondolatait.

1. A ritka betegségek kutatásának népegészségügyi hatása

Az Európai Unió álláspontja szerint egy betegség akkor tekinthető ritka betegségről, ha 2000 ember közül legfeljebb egyet érint (1). Ennek alapján 5000-8000 ritka betegségről beszélhetünk, melyek összességükben, hazánkban legalább 600000 embert, és a családjukat érintenek, népegészségügyi feladatot jelentve.

A ritka betegek nemcsak a társadalom többségével, hanem a többi beteggel szemben is hátrányos helyzetben vannak, az általános információhiány és következményei miatt. Az egyik ilyen gond, hogy az új kezelések kifejlesztése nem éri meg a normál piaci körülmények között, hiszen egy-egy betegséget tekintve kevés a „fogyasztó”. Ezért is nevezik őket „árva” (orphan) gyógyszereknek és ezért jelentős a kielégítetlen egészségügyi szükséglet ezen a területen, megnövekedett morbiditást és mortalitást okozva. Mindez óriási terhet jelent az érintett egyén, a családja, és általában a közösségei és az állam számára is! (1) A ritka betegségek jellemzői (alacsony betegszám egy-egy betegség esetén, diverzitás, területi szétszórtság, korlátozott ismeretek és források, stb.) miatt a kutatás terén is minimum kontinens szintű összefogás szükséges. Az együttműködés az európai források, ismeretek, infrastruktúrák és technológiai platformok megosztása, optimalizálása terén valóban pótolhatatlan uniós többletértéket jelent.

Az is megfigyelhető, hogy számos népbetegséggént, sok embert érintő betegségről kiderült, hogy valójában sokféle egyedi okra vezethető vissza a kialakulásuk. Ezért nem beszélhetünk már pl. „a rákról”, vagy „a szívbetegségről”, mivel ezek is szinte egyedi alcsoportokra oszthatók a kórok és természetes lefolyásuk tekintetében, melyek sok esetben ritka betegségnek számítanak.



Összességükben, az egyik legnagyobb betegcsoportot (és fogyatékos csoportot) jelentő ritka betegségek ellátása tehát jelentős népegészségügyi feladat. Ezért kutatásuk, és a kutatás révén felfedezett új terápiák komoly mértékben csökkenthetik a társadalmi terheket. Fontos, hogy a továbbiakban is társadalmilag támogassuk ezért az ilyen kutatásokat, természetesen, ha azok értéket képeznek, mérhető és kimutatható módon. Ehhez megfelelő időt is biztosítani kell az adatgyűjtéshez. Ha mindezt nemzeti szinten nem tesszük meg, akkor azzal nem csak a hazai, de az európai, és globális lendületet is korlátozzuk ezen a területen.

2. Tudományos érték

A Ritka betegségek kutatása új felfedezéseket eredményez (multidiszciplináris és innovatív megközelítést kívánva), ami elvezethet gyakoribb betegségek terápiájának fejlődéséhez. A ritka betegségek közül sok un. monogénes betegség, melyet egy gén mutációja, hibája okoz. Ezzel szemben a legtöbb gyakori betegség un. komplex betegség, multifaktoriális kórokokkal, sokféle, a betegség kialakulását befolyásoló genetikai variánssal és környezeti faktórral.

• *A ritka genetikai betegségek kutatása biokémiai utakat tár fel*

Egy monogénes betegség modellként szolgálhat egy adott gén fenotípust (megjelenési sajátosságok összességét) befolyásoló képességének megállapításához, leegyszerűsítve a komplex betegségek sokféle genetikai hatásait. Ezen kívül azt is megmutathatja, hogy a kérdéses genetikai variáns elég fontos-e ahhoz, hogy elegendő élettani (fiziológiai) károsodást okozva egy klinikai betegséget okozzon. Ugyanakkor e változás az élettal összeegyeztethető, tehát alapvetően önszelektáló génekről van szó, melyeket érdemes tanulmányozni. Az érintett egyén és az egészséges populáció között megfigyelhető különbségek alapján feltételezhető hogyan tud a kérdéses gén és fehérje terméke hozzájárulni a biokémiai folyamatokhoz. Az érintett állapot biológiai paramétereinek további vizsgálata tisztázhatja a biokémiai utakat, ami javíthatja a patológiás és a normál élettani folyamatok megértését.

Egy ilyen állapot gyakran fenotípusosan úgy tűnik fel, mint egy komplex betegség súlyos formája, és gyakran hasonlóak a megalapozó kórélettani mechanizmusok. Ezért fogható fel a komplex betegség patofiziológiájának egyszerűsített kóroki modelljeként. Sok példa van arra, hogy egy ritka betegség kutatása olyan specifikus gyógyszer támadáspont megtalálásához vezetett, ami nagyon hatékonynak bizonyult a teljes népesség számára is. (pl.: a magas koleszterin szintet csökkentő sztatínok)

Így egy monogénes ritka betegség állatokban történő reprodukálása, egy komplex betegség hasznos állati modelljét is jelenti. Ezzel lehetővé válik olyan módszerekkel történő szorosabb biológiai vizsgálata, melyek helytelenek lennének humán alany esetén.

Az energia egyensúly szabályozása egy jellegzetes példa, amikor a ritka betegség kutatása jelentősen elősegítette az emberi szervezet működéséről meglevő tudásunk növekedését. Így új hatékony kezelési módokat találtak a cukorbetegség és az elhízás esetén, melyek klasszikus népegészségügyi problémák, különösen hazánkban. Az így kifejlesztett új módszereket, eszközöket vagy termékeket tehát gyakran alkalmazni lehet a gyakoribb betegségeknél is, tehát a tágabb társadalom számára is hasznosítható, megtérülő befektetés lehet a kutatásuk. (1. táblázat)

Kutatott betegség:	Potenciális tágabb előny:
♦ Narkolepszia	♦ Az alvás szerepének, mechanizmusának megértése
♦ Progéria	♦ Az öregedés folyamatának megértése, lassítása
♦ FOP (fibrodysplasia ossificans progressiva)	♦ A regenerációs csontformálódás megértése, irányítása
♦ Általában a ritka genetikai betegségek	♦ Az egyes gének szerepének, harmonizált együttműködésüknek tisztázása

1. táblázat. Példák a ritka betegségek kutatásának ösztársadalmi hasznosulására.

• *A ritka betegségek kutatása hozzájárul a genetika alapelveinek megértéséhez*

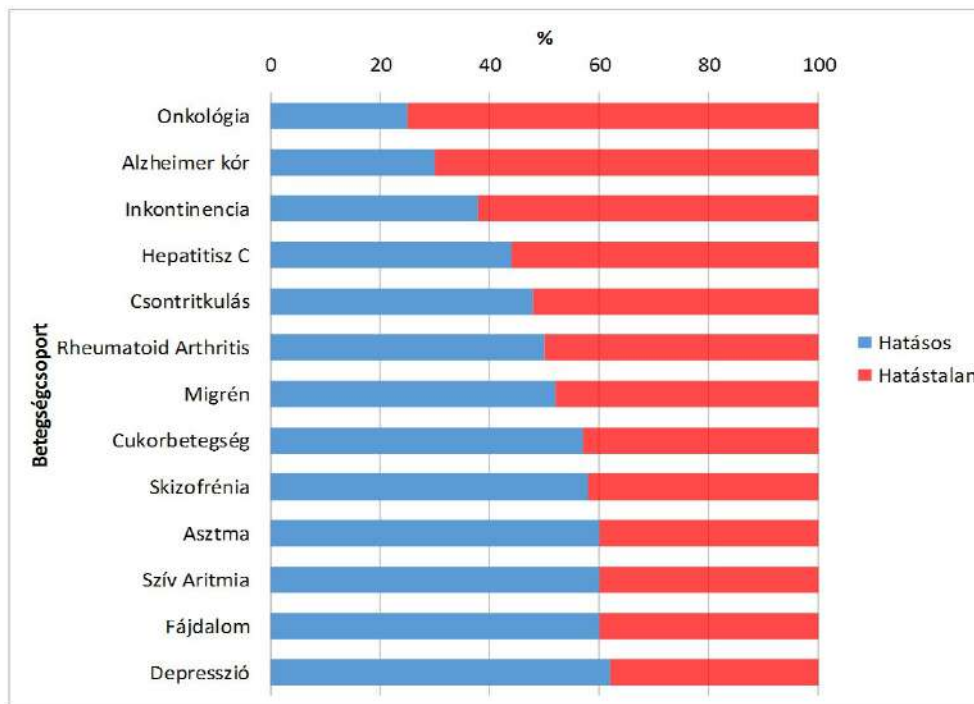
A monogénes ritka betegség kutatása nagyban elősegíti a genetika fejlődését a komplex genetikai képleegyszerűsítésével. Így megérthetjük, hogy a genetikai kódot, vagy a génkifejeződés nem kódoló kontrollját érintő mutációk hogyan okozhatnak betegségeket, elősegítve általában a biológiai tudásunk gyarapodását.

Például az egyik felvetődő kulcskérdés, hogyan alakulhatnak ki különböző fenotipusos variációk ugyanolyan sérült gén, vagy akár ugyanolyan mutáció esetén. A Cisztás fibrózis ikreken történő kutatása során állapították meg, hogy egy monogénes betegség kialakulását is lényegesen befolyásolhatják a genom más részei (2). Mivel az egy petéjű ikrek azonos genommal rendelkeznek életük kezdetén, ezért a csak egyikükben előforduló betegség komponens (pl.: diabetes) mutatja a későbbi genetikai, vagy nem genetikai változások hatását.

Az ilyen és hasonló, genetikai mechanizmusokat tisztázó kutatás meg is kérdőjelezte a monogénes és poligénes betegségek klasszikus felosztását. Ma inkább azt tartjuk, hogy egy genetikai betegség az egyszerű és komplex betegség közti folytonosságként értelmezhető. Ezek a felfedezések alapvető fontosságúak, ahogy a személyre szabott (vagy precíziós) orvoslás egyre inkább a klinikai gyakorlat részévé válik, hiszen ahhoz szükséges hogy tudjuk, a genetikai variációk hogyan fejeződnek ki (expresszálódnak), a végső fenotípust kialakítva.

• *A ritka betegségek kutatása hozzájárult a gyógyszerkutatás paradigmaváltásához*

Régebben a gyógyszerkutatás középpontjában olyan gyógyszerek felfedezése állt, melyek minél több emberen tudnak segíteni. Ez azonban nem vette figyelembe a betegségek egyéni változékonyságát, ezért ezek a gyógyszerek sok mellékhatást okozhatnak, és legtöbbször a kezelt betegek 60%-ában (4) nem vagy csak korlátozottan hatásos. (1. ábra)



1. ábra. A betegek mely százalékában hatásos a gyógyszer betegcsoportonként. (Vegyük figyelembe, hogy a hatástalanság oka lehet nem megfelelő dozírozás, vagy beteg együttműködés is.)

A változó gyakorlat szerint célszerűbb a legjobban reagáló beteg populáció meghatározása. A betegség kialakulási okainak jobb megértésével célzottan lehet adni a megfelelő gyógyszert a megfelelő betegnek, a megfelelő időben. Az így személyre szabott gyógyszer hatékonyabb, kevesebb mellékhatással. Mivel a gyógyszerkutatás költségei egyre emelkednek, ezért célszerűbb egy hatásosabb gyógyszert fejleszteni, bár szűkebb körnek, hiszen itt nagyobb az esélye az áttörésnek az előző pontokban leírtak alapján. Ezért a gyógyszerkutatások egyre inkább fókuszálnak a ritka betegségekre (még a gyakori népbetegségek esetén is azok ritka alcsoportjaira). Ezeket a kutatásokat különböző piaci és tudományos segítséget adva igyekszik ösztönözni az Európai gyógyszerügynökség (EMA) is, hogy a kevés fogyasztó miatti alacsony megtérülést ellensúlyozza (lásd a keretes írást).

3. Gazdasági indokok

A fent említett kutatási ösztönzőket először az USA vezette be 1983-ban, melyet 2000-ben követett az európai törvényhozás. Ezek az "árva" gyógyszerek fejlesztését elősegítő szabályozások a KKV-k (kis és közepes vállalkozások) óriási fejlődését indította be a biotechnológiai ágazatban. Európában 30%-al megemelkedett az új biotechnológiai vállalkozások száma, és sok meglévő nagyvállalat is egyre jobban átállt a ritka betegségek kutatására. Így ezen a területen több munkahely teremtődött, mint az ipar egyéb részein, és a befektetések száma és mennyisége is kiemelkedően nő ma is.

4. Erkölcsi indokok

A kutatás szükségszerűségének erkölcsi oka, hogy az extra sérülékenység extra figyelmet kíván! Így a társadalmi igazságosságon, és etikán alapulva szükség van e betegek hátrányainak csökkentésére. Hiszen a ritka betegséggel élőknek a többi beteghez hasonlóan ugyanolyan joguk van az egészséges élethez és az új kezelések reális reményéhez.

A betegeknek szükségük van a kutatásra, mivel a kutatás jelenti a reményt azon milliányi ritka betegnek, akik számára még nincs terápia. Ugyanakkor a kutatók számára is nélkülözhetetlenek a betegek, hiszen a legjobb partnerek lehetnek, akiket a kutatók kívánhatnak. Szorosan együttműködő közösség, saját betegségének magas fokú ismeretével! Ezért a ritka betegek szervezetei a kutatási projektek értékes partnerei. (pl.: részvételük a most megalakult Európai Referencia Hálózatokban (5) - ERN-ePAG, melyek irányításában is, a betegszervezetek törvényi kötelezettségként, integráltan részt vesznek, a páciens-központú ellátás, és a felelős helyzetbe hozás támogatására.). E betegek gyakran, katalizátorokként segítik elő a kutatók, klinikusok, az ipar és a betegek együttműködését.

5. Szakpolitikai okok

Pontosan ezekre az okokra vezethető vissza, hogy a ritka betegségek kutatásának ügye egyre nagyobb hangsúlyt kap a globális, az európai és a hazai szakpolitikában is. Előbbire jó példa a Ritka Betegségek Nemzetközi Kutatói Konzorciumának (6 - IRDiRC, 2011), a Nemzetközi Ritka Betegségek Szövetségének (7 - RDI, 2015), és az ENSZ Ritka Betegségekkel Foglalkozó Civil Bizottságának (8 – 2016) a megalakulása és munkája. Utóbbinak pedig példája a RitBetKut nevű, GINOP-2.3.2-15-2016-00039 számú kutatói pályázat (9), mely 2017-től a „Ritka betegségek patogenézisének kutatása, új diagnosztikai és terápiás eljárásokat megalapozó fejlesztések” létrehozását célozza országos szintű összefogással.

Térségünkben az Európai Unió által koordinált események jelentették a fejlődés fő hajtómotorját:

- 2007-ben sikeresen lezajlott a ritka betegségekről szervezett európai Társadalmi Konzultáció.
- 2008-ban megjelent az Európai Bizottság Közleménye Ritka betegségekre vonatkozóan.
- 2009-ben az Európai Tanács publikálta az ajánlásait a ritka betegségek ellátását szabályozó irányelvekkel.
- 2013 végére a tagállamok megalkották RB nemzeti terveiket, beleértve hazánkat is.
- 2016 végére létrejöttek az Európai Referencia Hálózatok (10). A betegek képviselői nagyobb részvételt kapnak a ritka betegségekre vonatkozó stratégiák kialakításban.

Tennivalók, további feladatok

A ritka betegségek kutatása mind a biológiai alapkutatások, mind a gyógyszerkutatások, mind pedig a transzlációs kutatások és klinikai vizsgálatok egyik legfontosabb irányzatává vált, beleértve a társadalomtudományokat is. A hazai Ritka Beteg Nemzeti Tervünk is kiemelten foglalkozik ezzel a területtel. Azonban az egészségügyi háttérintézményeink ebben az évben befejeződő legutóbbi átalakítása miatt e Nemzeti Stratégia megvalósítása akadozik, szükséges a megváltozott körülményekhez történő adaptálása. Ezért, e tevékenység koordinálására szervezi meg a RIROSZ 2017. október 20-án az ötödik EUROPLAN (Euroterv) Konferenciát, mely ismét az Európai Uniós irányvonalak mentén, minden érintett érdekcsoport képviselőjével törekszik a hazai kb. 800.000 ritka betegségben szenvedő jobb ellátásának elősegítésére.

Ezen a konferencián, a kutatás terén megtárgyalásra kerül, hogy:

- a ritka betegségek területén folyó kutatások hosszútávon működő hátterének megteremtéséhez (mint pl. biobankok, adatbázisok és regiszterek fenntartása), elérhető állami támogatások biztosítására van szükség.

- mindez szoros kapcsolatban áll a “Szakértői Központok Európai Referenciahálózatainak és az Európai Kutatói Hálózatok” fenntarthatóságának szükségességével, különös tekintettel az alkalmazott kutatások erősítésére.
- az európai szinten koordinált kutatások feltétlenül szükségesek, hiszen ez az egyetlen módja, hogy növeljük a kutatásba bevonható betegek számát egy adott tanulmányhoz és összefogjuk a szétszórtan élő szakértőket, így biztosítva a multidiszciplináris együttműködés lehetőségét és a jó gyakorlatok megosztását az adott kutatási témában.

Köszönetnyilvánítás

Köszönet illeti az EURORDIS, a RIROSZ és a tagszervezetei képviselőit és vezetőit!

Irodalom

1. http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_hu.pdf
2. J Clin Endocrinol Metab. 2009; 94(4),1302-9.
3. Nature Reviews Genetics 2006; 7, 277-282.
4. TRENDS in Molecular Medicine, 2001; 7(5), 201-204.
5. https://ec.europa.eu/health/ern/policy_en
6. <http://www.irdirc.org/>
7. <http://www.rarediseasesinternational.org/>
8. <http://www.ngocommitteerarediseases.org/>
9. <https://www.u-szeged.hu/fejlesztisprojektek/ginop-2-3-2-15-2016-170718-2/ginop-2-3-2-15-2016>
10. Fehér Holló 2015, 4, 4-7.

Az árva gyógyszerek kutatásának ösztönzői és a biohasonló gyógyszerek felcserélhetősége

Az „árva” gyógyszerek a ritka betegségek kezelésére szolgálnak. Az elnevezés onnan ered, hogy a gyógyszeriparnak nem fűződik számottevő pénzügyi érdeke ahhoz, hogy a nagyon ritkán előforduló betegségben szenvedő betegek kis csoportja számára termékeket fejlesszen ki és hozzon forgalomba. Napjainkig az Európai Gyógyszerügynökség 137 árva gyógyszernek engedélyezte a piacra kerülést a szigorú procedúra lefolytatása után. Ugyanakkor már 1473 gyógyszer jelölt kaphatta meg az „árva” státuszt, ami jogosít az ösztönzők igénybevételére. Ezek magukban foglalják a protokollfejlesztéshez kapható ingyenes szaksegítségét, a szabályozási eljárás ingyenességét, és 10 éves kizárólagos piaci jogosultságot.

Ezeknek az új innovatív árva gyógyszereknek a zöme un. biológiai gyógyszer, amik szemben a régebbi kis molekulájú gyógyszerekkel, fehérje természetű komplex makromolekulák, melyek előállítása jóval bonyolultabb, mint a régebbi kémiai hatóanyagoké, és ezért lényegesen drágábbak is. E gyógyszerek első generációinak 10 éves kizárólagos piaci jogosultsága (ami az “árva” gyógyszer státuszhoz tartozik) mostanában jár le, és ezért tömegesen várható a konkurens (és ezért olcsóbb) termékek az un. biohasonlók megjelenése.

Az erre az áttörésre való felkészülésként hozza létre az Országos Gyógyszerészeti és Élelmezés-egészségügyi Intézet (OGYÉI) az Innovációs Irodáját. Ennek dolgozói segítséget nyújtanak a biohasonlók felcserélhetősége terén, mert az előállításukhoz használt biológiai forrás természetes változékonysága és a gyártóspecifikus előállítási eljárás különbségei miatt lehetnek kisebb eltérések a biohasonló és a referenciagyógyszer között, ezért a felcserélhetőségük nem egyszerű kérdés.

ÖSSZEFOGLALÓ A BUDAPESTEN RENDEZETT EURÓPAI RITKA BETEG KONFERENCIÁRÓL

POGÁNYNÉ BOJTOR ZSUZSA

Nagy örömünkre szolgált, hogy ebben az évben a Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége (RIROSZ) az Európai Ritka Betegségek Szövetségével (EURORDIS) közösen szervezte az Európai Ritka Betegségek idei háromnapos konferenciáját a budapesti Hotel Héliában. Nem csak örömmel adtunk helyet e fontos összejövetelnek, de az külön megtiszteltetés volt, hogy Budapesten ünnepelhettük az EURORDIS létrejöttének 20. évfordulóját!



A szélesen értelmezett Európa országaiból érkező közel 300 résztvevő nem csak a betegszervezeteket, de az érintett szakmákat, tudományos kutatókat, az egészségipart és a döntéshozókat is képviselte. A Konferenciát mások mellett, az EMMI képviseletében Dr. Szentés Tamás, az országos tisztifőorvosi feladatokért felelős helyettes államtitkár nyitotta meg. A képviselők megtárgyalták az egészségpolitika jelenlegi forró témáit, mint a most megalakult Európai Referencia Hálózatok, az alternatív terápiák, vagy a szociális politika aktuális kérdéseit.

A Ritka Betegségek ez évi európai seregszemléje egyben az EURORDIS 20 éves fennállásának jubileuma is volt! Ennek megünneplésére külön szekciók foglalkoztak az eddig elért sikerekkel és a további teendőkkel. Sikeres háttér megbeszélést is folytatni az Egészségügyért, valamint a Szociális és Családügyért Felelős Államtitkárságok képviselőivel is.

A workshop-okon megvitattuk, hogyan lehet több elhivatott és megfelelő tudással rendelkező betegképviselő, hogyan erősíthetjük meg a betegszervezeteket és azok nemzeti, európai és globális együttműködését. Milyen „túlélő csomagot” biztosíthatunk a kis betegszervezetek és az érintett családok számára.

Sokunk számára nagyon hasznos volt a konferencia minden része. E cikk keretein belül csak röviden tekintünk át néhány fontos témát, mert a Fehér Holló jelenlegi számában több területről részletesebb ismertetőt is közlünk.

1. Néhány szó az Európai Referencia Hálózatokról (ERH)

Ahogy a Fehér Holló harmadik számában már jeleztük, időközben meg is alakult az első 24 hálózat. Lezajlott az első körös akkreditáció, így több hazai egészségügyi szolgáltató is csatlakozni tudott a megalakuló hálózatokhoz.

Ezek létrehozása történelmi jelentőségű lépés, hiszen az EU megkezdte ezzel a nagyon különböző tagállami egészségügyi rendszerek harmonizálását annak ellenére, hogy eddig nem finanszírozott ilyesmit, mivel az egészségügy tagállami kompetencia. A fő cél, hogy a különböző országok közti ellátásbeli különbségek végül megszűnjenek! Egy-egy hálózat célja egy ritka betegség-, vagy egy hasonló szükségletekkel rendelkező betegcsoport ellátási, gondozási minőségének javítása. Ezen együttműködés több európai ország központjainak tudás és tapasztalati hálózata. Az össz-európai tudás és tapasztalat a nemzeti szinten meglévő lehetőségek kiegészítésével, támogatásával éri el a minőségbeli javulást. A különböző hálózati aktivitás alapelve, hogy elsősorban a tapasztalatot osszák meg, vagyis inkább a tudás mozogjon, ne pedig a beteg kényszerüljön utazni, amikor csak lehet. Minden európai beteg előnyére szolgál majd egy ilyen rendszer, még akkor is, ha egy adott hálózat szakértői központjai nem minden országban találhatóak majd meg!

A 24 ERH-ban több mint 900 egészségügyi szolgáltató vesz részt, több mint 300 kórházból, 26 tagállamból. Hazánkból a négy RB Szakértői Központ 13 egészségügyi szolgáltatója tudott csatlakozni. A legtöbb hálózatba a Pécsi Tudományegyetem három klinikája tudott bekapcsolódni, míg a legtöbb klinika a Semmelweis Egyetemről csatlakozott. Sajnos, az alábbi tizenhárom hálózatban még nincs magyar partner, annak ellenére, hogy léteznek nemzetközi hírű tudományos csoportjaink e területek többségén:

- Csont betegségek (ERN BOND)
- Szívbetegségek (ERN GUARD-HART)
- Kötőszöveti, izom és csontrendszeri betegségek (ERN ReCONNET)
- Veszélyes fejlődési rendellenességek és ritka értelmi akadályozottság (ERN ITHACA)
- Szembetegségek (ERN EYE)
- Gyermek transzplantáció (ERN TRANSZPLANT-CHILD)
- Hematológiai betegségek (ERN EuroBloodNet)
- Májbetegségek (ERN RARE-LIVER)
- Tüdőbetegségek (ERN LUNG)
- Vese betegségek (ERNNet)
- Urogenitális betegségek (ERN eUROGEN)
- Epilepsziák (ERN EpiCARE)
- Öröklött és veszélyes fejlődési rendellenességek (ERNICA)

Fontos megemlíteni, hogy az ERH-k uniós támogatásban részesülnek majd mind az ellátás koordinációjára, mind további kutatások finanszírozására. Célként fogalmazható meg, hogy további hazai szolgáltatók bekapcsolódásával ne maradjon hálózat magyar résztvevő nélkül! Erre már decembertől ismét lehetőség nyílik, mert újabb akkreditációs folyamat indul, ezért minden betegcsoportnak elemi szüksége és érdeke, hogy a saját ellátó helyeit ösztönözze a bekerülésre, ha még nem jelentkeztek.

Az ERH-k létesítésének és munkájának elősegítésére az EURORDIS már 2016-ban elindította az Európai Beteg Képviselőket (European Patient Advocacy Group, ePAGs). A képviselőket demokratikusan választották meg, ők részt vesznek a referenciahálózatuk gyűlésein, összegyűjtik a betegek véleményét, ezeket továbbítják a hálózatoknak.

Közel 100 ePAG képviselő között csupán három magyar van még, a következő választások 2018-ban esedékesek! Pillanatnyilag van képviselőnk az ERN ITHACA-ban (Pogány Gábor, RIROSZ), ERN EURO-NMD-ben (Váradiné Csapó Judit, Angyalszárnyak), ERN LUNG-ban (Mészáros Gergely, Tüdőér Egylet). Úgyhogy ide is szükséges a betegszervezeti képviselők jelentkezése!

2. Fejlemények a szociális területen

Az Európai Bizottság az idén hozta nyilvánosságra a Szociális Jogok Európai Pillérét, hosszú egyeztetés után. Sajnos a ritka betegségek okozta kihívásokra nem mindig ad választ a jelenlegi szociális ellátó rendszer. Szükségünk van e Szociális Pillérre, hogy segítse az integrált egészségügyi – szociális ellátás kialakítását, és az adaptált munkavállalási lehetőségek létrehozását a ritka betegek számára is.

