

RITKÁK

RITKA ÉS VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGSEL ÉLŐK ÉS TÁMOGATÓ SZERVEZETEIK



A ritka betegségek fogalma – tizenhat évvel egyesült államokbeli felbukkanása után – Európában az előző évezred utolsó évében jelent meg, az Európa Tanács (1295/1999/EC) határozatában. A „ritka” ismertetőjegy azonban csak az egyik meghatározója az ide tartozó jelentős betegség- és betegcsoportnak, hiszen az „árva”, a „nem, vagy alul diagnosztizált”, a „komplex” vagy az „elhanyagolt” nem kevésbé kifejező jelzők, más-más szempontot kiemelve. Valóban így volt, bár hazánkban – s így akár úttörő is lehet bizonyos vonatkozásban – már 1964-ben „Ritka betegségek” címmel jelentetett meg kézikönyvet, neves szerzőket felkérve Braun Pál.

Abban, hogy a fenti jelzők egy része ma már bizonyosan nem vagy legalábbis nem általánosan igaz, döntő szerepük van a betegeknek, betegszervezeteknek és olyan elhivatottsággal, küldetésstudattal rendelkező „civilnek”, mint Pogány Gábor dr. és Munkatársai. Munkásságuk nyomán az eltelt két évtizedben semmiből, esetenként még a szakma, „a Céh” meg nem értésétől is kísérvé épült fel a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége, a RIROSZ, amely mára a ritka betegségek korszerű és empatikus ellátásának megkerülhetetlen, a határokon túl is ismert tényezőjévé vált, amire csak egy példa a norvég pályázati alaphól létrehozott és működtetett Mentőöv Információs Központ. Tevékenységük igen sokrétű, a megfelelő rendelőbe és szakemberhez jutás elősegítésén túlmenően a betegek és családtagjaik szociális helyzetének javításától a Ritka Betegségek Világnapok szervezéséig, amelyek kitűnő alkalmak a társadalom és a politikai döntéshozók figyelmének időről-időre a ritka betegséggel élők iránti irányítására.

„Verba volant, scripta manent” mondták a rómaiak és igazuk van ma is, sőt még azt is hozzátehetjük ehhez, hogy nemcsak a szóra igaz, hogy elszáll, az elektronikus írások sem nyújtják és talán soha nem is fogják azt adni, amit egy szépen szerkesztett, „örök” időknak szánt mondatokat tartalmazó papíralapú könyv, kiadvány nyújt. Ezért (is) fontos, hogy ez az alapos és gondos, minden bizonnyal időtálló mű megszülethessen és reményeim szerint sokakhoz eljut. Jó szívvel és meghatottan ajánlom.

Dr. med. habil. Pfliegler György
ERN Tagállami Testületi képviselő
Debreceni Egyetem Klinikai Központ
Ritka Betegségek Szakértői Központ



ISBN 978-615-00-4577-1

RITKA ÉS VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGSEL ÉLŐK ÉS TÁMOGATÓ SZERVEZETEIK



RITKA ÉS VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGSEL ÉLŐK
ORSZÁGOS SZÖVETSÉGE
2019

RITKÁK

RITKA ÉS VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGGEL ÉLŐK ÉS
TÁMOGATÓ SZERVEZETEIK

RITKÁK

RITKA ÉS VELESZÜLETETT
RENDELLENESSEGGEL ÉLŐK ÉS
TÁMOGATÓ SZERVEZETEIK



Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége
2019.

RITKÁK

RITKA ÉS VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGGEL ÉLŐK ÉS TÁMOGATÓ SZERVEZETEIK

Második, átdolgozott kiadás.

Készült a kiadványban szereplő szervezetek közreműködésével, a Miniszterelnökség, az Emberi Erőforrás Támogatáskezelő, és a Nemzeti Együttműködési Alap támogatásával, a NEA-E-18-0237 számú pályázat segítségével.

A pályázat címe: A szervezet tevékenységének, céljai megvalósításának, valamint Információs Központ működésének támogatása.



**Szerkesztette: Becskeházi-Tar Judit, Boncz Beáta,
Fogarassy Eszter, Dr. Pogány Gábor
ISBN: 978-615-00-4577-1**

Kiadja a RIROSZ (Ritka és Veleszületett
Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége).
1089 Budapest, Orczy út 2.

Honlap cím: <http://www.rirosz.hu>

Felelős kiadó: Dr. Pogány Gábor, a RIROSZ elnöke
e-mail: info@rirosz.hu

GrafitART Nyomda Kft.
6000 Kecskemét, Akadémia körút 20. 1/31.
telefon: +3676/505 205
email: info@grafitart.hu
honlap: <http://www.grafitart.hu/>
(Felelős vezető: Hegedűs József)

Budapest, 2019.

KÖSZÖNTŐ

Hihetetlen, de már 12 év telt el azóta, hogy e könyv első kiadása megszületett! A RIROSZ, a Ritka Betegségek és Veleszületett Rendellenességek Országos Szövetsége megalakulásával egyidejűleg készítettük el, hogy a könyv is hozzájáruljon a társadalom tájékoztatásához, a tévhitiek elosztatásához és ahhoz, hogy még jobban tudjuk segíteni a körülöttünk élő érintetteket.

Célunk volt, hogy a sok hiánypótló ismeret közreadása mellett, közérthető bemutatkozási lehetőséget teremtünk a "ritka" betegségekre számára. Így a RIROSZ-t megalapító nyolc betegsége mellett még négy frissen belépett mutatkozhatott be akkor.

Most a RIROSZ-nak már 54 tagszervezete van! Közös munkánkknak köszönhetően létrejött a Ritka Betegségek Nemzeti Terve, a ritka betegségekre vonatkozó 2020-ig szóló, egészségügyi szakpolitikai stratégia. Végrehajtása során kinevezésre kerültek a Ritka Betegségek Szakértői Központjai, majd Európai Referencia Hálózataik. Létrehoztuk a „Mentőöv Információs Központot és Segélyvonalat” a RIROSZ működtetésében. Sok fontos dolog történt, melyekről ismét érdemes egy összefoglaló könyvben tájékoztatni az érdekelteket.

Ugyanakkor a ritka beteg, a családja, és a velük foglalkozó szakemberek még most is sokszor ismeretlen, megoldhatatlannak, szinte lehetetlennek tűnő akadályokkal birkózik, míg megtanul „térkép nélkül közlekedni egy sivatagban”. Mindennek ellenére az utóbbi évtizedekben a küzdelmes hazai és nemzetközi együttműködés eredményeként jelentős haladás történt ezen a korábban elhanyagolt területen is! Így a „sivatagba kerülést” ugyan nem tudjuk elkerülni, de térképet, szótárt és túlélő felszerelést már sokszor kézbe tudunk adni.

Ehhez kíván hozzájárulni e könyv második kiadása, segítve a még jobb, hatékonyabb probléma megoldást, hogy a RITKÁK és családjaik a mindennapok terheit könnyebben viseljék, életminőségük jobb legyen és boldogabban éljenek.

Bízunk benne, hogy az olvasóink hasznára válik ez a kiadvány. Ezúton mondunk köszönetet mindazoknak, akik segítették a megjelenését!

Dr. Pogány Gábor
A RIROSZ elnöke

A RIROSZ TAGSZERVEZETEINEK BEMUTATKOZÁSA – AVAGY, MINT A MÉHEK A KAPTÁRBAN

„Nem egy-két ember feladata, hogy a világ összes problémáját megoldja. Mindannyiunknak hozzá kell tennünk a magunk kis darabkáját a puzzle-hoz. Nem a jó élet, a kényelem a lényeg, hanem hogy mi az, ami megszólít, amiért tenni szeretnél?”

A felvezető idézet Matt Wiley, amerikai festőművésztől származik. Néhány évvel ezelőtt elhatározta, hogy szerte a világban összesen 50 ezer köztéri képet fest meg a méhek életéből saját költségén. Már az első néhány alkotással felhívta magára a világ figyelmét, a támogatók száma azóta is napról napra nő. Van köztük emberbaráti önkéntes, a művész, iskola, természetvédő, veterán harcos, vállalat tulajdonosa, de betegszervezeti aktivista is. Így jött létre a „**The Good in the Hive**” nevű közösségi projekt. *„Az a Jóság, ami a kaptárban megtapasztalható mintaként szolgálhat az emberek alkotta közösségeknek is, hogyan kéne szerveződniük”* – fejtí ki az egyik interjúban a művész.



Mi adta az ösztönzést, hogy elinduljon egy ilyen világméretű akció? Matt egy méhecske haláltusájának véletlenül lett a szemtanúja, ezt követően elkezdte tanulmányozni a méhek életét. A „**The Good in the Hive**” közösségi oldalán olvashatjuk, az alapító „jósága” a méhek küzdelmével kezdődött. *„Egy olyan tulajdonságukat fedeztem fel, ami teljesen lenyűgözött. Képesek meghalni azért, hogy megvédjék társaikat, akár el is pusztulnak a kaptáruk megmaradása érdekében. Ezt jelenti a kezdeményezés neve is.”*

A művész és hozzá csatlakozó önkéntesek, aktivisták a méhkaptárt az emberek alkotta közösségek metaforájának tekintik. A projekt fő célja, hogy a jóért való tettrekészségre inspirálja az embereket az őket körülvevő természeti világ, kiemelten a méhek közösségének a segítségével. A méhek ugyanis a kaptárban kollektíven „gondolkodnak”, immunrendszerük is kollektív, mint ahogyan az egyén egészsége, jól léte is a kollektivitáson alapul: *„Arról van szó, hogy emlékezzünk arra, hogy a világon minden alkotás a zúzáson, a nagy robbanáson, egy nagy átalakuláson keresztül keletkezik, amiben ha felfedezzük a játékosságot, akkor még a legkilátástalanabbnak tűnő kór, a ma még ismeretlen betegség, a nem látható remény is lehet holnapra örömteli, ha a gyógyulás érdekében bizalommal fordulunk a közösséghez”.*

Függetlenül attól, hogy ez a közösség egy méhkaptár, vagy emberek közössége – legyen az a gyerekek egy iskolában, közösen kirándulók csoportja, vagy akár egy ritka beteg csoport – az egyének egészsége, boldogsága és sikere a csoporton belüli kapcsolatokon, mint egy magasabb rendű létminőségen alapul.

Matt Wiley vállalása, az 50 ezer alkotás sem a véletlen műve: a közösség tagjai úgy gondolják, mint ahogyan legalább ennyi méh szükséges egy virágzó, egészséges kaptárhoz, ugyanúgy legalább ennyi helyen kell ott lennie a világ térképén a mozgalmat hirdető festményeknek. Az elmúlt 3 évben több mint 3000 festmény készült el, és miután egyre több az adományozó, így a kitűzött 15-20 év úgy tűnik elég lesz a kitűzött célok eléréséhez (lásd a képen).

E kötet egyik szerkesztőjeként őszinte rácsodálkozással olvastam a tagszervezeteink bemutatkozóját. Akár egy nyüzsgő méhkaptár! Örömteli, hogy az előző kiadványhoz képest nőtt a méhsejtek száma is. Arra is büszke vagyok, hogy a hasonlóságunkat, a „ritkaságunk közös ügy”-ét vállalta mindenki azzal, hogy a megadott formai és tartalmi szempontok szerint készítették el a bemutatkozójaikat. Az egyediséget pedig igyekezett mindenki a maga betegcsoportjának sajátosságai alapján mások számára is követhetővé tenni. Kívánom, hogy hasonlóképpen növekedjünk és erősödjünk, mint a „**The Good in the Hive**” közösség jósága terjed, a **RIROSZ** sikere pedig hasonló méreteket öltjön a tagszervezeteinek, és azokat alkotó ritkáknak az egyéni sikertörténeteit által!

Becskeházi-Tar Judit



„Előbb csináld azt, ami szükséges, utána azt, ami lehetséges, és máris azt fogod csinálni, ami lehetetlen.”

Assisi Szent Ferenc

A RITKA BETEGSÉGEK HAZAI SZERVEZETE – A RIROSZ

Dr. Pogány Gábor

A RIROSZ MEGALAKULÁSA



Az egészségügyben tevékenykedő civil szervezetek száma viszonylagosan alacsony [1]. Különösen igaz ez a ritka betegségek szervezeteire. A meglévő szervezeteket ugyanakkor a hatalmas igény és a nehéz feladat a hatékonyabb, professzionálisabb működés és stratégiai megközelítés irányába kényszerítette, ami leginkább a nemzeti és nemzetközi kooperáció révén valósítható meg. A Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége (RIROSZ) hosszú évek előkészítő munkája után nyolc alapító betegszervezet összefogásával 2006 májusában mégis csak megalakult. A RIROSZ közhasznú egyesület, ernyőszervezet, mely a ritka betegekkel foglalkozó civil szervezeteket fogja össze, problémáikat úgy hazai, mint európai szinten képviseli. A ritka betegségekkel élőknek számos rendkívüli, de közös nehézséggel kell szembenézniük, melyekkel ritkaságuk révén egy-egy csoport egyedül nehezen tud megbirkózni. Ezért jött létre a RIROSZ, mely egy érintettek, szülők által létrehozott civil szervezet.

Az elérni kívánt célok már hosszú idő óta nyilvánvalók voltak:

- egy kritikus tömeg elérése a döntéshozók és a társadalom szempontjából,
- a lehető legtöbb, különböző ritka betegbetegségben szenvedő ember képviseletének biztosítása,
- együttműködés, források koncentrálása, jobb munkamegosztás,
- egység, összefogás, mérsékeltebb verseny,
- nagyobb befolyás a nemzeti hatóságokra és politikusokra,
- tapasztalatok átadása, az információ, és a jó gyakorlatok megosztása,
- a ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretek terjesztése,
- a hazánkban ritka betegségekkel élők érdekeinek nemzetközi képviselete.

Az ernyőszervezet alapítóinak ugyanakkor olyan sok nehézséggel kellett megküzdeniük, amik csak hosszú évek múltán tették lehetővé a megalakulást. Ilyen gátló tényezők voltak az alábbiak:

- idő és energia hiánya
 - a résztvevőknek meg kell küzdeniük a betegséggel,
 - helyt kell állniuk a munkahelyükön, a karrierépítésben,
 - törődniük kell a családi életükkel,
 - menedzselniük kell a saját betegség-specifikus betegségeiket
 - csupán a „maradék” időben – kezdhették el az ernyőszervezet létrehozását,
 - végül a „megmaradó” energiát és időt felhasználva – vehetnek részt a nemzetközi szervezet munkájában (EURORDIS).
- pénzhiány, pénzügyi bizonytalanság,
- a humán erőforrások hiánya: ritka a főfoglalkozású alkalmazott, nehéz az önkénteseket mozgósítani,
- túl sok adminisztráció és bürokrácia,
- a „betegbarát” társadalmi környezet hiánya.
- a „civilbarát” szociális környezet hiánya,
- politikai akarat és támogatás akadozása,
- a szervezetek közti együttműködés nehézségei – konfliktusok, széthúzás, versengés,
- a pályázati rendszer gondjai – túl nagy munka, túl sok önerő, személyes kapcsolatok függvénye, átláthatatlan elbírálás, igazságtalan rendszer, nem jól célzott, stb.,
- tagok alacsony cselekvési kedve, részvétele,
- szociális hátrányok, szegénység,
- konfliktusok egyéb szolgáltatókkal, szakemberekkel.

Az eredmény azonban megérte a sok erőfeszítést! A Szövetség napjainkban 54 betegségeztől és számos olyan egyéni tagból áll, akik aktívan tevékenykednek a ritka betegségek területén.

A RIROSZ KÜLDETÉSE, CÉLJAI

Társadalmi jövőkép szerinti álmunk, hogy a ritka betegségekkel küzdő emberek, teljes életet éljenek, legyen esélyük, lehetőségük a gyógyulásra.



A Szövetség küldetése a ritka betegséggel élők segítése és az őket szolgáló szervezetek támogatása:

- A hazánkban élő kb. 700 000 ritka és veleszületett rendellenességgel élő ember egyenjogú és teljes körű társadalmi beilleszkedésének elősegítése, érvényesítése és védelme.
- A hazai szervezeteik összefogása, tevékenységük segítése, összehangolása.
- A ritka betegségekkel kapcsolatos ismertség és tudatosság növelése, népegészségügyi kérdésként történő elismertetésük elősegítése.

- Közös programok szervezése a ritka betegséggel élők életének megkönnyítésére.
- A betegségekkel kapcsolatos tudományos és klinikai kutatások támogatása.
- A betegek szociális hátrányainak kompenzálására rehabilitációs és rehabilitációs szolgáltatások elősegítése és létrehozása.

Mindehhez főbb cselekvési területeink:

- küzdünk, hogy a ritka betegek számára is legyen **hozzáférhető** egészségügyi és szociális **ellátás**,
- dolgozunk a ritka betegek **egyenlő esélyeiért** a foglalkoztatás, oktatás, és mobilitás, stb. területeken, hogy a társadalom egyenlő tagjaiként élhessenek,
- részt veszünk a helytálló, szakszerű **információk terjesztésében**, a társadalom és az érdekeltek **figyelemfelkeltésében**,
- mindehhez javítjuk szervezetünk és tagszervezetei hatékonyságát, fenntarthatóságát.

TEVÉKENYSÉGEINK HÁTTERE

Ritka betegségnek tekintik hivatalosan azokat, amelyek legfeljebb egy embert érintenek 2000 fő közül, azaz Magyarországon legfeljebb kb. 5000 főt érintenek betegségenként. Összesen maximum 600 000 – 800 000 fő körül lehet az érintettek száma, akik 50-75 %-a gyermek. (Számításba veendő, hogy az idesorolt betegségek, állapotok igen jelentős része súlyos, veleszületett, gyakran folyamatosan romló állapot.). A megközelítőleg 8000 féle betegség miatt olyan rengetegen vannak, hogy **népegészségügyi prioritásként ők jelentik az egyik legnagyobb súlyos betegcsoportot [2]**, valamint az **egyik legnagyobb fogyatékos csoportot is!** Ez azt jelenti, hogy – a családtagokkal együtt – **kb. 2-2,5 millió ember életét befolyásolják valamilyen formában a ritka betegségek.** Ennek ellenére sem szervezetük, sem a szolgáltatásaik nem kapnak költségvetési soron támogatást, ellentétben a többi régebbi, hasonló fogyatékos szövetséggel! Pedig a legtöbbjükhöz képest több embert képviselnek.

Ennek az egyik oka, hogy az ellátó rendszereink számára „láthatatlanok”, mivel csupán kb. 250 ritka betegségnek van, tehát a zömüknek nincs, un. BNO (Betegségek Nemzetközi Osztályozási) kódja. Ezért a **súlyos ritka beteg óriási hátrányban van, még a gyakoribb betegségekhez képest is.** Az egyenként keveseket érintő betegségek ismereteinek hiánya miatt kevés a hozzáértő szakember, így sokáig nem kapnak diagnózist, ezért megfelelő kezelést [3, 4]. A **sok felesleges kezelés hatalmas terhet jelent az egészségügy számára is!** Nincsenek látható betegutak, nem találnak sorstársakra, kevés a kutatás, a gyógyszer, és az egészségügy, a szociális ügy, és az oktatásügy területén elérhető ellátás is [5], és mindezzel a minden oldalú erőforráshiány szélsőséges példáját is szolgáltatják! Ugyanakkor nekik is **joguk van a többiekével azonos esélyű gyógyuláshoz az igazságosság, egyenlőség és szolidaritás elve alapján!**

Az egészségügy útvesztői után a szociális háló útvesztőjében kezd bolyongani az érintett család a nehezen átjárható egészségügyi, oktatási és szociális ellátások rendszere miatt. Így sok területen hátrányt szenvednek, ellátatlansághoz, elszigetelődéshez vezetve.