Ezért is szervezte meg az EURORDIS az első teljes Európára kiterjedő felmérést, mely a ritka betegségek szociális következményeire kérdezett rá. Több mint 3000 ritka betegségben érintett beteg, vagy gondviselő, 42 országból, 23 nyelven válaszolt erre a „Zsonglőrködés az ellátás és a napi élet között” című felmérés kérdéseire, melyeket a „Ritka Barométer Hangok” program résztvevői, az EU által finanszírozott INNOVCare projekt, keretében tettek meg, ami a ritka betegségek beteg központú ellátására fókuszál.

Sok-sok köszönet annak a 147 magyar ritka beteg válaszadónak, akik részvételükkel gazdagították az adatbázist és az alábbi betegcsoportoknak, akiknek a legtöbb résztvevőt sikerült toboroznia:



Betegcsoport	Létszám
Fabry betegség	13
PKU	13
Angelman szindróma	11
Változó immundeficiencia (CVID)	11
Cisztás fibrózis	11
Williams szindróma	9
Porphyria	7
Magas tüdővérnyomás (PAH)	4
VACTERL betegség	4
Sclerosis Tuberosa	3



Köszönetnyilvánítás

minden RIROSZ tagnak, akik közreműködtek a nagyszerűen sikerült konferencia megszervezésében és lebonyolításában! Reméljük, hogy mindez megint lendületet adhat az ügyünknek!



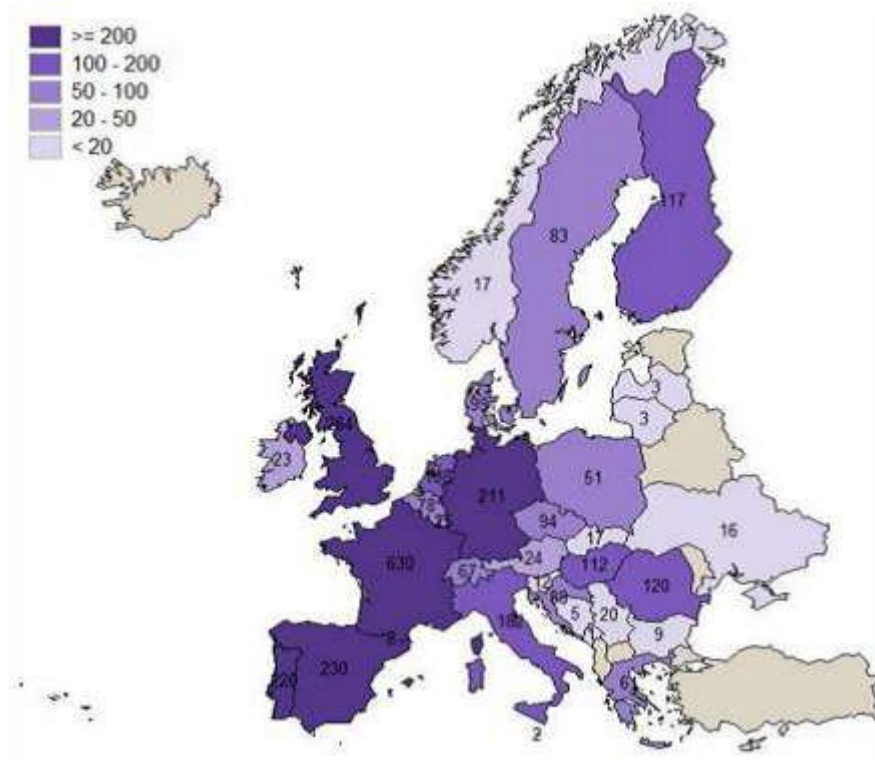
GONDOZÁSI SZÜKSÉGLETEK ÉS A MINDENNAPOK KIHÍVÁSAI – EURÓPAI KUTATÁS EREDMÉNYEI A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK SZOCIÁLIS HELYZETÉRŐL

BONCZ BEÁTA

Az Európai Bizottság nemrégiben fogadta el az Európai Szociális Pillér elnevezésű dokumentumot, aminek a célja egy befogadóbb és becsületesebb Európai Unió kialakítása. A Pillér különösen nagy hangsúlyt helyez a munkaerőpiaci esélyegyenlőség és hozzáférhetőség, az igazságos munkaviszonyok javítására. Kiemelt cél a szociális védelem biztosítása valamint az egyenlő esélyek megvalósítása érdekében a valódi befogadó (inkluzív) környezet megteremtése.

Az EURORDIS keretein belül működő Szociális Szakértői Munkacsoport (SPAG) folyamatosan részt vett a konzultációs folyamatban, észrevételeivel a ritka betegek speciális helyzetére és a komplex, integrált ellátások biztosításának szükségletére, az uniós szintű koordináció jelentőségére hívja fel a figyelmet. A szociális területre való figyelemfelhívás, azért is kiemelten fontos jelenleg a nemzetközi ritka beteg érdekvédelemben, mert az eddigi EU-s prioritást élvező népegészségügyi terület egyre inkább háttérbe szorul. A tendencia kedvezőtlenül érintené a ritka beteg mozgalom eddig elért eredményeit. Ezért is volt hiánypótló az EURORDIS és az INNOVCare project által koordinált „Zsonglörködés az ellátás és a napi élet között” („Juggling care and daily life”) elnevezésű Ritka Barométer Hangok (Rare Barometer) kutatás, ami a ritka betegek szociális területen jelentkező szükségleteit tárta fel.

Az online kérdőív 23 nyelven volt elérhető és összesen 802 betegségcsoportból, 42 országból közel 3000 válasz érkezett, ami a ritka beteg populáció sokszínűségét is reprezentálja. Az országok szerinti megoszlást az alábbi ábra szemlélteti:



A kutatás főbb megállapításai:

- A ritka betegségeknek súlyos következményei vannak a mindennapi életvitelre
- Jelentős idővesztést és gondozási terhet jelent a betegek és gondozóik számára
- Hatással van a munkavállalásra: hiányzások a munkából, szakmai tevékenységek megszakítása vagy csökkenése, bevétel kiesés
- A betegek és gondozóik rosszul informáltak a jogaik tekintetében
- A különböző szolgáltatók között egyértelműen megmutatkozik az egyeztetés hiánya
- A szociális szolgáltatások nem elég felkészültek a ritka betegek támogatására

A kutatás teljes anyaga ebben a kiadványban

(http://download.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf) - amit 2017 májusában adott ki a EURORDIS – tanulmányozható angol nyelven. Ebben az írásban csak a fontosabb eredményeket foglalom össze.

Ritka betegségek hatása a mindennapi életvitelre

A ritka betegségeket különböző, változatosan előforduló tünetek jellemzik. Ezek betegcsoportonként és egy adott betegcsoporton belül is eltérő mintázatot és megterhelést jelentenek a beteg és családja számára. A betegségek nagy része genetikai eredetű, krónikus és az egész élethosszra kiterjedő, életet is veszélyeztető állapot. Anélkül, hogy különbségeket tennénk az egyes betegségek között, az összesített eredmények is azt mutatják, hogy komoly következményei vannak a beteg mindennapi életvezetésére.

- A válaszadók több, mint 70%-nak nehézséget okoznak napi tevékenységek és feladatok a betegségük következményeként jelentkező motoros és szenzoros funkciók zavara miatt.
- Több, mint 50%-uk jelezte, hogy a társadalmi életükben, az ellátási, gondozási feladatokban, és a viselkedésszabályozás során nehézségeket tapasztal.
- Több, mint 40%-uknak problémát jelent az anyagiakról való gondoskodás, a megértés, tanulás és a másokkal való kommunikáció.
- 85%-uk jelezte, hogy a betegségük a komplexitásából adódóan az egészségügyi következmények mellett a mindennapi életvezetésükre is hatást gyakorol.

A ritka betegek ellátása, a gondozási és egyéb teendők időigényesebbek más krónikus betegek ellátásánál is:

- A kitöltők 42%-a több mint napi 2 órát tölt a betegségéből adódó gondozási tevékenységekkel.
- Azok számára, akiknél ez az idő kevesebb, mint 1 óra (23%), ez még megoldható feladatnak számít, viszont azoknál, akiknél ez több időt igényel, már komoly nehézségekről számoltak be.
- Az érintett betegek 30%-ánál a gondozási feladatok a napi 6 órát is meghaladják, ami gyakorlatilag az aktívan töltött idejük nagy részét kiteszi.

A ritka betegek életében az egészségügyi, gondozási teendők mellett a másik legnagyobb kihívást azok a szervezési feladatok, koordinációval járó időtöltés jelentik, ami ahhoz szükséges, hogy a megfelelő megtalálják a betegségükkel kapcsolatos legfontosabb információkat, a megfelelő

szakembereket, összeszervezni az időpontokat, a kísérőket, az utazási körülményeket megszervezni (pl. a különböző egészségügyi vagy szociális szolgáltatást nyújtó intézményeknél időpontot foglalni, oda időben el- illetve haza utazni):

- A válaszadók 75%-a szerint a szervezés időigényes feladatnak bizonyul.
- A válaszadók 36%-a számára ez megoldható, de 64%-uk számára ez igen nehézségekbe ütközik.
- Azon betegségek esetében, ahol súlyos, halmozott fogyatékossgal jár a betegség, ez a koordináció 88%-ban jelent időterhet és az ő esetükben 81%-ban tartják nehéznek az ellátási, gondozási teendők megszervezését.
- Az időbeli leterheltség első sorban a beteget gondozó anyákra hárul (64%) és csak 25%-ban magára a betegre, illetve 6%-ban az apára. Ebből az is kiderül, hogy a beteget gondozó nők, mennyivel hátrányosabb helyzetbe is kerülnek a betegség következtében.

A magyar adatok is összhangban vannak az összesített eredményekkel. A legnagyobb kihívásokat a hétköznapi tevékenységek ellátása, a pénzügyek szervezése és az önellátással kapcsolatos feladatok ellátása okozza.

Milyen fokú nehézségei vannak a ritka betegséggel élő személynek a következő területeken?

	Nincs nehézség		Kis nehézség		Jelentős nehézség		Egyáltalán nem képes rá	
	N	% cit.	N	% cit.	N	% cit.	N	% cit.
Másokkal való kommunikáció (beszélgetésben való részvétel, e-mailek küldése)	56	60%	15	16%	10	11%	12	13%
Általános viselkedéskontroll	54	58%	23	25%	13	14%	3	3%
Megértés és tanulás	52	56%	20	22%	19	20%	2	2%
Pénzügyek intézése és mindennapi adminisztratív feladatok elvégzése	52	56%	11	12%	12	13%	18	19%
Társas érintkezés és emberi kapcsolatok	45	48%	28	30%	17	18%	3	3%
Önellátással kapcsolatos tevékenységek (tisztálkodás, felöltözés/levetkőzés, étkezés stb.)	43	46%	23	25%	17	18%	10	11%
Motoros és szenzoros funkciók (látás, hallás, testhelyzetek megtartásával kapcsolatos nehézségek stb.)	38	41%	31	33%	24	26%	0	0%
Hétköznapi tevékenységek és feladatok (házimunka, ételek előkészítése, bevásárlás stb.)	32	34%	20	22%	25	27%	16	17%

Kihívások a gondozás koordinációjának területén

A szociális munkások, tanárok és gondozók betegség specifikus ismeretei a ritka betegségek alacsony előfordulási gyakorisága, komplexitása, egyedisége folytán gyakran nem elegendő:

- A válaszadók 75%-a jelezte, hogy hiányosnak érezte a szakemberek ismereteit és 71%-uk érezte, hogy nem kapták meg a szükséges támogatást tőlük.
- Ez abból a szempontból is érdekes információ, hogy a válaszadók 74%-a elég időigényesnek tartotta, hogy telefonon és a találkozások alkalmával nekik kellett megosztani a betegségükkel kapcsolatos ismereteket a különböző szolgáltatókkal és ellátókkal.

A kérdőívet kitöltők szerint a különböző szolgáltatók közötti koordináció és kommunikáció nem elég fejlett. A sokszor bonyolult jogszabályi környezetben nem kapnak elég információt a szolgáltatóktól annak érdekében, hogy a betegek megismerjék, megfelelően alkalmazzák, illetve igénybe vegyék a különböző szolgáltatásokat:

- A válaszadók 67%-a a betegséggel kapcsolatos ismeretek kommunikálását rossznak, szegényesnek minősítette, 33%-uk nagyon rossznak.

- A kutatásban résztvevők 70%-a panaszkodott arról, hogy hiányosnak érzik a maguk jogi ismereteit, amik segíthetnének csökkenteni a betegségük következményeit.
- A betegek 74%-a a betegséggel kapcsolatos jogszabályok, 73%-a az igényelhető anyagi támogatások, 71%-a a támogatást nyújtó szolgáltatások ismerete terén érzett hiányosságot.

A magyar eredmények is azt mutatják, hogy a betegséggel kapcsolatos információáramlás több ponton is segítségre szorul.

Mennyire érzi magát jól tájékozottnak a következő témákban?

	Kifejezetten jól tájékozott		Jól tájékozott		Nem túl jól tájékozott		Egyáltalán nem tájékozott	
	N	% cit.	N	% cit.	N	% cit.	N	% cit.
A betegséghez értő egészségügyi szakemberek és a betegséggel kapcsolatos szolgáltatások	26	23%	56	50%	20	18%	9	8%
A betegséghez kapcsolódó szociális szolgáltatók, amelyek segítséget nyújthatnak	9	8%	36	33%	52	47%	13	12%
A ritka betegség következményeihez kapcsolódó jogok	7	6%	23	21%	58	53%	22	20%
Pénzügyi segítség, amelyre jogosult lehet	3	3%	35	32%	51	46%	21	19%

Munkaerőpiaci hatások

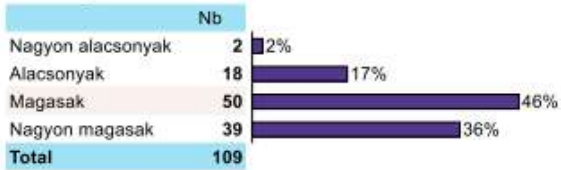
A betegek és gondozók 70%-nak kellett abbahagyni vagy csökkenteni a szakmai karrierjét a betegség következtében, 58%-uk hiányzott 15 napnál többet a munkahelyéről évente, 21%-uk 90 napnál is többet, 41%-uknak pedig úgy kellett otthagynia a munkahelyét, hogy nem talált másikat. A ritka betegeknek vagy családtagjainak a munkából történő kiesése vagy korlátozott munkalehetősége nehéz anyagi helyzetbe hozza a családokat:

- A válaszadók 69%-ánál jelentkezett bevételcsökkenés
- A válaszadók 73%-a a betegségből adódó kiadásokat is magasnak tartja, ami 63%-uknál komoly gondokat okoz.
- A munka világával kapcsolatos problémák gyakran már a pályaválasztáskor jelentkeznek:
 - A ritka beteg gyermeket nevelő szülők 23%-ának a gyermeke később kezdhetette meg az iskolát, mint a beiskolázási korhatár.
 - A ritka betegséggel küzdő fiatalok 19%-ának módosítani kellett a továbbtanulási tervein, mert nem választhatták azt a szakmát, amelyet szerettek volna.
 - A válaszadók 76%-ajjelölte meg a ritka betegségét korlátozó tényezőként a szakmai karrierjük tekintetében.

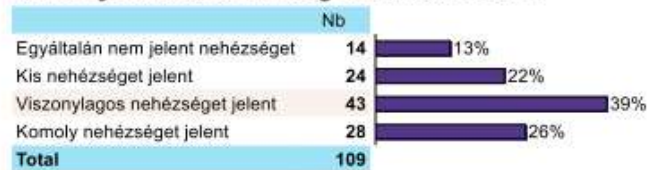
Ezen adatok alapján az sem meglepő, hogy a válaszadók 41%-a arról is panaszkodott, hogy a munkáltatók nem elég rugalmasak a ritka betegek speciális igényeivel kapcsolatban, holott a nehezebb anyagi helyzetük miatt, nagyon is rászorulnának.

A magyar válaszadók adatai is azt mutatják, hogy a ritka betegségből adódó többlet költségek igen megterhelők a családok számára.

Össességében hogyan ítéli meg a ritka betegséggel kapcsolatos költségeket?



És mit jelent ez a költség az Ön számára?



Speciális szolgáltatások iránti igény

A fiatalok ritka betegek számára a minél nagyobb önállóság és önrendelkezés elérése létfontosságú. Ehhez nélkülözhetetlenek az őket segítő speciális szociális szolgáltatások jelenléte illetve ezeknek a szolgáltatásoknak a hatékony megszervezése a mindennapok során. A megkérdezettek 73%-a nyilatkozta azt, hogy meglehetősen költségesek a speciális szolgáltatások, ugyanakkor a betegek közel 30%-a nem is jut hozzá semmilyen anyagi támogatáshoz. A kutatás tapasztalatai szerint nagy szükség mutatkozik még a rehabilitációs szolgáltatásokra és terápiákra (48%), pszichológiai támogatásra (47%), adaptált lakhatási formák biztosítására (30%), orvosi eszközökre (30%), akadálymentes közlekedésre (23%).

Mit tehetünk ezen adatok ismeretében?

- Használjuk fel a kutatást a hazai érdekvédelmi munkánk során! Ehhez a EURORDIS által koordinált újabb nemzeti konferenciák (EUROPLAN folytatása), újabb lehetőséget fognak biztosítani 2017-2018 év során.
- Vegyünk részt az ehhez hasonló nemzetközi felmérésekben, hogy minél több adattal tudjuk alátámasztani a ritka betegek speciális szükségleteit.
- Legyünk kreatívak! Íme, példaként és jó gyakorlatként egy kisfilm, amelyet az EURORDIS Közgyűlésén (Budapest, 2017.05.18-20.) tekinthettünk meg: <https://www.youtube.com/watch?v=Ju-q4OnBtNU>,
- Csatlakozzunk a EURORDIS Szociális Szakértői Munkacsoportjához (SPAG) lehetőségeinkhez mérten!



TÚLÉLŐCSOMAG KICSINY BETEGSZERVEZETEK RÉSZÉRE AVAGY HOGYAN KÉSZÜL A JÖVŐKÉP?

ÁBELE MÁRIA, HÉCZEI MÓNIKA

A betegszervezetekben az egyik legfontosabb érték a tudásmegosztás képessége, amihez igyekszünk a lehető legkoszerűbb, de egyben mindenki által könnyen használható formát megtalálni. Legtöbbször a levelezőcsoportokat használjuk, a ritka betegeknek biztos, hogy van e-mail címe, drótposta fiókja. "Mi az ímél címed?" - manapság már csak ennyit kérdezzük, ha valakivel kapcsolatba akarunk lépni. "Dobj rám egy mélt! - ha közösen elvégzendő dolgunk van valakivel. "Körbeírod, ugye?!" - ha egy csoporton belül akarunk megosztani fontos dolgokat. Ebben az írásban a levélírók engedélyével betekintést engedünk a RIROSZ egyik "Tudásmegosztó rendszerébe": a levelezőcsoportban Ábele Mária és Héczei Mónika a EURORDIS május 19-20-i nemzetközi konferenciáját követő néhány napon belül magyarra lefordítva adta tovább a szekcióüléseken tanultakat. Köszönjük nekik a tudásátadást, amit lapunk hasábjain mi is tanító szándékkal adunk tovább.

Kedves Érdeklődők!

Az EURORDIS 2017. május 19-20-án Budapesten szervezett konferenciáján az egyik téma "túlélő csomag a kis méretű betegszervezetek számára" volt. Az itt hallottakat szeretném veletek dióhéjban megosztani.

Sok betegszervezet, különösen az újonnan létrehozott és kis szervezetek küzdenek ugyanazon kérdésekkel: a pénzeszközök felhalmozása, az emberi erőforrások optimalizálása, a társadalmi tudatosság növelése, a kutatások indítása és más betegszervezetekkel történő, akár határokon átnyúló együttműködés. A workshopon négy betegszervezet képviselőjétől hallhattunk négy saját tapasztalatokon alapuló példát különböző témakörökben.

CLAUDIA CROCIONE, HHT EUROPE: egy betegszervezet "működési öndiagnózissal" indította a beszélgetést. A következő kérdéseket tette fel a jelenlévőknek:

A küldetés világos? Vannak felállított és elért célok? A célok megfelelnek a betegek igényeinek?

Befektetések megtérülése ellenőrizve van-e? Tiszta a cél mindenki számára? A szervezet küldetése egyértelmű, emlékeztető és tömör? Van-e éves projekt és stratégiai terv?

És még pár hasznos gondolat az előadásból: A terveket rész feladatokra kell bontani, így könnyebb a célokat elérni. A terveket érdemes csoportosítani rövid, közép és hosszútávú tervekre. Vizionáld a sikert, és hogy hogyan fogod azt elérni. A beruházás megtérülést mérni kell, hogy mit érünk el az erőfeszítéseinkért cserébe, pl. pénz, önkéntesek, lelkesedés, terápia, jogok, életminőség és még sok más. A betegközpontúság is kulcsfontosságú, betegközpontú a szervezet, ha: a tervek felállításakor kikérik a betegek véleményét, az vezetőségben betegek vannak, ha a betegek kapnak segítséget, nem az orvosok műszereket.

LARA CHAPPELL, EURORDIS: A betegszervezet kommunikációja során a pozitív kép és hatás létrehozásáról beszélt. Pár gondolatot ebből is kiemelnék: Fontos, hogy éreztessük partnereinkkel, hogy figyelünk rájuk, meghallgatjuk őket. Mindig köszönjük, meg ha bármit is kapunk. Mindemellett maradjunk önmagunk, ne túlozzunk. E-mailekre, telefonhívásokra reagáljunk 24 órán belül, akkor is ha éppen nem érünk rá, küldjünk egy sablon választ, hogy amint lesz időnk válaszolunk. Ez vonatkozik a közösségi médiában való megjelenésre is, ezt kiemelten kell kezelni. A közlegő szervezeti eseményekről minden érdekeltet értesítsünk. A szervezet identitását is ki kell alakítani, fontos tényező itt a megjelenés a betűtípus, logó és a színek használata, ezeket tudatosan kell megválasztani, mert pl. minden színnek, betűtípusnak van mögöttes tartalma.

OLIVER TIMMIS, AKU SOCIETY, UK: Egy nagyon részletes szervezeti stratégiát mutatott be. Kifejtette, hogyan néz ki a belső felépítése és működése egy sikeres betegszervezetnek, hogy kezelik az önkénteseket és az alkalmazottakat. Például évente workshopot szerveznek a betegeknek. Meghallgatják a betegeket, hogy mire lenne szükségük. Az önkéntesek felkutatásáról, bevonásáról, motiválásáról és előléptetéséről is szó esett. Rendszeres megbeszélések, tisztelet, elérhetőség, rugalmasság és nem legutolsó sorban az hogy a jól érezzék magukat a szervezet tagjai nagyon fontos alappillérei a sikeres működésnek.

Kifejtette, hogy fizetett munkaerőre azért van szükség, mert így sokkal hatékonyabban tud növekedni a szervezet, sokkal több páciens ér el és így sokkal kevesebb feladat/nyomás hárul az önkéntesekre. Fontos hogy a megfelelő embert válasszuk ki munkatársnak, mert ő lesz a szervezetünk arca.

Szervezeti felépítést is ki kell dolgozni, illetve munkaköri leírásokat megadni, hogy mindenki tudja, hogy kinek mi a feladata. Részletesen elmondta, hogy hogyan érdemes meghirdetni a betöltendő pozíciókat és kiválasztani a jelentkezők közül a legmegfelelőbb embert. Idővel érdemes a már meglévő kollégák fejlesztésének támogatását megfontolni, pl. hogy szerezzenek valamilyen plusz képzést, ami segítheti őket a hatékonyabb munkavégzésben. Rendszeres csapatépítéssel elő lehet segíteni, hogy a kollégák jobb hangulatban hatékonyabban tudjanak együttműködni (pl. rajz verseny, süti verseny). Ehhez az előadáshoz annyi megjegyzésem lenne, hogy Angliában az adománygyűjtésnek régmúltra visszanyúló hagyománya, kultúrája van, mi ettől még messze vagyunk itthon. De jó lenne ha idővel sikerülne itt is a kultúra részévé tenni az adományozást/adománygyűjtést, akkor mi is fel tudunk építeni hasonlóan jól működő beteg szervezeteket.

CLAAS RÖHL, NF KINDER, AUSZTRIA: Az adománygyűjtés alapjai kis szervezetek számára, projektalapú adománygyűjtés, rendezvények, szponzorok, természetbeni és a közösségi adománygyűjtés.

A szervezeteknek vannak álmai, céljai ezek többségéhez pénzre van szükség. Pénzt meg kell tanulni gyűjteni, nem kéregetni vagy könyörögni érte, hanem az adományozónak cserébe biztosítani, hogy érdekelt legyen abban, hogy támogassa a szervezetet, ha ide eljutottunk, fenntartani a jó viszonyt, hogy ezt a jövőben is megtegye. Fel kell építeni egy adományozói adatbázist, amiben nyomon tudjuk követni, hogy kik az adományozóink, így tudunk nekik információt szolgáltatni pozitív ténykedésünkről és köszönetet mondani nekik, akár e-mailben, akár egy karácsonyi képeslap formájában. Csoportosítani érdemes ezt az adatbázist, kis és nagy adományozók, rendszeres és alkalmi adományozók közt különbséget tudunk tenni, így a megfelelő módon tudunk együttműködni velük. Van egy ún. adományozói kör, a kör közepétől kifele haladva: Te-család-barátok-szélesebb ismeretségi kör-nyilvánosság. El kell érned, hogy Te azt

mondhasd, hogy Te szívesen adományozol a saját szervezetednek, utána jön a család, ha ők is adományoznak utána a barátok...stb. és a legutolsó a nyilvánosság. Ha Te úgy érzed, hogy még te se szívesen adományoznál a szervezetnek, akkor ott valami gond van, amit meg kell vizsgálni közelebbről és kijavítani. Ha ez megvan el lehet kezdeni adományokat gyűjteni, pl. akár online is, de ehhez is először a társadalmat kell tudatni a betegség létezéséről és arról, hogy van egy szervezet, aki ezeknek a betegeknek a problémáját szeretné orvosolni, ebben nagyon fontos szerepe van a médiában való megjelenésnek és annak, hogy egy egységes átgondolt profilja legyen a szervezetnek.

A előadáson résztvevők visszajelzéséből lehet arra következtetni, hogy a jövőben ezeknek a fajta műhely munkáknak lesz még folytatása, mert nem csak Magyarországon, de egész Európában is sok szervezetnek problémát jelent a megfelelő működéshez eszközöket biztosítani. Köszönöm, hogy részt vehettem ezen a gondolat ébresztő konferencián.

Üdvözlettel, Hécezi Mónika (Országos Cisztás Fibrózis Egyesület)

Kedves Sorstársak!

Köszönjük Hécezi Mónika beszámolóját!

Én is a "Túlélőcsomag kicsiny betegszervezetek részére" csoportot választottam, én is nekiláttam a beszámoló megírásának, Mónika megelőzött. Mégis feltöltöm a magam beszámolóját is, ugyanis én annyira élveztem Claudia Corcione előadását, hogy azt nagyon részletesen kifejtettem. Ezért a szervezet újjászervezésének lépéseit teljes részletességgel leírtam, ez azért jó, mert sok trükk elhangzott, amit akár utólag sem árt bevezetni...