A hazai egészségügyi és szociális rendszer, az utóbbi évek jelentős erőfeszítései ellenére, esetlegesen, területileg szórványosan és többnyire egyoldalúan látja el a ritka betegeket. A ritka beteget gondozó családok ezrei szembesülnek súlyos nehézségekkel az orvosi, oktatási és szociális segítséghez, támogatáshoz való hozzáférés terén. Ennek következtében ezek a családok háttérbe szorulnak, sok esetben elszigetelődnek vagy a társadalom peremére szorulnak.

Ezen az egész társadalmat érintő problémán igyekszünk segíteni szerteágazó tevékenységeinkkel.

EREDMÉNYEINK

A RITKA BETEGSÉGEK NEMZETI TERVE

Csak egy átfogó és hosszú távú stratégia biztosíthatja, hogy a rendelkezésre álló erőforrások célorientált szervezésével, fejlesztésével olyan rendszer alakuljon ki, ami a korai diagnózishoz való hozzájutást biztosítja, a betegek állapotát, több tudományt és szakterületet átfogó (multidiszciplináris) ellátással javítja, az élethez való jogukat biztosítja, miközben az érintett családok és a társadalom terheit racionalizálja. Ezért tűzte ki célul az Európai Unió, hogy 2013 végéig minden tagállamnak létre kellett hoznia egy ritka betegségekre vonatkozó Nemzeti Tervet / stratégiát [6].

Mivel az érintettek és családjuk számára kulcsfontosságú, hogy a Nemzeti Terv megvalósuljon, ezért szövetségünk célul tűzte ki létrehozásának támogatását, minden érintett: a diagnosztika, a kutatás, a betegszervezetek, a klinikusok, a gyógyszeripar, a végrehajtók, a média és a kormány képviselőinek bevonásával [7]. Így megrendeztük a Terv elkészítését elősegítő EUROTERTV konferenciákat (összesen már ötször), és létrehoztuk a Nemzeti Terv Koordinációját Elősegítő Bizottságát annak érdekében, hogy a Terv megszövegezésében lehetőleg minden – annak létrejöttében érdekelt – kulcsfontosságú érdekcsoport véleménye érvényesülhessen. **Mindennek köszönhetően hazánkban is határidőre megszületett a 2020-ig szóló *Ritka Betegségek Nemzeti Terve szakpolitikai stratégia* [8].** E szakmai program kidolgozása 2009 és 2014 között, minden érdekcsoport bevonásával, széleskörű egyeztetéssel, nemzetközi együttműködésben valósult meg, ami végeredményben az érintettek teljes egyetértését tükrözte. A projekt magyar honlapján [9] minden szükséges háttéranyag, a konferenciák összes anyaga, valamint az elkészített hivatalos dokumentumok is megtalálhatók. Hasonló szerepet tölt be a RIROSZ által évente megrendezésre kerülő Ritka Betegségek Világnapja is (minden év február utolsó hétvégéjén), mely tevékenyen segíti elő a kérdés újból és újból a nagyobb nyilvánosság számára hozzáférhetővé tételét [10]. A Stratégia angol verziója az Emberi Erőforrások

Minisztere engedélyével 2013 őszén kiküldésre is került az Európai Unió számára, azonban egy szükséges közigazgatási eljárás keretén belül itthon még nem került elfogadásra. A Ritka Betegségek Nemzeti Terve kitér a szakemberek megfelelő képzésére; a szükséges diagnosztikus eszközökkel, személyi és technikai háttérrel rendelkező szakértői központok létrehozására, racionalizált betegutak kialakítására, valamint a határokon átívelő egészségügyi ellátás megszervezésére is. A realitásokat figyelembe véve, nagyrészt a források átszervezését, összpontosítását, hatékonyabb felhasználását és szervezett működését jelenti. A hatékony betegutak szervezésével és Központokban történő ellátással rövidíthető a betegség felismerése és diagnosztizálása közt eltelt idő, elkerülhető a félrediaosztizálás, s így összességében és hosszútávon csökkenthetők az egészségbiztosítás és szociális ellátás költségei.

Sajnálatos, hogy költségvetés még mindig nincs hozzárendelve a Terv végrehajtásához, így a finanszírozást általánosságban az egészségügyi kiadások részeként kellene megvalósítani. Ráadásul intézményi átszervezések során folyamatosan változó államtitkársági szerkezetben a Ritka Betegségek Nemzeti Terv végrehajtása többször más és más Főosztályhoz került, ezért nehezen követhető, hogy hol, ki, miért felelős, mely feladatot hol lehet elvégezni.

A nehézségek ellenére, köszönhetően az elhivatott résztvevőknek, **a Nemzeti Terv sok pontja megvalósult:**

- A 141/2000. (VIII. 9.) számú kormányrendelettel módosult a Fogyatékosági támogatás (FOT) a súlyos kromoszómasérültek javára, akiknek a zöme szintén ritka kliens. Ez érinti a súlyos rokkantság megállapítását és revízióját, valamint az érintettek anyagi támogatását.
https://net.jogtar.hu/jr/gen/hjegy_doc.cgi?docid=a0000141.kor
- Az Emberi Erőforrások Minisztériumának 21/2014. (III. 20.) számú, a veleszületett rendellenességek bejelentéséről és nyilvántartásuk (VRONY) rendjéről szólórendeletét módosították (az élethosszig tartó adatgyűjtés és az Orpha kódok bevezetése érdekében).
https://net.jogtar.hu/jr/gen/hjegy_doc.cgi?docid=a1400021.emm
- A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásának elektronikus változata (e-VRONY) 2015-től működik az Országos Szakmai Információs Rendszer (OSZIR) részeként.
https://www.antsz.hu/felso_menu/temaink/vrony_rbk/evrony_bemutatasa.html
- Létrejött a Nemzeti Kapcsolattartó Pont (<http://www.eubetegjog.hu>), az Európai Parlament és Tanács 2011/24/ EU számú irányelve a határon átnyúló egészségügyi ellátásról, hazai jogrendbe illesztése során.
- 2015 nyarán a magyar Ritka Beteg Szakértői Központok hivatalosan kinevezésre kerültek.
- Így több egészségügyi szolgáltató csatlakozni tudott az Európai Referenciahálózatokhoz 2016-ban, melyek létrehozása történelmi jelentőségű

lépés, hiszen az EU megkezdte ezzel a nagyon különböző tagállami egészségügyi rendszerek harmonizálását.

- 2015 óta működik a ritka betegeket és szakembereiket segítő „Mentőöv” Információs Központ és Segélyvonal a RIROSZ fenntartásában, a „bolyongó” betegek, családjaik és a szakemberek megsegítésére. <http://mentoov.rirosz.hu>
- A magyar egészségügy szervezeti átalakítását követően a ritka betegségek egyértelműen megjelennek az Emberi Erőforrások Minisztériumának szervezeti és működési szabályzatában, továbbá e területhez felelősöket is rendeltek meghatározott munkaköri leírással. <http://www.kormany.hu/download/b/7e/21000/SZMSZ%20egys%C3%A9ges%20szerkezetben.pdf>
- Az EFOP-1.9.5-VEKOP-16-2016-00001 program elindulása a kora gyermekkori intervenció ágazatközi fejlesztéséről, ami óriási mértékben a ritka beteg gyerekekről szól (a TÁMOP 6.1.4 kiemelt Koragyermekkori program folytatása) <https://www.onyf.hu/hu/hivatal/projektek/2233-efop-1-9-5-vekop-16-2016-00001.html>
- Elindult a RitBetKut nevű, GINOP-2.3.2-15-2016-00039 számú kutatói pályázat (1,2 milliárd Ft keretösszeggel), mely 2017-től a ritka betegségek patogenézise (a betegség kifejlődése) kutatását, új diagnosztikai és terápiás eljárásokat megalapozó fejlesztések létrehozását célozza országos szintű összefogással. <https://www.u-szeged.hu/fejlesztisiprojektek/ginop-2-3-2-15-2016-170718-2/ginop-2-3-2-15-2016>, <http://pii.pte.hu/content/ginop-232-15-2016-00039>, <https://kancellaria.palyazatok.unideb.hu/hu/node/108>
- Elindult az Elektronikus Egészségügyi Szolgáltatási Tér (EESZT, <https://e-egeszseguy.gov.hu/eeszt>), mely a benne szereplő Orpha kódok miatt (az e-profil részeként) lehetővé teszi majd a sok ezernyi, eddig „láthatatlan” ritka betegség valóban láthatóvá tételét.
- A 2005. évi XCV. törvény módosításával lehetővé vált hazánkban is az új gyógyszerek „együttérző alkalmazása”, így a magyar betegek is kaphatnak kísérleti stádiumú, még nem törzskönyvezett gyógyszereket szükség esetén: https://www.ogyei.gov.hu/engedelyezes_elotti_gyogyszeralkalmazas
- A Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetében átadásra került, az országban másodikként, egy új fekvőbetegosztály a ritka betegek részére. <http://semmelweis.hu/genomikai-medicina/fekvobeteg-osztaly>
- Magyar szakemberek jelentősen hozzájárultak az ENSZ Ritka Betegségek Civil Szervezeti Bizottságának megalapításához, valamint az ENSZ-nek 2030-ig érvényes globális fenntartható fejlődési keretrendszere (Agenda 2030) elnevezésű akciótervének kidolgozásához, amely 17 fenntartható fejlődést szolgáló célkitűzést tartalmaz, amelyek közül 8 releváns az RB terület számára is.

A kétségtelenül pozitív és régen várt intézkedések mellett, valamint az RB páciensek, szervezeteik és a szakemberek erőfeszítései ellenére is sajnálatosan nyilvánvaló, hogy továbbra is **fennáll néhány rendszerhiba** [11]:

- Ezek az örvendetes fejlemények sokszor a nélkül jöttek létre, hogy az érintettek tudtak volna egymásról, mert központi irányítás nélkül, spontán módon történtek.
- Ennek fő oka, hogy a Ritka Betegségek Nemzeti Tervének egy közigazgatási eljárás keretén belüli formális elfogadási folyamata megakadt a magyar egészségügyi háttérintézmények átalakítása, átszervezése miatt.
- A Nemzeti Terv bevezetésének elősegítésére nem alakult végrehajtó bizottság, csak egy szakértői tanácsadó testület, amelynek összetétele hiányos, és még ez is csak részlegesen működik.
- Ezért a magyar egészségügyi szolgáltatók részvétele az Európai Referenciahálózatban nem teljes, és a földrajzi megoszlásukat tekintve sem egyenletes.

A RITKA BETEGSÉGEK SZAKÉRTŐI KÖZPONTJAI ÉS RÉSZVÉTELÜK AZ EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATOKBAN (ERN)

A Nemzeti Tervvel összhangban, több éves munka és egy kerekasztal megszervezése után, 2015 nyarán hivatalosan is kinevezésre kerültek az Egészségügyi, Szociális és Családügyi Miniszter 60/2003 rendelete alapján a *Ritka Betegségek Szakértői Központjai* a velük együttműködő kisebb gyógyító központokkal együtt (gyakorlatilag a négy orvosi egyetem e betegekkel foglalkozó hálózatai). Ez a tény azért volt örvendetes, mert így az ellátó helyek „láthatóbbá” váltak, a betegutak szervezése könnyebbé vált, és nem utolsó sorban lehetőségük nyílt így, a 2017-ben megalakult *Európai Referencia Hálózatokhoz* (ERN) történő csatlakozásra. A Szakértői Központoknak meg kell felelniük bizonyos, az Európai Unió RB Szakértői Bizottsága (EUCERD) ajánlásainak (24/10/2011). megfelelően felállított követelményrendszernek.

A Szakértői Központok biztosítják az RB páciensek problémáinak minél komplexebb, holisztikus szemléletű megközelítését, de ettől még számtalan akadállyal néznek szembe. Pl.: mindenütt nehéz a gyermekkori és a felnőttkori ellátás közti átmenet. A páciensek ellátása felnőttkorban, az idő előrehaladtával egyre nehezebbé válik, és azon sikeres betegszervezetek körében is gondot okoz, ahol jól megszervezték a gyerekellátást, mert nincs hová tovább lépni: alig létezik RB centrum felnőttek számára! A felnőtté váló betegek informálisan továbbra is a gyermekellátásba járnak vissza, ami annak túlterhelését okozza, és megterheli a költségvetésüket. Tehát a kifejezetten RB felnőttek számára nyújtandó szolgáltatások és ezek menedzselése létfontosságú! Ezek az ellátó helyek spontán alakultak ki, az ott dolgozó szakemberek érdeklődésének megfelelően, összehangolás, szabályozottság, és hivatalos elismertség nélkül. A betegek között sokszor „szájhagyomány” útján terjed, hogy „hova érdemes menni”, és az egész rendszerre az esetlegesség volt jellemző. Esetleges volt, hogy egy szakember hajlandó-e „hobbiként” beleásni magát egy-egy speciális szakterületbe, és esetleges volt az, is, hogy az „oda tartozó” ritka betegnek sikerül-e, és mikor a megfelelő ellátó helyre jutnia.

A fentiek is szerepet játszanak abban, hogy a ritka betegségben szenvedők hátrányosabb helyzetben érezhetik magukat a gyakori betegségben szenvedőkhöz képest is [12]. A velük való kielégítő foglalkozás egyedüli útja az erőforrás összpontosítás, vagyis az ellátás központokba szervezése. Csak ebben az esetben koncentrálható a szükséges tudás, hiszen csak ekkor tud a szakember is elegendő számú beteggel találkozni, megfelelő mértékű tapasztalatot szerezni. Egyes, igen alacsony előfordulási gyakorisággal bíró ritka betegség esetén legalább kontinens mértékű összefogással lehet csak kielégítően ellátni őket. Vagyis elég lehet egész Európában néhány „betegség-specifikus” Szakértői Központ, ahol viszont az összes hasonló beteget el tudják látni. Ehhez azonban a szakembereknek és a szakértői központoknak láthatóknak kell lenniük, és tudniuk kell egymásról, hogy pontosan hol, ki, mihez ért. Ezért kell a szakértői központokat kontinens szintű hálózatba szervezni.

A magyar centrumok és szolgáltatók, akik benne vannak a referenciahálózatokban, nem fedik le az országot, például fájóan hiányoznak az ország nyugati területeiről.

A 24 európai referenciahálózat 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. 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!

Jelenleg 10 magyar egészségügyi szolgáltató tudott csatlakozni 12 ERN-hez. Ez azt jelenti, hogy az összesen 24 ERN másik felében nincs magyar résztvevő (ezeket kiemeléssel jelöltük az alábbi táblázatban) annak ellenére, hogy léteznek nemzetközi hírű tudományos csoportjaink e területek többségén. A legtöbb hálózatba a Pécsi Tudományegyetem egyik intézete tudott bekapcsolódni, míg a legtöbb klinika a Semmelweis Egyetemről csatlakozott [13]. Feladatunk a jövőben, hogy minél több szakembert vegyünk rá és segítsünk hozzá, hogy részt vegyen ebben a munkában.

No.	Referencia hálózat		Budapest	Debrecen	Pécs	Szeged
1	ERN RITA	Immunológiai és autoinflammációs betegségek		DE KK Bőrgyógyászati Klinika		
2	<i>ERN BOND</i>	<i>Csontbetegségek</i>				
3	ERN EURACAN	Felnőttkori rákok (szolid tumorok)	Országos Onkológiai Intézet			

4	ERN GUARD-HEART	Szívbetegségek				
5	ERN ReCONNET	Kötőszöveti, izom- és csontrendszeri betegségek				
6	ERN ITHACA	Veleszületett fejlődési rendellenességek és ritka értelmi akadályozottságok			PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet	
7	Endo-ERN	Endokrin betegségek	SE II. Belgyógyászati Klinika			
8	ERN EYE	Szembetegségek				
9	ERN TRANSPLANT-CHILD	Gyermek transzplantáció				
10	ERN EuroBloodNet	Hematológiai betegségek				
11	ERN CRANIO	Archasadékok és orr-, fül-, gége rendellenességek			PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet	
12	ERN RARE-LIVER	Májbetegségek				
13	MetabERN	Öröklődő metabolikus rendellenességek		DE KK RBSZK és Klinikai Genetikai Tanszék		
14	VASCERN	Ritka multi-szisztémás vaszkuláris betegségek	SE Városmajori Szív-, és Érgyógyászati Klinika			
15	ERN-RND	Neurológiai betegségek	SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Int		PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet	
16	ERN EURO-NMD	Neuromuskuláris betegségek	SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Int. és II. Gyermekgyógyászati Klinika		PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet	
17	ERN LUNG	Tüdőbetegségek				
18	ERKNet	Vesebetegségek				
19	ERN Skin	Bőrrendellenességek	SE Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika	DE KK Bőrgyógyászati Klinika		SzTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ (SZAKK)
20	ERN eUROGEN	Urogenitális betegségek				
21	ERN EpiCARE	Epileptiák				
22	ERNICA	Öröklött és veleszületett rendellenességek				

23	ERN GENTURIS	Genetikai tumor kockázati szindrómák			PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet	
24	ERN PaedCan	Gyermekrákok	SE II. Gyermekgyógyászati Klinika			

Az ERN-ek létesítésének és munkájának elősegítésére az EURORDIS (Európai Ritka Beteg Szervezetek Szövetsége) 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. Arra is szükség van, hogy a jelenlegi 3 főnél több magyar képviselő vegyen részt e csoportok munkájában. Sajnos most még csak az ERN ITHACA, az ERN EURO-NMD, és az ERN LUNG hálózatokban van magyar betegképviselő, ezért buzdítunk mindenkit, aki kellő angol tudású és tájékozott, hogy jelentkezzenek a többi csoportba is! Megalakultak a hálózatokon átívelő munkacsoportjaik is a határon átívelő ellátás, az irányelvek kidolgozása, a kutatás és regiszterek, valamint a tréning és kapacitásépítés témakörökben. E képviselők benne vannak a hálózatok elnökségében is, ahol javaslatokat tehetnek az előkészítéstől a döntéshozatalon át egészen a végrehajtásig, sokféle módon segítve a szakemberek munkáját.



**European
Reference
Networks**

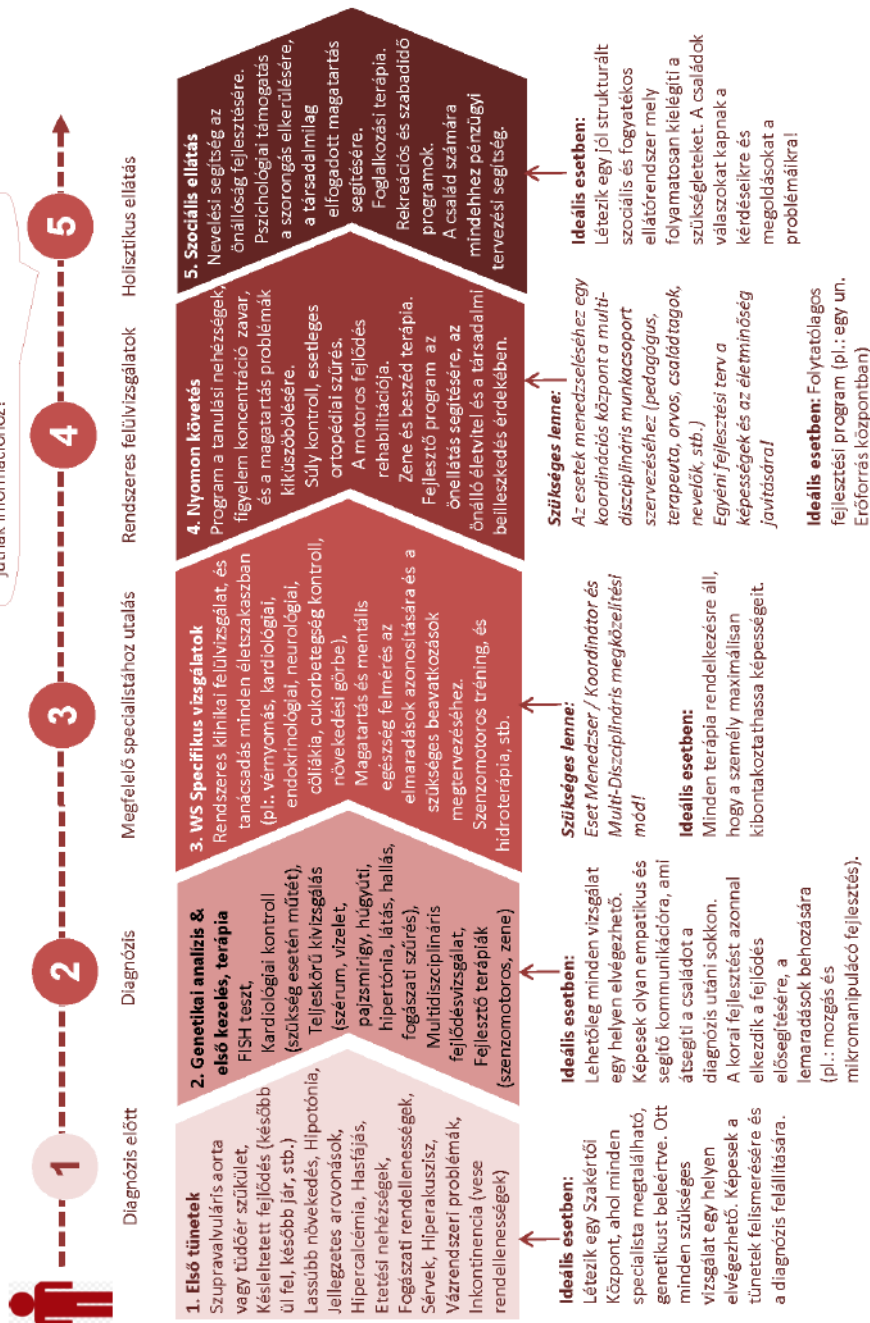


**European
Patient
Advocacy
Group**

Egy kitűnő példa erre, hogy e tanácsadó csoportok elkezdték az általuk képviselt betegcsoportok életútjának, „napi kalandjainak” a feltérképezését. E „ritka kalandozások” leírásai nem csak a sorstársaknak jelenthetnek nagy segítséget, de a szakembereknek is, hiszen egy ábrán, rendkívül tömören foglalják össze a legfontosabb tudnivalókat. Különösen nagy a jelentősége a sok ezernyi komplex szindróma esetén, hiszen ezeket az életutakat összehasonlítva láthatjuk, hogy milyen sok köztük az átfedés, a hasonlóság. E hasonlóság különösen a kisgyermekes esetén nehezíti meg az úgynevezett differenciál diagnosztizálást, hiszen sokféle eltérő betegségnek lehetnek hasonló tünetei is, ezért a pontos diagnózis megállapításához meg kell találni az eltérő, de lehet, hogy csak „apró” esetleg nem vezértüneteket is. Az ITHACA hálózatban kidolgozott betegutak egyikének már elkészült a magyar fordítása is, ezért a következő ábrán ezt be tudjuk mutatni példaként:

A Williams Szindrómás betegek életútja

Megjegyzés: Gyakran a család nem tudja, mik a jogaik, milyennek az esélyeik, mert nehezen jutnak információhoz!



A MENTŐÖV INFORMÁCIÓS KÖZPONT ÉS SEGÉLYVONAL LÉTREHOZÁSA



A Mentőöv Információs Központot a Norvég Civil Támogatási Alap pályázati finanszírozásával 2015-ben sikerült létrehozni és azóta működtetjük [14].

Mivel a ritka betegek hátrányait és ellátásuk gondjait első sorban az információk hiánya okozza, ezért célunk, hogy a ritka betegséggel élők és környezetük időben juthassanak

helytálló, szaksterű információhoz és megfelelő egészségügyi, szociális, oktatási ellátáshoz és kutatáshoz.

Felhasználóbarát módon, sok csatornán és innovatívan, a tájékozódás mellett a kapott információ felhasználását is segíti. A hagyományos telefonhívásokat (segélyvonal: 061/790-4533) webes felületek, mint e-mail (mentoov@rirosz.hu), sorstárskereső közösségi portál, saját honlap (<http://mentoov.rirosz.hu>), hírlevél és számos egyéb szolgáltatás egészíti ki. Az ellenőrzött és megbízható forrásból származó információk birtokában könnyebbé és gyorsabbá válhatnak a gyakran kanyargós betegutak. Ezzel nemcsak az egyes betegek élete válik könnyebbé, hanem az egészségügyi ellátórendszert is megkíméli a drága és szükségtelen vizsgálatok, beavatkozások elvégzésétől. A *Mentőöv Információs Központ és Segélyvonal* csatlakozott a Ritka Beteg Segélyvonalak Európai Hálózatához. A Központ nem csak a betegeknek tud információt és segítséget nyújtani, hanem az érintett szakembereknek és döntéshozóknak is. Ez utóbbiak számára az ellátásszervezést megnehezítő „láthatatlanság” okozta információ hiányon segít a Központ adatgyűjtése. A tájékoztatást adattárak és adattárakat működtető szervezetekkel való együttműködések alapozták meg (mint például az Orphanet).

A Központ nem csak a ritka betegségekkel foglalkozó, szűk szakmai központok számára tud segítséget nyújtani. Kiemelten fontos lenne elérni, hogy egy adott beteg kivizsgálása során, már az alapellátásban, a napi gyakorlat szintjén is számoljanak a ritka betegség lehetőségével. Az alap- illetve a szakellátó intézmények a további ellátás lehetőségéről kaphatnak segítséget a Mentőövön keresztül.

A központ jövőbeli terveiben szerepel minél több ritka beteg család elérése, az egészségügyi dolgozók ritka betegségekkel kapcsolatos szakmai kompetenciájának fejlesztése, a szakmapolitika rendszeres informálása.

Ezek összessége **gyorsabb diagnózisokat, hatékonyabb, esetenként időben elkezdett kezeléseket** eredményeznének a betegeknél.

A Központ szolgáltatásait sokféle okból, sokféle háttérrel veszik igénybe a ritka betegséggel élők. A segítséget kérők lehetnek maguk a betegek, vagy az ő ápolóik-

gondozóik, családtagjaik, barátaik, vagy szociális, egészségügyi, gyógypedagógiai szakemberek, döntéshozók és a média képviselői is.

A Mentőöv Információs Központ alkalmazottai és tanácsadó testülete segítségével a következő szolgáltatásokról nyújt információkat:

- Orvosi ellátás és kezelés (szakértői központok, specialisták, terápiás lehetőségek)
- Szociális szolgáltatások, oktatási intézmények
- Genetikai és egyéb klinikai vizsgálatok, kutatások lehetősége
- Személyre szóló tanácsadás
- Érdekvédelem, betegszervezetek
- Sorstársakkal és sorstársközösséggel való kapcsolat Magyarországon és a határon túl.

A Központ munkájáról és eredményeiről a mellékletben olvashatunk többet.

EGYÉB EREDMÉNYEK

A fenti nagyobb áttörést jelentő eredményeket, csak az egyéb érdekcsoportokkal való folyamatos együttműködés tette lehetővé. Az ilyen kooperációnak számos kisebb lépése vezethetett az előzőekben említettekig:

Érdekvédelem:

- Részt veszünk a hazai bizottságok és szervezetek munkájában: Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága, Nemzeti Betegfórum Választmánya, NEAK, stb.
- Ennek is köszönhetően a RIROSZ megalakítása után két évvel megszületett a Ritka Betegségek (Koordinációs) Központja az OSZMK (2008) -> OEFI -> OTH -> EMMI -> NNK keretein belül.
- Megalakult a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága (2009).
- Prof. Dr. Kosztolányi György államtitkári megbízatást kapott a nemzeti terv elkészítésének koordinálására (2011).
- Nemzetközi szinten képviseljük a hazai betegeket: Orphanet (ritka betegségek nemzetközi regisztere), Eurordis (ritka betegségek európai ernyőszervezete), IAPO (betegszervezetek világszövetsége), Európai Betegfórum, CEGRD (az EU Ritka betegségekkel foglalkozó Szakértői Bizottsága), ACN (EU Aktív Polgári Hálózata).
- Megjelenünk és felszólalunk, ill. előadást tartunk hazai és nemzetközi szakmai rendezvényeken.
- Nemzetközi téren részt veszünk számos Európai Unió és EURORDIS projektben, melyek különböző módon serkentették a hazai fejlődést.

Rendezvények:

- Megrendezzük minden februárban a Ritka Betegségek Világnapját nemzetközi koordinációban.
- Mi rendezzük az az EU Europlan projektje keretében a nemzeti tervek támogatását célzó szakmai konferenciákat.
- Minden évben meghirdetjük fotópályázatunkat „Ritka betegek boldog pillanatai” címmel majd a fotókiállításunkat. Hasonlóan, a Cri Du Chat Baráti Társasággal közösen szervezzük a „Ritka Szépségek Gyűjteménye” című művészeti pályázatot és kiállítást.
- Számos tájékoztató kampányt szervezünk a ritka betegségek megismertetésére, az ügy előmozdítására (pl.: „Ritka Tavasz kampány, „Jól áll neked a tolerancia” divatkampány, MaciArc óriásplakát kampány, „Kalandorok” adománygyűjtő kampány, 'Új Nap – Új Remények' adománygyűjtő kampány, Hónap Ritkái információgyűjtő kampány).

Kutatások:

- Részt veszünk az EU Bizottság, az EURORDIS és a CEGRD (az EU Ritka betegségekkel foglalkozó Szakértői Bizottsága) irányította kutatásokban.
- Segítettük számos hazai szakdolgozat, tudományos munka elkészítését.

Kiadványok:

- Megjelentettük a „Miért láthatatlanok a ritka betegségek?” és a „Háttér tanulmány a Ritka Betegségek Nemzeti Tervéhez” c. kiadványunkat.
- A Diagnózisközlési protokollunkat szakmai fórumokon ismertetjük.
- Megjelentetjük Fehér Holló c. online és nyomtatott periodikánkat.
- Számos ismeretterjesztő filmet készítünk.

Kommunikáció:

- A személyes megjelenés és publikációk mellett a teljes társadalomra is nagy figyelmet fordítottunk. - Évente min. 2 sajtóközlemény és sajtótájékoztató szervezése.
- Évente min. 250 sajtómegjelenés és riport.
- Honlapjaink folyamatos frissítése.
- Közösségi média és AdWords hirdetések alkalmazása.
- Önkénteseink segítségével figyelemfelhívó projektek indítása.

Mindezekhez nélkülözhetetlen működési és adminisztratív háttérrel biztosítjuk:

- Inkubátorirodánk fenntartása.
- Folyamatos forrásteremtési-tevékenység.
- 150 önkéntes dolgozik a ritka betegségek leírásának fordításán angolról magyarra, további 15 szakember végzi a lektorálást önkéntesként.

ÖSSZEGZÉS

Ezek az eredményeink mind elősegítik a jobb betegellátást, ami csökkentheti az érintett családok tévelygését a honi egészségügyi, szociális és oktatási ellátások útvesztőiben. A ritka betegségben élőket érintő Nemzeti Terv végrehajtása elengedhetetlen ahhoz, hogy javíthassuk a jelenlegi széttöredezett szolgáltatásokat, továbbá képessé tegyük a pácienseket és az őket ellátó egészségügyi, szociális és oktatási szférában dolgozó szakembereket a létező legjobb gyakorlathoz való hozzáféréshez és használatukhoz. Ennek révén nemcsak a gyorsabb diagnózis válna a páciensek számára lehetségessé (nagyban csökkentve a feleslegesen elherdált anyagiak mennyiségét), hanem az is, hogy még időben hozzájussanak a számukra létfontosságú terápiához és szolgáltatáshoz. A végeredmény pedig reményeink szerint az lesz, hogy a ritka betegségek következtében a családokra és a társadalomra háruló nagy terhek valamelyest csökkennek.

Ez ad erőt, és ezért folytatjuk tovább a munkánkat.

KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

Köszönjük minden velünk együttműködőnek a közös erőfeszítéseket, és mindenkinek a segítségét, aki valamilyen módon támogatta, hogy haladhassunk ezen az úton!



IRODALOM

1. A nonprofit szektor legfontosabb jellemzői, 2016. Statisztikai tükör, KSH 2018.
2. Eurordis (European Organisation for Rare Diseases): „Rare Diseases: understanding this Public Health Priority”. 2005
3. Eurordis: The Voice of 12000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. Paris, 2009
4. Földvári A, Szy I, Sándor J, et al. A ritka betegségek diagnosztikájának késedelmé Euróában és Magyarországon. Orv Hetil. 2012; 153: 1185–1190.

5. Pogány, G.: The present situation of rare diseases in Central/Eastern Europe. The role of patient organisations. *Orphanet J. Rare Dis.*, 2010, 5 (Suppl 1), O30.
6. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. *Official Journal of the European Communities*, C151 7-10, 2009
7. Pogány G. A ritka betegségek és hazai betegszervezetük: a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége. *Orv Hetil.* 2014; 155: 329–333.
8. Kosztolányi Gy. Hungarian National Plan and Strategy for Rare Diseases. [Ritka Betegségek Nemzeti Terve.] *Orv Hetil.* 2014; 155: 325–328. [Hungarian]
9. A Ritka Betegségek Nemzeti Terve kidolgozásával kapcsolatos dokumentumok gyűjteménye: <http://europlan.rirosz.hu>
10. A magyarországi Ritka Betegségek Világnapjai rendezvényeinek honlapja: <http://ritkanap.rirosz.hu>
11. Magyar EUROPLAN (Nemzeti Terv) Jelentés, 2017: http://www.rd-action.eu/hungary_europlan/
12. Eurordis: The Voice of 12000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. Paris, 2009
13. Pogány G.: A ritka betegségek ellátásának aktuális kérdései. *Orv Hetil.* 2017; 158(47): 1851–1856.
14. A Mentőöv Információs Központ és Segélyvonal honlapja: <http://mentoov.rirosz.hu/>

A RIROSZ TAGSZERVEZETEI

ANGYALI SZEMEK ALAPÍTVÁNY

web: www.angyaliszemek.hu

Képviselő: Szilágyi Szilvia

Székhely: 1026 Bp. Zuhatag sor 1. I/17

Levelezési cím: u.a.

Telefon/fax: 06-30-445-2079

E-mail: szilvia.szilagyi@angyaliszemek.hu

BABAGENETIKA EGYESÜLET

Telefon: +36 30 515 5999

E-mail: info@babagenetika.hu

Web: www.babagenetika.info,

www.facebook.com/Babagenetika



Sevcsik M. Anna, a mozgalom elindítója személyes érintettsége okán fogott neki a szervezésnek, saját tapasztalata mutatta meg, milyen nagy szükség van a genetikai vizsgálatok minél szélesebb körű megismertetésére, és arra, hogy ezek a vizsgálatok minél több leendő szülő számára elérhetőek legyenek.

A mozgalom céljai:

- hívjuk fel a figyelmet a genetikai vizsgálatok fontosságára
- a terhesgondozás során ne csak a kötelező vizsgálatokról essen szó, hanem a választhatókról is
- kiemelt célunk, hogy ezek a vizsgálatok a jövőben állami támogatást élvezzenek
- minden leendő szülőnek legyen joga az objektív tájékoztatáshoz
- állami szinten is valósuljon meg a megfelelő kommunikáció a genetikai vizsgálatokkal kapcsolatban
- az érintett szervezetek fogjanak össze, és minél szorosabban, minél hatékonyabban működjenek együtt

Szakértőinktől mindent megkérdezhetsz, amit saját orvosodtól, védőnődtől nem tudtál, nem mertél.

KRÓNIKUS MIELOID LEUKÉMIÁBAN (CML) ÉS A GASZTROINTESZTINÁLIS STRÓMÁLIS TUMORBAN (GIST) SZENVEDŐ BETEGEK EGYESÜLETE

web: www.cmlgist.hu

Számlaszám: 10700158-49786204-51100005

Elnök: dr. Hegedűs Péter

Székhely: 6800 Hódmezővásárhely, Hódi Pál u. 1., 2. lph. fsz. 1..

Levelezési cím: u.a.

Telefon/fax: +36 30 9401600

E-mail: cmlgist@gmail.com

CRI DU CHAT BARÁTI TÁRSASÁG

Közhasznúsági fokozat: közhasznú

Székhely: 1046 Budapest, Külső-Szilágyi út 8. I/2.