Claudia egy zseniális, jól követhető, érthető, valóban egy kis szervezet felépítésének lépéseit magyarázó előadást tartott; nagyon tisztán, érthetően beszélt, egyszerűen szuper élmény volt őt hallgatni. Kezdeti állapotban (2011-ben) az egyesülete a nullán állt. Egyetlen önkéntessel (Ő maga), alig pár taggal, akik a tagdíjat sem akarták fizetni. Az egyesület nem csinált semmit. Orvos- és egészségügy-központú volt, küldetés nem fogalmazódott meg, akcióterv: ahogy és ami sikerül, a befektetés megtérülése ismeretlen. Összeszedte szülési szabadság közben magát és a tudását, és nekiállt megszervezni az egyesületet. És megosztotta velünk a lépéseket. Fontos kérdések:

Betegközpontúság:

- a küldetés a betegekről szól?
- a vezetőség betegekből áll ?
- az akcióterv betegekről szól?
- betegek hozták létre?
- betegekért dolgozol?
- a szervezet erősítéséért dolgozol?

A szervezet alapvető hozzávalói:

- küldetés
- menedzsment



- kommunikáció
- adatbázis
- csapat

A megfelelő célok megfogalmazása segít a dolgok kézben tartásában, a tervezésben, kommunikációban, és mások bevonásában is. A szervezet legelső és legfontosabb dolga: a KÜLDETÉS, a szervezet céljának megfogalmazása. Ez nem lehet hosszú, nem lehet túl bonyolult. Általában 2-30 szóban, egy-két mondatban meg kell fogalmazni, mi a szervezet küldetése. Nagyon fontos! Egyszerű, érthető, megjegyezhető legyen. PI: HEMOKROMATÓZISOS BETEGEK EGYESÜLETE: Célunk a betegség ismertté tétele, hogy minél több érintett felismerhesse betegségét okát, és megelőzhesse a betegség tüneteinek továbbromlását. Ez a betegség idejében kezelve kivédhető! (24 szó)

A jó küldetés megfogalmazás segít a munka további részében is, a kommunikációban is, a tervek megfogalmazásában, mindenben!!

KIINDULÁSI KÉSZLET: Márkaépítés első lépése:válasszunk. Ezekkel már van képe - arculata- a szervezetnek

- egy jó logót
- betűtípust
- színeket
- jó képeket.

Családok bevonása fontos, valamint az eredmények kézzel fogható mérése. Kérdőívek, közvélemény-kutatás kiküldése a tagok felé: ettől sokkal inkább közösnek érzik a tagok a szervezetet.



ADATBÁZIS: fontos a beleegyezés kérése az adatok tárolásához, valamint ki kell jelenteni, hogy ezeket az adatokat tovább nem adjuk. Később könnyű válogatni az adatbázisban, megtalálni a kívánt tulajdonságú embereket benne; érdemes beruházni egy használható adatbázisba.

Konkrét példa továbbra is Claudia saját szervezete:

- a jól tervezett, jól megfogalmazott feladatok,
- a jó végrehajtás,
- az önkéntesek elismerése meghozta a várt eredményt.
- a jó kommunikáció hatására megjelenik a lelkesedés,
- a vezetőség munkáját elismerik,
- a társaság ismertté és érdekessé válik.

Kell egy éves akcióterv, meg kell fogalmazni, mit tekintünk sikernek, és mit kell tennünk, hogy elérjük a sikert. Az akciótervet személyekre lebontva ki kell dolgozni, rendszerint további teendőkre továbbosztva. Ne hagyjuk, hogy a por belepje a terveket: legyenek rövid (néhány hetes), középtávú (több hónapos) és hosszabb terveink: egy-másfél évre.

AZ EREDMÉNYEKET MÉRNI KELL. KÉRDŐÍVVEL, vezetőségi értékeléssel, a feladatok végrehajtóival. A befektetés megtérülését magunk és a tagok előtt is be kell mutatni. Ennek egyértelműen pozitív hatása van: inkább felelősségnek, mint kötelezettségnek érzik a szervezetet.

KOMMUNIKÁCIÓ:

Kihez, kiről kommunikálunk (betegek, családtagok, eü. személyzet, kutatók)?

Mit kommunikálunk (események, ünnepek, szükségletek, történetek, információ)?

Hol kommunikálunk (újság, hírlevél, honlap, Facebook, blog, kiadvány, tömegtájékoztatás, segélyvonal, kapcsolat honalpról, email)?

HA MINDEZT JÓL VÉGZED, MŰKÖDNI KEZD A SZERVEZET:

KÜLDETÉS: a megcélzott emberekkel kerülsz kapcsolatba

ARCULAT: felismernek

MANAGEMENT: az emberek munkáját megszervezed

ADATBÁZIS: emlékszel a tagokra

KOMMUNIKÁCIÓ: érdekessé és ismertté teszed a szervezetet és megünnepled az önkénteseket

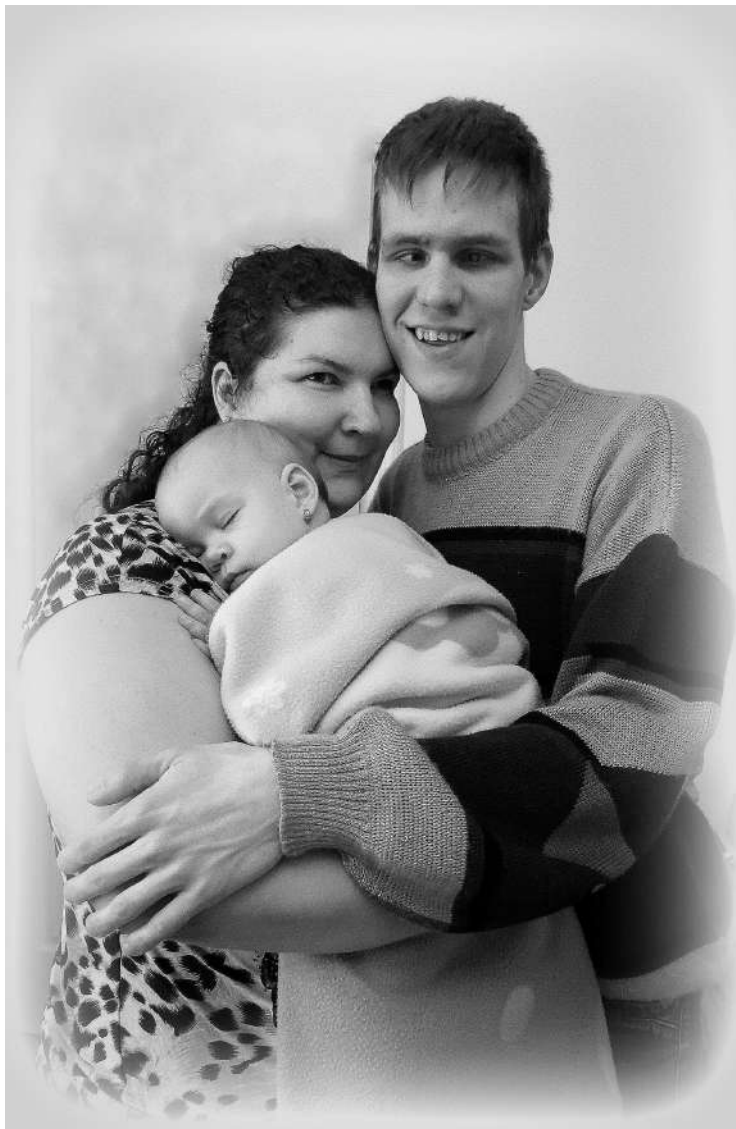
MINDEZ ABBAN MÉRHETŐ, HOGY EGYRE TÖBB DIAGNÓZIS SZÜLETIK, A BETEGEK LAKHELYÜKHÖZ KÖZEL

ALKALMAS ELLÁTÁSBAN RÉSZESÜLNEK,MEGSZŪNIK A MAGÁNYOSSÁG, GYÓGYULÁST, DE LEGALÁBBIS TÁMASZT TALÁLNAK.

Üdvözlettel: Ábele Mária

További részleteket a [EURORDIS honlapján](http://www.eurordis.org) lehet olvasni, ahonnan az előadások anyaga is letölthető:

<http://www.eurordis.org/content/presentations-eurordis-membership-meeting-2017-budapest>



BEMUTATKOZNAK A RITKA BETEGSÉGEK SZAKÉRTŐI KÖZPONTJAI



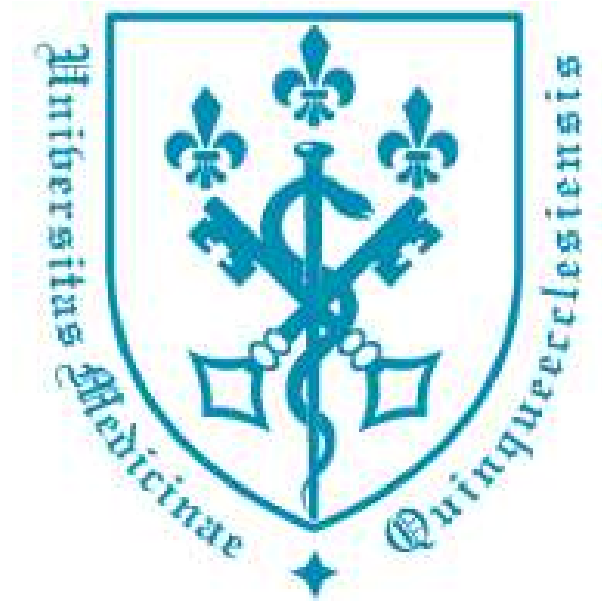
Az előző lapszámunkban a Semelweis Egyetem Ritka betegségek szakértői központját mutattuk be. Most következnek a Pécsi Egyetem Klinikai Központjában működő Ritka betegségek Szakértői Központjának rövid, képes bemutatkozása dr. Hadzsiev Kinga tollából.

A ritka betegek szervezett ellátásában a Pécsi Tudományegyetem az egyik legrégebb óta jelen lévő intézmény, nevezetesen az ÁOK Kari Tanácsa és a Szenátus jóváhagyását követően 2009. február 27-én az Állami Népegészségügyi és Tisztiorvosi Szolgálat Országos Szakfelügyeleti és Módszertani Központja, valamint a Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar Orvosi Genetikai Intézete között megállapodás született arról, hogy az ÁNTSZ OSZMK által működtetett Ritka Betegségek Központja a nem hatósági feladatok ellátásában, elsősorban kutatás során a Pécsi Tudományegyetemmel együttműködik. A Megállapodás céljának és a meghatározott kötelezettségek teljesítése érdekében az Egyetem létrehozta az ÁOK Orvosi Genetikai Intézetén belül a Ritka Betegségek Nemzeti Koordináló Kutatócsoportját. Ezt követően a PTE Klinikai Központjában megalakult a Ritka Betegeket ellátó hálózat, az összes betegellátó egység részvételével. Ebben az időszakban – mindennapi gyakorlati tapasztalatok segítségével – az intézet munkatársai aktív részt vállaltak az Európai Unió Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága által koordinált Ritka Betegség Nemzeti Terv megfogalmazásában. Ennek mintegy eredményeképpen, hosszas előkészítő munka után, 2015. nyarán Balog Zoltán az emberi erőforrások minisztere a Semmelweis Egyetem, a Debreceni Egyetem és a Szegedi Egyetem mellett a Pécsi Egyetemet is mint Ritka Betegség Szakértői Központ nevesítette. A kinevezést követően az addig is jól működő hálózat jelentős átalakítást nem igényelt, a Klinikai Központ az Orvosi Genetikai Intézetet kérte fel a feladatok koordinálására és egy fő orvos állást biztosított a munkához.

Amellett, hogy a ritka betegséggel élők ellátását egyetemi szinten koordinálja, az intézet tevékenysége magában foglalja a szakemberek graduális és postgraduális oktatását; a hazai és nemzetközi kapcsolatokon keresztül tudományos együttműködések bonyolítása. Az intézetnek sajátos jelleget ad, hogy a genetikai rendellenességek korai felismerése, diagnosztizálása, ill. a rendellenességgel sújtottak korai és célzott rehabilitálása ugyanazon szervezeti egységben történik.

Az intézet jelentős biobankot tart fenn, ebben a ritka betegségek csoportjába tartozó betegektől gyűjtött DNS minták száma meghaladja a tízezret. Az intézetben aktív tudományos tevékenység zajlik, hazai és nemzetközi kollaborációkkal és kutatástámogatásokkal rendelkezünk; az intézet munkatársainak publikációs aktivitása a karon jelentős. A PhD képzésünk az egyetemen frissen végzett orvosok és biológusok mellett más intézetek munkatársait is készséggel fogadja önálló felkészülőként.

Az elmúlt időszak talán legjelentősebb előrelépését az jelenti, hogy a PTE több intézettel vesz részt az Európai Referencia Központok (ERN) munkájában, ezzel is tovább szélesítve a ritka betegséggel élők diagnosztikai és egyre több esetben terápiás lehetőségeit.



FJALLRAVEN POLAR – 300 KM AZ ÉSZAKI SARKKÖRÖN A RITKA BETEGEKÉRT!

ŐRY ISTVÁN

A Fjallraven Polar egy 300 km hosszú északi sarkkörü kaland, mely 1 hétig tart és kutyaszánnal teszik meg az utat a résztvevők. Az út alatt a résztvevők sátrakban alszanak, vagy sátor nélkül hálósákban a szabad ég alatt -25 Celsius fokban. Idén én is részese voltam ennek a kalandnak és teljesítettem a megmérettetést!

Az útvonal és a kutyák

A túra az Északi Sarkkörtől még több száz kilométerre északon indult Signaldalen-ből (Észak-Norvégia). Az úti cél pedig Jukkasjärvi (Svédország) volt. A két település között 300 km-t tettünk meg kutyaszánnal és sátrakban aludtunk éjszakánként. Minden szánt 6 alaszcai husky húzott, és egy hétre elegendő élelmiszert, a sátrat, ruhákat, szerszámokat, kutyakaját, stb. vittünk magunkkal az út során.

Azt tudni kell, hogy a legnagyobb munkát a kutyák végzik, hiszen végig cipeltek bennünket és a felszerelést az egész út során, és főleg az út elején elég nagy emelkedőket kellett megmászniuk. Szóval ez az egész valójában a kutyákról szólt, a természetéről, én pedig csak vendég voltam és igyekeztem tiszteletben tartani a helyi erőviszonyokat.

Extrém körülmények

Nem tudnám összehasonlítani, hogy milyen terheléssel ér fel egy ilyen nap. Nem tudnám azt mondani, hogy felér egy maraton lefutásával, mert teljesen más terhelés, más ingerek érik a szervezetet. Inkább hasonlítanám egy Spartan Race versenyhez, a durvább fajtából.

Tovább fokozta a fizikai megterhelést, hogy minden éjszaka sátorban aludtunk a szabad ég alatt, a kutyákról is gondoskodni kellett, vizet kellett forralni (tehát tüzet kellett csiholni) ivóvíznek és az ételnek, a sátorállítás előfordult, hogy 3 órás performanszá fajult. És így is élveztem minden pillanatát.

Utolsó éjszaka sátor nélkül aludtunk a szabad ég alatt, tehát egyetlen hálósákban a hóban. A hőmérséklet -24 Celsius fokig süllyedt. Soha nem gondoltam volna, hogy valaha erre képes leszek.

Szerettem volna, ha ezzel a kalanddal nem csak a saját élménytáram bővülne, hanem segíteni is tudnék másoknak, ha már egyszer ilyen nagy szerencse ért. Ezért egy adománygyűjtő kampányt építettünk fel erre a kalandra, mellyel 1 millió forintot szerettünk volna összegyűjteni a ritka betegséggel élő családok számára. Az adománygyűjtésben részt vett Szigetvári Eszter is, a másik magyar résztvevő, akinek nagyon sokat köszönhetünk. A túráról és adományozásról részletes információkat talál a <http://kalandorok.rirosz.hu> honlapunkon.



**Jelképesen örökbe lehetett fogadni a túránk 1-1 kilométerét, amivel kb. 300.000 forint gyűlt össze. Nagyon hálásak vagyunk azoknak, akik segítették a kampányunkat és adományaikkal támogatták a ritka betegségben élőket. Az adománygyűjtő kampány honlapja itt érhető el:
kalandorok.rirosz.hu**





CSATLAKOZZON ÖN IS A KALANDOROKHOZ!

Támogassa a RIROSZ munkáját!

Adományozással és önkéntes munkával kapcsolatos információkkal várunk a honlapunkon!
www.rirosz.hu

A logókra kattintva rendszeresen megszervezett programjainkról is érdeklődhet!



SEGÉLYVONAL
A RITKA BETEGEKÉRT
06 1 790 45 33

DIGITÁLIS ÍRÁSKÉSZSÉG – DIGITÁLIS EGÉSZSÉGÜGY



AZ ELEKTRONIKUS EGÉSZSÉGÜGYI SZOLGÁLTATÁSI TÉR – AMI NEKÜNK KÉSZÜLT

FOGARASSY KÁROLY

Történelem

2002-ben – az akkori Népjóléti Minisztérium kezdeményezésére – az uniós csatlakozást megelőzően, de közösségi forrásból, kezdődött a magyar egészségügy információs forradalma. Nyilvánvalóvá vált, hogy addigra az egyes intézmények falain belül kialakult informatikai rendszerek fejlettsége lehetővé teszi az együttműködést, vagyis a helyi megoldásból az országos megoldássá válást. Az első fejlesztés – amit HEFOP 4.4-nek neveztek a megvalósító projekt azonosítója után – csak a borsodi, szabolcsi és baranyai régiókban valósult meg, és a számos elhibázott döntés és érdekellentét miatt nem vált országos megoldássá. A betegek a rendszertől közvetlen szolgáltatást nem kaptak. A sikertelenség a rendszert használó intézményeket is ellenállásra készítette, a fenntartás bonyolult és költséges volt, a szolgáltatások szegényesek voltak, és mindenki megelégedett a projekt keretében kapott helyi beruházásokkal. Ezért majd egy évtizedig ezen a téren nem történt semmi!

Az egészségügy szakmai fejlődése, a használt orvosi berendezések – főképp a képalkotó diagnosztikai eszközök (CT, MR, PET stb.) – térnyerése, ugyanakkor az ezeket kezelő, diagnosztikai területen dolgozó orvosok hiánya ismét előtérbe hozta a szakmai együttműködést, kommunikációt. Ezt az igényt az is erősítette, hogy a társadalom más területein – főként a bankszférában – az emberek használni kezdték az Internet adta lehetőségeket, így az egészségügy területén is szívesen használták volna az elektronikus előjegyzést, a leletek és más orvosi dokumentumok elektronikus elérését és más szolgáltatásokat, amelyeket egy központi kommunikációs szolgáltatás nélkül nem lehetett kialakítani.

2012-ben, az alkalmazható info-kommunikációs technológia fejlődése tette lehetővé egy olyan központi informatikai szolgáltatás tervezését, amely a szakmai igények mellett a széles társadalmi igényeket is ki kívánta elégíteni. A koncepció alapvető célkitűzése volt, hogy az addigra különféle gyártók és fejlesztők által kialakított intézményi rendszereket ne kelljen jelentősen átalakítani az együttműködés miatt, hanem minimális fejlesztéssel tudjanak a központi rendszerhez csatlakozni. Egy másik célkitűzés a szolgáltatások fokozatos fejlesztése mellett az egészségügyi ellátók azonnali csatlakoztatása volt. Mivel a kórházak, házi orvosok, rendelőintézetek az ellátást a saját rendszereik segítségével folytatták, a fokozatosság nem akadályozta a mindennapi munkát. Az EESzT rendszere 2016 év végére elkészült, az első kórházi, házi orvosi és patikai rendszerek 2017 év első felében csatlakoztak, a rendszer üzemszerűen 2018 év elejétől működik majd.

Mit nyújt az EESzT nekünk, állampolgároknak?

Habár az EESzT egészségügyi szakmai szolgáltatás, amely elsősorban a minket ellátó intézményeket segíti, mégis a benne kezelt adatok rólunk szólnak. Ezért lényeges az, hogy számunkra átláthatóvá váljon az egészségügy működése, vagyis képet kaphassunk a rólunk előállított adatok kezeléséről.

Másrészt, fokozatosan szűnjenek meg azok a hagyományos papíralapú folyamatok, amelyek immár az informatika segítségével könnyebb elektronikus folyamatokká válhatnak. Ilyen pl. a beutalási folyamat, gyógyszerellátás, vagy a leletezés, leletkezelés.

Kinek mit nyújt a rendszer? Az orvosoknak alapvetően a rólunk készült egészségi információ elérését nyújtja, bárhol keletkezett. Ez az ellátás minőségét, hatékonyságát eredményezi azzal, hogy kiszűri a felesleges párhuzamosságokat. Nem szükséges bizonyos vizsgálatokat többször elvégezni, ha rendelkezésre áll ilyen eredmény. Lehetővé válik a táv-diagnózis azokban a szakmákban, ahol fájdalmas a szakemberhiány, mivel pl. a CT kép diagnosztikája bárhol elvégezhető, ahova a kép továbbítható és megjeleníthető. Konzíliumokat lehet szervezni a kollégákkal, a beteget azonnal be lehet utalni szakvizsgálatra stb. Az egészségi életút adatai megalapozottabb döntéseket eredményeznek a terápia kiválasztásában.

Önrendelkezés

A tudatos egészségügyi fogyasztói magatartás formálódása annak a függvénye, hogy milyen mértékben válunk mi a rendszer aktív részeseivé. Az első ilyen részvétel az adataink feletti rendelkezés jogának érvényesítése. Rendelkezhetünk a rendeletben kiválasztott szakterületen rólunk készült adatok megosztásáról. A különösen érzékeny adatok védelmét a rendszer induláskor biztosítja. Ez azt jelenti, hogy az érzékeny adatainkat csak az ahhoz a szakterülethez tartozó ellátó/orvos láthatja.

A rendelkezést vagy a saját számítógépünkkel, vagy egy kormányablak ügyintéző közreműködésével tehetjük meg. Azok léphetnek be a saját gépükkel, akik rendelkeznek Ügyfélkapuval. Az induló képernyő (<https://www.eeszt.gov.hu>):

FŐOLDAL

ÖNRENDELKÉZÉS

NYILVÁNOS KÓDTÖRZSEK



ÜDVÖZÖLJÜK A LAKOSSÁGI PORTÁLON!

Ön belépett az Elektronikus Egészségügyi Szolgáltatási Tér felhasználói felületére.

Egyszerűen megismerheti, és bármikor elérheti, vagy letöltheti az Önnel kapcsolatos, EESZT-be kerülő egészségügyi dokumentumokat és adatokat.

Az **ÖNRENDELKÉZÉS** fül alatt kérhet értesítést, ha Önnel kapcsolatos adat vagy dokumentum kerül majd a rendszerbe. Nyomon követheti, ki és mikor, milyen adatának, dokumentumának megtekintését kérte a rendszertől. Módjában áll rendelkezni is az EESZT-be kerülő adatainak és dokumentumainak hozzáférhetőségéről. A felület használatához kérjük, használja a [Mí ez?](#)-re kattintva olvasható súgót.

A **NYILVÁNOS KÓDTÖRZSEK** fül alatt a jelenleg használatban levő nyilvános kódtörzseket érheti el. Az egészségügyi ellátásban számos adatot használnak, melyeket közhiteles, illetve közcélú kódtörzsekbe rendeznek. Nehézséget okoz, hogy sokszor a közzététel módja nem egységes, lekérdezésük törzsenként eltérő számítástechnikai megoldást, gyakran kézi adatkezelést igényel, az eltérő közzétételi formátumok miatt a feldolgozás és az igénybevevő alkalmazásokon belül a reprezentáció egyedi. Ugyanarra a fogalomra gyakran eltérő formátumú és értékészletű törzsadatokat használnak. A törzsváltozatok érvényességi tartományának megadása sem egyezményes formában történik, és azok hatályossága nehezen nyomon követhető. Ezért az EESZT-ben egységesen tesszük elérhetővé a több egészségügyi szereplő által is használt kódtáblákat, kódtörzseket és nyilvántartásokat, amik idősorosan jelennek meg, és akár hitelesítési dokumentummal együtt tölthetők le.

További információért keresse fel EESZT Információs Portálunkat az [e-egeszsegugy.gov.hu](https://www.eegeszsegugy.gov.hu) oldalon.



A bejelentkezés képernyője a „Bejelentkezés” gombra kattintva érhető el az Ügyfélkapun keresztül. A rendszer automatikusan átirányít az Ügyfélkapura az alsó gomb segítségével:



Lépjen be az Ügyfélkapun!

Felhasználónév:

Jelszó:

[Még nem regisztrált? | Elfelejtette a jelszavát?](#)

Állampolgári bejelentkezés



Az Ügyfélkapu bejelentkezési ikon megnyomásakor átkerül az Ügyfélkapura, ahol az ügyfélkapus azonosítóival kell belépnie. Amennyiben néhány percen belül már volt sikeres ügyfélkapus belépése, előfordulhat, hogy nem kell megismételni a belépést, hanem automatikusan beléptetésre kerül az ügyfélkapun és a 2. folyamatképernyőre kerül átirányításra!

ÜGYFÉLKAPU BEJELENTKÉZÉS >

A sikeres ügyfélkapus belépés után visszakerülünk az oldalra.

Állampolgári bejelentkezés



TAJ szám

BEJELENTKÉZÉS

KILÉPÉS A FOLYAMATBÓL

A TAJ autorizáció lépése az, amikor az ügyfélkapun belépő személyt a TAJ számával ellenőrzi a rendszer. Ez akadályozza meg az illetéktelen hozzáférést. Sikeres TAJ ellenőrzés után beléptünk a lakossági oldalra:



ÜDVÖZÖLJÜK A LAKOSSÁGI PORTÁLON!

Ön belépett az Elektronikus Egészségügyi Szolgáltatási Tér felhasználói felületére.

Egyszerűen megismerheti, és bármikor elérheti, vagy letöltheti az Önnel kapcsolatos, EESZT-be kerülő egészségügyi dokumentumokat és adatokat.

Az **ÖNRENDELKEZÉS** fül alatt kérhet értesítést, ha Önnel kapcsolatos adat vagy dokumentum kerül majd a rendszerbe. Nyomon követheti, ki és mikor, milyen adatának, dokumentumának megtekintését kérte a rendszertől. Módjában áll rendelkező is az EESZT-be kerülő adatainak és dokumentumainak hozzáférhetőségéről. A felület használatához kérjük, használja a **Mi ez?**-re kattintva olvasható súgót.