Elnök: Bencsikné Mayer Mónika

Kapcsolattartó: Bencsikné Mayer Mónika

Telefonszám: +36 20 588 3004

E-mail: criduchat@freemail.hu

Honlap: www.criduchat.hu

Bankszámlaszám: CIB Bank 10700457-47946701-51100005

Adószám: 18131598-1-41

*Cri Du Chat
Baráti Társaság*



A Cri Du Chat Baráti Társaság 2001-ben alakult, önszerveződő szülőcsoportként és 2008-ban került bejegyzésre közhasznú egyesületként. A Cri du chat szindróma – vagy „macskanyávogásos” szindróma, Lejeune-szindróma esetleg 5p- szindróma – egy ritka genetikai állapot, melyet az 5. kromoszóma rövid karján bekövetkezett törés és az ebből adódó hiány okoz. A törés oka ismeretlen. A szindrómát 1963 novemberében ismerte fel Jerome Lejeune. 1990-ig közel 800.000 esetet regisztráltak a világon, előfordulási aránya kb. 1: 50.000. Születéskor tapasztalható vezető tünete a magas fekvésű, macskanyávogáshoz hasonló síráshang, melyről a nevét is kapta. A síráshang az idő előre haladtával veszít jellegzetességéből. A további klinikai tünetek közé tartozik a fej kis mérete, jellemző fejforma és arcvonások, a gyenge izomtónus, alacsony súly, etetési nehézségek, megkésett fejlődés, eltérő mértékű mentális retardáció. A szindróma az esetek nagy részében középsúlyos értelmi fogyatékosságot vagy halmozott sérültséget okoz. A fejlődés során jellegzetesen problémás terület az önálló járás megtanulása és a verbális kommunikáció. Néhány esetben súlyos szervi problémák is társulhatnak az általános tünetekhez, de ezek hiányában a várható élethossz megfelel az átlagosnak. A Cri du chat szindrómával született barátságos és vidám alaptermészetű gyermek és felnőtt egész életében folyamatos támogatásra és segítségre szorul a család, valamint a szakemberek részéről, hogy képességeit a lehető legmaximálisabb szinten tudja kibontakoztatni. Mivel nagyon ritka genetikai rendellenességről van szó, egyesületünk létrejötte előtt minimális információ állt a szülők rendelkezésére, amikor szembesültek

gyermekük diagnózisával. Ezen az információhiányon és a családok elszigeteltségen szerettünk volna érintett szülőként változtatni azzal, hogy a felkutatott családoknak találkozzanak, közös programokat szervezünk a személyes tapasztalatok megosztására. Egyik alapvető feladatunknak érezzük a Cri du chat szindróma minél jobb megismerését és megismertetését. Három, egyenként több mint 20 oldalas információs füzetünk jelent meg az elmúlt években, melyeket a lehető legszélesebb körben terjesztünk. Tudjuk, hogy minden új ismerettel megkönnyíthetjük jelenlegi sorstársaink és az utánunk jövők útját. Tevékenységünk fontos részét képezi az érintett és hasonló nehézségekkel élő családok összefogása, közös programok, rekreációs lehetőségek biztosítási, a családi hétvégéktől, tekebajnokságon és ingyenes szórakoztató programokon keresztül, egészen a meseterápiáig. Hiszünk abban, hogy a családtagok közös élményekhez juttatása, szülők és testvérek mentális egészségének elősegítése támaszt nyújthat a hétköznapi nehézségekkel való megküzdésben is. Érzékenyítő programok szervezésével, integrált rendezvényeken való részvétellel, ritka betegségekkel élő alkotók műveiből rendezett kiállításokkal segítjük elő az elfogadást, dolgozunk a mindenkit megillető esélyegyenlőségért. Öröm számunkra, hogy lehetőségeinkhez mérten, nem csak a Cri du chat szindrómában érintettekért és családjukért, hanem szélesebb körben, más neheztett élethelyzetben élő csoportokért, közösségekért is tevékenykedhetünk, elsősorban állami és önkormányzati támogatással. Különösen büszkék vagyunk önkénteseink, segítőink és támogatóink közreműködésével, olykor minimális költségvetéssel megvalósuló programjainkra. Szeretettel ajánljuk egyesületi honlapunk (www.criduchat.hu) mellett, jelenleg futó egyik kiemelt projektünk, a Mesekulcs program honlapját is: www.mesekulcs.hu, valamint facebook oldalainkat!

DÁVID KISEMBEREK TÁRSASÁGA

Közhasznúsági fokozat: -
Székhely: 5465, Cserkeszölő, Május 1 út 1.
Telephely: 5465, Cserkeszölő, Május 1 út 1.
Elnök: Horváth Ákosné Edit
Kapcsolattartó: Horváth Ákosné Edit
Telefonszám: +36/30-4755-995
E-mail: kisemberek7@gmail.com
Honlap: www.kisemberek.hu
Bankszámlaszám: 11600006-00000000-15755926
Adószám: 18086340-1-43



Az achondroplásia egy genetikai betegség, mely minden 20000 élve születésből egyszer fordul elő. Ez egy veleszületett porckárosodás, mely következtében a hossznövekedés gátolt. A törpenövés leggyakoribb oka. Felnőttkori testmagasságuk kb. 110-130 cm. Az achondroplásiás törpenövés jellegzetessége, hogy a kezek és a lábak aránytalanul rövidebbek a törzsnél, a fej általában nagyobb, viszont a törzs lehet normál méretű. Öröklődése: vegyes kapcsolatban 50%, ha mindkét fél achondroplásiás akkor 75% a valószínűsége, hogy a gyermek is örökli a rendellenességet. Ennek ellenére a

legtöbb kisember új mutáció következtében születik, azaz a szülők egészségesek. Az anya 7-8-dik terhességi hónapjában állapítható meg nagy valószínűséggel, hogy az újszülött achondroplásiás lesz. Azonban az ismert esetek azt bizonyítják, hogy elég nagy a tévedés lehetősége. 100%-osan csak a gyermek megszületését követően, 1-2 éves koráig derül ki. Ma még gyógyszeres kezelésre nem áll lehetőség a testmagasságuk növelésére. Hormonkezeléssel is próbálkoztak, de nem lehet bizonyítani, hogy valóban eredményes. Látványosan ortopédiai beavatkozással /ilizarov módszer/ lehetséges a változás. Azonban ezzel óvatosan kell bánni, mert nem minden esetben hozza meg a kívánt eredményt. A szervi szövödmények, amik a rendellenesség miatt alakulhatnak ki, azonban ezzel nem előzhetők meg.

Ilyen betegségek: légzésvizavar a gyermekek 85%-ban lép fel, melyet okozhat mellkas deformitás, és nyaki gerincvelő kompresszió. Progresszív folyamat esetén dekompressziós műtét szükséges. 2 éves korig előfordulhat vízfejűség, a kamrák tágulnak és a liquor felszívódása rossz lehet. A vénás visszafolyás károsodik. Ez műtéttel orvosolható csak. Az achondroplasia a test egészét érinti, így a koponyát is. Ennek fejlődési zavaraként fül-orr-gégészeti szövödmények fordulhatnak elő. Első helyen a középfül gyulladása áll. Ehhez elég egy megfázás és a fertőzés könnyen a fülre terjed a rövid fülkürt miatt. Ezek a betegségek 30-50%-os halláscsökkenéshez vezethetnek. Rendkívül fontos a megelőzés. Rendszeres ellenőrzés, esetleg mandulaműtétek, és a középfül szellőzésének javítására szükség lehet a dobhártyába, kis csővecske, az ún. grommet beültetésére is.



A koponyadeformitás miatt felléphet elzáródásos légzésvizavar. A garat viszonylagos szűkülete, különösen, ha nagy torokmandulákkal párosul, alvási apnoéhoz vezet. Polysomnográfia segítségével állapítható meg és különíthető el a központi idegrendszeri eredetű apnoetól. Ortopédiai problémák: a térdek tengelyeltérése, ennek oka mind a lábszár, mind a combcsont kisebb nagyobb görbülete, mely korai arthrosishoz vezet. Mindenképpen indokolt az egyenesítés, általában mind két csonton. A csípőízület minden esetben deformált, szűk, így az achondroplásiás anyuka csak császármetszéssel szülhet. A csípőízület korrekcióját csak pubertás kor körül érdemes elvégezni.

A gerinccsatorna szűkülete az egyik legsúlyosabb elváltozás. Ez minden achondroplásiásnál kimutatható. Lábzsibbadás, érzéskimaradás, fáradékonyság esetén okvetlen vizsgálat javasolt, és ha idejében sikerül a műtétet elvégezni, akkor a bénulás esélye is kizárható.

Anyagcsere eltérések: a kövérség a korai gyermekkorban megjelenő gyakori jelenség. Veszélyek a másodlagos betegségek kialakulása: érlemeszesedés, cukoranyagcserezavar, magas vérnyomás.. A túlsúly terheli a gerincet, az ízületeket. A fizikai aktivitás nagyon fontos. A külsejük miatt betegségüket nem tudják elrejtteni. Ez rengeteg konfliktushoz vezet. Sokszor külsejük alapján ítélik meg őket, a legrosszabb esetben folyamatos atrocitások érik az utcán a kisembereket. Ez lelkibetegségekhez vezethet. Sokuknak szüksége van pszichológus segítségére. Az achondroplásiások humoros, barátságos emberek, ami segítheti a beilleszkedésüket.

BETEGSZERVEZET CÉLJA ÉS KÜLDETÉSE

- minden rendellenesen alacsony ember érdekképviselője;
- az érintettek és családtagjai számára információ, tanácsadás és egyéb segítségnyújtás;
- orvosi, lelki, életvezetési tanácsok nyújtása;
- műtétek utáni rehabilitáció segítése.

BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE, TEVÉKENYSÉGE ÉS ANNAK EREDMÉNYEI

1996-ban alakult Dávid Achondroplásiások Társasága, mint érdekképviselő. 2000-ben Dávid Kisemberek Társaságára változtattuk a nevünket, mert egyre többen jelentkeztek nem achondroplásiával született emberek, bár nekik is egyik problémájuk a kismövés. Tagjaink 90%-a achondroplásiás.

Amikor felmerült az egyesület szükségessége, mely segítséget nyújt az érintett kismövésű egyének és szülőnek, az akkori Országos Közegészségügyi Intézet hívta össze a nála nyilvántartásban levő kismövésű gyerekek szüleit, „szülői értekezlet” címen. Az ismerkedést és a genetikus által nyújtott tájékoztatást követő kötetlen beszélgetés teremtette meg a keretet a későbbi hivatalos bejegyzéshez, az alapszabály, belépési nyilatkozat, tagság és munkaterv kidolgozásához. A legégetőbb feladatok között volt a kapcsolattartás, tanácsadás, orvosi ellátás megszervezése. Ennek következtében született meg az együttműködés a Madarász utcai, majd később a Heim Pál Gyermekkórházzal.

Dr. Simkó Róbert, gyermekorvos, az Amerikai Genetikai Társaság ajánlása alapján tájékoztató füzetet állított össze az érintett szülők részére „az achondroplásiások orvosi ellátása” címen, mely a különböző életkorban szükséges orvosi vizsgálatokat és megelőző intézkedéseket tartalmazza (1 hónapos kortól a kisgyermekkoron, serdülő koron át egészen a 21. életévig).

Az 1998-as évben az egyesület elindította az „Achondroplásiások összefogása” című programot, melynek célja volt országszerte ismertté tenni a Társaságot és ezáltal az ország minden részéről tagokat toborozni, a tevékenységeket kibővíteni, és a szolgáltatásokat minden érintett és érdeklődő számára hozzáférhetővé tenni. A nyilvánosság megteremtése volt a következő lépés, a 2000-es évtől kezdődően – akkora

már 50-re bővült a taglétszám – több tévé csatorna, rádió, újságok és folyóiratok mutatták be az egyesület tevékenységét és hívták fel a figyelmet a kismövessel élők problémáira. A Társaság érdekképviselőjének köszönhetően, a benyújtott indokok és orvosi leírások alapján 2002-ben a fejlődési rendellenességet orvosi nyilvántartásba vették, így az érintett családok jogosultak az emelt családi pótlékra és élhetnek mindazon jogokkal, melyek ennek alapján a törvényben előírtak szerint jár. Alapítása óta a Dávid Kisemberek Társasága együttműködik más civil szervezetekkel, partnerei jelen pillanatban szintén érdekképviselők. Felvette ugyanakkor a kapcsolatot a Little People of Amerika – Egyesült Államok-béli kismemberek szervezetével, valamint a németországi BKMF Bundesverband Kleinwüchsige Menschen nevű egyesülettel.

Hagyománnyá váltak az évente megrendezett – általában őszi időpontra kitűzött – három napos közös kirándulások, amelyekben alkalom nyílik kötetlen beszélgetésekre, hosszabb együttlétre. Ezeknek a találkozóknak igazi közösségformáló hatása van. Természetesen szolgáltatásaink folyamatosan bővülnek, az igényeknek és anyagi lehetőségeinknek megfelelően. Reméljük, hogy nagyon sokáig képesek leszünk segíteni a kismembereket.

Segítőinket feltüntetjük, feltüntettük a honlapunkon is!

EPIDERMOLYSIS BULLOSA BARÁTI TÁRSASÁG

web: <http://www.debra.hu>

Elnök: Tóth Attila

Székhely: SE, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika, 1085 Budapest, Mária utca 41.

Telefon: 06 1 266-0465 vagy 06 1 459-1500, mobil: +36 30 729-4119

E-mail: toth.attila@debra.hu

Egy személyes történetet olvashatunk a 95. oldalon.

DEND SZINDRÓMA KLUB

Képviselő: Csiznier-Kovács Andrea

Székhely: 1188 Budapest, Táncsics M. u. 47.

Telefon: 06 1 357-0176;

E-mail: krea.70@gmail.com, <https://hu-hu.facebook.com/DendSyndrome>

Kedves Olvasók! Sorstársakat keresünk. Az egyik, 8 éves kisfiunk DEND szindrómás. Ez egy nagyon ritka genetikai betegség (kb. 100 diagnosztizált beteg van a világon), lassabb fejlődéssel, epilepsziával és csecsemőkori cukorbetegséggel (neonatólis diabetes) jár. Magyarországon vélhetően nem mi vagyunk az egyetlenek ezzel a problémával, csak megeshet, hogy a különböző orvosi szakterületekhez (neurológia, diabetológia) tartozó tüneteket nem kapcsolták össze, s külön-külön kezelik. Ha ezek alapján esetleg valakiben felsejlik a gyanú, hogy érintett lehet rokona, ismerőse, érdemes genetikai vizsgálatot kérni, mert A KEZELÉS ALAPVETŐEN MÁS a pontos (!) diagnózis ismeretében! Szívesen felvonnánk a kapcsolatot már esetleg

diagnosztizált betegekkel, ill. szüleikkel. Kérjük, látogassatok el a www.facebook.com/DendSyndrome oldalra. A névjegyén és az idővonalon részleteket is találhattok a történetünkről. Üdvözlettel, Cs-K. Andrea

FABRY-BETEGEKÉRT ALAPÍTVÁNY

Honlap: <http://www.fabryalapitvany.hu/>

E-mail cím: info@fabryalapitvany.hu

Az Alapítvány képviselője: Fogarassy Károly

Telefonszám: +36 20 977 5312

Levelezési cím: 1192, Budapest, Zalaegerszeg utca 18. fszt. 2.

Adószám: 18273634-1-43



AZ ALAPÍTVÁNYRÓL

Az Alapítvány 2011 óta működik, jelenleg 41 beteget és családjaikat fogja össze. Az Alapítvány legfontosabb céljai:

- a Fabry kórban szenvedők életének, élethelyzetének javítása, családjaik támogatása;
- a Fabry-betegek korai diagnózisának elősegítése a betegségről rendelkezésre álló ismeretek széles körű terjesztése;
- a rendelkezésre álló terápiához jutás elősegítése a betegség állapotának pontos mérésével és az állapotváltozás pontos követésével.

Az Alapítvány évente betegtalálkozókat, betegvizsgálati napokat szervez, amelyeken mind az érintettek, mind pedig a kezelésükkel foglalkozó egészségügyi szakemberek megfelelő információhoz juthatnak.

Az Alapítvány tagja a Fabry International Network-nak.

BETEGSÉGRŐL

A Fabry-betegség a lizoszomális tárolási betegségek csoportjába tartozó, X-kromoszómához kötötten öröklődő ritka betegség. Előfordulási aránya 1:40 000. A betegség első leírása Johannes Fabrytól (Németország) és William Andersontól (Anglia) származik (1898).

A betegség oka a lizoszomális α -galaktozidáz A (α -GAL A) enzimet kódoló gén hibája. A csökkent enzimaktivitás miatt egy lipid természetű anyag, a globotriaosylceramid (GL-3) felhalmozódása következik be a plazmában, az endothelsejtekben, a simaizom sejtjeiben, a szívizomsejtjeiben, a vese glomerulus- és tubulus epitheljében, és az idegrendszer ganglionsejtjeiben.

Elsősorban fiúk és férfiak érintettek, azonban a betegség tüneteit nők esetében is megfigyelhetjük. A kórkép súlyossága változó, a tényleges mutációtól függ, vagyis minden Fabry-beteg különböző (kb. 800 különböző génhiba ismert).

A FABRY-BETEGSÉG TÜNETEI

- Idegrendszeri tünetek: fájdalom és égető érzés a végtagokban, hőmérséklet intolerancia, szédülés, halláscsökkenés, fülszűrés, TIA (Tranzient Ischemic Attack: átmeneti agyi keringészavar), szélütés (stroke)
- Szemtünetek: a cornea speciális rajzolata, Fabry-szürkehályog
- Szív érintettség: szabálytalan szívritmus (gyors vagy lassú), megnövekedett szív méret, szívelégtelenség vagy szívroham
- Vese tünetek: kóros fehérjeshint a vizeletben, csökkent vesefunkció, vese elégtelenség
- Tápcsatorna tünetei: hányinger/hányás/gyomorgörcs és hasmenés, gyomorfájás/gyomorégés étkezés után, kevés táplálék hatására is teltségérzés, székrekedés
- Bőrtünetek: kevesebb vagy több verejtékezés, kis bevérzések (angiokeratomák) leggyakrabban a köldökvonal és térdvonal közötti bőrfelületen
- Pszicho-szociális tünetek: szorongás-félelem, hogy valami rossz következik be, depresszió, elszigeteltség érzés

DIAGNÓZIS

A korai diagnózis felállítása a legfontosabb egy Fabry beteg életében, melyet genetikai vizsgálat segítségével állapítanak meg. Ezek után történik a genetikai tanácsadás, családi anamnézis felállítása, családtagok szűrése, valamint a személyre szabott vizsgálatok és indokolt esetben gyógyszeres terápia.

ÖRÖKLŐDÉS

1. Az érintett apa lányainak 100%-os valószínűséggel, a fiainak viszont 0% valószínűséggel adhatja tovább a betegséget.
2. A Fabry hordozó anya esetén mindkét nemű gyermekénél 50% -a valószínűsége a hibás gén öröklésének.

TERÁPIA

A Fabry-betegek hazánkban terápiához abban az esetben jutnak, amennyiben a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő elfogadja a kezelőorvosi javaslatot, és a rendelkezésre álló gyógyszer mennyiség ezt lehetővé teszi. Ez a gyógyszer mennyiség

az évente lefolytatott gyártói pályázatokon alakul ki, amelyet a rendelkezésre álló pénzeszközök mennyisége is befolyásol.

Kétféle enzimpótló terápia érhető el, amelyet kéthetente infúzió formájában, egészségügyi intézményben kapnak a betegek. Ezen kívül bizonyos mutációjú Fabry betegek számára orális (tablettás) terápia is hozzáférhető hazánkban.

Nemzetközi kísérlet formájában újabb enzimpótló gyógyszer jelent meg, amely sikeressége esetén a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő dönt a hazai alkalmazásról. Kutatásokról a <https://clinicaltrials.gov> honlapon lehet tájékozódni.

GERGELY ALEXANDRA EMLÉKDÍJ ALAPÍTVÁNY

web: <http://www.gergelyalexandra.hu>

Képviselő: Dr. Gergelyné Dr. Tóth Éva

Székhely: 6500 Baja, Báthory u. 60.

Telefon: 06 79 324-641, 06 70 360-3601

E-mail: level@gergelyalexandra.hu

GBS/CIDP HUNGARY

Betegszervezet neve: GBS/CIDP Hungary
közösségi csoport

Kapcsolattartó: Cilárik Adrienn és Boros
Zsuzsanna

Telefonszám: +36202189474 / +36203112911

E-mail cím: gpsaidp@gmail.com



Guillain Barre Szindróma és Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy (GBS/CIDP) betegség első leírása egészen a XIX. századig nyúlik vissza, azonban az első legismertebb akut formát 1916-ban, Georges Guillain, Jean-Alexandre Barré és André Strohl publikálta.

A Guillain Barre Szindróma (GBS) vagy más néven akut idiopátiás polyneuritis vagy Landry-típusú bénulás – az agyon és a gerincvelőn kívüli perifériás idegek gyulladással járó folyamata. A tüneteket megelőzően 2-3 héttel gyakran felső légúti infekcióról (68%), gasztrointesztinális megbetegedésről (22%) vagy nemrégiben kapott védőoltásról számolnak be a betegek. A betegség általában gyorsan kialakuló izomgyengeséggel jár, és gyakran a lábak, a karok, a légzőszervi izomzat, valamint az arc bénulásához vezethet. A gyengeségérzetet sok esetben egyéb érzékszervi rendellenesség is kíséri. Súlyos esetben a légzőizmok is érintetté válhatnak, mely életveszélyes állapotot idéz elő. Ebben a súlyos állapotban azonnali gépi lélegeztetés valamint intenzív osztályos megfigyelés és sürgős kezelés válik szükségessé. A gyors segítség ellenére sajnos a betegek halálozási aránya 2-6% közé esik. Megemlítendő, hogy a GBS-en átesett páciensek 7-15%-nál enyhébb vagy súlyosabb maradványtünetek fordulhatnak elő. Számos típusa van a betegségnek, mely az állapot végkimenetelét jelentősen befolyásolja. Előfordul akut és krónikus megbetegedés (CIDP). A CIDP betegség

élethosszig tartó folyamatos kezelést igényel, amit a páciens állapotától függően határoz meg a kezelőorvos. A krónikus CIDP betegek intravénás immunoglobulint önmagában (IVIG), vagy szteroid terápiával kiegészítve kapják az állapotuk fenntartása érdekében, valamint folyamatos rehabilitáció szükséges számukra. A GBS legfőbb tünetei: felszálló bénulás, zibbadás, gyengeségérzés, reflex kiesések, érzékszavarok, nyelési zavarok, légzési zavar. Kezelése plazmaferezis, intravénás immunoglobulin valamint szteroidos terápia, és rehabilitáció. A kezelőorvos ebben az esetben is a beteg állapotának figyelembevételével dönti el hogy milyen kezelési forma a megfelelő a páciens számára. Miután már nincs szükség akut terápiákra, illetve szoros kórházi megfigyelésre, a páciens rehabilitációs osztályra kerül. Enyhébb lefolyás esetén otthoni gyógytorna is szóba jöhet, viszont jellemzően a betegek nagy százaléka heteket, hosszú hónapokat tölt el egyes rehabilitációs intézményben. Rendkívül fontos ilyenkor a holisztikus szemlélet, így mind a pszichés, testi és lelki tényezőkkel egyaránt foglalkozni kell a terápia során. A rehabilitáció ideje alatt gyógytorna, fizioterápia, masszázs, ergoterápia, különböző sportterápiák, logopédiai foglalkozás, pszichoterápia valamint egyénileg indikált terápiák szükségesek ahhoz, hogy a beteg gyógyulása folyamán a legjobb eredményeket érhesse el.

2014-ben, fiatalon terített le a GBS, s egy év kellett, hogy a lélegeztető gépről ismételten az utcára tudjak menni két lábon segédeszközzel. A gyógyulási folyamat alatt határoztam el, hogy képviselni fogom a betegséget: blogot kezdtem el írni, megjelent első online interjúm, létrehoztam egy zárt közösségi csoportot sorstársaimnak. Pár hónap után megkeresett az amerikai székhelyű GBS/CIDP International Foundation csapata, s felkértek, hogy legyek a magyarországi önkéntes összekötőjük. Az elmúlt 4 évben több online és nyomtatott interjúm, több hazai és nemzetközi konferencián vettem részt. Többek között Boros Zsuzsannával is egy interjú hozott össze, aki szintén átélte a GBS-t. Immáron vele együtt munkálkodom. Az elmúlt időszakban közel 200 fő talált ránk, kérte segítségünket, tanácsainkat. Elhatároztuk, hogy a több külföldi minták alapján, mi is szeretnénk létrehozni a magyar GBS/CIDP betegek részére egy hazai non-profit szervezetet. Céljaink között szerepel továbbra is sorstársaink segítése, különböző a GBS/CIDP betegséghez tartozó tevékenységi köröket felölelve.

Hivatkozások:

- Vécsei László, Szok Délia Neurológia a betegágnál; Medicina Könyvkiadó Zrt; Budapest 2017
- Neurológiai Praxis I. évfolyam 1. szám, 2018. március 20. ISSN: 2560-2667 10-12 oldal írta: Dr Diószeghy Péter

GYÓGYÍTÓ JÓSZÁNDÉK - DMD IZOMBETEG GYERMEKEK ALAPÍTVÁNYA

Közhasznúsági fokozat: közhasznú
Székhely: 1031 Budapest, Amfiteátrum u. 23.
Telephely: 1015 Budapest, Csalogány u. 6-10. 2/66.
Elnök: Dr. Herczegfalvi Ágnes és Dr. Oberrecht Gabriella
Kapcsolattartó: Dr. Oberrecht Gabriella
E-mail: oberrecht.gabriella@gmail.com és
gyogyitojooszandek@gmail.com
Honlap: <http://www.duchenne.hu/hu>
Bankszámlaszám: 10300002-20162043-00003285
Adószám: 18109726-1-41



A betegszervezetünk 2002-ben alakult. Célja és küldetése: a Duchenne féle izomsorvadással érintettek és családtagjai támogatása. Közhasznú Alapítványunkról az összes alapadat, információ megtalálható a honlapunkon: <http://www.duchenne.hu/hu> és rengeteg fotó is az előző eseményeinkről, például a 2018. évi táborról: <http://www.duchenne.hu/hu/tartalom/csodas-volt-nyari-taborunk-velencei-tonal-> ezek a képek talán tükrözik misszióinkat: a támogató közösség kialakítását, fenntartását, az érintett családok életének picit könnyebbé tételét.

KLUB A PRADER-WILLI GYERMEKEKÉRT

web: <http://www.pwshungary.com/>, [angolul: http://www.beyondpws.com/](http://www.beyondpws.com/)
Képviselők: Koltainé Németh Kornélia, Szalay Zsuzsanna
Székhely:
Levelezési cím:
Telefon: 06/30-48-58-707
E-mail: kornelia76@freemail.hu

LISZTÉRZÉKENYEK ÉRDEKKÉPVISELETÉNEK ORSZÁGOS EGYESÜLETE

Közhasznúsági fokozat: közhasznú
Székhely: 1025 Budapest, Palánta utca 11.
Elnök: Koltai Tünde
Kapcsolattartó: Koltai Tünde
Telefonszám: +36309529965
E-mail: coeliac@t-online.hu
Honlap: www.liszterzekeny.hu
Bankszámlaszám: 10700244-25423501-51100005
Adószám: 18000005-1-41



A BETEGSÉG LEÍRÁSA

A refrakter coeliakia (RCD) egy összetett autoimmun betegség, nagyon hasonló a sokkal gyakoribb coeliakiához. Az RCD-ben azonban a beteg szervezete egyáltalán nem reagál a legalább 12 hónapig folytatott, szigorú gluténmentes diétára. Coeliakiában a glutén/gliadin (a búzában található tároló fehérje, az árpaiban és a rozsban található, nagyon hasonló fehérjékkel együtt) provokálja az immunrendszert, és károsítja a vékonybél-nyálkahártyát és a vékonybél-bolyhokat. A vékonybél-bolyhoknak fontos szerepük van a tápanyagok felszívódásában, és mind a coeliakiában mind az RCD-ban a bolyhok károsodnak (boholyatrófia). A coeliakiában a szigorú gluténmentes diéta elegendő a tünetek megszüntetéséhez és a vékonybél-nyálkahártya gyulladásának megszűnéséhez, míg az RCD-ben ez a terápia hatástalan.

A coeliakia gyakorisága a teljes népesség körében 1-2%, az RCD ennek mindössze 1-1,5%-a, és a betegek életkora 50 év, vagy annál idősebb.

RCD jelei és tünetei

Az RCD tünetei hasonlóak a kezeletlen coeliakia tüneteivel, jellemzően azonban sokkal súlyosabbak. Gyakoribb tünetek a testsúlycsökkenés, a hasmenés, a hasi fájdalom, az alultápláltság és a vérszegénység. A beteg endoszkópos vizsgálata során rendszerint a vékonybél középső részének gyulladása és fekélyesedése látható, ami annak jele, hogy az RCD már átalakulóban van egy enteropátiával társuló T-sejtes limfómába (EATL).

Az RCD kialakulásának okai ma még nem ismertek minden részletükben, de az immunrendszer fontos szerepet játszik benne. Coeliakiában a glutén elvonásának hatására a T-sejtek inaktíválódnak, míg az RCD-ben aktívak maradnak akkor is, amikor a gluténterhelés megszűnik, és az emésztőrendszer károsodása állandósul.

Az RCD-nek két altípusa van, az RCD-I és az RCD-II.

- Az RCD-I kockázata alacsonyabb az EATL-re, a betegek prognózisa sokkal jobb.
- Az RCD-II-ben a vékonybél-biopszia abnormális, és az EATL (az emésztőrendszer agresszív limfómája, ami mindig a coeliakiához kapcsolódóan alakul ki). kockázata is magasabb.

Az RCD diagnózisa az emésztőrendszer más betegségeinek kizárásán alapul. Felső endoszkópos vagy kolonoszkópos vizsgálat során mintát vesznek az emésztőrendszerből, amit mikroszkóp alatt vizsgálnak meg és értékelnek ki.

Az RCD terápiás lehetőségei:

- mesterséges táplálás,
- totális parenterális táplálás (TPN),
- szteroid terápia,
- immunszuppresszív gyógyszeres terápia,
- cladribine kemoterápia saját őssejt transzplantációval vagy anélkül

TÖRTÉNETÜNK

A Lisztérzékenyek Érdekképviselőinek Országos Egyesületét coeliakiás (lisztérzékeny) gyermekek szülei alakították meg, 1990-ben. Az azóta eltelt csaknem 30 év alatt ismertté vált, intenzív tudományos kutatásoknak köszönhetően ma már sokkal többet tudunk a betegség genetikai, immunológiai hátteréről – ugyanakkor a terápiája nem változott, maradt az **élethosszig tartó szigorú gluténmentes diéta**.

A „Gluténmentesen” magazinnal több, mint 20 éve tájékoztatjuk tagjainkat, és a www.lisztzerzekeny.hu honlap hiteles forrása a betegséggel kapcsolatos legújabb tudományos eredményeknek és a mindennapokban szükséges gyakorlati ismereteknek. Helyi csoportjaink Budapesten és az ország több városában és megyéjében is működnek. A csoport összejövetelein felvilágosítást, életvezetési és diétás tanácsadást kapnak a résztvevők, és gyakorlatban is megismerkedhetnek a gluténmentes alapanyagokkal is.

Tagjainkat a tagsági kártyával elérhető kedvezményes vásárlási lehetőségekkel támogatjuk.

FONTOSABB HAZAI PROJEKTJEINK

Gluténmentes Éttermi projekt – amelynek keretében képezzük az érdeklődő vendéglátóhelyek személyzetét, hogy a coeliakiás páciensek biztonságos és minőségi ellátásban részesüljenek.

Európai Licenc Szerződés – Magyarországon felelőse vagyunk a világszerte elismert „Áthúzott Gabona” szimbólum használatáért és jogosultak vagyunk a hazai gyártó cégekkel a szimbólum al-licencbe adására.

link: <https://www.aoecs.org/gluten-free-certification/>

Nemzetközi projekt:

Partnerként veszünk részt a **FOCUS IN CD** Interreg Central-Europe projektben, amelynek célja „**A coeliakiás betegek innovatív, páciensközpontú gondozása egy szorosan együttműködő közép-európai hálózat élőnyeinek érvényesítésével**”.

Ennek keretében elkészül magyar nyelven is két Internetes tananyag a coeliakiás páciensek és az egészségügyi szakemberek számára, valamint egy okostelefonos applikáció a háziorvosoknak, segítve a potenciális betegek felismerését.

link: <https://www.interreg-central.eu/Content.Node/Focus-IN-CD.html>
www.coeliakia.info

KAPCSOLATAINK

Hazai: tagja vagyunk a Nemzeti Beteg Fórumnak, és a RIROSZ-nak is. A Betegszervezetek Magyarországi Szövetsége alapítóinak egyike vagyunk.

Részt veszünk az AIPM BETA programjában is.

Külföldi: tagja vagyunk az Association of European Coeliac Societies ernyőszervezetnek. Részt veszünk több munkacsoportban is, képviselőnk 2009-2016 között tagja volt az 5-tagú elnökségnek, 2018-tól ismét tagja és elnöke a szervezetnek.

link: www.aoecs.org

STRATÉGIÁNK (CÉLJAINK, KÜLDETÉSÜNK, ALAPÉRTÉKEINK)

Célunk: a magyar coeliakiás (lisztérzékeny) betegek és családjuk életminőségének javítása, a számukra egyetlen ma ismert, hatékony terápiát jelentő gluténmentes élelmiszerek biztonságának növelése mellett a betegség ismertségének javítása a teljes népesség és az egészségügyi szakemberek körében egyaránt.

Jövőképünk: álmunk, hogy a coeliakiás (lisztérzékeny) betegek igényeinek és szükségleteinek megfelelő egészségügyi és szociális ellátás biztosított legyen.

Küldetésünk: a magyarországi lisztérzékeny betegek összefogása, és képvisellete életminőségük javítása érdekében, információnyújtással, tanácsadással és érdekérvényesítéssel.

Alapértékeink: Nyitottság, Elhivatottság, Partnerség, Segítőkézség, Tudatosság

LYME BETEGEKÉRT ÉS MAGYAR EMBEREKÉRT, CSALÁDOKÉRT ALAPÍTVÁNY

Cím: 1143 Budapest Szobránc u. 27.

Vezetőség: Czikoráné Szabó Éva elnök, Czikora Róbert titkár

Telefonszám: +361/785-6023, +3630/313-8800, +3620/218-6309

E-mail: Info.lbmecea@gmail.com

Weboldal: www.lbmecea.hu

Bankszámlaszám: K&H bank 10409015-50526784-66681006

Adószám: 18658392-1-42



A Lyme Betegekért és Magyar Emberekért, Családokért Alapítvány (LBMECSA) 2015-ben jött létre annak érdekében, hogy a fertőzött kullancsok által terjesztett Lyme-kórral, társfertőzéseivel küzdő személyeket, valamint az átlagos életszínvonal alatt élő, elesett magyar embereket és családokat segítse.

Az LBMECSA célja, hogy az országban élő Lyme-kórral küzdő betegeket felkutassa, információt, segítséget nyújtson, és kapcsolati lehetőséget teremtsen számukra. Szakorvosi háttér bevonásával az érintetteket folyamatosan tájékoztassa a betegség kezelésével kapcsolatban. További célja a segítségre szoruló magyar emberek és családok felkarolása, támogatása. A határon túli magyarsággal való kapcsolatfelvétel és kapcsolattartás.

Fontos feladata a hasonló célú szervezetekkel, társadalmi csoportokkal való együttműködés, valamint más karitatív szervezetek, illetve az alapítvány céljainak megvalósításában közreműködő partnerek munkájának támogatása.

Magyarországon az LBMECSA az egyetlen olyan civil szervezet, amely felhívja a figyelmet a Lyme-kór súlyosságára, kezelésének fontosságára.

A Lyme-kór főként a kullancsok által terjesztett bakteriális fertőzés, amely néha először bőrtünetet, majd gyakran idegrendszeri panaszokat okoz, később - kezeletlen esetekben - pedig ízületi és izomfájdalmakkal járhat. Nagy imitátornak is nevezik a betegséget, mert a fertőzés sokféle tünetet okoz, így a diagnosztizálás közben sok más betegséggel keverhetik össze a szakemberek. Ilyen betegségek lehetnek például a szklerózis multiplex, a pajzsmirigy betegség, a Parkinson-kór, az Alzheimer-kór, a krónikus fáradtság szindróma, a rheumatoid arthritis, az ALS, a lupusz, és különböző pszichiátriai rendellenességek is.



A kórokozók vérárammal és a szövetek közt vándorolva terjednek el, önálló mozgásukkal a test bármely részébe képesek később eljutni és ott szaporodni. Az esetek többségében az érintettek nem emlékeznek a kullancscsípésre. A fertőzöttek kb. 30%-ánál a kullancscsípést követően, vörös folt jelenik meg, ezt nevezik Lyme-foltnak. Sajnos mivel ez az egyetlen látható sajátos tünet az esetek többségében nem tapasztalható, így nehéz a diagnózist korán felállítani. 4-5 hét elteltével jelentkezhetnek a torokfájás, izom, ideg- és ízületi fájdalom, nagyon erős fáradtság, levertség tünetek. Ha a beteg kezeletlen marad, egy vagy több év elteltével is különféle gyakorisággal és erősséggel idegi és ízületi tünetekre panaszkodhat.

Mivel a betegség általában hullámzó erősséggel, a testen különféle helyeken hol itt, hol ott különféle gyakorisággal okoz panaszt, ezáltal nem egyszerű diagnosztizálni, így nehéz megállapítani azt is, hogy hazánkban milyen gyakorisággal jelentkezik a fertőzés. Becslések alapján a Lyme-kór a lakosság 2%-át is érintheti.

MAGYAR ANGELMAN SZINDRÓMA ALAPÍTVÁNY

Közhasznúsági fokozat: közhasznú szervezet

E-mail: angelmanalapitvany@gmail.com

Web: www.angelman.hu

Az Angelman szindróma egy genetikai eltérés által okozott idegrendszeri fejlődési rendellenesség. Előfordulása 1/10.000, ill. 1/25.000 gyermek közé tehető.

Angelman szindrómát okozó genetikai eltérések:

- 70% -ban de novo anyai deléció a 15-ös kromoszóma hosszú karján (15q11.2-q13).
- 25% -ban a fent említett területen található UBE3A gén mutációja okolható a betegségért.

- 2% apai uniparenteralis disomia az érintett régióban (15q11.2-q13). Az érintett génszakasznak mindkét kromoszómán az apai – inaktivált - génjei találhatók meg.
- 3% imprinting defektus (a meglévő genetikai állomány kifejeződésének szabályozási zavara –metilációs, hiszton acetilációs zavarok). (Kishino, T., Lalonde, M., Wagstaff, J. UBE3A/E6-AP mutations cause Angelman syndrome. Nature Genet. 15: 70-73, 1997.)

Jellemző tünetek: korai etetési problémák, reflux, gyakori nevetés, megkésett mozgásfejlődés, merev járás, egyensúlyzavar, szokatlan mozdulatok: csapkodó alkar, remegés, alvászavar, jellemző EEG eltérések, epilepszia, fehér bőr, pigmentszegénységre valló haj-és szemszín, széles száj, széles fogrész, gyakori rágcsálás, nyáladás, vaskos nyelv, nyelvöltögetés, kancsalság a szemkörüli izmok tónusának egyensúlyzavara miatt, alacsony figyelemkészség, hiperaktivitás, súlyos tanulási nehézségek, beszéd hiánya, hőérékenységre melege, szokatlan vonzódás a vízhez.