A **NYILVÁNOS KÓDTRZSEK** fül alatt a jelenleg használatban levő nyilvános kódtrzszeket érheti el. Az egészségügyi ellátásban számos adatot használnak, melyeket közhiteles, illetve közcélú kódtrzszekbe rendeznek. Nehézséget okoz, hogy sokszor a közzététel módja nem egységes, lekérdezésük törzsenként eltérő számítástechnikai megoldást, gyakran kézi adatkezelést igényel, az eltérő közzétételi formátumok miatt a feldolgozás és az igénybevevő alkalmazásokon belül a reprezentáció egyedi. Ugyanarra a fogalomra gyakran eltérő formátumú és értékészletű törzsadatokat használnak. A törzsváltozatok érvényességi tartományának megadása sem egyezményes formában történik, és azok hatályossága nehezen nyomon követhető. Ezért az EESZT-ben egységesen tesszük elérhetővé a több egészségügyi szereplő által is használt kódablakokat, kódtrzszeket és nyilvántartásokat, amik idősorosan jelennek meg, és akár hitelesítési dokumentummal együtt tölthetők le.

További információért keresse fel EESZT Információs Portálunkat az e-egeszsegugy.gov.hu oldalon.



Az oldalon folyamatosan informálnak bennünket a lehetőségekről. Ilyen az Önrendelkezés. Ezen belül lehet a rendelkezés kezelésére, a személyes értesítési információk kezelésére, az adatkezelési napló megtekintésére valamint az értesítés kérésének beállítására. A digitális önrendelkezés képernyője:

FŐOLDAL
ÖNRENDELKEZÉS
NYILVÁNOS KÓDTRZSEK

Digitális önrendelkezés Név: ██████████ TAJ: ██████████

Rendelkezéseim kezelése

Személyes információk

Adatkezelési napló

Értesítések beállítása

Adja meg rendelkezéseit, így a jövőben eszerint kezeljük adatait. [Mi ez?](#)

Alapállapot Aktív

[MEGTEKINTÉS](#)

Ebben a rendelkezési állapotban a legérzékenyebb egészségügyi adataihoz való hozzáférésre meghatározott korlátozások érvényesülnek.

Egyszerűsített rendelkezéssel szabályozott állapot

[BEÁLLÍTÁS](#)

Előre meghatározott kategóriákba rendezett egészségügyi dokumentumainak hozzáférhetőségéről rendelkezhetsz.

Összetett rendelkezéssel szabályozott állapot

[BEÁLLÍTÁS](#)

Rendelkezéseket tehet lekérdezőre, dokumentum tartalmára és dokumentum forrására vonatkozóan.

Hozzáférést teljesen tiltó állapot

[BEÁLLÍTÁS](#)

A jogszabályi kivételtől eltekintve egyetlen ellátóoldali felhasználó számára sem engedélyezi az EESZT-be kerülő egészségügyi adataihoz való hozzáférést.

Tájékoztatás hozzáférés korlátozásáról

A lekérdező **nem ismerheti meg** a korlátozásokat.

Nyomtatás

Aktív rendelkezéseim nyomtatása.

[NYOMTATÁS](#)

Modulonkénti adatkezelési tiltás

Tiltásokat tehet rendszermodulokra vonatkozóan

[MODULONKÉNTI KEZELÉS](#)

Egyedi engedély

Adjon egyszeri, egy napra szóló hozzáférést orvosának az Ön által meghatározott adatokhoz.

[EGYEDI ENGEDÉLY KEZELÉS](#)

A képernyő bal oldalán a rendelkezési módok jelennek meg, a jobb oldalon a kiegészítő információk és funkciók érhetőek el.

Az Alapállapot kezdetben „aktív”. Akkor a korábban említett négy szakterület korlátozása él. Rendelkezni egyszerűsített és összetett módon lehetséges. Egyszerűsített rendelkezéssel az alapállapot

beállításait lehet módosítani, de csak az adott szakterületekre. A módosítás lehet (i) tiltás; (ii) engedélyezés; (iii) kizárólag szakmai egyezés esetére vonatkozó engedélyezés. Az összetett rendelkezéssel finomabb beállítás lehetséges. Ekkor a hozzáférő intézmény/orvos adható meg, vagy az adat tartalma (szakterülete, fajtája), vagy az adat forrása adható meg engedély vagy tiltás formájában. Vagyis beállíthatom, hogy **az adott kórház, adott osztálya** annak ellenére hozzáférhet az **urológiai eseményeimhez**, amelyek egy **másik intézményben keletkeztek**, hogy nem urológiai szakterülethez tartozik. Ezzel feloldhatom az alapbeállítás rendelkezését. Ellenőrzésképpen a megadott rendelkezés szövegesen is megjelenik. A rendelkezést ki is nyomtathatjuk.

A „Hozzáférést teljesen tiltó állapot” tiltja a rólunk rögzített információhoz való hozzáférést, a jogszabályi kivételektől eltekintve. Modulonkénti kezelés a betegek profil-adatainak feltöltési-, vagy feltöltési és visszakeresési tiltását teszi lehetővé. A profil adat az un. lassan változó betegadat, vagyis a vércsoport, krónikus betegség, ritka betegség, fontosabb műtétek stb. lehet, amelyet a háziorvos vagy kezelőorvos tölt fel.

Az Önrendelkezés másik fontos funkciója az Adatkezelési napló lekérdezése. Ez egy listát ad vissza – szűrési lehetőségek mellett – amely az adatainkhoz való összes hozzáférést illetve hozzáférési kísérletet tartalmazza, a főbb adataival, és a „Részletek”-re kattintva a hozzáférés részleteit adja vissza. Lehetőségünk van továbbá értesítést kapni az általunk beállított eseményekről, amennyiben az értesítési beállítást használjuk.

e-Recept

Az EESzT másik minket érintő szolgáltatása az elektronikus recept intézménye. Ez azt jelenti, hogy az orvos által felírt gyógyszer kiváltásánál a papír recept fokozatosan átadja a helyét az elektronikus megfelelőjének. Az orvos által felírt gyógyszer felkerül egy olyan tároló helyre, amit az összes közforgalmú gyógyszertár elér, és onnan egy vonalkód leolvasásával tudja expediálni a gyógyszert. A kiváltáskor csak a TAJ számunkat kell bemutatnunk a patikában, és a számunkra felírt összes gyógyszer megjelenik a patikus rendszerében. Amit nem viszünk el (mert nincs, vagy nem akarjuk), az visszakerül a tárolóba későbbi felhasználásra.

Záró gondolatok

Az EESzT ablakot nyit az egészségügyi ellátás nyitottságára, a gyógyulás folyamatának átláthatóságára és a szolgáltatások okos eszközökkel történő elérésére. A világ nálunk fejlettebb területein az emberek az egészségüggyel az okos telefonjukkal tartanak kapcsolatot, de a kórházi orvosok is a betegágy mellett az okos telefonjukkal nézik meg a beteg leleteit, a korábbi eseményeket, és a telefonjuk segítségével rendelkeznek terápiáról, vizsgálatokról. Ugyanígy az ápoló személyzet az okos telefonjukon kapják meg a betegre vonatkozó terápiás utasításokat, a betartandó diétát stb.

Nekünk is lehetőségünk lesz erre, amennyiben az EESzT országosan működni kezd, és ki-ki a maga eszközeivel használni kezdi a szolgáltatásait. A ma még fiatal generáció, amely az okos eszközöket főként a kedvtelési területen használja, az idő előrehaladtával gond nélkül fogja birtokba venni az egészségügyi alkalmazásokat. De ez csak akkor lehetséges, ha létezik egy adatmegosztó, kommunikációt biztosító szolgáltatás, ami az EESzT.

Javaslom, tanuljuk meg kezelni!

NE FULDOKOLJUNK, LEGYEN „MENTŐÖVÜNK”!



MIRE JÓ A RIROSZ MENTŐÖV SZOLGÁLTATÁSA?

FOGARASSY ESZTER

2015-ben egy, a Norvég Civil Támogatási Alapból támogatott pályázati forrás segítségével megalakult a Mentőöv Információs Központ és Segélyvonal (mentoov.rirosz.hu) a ritka betegekért. Létrejöttek az adatbázisok, a tájékoztatásban segítséget nyújtó együttműködések, és kiépültek a kommunikációs csatornák a pályázati időszak alatt (pl facebookos sorstárskereső szolgáltatásunk ezen a **linken** elérhető). Ebben az írásban azt szeretnénk bemutatni mi történik a Központban jelenleg, a pályázat lezárása után.

Miért is volt szükség Mentőövre? Mi az alapvető probléma?

Az információhiány miatt Magyarországon mintegy 700 000, de mégis az ellátó rendszereink számára „láthatatlan” (zömüknek nincs a Betegségek Nemzetközi Osztályozása szerinti BNO kódja) súlyos ritka beteg óriási hátrányban van, még a gyakoribb betegségekben szenvedőkhöz képest is.

Az egyenként keveseket érintő betegségek ismereteinek hiánya miatt kevés a hozzáértő szakember, így az érintettek sokáig nem kapnak diagnózist, így megfelelő kezelést sem. A betegek nem találnak sorstársakra, kevés a kutatás, a gyógyszer, továbbá az egészségügy, a szociális ügy, valamint az oktatásügy területén elérhető ellátás sem kielégítő. Sok esetben még diagnózissal is a sötétben tapogatóznak a családok. A szakirodalom minimális - gyakran csak idegen nyelven találhatóak meg a betegségeleírások. Nem átlátható és átjárható az egészségügyi- pedagógiai-szociális ellátások rendszere, ezért minden beteg újabb és újabb kihívás előtt áll a kivizsgálás és gyógyítás ún. betegútjának felderítésében. Mivel e betegségek zöme élethosszig tartó, sokféle egészségügyi problémával jár, ezért nélkülözhetetlen a különböző egészségügyi területek szakértőinek együttműködése. Mindezen problémák alapja legtöbbször a tájékozatlanság, a megfelelő információk és ehhez társuló egészségértés (health literacy) hiánya.

Milyen funkciót lát el a Mentőöv Központ?

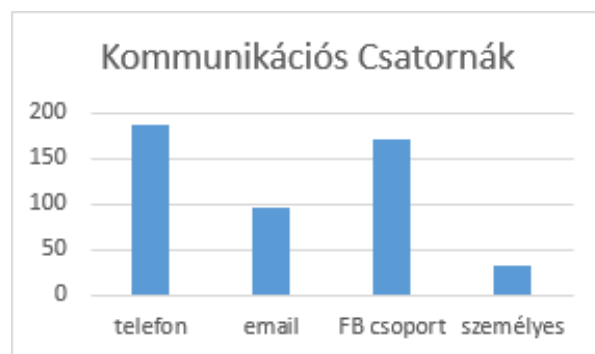
A fenti problémák megszüntetése érdekében hozta létre a RIROSZ a Mentőöv Információs Központot és Segélyvonalat. A Központ kialakításával segítséget adunk a ritka betegeknek, családjaiknak, az e területen mozgó szakembereknek és a döntéshozóknak a legfontosabb kérdésekben, de például a média, az újságírók is hiteles forrásként tudnak rá támaszkodni. Célul tűztük ki, hogy a ritka betegséggel élők és környezetük időben juthassanak a számukra nélkülözhetetlen helytálló, szakszerű információkhoz, és ennek birtokában megfelelő egészségügyi, szociális, oktatási szolgáltatáshoz. Sokféle csatornán és innovatív módon segítjük a tájékozódás mellett a kapott tudás felhasználását is. Mindez a segítség az érintett egyén vagy család életében azonnali életminőség változást jelenthet!

Mi a jelenlegi helyzet?

A pályázat lezárásával finanszírozási nehézségek miatt a Központ kezdeti létszámát sajnos csökkentenünk kellett, a régi csapat helyére új munkatársak és főleg önkéntesek érkeztek. Az új csapat is épp annyira elhivatott, mint a régi volt, főleg mivel minden tagjának valamilyen kötődése van egy-egy ritka betegséghez. Így amikor felvesszük a telefont, elolvassuk egy segélykérő levelet, e-mailt, sorstársakat, vagy információkat gyűjtünk, azt mély empátiával úgy tesszük, mintha a saját hozzátartozóinkért küzdenénk! Mindannyian átértük ezt a végeláthatatlanul hosszú útkeresést, így át tudjuk érezni a segélykérők problémáit, a saját tapasztalatainkból, kapcsolatainkból merítve. Rengeteg tréningen vettünk részt, így rendelkezünk azzal a tudással, ami szükséges ennek a munkának az elvégzéséhez. Hazánkban ez az egyetlen olyan segélyvonal, mely a ritka betegekért jött létre, ezért munkánkat most és mindenkor ennek a felelősségnek megfelelően végezzük!

Miért érezzük azt, hogy szükség van a folytatásra?

Ennek a szolgáltatásnak a szükségességét talán legjobban az elmúlt 2 év statisztikai adatai tudják bemutatni. Ezen időszak alatt közel 600 segélykérő fordult hozzánk, a Facebookon (FB) működtetett zárt sorstárs kereső csoportunk pedig mára 400 fő fölé duzzadt. A legtöbb esetben az érintettek telefonon és a FB csoportban keresnek minket, de előfordul az email-es, valamint a személyes találkozó is irodánkban. Mivel rengeteg betegséggel kapcsolatban jöhet megkeresés, így nincsenek egyforma hívások és válaszok sem. Ha a hasonlóságokat tekintjük a legtöbb esetben a sorstárkeresés a jellemző, de az orvoskeresés, valamint az elmúlt időben a szociális ellátásokkal kapcsolatos információkérések is megszorodtak.



Mi várható a jövőben?

A Központ napi feladatai mellett állandó forrásteremtési munkát végzünk. Pályázatokat nyújtunk be, adománykérő kampányokat szervezünk (lásd: <http://kalandorok.rirosz.hu>). Szeptembertől ismét nagy hangsúlyt szeretnénk fordítani újabb önkéntesek beszerzésére, valamint új bázisokat kiépítve informálni a széles körű közönséget is a ritka betegek problémáiról és a munkánkról. Ennek része az új 'Hónap Ritkái' kampányunk, ahol mindenki számára közérthetően, azonban a szakmai alaposítást sem mellőzve mutatjuk be a ritka betegségeket. Továbbá a jövőben is közösen dolgozunk a nemzetközi segélyvonal-hálózattal.

Zárásként egy-két gondolat azoktól, akiken a Központ segített az utóbbi időben;

„Kiderült, hogy a kislányunk Beckwith-Wiedemann szindrómás. Egyrésztől megkönnyebbülés volt tudni, hogy mivel is állunk szemben, másrészt rémisztó volt az, hogy nincs senki más ebben a cipőben, EGYEDÜL VAGYUNK. Már majdnem feladtam, amikor a Mentőöv Információs Központ oldalára bukkantam (professzorunk javaslatára), ahol pár napon belül választ is kaptam, és hihetetlen módon rögtön olyat, hogy pár perc alatt sorstársra leltünk. Már tudom, hogy nem vagyunk egyedül!”

„Véletlen találtam a Mentőöv oldalára és onnan a Facebook csoportba bejelentkeztem, de semmi. Aztán egyszer csak jelentkezett a Mentőöv munkatársa, hogy van sorstársunk! Madarat lehetett volna fogatni velem! Tudtam beszélni vele, majd ő is adott egy nevet és újabb 2 emberrel vettem fel a kapcsolatot. Teljesen másként láttam mindent, nyíltan tudtam beszélni olyanokkal, akik átérzik, pont azt, mint én. Persze a nehezén túl voltunk már, de mégis jó volt, hogy van más is ebben a cipőben, akitől tanácsot tudok kérni. A kisfiam jól van, fejlődünk lassan és tovább küzdünk érte! Köszönöm Nektek!”

EZEKEN A NEMZETKÖZI HONLAPOKON TOVÁBBI INFORMÁCIÓT TALÁLHAT BETEGSÉGÉRŐL, A SZAKÉRTŐKRŐL, ELLÁTÓHELYEKRŐL ÉS SORSTÁRSKÖZÖSSÉGEKRŐL:



RareConnect.org
A EURORDIS INITIATIVE

orphane^t



A „HÓNAP RITKÁI” KAMPÁNY

FOGARASSY ESZTER

Tavaly ősszel kezdtem el gondolkodni azon, hogyan tudnánk jobban megismertetni tagszervezeteinket az országgal és egymással. A „Hónap Ritkái” név a tervezési szakaszban először a 'Hét Betegsége', majd a 'Hónap Betegsége' névre hallgatott. Végül kreatív csapatunk segítségével megtörtént a tökéletes névválasztás, hisz mi ritka betegek valamennyien különlegesen, egyediek vagyunk. Ezt sugallja a kampány címe is.

Miről is szól ez a kampány?

Minden hónapban kiválasztunk a több mint 8000 féle ritka betegség közül egyet, amelyet az érdekképviselőre jogosult tagszervezettel, szakértő orvosokkal, betegekkel járunk körbe. Ezt a rengeteg információt cikkek formájában közöljük a Mentőöv Központ honlapján (<http://mentoov.rirosz.hu/a-honap-ritkai/>), mindenki számára emészthető formában.

Első cikkünk júniusban jelent meg, amikor a Hemokromatózisos Betegekért Egyesület munkatársaival közösen mutattuk be a Hemokromatózist. Júliusban a Cisztás Fibrózist mutattuk be, az Országos Cisztás Fibrózis Egyesülettel közreműködve.

A kampány épp csak elindult, de máris hálás vagyok a sok tudásért, melyre a tagszervezetekkel, betegekkel és orvosokkal folytatott közös munkám során tehettem szert. Megismertük egymás működését, életét, betegségét, a problémákat, együtt nevettem, vagy éppen szomorkodtam velük az interjúk alatt. Remek módja ez az állandó tanulásnak és a RIROSZ fejlődésének. Ebben számítok a jövőben is tagszervezeteinkre!

Mivel a Fehér Holló időszaki kiadvány, ezért itt nem közöljük a Hónap Ritkái sorozatot, hanem arra buzdítjuk az olvasóinkat, látogassák meg rendszeresen a Mentőöv Központ honlapját, ahol a „Hónap Ritkái” mellett sok egyéb hasznos tartalmat is találhatnak.

JÚNIUS, AKKOR HEMOKROMATÓZIS - VASTÚLTÉLÍTŐDÉS: EGY ŐSI, KELTA BETEGSÉG

Sokféle örökséget hagytak ránk a kelták. Ékszereket, harcászati útvonalakat, a zenéjüket, de a legújabb Arthur királyról szóló filmet se élvezhetnénk a mozikban, e bátor nép nélkül.

Azonban nem csak ebből a szempontból érdemes beszélünk erről a meseszerű népcsoportról. Van ugyanis egy betegség, ami szintén tőlük ered, a hemokromatózis, amit Írországban kelta átoknak neveznek.

Miről is van szó?

„Gyermekkoromban nagyon ritkán voltam beteg, majd hajhullás, gyengeség miatt mentem el vérvételre, az orvosom vashiányra gyanakodott, nézetett vasat is. Meglepetve tapasztalta, hogy a vas szintem nem hogy alacsony, inkább magas volt...”

A hétköznapiakban legtöbbször csak a vashiányról lehet hallani, azonban a vastútelítődés is okozhat problémákat. A fent említett betegnél a vérvétel utáni májbiopszia kimutatta, hogy a vas már elkezdett felhalmozódni a májában. Ez után a genetikai vizsgálat megállapította, hogy klasszikus típusú hemokromatózisa van (a májbiopsziát ma már nem használják diagnózis felállításához). A hemokromatózis olyan vastárolási betegség, ahol kórosan sok vas szívódik fel és raktározódik az érintettek szervezetében. A hemokromatózis egy autoszomális recesszív módon öröklődő betegség, ahol egy C282Y nevű mutáció van a HFE génen. Ez az állapot igen gyakori az angolszász területeken: Írorszában minden 83. ember érintett a betegségben. A többi országban – köztük hazánkban is – ez egy ritka betegség, csupán néhány száz diagnosztizált, hemokromatózisban érintett betegről beszélhetünk. Vannak a hemokromatózisnak ritka, ill. „nagyon ritka” változatai is, ezeket más gének okozzák; az 1-es típusú hemokromatózis a klasszikus forma. Az újabb kutatások keresik annak az okát is, hogy a két hibás gént hordozók között miért csak kb. 10%-ban alakul ki a vastútelítődés. Vélhetően az életmódon és a HFE génen kívül további gének is befolyásolják a vasfelszívódást.

Milyen tünetekkel fordulnak a potenciális betegek az orvosokhoz?

Jellemző lehet a szokatlan, krónikus gyengeség, fáradékonyság, az érthetetlen hasi fájdalmak, az ízületek fájdalma, a cukorbetegség, szívritmuszavar, májműködés problémái, hormonzavarok, a bőr szürkés elszíneződése, de néha még a libidó csökkenése is: ezek közül eleinte csak 1-2 jelenik meg. A felsorolásban látszik, hogy a betegségnek nagyon hétköznapi tünetei is lehetnek, ezek megjelenésénél, ha a kézenfekvő okok kizárhatók, érdemes gondolnunk a hemokromatózusra is.

A betegség a férfiaknál átlagosan 23 éves kor fölött, a nőknél változó korban jelentkezik (a havi vérzés, a terhesség, szoptatás sok vasat vesz el a női szervezettől), természetesen vannak fiatalabb női és jóval idősebb férfi betegek is.

„A betegcsoportban sok fiatal nőbetegünk van, de van férfi, akinek 72 évesen volt csak panasza.” – nyilatkozta a Hemokromatózisos Betegek Egyesületének elnöke.

Mint minden ritka betegség esetében, itt is hosszas keresgélés után jutnak el a betegek a diagnózishoz. Vagy egy reumatológus, vagy gasztroenterológus, esetleg hepatológus, endokrinológus rakja össze a képet, bár már egy egyszerű vérképi ellenőrzés (ferritin, transferrin szaturáció) is jelezheti, ha kórosan sok vasat tárol a szervezet. Ezért szeretnénk elérni, hogy minden 23. életévét betöltött férfinak nézzék meg a transferrin szaturációját is (Főszerkesztői megjegyzés: t.i. a különböző laboratóriumi vizsgálati módszerek a test különböző vaskészleteinek állapotáról tájékoztatnak, a hemoglobint a teljes test vaskészletéről ad információt, míg a szérumban a ferritin szint a vasraktárról, a transferrin szaturáció a keringésbe levő vaskészletekről informál. A szervezet a transferrint a vasigénytől függően termeli; amikor a vasraktárak kimerülnek, a transferrinszint emelkedik, és fordítva. Egészséges egyénekben a transferrin kötőhelyeinek kb. egyharmada szállít vasat, vagyis ennyi a transferrinszaturáció.) egy szűrővizsgálat jelleggel, ugyanis ezzel korán elébe lehetne menni a vastútelítődés kialakulásának, és a háziorvosok ki tudnák szűrni a veszélyeztetetteket.

Mikor van baj?

Normál esetben átlagosan naponta 1-2 mg vas szívódik fel, a hemokromatózis esetén ez kb. 4-5 mg. A szervezetünkben lévő hepcidin nevű anyag szabályozza a vas felszívódását, ha ez kevés, vagy nem

működik rendszeresen, akkor sok vas szívódik fel; a transferrin –a vérben a vas szállítását végző fehérje- telítődik, a szabadon keringő vas pedig lerakódik a szövetekben. Akkor van baj, ha a beteg szervezetében már szöveti károsodásokat okozó mennyiségű vas raktározódott el: sajnos, innen nem lehet visszafordítani a betegséget, de a további romlást kezeléssel meg lehet állítani.

Miért fontos hamar gondolnunk a Hemokromatóziszra?

Az időben észlelt vastúttengés kezelhető, időben kezdve a kezelést az érintett az egészségesekkel azonos életkilátásokkal rendelkezik; kezelés nélkül azonban komoly, akár korai halálozáshoz vezető megbetegedéseket vonhat maga után. Nem ritka, hogy a betegséget összetévesztik a reumával, szívbetegséggel, májcirózissal, de előfordulhat, hogy a fáradékony beteget vashiánnyal kezelik, így még több vas kerül a szervezetébe.

A már kórosan magas vasszint kezelésére hetente/kéthetente vérlecsapolás a segítség, ilyenkor körülbelül 300-450 ml vért vesznek le a betegektől. A kezelést addig kell folytatni, míg a szervezet vasraktáraiban levő vas mennyisége (ezt mutatja a ferritin) nem kerül a normális értékhatár alá (általában kb. 2 évig).

Azonban a vasszegény, vegetáriánus-jellegű diéta is segítségére lehet a betegeknek. A teljes alkoholtilalom, valamint a dohányzás, a túl sok zöldtea, olajos magvak, vörös húsok és belsőségek fogyasztásának kerülése ajánlott, de például az érintetteknek arra is figyelniük kell, hogy ne használjanak öntöttvas edényeket a sütéshez, főzéshez. Kerülni kell a C-vitamin, coenzim Q10 fogyasztását, valamint számukra minden, vassal dúsított élelmiszer (pl. gabonapelyhek, kenyérfélék) tiltólistán van.

A legújabb kutatások szerint a kurkuma hatóanyagai is elősegítik a vas ürítését, de természetesen csak orvosi ajánlásra szabad ilyen hatóanyagot tartalmazó gyógyhatású vagy étrend kiegészítő készítményeket fogyasztaniuk.

“VASBÓL IS MEGÁRT A SOK!” - INTERJÚ A HEMOKROMATÓZISOS BETEGEK EGYESÜLETÉVEL

Nem is lehetne aktuálisabb, mint júniusban beszélgetnünk a hemokromatóziszról, ugyanis június 7-e a Hemokromatózis Világnapja, ezért a vastárolási betegségek figyelemfelkeltő kampánya is ebben a hónapban kerül megrendezésre. Ezen apropóból sikerült interjút készítenünk a Hemokromatózisos Betegek Egyesületének (HBE) vezetőségével, az általuk képviselt betegségről, és beteggyesületükről. „Nehéz helyzetben vagyunk, kis betegcsoportként nehezen találjuk meg a betegeket; a hemokromatózis tüneteit könnyű külön-külön kezelni, ezért nem sokan gondolnak rá, hogy a vastúttengés állhat a háttérben.” – mondja Ábele Mária, a HBE elnöke.

A betegség gyakorisági számaként 1 eset/200 fő – 1 eset/300 fő van feltüntetve a szakirodalomban, azonban hazánkban kevesebb az előfordulási gyakoriság. A Hemokromatózisos Betegek Egyesületében most közel 30 regisztrált beteg van. Ennek nem csak az információ- vagy tudatosság hiánya az ok, hanem az is, hogy egy olyan betegséggel élnek együtt, amit, ha időben észrevesznek, kezelni lehet. Ezért az érintettek nem érzik szükségességét egy betegcsoportba való tartozásnak.

A HBE a Hemokromatózis Napján kívül még két betegtalálkozót szervez minden évben, hasznos előadásokkal a betegségről, az aktuális kutatásokról, társbetegségekről és dietetikusuk segítségével a



A Hemokromatózis Világnapján készült csoportkép (Budapest, 2017.06.07.)

legújabb diétás tanácsokkal. Valamint a szervezet honlapján lehetőségük van az érintetteknek dr. Várkonyi Judit hematológustól, a hemokromatózis szakértőjétől kérdezni. A doktornő volt régebben a betegcsoport vezetője, most a betegek vették át tőle ezt a megtisztelő feladatot.

Pár érdekes kérdés a hemokromatózisban érintettekről, amire a HBE vezetősége válaszol:

Hogy érzitek, mik a legnagyobb kihívások a betegek életében?