Az Angelman Alapítvány a fogyatékkal élőket, különösen a halmozottan sérülteket, elsősorban az Angelman szindrómával élőket és családjaikat, valamint a diagnózist keresőket támogatja, összegyűjti és megosztja a szindrómával kapcsolatos tudnivalókat.

Együtt, mint bárki más!

Három projekt van az alapítvány tevékenységének fókuszában:

- AAK (augmentatív és alternatív kommunikáció) ismeretek terjesztése: egyéni tanácsadás nyújtása, érzékenyítő programok, szülők és érintett szakemberek számára AAK konferencia, workshop és webinárium szervezése.
- Spéci Programsorozat szervezése: integrált Spéci Piknik, integrált Spéci Játsszóház, Spéci Klub kísérleti program pedig kifejezetten a fogyatékkal élő gyerekek számára, és a szülők tehermentesítését szolgálja.
- Speciális eszközök magyarországi bevezetésének elősegítése: pl. speciális bevásárlókocsi, amely megkönnyíti a sérült gyerekekkel való vásárlást.

További információ elérhető az alapítvány honlapján.

MAGYAR ATAXIÁS BETEGEK ALAPÍTVÁNYA

web: www.ataxias.atw.hu

Számlaszám:

Elnök: Latkulik Alíz

Székhely: 3328 Egerszólát, Rákóczi Ferenc. U. 16.

Levelezési cím:

Telefon/fax: 06 30 756-4543

E-mail: ileanaalis@gmail.com

MAGYAR ECTODERMALIS DYSPLASIASOK TÁRSASÁGA

Székhely: Szeged, Gyermekgyógyászati Klinika

Elnök: Dr. Kovács Gábor

Kapcsolattartó: Dr. Kovács Gábor

Telefonszám: 0036304254151

E-mail: kgabor.biol@gmail.com

Több mint 150 klinikailag különböző öröklődő betegségben van jelen Ectodermalis dysplasia (ED). Arra a kérdésre, hogy mennyien vannak, akik hordozzák eme betegséget, nehéz választ adni. A legutóbbi felmérések szerint 10 000 gyermekből kb. 7 ED szindrómával születik. A klinikailag heterogén betegség csoport genetikai háttere nem homogén. Jelenlegi tudásunk szerint kb. 143 gén játszik szerepet a betegség kialakulásában. Egyik leggyakoribb formája az X-kromoszómához kötött recesszív öröklésmentű hypohidroticus ED. Az Ectodermalis dysplasia tünetei eltérő, szemmel látható tulajdonsággal jelentkeznek függően az érintett szövetek szerkezetétől. Fenotípus jegyek nem mindig láthatók az újszülöttn, legtöbbször csak csecsemő, vagy gyermekkorban. Szervek, szövetek melyek érintettek lehetnek:

- szőrzet: a haj ritka, sokszor durva, meglehetősen törékeny, hullámos és csavarodott. A testszőrzet gyér, ritka és világos színű
- körmök: a kézen és a lábujjakon vastag, abnormálisan hegyes, elszíneződött, domborodott. Előfordul, hogy a körmök hiányoznak,
- fogak: abnormális fogfejlődés hiányos fogazatot, vagy hegyes ritkán elhelyezkedő fogakat eredményez. Fogzománc általában nincs. Szájsebészeti kezelés szükséges,
- verejtékmirigyek: verejtékmirigyek hiányoznak, vagy kevesebb van belőlük. Verejték funkció leromlásával a test nem képes a normál testhőmérséklet tartására, ezért ezek a betegek nem tolerálják a magas külső hőmérsékletet. Gyakori a lázas periódus, mely gyermekkorban diagnosztikai jel.

BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE

A Magyar Ectodermalis Dysplasiasok Társaságát 2012-ben alapítottuk, melynek központja a Szegedi Gyermekgyógyászati Klinika. Szerettünk volna létrehozni, egy olyan szervezetet, melynek működésében a betegségben szenvedők és családtagjaikon kívül olyan szakemberek is részt vesznek, akik a betegség klinikai és genetikai diagnosztikájában is szerepet vállalnak. Célunk, hogy a szervezeten belül a betegek és hozzátartozóik tapasztalataikat megoszthassák, így segítve egymást és az újonnan regisztrált tagokat. E mellett fontos küldetésnek tartjuk a betegség pontos klinikai diagnózisának felállítását, valamint ennek genetikai diagnosztikával történő alátámasztását. Stratégiai szempontból kiemelendő a társaság székhelye, hisz a Szegedi Gyermekgyógyászati Klinika évek óta ritka betegség centrumként működik. Az elmúlt években regisztrált hazai betegek családjaiban a klinikai diagnózis felállítása után genetikai vizsgálatot is elvégeztünk, így tisztázva betegségük öröklődés menetét

sokszor több generáción át. Nemzetközi ritkabetegség szervezetekhez csatlakozva több külföldi konferencián mutattuk be eredményeinket, ezáltal kölcsönösen segítve más országok csoportjait. Jövőben is ezt az irányt szeretnénk követni, csatlakozva olyan kutatási programokhoz, melyek eredménye egy esetleges terápiás lehetőség lenne az Ectodermalis dysplasia valamely típusában szenvedő betegek számára.

KAPCSOLATOK

- Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége (RIROSZ): <http://www.rirosz.hu/>
- National Foundation of Ectodermal Dysplasia (NFED): <https://www.nfed.org/>
- European Reference Networks (ERNs): https://ec.europa.eu/health/ern_en
- Ectodermal Dysplasia International Network (EDIN)
- Rare Diseases Europe (EURORDIS): <https://www.eurordis.org/european-reference-networks>
- Pro-rare, Austria: <https://www.prorare-austria.org/>
- ORPHANET
- p63 EEC Syndrome: <http://www.sindrome-eec.it/en/storia.php>
- Universitätsklinikum Erlangen, Németország
- CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades, Centre MAGEC (MALadies rares Génétiques à Expression Cutanée, Franciaország)

MAGYAR HUNTINGTON TÁRSASÁG

A Társaság elnöke: Dr Pék Győző

Alelnök: Dr Grosz Zoltán

Titkár: Báthori Györgyi

Székhely: 1027 Budapest, Szász Károly u. 4.

Számlaszám: HU96-10103434-08135800-01005005, Budapest Bank

Adószám: 19038089-1-41

Email: molneur@gmail.com

Titkárság: +36 1 4591492

Elnök: +36 52 512-900/ 23665

Facebook: Magyar Huntington Társaság csoport

Nyilvántartási száma: 01-02-0016711

Rövidített neve: MHT

Létesítő okirat kelte: 2017.10.05

Bírósági bejegyzés jogerőre emelkedésének időpontja: 2018.06.07.

Szervezet típusa: Egyesület

Az Egyesület csatlakozott az European Huntington Association-hez. Ennek köszönhetően nemzetközi konferenciákon is képviseltette magát.

- EHA Conferencia: 2017. Sept. 22-24 - Sófia

- European Huntington Disease Network: 2018. Sept. 14-16 - Bécs

Itt egy előadással (Caring for carers - Dr Pék Győző) és 2 poszterrel (Initiating and settings up a patient advocacy group for Huntington's disease in Hungary – Dr Grosz Zoltán; Caring for carers - Dr Pék Győző) képviselte a Társaságot.

MI AZ A HUNTINGTON BETEGSÉG?

A Huntington betegség egy öröklődő genetikai betegség, melynek következtében akaratlan mozgások jelentkeznek a test vázizomzatának különböző részeiben, a szellemi működésben hanyatlás áll be, gyakran hangulatzavar (depresszió) jelentkezik. A betegség nem érinti a szívmot és a belső szervekben található önműködően működő ún. simaizmot. A betegséget George Huntingtonról nevezték el, aki részletesen ismertette 1872-ben a betegség egy családon belül nemzedékeken átívelő öröklődő jellegét a betegség tüneteinek részletes leírásával. Előfordulási gyakorisága 100 ezer emberből kb. 5-10, férfiak és nők között nincs különbség, mindkét nem egyaránt érintett. A betegséget Huntington choreának is nevezik.

Forrás:<http://semmelweis.hu/genomikai-medicina/files/2016/05/HD-beteg%C3%A1j%C3%A9koztat%C3%B3.pdf>

A TÁRSASÁG CÉLJAI

A Társaság a ritka Huntington betegségekben szenvedők érdekképviseletét szolgálja, a betegségben szenvedők számára kíván segítséget nyújtani, egyben a gondozó családtagokat is segíti a betegség terheinek viselésében.

A Társaság célja az érdekvédelem, képviselet, szolgálat, társadalomba való integráció segítése, közösséggé való szerveződés, laikusok és egészségügyi dolgozók oktatása, kutatások támogatása, a betegek gyógyításának segítése, tapasztalatcsere, nemzetközi szervezetekkel kapcsolatfelvétel, betegút szervezés támogatása, új betegek diagnosztikájának javítása, figyelemfelhívás a betegségre.

A TÁRSASÁG TOVÁBBI CÉLJAI

- tagjainak folyamatos tájékoztatása, időszakonként kiadványok megjelentetése,
- összejövetelek és tapasztalatcserek szervezése, a szükséges információk közreadása,
- a szükséges komplex orvosi, gondozói háttér megszervezésének külső tényezőként való támogatása,
- hiánypótló szolgáltatások szervezésének elősegítése (habilitáció, gyógyító-megelőző ellátás segítése, szabadidős vagy terápiás jellegű tevékenység segítése)
- a betegek életminőségének javítása

Magyar Huntington Társaság a fenti célok elérését egyesületi kompetenciájának és lehetőségeinek megfelelően kívánja szolgálni.

Tisztelettel várunk minden érdeklődőt Társaságunk tagjai közé, aki egyetért céljainkkal és támogatni szeretné az ebben a betegségben szenvedőket, gondozóikat.

MAGYAR HEMOFÍLIA EGYESÜLET

Elnök: Keszthelyi Zoltán

Web: www.mhe.hu

E-mail: mhe@mhe.hu

Telefon: 06-30-570-4804

Címünk: 1088 Budapest, Rákóczi út 29., II. em. 7. a.



A Magyar Hemofília Egyesület a vérzékenységben szenvedő betegek 1990-ben alapított, több mint 600 fős közhasznú egyesülete, a Hemofília Világszövetség és az Európai Hemofília Konzorcium hivatalos magyarországi tagszervezete és nemzeti képviselője. Célunk az országos, egységes, egyenlő esélyeket biztosító, európai standardoknak megfelelő magas színvonalú és biztonságos faktorellátás és hemofília-gondozás fenntartása; kezelőorvosaink munkájának segítése; felvilágosítás és ismeretterjesztés a betegek körében és a magyar társadalomban; a hazai és külföldi betegszervezetekkel, a Hemofília Világszövetséggel és az Európai Hemofília Konzorciummal való nemzetközi együttműködés.

BETEGSÉG

A hemofília ritka, veleszületett, egész életen át tartó vérzési rendellenesség. A betegség lényege a vér alvadékonyságának csökkenése, melynek következtében a hemofiliás betegek sérülések alkalmával hosszabb ideig véreznek, mint az egészségesek. Súlyos fokú hemofília esetén spontán, azaz bármiféle külső behatás nélkül is előfordulnak vérzések.

A vérzékenység oka, hogy a beteg szervezetéből részben vagy egészben hiányzik egy olyan fehérje (ún. véralvadási faktor), mely elengedhetetlenül szükséges ahhoz, hogy a véralvadás folyamata megfelelő módon menjen végbe.

A vérzékenységnek több típusa van, de a két legismertebb: az A-hemofília (VIII. véralvadási faktorhiány) és a B-hemofília (IX. faktorhiány). A hemofília mindkét típusa ugyanúgy öröklődik és a betegség tünetei is ugyanazok. Az „A” típus ötször gyakoribb, mint a „B”. A beteg faktorszintje alapján megkülönböztethető súlyos fokú (1% alatti), mérsékelten súlyos (2-5%) és enyhe fokú (5-40%) hemofília. A betegek kb. 2/3-a tartozik a súlyos kategóriába.

Az esetek 2/3-ában a hemofília nemhez kötődő öröklődő betegség, mely a hibás X-kromoszóma átörökítése folytán alakul ki. A betegséget nők és férfiak is örökíthetik, de míg a nők rendszerint csak a betegség hordozói, akiknél a másik, egészséges X kromoszóma miatt nem alakul ki súlyosabb vérzés, addig a betegség a férfiaknál jelentkezik. A hemofília az esetek 1/3-ában ismeretlen okból, spontán génmutáció

következtében alakul ki, hibás genetikai háttér nem mutatható ki a családi háttér vizsgálata során.

A hemofília ritka betegség: előfordulási gyakorisága 1 a 10 000-hez, a súlyos fokú hemofiliáé pedig 1 a 16 000-hez.

LINK-HIVATKOZÁSOK

Magyar Hemofília Egyesület: www.mhe.hu

European Haemophilia Consortium : www.ehc.eu

World Federation of Hemophilia: www.wfh.org

Facebook zárt csoport: Hemophilia Mother

KUTATÁSOK

Megnyújtott felezési idejű készítmények

Génterápia

Szubkután készítmények az intravénás készítmények kiváltására

Faktorpótlás nélküli terápia – a profilaxis hatásának biztosításával

ELLÁTÁSI LEHETŐSÉGEK, KÖZPONTOK

Kezelő helyek magyarországon és külföldön lásd: www.mhe.hu/hemofiliáról/kezelőhelyek

MAGYAR IZOMDISZTRÓFIA TÁRSASÁG

web: www.angyalszarnyak.hu

Elnök: Váradiné Csapó Judit

Telefon/fax: 20/981-5748, 275-6054

E-mail: info@angyalszarnyak.hu

MAGYAR MITOCHONDRÁLIS BETEGEK TÁRSASÁGA

Betegszervezet angol neve: Hungarian Mitochondrial Patient's Association

Kapcsolattartó: Magyar Éva

Telefonszám: 30/5001-517

E-mail: mitoforum@freemail.hu magyar.eva75@gmail.com

Honlap: www.mitochondrialis.5mp.eu

Facebook zárt csoport: Magyar Mitochondriális Betegek Társasága
<https://www.facebook.com/groups/198365320260219/>

Nemzetközi betegszervezetek:

United Mitochondrial Disease Foundation <https://www.umdff.org/>

Mitochondria <http://www.mitochondria.org/>

Centre for Mitochondrial Research <http://www.newcastle-mitochondria.com/>

Aktuális kutatások: Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete - 1. Új gének azonosítása mitochondriális betegségekben projekt. 2. Az SPG7 genetikai epidemiológiájának és fenotípus- genotípus korrelációjának vizsgálata. 3. A dynamin2 mutáció következtében kialakuló sejtbioológiai elváltozások kutatása. 4. Az agyi vastárolást eredményező mitochondriális fehérjék funkcionális elemzése
Klinikai vizsgálat: SPIM301. vizsgálóhely: Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete, szponzor Stealth Biotherapeutics

Mitokondriális betegek diagnosztikai-betegellátási központ: Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete 1083 Budapest Tömő u. 25-29.
<http://semmelweis.hu/genomikai-medicina/>

A mitokondriális betegségek gyermekeket és felnőtteket egyaránt érintő ritka, multisztémás betegségek heterogén csoportját alkotják, melyek elsősorban a központi idegrendszer és a vázizom betegségeit eredményezik, de több szervszervrendszer betegségét is okozhatják, azonban akár monoszimptomásan is jelentkezhetnek. Mindegyikben közös azonban, hogy ez krónikus rendellenesség, mely akkor jelentkezik, ha a sejtekben a mitokondriumok működése elégtelen, nem termelnek elegendő energiát. 90%-ban a mitokondriumok szolgáltatják a szervezet fenntartásához szükséges energiát. Károsodásuk következtében egyre kevesebb energia termelődik a sejten belül, emiatt sejtkárosodás és végül sejthalál következik be. Nagy energiaigényük miatt érintettek lehetnek a központi idegrendszer, vázizmok, szív, endokrin szervek, vese, máj, szemészeti, gyomor-bélrendszeri tünetek, légzési panaszok illetve immunhiányos állapotok is.

Célunk, hogy aki megkapja a mitokondriális betegségek valamelyikének diagnózisát, ne maradjon magára. Tőlünk segítséget kaphat, hasonló problémákkal küzdő betegtársakat ismerhet meg, tapasztalatokat cserélhet. Segíteni szeretnénk a diagnosztizált "kóborló" betegeknek, hogy a diagnosztizálás után a megfelelő helyre juthassanak az egészségügyben. Orvosok, gyógytornászok, korai fejlesztők, dietetikusok, szakápolók megkeresésében nyújtunk segítséget.

Célunk továbbá, hogy a mitokondriális betegséget, ismertebbé tegyünk az orvosok és egészségügyi szakemberek körében, hogy ezáltal könnyebb legyen a betegek helyzete az egészségügyben.

Törekedni kell arra, hogy a lehetőségekhez képest a legteljesebb életet tudja élni minden mitokondriális beteg. A Mitokondriális betegség nem egy ítélet, hanem a diagnózis ismeretében már egy új élet kezdete.

MAGYAR MUKOPOLISZACCHARIDÓZIS TÁRSASÁG

Közhasznúsági fokozat: közhasznú egyesület

Székhely: 2600 Vác, Jókai u. 5.

Telephely:

Elnök: Dr. Kató Norbert

Kapcsolattartó: Dr. Kató Norbert

Telefonszám: +36-20-472-9005

E-mail: mpstarsasag@gmail.com

Honlap: www.mpstarsasag.hu

Bankszámlaszám: CIB Bank Zrt.10700323-70660735-51100005

Adószám: 18250286-1-13

A Mukopoliszacharidózis (MPS) egy nagyon súlyos, örökletes, enzimhiányból eredő anyagcsere-betegség. A mucopolysaccharidok (hosszú szénláncú vegyület) állandóan lebomlanak, és újból felépülnek a szervezetünkben. A lebontáshoz több különböző enzimre van szükség. Ha genetikai hiba miatt hibás enzim képződik, akkor ez az enzim egyáltalán nem vagy csak részlegesen bontja le a mucopolysaccharidokat, amelyek felhalmozódnak a sejtekben, és károsítják annak működését. A gyerekek leépülnek, és szinte minden szervük károsodik.

Az MPS több típusát különböztetjük meg, melyek mindegyikét más-más enzimhiba okozza. Az MPS nagyon ritka betegség, 100 000 újszülöttből kevesebb, mint egy MPS beteg születik.

TÜNETEK

A tünetek nagyon sokfélék, és típusonként, sőt esetenként eltérőek. A betegség enyhébb vagy súlyosabb lefolyású lehet. Ismertek egészen enyhe esetek is, ahol szinte teljes értékű életet élhet a beteg, illetve nagyon súlyos akár korai halálhoz vezető esetek is.

A betegség már a születéskor jelen van, bár az érintettek látszólag egészségesen születnek. A beteg gyerekek fizikai és mentális fejlődése lelassulhat, majd a tanult képességeiket (beszéd, járás, hallás, mozgás) is fokozatosan elveszíthetik, és az idő múlásával egyre több szervi problémával küszködnek és fokozatosan leépülnek.