Elsősorban nehéz megkapniuk a diagnózist: van olyan beteg, akinél több évig nem derül ki, hogy hemokromatózisa van, így nem kezelik, nem követi a diétás tanácsokat, az idő során súlyosabb tünetek jelentkezhetnek (májcirrózis, szívbetegségek, cukorbetegség, stb.). Akiknél szükséges a vérlebcsofátás, azok sokkal fáradékonyabbak, a kórházba járás időt vesz el a munkájuktól, így a nem megértő munkaadók esetében is akadhatnak problémák. Továbbá nem mindenki szereti, ha megmondják nekik, hogy mit ehetnek, ihatnak, egyes esetekben ez is nagy lemondással járhat.

Milyen célokat tűzött ki maga elé a szervezet?

Szeretnénk felhívni az alapellátásban dolgozó szakemberek (házi orvosok) figyelmét, hogy vérvételnél fontos figyelniük a vasszintet, a ferritint és transferrin szaturációt is. Ha egy betegnek magasabb a vasszintje a megengedettnél, ne legyintsenek rá, hogy az csak jó, ha egy kicsit több van... Továbbá betegeink felé tudatosítjuk, hogy a pozitív genetikai eredménytől nem kell kétségbe esni, ez egy élhető állapot, de fontos a korai diagnózis, és a megfelelő kezelés! Mivel ez egy örökletes betegség, ezért fontos a családtagok szűrése is, a pozitív diagnózis esetében is csak 10% az esélye annak, hogy beteggé válik az ember.

Nagy fájdalunk továbbá, hogy a kezelésre (vérlecsapolásra) járó betegtől levett 300-400 ml/2 hét vér nem kerül felhasználásra, pedig az eritocita ferézissel mindenféle veszély nélkül hasznosítható lenne. Angliában, Ausztráliában, Amerikában(USA+Kanada), Franciaországban, Írországban, Németországban, Portugáliában és Svájcban ez a vér is felhasználásra kerül. Itthon kidobják. Szeretnénk, ha a Vérellátó felülvizsgálná ezt a gyakorlatot.



Milyen nagyobb, nemzetközi szervezettel van kapcsolatotok?

Két nagy nemzetközi szervezetnek, az európai EFAPH (European Federation of Patients with Haemochromatosis), valamint a HI-nek (Haemochromatosis International) is tagjai vagyunk. Eljárunk a találkozókra, igen jó kapcsolatokat ápolunk a tagállamokban lévő kis szervezetekkel is. Az angoloktól, írektől és az ausztráloktól sok jó ötletet kapunk, tapasztalatokat cserélünk, segítségükkel a legújabb információk eljuttatjuk a betegeink felé. A Hemo News nevű hírlevél évente jelenik meg, nagy megtiszteltetés, hogy ez évben Magyarország volt a fókuszban, és a HBE. A továbbiakban is tervezzük a jó kapcsolatot és a közös gondolkozást!

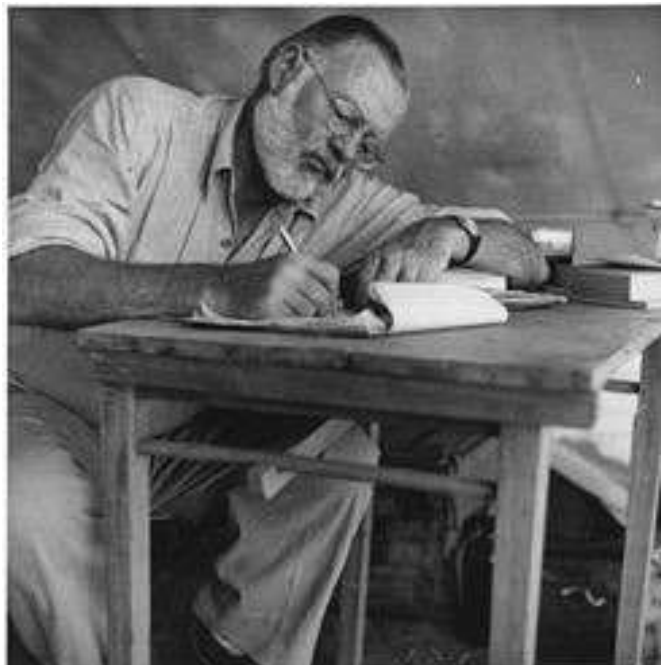
Végül, milyen pozitív gondolattal zárjátok a beszélgetést?

Nagyon sokat ad számunkra ez a csoport, nagy megtiszteltetés volt számunkra, hogy pl. egy genetikus felajánlotta, hogy minden hemokromatózis- pozitív genetikai vizsgálati eredményhez mellékelni a tájékoztató anyagunkat. Kiemelkedően jó a kapcsolatunk a területen dolgozó szakemberekkel, ha megtalálnak minket az érintettek, sokat tudunk segíteni. Fontos azt elmondani, hogy egy kezelhető, megelőzhető betegségről beszélünk, de ehhez nagyon fontos a korai diagnózis megszerzése! A Hemokromatózisos Betegek Egyesületének vezetősége több éve, önkéntesként vesz részt a programok megszervezésében, a beteg tájékoztatásban. A HBE a RIROSZ tagszervezete, munkájukkal nem csak betegeket, a hazai ritka betegeket is segítik. Köszönjük nekik!

“MI A MANÓ?” – ÉRDEKESÉGEK A HEMOKROMATÓZISRÓL

Hemingway és a 'bronzdiabétesz'

Ernest Hemingway, híres amerikai író, az általános iskolai olvasónapló-listából jól ismert Az öreg halász és a tenger című novella szerzője sok szenvedélybetegséggel élt együtt. Azonban egy vizsgálat során kiderült, hogy örökletes 'bronz diabétesze', vagyis hemokromatózisa is volt, szervezete túl sok vasat szívott fel és ez tovább roncsolta szerveit, szöveteit. A családból nem csak az író, hanem testvérei is érintettek voltak a betegségben.



Ernest és lánytestvérei, Ursula és Leicester is örökölték a betegséget, apjuk, Clarence Hemingway szintén érintett volt (mivel ez a betegség recesszíven öröklődik, így az anyjuknak is kellett hogy legyen hibás génje).

Nem Hemingway az egyetlen író, aki érintett a hemokromatózisban; John Steinbeck, irodalmi Nobel-díjas, amerikai regény-, novella- és színdarabíró is hemokromatózisos volt.

A vas, mint „doppingszer”

Az EFAPH (European Federation of Associations of Patients with Haemochromatosis) európai ernyőszerkezete a legújabb hírlevelében egy igen érdekes kutatás eredményét tárja elénk. A kutatásban a francia és a spanyol élsportolók között vizsgálták a vastúltengéses állapotot és kiderült, hogy a spanyol élsportolók között nagyobb a HFE valamely génmutációja, mint a teljes népességben.

A franciák még meglepőbb eredményt kaptak: az olimpikonok és világbajnokok (első 3 helyezett) 80%-ában megtalálták a HFE génmutációt. Ezek alapján megállapíthatjuk, hogy a sok vas fiatal korban a sportolóknál jótékony hatású lehet, viszont ez az előny az érintetteknek idősebb korban problémákat okozhat.

Írországban legjellemzőbben az evezős sportokban érdekelt versenyzőknél mutatható ki ez a betegség.

Egy hemokromatózisos diétája

Sokat hallani arról, hogy a válogatott, minőségi élelmiszerek, az egészséges táplálkozás, a helyesen kiválasztott diéta milyen sokat segíthet egészségünk megőrzésében. Ez nincs másképp a hemokromatózisban érintetteknek sem, hiszen az erősen vegetáriánus jellegű, vashiányos diéta is a betegek segítségére lehet abban, hogy vasszintjük normális értéken maradjon.

Egy-két érdekesség a hemokromatózisos diétáról:

- A nyers kagyló és rák fogyasztása TILOS, mivel az ezekben lévő vibrio vulnificus nevű baktérium a hemokromatózisban érintett betegek számára halálos mérgezést okozhat!
- A C-vitamin és a koenzim Q₁₀ szedése csak kifejezett orvosi javaslat esetén ajánlott!
- A kakaó fogyasztása nem ajánlott!
- Hasznos alapanyagok lehetnek: paraj, sóska, gabonafélék, tejtermékek, kávé, máriatövis

KURKUMA – kis mennyiségben fűszer, nagy mennyiségben orvosság

A kurkumát az 'élet fűszereként' is nevezik. Sokáig a jómódúak kiváltsága volt a használata, amivel az egész test megtisztítását próbálták elérni. Ha ezt nem is várhatjuk el tőle, a vasfelesleget biztosan segít eltávolítani a szervezetből.

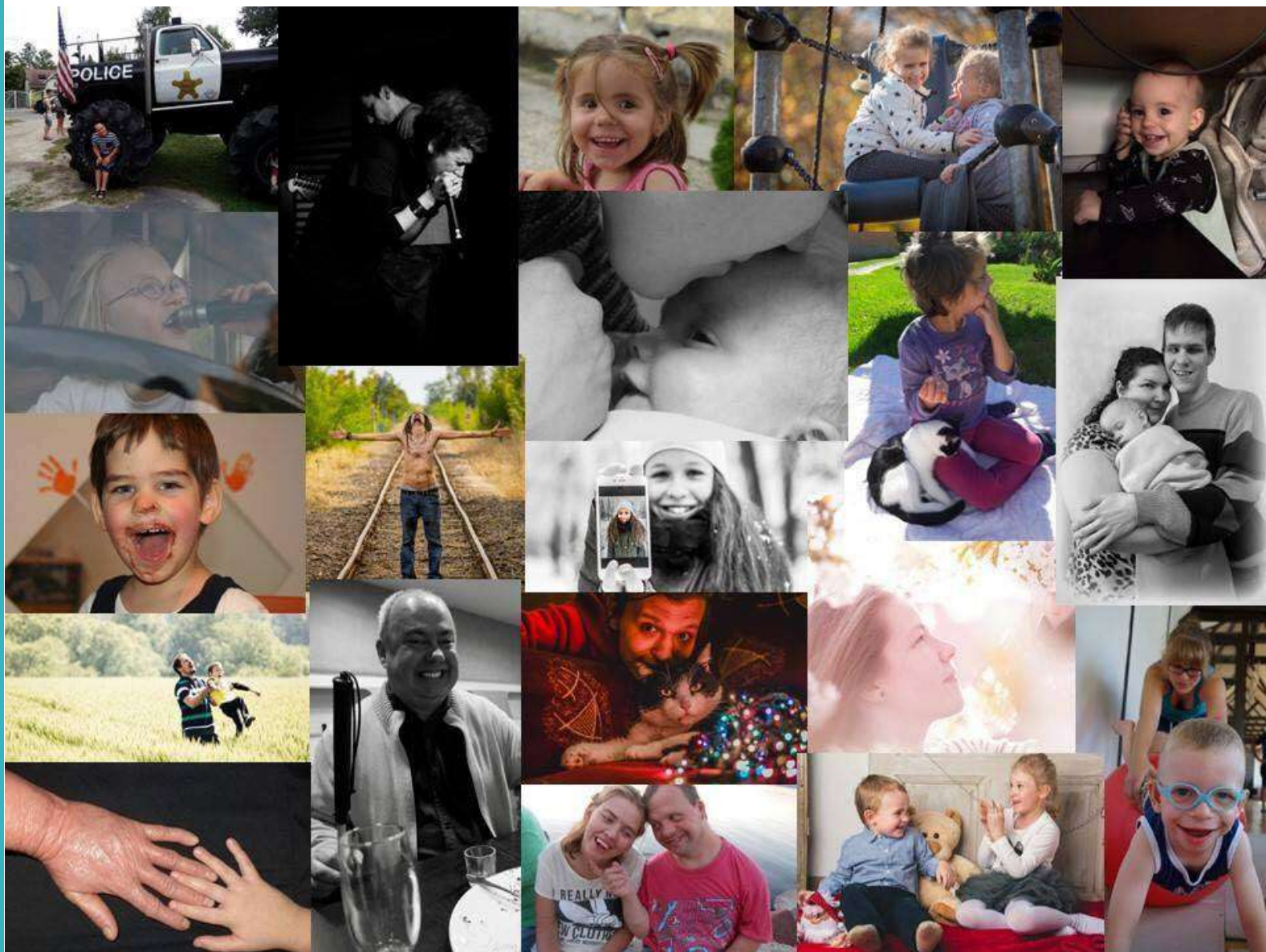
Kutatások bizonyítják, hogy a kurkuma fogyasztása segíti a vas keláttá való átalakulását a szervezetben, amely így már kiválasztódhat és távozhat a szervezetből; ezért a hemokromatózisban érintett betegeknek erősen ajánlott vele fűszerezni az ételüket!

További tartalmakért látogassa meg az alábbi honlapot;

<http://mentoov.rirosz.hu/a-honap-ritkai/>

Fűszerk.megi.: HFE gén vizsgálat – A hemokromatózis hátterében legtöbbször egy jellegzetes gén, a HFE gén örökletes elváltozása áll, ez a gén szabályozza a belekben felszívódó vas mennyiségét. Azokban a betegekben, akiknek a kóros génből 2 példányuk van, túl sok vas szívódik fel, és a felesleg lerakódik a szervekben, azokat károsíthatja vagy akár elégtelenségüket is okozhatja. A HFE gén vizsgálatához a kar vénájából vett vérminta szükséges, amelyből kimutatják, hogy jelen van-e betegséget okozó mutáció (a leggyakoribbat C282Y-nal jelölik).

RITKA BETEGEK BOLDOG PILLANATAI 2017. KIÁLLÍTÁS FOTÓI
AZ IDEI RITKA BETEGSÉGEK VILÁGNAPJÁN DEBRECENBEN
RÉSZLETEK: RITKANAP.RIROSZ.HU



POZITÍV SAROK - TEST ÉS LÉLEK

SORSTÁRS-TÖRTÉNETEK

SORSTÁRS-TÖRTÉNETEK MÁSKÉNT - AVAGY MIRE TANÍT EGY 'SPECKÓ/SPÉCI' GYERMEK

SZELEI HÁZASPÁR, RÉKA ÉS MIKLÓS

Szabi (Phelan McDermid szindróma) születése először sok aggodást, félelmet és a sok miért?-el haragot is hozott. A gyász elmúlása azonban a dolgok elfogadását eredményezte. Nem akarjuk irányítani, ami nem irányítható. Mindenki életében van kihívás. Egy sérült gyermek nevelése mindkettőnk számára ismeretlen terep volt, de igyekszünk helytállni a mindennapokban és megismerni, kiismerni ezt a másik különleges, egyben varázslatos részét a világnak.

Örülünk, hogy tágabb családjunk és barátaink is türelemmel vannak fiúnk felé és nyitottak megismerni Szabit és az ő életét. Sokat jelent ez nekünk. Volt, aki félve közelített felé, de miután megismerte, örömmel fogadta Szabi kedves odabújását is.

Nála a legapróbb dolgok is nagy lépések. Óriási boldogság volt nekünk és a körülöttünk élőknek megélni, amikor hosszú, kitartó munka után 2 évesen elkezdett járni... Most - Szabi már 3,5 éves -éppen az az óriási boldogság, amikor úgy tudunk együtt vacsorázni, hogy nem kell egyikünknek őt etetni, mert szinte önállóan tud enni. Ezek, a mások számára természetes dolgok nálunk bizony felértékelődtek. Büszkék vagyunk a kitartására és bízunk benne, hogy szeretetünkkel, odafigyelésünkkel és türelmünkkel hozzásegítjük őt a boldog élethez.



SORSTÁRS-TÖRTÉNETEK – AVAGY MIRE TANÍT A KUDARC

MAGYAR ÉVA

Magyar Évi vagyok, Ritka beteg. Pécshez közel, a Tenkes alján egy kis faluban lakom. Dietetikusként dolgozom Pécsen. Elsődleges diagnózisom Mitokondriális betegség. Ez annyit jelent, hogy a sejtekben a mitokondriumok működése elégtelen és nem termelnek elegendő energiát, így a sejtek, szervek működése károsodik. Általában a nagy energiaigényű szervek az érintettek (agy, izmok, tüdő, szív, stb). Azért mondom, hogy elsődleges, mert ez a betegség számtalan egyéb betegséget okoz azáltal, hogy milyen szervet érint (ezek másodlagosak).

Ezt a diagnózist 2011-ben kaptam. 1975-ben születtem. Néhány év eltelt a diagnózisig. 1975-ben nem volt még fejlett géndiagnosztika, nem volt igazán ismert a Mitokondriális betegség sem. Visszagondolva a születésemtől kezdve a gyerekkorom át a felnőttkoromig, több helyen siklott félre a diagnózis, pedig jelen voltak a tünetek. De legalább az egyes szervek károsodására gyorsan fény derült és kaptam már gyerekként kezeléseket. Pl.: gyerekkori asztma, veleszületett szívzörej, szemészeti problémák, IgA hiányi állandó fertőzések, stb. Valamint az ügyetlen mozgásom miatt pár évesen kezdtem a sportot és egyetem végéig verseny szinten sportoltam, valamint gyógytornára jártam éveken át.



Aztán felnőttként, 27 évesen hirtelen nagyon durva tünetek jelentkeztek. Lábfej bénulás, 20 kg fogyás, gyomor-bélizom bénulás, mindentől hánytam, fájt a hasam, bélgyulladás, légző izom bénulás, egyensúlyzavar, izomsorvadás, izomgyengeség - mely a légző izmokat is érintette -, érzéskiesések, izomgörcsök, súlyos fokú látótér kiesés, vérszegénység, ízületi gyulladások. 2002-2009 között mindenféle diagnózisom volt, mikor mi került elő a BNO listából. De az okot senki nem találta meg. Annyit tudtunk biztosan, bármi is a bajom, nagy adag szteroidra reagál. Étkezésre, fizikai aktivitásra, valamint ha melegbe kerülök, azonnal rosszabbul leszek. 2009-ben egy EMG-ből derült ki hogy myasthenia gravisra emlékeztető tüneteim is vannak (erről azóta kiderült, hogy alapbetegség okozza). Kaptam 13 plazmaferezist, szteroid-kezelést, stb. és láss csodát, sokkal jobban lettem. Egy része a tüneteimnek helyrejött. De a szemem nem javult. A neurológusom akkor közölte velem, hogy „érje be egy ritka betegséggel, ne akarjak mindent meggyógyítani, bőven elég lesz kezelni ezt is”. Nem értette miért fontos nekem a látásom. Búcsút vettem ettől a neurológustól. Megtanultam, hogy az az orvos, aki nem segítőkész egyszer, kétszer, az a harmadik alkalommal sem lesz az. Jobb még az elején elköszönni egymástól és nem rabolni egymás idejét. Ismerős segítségével Budapestre kerültem szemészhez, itt Pécssett senki nem látta értelmét annak, hogy foglalkozzon a szememmel. Felajánlották, ha majd nem látok, kapok egy fehér botot!!! Budapesten kaptam egy speciális prizma lencsés szemüveget, így nem fárad el annyira a szemem, és látok, kicsi résen ugyan, de látok. És így már bármire képes voltam. Képes arra, hogy az internet segítségével, keressek egy orvost, aki kitalálja végre mi a bajom! Kire találtam rá? A Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetére, ott is Molnár Mária Judit professzor asszonyra. Amikor megtaláltam a honlapot, átolvastam, már akkor tudtam, éreztem, hogy ez lesz az, itt a helyem. Első alkalommal teljes dossziém áttanulmányozása, vérvételek sora, EMG, ENG és már kaptam is a diagnózist. Már csak arra kellett várni, hogy mi lesz a pontos genetika, illetve az anyukám vizsgálatai, hiszen ez egy öröklődő betegség. Egy nagy döbbenet és teljes sokk volt az első felismerés, hogy megvan a diagnózis. De jó értelemben döbbenet. Végre van neve a gyerekeknek. Igaz fogalmam se volt róla hogy ez mi is, hogy lesz tovább, mivel állok szemben, már megéltem vele pár évet bár tudatlanul, de mostantól úgy lesz közös vele az élet, hogy ismerve, hogy tudva, elfogadva, és a nevét kimondva mindenhol tudni fogják, ahova csak megyek, hogy mi összetartozunk: a ritka, mitokondriális betegség és én.

Ez nehéz volt, először féltem tőle. Volt olyan orvos, akinek mikor elmondtam, megköszönte, és közölte, hogy ilyen macerás betegre nincs szüksége. Bevallom, akkor haragudtam rá. Most már becsülöm érte, az őszinteségéért. Rosszabb lett volna, ha azt mondja, hogy oké persze vállal továbbra is, de csak nyűglődés van, mert fél tőlem. Volt olyan, akinek mikor mondtam, hogy mitokondriális beteg vagyok, rám nézett, és mondta, hogy „huhhhh”. Hallott róla, nem nagyon ismeri, tudja, hogy nem „jó” betegség, de miattam megtanulja. Azóta három ilyen orvosom is van, plusz a gyógytornászom. Akik csak miattam, de megtanulták, hogy mi is az a mitokondriális betegség.

De az, hogy az ember diagnózist kap, még csak az út eleje. Mindennek a kezdete. Akkor teszi fel az ember a legfontosabb kérdést: terápia? Majd jön is a válasz: jelenleg ez a betegség nem gyógyítható, de kezelhető, és a tünetei is kezelhetők. Ez már pozitívum, ha kezelhető! Mire én idáig eljutottam 2011-ben, már a járásom, a látásom, a légzésem volt a tét és 44 kg voltam (170 cm vagyok).

Nagyon sok akarat, hit, kitartás és kemény munka van az elmúlt 6 évben. De azt mondhatom, hogy minden egyes perce megérte. A küzdés rögtön úgy kezdődött, hogy 2012-ben egy fertőzés miatt a bal szememre a látásom elvesztettem, csak fényérzékelés maradt, a jobbon meg ugye az csak maradvány látás. Következő évben kiderült, hogy cöliákiám van – megtanultam tehát a lisztérzékeny életmódot. Nem sokkal utána sikerült végére járni a fehérje anyagcsere zavaromnak, a kalcium anyagcsere zavaromnak és az amiatti tetániáknak. 2016-ban volt egy korrekciós ortopédiai műtétem, aminek köszönhetőn visszakaptam teljesen a járásomat, amit a sok tetánia tönkretett. Ezek voltak azok a mérföldkövek, amiket meg kellett ugranom, mert ezek nagyon sokat jelentettek a betegség tekintetében. Nagyon jó és nagyon kedves szakorvosokat sikerült találnom és sikeres együttműködést alakítottunk ki. Bevallom, hogy a többsége nem Pécsen van, ami azért nehézséget jelent. Szerencsére az internet világában azért könnyebb.

Kitartóan jártam/ha kell járok folyamatosan munka mellett gyógytornára, vizitornára. Mikor már szedtem a gyógyszereket, helyre tettem az étrendem, erősödtem, elkezdtem gyógytorna mellett biciklizni, itthon aerobicozni, balettozni. Majd túrázásra cseréltem a gyógytornát. Azután már jött a kórus, és idén elkezdtem futni is. Nagyon büszke voltam, amikor az első versenyt a Pécsi ViviCittát végigfutottam. Azóta 2 versenyen voltam már.

Nem győzni megyek, hanem futni, hogy képes vagyok rá, meg tudom csinálni. Olvastam valahol: „Az élet a komfortzónán túl kezdődik” - ez teljesen igaz. Míg valaki ezt át nem lépi, addig csak a kényelmi zónában ténfereg, biztonságos berkekben. Az igazi élet ezen túl van. De ezért nagyon sokat kell tenni, és akarni is kell tenni érte.

Megtanultam a hosszú évek alatt más szemmel is nézni a világot és más szemlélettel élni. Az emberek zöme csak rohan, dolgozik, hajt, pénzt keres és nem él. Az emberek elfelejtettek élni, örömmel élni. Nem tudják értékelni az életet, nem tudnak örülni apróságoknak.

Hobby szinten kezdtem pár éve fotózni. Többnyire természetfotókat egy nagyon egyszerű fényképező géppel. Többszörös örömet is okoz. Szeretek fotózni, kinn vagyok a természetben, iszonyú koncentráció, és azt, amit a látásommal kihozok ezekből a fotókból, ez nagy örömmel tölt el. Míg más a TV elé heveredik, inkább bringára pattanok és kimegyek az erdőre nézelődni. Emellett a faluban Önkéntes segítőként veszek részt a rendezvényeken.

Pécsen dolgozom, naponta utazok be, 1 km-re lakom az állomástól. Reggel-délután gyaloglás. Munka, bevásárlás, főzés, kenyérsütés, házimunka, kutyasétáltatás, játék. Mokka kutyám naponta gondoskodik a mozgásomról. Fűnyírás? Miért ne?! Nem húzom ki magam semmilyen munka alól. Minden, bármi, amit csak meg kell csinálni. Emellett sport és kórus. Valamint szinte minden hétvégére valami programot szervezünk.



Azt mondhatom, úgy élek, mint bárki más, csak figyelembe kell vennem a korlátaimat és kicsit előre kell terveznem a mindennapjaimat, tudnom kell beosztani 1 napra az energiámat. Most, ami leginkább korlátokat szab a mindennapjaimnak az az idei nyári kánikula és a meleg miatti agyödémák. Számomra az már nagyon veszélyes, ha a külső hőmérséklet 26-28 Celsius fok felett van, mert nem tudom szabályozni a testhőmérsékletem, túlmelegszem, ami az agyamra veszélyes. De megtanultam a védekezést: mindennel fel vagyok szerelkezve a megelőzésére, kezelésére. Ha mégsem sikerül valami, akkor kérek hozzá segítséget.

A Ritkák....

2012-ben ott voltam a Ritka napon. Ez nagyon sokat segített nekem. Láttam, hogy nem vagyok egyedül, sok Ritka van rajtam kívül is, és ha már egy ilyen ritka betegséggel hozott össze a sors, akkor ki kell belőle hozni a lehető legjobbat. Összefogtunk sorstársakkal és még abban az évben megalakítottuk a Mitokondriális Betegek Baráti Köre ritka betegszervezetet, mert együtt könnyebb. RIROSZ tagszervezetként működünk. Minden évben részt veszek a Ritka betegségek Világnapi rendezvényen, ahol otthon érzem magam. Mint egy család, olyanok vagyunk mi, a Ritkák egymásnak. Emellett idén 2 nemzetközi konferencián is részt vehettem. Ezek életre szóló élményt jelentettek. Egyik az EURORDIS konferencia volt Budapesten. A másik pedig az EUROMIT konferencia idén, Kölnben (<https://euromit2017.org/>). Ez utóbbi kicsit közelebb áll a szívemhez, mert ez 2 napos Európai Mitokondriális beteg találkozó és konferencia, ahol nagyon jó volt találkozni az európai betegekkel, és olyan nemzetközi előadásokat hallgatni, amelyek megerősítik tenniakarást és újabb barátságok születhetnek.

Mitokondriális betegséggel meg kell tanulni együtt élni, ez a betegség egy életre szól. Kitartással, együttműködve lehet jól élni vele. Most, ennyi év után, ha valaki rám néz, annyit lát, hogy kicsit vézna (48kg/170cm), kicsit néha idétlen, mert az ajtóknak nekimegy, és finnyás, mert csak különleges dolgokat eszik. De külsőleg nem lát rajtam semmi különlegeset, ami miatt más lennék, mint egy átlagember. Pedig más vagyok, mert Ritka vagyok. De ezt nem kudarcként élem meg, hanem úgy, hogy egyedi vagyok, különleges adottságokkal. Jóra használom a „ritkaságom”. A Mitokondriális betegség nem egy ítélet, hanem a diagnózis ismeretében már egy új élet kezdete.



ÉTKEINK ÉS GYÓGYSZEREINK

RITKAKONYHA ROVAT LABOVSZKY-ERDÉLYI ZSANETTEL

Kedves "Ritkáim"!

Egy átlagos kétgyerekes anyuka vagyok, két átlagon felüli örömet okozó Kissárkánnyal, átlagos munkával, mindennapokkal, átlagélettel. Vagyok, vagy inkább voltam. A ritkák közé kerülést nem tervezi az ember, nem számít rá, és addig nem is látja és értékeli megfelelően átlag életét, amíg nem kerül ebbe a közösségbe. Bár az érintettségem nem közvetlen családi, mégis nagyon közeli: a sógornóm, a 13 és 16 éves keresztfiaim édesanyja az, akinél éppen a válása után, alig 38 évesen elkezdtek jelentkezni azok a tünetek, amelyekről pár hónap alatt kiderült, hogy nem fáradtság miatti múltó szédülés, hanem Huntington kór. A kezdeti döbbenet után belevetettem magam a témába, magyar és idegen nyelvű cikkek milliót olvasva, minden létező információt felkutatva próbáltam találni...Mit is? Megoldást, gyógymódot, reményt? Orvos, klinika keresés, rémület, düh és félelem közepette találtam rátok, sorstársakra és segítőinkre. Rátok, akikre mindig számíthatok, akár jó tanács, tapasztalatcsere vagy csak pár megnyugtató szó kell.

Egy messze átlag feletti szívvel rendelkező közösség vagytok, őszintén köszönöm, hogy veletek lehetek.

A RitkaKonyha rovatunk indításaként most az én RitkaKonyhámba tekinthettek be. Miért? Azért mert valamennyit megpróbálok visszaadni nektek, azért amiket tőletek kapok: fogadjátok ezeket az ételeket úgy, mint egy kicsit a szívem-lelkem, némi izen, illaton, finomságon keresztül.

Nyár lévén, a rovatunkat máris egy könnyed nyári vacsorával indítom. Minden étel annyit ér, amennyi szív van benne, ezért a receptek előtt rövid ráhangoló gondolataimat osztom meg veletek. Ahol tudok, ételkészítés közben fázisfotózok is (nézzétek el nekem, ha nem tökéletes minőségű képek készülnek). Elsődleges szempont volt az ételek összeválogatásakor, hogy ne igényeljen különleges szaktudást az elkészítésük, mert magam is csak autodidakta módon raktam le az alapokat, tehát könnyen elkészíthető fogásokat mutatok. Elárulom a gyengéimet is: az édességek és az időhiány. Minden, amit most láttok, tényleg elkészítettem, tehát kipróbált finomságokról van szó. Törekedtem az egyszerűsége is, mert én állandó időhiánnyal küszködök, így hiába a nyugalom szigete számomra a konyha, ha nem tudok ott annyi időt tölteni, amennyit csak szeretnék.

Labovszky-Erdélyi Zsanett

A konyha lelke - ráhangoló

Legyen a konyha semleges hely. Ahol egy kicsit egyedül lehetsz, ahol levetkőzheted a sallangjaidat. Ahol nem kell sem a hétköznapi monotonitással, sem munkával, sem betegséggel foglalkoznod. Ahol jó leülni, miután hazaérsz a munkából, mielőtt megkezdenéd a „következő műszakot”. Ahova bemész egy vita után, amikor belefáradsz, hogy folytasd a mondatot. Világos, békés, napos hely, még éjszaka is. A hűtő halk, finom zümmögése adja az alaphangot. Ha nem zavarod meg senki álmát vele, kapcsolj zenét, a régi kedvencedet, nem is hinnéd milyen jó így újrahallgatni. A konyhában csak te vagy, tényleg te. Egy pillanattig nem számít más, csak az alapanyagok, illatok, ízek, kell egy terv, csak gondold végig, elkezded, észre sem veszed, az alkotás elkezdődik. Lehet, hogy akiknek főzöl, majd úgy látják, hogy „összeütött egy kis vacsit”, de te lásd a valót. Ízletes alapanyagokból, kicsit cinkosan bánva az íratlan szabályokkal, amikor már kiütést kapsz a szótól, hogy „egészséges”, „bio”, mégis tápanyagokban gazdag, és ami a legfontosabb, FINOM étket raksz az asztalra. Közben kicsit fel is töltödsz. Magadból, a csendből, a zenéből, abból a kis „aligmunká”-ból, aminek az eredménye besöpri a többiek dicséretét, elégedett tekintetek, harmadszori repeták, a telt pocak mosolya kísér nyugovóra.

Baconben sült csirkemell

Előkerült az őzgerincformám, amit rég használtam már, gondoltam felavatom újra, csak most nem sütivel. Könnyed, finom, egyszerű főétel lett belőle, amelyhez köretként párolt rizst főztem, de nyár lévén akár egy saláta is tökéletesen megfelel mellé. Fogyasztható langyosan, de akár hidegen is.

Hozzávalók:

- 40 dkg csirkemell filé
- 12 szelet bacon
- 15 dkg füstölt sajt
- 3 db tojás
- 2 evőkanál finomliszt (gluténérzékenyeknek a saját lisztje)
- só ízlés szerint
- bors ízlés szerint
- 2 ek olívaolaj
- 250 ml tejföl



1. Az őzgerincformát kibéleljük a baconnel úgy, hogy a szeleteket keresztben fektetjük félig takarásban egymás mellé, és a két végük bőven kilóg a formából.
2. Elkészítjük a szószot: a tojásokat kézi habverővel összekeverjük a tejföllel, olajjal, liszttel és fűszerekkel.
3. A csirkemellet apróbb kockákra vágjuk, ezt is sózzuk, borsozzuk (egy kis kakukkfűvel megbolondítható).
4. A szószba belekeverjük a csirkemellet és a reszelt füstölt sajt egy részét, és az egészet beleöntjük a baconnel kibélelt őzgerincformába.
5. A tetejére mehet a maradék reszelt sajt, majd behajtogatjuk a jobbra-balra kilógó bacont, és mehet a sütőbe. 180 fokon – legjobb légkeverésen – kb. 40 percen át sütjük.
6. Amikor megsült, egyszerűen kiborítjuk a formából. Kicsit húlni hagyjuk, langyosan szeletelhető is.

Párnácskák

Hoztam egy igazán egyszerűen elkészíthető gyors finomságot is, amely nemcsak vacsorának, de akár tízórának, uzsonnának is kiváló, vagy készíthető bármikor, amikor hirtelen ránk tör az éhség, vagy egy-egy hívatlan vendég.

Ez a kis finomság lényegében töltött leveles tészta. Azzal töltjük, ami éppen a hűtőben van. A töltés módja sem ördögösség. Én az interneten láttam valami hasonló ételt, most, hogy megcsináltam, bátran állítom: nagyon könnyű.

Hozzávalók:

- egy csomag bolti leveles tészta
- tölteléknek bármi: szalámi, bacon, krumpli, sajt ízlés szerint
- só, esetleg olívaolaj
- tojás a lekenéséhez

A párnák összeállítása:

„Először is két nappal a tervezett vacsora előtt nekilátunk elkészíteni a leveles tésztát...”

Állt a dédanyáink hajdani szakácskönyveiben. Felejtsetek el! Ebben az ételben bolti, hivatalosan félkész leveles tésztát használjunk az elúszott vagy túl forró napok esetére. Sőt, még egy könnyítés: az előre kinyújtott-feltétkert változatát vettem. Így most csak elővettem a hűtőből, kitekertem, hat nagyjából egyforma téglalapra vágtam, és feltétek után néztem. Most éppen diákcsemege kerül bele, marhapárizsi, lilahagymás kecskesajttal - ez volt a hűtőben. Apának csípős kolbászos, Trappistával.



A párizsis és a kolbászos párnába került vékonyra szeletet krumpli, amit finoman megkentem olívaolajjal, a végén sóztam. A feltéteket mindig a téglalap egyik felére pakoljuk, majd a másik felével 'betakarjuk', a szélek mentén villával rányomunk, így zárjuk a párnákat. A tetejét késsel bevágjuk még kinyújtva, hogy a gőzök távozni tudjanak. Megkenjük tojással, mehet a sütőbe. Legszébben akkor sül, ha alsó-felső sütésmódot használjuk, 190 fokon, kb 20 perc. Íme - Voila!



Fagyi

Vacsora után jöhet egy kis tipikus nyári nyalánkság: fagyizzunk! A jelszó itt is az egyszerűség. A recept igazából nagyon egyszerű. Alap hozzávaló egy 500 ml-s habtejszín (nem növényi), géppel felverjük kemény habbá, ha megvan, mehet bele 3 tubus (175 ml-s) sűrített tej, azzal még picit tovább habosítjuk. Ennyi!



Tetszőlegesen ízesíthető! Amit a képen láttok, ahhoz adtam kb. 15 dkg apróra vágott epret és belemorzoltam 2 db zabkekszet. A sűrű krém állagú végeredmény mehet a fagyasztóba pár órára. Nem kevergettem hűtés közben, de ha valaki megteszi, az csak jót tesz az állagának. Ebből az adagból 6 felnőtt lakmározott - fejenként repetázva - és még maradt kb. 3 gombócnyi.



Nagymama szilvalekvárja

Végezetül hoztam egy kis hagyományosat, egy kis „Nagyicsinálta így” érzést. Itt a szilvaszezon, csináljunk szilvalekvárt! Ez sem nehéz, csak időigényes, de nem nekünk, hanem a sütőnknek. Igen, ugyanis sütőben készítjük, nem főzzük, hanem sütjük. Szinte semmit nem adunk hozzá, ez a szilvalekvár önmagától lesz isteni finom. A titok állítólag az ecetben van, így véletlenül sem mellőzöm.

Vegyünk elő egy mélyebb típusú tepsit, amit mielőtt belerétegezzük a szilvát, vékonyan kenjük ki ecettel. Ez azért kell, hogy ne ragadjon le. Milyen ecet? Amilyen otthon van. Én 10%-os háztartási ecetet használtam.

A recept is egyszerű, a kimagozott tetszőleges mennyiségű felezett szilvákat szépen egymásra szintezzük, szintenként megszórhatjuk egy kis fahéjas cukorral, vagy akár meglocsolhatjuk egy kis rummal (de ez el is hagyható). Mehet is a sütőbe, nagyon lassú tűzön, sokáig hagyjuk bent.



Menet közben néha megkevertem, de finoman, a fakanál nem ért hozzá a tepsizhez. Tavaly 5 órát hagytam sülni, idén kicsit tovább, az ízének csak jót tett. Csinos kis üvegekbe töltöttem, 5 perce fejjel lefelé fordítottam, majd száraz dunsztban hagytam kihűlni (plédok között egy nagy műanyag kosárban – lassú hűlés=tartósítás). Kóstolót kapott a család is. Komolyan mondom, a nyár íze üvegekbe töltve...egy kis 'nagynál-nyaraltam-gyerekkoromban' emlékekkel fűszerezve. Jó étvágyat mindenhez!

A Fehér Holló következő lapszámaiban szeretnénk a ti konyhatokba is belesni, várjuk tőletek is a kedves ételeket - akár a különböző speciális, ritkabeteg diétákat -, hozzájuk egy-egy kedves történetet, gondolatot, osszátok meg velünk a receptjeiteket. Ha még nem vállalkoznátok erre, akkor bátran írjátok meg azt, milyen étek érdekelnek benneteket, amivel majd Zsanett fog megbirkózni, örömmel elkészíti, begyakorolja, hogy aztán bevált receptként bemutathassa nektek. Sorstársközösségből így lehetünk egy virtuális Asztalközösség!

KÉRDEZZE A RITKÁK ORVOSÁT VAGY GYÓGYSZERÉSZÉT...

MIT ÉRDEMES TUDNI A RITKÁKNAK A GYÓGYSZEREKRŐL, AZOK HATÁSAIRÓL ÉS MELLÉKHATÁSAIRÓL ÉS A GYÓGYSZERÉSZEK SZEREPÉRŐL?

AKI KÉRDEZ: A RITKA BETEG (FEHÉR HOLLÓ RITKALAP FŐSZERKESZTŐJE ÁLTAL)

AKI VÁLASZOL: A RITKÁK GYÓGYSZERÉSZE - DR. BECSKEHÁZI-TAR ANDRÁS, GYÓGYSZERBIZTONSÁGI VEZETŐ, A DEBRECENI EGYETEM KLINIKAI KÖZPONT SZAKGYÓGYSZERÉSZE



Minden ritka beteg álma, hogy számára is rendelkezésre álljon a megfelelő gyógyszer, kedvező áron, lehetőleg társadalombiztosítás által támogatva, gyorsan elérhetően és megbízható minőségben - ahogy az egy gyakori kórkép esetében alkalmazott gyógyszernél már természetes. Melyek a lényeges különbségek a gyakori és a ritka betegségek gyógyszerellátási kérdéseiben?

A gyakori betegségben szenvedő emberek kezelése sem csak egyszerűen beszédhető gyógyszerekből áll, hanem folyamatos orvosi vizsgálatokra, egyéb beavatkozásokra, különleges terápiákra vagy éppenséggel a terápia korrekciójára van szükség. A gyakori betegek gyógyszerei azért könnyebben hozzáférhetőek és kevésbé költségesek a betegek számára, mert a betegség lefolyása, a diagnosztikus paraméterek hasonlóak, már elég jól sztenderdizáltak és ezért hasonló gyógyszerterápiás kezelést lehet alkalmazni az esetükben. Nyilvánvaló, hogy a hasonló kezelések miatt közel azonos gyógyszerekre van szükség, tömeggyártásban előállíthatóak, a gyógyszerár-támogatás kiszámítható algoritmusokat tud alkalmazni, maga a gyógyszer pedig költséghatékonyan alkalmazható, a beteg olcsóbban jut hozzá. A finanszírozók – hazánkban a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő (volt Országos Egészségbiztosítási Pénztár) – a fokozódó egészségügyi kiadásokra reagálva a gyógyszerköltségek racionalizálására törekszenek, mivel a rendelkezésre álló, limitált erőforrásokból a társadalom egészség-tőkéjének maximalizálását tartják szem előtt. Ez nem meglepő, hiszen a legfejlettebb európai államok egészségügyi rendszerének is ez a költségracionalizálás a fő jellemzője.

A gyakori betegségek esetében a klinikai vizsgálatok szervezése is egyszerűbb és hatékonyabb, mivel sok hasonló állapotú beteget lehet összegyűjteni az úgynevezett humán gyógyszerkipróbálásokhoz, annak ellenére, hogy ezeknél a gyógyszereknél is eléggé bonyolult hatásmechanizmusokkal, egyénenként változó mellékhatásokkal, vagy a klinikai kutatás során még fel nem ismert hatásokkal (beleértve a mellékhatásokat is) kell számolni.

Az új technológiák költség/haszon aránya is növekszik, az egyre komplexebb molekulák létrehozására irányuló kutatási-fejlesztési költség meredeken emelkedik, ugyanakkor a termékkel kezelhető potenciális betegek száma csökken. Napjainkban a gyógyszeripar lényegében egy folyamatos innovációs kényszerben van, amire a gyógyszeripari vállalatok általában kétféle stratégiával reagálnak:

1. a nagy gyakoriságú „népbetegségek” alcsoportokra történő tagolása (individualizált medicina),
2. kielégítetlen egészségügyi szükségletek („unmet medical needs”) feltérképezése.

A két trend a ritka betegségek kezelése tekintetében nem áll messze egymástól. A „népbetegségekből” egy-egy ritka kórkép lehasítása terápiás hézagok létrejöttét eredményezi, így egymástól elkülönülten új szükségletek jelennek meg.

Az orvosi kutatásoknak köszönhetően folyamatosan bővül a leírt ritka betegségek száma. Amikor 2012-ben a magyar Orphanet bevezetését koordináltam, még hozzávetőlegesen 5-6000 ritka betegségről tudtunk, az idei budapesti EURORDIS konferencián már 8000-t is meghaladó ritka betegségről tettek említést a külföldi szakértők. Ebből a tendenciából arra következtetek, hogy az elkövetkező években a rohamosan fejlődő diagnosztikai, különösen a molekuláris biológiai, genetikai vizsgálati eljárásoknak és a nemzetközi szakértői összefogásoknak köszönhetően egyre több ritka kórkép azonosítására számíthatunk. Ebből pedig az is következik, hogy a terápiás elvárások megjelenése is erősödni fog mind az orvosok, mind a betegek részéről. A ritka betegek terápiás igénye tehát korántsem utópisztikus, a megfelelő gyógyszerekkel – biztonságos, hatásos és költséghatékony - történő ellátásuk megvalósulása azonban rendkívül bonyolult kérdés.

Bonyolítja a megoldást, hogy magában a ritka betegségek meghatározásában valamint a különböző gyógyszer engedélyezési hatóságok szabályrendszerében is találunk vitatható megközelítést, amit a hazai szakmai konferenciákon - lásd Ritka betegségek világnapi tudományos konferenciák, Debreceni Egészségügyi Napok (DEMIN) Ritka betegségek szekciói, Europlan konferenciák - és publikációkban sem rejtettünk a téma szakértőivel közösen egyetértve véka alá. Hogyan befolyásolja ez a probléma a megfelelő és biztonságos gyógyszeralkalmazást a ritka betegségek esetében?

A ritka betegségek meghatározása az Európai Bizottság értelmezésében ugyanis epidemiológiai adatokra épül - olyan betegség, amelynek előfordulási gyakorisága (prevalenciája) nem több mint 5 eset/10 000 lakos – amely figyelmen kívül hagyja az adott kórkép súlyosságát, kezelhetőségét. A 1295/1999. Európai direktíva szerint, ritka betegségről akkor beszélhetünk, ha egy adott kórkép:

1. az egyénre nézve életveszélyes vagy az életminőséget jelentősen rontó,
2. a már említett előfordulási gyakorisága tehát kis prevalenciájúnak mondható (t.i. <2-5:10 000 fő),
3. diagnózisa/kezelése többnyire különös (anyagi, szellemi) erőfeszítést igényel.

Azonban ebből a három kritériumból az Európai Gyógyszerügyi Hatóság (EMA) az „árva gyógyszer megjelölés” jogosultságának megszerzéséhez elsősorban az előfordulási gyakoriságra épít: „az orphan olyan gyógyszer, ami életet veszélyeztető vagy tartós fogyatékkal járó olyan betegség kezelésére, megelőzésére vagy diagnózisára szolgál, amelynek az Európai Unión belül előfordulási gyakorisága nem több mint 5/10 000 fő”.

Holott a gyógyszeres kezelések szempontjából a súlyos, jelentős szellemi és anyagi erőfeszítést igénylő kórképek valamint az életveszélyes, vagy életminőséget jelentősen befolyásoló, főleg rontó állapotok jelentősen kockáztatják a biztonságos gyógyszerelést, az előírásoknak megfelelő gyógyszeralkalmazás betartását a beteg részéről (adherencia), az eredményes kezelés érdekében a betegnek a kezelőorvosával egyéb terápiás szakemberekkel - beleértve a gyógyszerészekkel, de akár a szakmai szervezetekkel, gyógyszerészeti hatóságokkal, gyártókkal, fejlesztőkkel - való együttműködését.

A gyógyszeralkalmazással kapcsolatos orvosi és gyógyszerészi utasítások beteg általi elfogadása, az ún. terápiás hűség és a betegoktatás hatékony megvalósulása kapcsán a gyakori betegségek gyógyszeres kezeléséhez hasonló problémával szembesülünk azokban az esetekben, amikor felnőttkorban tudja meg valaki, hogy „gyógyíthatatlan különleges betegsége” van. Ugyanis a nagy hányadban kimutatható genetikai etiológia ellenére a kórképek mintegy fele felnőttkorban jelentkeznek, mint pl. amyotrophiás lateral sclerosis, Huntington kór, Crohn betegség vagy a pajzsmirigy-rák esetében. Ilyenkor gyakran találkozunk olyan viselkedési, magatartási problémákkal, amelyek akár végzetes kimenetelűek is lehetnek (félelmek, terápia elutasítása vagy túladagolás, abususok).

A jelentős szellemi erőfeszítést igénylő ritka kórképek esetében jóval nagyobb kihívás azt is elfogadtatni a beteggel és környezetével, ha egyelőre nem áll a szakemberek rendelkezésére a megfelelő gyógyszer. Az ismert ritka kórképek pedig járhatnak olyan, az életminőséget jelentősen rontó, sokszor kiszámíthatatlan időben vagy helyen jelentkező állapotokkal, rosszulletekkel, fáradékonysággal, aluszékonysággal, hipermozgásokkal, amelyek nem csak a társadalmi érintkezéseket vagy munkavégzés esélyeit gyengítik, de adott esetben a beteg klinikai vizsgálatba, gyógyszeres vagy egyéb innovatív terápia kipróbálásába történő beválasztás lehetőségeit is jelentősen leronthatják.

Véleményem szerint mind a gyógyszerészeti hatóságok (gyógyszerek klinikai vizsgálatát, gyártását, engedélyezését, kereskedelmét és biztonságos gyógyszeralkalmazás felügyeletét ellátó nemzetközi illetve az egyes nemzeti gyógyszerészeti hatóságok), mind a biztonságos és elégséges gyógyszerellátásért felelős gyártók és forgalmazók számára vélhetően egyre nagyobb kihívást fog jelenteni a ritka betegségek megjelenésének térben és időben történő változatossága, a betegségek megjelenésének földrajzi kiszámíthatatlansága, annál, ahogyan a jelenlegi rákészültségüket látni ezzel a potenciális kockázattal kapcsolatban.

A Debreceni Egyetem Klinikai Központ Ritka betegségek tanszékvezetője (dr. Pfliegler György) minden szakmai fórumon megragadja az alkalmat a résztvevők kazuisztikai, esettanulmányokon keresztül történő érzékenyítésére. Az ő néhány jól ismert példáját felhasználva szándékozom beláthatóvá tenni a hatóságok és szakmapolitika gondolkodásmódjának és adott esetben a ritka betegségek készítményeinek engedélyezési, törzskönyvezési és forgalmazási kritériumai megváltoztatásának szükségességét: míg a thalassaemia („tengervérűség”), a haemoglobin-képződés hibája, a Földközi-tenger mellékén korántsem ritka kórkép, Észak-Európában viszont alig fordul elő, a familiaris periódusos láz, amely az örmények és a szefárd zsidók körében gyakori, más népeknél viszont igen ritka, a migráció miatt pedig számolni kell különféle, pl. az észak-amerikai vagy európai régióban már „kihaltak” tekinthető fertőző betegségek (pl. lepra, malária) ismételt felbukkanásával.

A diagnózishoz eljutási idő a gyógyszerbiztonság szempontjából is kritikus lehet, hiszen addig vaktában lövöldözünk, a célzott terápia eshetősége nem áll fenn, gondoljunk az esetleg tévesen megválasztott vagy nem megfelelő adagolásban alkalmazott gyógyszerek káros hatásaira, fel nem ismert mellékhatásaira. Ilyen esetben nagy áldozatot kíván a klinikustól visszanyerni a beteg elvesztett bizalmát, helyreállítani egy korábban alkalmazott gyógyszer okozta káros hatás vagy csupán a beteg által attól feltételezett a téves mellékhatás képzetét. A debreceni ritka betegségek tanszék fennállása alatt érdekes, terápiás dilemmák is felbukkantak mint pl. Hermansky-Pudlak szindrómás nőbetegük

esetében. Belegondolni sem jó, vajon hányféle orvosnál, intézményben járt, hányféle nem megfelelő kezelést és gyógyszert kapott az az Ehlers-Danlos szindrómában szenvedő beteg, akinek a betegségét a tünetek megjelenését követő 30 év elteltével sikerült diagnosztizálni?

A korszerű orvosi, gyógyszerészi ismeretekből kiindulva a „megfelelő terápia” meghatározása tehát rendkívül összetett. Az egyén (azaz a beteg) és annak szűkebb, illetve tágabb szociális és földrajzi terének (család, társadalom, lakhely) tényezőire is tekintettel kell lenni. Egy terápia esetében nem „pusztán” az elérhetőségen, a lehetőségen van a hangsúly, hanem a terápiás alkalmazásnak, indikációnak az ésszerűség határain belül kell lennie. Mivel az orvosi/egészségügyi feladatokon túlmenően a ritka betegségek ellátásának a betegségek krónikus és súlyos volta miatt széleskörű társadalmi, családi vonatkozásai is vannak, az érintettek és családtagjaik mind gazdaságilag, mind pszicho-szociálisan számos esetben hátrányban vannak. Ami azt is jelenti, hogy egy beteg sorsa közvetve és közvetlenül sokkal több embert is érinthet: a gyakori betegségektől eltérően a ritkák esetében nem várható el, hogy a beteg maga viselje a speciális terápiákkal, az árva készítményekkel járó kezelés terheit. Fontos megjegyezni, hogy hazánkban az egyedi méltányosság nem a társadalombiztosítási támogatási rendszer egy eleme - mint a fekvő-, vagy járóbeteg-ellátás keretében finanszírozott támogatási kategóriák -, hanem egy különálló, „rendhagyó” lehetőség a támogatásra. Ebből a keretből finanszírozható egyebek között a TB-támogatással nem rendelhető gyógyszerkészítmény vagy az indikáción túli gyógyszerrendelés (off label terápiák). A kérelem pedig minden esetben egyedi elbíráláshoz kötött: a támogathatóság az orvosszakmai állásfoglalástól és a biztosított jövedelmi helyzetétől függ.

A ritka betegségek fogalma úgy tűnik összefonódott ezen betegségek kezelésére szolgáló árva gyógyszerek - orphan drug - fogalmával. Mit tudhatnak a ritka betegek az árva gyógyszerek kutatásával, gyártásával és finanszírozásával kapcsolatban?



Ha a történeti előzményekből indulunk ki, akkor valóban mondhatjuk, hogy összeforrt a két fogalom, azonban félreértéseket is kelthet. Ezért hangsúlyosan kiemelek két dolgot:

1. az árva gyógyszerek ritka betegség kezelésére szolgáló készítmények, de a ritka kórképek nem mindig és nem kizárólag orphan készítményekkel kezelhetőek,
2. az árva gyógyszer fogalom helyett célszerűbb az „árva készítmény vagy árva termék (orphan product” kifejezést használni, ugyanis „orphan” minősítést nem csak gyógyszerek, hanem biológiai termékek, in vivo diagnosztikumok (az élő szervezeten belül, az élő test teremtette környezetben lezajló folyamatok, illetőleg az ezekkel kapcsolatos vizsgálatok) is kaphatnak.