Szinte az egész test károsodik. Gyakori a lágyék és/vagy köldöksérv, a szív különböző betegségei, a máj és a lép megnagyobbodása, köhögés, a felső légúti megbetegedés, meghűlés és torokgyulladás, a laza széklet és hasmenés, csontok deformitása, látás-, hallás-, mozgáskárosodás, lassú mozgásfejlődés. Minden ízület - az ujjak, a csukló, a könyök, a váll, a csípő, a térd és a bokaízület - valamilyen módon érintett lehet.



DIAGNOSZTIZÁLÁS

A betegség korai (1 éves kor alatti) felismerése, diagnosztizálása ritkaságából adódóan nehéz. A pontos diagnózishoz enzim-, illetve molekuláris genetikai vizsgálatokra van szükség. Abban az esetben, ha a család további gyermeket szeretne, lehetőség van prenatális diagnózisra. Ezt a terhesség korai szakaszában lehet elvégezni, amennyiben ismert a betegséget okozó génmutáció.

GYÓGYÍTÁS ÉS A TUDOMÁNY MAI ÁLLÁSA

A betegség több típusában létezik enzimterápia, amely jelentősen javítja a betegek állapotát, és lassítja a romlási folyamatot. Néhány típusnál csontvelő-transzplantáció alkalmazható. A különböző terápiák, kezelések hatékonyságát befolyásolja, hogy hány éves korban kezdik el alkalmazni. Ezért fontos, hogy minél fiatalabb életkorban diagnosztizálni tudják a betegséget. A terápiás lehetőségek fejlődésével az életkilátások és az életminőség is javul.

EGYESÜLETRŐL

Az 1991-ben egyesületként létrehozott MPS Társaság az MPS-ben érintett betegek és családjaik nehéz helyzetén, gondjain kíván segíteni. Célunk a tagok érdekeinek védelme, képviselete és szolgálata.

Célunk a tagok egymást ismerő és segítő közösségekké való szervezése. Ennek érdekében évente MPS Családi Napot és közgyűlést tartunk, valamint konferenciát

rendezünk a családok és orvosok részére. Folyamatosan tartjuk a kapcsolatot az MPS-sel foglalkozó orvosokkal és egészségügyi szakemberekkel, figyelemmel kísérjük a kutatásokat, és az eredményekről tájékoztatjuk a tagjainkat.

Legfőbb kihívásunk, hogy minél fiatalabb életkorban megtaláljuk az MPS-ben szenvedő betegeket, megfelelő orvoshoz irányítsuk, és számukra pontos diagnózis készüljön. A betegség és társaságunk ismertsége növelésének legfontosabb eszköze, hogy a gyermekorvosok figyelmét felhívjuk a betegségre, valamint a honlapunk.

Több éve kapcsolatban vagyunk más országok MPS Társaságaival. Arra törekszünk, hogy ezt az együttműködést minél jobban elmélyítsük, és aktívan részt vegyünk a tavaly alakult MPS Europe munkájában.

MAGYAR ONKOHEMATOLÓGIAI BETEGEK ALAPÍTVÁNYA

web: <http://www.onkohemat.hu>

Elnök: Kéri Ibolya

Székhely: 1155 Budapest, Litva u. 24.

Telefon: 06 20 439 8645

E-mail: moha@onkohemat.hu

MAGYAR PORPHYRIA EGYESÜLET

Székhely: 1027 Budapest, Liphay utca 9. II/20.

Elnök: Győri Judit

Kapcsolattartó: Győri Judit

Telefonszám: +36-20/960-5900

Központ: MH Egészségügyi Központ, Országos Porphyria

Központ, 1134 Budapest, Róbert Károly krt. 44. II. em. 45-46.

E-mail: porphyriaegyesulet@gmail.com

Honlap: www.porphyrria.hu

Bankszámlaszám: OTP 11702036-20584436

Adószám: 18041095-1-41



Az akut porphyriák a vérfesték képzésben szereplő enzimek öröklődő csökkent működése következtében alakulnak ki. Attól függően, hogy melyik enzim aktivitása csökkent, négy fajtáját különböztetjük meg, melyek gyakorisági sorrendben a következők: akut intermittens porphyria, heredeitaer coproporphyria, variegata porphyria és delta-aminolevulinsav defekt porphyria.

A klinikai kép a négy akut porphyriánál lényegében azonos: leggyakoribb panaszok és tünetek a görcsös hasi fájdalom, hányinger, hányás, végtaggyengeség, előrehaladott fázisban a bíborvörös vizeletürítés, gyors szívdobogás, magas vérnyomás, tudatzavar, bénulás. Ha a megfelelő gyógykezelés elmarad, a légzésbénulás vagy súlyos ritmuszavar halálhoz vezet.

Az emberi szervezet képes alkalmazkodni a csökkent enzimműködéshez, ezért nem jelentkezik panasz vagy tünet mindaddig, amíg ez az egyensúlyi állapot fel nem borul valamilyen külső vagy belső tényező hatására; leggyakrabban a gyógyszerek, az alkohol, vegyi anyagok, éhezés az ok.

Nagyon fontos tehát az akut porphyriás betegek és tünetmentes hordozók minél korábbi felismerése és gondozása, mert ezzel az életet veszélyeztető akut tünetcsoport kialakulása megelőzhető. Az akut porphyriák felismerése azonban nagyon nehéz: legjellemzőbb az az ellentmondás, ami az igen súlyosnak mondott panaszok és a rutin laboratóriumi vizsgálatok negatív eredménye között áll fenn. A betegség felismerését is segítő, specifikus tünetek, mint a vörös vizelet ürítése, a fokozatosan kialakuló alsó majd felső végtagra terjedő bénulás, csak előrehaladott fázisban észlelhetők.

Akut porphyria gyanúja esetén a beteget olyan osztályra kell irányítani, ahol azonnal rendelkezésre állnak az egyes akut porphyriák diagnosztizálásához elengedhetetlen speciális biokémiai vizsgálómódszerek és a diagnózis felállítását követően mód van a speciális kezelésre is. Mindezek a feltételek rendelkezésre állnak a Magyar Honvédség Egészségügyi Központjának 1. sz. és 2. sz. telephelyén működő Országos Porphyria Központban. A diagnosztikán és a kezelésen kívül itt történik a betegek és a tünetmentes hordozók gondozása is. Az életmódbeli tanácsok, a megfelelő étrend kialakítása és az akut porphyriákban alkalmazható gyógyszerek jegyzékének biztosítása a gondozás feladata. A betegek és a hordozók a betegségükről szóló igazolványt kapnak, valamint a számukra alkalmazható gyógyszerek jegyzékét.

A Magyar Porphyria Egyesület 1992. október 20-án, 17 alapító taggal Budapesten jött létre. Célja a Magyarországon élő még ismeretlen betegtársak felkutatásának segítése, a felvilágosítás, támasznyújtás, valamint a porphyriás betegellátás és diagnosztizálás civil erőként történő támogatása.

A családi szűrővizsgálatok segítése révén ma már közel 500 porphyriás beteget tartunk számon. A média erejével országos szinten is sikerült a figyelmet felhívni a porphyriára, ismeretterjesztő előadásokkal, felvilágosító kiadványok közzétételével pedig igyekeztünk ráirányítani a figyelmet a "bíborbajra". Próbáljuk az egyesület működéséhez szükséges pénzeszközöket megteremteni, hogy folyamatosan támogatni tudjuk a szükséges szűrővizsgálatok végzését, valamint a porphyriás betegek ellátásához szükséges műszerek és berendezések beszerzését.

Hasznos linkek:

www.thinkporphyria.org

www.porphyria.eu

www.drugs-porphyria.org

www.orphan-europe.com

MAGYAR RETINOBLASZTOMÁSOK EGYESÜLETE

Székhely: 1118, Budapest, Csíki-hegyek utca 12. I. 3.

Elnök: Kovács Ivett

Kapcsolattartó: Repárszky Ildikó

Elérhetőségeink:

Telefonszám: 06 20 979 43 13

E-mail: marble.retinoblastoma@gmail.com; dupcsik@t-online.hu; aromo2006@gmail.com

Honlap: www.retinoblastoma.hu

Facebook: <https://www.facebook.com/magyarretinoblasztomasok.egyesulete>

Bankszámlaszám: CIB bank: 10701520-66611831-51100005

Adószám: 18206469-1-43



A **RETINOBLASTOMA (retinoblasztóma)** – csecsemő- és kisgyerekkorra jellemző ritka, rákos megbetegedés, amikor a daganatok a szemgolyón belül, a szem ideghártyáján (retináján) nőnek. Megjelenhet csak az egyik szemben, vagy mindkettőn is. Átlagosan minden **20 000 gyermek közül egyet érint ez a betegség. A retinoblasztóma tünetei** akár egy-két hetes kortól három éves korig jelentkezhetnek először és körülbelül 7 éves korig tart a kritikus, veszélyeztetett időszak.

Hogyan vehető észre? A leggyakoribb tünet a pupilla területének sárgás-fehér visszfénye, az úgynevezett **macskaszem (leukocoria)**. Erős fényben vagy vakuval készült fényképen tűnhet fel, hogy a „piros szem” helyett a gyermeknek sárgás-fehér a szembogara. Másik jellegzetes tünete lehet ennek a betegségnek is a gyermekek mintegy negyedénél előforduló **kancsalság**. Előfordulhat **szemrengés (nystagmus)**, amikor a szem ide-oda rezegve keresi a fényt. Ezek a tünetek más betegségek jelei is lehetnek, de ha ezeket tapasztalják, feltétlen forduljanak szakorvoshoz. Pupillatágításban végzett **szemfenék-vizsgálat** során ismerhető fel egyértelműen a daganat vagy daganatok. Pici gyerekek esetében altatásban történő vizsgálat erősítheti meg a diagnózist, amelyet kiegészíthet szem ultrahang készítése is. Amennyiben megszületett a diagnózis, altatásban agyi MR (esetleg CT)-vizsgálat szükséges az esetleges tovább terjedési folyamatok, illetve a nagyon ritka három oldali (tobozmirigyben is megjelenő) retinoblasztóma kizárására.



A **retinoblasztóma lehet egyoldali és kétoldali**. A kétoldali változat többsége génmutáció eredménye, örökletes, míg az egyoldali változat 85%-ban nem örökletes. **Genetikai vizsgálat** vérből is végezhető. A genetikai hiba a 13-as kromoszómán található ún. tumor suppressor (tumorgátló) RB1 gén működési zavara, vagyis épp az a probléma, hogy nem tudja gátolni a daganatos sejtek növekedését. Ha a családban nem fordult elő ez a betegség, akkor az elsőgenerációs retinoblasztómás kisgyereknél valamilyen mutáció okozta azt, ő azonban már 45-50%-ban tovább örökítheti a génhibát.

Hogyan kezelhető? Mint minden daganatos betegségnél, **döntő a korai diagnózis**, különösen kicsi gyermekeknél, akiknél épp életkoruknál fogva gyors a növekedés, így a sejtosztódás is. A retinoblasztóma **kezelésének lehetőségei** folyamatosan bővülnek: helyi lézeres és fagyasztásos kezeléstől a (szisztémás és intraarteriális, illetve közvetlenül a szembe juttatott) kemoterápián, valamint a sugárkezelésen át a szemgolyó eltávolításáig is terjedhetnek. A terápiás lehetőségek bővülése is magyarázza, hogy sok esetben évekig elhúzódik egy-egy retinoblasztómás kisgyerek kezelése. Rosszindulatú daganatról lévén szó, a kezelés elsődleges célja a beteg életének megmentése, és csak másodsorban a szem, illetve a látás megtartása. **A szem- és látáskárosodás** kisebb vagy nagyobb mértéke **elkerülhetetlen**.

A 2010-ben alakult **közhasznú egyesületünk** a **MARBLE**, a retinoblasztómában érintettek számára kíván segítséget és információkat nyújtani. A **MARBLE** tagja a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetségének, a **RIROSZ**-nak.

MAGYAR RETT SZINDRÓMA ALAPÍTVÁNY

Közhasznúsági fokozat: közhasznú
Székhely: 1116 Budapest, Sáfrány u. 42. fsz. 7/a
Elnök: Dr. Szili Danijela
Kapcsolattartó: Dr. Szili Danijela
Telefonszám: +36 20 542 7128
E-mail: rettszindromaalapitvany@gmail.com
Honlap: www.rettszindroma.hu
Bankszámlaszám: 16200151-18528068-00000000
Adószám: 18075618-1-43



A Rett-szindróma a ritka betegségek közé tartozik, előfordulási aránya az élve született leánygyermek esetén 1/10000–1/15000. (Ez Magyarországon évente 2–4 leánysecsemőt jelent.) Előfordulása az esetek többségében sporadikus, csupán néhány esetről tudunk, ahol ugyanannak a szülőpárnak ismét Rett-szindrómás gyermeke született. A Rett-szindróma egy összetett központi idegrendszeri fejlődési (neurodevelopmentális) rendellenesség. (Korábban tévesen a neurodegeneratív betegségekhez sorolták, de ezekkel ellentétben a Rett-szindróma esetén az idegsejtek nem pusztulnak.) A központi idegrendszer működési zavara következtében a gyermekek halmozottan sérültek, állandó felügyeletet, figyelmet és segítséget igényelnek.

1999 óta tudjuk, hogy a fejlődési zavar mögött hibás genetikai információk állnak: az X kromoszómán elhelyezkedő methyl-CpG-kötő fehérje 2 gén (*MECP2*) mutációi. Mivel a génmutáció az X kromoszómához kötött, a tünetegyüttes kevés kivételtől eltekintve lányokat érint. A MeCP2 fehérje az emberi test minden sejtjében megtalálható, de leginkább az agyban. Ezért a Rett-szindróma az agy működésében okoz problémát, ami a kognitív, szenzoros, emocionális, motoros és autonóm

funkciókért felelős. Ezeknek a funkcióknak a működése befolyásolja a tanulást, a beszédet, a kedélyállapotot, az érzékelést, a mozgást, a légzést, a nyelést, a rágást és az emésztést.



A szindróma lefolyását 4 stádiumra osztjuk:

1. az újszülöttek általában normál terhesség után, egészségesen születnek, és a korai időszakban normális fejlődést mutatnak, majd fejlődésük stagnál, ekkor még nem könnyű a tüneteket felismerni;
2. visszafejlődés időszaka, új tünetek megjelenése (például sztereotip kézmozgások, beszéd eltűnése, kognitív képességek hanyatlása), általában ekkor diagnosztizálják a betegséget a tünetek alapján;
3. stagnálás, együttélés a kialakult tünetegyüttessel, mely egyénekenként változó lehet;
4. felnőttkorban a motorikus képességek hanyatlása, mely nem tekinthető törvényszerűnek.



A Rett-szindrómás lányok egész életükben különböző fejlesztésekre szorulnak (melyek a mozgásra, a kognitív képességekre, a kommunikációra, a viselkedésre irányulnak), sokuknál így tartható fenn egy stabil, romlás nélküli állapot. Az alapítványt érintett szülők alapították 1995-ben. A szervezet fő célkitűzése a családok támogatása az alábbi területeken: felvilágosító tevékenység (például kiadványok fordítások, konferenciák), szülősegítő szolgáltatás mentorszülőkkel, szakmai és szabadidős programok (például fejlesztő foglalkozások biztosítása, szülőtalálkozók, terápiás tábor), a szülők közti kommunikáció segítése, valamint érdekképviselet és a társadalom érzékenyítése különböző kampányokkal. A célok megvalósítása érdekében számos együttműködés vált valóra magyar és nemzetközi betegszervezetekkel és intézményekkel. A jövőben ezeket a kapcsolatokat szeretnénk bővíteni konkrét szakmai együttműködésekkel, például az AAK területén.

MAGYAR SCLEROSIS TUBEROSA ALAPÍTVÁNY

Magyar Sclerosis Tuberosa Alapítvány

Elnök: Dankaházi Imola

honlap: www.tsc.hu,

www.facebook.com/sclerostuberosa/

email: info@tsc.hu

Adószám: 18876464-1-13

Számlaszám: 16200230-10021529



A sclerosis tuberosa egy ritka genetikai rendellenesség, ami jóindulatú daganatok képződésére hajlamosít az egész testben, de jellemzően az agyat, szemet, szívet, veséket, májat, tüdőt és a bőrt érinti. A tünetek megjelenése és súlyossága egyénenként, akár családon belül is nagyon változó. A jelenlegi becslések szerint körülbelül 6000-ből egy gyermek születik ezzel a genetikai rendellenességgel, Magyarországon évente kb. 15-en, kétharmad részben spontán génmutáció következménye, egyharmad részben öröklött.

A betegségben érintettek számára a növekvő daganatok elhelyezkedésük, térfoglalásuk, vagy vérzékenységük által okozhatnak problémát. Ezen felül az agyban megjelenő különböző típusú tumorok kifejezetten hajlamosítanak az epilepszia, sok esetben a gyógyszerrezisztens epilepszia és a neuropszichiátriai rendellenességek kialakulására. Az epilepszia csecsemőkori megjelenése súlyos lenyomatot hagyhat a kognitív fejlődésre. A sclerosis tuberosa-ra jellemző epilepsziás spasmusok korai, megfelelő terápiájával lényegesen csökkenthető a gyógyszerrezisztens epilepszia és a neuropszichiátriai rendellenességek kialakulásának kockázata és megjelenésük súlyossága.

Magyarországon mind a sclerosis tuberosa, mind az epilepszia kezelésében magabiztos tapasztalattal rendelkező gyermekneurológus háttér biztosított. Sajnos azonban a felnőtt ellátás nehézségekbe ütközik, egyrészt a betegség több orvosi szakágon átívelő mivolta, másrészt ritkasága miatt. A nemzetközi kezelési irányelvek nem ismerete, figyelmen kívül hagyása azonban sok esetben vezetett már nem megfelelő kezeléshez, ill. a megfelelő kezelés elmulasztásához. Kritikus fontosságú a kezeléseket már a tünetek megjelenésekor, némely esetben a klinikai tünetek megjelenése előtt elkezdni, ezért a családok tájékozottsága sorsdöntő lehet.

A sclerosis tuberosa olyan szerencsés helyzetben van a ritka betegségek között, hogy nemzetközi összefogás és kutatóháttér támogatja a betegség elleni küzdelmet. Folyamatosan látnak napvilágot tanulmányok, klinikai vizsgálatok a világ minden tájáról. Nemzetközi szinten a civil szervezetek képviselői évente egyeztetnek a javasolt terápiákról és cserélnek tapasztalatokat.

Mind a hazai, mind a nemzetközi fórumokon a Magyar Sclerosis Tuberosa Alapítvány képviseli a betegek érdekeit. A hazai betegközösség számára online fórumokat

működtet, tájékoztató anyagokat készít, rendszeres programokat szervez, hogy a betegséggel érintetteknek ne elszigetelve, magányosan kelljen megküzdeniük ezzel az általuk nem választott élethelyzettel. A családoknak nemcsak a Magyarországon is rendelkezésre álló korszerű kezelési módok adnak reményt, de legfőként bízhatnak a közösség, az összefogás erejében, háttértámogatásában és az Alapítvány szakmai ismeretében.