Az orphan termék fogalma az Amerikai Egyesült Államokból indult útjára az 1980-as években: a gyógyszerfejlesztés exponenciálisan növekvő költségeihez kapcsolódó, érthető gazdasági megfontolások miatt a gyógyszergyártóknak nem állt érdekükben kis betegszámot (piacot) érintő készítmények kifejlesztése, hiszen a befektetett összeg megtérülése aligha volt várható. Ez súlyos hátrányba hozta azokat a betegeket, akiknek betegsége „nem érte meg” sem az iparnak, sem az orvoslásnak, hogy gyógyításukra újabb és újabb készítményeken törjék a fejüket. A helyzeten segített az 1983-tól bevezetett ún. „Orphan Product Act” rendelkezés, amely többszörös segítséget nyújtott a várhatóan nem nagyszámú beteget érintő gyógyszerek és diagnosztikumok előállításának, forgalmazásának. A kezdeti meghatározás szerint az USA-ban azon termékeket tekintették „orphan”-nak,

amelyek eladási ára nem fedezte az előállításuk költségeit, egy évre rá már úgy módosították a fogalmat, hogy „árva” az a gyógyszer, amely esetén kevesebb, mint 200 000 fős piaccal lehet csak számolni. Az USA-ban jelenleg érvényben levő meghatározás egyébként mindkét elemet tartalmazza. Az „orphan” gyógyszerek és ritka betegségek fogalmakörét az USA-hoz képest az Európai Unió másfél évtizedes késéssel követte. Az Európai Unióban a fent említett nem több, mint 5 eset /10 000 fős prevalencia mellett másik két kritérium: nem valószínűsíthető, hogy a gyógyszer értékesítése elegendő térítésül szolgál a kifejlesztéséhez szükséges befektetés fedezetére; eddig még nincs az állapot kezelésére, megelőzésére, diagnózisára kielégítő, az érintettek számára engedélyezhető eljárás, vagy ha már létezik módszer, akkor az árvának minősítendő gyógyszer döntő jelentőséggel bíró (szignifikáns) haszonnal jár a betegségben szenvedők számára. Az árva készítmények fejlesztői, gyártói számos támogatási formában, törvényileg meghatározott ösztönzésben részesülhetnek: piaci kizárólagosság 7 év az USA-ban, 10 év az EU-ban – ez a piaci exkluzivitás csökkenthető, ha az „orphan” feltételek már nem állnak fenn; a kijelölt gyógyszerészeti hatóságok – USA: Food and Drug Administration (FDA), EU: European Medicines Agency (EMA) csökkentett díjtételei mellett zajló törzskönyvezés; a vizsgálati protokollok szakmai támogatása; az EU-ban gyorsabb hozzáférés az EMA centralizált törzskönyvezési eljárásaihoz. Az „árva” készítmények/gyógyszerek minősítő, elbíráló fórumaiban – pl. az EMA-ban a Committee on Orphan Medicinal Products (COMP), ami teljes EU szinten hangolja össze a ritka készítmények fejlesztését, engedélyezését) – egyre nagyobb hangsúlyt fektetnek a betegek szempontjaira és a betegek bevonására, kiterjesztik az együttműködést a nemzetközi egészségtechnológiát értékelő testületekre (health-technology-assessment, HTA bodies).

Napjainkban a globális szintű hatósági együttműködés tapasztalható: az EMA öt éve együttműködik az FDA-val, amely a két hatóság parallel árva gyógyszer-bevezetésére irányult, mára egyben az árva gyógyszerek és készítmények innovációját, fejlesztését is racionálisabbá igyeksenek tenni. A EURORDIS 2016-os Edinburghban megtartott Ritka betegségek és árva gyógyszerek nemzetközi konferenciáján (ECRD) pedig Önnel együtt a RIROSZ delegációban tanúi voltunk az EMA és a japán együttműködés elindításának, valamint a kanadai gyógyszerhatóságokkal való hasonló értelmű együttműködés bejelentésének. Az EMA COMP bizottság működésébe, és arról, hogyan erősíti a kapcsolatait a specifikus beteggyesületekkel, elsősorban a EURORDIS-al, az idei Debreceni Egyetemen megtartott Ritka betegségek világnapi tudományos konferencián a hazánkat évtizedeken át képviselő nemzeti EMA COMP delegált gyógyszerértékelési szakértője (Dr. Eggenhofer Judit) által kaphattunk egy igen szuggesztív betekintést. Ilyenkor felmerül a ritkák kérdése: az orphan szabályozás bevezetése, majd későbbi nemzetközi összehangolása meghozta a várt hatást?

Meglátásom szerint fontosak és valóban hasznosak voltak ezek a szabályozók, számszerű példák is bemutatható: amíg az USA-ban életbe lépett törvényt követően az 1983 előttről származó készítmények közül 58 lett „árvának” minősítve, addig ma számuk 1500-nál több és folyamatosan nő. A gyógyszercsoportok közül leggyorsabban a daganatellenes készítmények száma gyarapszik, az 1983 és 2007 között világszinten mintegy 83 gyógyszergyár által „árva” minősítésre beterveztettek közül arányuk meghaladta a 68 %-ot, vagyis közel minden ötödik ebbe a kategóriába esett.

Az árva készítmények finanszírozási kérdései is megoldódni látszanak?

Nem megnyugtatóan, annak ellenére, hogy bizonyos készítmények esetében egészen szép sikereket tudunk felmutatni. Itt is hivatkoznék a DEMIN konferenciákon több éven át felsorakoztatott nehézségekre, vagy a Ritka betegségek szakértői központok szakértőinek tanulmányaira. Hazánkban és nemzetközileg is kiemelt aktualitással bír az árva készítmények finanszírozása. Költségvonzatuk általánosságban nagyságrendekkel meghaladja az egyéb, gyakori betegségek terápiájára szolgáló készítményekét. Költséghatékonyságuk nem értelmezhető az egyéb gyógyszerekre vonatkozó módon, ami jelentős akadálya az átlátható és méltányos elveket képviselő társadalombiztosítási támogatási rendszerbe való beillesztésnek szerte a világban. Hazánkban egyelőre hiányoznak a részletes ritka betegségenkénti terápiás protokollok, így nagy feladat, kihívás hárul elsősorban a klinikusokra, egészséggazdasági szakemberekre, társadalomegészségügyi, biostatistikával és gyógyszerbiztonsággal foglalkozó szakemberekre.

A ritka betegségek szakértői központjainak létrehozásával éppen az a tudásközponti jelleg valósulhatna meg, hiszen koncentráltan fognak rendelkezésre állni olyan információk a betegségekkel és terápiákkal kapcsolatban, amelyeknek a szisztematikus elemzése visszacsatolható az innovációba, kutatásba, gyógyszerbiztonsági kérdések megoldás-keresésébe. Tudunk biztató változást vagy jó gyakorlatot e téren már megemlíteni?

Jó példaként említeném a négy orvosi egyetemünk (ma szakértői központ) összefogásával, Szegedi Márta és munkatársai által az Orphanet segítségével készített tanulmányt és ennek eredményeként egy finanszírozási irányelv javaslat megfogalmazását: a szakértők a 2012. év finanszírozási adatait felülvizsgálva 2013-tól módosításokat javasoltak a nagy értékű enzimpótló kezelések finanszírozásának rendszerén egy öt pontos kritériumrendszer kidolgozásával. Ezzel elindult egy olyan, a gyakorlatban is működőképes, fenntartható, átlátható és tervezhető finanszírozási rendszer kiépítése, amely optimalizálja az emberi és anyagi ráfordítások, befektetések megtérülését, és adminisztratív, pénzügyi és logisztikai feladatok koordinálásával garantálja a gyógyszeres kezelések megbízhatóságát és az egészségügyi ellátás minőségét is a ritka betegségek esetében.

A kritériumrendszer olyan betegség-specifikus és életkorhoz igazított paramétereiből áll, amelyek jelzik a javulást, állapotromlást, vagy éppenséggel a stagnálást. A kritériumrendszer két elemére hívom itt fel minden ritka beteg figyelmét:

1. A kezelés sikeressége vagy hatástalansága bizonyos időközönként végrehajtott, a paraméterek szerinti állapotfelmérés során állapítandó meg, s ennek alapján nem a kezelőorvos, hanem egy olyan multidiszciplináris szakembercsoport dönt a kezelés folytatásáról vagy leállításáról, aminek a klinikai gyógyszerész is aktív szereplője lehet.
2. Ha a döntés a kezelés leállítását jelenti, különös körültekintéssel kell eljárni. A kezelés leállításáról nem csak a beteget vagy hozzátartozóját (szülőt, családot) tájékoztatja a kezelőorvos, hanem az irányelv-javaslat a pszichológus illetve betegszervezeti képviselő bevonását is elvárja. A javaslat szerint a terápia leállítása szakaszosan kell, hogy történjen (például a kezelések ritkítása, adagcsökkentés), és lehetőleg alternatív kezelés felkínálásával kell együttjárjon.

Minden konferencián, így a fennállásának 20. évfordulóját éppen Budapesten ünneplő EURORDIS legutóbbi konferenciáján is szóba került, hogy nemcsak hazánkban, hanem nemzetközileg is kiemelt aktualitás az árva gyógyszerek finanszírozásának problémaköre. A szakemberek feltételezése szerint a közeljövőben a fejlett országok társadalombiztosítási támogatási rendszerének prognosztizálhatóan egyik legdinamikusabban változó szegmense lesz a ritka betegségek kezelésére szolgáló nagy értékű terápiák finanszírozása.

Ez valóban érzékelhető a napi gyógyszerészeti tevékenységeinkben is minden szintén. A folyamat az EMA intézkedéseiben érhető tetten leginkább. A COMP azért kezdeményezett a korábbinál szorosabb együttműködést a European Network for Health Technology Assessment (EUnetHTA) szervezettel - Európában ez a szervezet felelős az egészségtechnológia tudományos koordinálásáért - , hogy ez a testület adjon megalapozott technológiai, egészséggazdaságtani, farmako-epidemiológiai tanulmányokon, adatelemzéseken nyugvó javaslatokat, mely gyógyszerek kerüljenek támogatott státuszba egy-egy EU tagállamban. Az árva gyógyszerek tekintetében a két szervezet törekvése az árva gyógyszer státusz jobb megértése, és a rugalmasabb, gyorsabb forgalomba hozatali eljárások kezdeményezése. Figyelembe kell venni a ritka betegségek és az árva gyógyszerek speciális vonásait, megvizsgálni hogyan kommunikáljanak minderről a betegekkel, és hogyan lehet e készítmények finanszírozását megoldani az egyes országok egészségügyi rendszerében.

Térjünk vissza a ritka betegek szempontjaira. Milyen szerepet tölthetünk be az innovációban, a terápiák fejlesztésében és egyáltalán a biztonságos gyógyszerelésben?

A betegek szempontjainak jobb megértése és figyelembe vétele céljából például a COMP proaktív módon kéri a "szakértő" betegek véleményét, együttműködését egyes kérdésekben: az ápolás, gondozás, az életminőség, a szignifikáns hatékonyság értékelése, gyógyszerfejlesztés speciális indikációs területeken. A bizottság növelni kívánja a betegszervezetek bevonását a kezelési modalitások és új gyógyszerformák terén is, ugyanakkor hangsúlyossá tették a betegek együttműködő partnerré tételét a gyógyszerek alkalmazása során nem várt mellékhatások és egyéb különleges események, észlelések bejelentése, a gyógyszerbiztonsági incidensek megelőzésével kapcsolatos tudatosság elérése érdekében.

Mindez azonban nem zárja ki azt, hogy ne kellene a gyakori betegségek gyógyszereit is kellő óvatossággal alkalmazni a mellékhatásokra, gyógyszereszedési szokásokra, esetleges ártó körülményekre tekintettel. A ritka betegeknek azonban még fokozottabb körültekintéssel és tudással kell e téren rendelkeznie.

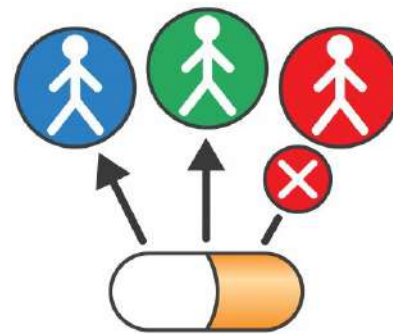
Ha már szóba került a hatásmechanizmus és mellékhatások, mi az a tudásszint, amit elvárható egy ritka betegről vagy környezetéről e tárgyban?

A nemzeti gyógyszerészeti hatóságok (hazánkban az OGYÉI) jelenleg a mellékhatásokra tud fókuszálni, mert azokat az adatokat tudja csak elemezni, amelyek az egyébként jogszabályilag kötelező bejelentési rendszeren belül rendelkezésére állnak. A gyógyszerekkel kapcsolatos mellékhatásokat vagy az adott gyógyszer terápiás javaslatában nem szereplő hatásokat mindenkinek - aki észleli, akár beteg, hozzátartozó, kezelőorvos, gyógyszerész, stb. - be kell jelentenie.

Miért fontos a bejelentés? Hogyan értelmezzük ezeket a nem várt mellékhatásokat?

Ennek a kérdésnek a megválaszolásához először is vizsgáljuk meg a bejelentés kapcsán a legfontosabb szereplőket:

- A beteg illetve hozzátartozója a gyógyszer mellékhatásait szubjektíven éli meg. Az információk leggyorsabb továbbítási csatornája legtöbb esetben a betegtárs (lásd akár a közösségi oldalakon a sorstár-csoportokat, betegszervezeteket, különböző segítővonalakat).
- A betegség objektív szakértője az orvos.
- A gyógyító anyagok fizikai, kémiai, biológiai tulajdonságainak ismerője a gyógyszerész.



Ahhoz hogy a beteg pontosan le tudja írni, valójában mi történik a gyógyszerének az alkalmazása során, mit érez, mit tapasztal ő vagy adott esetben a környezete, ahhoz megfelelő tudatosságra, tárgyyszerű leíró képességre, egyfajta edukáltságra, kioktatottságra, vagy ahogy újabban nevezik, egészségértésre is szükség van. Ugyanakkor a ritka betegek esetében a kezelőorvosnak is rendelkeznie kell egy különleges, a betegélmények, hasonló esettanulmányokon nyugvó látásmóddal és a megszokottól is erősebb küldetéstudattal az ismeretlen kórkép felismerése és a hatásos gyógymód felkutatása céljából. Ezért emelném ki mind a betegoktatás, mind az orvosok, gyógyszerészek kazuisztikai, a betegekkel közös esettanulmány-feldolgozáson alapuló képzésének a fontosságát.

Ennek a célnak egyik legfontosabb megvalósítási eszköze mind a graduális, mind a posztgraduális képzés, amelynek során a már végzett vagy leendő orvosok megismerkedhetnek a betegségek valódi eseteivel, megkönnyítve ezáltal a felismerést. Az idei Ritka betegségek világnapján elindítottunk egy új kezdeményezést „Genetikai beszélgetőszoba” címmel, ahol a betegek, klinikusok, genetikusok, orvostanhallgatók, gyógyszerészek, pszichológusok, képzett betegoktatók, szociális segítők, terapeutaik és minőségbiztosítási szakemberek irányított kérdések segítségével közösen dolgoztuk fel a betegek őszinte történeteit. Itt is előkerültek a diagnózishoz jutás, a sikeres és sikertelen gyógyszeres terápiák, a kudarcok és erőt adó jó példák, a téves hiedelmek, a terápiákkal kapcsolatos megfelelő vagy éppenséggel káros magatartás. A zárszókor mindenki egyetértett abban, hogy hasonló módszerek beépítése elengedhetetlen lenne a ritka betegségekkel foglalkozók képzésében.

Ezzel én egyetértettem a konferencián is, most sem látom másként! Annyival azonban kiegészíteném, hogy a gyógyszeres terápiák alkalmazásával kapcsolatos bővebb információkhoz való hozzájutás igen fontos nemcsak a gyógyító személyzet számára, hanem a hatóság, a kutatás és a gyártók részére is. Gyakran mondjuk, hogy a „negatív információ is információ”, azaz fontos azt is tudnunk, ha az adott probléma megoldására nem bizonyul hatásosnak egy adott készítmény, ugyanis ez a további kutatás szempontjából alapvető fontosságú.

A gyógyszerkutatás és a klinikai igények közötti olló is folyamatosan nyílik – egyre „fókuszáltabbá” válik a beteg, azaz egyre többet tudunk az állapotáról, akár genetikai elváltozásairól is. Ez a tény ugyan segíthetne egy részére személyesen kidolgozandó gyógyszer előállítására, ezzel szemben jelenleg még igen költségesek a kutatások. A ritka beteg számára felírható készítmények – mint előbb is utaltunk rá – többnyire igen költségesek és a gyógyszerkassza nem kis részét veszik igénybe.

Szemléltetésként kaphatnak az olvasóink szintén egy példát, esettanulmányt?

Akkor itt megint csak egy debreceni példát tudok említeni, amelyet 2015. évi DEMIN Ritka betegségek kihelyezett szekciójában, a Laboratóriumi Medicina Intézet Genetikai laboratóriumában Pfliegler tanár úrral, a Genetikai laboratórium vezetőjével, Balogh Istvánnal egy kötetlen műhelybeszélgetés során elemeztünk ki a személyre szabottság és finanszírozási lehetőségek anomáliáinak illusztrálásaképpen: a krónikus myeloid leukaemia (CML) és a gyomor-bélrendszer ún. stroma daganatának (GIST) kezelésében egyaránt hatásos imatinib tablettá évi mintegy 5,5 milliárd forintba kerül, míg a betegek száma nem haladja meg a néhány százat! Ez utóbbi kezelési mód és a CML – tehát egy „orphan” gyógyszer és egy ritka betegség – kapcsolása jól jellemzi az új távlatokat, a palliatív, a tüneteket enyhítő vagy tünetmentessé tevő és a kuratív, vagyis teljes gyógyulással járó kezelési módok közti különbséget. Ez utóbbi megközelítés egyre inkább igényli az ún. személyre szabott gyógyításban gondolkodást, amikor a betegség molekuláris jellemzőinek megismerését felhasználva kapunk biztos iránytűt egy adott gyógyszer hatékonyságára vonatkozóan.

Ezen a műhelybeszélgetésen került szóba egy olyan program, aminek a gondolkodásmódja ebbe a személyre szabott terápiás modellbe illeszkedik. 2007-ben indult „European Treatment and Outcome Study for Chronic Myeloid Leukemia” (EUTOS) kezdeményezés, amely a betegségben fontos fehérvérjék szintézise molekuláris alapjainak vizsgálatával és követésével a „gyökerekig lejutva” ad reményt a kórkép lényegének megismerésére és ezért a hatékony megelőzésnek/kezelésnek a megtalálására.

Mi változhat a gyógyszerészi tevékenységben a ritkák terápiája szempontjából?

Az imént említett EUTOS rendszer modellje jó példa lehet a gyógyszerészi szerepek megváltozására is: a program négy pillére (amely lényegében valamennyi ritka betegségre is igaz) a pontos regiszter elkészítése, egységes, molekuláris monitorozás, az alkalmazott készítményeknek a szervezetben levő szintjének mérése és az ismeretek lehető legszélesebb körbe való eljuttatása, az oktatási rendszer, amely a különböző régiók illetve klinikai ellátási szintek szakembereinek „szintre hozásával” igyekszik azonos esélyeket teremteni. A gyógyszerészeknek valamennyi pillérben fontos szerepe lehet, azonban a gyógyszerterápiás szint mérése kapcsán a szükséges beavatkozások, vagy korrekciók megtervezését az innovatív, fejlett terápiás gyógyszeralkalmazás esetén klinikai gyógyszerész nélkül szakmailag megalapozatlannak, így elképzelhetetlennek tartom. Az oktatásban – legyen az betegoktatás, diagnosztikai szakemberek és klinikusok továbbképzése, szakgyógyszerészek képzése – szintén fontos láncszem lesz a klinikai gyógyszerész.

Egyre szorosabb lehet tehát a beteg és a gyógyszerész közötti kapcsolat a kutatástól kezdve a betegnek történő kiadásig illetve a gyógyszerhatás értékelésig. A betegek bevonódnak a kutatásba és innovációba, de a gyógyszeriparral, engedélyezéssel, gyógyszerkereskedelemmel, elosztással, gyógyszerészi terápiás tanácsadással, mellékhatás bejelentéssel is „szakértői”, partneri kapcsolatba kerülnek a gyógyszerészekkel. A ritka betegségek esetében a gyógyszerészek szerepköre főleg a klinikai gyógyszerészet terén alakulhat át, mivel a gyógyszerek átvétele-betegnek történő elosztása-a személyre szabott terápiák hatástani adatgyűjtései, de akár a finanszírozáshoz, gyógyszerár-támogatáshoz szükséges adatok feldolgozásában, speciális adatbázisokban való jártasságuk jól hasznosítható a klinikák, kórházak menedzsmentje és az egészségpolitika számára is. Ugyanakkor mindez újfajta tudást

és a klinikai gyógyszerészek képzésének is a megújítását hívja elő. A ritka betegek esetében a személyre szabottság és a gyógyszergyártók közelsége, valamint a szoros kontroll miatt áttevődik a hangsúly a ritka betegségek szakértői központjaira, ahol a klinikai gyógyszerészek híd szerepet tölthetnek be a diagnosztikai szakemberek, a kezelőorvosok, rehabilitációs szakemberek, egyéb ellátók és a beteg között.

Ki és hogyan segítheti elő a ritka betegek és gyógyszerészek partnerré válását?

Sokszor hangoztatott, de a gyakorlatban nem mindig teljesülő elvárás, hogy a beteg megfelelően tájékozott legyen, hiszen ez sokat segíthet gyógyulásában. Az egészségügyi ellátók mellett a betegszervezetek is sokat segíthetnek a betegek eligazodásában, támogatásában, innovatív terápiákhoz juttatásban a klinikai vizsgálatokon keresztül. Hazánkban az innovatív gyártókat tömörítő szövetség, az AIPM például az Egészségértés Díj meghirdetésével valamint a Betegszervezetek Akadémiájának (Beta) a létrehozásával igyekszik segíteni a betegszervezeteken keresztül a betegeket. Az Európai Unió és az európai innovatív gyógyszergyártók által életre hívott EUPATI (Terápiás Innováció Európai Betegakadémiája) öt éve szintén azért jött létre, hogy olyan tudást adjon át az európai betegszervezeteknek, és ezáltal a pácienseknek, amellyel egyenrangú partnerként vehetnek részt a kutatásokban, sőt akár a gyógyszerhatósági munkát is segíthetik tapasztalataikkal. Mint azt már az előzőekben megbeszéltük, az Európai Gyógyszerügyi Szervezet (EMA) és a EURORDIS is szorosan együttműködik, ami a ritka betegségek és árva gyógyszerek szakmai bizottságaiban, betegakadémiák és közös kutatások szervezésében is realizálódik.

Az EUPATI öt éves működése alatt óriási, a laikusok számára is befogadható tudás-, és tapasztalatanyagot gyűjtött össze, amelyet több mint fél tucat nyelvre lefordítottak már, és a szervezet internetes könyvtárából bárki számára hozzáférhető. A nemzetközi betegakadémia számos tanfolyamot is szervezett, amelyekből "szakértő páciensek" kerülnek ki.

Úgy látom én is, hogy az EMA-hoz hasonlóan a magyar gyógyszerhatóság úgy tűnik hasonló nézeteket vall, hiszen az Országos Gyógyszerészeti és Élelmezés-egészségügyi Intézet is kinyitotta a kapuit nemcsak a gyógyszerészek, klinikusok, hanem a laikusnak számító betegek előtt is: számos olyan szakmai fórumot és továbbképzést szervezett az utóbbi 1-1,5 évben, ahol a gyógyszerészek és klinikusok mellett a betegek bevonására, oktatására is lehetőséget biztosítottak. A legutóbbi farmakovigilancia témájú továbbképzésen – ahol egy olyan EMA által indított nemzetközi farmakovigilancia programot (SCOPE) mutattak be, amelybe szintén szorosan bevonták a betegképviselőket is - a RIROSZ elnöke mellett az EUPATI ritka beteg képviselői, a Betegszervezetek Magyarországi Szövetsége, a Nemzeti Betegfórum, valamint az Innovatív Gyógyszergyártók Egyesülete illetve általuk létrehívott Beta is jelen volt.

Itt ragadjuk meg az alkalmat, hogy a Fehér Holló olvasói is megismerkedhessenek a farmakovigilianciával. Mit jelent maga a fogalom és mi a jelentősége számunkra?

A szó etimológiai értelmezését mellőzve, egyszerűen a gyógyszerek fölötti őrködést jelenti. A farmakovigilancia elsősorban a gyógyszerbiztonságot célozza. Mire használjuk?

- Mellékhatások bejelentése.
- Hatásosság értékelése.
- Off-label (indikáción túli) alkalmazás. E szónak értelme, hogy egy gyógyszert nem arra a célra használjuk, amire eredetileg kitalálták, de valamilyen pozitív hatást várunk tőle. Ilyen alkalmazás esetén minden hatást be kell jelentenie a kezelőorvosnak az engedélyező hatóság felé, mert a jelenlegi hazai szabályozók szerint az off-label alkalmazása engedélyeztetéshez kötött. Megfelelően kihasználva, még bőven tartogathat pozitív eredményeket a gyógyszerelésben és kiváló adatgyűjtési lehetőség lehet.

A jelenlegi farmakovigilancia bejelentési helyzetről szinte minden szakmai fórumon elhangzik, hogy a gyógyszerészeti hatóság szakemberei elégedetlenek azzal a hazai „helytelen gyakorlat”-al, hogy kevés a bejelentés, a betegellátók és klinikai gyógyszerészek főleg a súlyos mellékhatásokat gyűjtik. Véleményem szerint a szervezett adatgyűjtés a klinikailag hatékony eljárásokkal kapcsolatos lehetőségek kiterjesztését jelentenék, javulhatna a betegbiztonság, több és megbízható gyógyszerelési adat, minőségi indikátor, magabiztosabb gyógyítást eredményezne a ritka betegségek gyógyítása terén is. Az is egyre több kockázatot okoz, hogy egyre nagyobb számban kerülnek forgalomba az úgynevezett „fokozott felügyelet alatt álló gyógyszerek”, ami egy új gyakorlati útmutatást hozott a köztudatba.

Mit kell tudnunk a fokozott felügyelet alatt álló gyógyszerekről?

Az Európai Unióban bevezetésre kerülő új eljárás eredményeként fekete háromszöggel jelölik azokat a gyógyszereket, amelyek a gyógyszerhatóságok fokozott felügyelete alatt állnak.

A fokozott felügyelet alatt álló gyógyszerek betegtájékoztatójában, és az egészségügyi szakembereknek szóló alkalmazási előírásban 2013 őszétől kezdve egy fekete színű, fordított háromszög szerepel, a háromszög jelentését megmagyarázó rövid mondattal:

▼ Ez a gyógyszer fokozott felügyelet alatt áll.

A fekete háromszöget minden EU-tagországban használni kell a fokozott felügyelet alatt álló gyógyszerek azonosítására. A jelölés a gyógyszerek külső csomagolásán és címkeszövegén viszont nincs feltüntetve. Mit üzen ez a fekete háromszög? Minden gyógyszer megfigyelés alatt áll, amint forgalomba kerül. Azokat a gyógyszereket, amelyeket fekete háromszöggel jelölnek, az egyéb készítményekhez képest még intenzívebben monitoroznak. Ez általában azért van így, mert ezekről a gyógyszerekről kevesebb információ áll rendelkezésre, mint más gyógyszerekről. Például azért, mert a készítmény még új a piacon vagy azért, mert korlátozott adat áll rendelkezésre a hosszú távú használatára vonatkozóan. Fontosnak tartom kiemelni, hogy a fekete háromszög nem azt jelenti, hogy a gyógyszer alkalmazása nem biztonságos. Az alábbi esetekben kap egy gyógyszer fokozott felügyelet alatt álló státuszt:

- Ha olyan új hatóanyagot tartalmaz, amelyet 2011. január 1. után engedélyeztek.
- Ha biológiai készítmény, például vakcina vagy plazmából (vérből) kinyert gyógyszer, amely használatával kapcsolatban korlátozott tapasztalat áll rendelkezésre.
- Ha engedélyezését valamilyen feltételhez kötötték (a forgalmazónak további adatokat kell szolgáltatnia a gyógyszerről) vagy különleges körülmények között engedélyezték (amikor a forgalomba hozatali engedély jogosultja valamilyen kivételes ok miatt nem tud átfogó adatokat szolgáltatni, például éppen a ritka betegségek kezelésére szolgáló készítmény esetén).

- Ha a gyógyszer forgalmazó cégnek kiegészítő vizsgálatokat kell végeznie, például azért, hogy további adatokat szolgáltatson a gyógyszer hosszú távú alkalmazásáról vagy a klinikai vizsgálatok során tapasztalt nagyon ritka mellékhatásról.

Az Európai Gyógyszerügynökséghez tartozó farmakovigilancia kockázatértékelő bizottság (Pharmacovigilance Risk Assessment Committee, PRAC) döntése alapján más gyógyszerek is fokozott felügyelet alá vonhatók.

Nyilvánosan is elérhető a fokozott felügyelet alatt álló gyógyszerek listája?

Az Európai Gyógyszerügynökség 2013.04.25-én közzétette a fokozott felügyelet alatt álló gyógyszerek listáját, melyet a PRAC minden hónapban felülvizsgál. Egy gyógyszer engedélyezésekor vagy az életciklusa alatt bármikor felkerülhet a listára. A listán a gyógyszerek legalább 5 éven keresztül maradnak, illetve addig, amíg a PRAC úgy dönt, hogy törli őket a listáról. Bizonyos idő eltelhet, egy gyógyszer listához adására vagy eltávolítására vonatkozó döntés, és a frissített betegájékoztató forgalomba kerülése között. Ennek oka, hogy beletelik valamennyi időbe, amíg a frissített betegájékoztató fokozatosan leváltja a már az EU piacon lévő régebbi készletet. Ezért előfordulhat, hogy a listán már megtalálható egy hatóanyag, de a betegájékoztató még nem tartalmazza a fekete háromszöget. A legfrissebb lista letölthető az Európai Gyógyszerügynökség, illetve a OGYÉI honlapjáról: Fokozott felügyelet alatt álló készítmények listája (2013. 04.25.)

Nagyon fontos, hogy a jelentés módszerét és módját minden a ritka betegséggel élő beteg, és őket segítő szakértő ismerje! Az Európai Gyógyszerügyi Hatóság (EMA) és a nemzeti hatóságok szoros szakmai kapcsolatot alakítottak ki a betegszervezetekkel illetve általuk létrehozott betegakadémiákkal – mint például a már említett Beta és az OGYÉI).

Melyek azok a gyógyszerzedéssel, gyógyszerek hatásaival kapcsolatos adatok, amelyeket fontos lehet bejelenteni annak érdekében, hogy a kutatókat, gyártókat, hatóságokat egyaránt segítsük?

Minden olyan különleges információ, aminek az ismerete azért különösen fontos, mert normál körülmények között nem feltétlenül fordul elő indikáció, avagy normál körülmények között a gyógyító személyzetet is váratlanul érhetik:

- Terhesség, vagy szoptatás alatti szedés (alkalmazás)
- Gyermekeknek adott gyógyszer esetén mindenkor fontos lenne, hiszen a gyermekeken végzett igen kisszámú vizsgálat miatt nagyon kevés a rendelkezésre álló adatunk.
- Addikció – szokatlan hozzászokás, megvonási tünetek, vagy rebound hatás (a gyógyszer megvonását követően az állapot súlyosabb, mint a kezelés előtt)
- Hatástalanság
- Interakciók – furcsa hatások más gyógyszerek, vagy élelem együttes magához vétele
- Gyógyszerelési hibák – kihagyás, túladagolás, túlfogyasztás (abúzus)
- Váratlan kedvező hatás

Hogyan tudják felügyelni a gyógyszerhatóságok a gyógyszereket engedélyezésük után?

A gyógyszerhatóságok akkor engedélyeznek egy gyógyszert, ha a klinikai vizsgálatok eredményei azt mutatják, hogy az alkalmazásából származó előny meghaladja a kockázatokat. A klinikai vizsgálatokban viszonylag kevés beteg és csak korlátozott ideig vesz részt. A vizsgálatokban részt vevő betegeket alapos körültekintéssel választják ki és szorosan szabályozott körülmények között ellenőrzik állapotukat. A valós életben azonban a klinikai vizsgálatokban részt vevő betegeknek sokkal nagyobb számú csoport alkalmazza a gyógyszereket, akik egyéb betegségben is szenvedhetnek, illetve más gyógyszereket is szedhetnek. Előfordulhat, hogy néhány kevésbé gyakori mellékhatás csak gyógyszer hosszabb távú és több betegnél való alkalmazás során jelentkezik. A fent említett okok miatt rendkívül fontos a gyógyszerek monitorozása az után is, hogy forgalomba kerültek. A forgalmazók (nagy- és kiskereskedők) és a hatóságok rendszeresen gyűjtik a forgalomban lévő gyógyszerekkel kapcsolatos információkat annak érdekében, hogy valós életbeli alkalmazásáról tapasztalatokat szerezzenek. Ezen információkat az európai szabályozó hatóságok szorosan figyelemmel kísérik, hogy megbizonyosodjanak arról, hogy a gyógyszerek alkalmazásából származó előnyök továbbra is meghaladják a kockázatokat.

Az Európai Unióban ugyanazokat a módszereket alkalmazzák a gyógyszerek monitorozására annak érdekében, hogy az egyes tagállamokban gyűjtött információt a többi gyógyszerhatóság is felhasználhassa. Ez az eljárás lehetővé teszi a hatóság számára, hogy széleskörű ismeretekre támaszkodva hozzon döntéseket, valamint, hogy a betegek biztonsága érdekében szükség esetén gyorsan intézkedjen, például figyelmeztesse a betegeket és az egészségügyi szakembereket, vagy korlátozza a gyógyszer alkalmazását.

Miben különböznek a ritka betegek gyógyszerei a gyakori betegségek gyógyszereitől a gyógyszerészet szempontjából?

Ez a kérdés nem válaszolható meg egyszerűen. Itt több szempontot, kérdést kell megvizsgáljunk.

- Amennyiben már ismerjük a diagnózist és a kórlefolyást, van-e lehetőségünk kívülről bevitt anyaggal beavatkozni?
- Van-e annyi ritka beteg, akiken a gyógyszeres terápiát, új technológiát kipróbálhatjuk?
- Ha már van megfelelő számú beteg, akkor milyen költségekkel kell számolnia a gyógyszer-hatóanyag kutatóinak, majd a gyógyszer előállítóinak, a finanszírozónak? Számolható-e egyáltalán megtérülés, azaz a bevételek fedezik-e a ráfordításokat?
- A finanszírozó képes-e néhány beteg érdekében nagyobb összeget elkülöníteni a társadalmi javakból, az államháztartás számára történő befizetésekből?
- A kevés betegszám miatt klasszikus humán klinikai vizsgálatokra nem minden esetben van lehetőség, ezért kiemelten fontos kérdés, hogyan mérhető, értékelhető a gyógyszer hatásossága, illetve a terápia eredményessége?

Sok ritka betegség hátterében valamilyen genetikai eredetű elváltozás található. Hogyan tud ezzel a jelenséggel megbirkózni a gyógyszerészet?

A gyógyszerészet is egyre fokozódó fejlődésen megy át. Amíg az elmúlt 100 évben a kémiai alapú, elsősorban a megfelelő hatóanyag kifejlesztésén illetve orvosok, gyógyszerészek általi alkalmazásán

(gyógyszerelésen) volt a hangsúly, így az utóbbi évtizedekre a gyakori betegségek kezelésére már sikerült megnyugtató megoldást adni. A jelen kor a biotechnológiáról szól, amely sokrétűbb megoldásokat kínál mind a kutatási, mind az előállítási oldalon, bár ezek jóval költségesebb eljárások. Századunk második negyede várhatóan már a géntechnológiai kora lesz. A géntechnológia biztosabb választ fog adni a genetikai betegségekre. Az ezt követő korszak a nanotechnológiai korszaka lesz, de ezeknek a gyógyszereknek a várható hatása a jelen korban alig jósolható meg, egyelőre csak hipotézisek léteznek.

Egyvalamit már most leszögezhetünk: a mai klasszikus gyógyszerészet jelentős változáson fog átmenni, ha önálló szakmaként fenn akar maradni. Reálisabbnak látom egy genetikai, technológiai és gyógyszerészi komplex tudomány kifejlődését.

Meg lehet-e oldani egy ritka beteg gyógyítását pusztán gyógyszerekkel?

A válaszomat a beszélgetésünk elején már megadtam, csak ott az árva készítmények esetében beszélgettünk erről. Határozottan állítom: nem lehet. Együtt kell gondolkodni az orvosnak, a genetikusnak, a gyógyszerésznek, a dietetikusnak, a gyógytornásznak, a védőnőnek és még sorolhatnánk sok egyéb szakértőt, akiknek lényegében holisztikus megközelítést és szoros szakmai együttműködést kell tudni kialakítani a valóban hatásos terápia érdekében. A ritka betegségek szakértői központjainak létrehozásával ez az elvárás reményeink szerint teljesülni fog.

Talán fölösleges – a fentiek előrebocsátása után – hangsúlyozni, hogy az igen drága diagnosztikai és terápiás eljárások csak a megfelelő szakértelem, célzott alkalmazás és jártasság birtokában válhatnak költséghatékonyá, vagy igazolhatóvá az azok anyagi háttérét megteremtő adófizető többi polgár szemében. Ezért nagyon fontos a diagnosztikai, terápiás központokba koncentrálni az erőket, az átfedések elkerülése, a ritka betegségek kutatási programjainak monitorozása céljából is.

Ismert tény a ritka betegek körében, hogy ugyanazon ritka kórkép esetében is nagyon különböző lehet a betegek állapota, különböző kísérő betegségek, társult krónikus elváltozások miatti tünetegyüttesek sokszor szinte felismerhetetlenné teszik a már enciklopédikusan egyébként leírt ritka diagnózis felismerhetőségét. Hogyan lehet akkor ilyen bonyolult együttthatók mellett, tulajdonképpen személyre szabni a gyógyszeres terápiát?

A kérdés bonyolult, a választ próbálom egyszerűbben megvilágítani. Egy komplex tünetcsoportra, vagy kórképre nem lehet olyan komplex gyógyszert elvárni, mint egy multivitamin. Ami farmakológiailag (gyógyszeresen) befolyásolható, ott gyógyszert fognak alkalmazni, ahol ez nem lehetséges, ott más szakterület ismerői avatkoznak be. Mindezek összefogásának szintén a Szakértői Központok lehetnek az összefogói.

Ha ennyire bonyolult és sok évet igénybe vevő egy ritka betegségre hatóanyagot előállítani, elképzelhető az az eset, hogy amikor a Szakértői központban a klinikusok megkérdezik a gyógyszerészüket, akkor ő a gyakori betegségekre kifejlesztett gyógyszert javasolhatja?

Bizonyos esetekben igen, azonban ezeknek a lehetőségeknek száma igen csekély. Ha másképp lenne, most nem beszélgetnénk erről. A problémát fokozza, hogy a megtérülés még mindig az egyik

legfontosabb szempont a gyártók számára. Napjainkban világszerte vannak ki forgalomból egy egyébként biztonságos és hatásos készítményt, pusztán mert túl kicsi a betegszám. Költőinek tűnhet a klinikai gyógyszerész részéről is a kérdés: mi lesz azokkal a készítményekkel, ahol még kevesebb a várható betegszám? Hiszen éppen a tavalyi edinburghi konferencián hallottuk a brit előadótól, hogy utóbbi időben elkezdtek alkalmazni az ún. „nagyon ritka” („ultra orphan”) kategóriát, ahol olyan kórképeket is elkülönítenek a csoporton belül, ahol az előfordulási gyakoriság < 1:10000 lakos.

Hogyan képzelhető el az individuális, személyre szabott gyógyszerkészítés? Lehet, hogy nem is gyógyszerészek, gyógyszervegyészek fogják a jövő gyógyszereit előállítani?

A jövő nagy kérdése lesz még, hogy ki is készíti majd el ezeket a készítményeket. Az egyetemi (graduális) oktatás még a mában gondolkodik. A közforgalmú gyógyszertár sajnos a kereskedelmi szinten maradt meg, amíg a személyre szabott gyógyszerek előállítása nagy technológiai eszközigényt, és komoly személyi felkészültséget igényel majd. A genetikai laboratóriumok megfejtik a kódot, de a gyártóüzemek java része még nincs felkészülve a fejlett terápiás készítmények előállítására. A jövő kérdése, hogy a komoly megtérülésre dolgozó gyárak fel tudnak-e készülni darabos előállításra vagy a néhány éve futurisztikusnak tűnő, ma már valós gyakorlatként látott 3D-s gyógyszernyomtatásra? Mindez a jövő nagy kihívása, de már ma kell újragondolni a folyamatokat.

Napjainkban alapvető elvárás a betegszervezetek részéről, hogy aktív szereplői legyenek a gyógyszerfejlesztéseknek is és még szorosabb legyen a kapcsolatuk a gyógyszerészekkel, különösen a klinikai gyógyszerészettel. Ha valóban komolyan vesszük ezt az elvárást, milyen szerepet tölthet be valójában egy ritka beteg a gyógyszer innovációban illetve a gyógyszerbiztonságban a gyógyszerbiztonsági vezető gyógyszerész szemével nézve?

Szükségünk van minden adatra, ami a lehetséges betegszámot, illetve a hatások és mellékhatások megélésével, a finanszírozhatósággal és a hozzájutáshoz való lehetőségekkel kapcsolatos. Fontos viszont, hogy a betegszervezetek is szervezettek legyenek, tudjanak (legalább páran) megfelelően kommunikálni. Fontos, hogy a betegszervezetek tudatosan és adatvédelmi szempontból is biztonságos kommunikációs csatornákat, főleg internetes közösségi médiumokat használjanak. A fejlesztésekbe, kutatásokba pedig célszerű olyan tagokat, betegképviselőket bevonni, akik erre megfelelően felkészültek. Tehát újra a már említett képzés, betegoktatás fontosságát tudom csak kihangsúlyozni.



Annak ellenére, hogy az OGYÉI már tartott oktatást a betegszervezeteknek, a Beta fórumai is rendszeresek, én mégis hasznosnak tartanám, ha legalább a Ritka betegségek szakértői központjaiban is, a maguk betegségeire fókuszáltan olyan betegoktatásokat szervezhetnének, amelybe a klinikusok és a klinikai gyógyszerészek mellett a genetikusokat, diagnosztikai szakembereket, az orvos- és gyógyszerész hallgatókat valamint a betegek egyéb segítőit (pl. rehabilitációs és életmód terapeuták, dietetikusok, ápolók, gondozók) is bevonják. Ugyanis az in vivo készítmények, diagnosztikumok, gyógyszerek, egyéb terápiás készítmények mindaddig amíg az ember tápcsatornájától kezdve a vérkeringésén át a neurohumorális rendszerén keresztül fejtik ki a hatásukat, számos egyéb vagy hasznos vagy zavaró már oda bejuttatott anyaggal (étel, ital, nikotin, drogok, stb.) vagy más terápiás hatások eredményével (pl. sugárkezelések, mágneses rezonancia, lézersugarak, meditációs technikák, stb.) találkoznak, azokkal vagy hasznos vagy káros kapcsolatot alkotva. Miért ne lenne fontos tehát ezeknek az egyéb, sok esetben komplementer terápiáknak a képviselőivel is szoros szakmai kapcsolatba kerülniük, akár közös képzésekben részt venniük a gyógyszerészeknek? Célszerűnek látszik az is, hogy ezek az oktatások idővel akkreditáltak legyenek, valamint az oktatásokat szinten tartás végett megismételjék mind a betegszervezetek, mind a szakértői központok.

Köszönjük a hasznos gyógyszerési tanácsokat!

Én is köszönöm a lehetőséget!

IRODALOM

Az interjúkérdésekhez felhasznált irodalom és a beszélgetésben elhangzott hivatkozások (az elektronikus letöltések fellelhetősége 2017. augusztus 21-i állapotot mutatnak)

ECRD THE EUROPEAN CONFERENCE ON RARE DISEASES & ORPHAN PRODUCTS, EDINBURG, 2016. MÁJUS 26-28. - [HTTP://WWW.RARE-DISEASES.EU/ABSTRACTS/](http://www.rare-diseases.eu/abstracts/)

European Commission: Enterprise and industry. Platform on access to medicines in Europe. Mechanism of coordinated access to orphan medicinal products. Key conclusions and recommendations.

http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm

European Commision: Orphanmedicinal products -

https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/orphan_drugs_enhttps://ec.europa.eu/health/rare_diseases/orphan_drugs_en

European Medicines Agency: Orphan designation - [http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp)

[curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp)

Europlan projekt - <http://www.europlanproject.eu/>; <http://www.rirosz.hu/szovetsegrol/programjaink/europlan>

EURORDIS: What is an orphan drug? <http://www.eurordis.org/fr/content/quest-ce-quun-%c2%abmedicament-orphelin%c2%bb>

Kosztolányi, György: Hungarian National Plan and Strategy for Rare

Diseases. [Ritka Betegségek Nemzeti Terve.] Orv. Hetil., 2014, 155 (9), 325–328.

Mentőöv Információs Központ Árva gyógyszerek oldala - <http://mentoov.rirosz.hu/all-project-list/arva-gyogyszerek/>

Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő (volt OEP) – Finanszírozási protokollok és a Publikus Gyógyszertörzs (PUBHA) oldalak

http://www.neak.gov.hu/felso_menu/szakmai_oldalok/finanszirozasi_protokollok

http://www.neak.gov.hu/felso_menu/szakmai_oldalok/gyogyszer_segedeszkoz_gyogyfurdo_tamogatas/egeszsegugyi_vallalkozasoknak/pupha/

Vegleges_PUPHA.html Orphanet adatbázis – Árva gyógyszerek portál <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Drugs.php?lng=EN>

Ritka Betegségek Világnapja, 2017 Debrecen - <http://ritkanap.rirosz.hu/ritka-nap-2017/program-2017>

Szegedi M., Molnár M.J., Boncz I., Kosztolányi Gy.: Hangsúlyeltolódások a hazai gyógyszerek finanszírozásában. A ritka betegségek kezelésére szolgáló árva gyógyszerek támogatása. Enzimptóló kezelések finanszírozása hazánkban. Orv. Hetilap, 2014, 155 (44), 1735–1741.

Szerk. közlemények Hazánk és Közép-Európa első Ritka Betegségek Tanszéke a DEOEC-en. Összefogás a gyorsabb diagnosztizálásért, Medical Tribune. 2009, 7, 10.

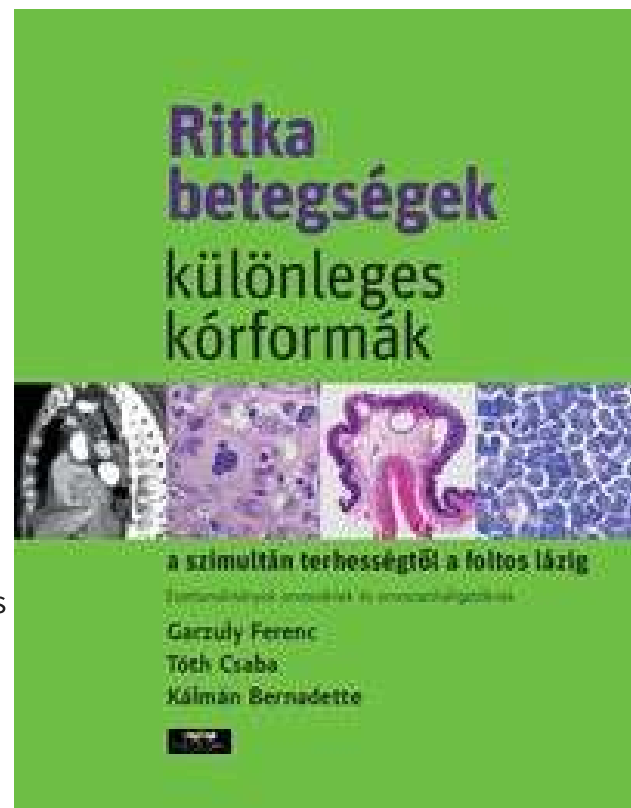
Van Weely, S., Leufkens, H. G.: Priority medicines for Europe and the world „A public health approach to innovation”. Background Paper 6.19 Rare Diseases, 2013, 6, 19–6–19–8.

ZATIK J,PÓKA R,BORSOS A,PFLIEGLER Gy.: Variable response of Hermansky-Pudlak syndrome to prophylactic administration of 1-desamino 8Darginine in subsequent pregnancies. Eur. J Obstet Gynecol Reprod Biol 2002, 104, 165-166.

BÖNGÉSZŐ FEJEZET A RITKÁK KÖNYVESPOLCÁRA

Garzuly Ferenc, Tóth Csaba, Kálmán Bernadette: Ritka betegségek, különleges kórformák a szimultán terhességtől a foltos lázig

A könyv alcíme szerint „Esettanulmányok orvosoknak és orvostanhallgatóknak”. Én azonban ajánlom mindenkinek a könyvespolcára, aki csak közelébe kerül a ritka vagy diagnózis nélkül élő betegeknek vagy betegségeknek, legyen az a gyógyszereket kutatója, az érintett beteg ápolója, gondozója, szociális segítője, a betegszervezet, de akár az újságíró. A szerzők jelenlegi és előző könyvei ritkán előforduló vagy különleges formát öltő betegségeket mutatnak be, a szombathelyi Markusovszky Egyetemi Oktatókórház kazuisztikai (esetismertetési) konferenciáin megbeszélte kóreseteket, a másodikként megjelent könyvben a Debreceni Egyetem Ritka Betegségek Tanszékének hasonló eseteivel együtt. A kiadvány hiányt pótló mű az orvosok és orvostanhallgatók képzésében, mert az esetorientált továbbképzést szolgálja: a betegségek itt nem egyes orvosi szakterületekbe zártan és nem szimpla felsorolásban szerepelnek, hanem komplex egységükben, hétköznapi megjelenésükben, a betegek panaszaival, kórjeleivel, vizsgálati leletekkel, radiológiai és egyéb képalkotó diagnosztikus felvételekkel, szövettani, molekuláris biológiai és patológiai eltérésekkel együtt. Az orvosi adatok sok olyan emberi sorsot tükröznek, olyan betegeket mutatnak be kiszolgáltatott helyzetükben, esetleg halálos fenyegetettségükben, amelyekben lehet, hogy a mienkéhez hasonló történésekre ismerünk. Számunkra, ritka betegséggel élők számára biztató a könyv azon szándéka, miszerint a beteg történetek – és különösen fontos ez a ritka betegségek szempontjából – élményszerűek legyenek, érzelmeket ébresszenek, és ezért tartósan rögzüljenek, hogy az orvosi tevékenységek ezekben a különleges helyzetekben is betegközpontúak, ugyanakkor eredményesek lehessenek. A könyv bárki számára megvásárolható, a RIROSZ könyvtárába egy internetes könyvtérkéskéntől (webáruház) szereztük be kedvezményes áron



Ritkán beteg? **vagy** **Ritka** beteg?

Kedves Érdeklődő!

Kitűnő hírünk van az Ön számára, ha

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

Létrejött Magyarországon a **Mentőöv Információs Központ a Ritka Betegekért**

Forduljon hozzánk bizalommal, ha ritka betegséggel kapcsolatban

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

mentőöv



SEGÉLYVONAL
A RITKA BETEGEKÉRT
061 790 45 33

Elérhetőségeink:

www.mentoov.rirosz.hu
mentoov@rirosz.hu

IMPRESSZUM

Ritka és Veszélyeztetett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége

1089 Budapest Orczy út 2.

Adószám: 18192328-1-42

Bankszámlaszám: 11600006-00000000-22346111

Telefon: +36 1 790 4532

E-mail: info@rirosz.hu

www.rirosz.hu

Megbízott főszerkesztő: Becskeházi-Tar Judit

Tördelés: Boncz Beáta

Lektorálás: Pogányné Bojtor Zsuzsa, dr. Pogány Gábor, Prof.Dr. Pfliegler György (53-68. o.)

Felhasznált képek

A cikkekhez tartozó képek a szerzők által beküldött alkotások, illusztrációk.

A címlapkép, ill. a 3., 22. és 47. oldalon található képek a "Ritka Betegek Boldog Pillanatai 2017." c.

fotópályázat nyertes alkotásai. Készítették (soorendben): Pap Nóra, Pap Nóra, Polgár András, Vágott Adrienn, dr. Horváthné Lehel Krisztina. 45. oldalon minden kiállított kép megtekinthető.

A 4., 10., 12., 17., 20., 21. oldalon található rajzok, festmények a "Ritka Szépségek Gyűjteménye" c.

művészeti pályázatra beérkezett munkák. A pályázatot a Cri du Chat Baráti Társaság szervezi a RIROSZ-szal együttműködésben. A képeket válogatta: Bencsikné Mayer Mónika. A képek és alkotóik sorrendben: Kovács Mónika: Hol a hiba? (2017.), Kiss Orsika: Jaj, a DNS-m! (2011.), Suha Réka: Réka és a kórház (2012.), Tóth Nikolett: Víziló dalárda (2016.), Balázs Gergely: Szitakötők (2016.), Máté Dorka: Katica és a kezelés (2010.)

2017. szeptember



KÖSZÖNJÜK TÁMOGATÓINK, PARTNEREINK, ÖNKÉNTESEINK MUNKÁJÁT,
AMIVEL HOZZÁJÁRULTAK PROGRAMJAINK MEGVALÓSULÁSÁHOZ ÉS
MŰKÖDÉSÜNK FELTÉTELEINEK A MEGTEREMTÉSÉHEZ!

TÁMOGATÓINK 2016-2017. ÉV SORÁN



Fogyatékos Személyek
Esélyegyenlőségéért
Közhasznú Nonprofit Kft.



EMBERI ERŐFORRÁSOK
MINISZTERIUMA



Nemzeti
Együttműködési
Alap