MAGYAR TÜDŐFIBRÓZIS EGYESÜLET

Székhely: 1022 Budapest Tulipán u 16

Elnök: Rigó Mária

Telefonszám: +3670 586 8116

Email: tudofibrozis@gmail.com

Honlap: tudofibrozis-ipf.hu

IBAN szám: HU26121000111788201900000000

Adószám: 18901803-1-41

BETEGSÉG LEÍRÁS

Az IPF – idiopátiás tüdőfibrózis- ismeretlen eredetű ritka tüdőbetegség, melyet a tüdő kötőszövetes vázának fibrózisa jellemez. A fibrózis a tüdőszövetet hegszövétté alakítja, így nem tud a tüdő elegendő oxigént felvenni. A betegség megelőzésére és gyógygyógyítására egyelőre nincs lehetőség. Ezért nagyon fontos a korai diagnózis. Jelenleg ugyanis gyógyszeres terápiával lassítható a betegség fejlődése. Fontos a fizikai aktivitás megőrzése oxigén terápia, légzőtorna, tiszta levegőn végzett mozgás segítségével.

Tünetek: fáradtság, teljesítőképesség csökkenése, száraz köhögés, légszomj, testsúly csökkenés. Jelenleg, a betegség általában a 40 év feletti és az idősebb korosztályt érinti. A diagnózis megállapításakor nem lehet megjósolni az egyes betegeknek a betegség kimenetelét. Hazánkban 11 IPF centrumban történik a betegek szakellátása. Csak itt rendelhető el számukra az antifibrotikus gyógyszer. Felmerülhet IPF betegeknek a tüdő transzplantáció lehetősége is 65 éves korig. Ezt törvény szabályozza.

BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE

A Magyar Tüdőfibrózis Egyesület egy 2016-ban létrejött orvos-beteg kezdeményezés. Melynek indítéka a jobb orvos-beteg viszony kialakítása a sikeresebb gyógyítás, gyógyulás érdekében.

2017. januártól már hazánkban is elérhetővé váltak támogatott módon a többi országban is kapható antifibrotikus gyógyszerek.

Egyesületünk tagjai – a betegség okán- kapcsolatban vannak egymással, és segítik egymást.

BETEGSZERVEZET CÉLJA

Az IPF betegek érdekeinek képviselője és szolgálatosa, társadalomban való megtartásuknak elősegítése. A betegség kezelésének segítése, korszerű kezelési módjainak rögzítése és ismertetése, a betegség szövődésének megelőzése. Az egyesület tagjainak folyamatos tájékoztatása a betegség gyógykezelésére vonatkozó tudomány eredményeiről, a legfrissebb kutatásokról, a különféle terápiás alternatívákról, ezek elérhetőségeiről. Kiadványok megjelenítése, összefüggések és tapasztalatcserék szervezése, betegséggel kapcsolatos információk közreadása. Általános edukáció. Az egyesület tagjainak közösségének szervezése.

Egységes, összehangolt, fellépés annak érdekében, hogy a magyarországi IPF betegek hozzájussanak a jelenleg világszerte elérhető korszerű gyógyszerekhez, terápiákhoz, nem elviselhetetlen anyagi áldozatok árán. Komplex orvosi-, rehabilitációs háttér megszervezésének támogatása. Közös kirándulások, üdülések szervezése. A tüdőfibrózissal kapcsolatos kutatások, és a transzplantált emberek támogatása. Kapcsolatfelvétel külföldön vagy Magyarországon működő társadalmi vagy öntevékeny szervezetekkel. Kapcsolatépítés más ritka tüdőbetegséggel küzdő emberekkel, illetve az őket képviselő betegszervezetekkel.

A MTF Egyesület szakmai háttérét, az orvos-beteg találkozók helyszínét a Semmelweis Egyetem Pulmonológiai Klinika biztosítja. Közös egészségügyi problémáink miatt kapcsolatot tartunk a magyarországi Tüdőér Egylettel, a CIPFAPANET ernyőszervezettel, tagjai vagyunk a RIROSZ -nak és csatlakozunk nemzetközi IPF szervezetekhez. Havi egyesületi találkozóink nyilvánosak, lehetőséget adnak a betegséggel kapcsolatos személyes érdeklődésre, probléma felvetésre, különös tekintettel a ritka betegség gyakran késői diagnózisára.

Konkrét céljaink között szerepel, hogy a betegek támogatott módon jussanak hozzá korszerű oxigén koncentrátor használatához, melynek segítségével képesek önálló helyváltoztatásra, ügyeik önálló intézésére, családi és baráti kapcsolataik ápolására. Az IPF betegek mozgásukban erősen korlátozottak, oxigén készülékkel azonban képesek autót vezetni. Nem tudják igénybe venni a rokkant parkolókat a bejáratok közelében, mert nem kapnak rokkant parkolási kártyát, és nem minősülnek mozgásukban korlátozottaknak. A parkolási problémájuk megoldása érdekében, az IPF betegek rokkantsági fokozatának, mozgáskorlátozottságának megállapításáért történő küzdelem egyik fontos jövőbeni célkitűzésünk.

MAGYAR VHL TÁRSASÁG

Székhelye: 1118 Budapest Szittyá u 8.

Telefon/fax: +36-1-365-0110;

e-mail: vhl@vhl.hu;

Honlap: www.vhl.hu;

Elnök/Kapcsolattartó: Süliné Dr. Vargha Helga



Adószám: 18094574-1-43; Bankszámlaszám: 11600006-00000000-33711032

A VHL szindróma egy nagyon ritka (1/32 000) genetikai rendellenesség, aminek a betegségként történő megjelenése (manifesztálódása) bármelyik életkorban (0- 65 év) bekövetkezhet. A betegség jellemzője a véredények abnormális burjánzása különböző szervekben. A diagnózist nehezíti, hogy a tünetek vagy hiányoznak, vagy nem elég egyértelműek.

Megbetegedések tünetei: a szemben, a retinán a véredények megnövekedése (**retinablástoma**) következhet be és ez **látási zavart** okoz; ciszták és jóindulatú érdaganatok (**haemangioblastoma**) a kisagyban, az agyban vagy a gerincben is keletkezhetnek, amelyek **tartós fejfájást, szemfenéki vérzést, hányást, végtaggyengeséget és járásbizonytalanságot** okozhatnak; gyakoriak a vese ciszták, amelyek nem okoznak tünetet viszont **veserák** is kifejlődhet; előfordulhat a mellékvesén képződő jóindulatú daganat (**pheochromocytoma**), amely adrenalin termelése révén a nap bizonyos szakaszaiban **kiugróan magas vérnyomást** okoz, ami **látási zavarokat** és megmagyarázhatatlan **rosszullétet, hányingert** idézhet elő.

Diagnózis: a megfelelő – szem esetében retina, pheo esetében laboratóriumi, a többi esetben MRI - vizsgálat eredménye alapján elvégzett **genetikai teszt**. A VHL szindróma **örökletes** (50%), ezért fontos az érintett családtagjainál is elvégezni a genetikai vizsgálatot.

Kezelés: általában **sebészi beavatkozást** igényel, ami, ha **megfelelő időben** és **kellő szaktudással** történik, akkor azt követően az érintett tünetmentes normális életet folytathat.

A Magyar VHL Társaság 1999 óta mint **közhasznú** társadalmi szervezet működik. Tagjai érintettek és orvosok.

Feladata a VHL szindrómával élő emberek felkutatása, felvilágosítása és rendszeres kontroll vizsgálatainak, genetikai tesztelésének megszervezése.

Tevékenysége: bevezette, és térítés nélkül elvégzi a szükséges genetikai vizsgálatot, amelynek eredményeként jelentősen megnőtt a diagnosztizált érintettek száma, ill. nyilvántartása; a minél jobb életminőség elérése céljából elengedhetetlen kontroll vizsgálatok áttekinthetősége érdekében gondozási füzetet állított össze; orvosai követik és részt vesznek a szindróma nemzetközi kutatásában; a Társaság jelen van a két évente megrendezésre kerülő VHL orvosi szimpóziumon, melyek közül a IX.-et Budapesten szervezte.

Tagságok: alapító tagja a **RIROSZ**-nak, részt vett a Ritka Betegségek Nemzeti Tervének kidolgozásában, valamint előadással vagy poszterrel évente jelen van a Ritka Betegek Világnapján.

Az Európai VHL Társaságok vezetőinek első találkozója 2011-ben Kölnben, második találkozója 2013-ban Budapesten volt. Ennek az együttműködésnek az eredményeképpen alakult meg 2014-ben Madridban a **VHL-Europa** - amelynek Társaságunk az egyik alapító tagja - és a 2017. évi közgyűlést is Budapesten tartotta.

MAGYAR WILLIAMS SZINDRÓMA TÁRSASÁG

Közhasznúsági fokozat: közhasznú
Székhely: 1089 Bp. Orczy út 2.
Elnök: Pogányné Bojtor Zsuzsanna
Kapcsolattartó: Pataki Anita
Telefonszám: +361 788 3881, +3620 412 2406
E-mail: info@williams.org.hu
Honlap: www.williams.org.hu
Bankszámlaszám: 1170 5008 - 2046 6529 (OTP)
Adószám: 18249255-1-42



A Williams szindróma egy ritka genetikai állapot (becslések szerint 12500 szülésből egy fordul elő) mely egészségügyi, fejlődési és mentális problémákat okoz. Ebből következően itthon kb. 800 családot érinthet.

MIK A WILLIAMS SZINDRÓMA ÁLTALÁNOS JELLEMZŐI?

- Jellegzetes "manócskaszerű" arc.

Jellegzetes a szélesebb orrgyök, a kisebb, turcsi orr, szélesebb ajkak, melyeket időnként nyitva felejt, a kis áll, a szemek körüli duzzadság, a kócos fogak. Kékes szemük íriszén csillagszerű mintázat figyelhető meg. Nyelvük általában nagyobb, hangjuk pedig mélyebb. Ezek a jellemzők később egyre kifejezettebbek lesznek.

- Különböző mértékű szív és érrendszeri problémák.

Legtöbbször az aorta (SVAS-t okozva), vagy a tüdő artériák szűkülnek be. Ezért a kardiológiai státusz rendszeres felülvizsgálata szükséges!

- Hiperkalcémia (emelkedett vér kalcium szint hasi érzékenység).

Néhány Williams szindrómás csecsemő vérének kalcium szintje megemelkedik. Ami extrém hasi érzékenységet okozhat. Alkalmadtán diéta, vagy orvosi kezelés szükséges. Általában egy éves kor utánra "kinövi" panaszait, azonban a kalcium és D vitamin metabolizmus problémái később is előfordulhatnak.

- Alacsony születési súly / lassú súlygyarapodás.

A legtöbben kisebb testsúllyal jönnek a világra. Fizikálisan és mentálisan is lassabban fejlődnek

- Etetési problémák.

- Fogászati rendellenességek.

- Vese rendellenességek.

Gyermekkorban nehezebben lesznek ágy-, majd szobatiszták. Előfordulhat részleges inkontinencia később is.



- Sérvek, középfülgyulladások.

Az átlag populációhoz képest szintén nagyobb a valószínűsége a lágyék- és köldöksérvek előfordulásának, valamint a gyakori középfülgyulladásnak.

- Hiperakuszis (túlérzékeny hallás)

Bizonyos frekvenciák, vagy zajszintek fájdalmasak, vagy ijesztőek lehetnek. Viszont átlag feletti zenei hallás (gyakran abszolút hallás), és muzikalitás kapcsolódhat hozzá.

- Izom- és vázrendszeri problémák.

Jellemző a **gyengébb izomtónus** és a lazább ízületek megléte, később izomzsugorodások (kontraktúrák), kötöttebb ízületek alakulhatnak ki. A megfelelő fizioterápia és gyógytorna nagyon fontos!

- Túlóan barátságos (mértéktelenül szociális) személyiség. A WS-s emberek rendkívül szeretetreméltó, nagyon szociális egyéniségek. Egyedülállóan kifejező erejű nyelvi jártassággal rendelkeznek.

- Késleltetett fejlődés, tanulási nehézségek, figyelem-koncentráció hiány.

Az IQ-juk 40-80 közötti érték, de az EQ-juk magas. Mindenkinek vannak intellektuális erősségeik és gyengeségeik. Néhány területen (pl: a verbalitás, hosszú távú memória, szociális képességek, nyelvérzék, muzikalitás) teljesítőképességük kifejezetten jó. Ugyanakkor egyéb területeken (mint pl: finom motoros, vizuális, matematikai, térbeli integrációs képességek) határozottan gyengébb.

MI OKOZZA A WILLIAMS SZINDRÓMÁT?

Géndelécio(k) okozza(k) a 7. kromoszómán, beleértve azt a gént, amelyik az elasztin nevű fehérjét kódolja. Nem öröklött betegség, de rajtuk keresztül dominánsan öröklődik.

DIAGNÓZISA

A FISH teszt segítségével a vérből az 7. kromoszómán, az elasztin deléció a Williams szindrómások 97 %-ában kimutatható. A korai felismerés alapvető az életkilátások szempontjából.

A MAGYAR WILLIAMS SZINDRÓMA TÁRSASÁG

Országos hatókörű szervezet, az érintettek és családjaik megsegítésére jött létre 1999-ben, mivel a Williams szindróma ritkaságából adódóan nehéz mind a felismerése, mind a diagnózisa, mind a megfelelő orvosi, fejlesztési, szociális, és egyéb ellátásokhoz való jutás is. Segítünk, hogy e komplex, krónikus betegek a számukra potenciálisan legmagasabb elérhető szinten élhessenek, a megfelelő tudásanyaghoz hozzáférhessenek.



KAPCSOLATAINK

Alapítói vagyunk az Európai WS Szövetségnek (FEWS), a RIROSZ-nak, BEMOSZ-nak, NBF-nek.

További információkat a betegségről, a társaságról, elért eredményeinkről, programjainkról, kiadványainkról, konferenciáinkról, rendezvényeinkről, támogatási lehetőségekről, terveinkről, külföldi kapcsolatainkról, az alábbi elérhetőségeken olvashat: www.williams.org.hu. Itt alhonlapjainkat, Youtube csatornáinkat, is elérheti. <https://www.facebook.com/mwszt>

MAGYARORSZÁGI ANGIO-ÖDÉMÁS BETEGEK EGYESÜLETE

Székhely: 2040 Budaörs, Boglárka utca 9.

Telephely: 2040 Budaörs, Boglárka utca 9.

Elnök: Nagy István

Kapcsolattartó: Nagy István,

Telefonszám: +36 30 9014 006

E-mail: inagyi@t-online.hu

Honlap: www.haei.org/hungary

Bankszámlaszám: 57800129-10009237, B3 TAKARÉK Szövetkezet

Adószám: 19552213-1-13

WEB: <https://haei.org/hungary/tunetek/>, <http://haenet.hu>, <https://haei.org>

Facebook: <https://www.facebook.com/hano.hu/>

Twitter: <https://twitter.com/haehungary>



A **Hereditær Angio Neuroticus Oedema**, HANO, vagy mai néven hereditær angioödéma (HAE) egy ritka, életet is veszélyeztető, autoszomális, domináns öröklődésű betegség.

Becsült gyakorisága: 1:10000-50000. **Klinikai tünetek:** arcon, végtagokon, nemi szerveken, törzsön, a gége nyálkahártyáján, vagy a belek falában kialakuló ödéma. Kezelés nélkül 48-72 óráig, ritkán 1 hétig tarthat. A végtag és arc ödéma a környezet számára nyilvánvaló, de hasi roham gyorsan, erős fájdalommal, látható ödéma nélkül is bekövetkezhet. Az allergiára/akut, hasi problémákra hasonlító tünetek hibás diagnózishoz vezetnek. **OK:** A háttérben egy plazmafehérje, a C1-inhibitor (C1-INH) génhiba okozta alacsony koncentrációja (HAE I típus, 85%) vagy normális szintje mellett annak csökkent funkcionális állapota áll (HAE II típus 15%). Létezik HAE III. is, ezt a Hageman FXII. plazma fehérje (gén)hibás működése okozza.



TÜNETEK

A tünetek már gyermekkorban jelentkezhetnek, serdülőkorban és a felnőttkor kezdetén sűrűsödhetnek. A betegek 30%-a évente több, mint 12 rohamot szenved el. A provokáló tényezők között leggyakoribb a fizikai trauma, ami igen csekély is lehet. (gyermek: pl. valamely játék folyamatos használata, írás, felnőtt: kerti munka, hideg, gépírás, stb.). Szöveti-mechanikai traumával járó műtéti, diagnosztikai és fogászati eljárások is súlyos vizenyőt provokálhatnak. **Életet veszélyeztető** állapothoz, a légutak elzáródásához vezethet a garat-, gége és a nyelv ödémája. Hasi ödéma esetén az akut hasi katasztrófa képét utánozó tünetek miatt a betegek gyakran esnek át indokolatlan műtéti beavatkozásokon.

TERÁPIA

A hiányzó C1-INH pótlásával vagy az ödéma kialakulásában résztvevő bradikinin felszabadulásának gátlásával, vagy a bradikinin hatástalanításával lehet a tüneteket kezelni vagy „tervezett trauma” – pl. műtét, esetén megelőzni. A pótlás történhet intravénás injekcióval, (BERINERT C1-INH humán plazmából, vagy RUCONEST C1-INH rekombináns technikával előállított), illetve FIRAZYR (bradikinin B2R antagonist) szubkután injekció alkalmazásával. A mai világszínvonalat jelentő magyarországi betegellátásban mindhárom 100%-os OEP támogatással rendelkezésre áll. A gyógyszerek megakadályozzák a tünetek súlyosabbá válását és rövid időn belül megszüntetik a rohamot, az életveszélyes gégeödéma is gyorsan visszavonul. Az egyéb angioödémáknál szokásosan alkalmazott gyógyszerek (adrenalin, antihisztamin, és szteroidok) a HANO esetében hatástalanok!

GONDOZÁS

Országos Angioödéma Referencia Központ, Semmelweis Egyetem III. sz. Belgyógyászati Klinika. A Klinika címe: Budapest XII. kerület, Kútvölgyi út 4. Levelezési cím: 1085 Budapest, Üllői út 26. 1428 Budapest, Pf. 2.

TÖRTÉNET

A **betegszervezet**, 1996 óta együttműködik a hazai és nemzetközi szakmai élvonal képviselőivel, társalapítója a nemzetközi betegszervezetnek (HAEi). Célja a tudományos-, kutatási- és terápiás-tevékenységek támogatása, az érintettek körülményeinek, a munkavállalás feltételeinek javítása. Segíti az öninjekciózás gyakorlatának elsajátítását, a tapasztalatcserét. Szükség esetén érdekképviselőt lát el.

MAGYARORSZÁGI HEMOKROMATÓZISOS BETEGEK EGYESÜLETE

Székhely: 1125 Budapest, Kútvölgyi út 4.

Elnök: Ábele Mária

E-mail: info@hemokromatozis.hu

Honlap: www.hemokromatozis.hu

Bankszámlaszám: 11702043-20003153

Adószám: 18263972-1-43



A BETEGSÉGRŐL

A hemokromatózis a vasanyagcsere betegsége, melyet a 6-os kromoszómán előforduló, recesszíven öröklődő mutáció okoz. Több alváltozata is létezik. Hemokromatózisban túl sok vas szívódik fel a táplálékból, amit a szervezet a szövetekben, szervekben raktároz el, és ez idővel a szervek, szövetek visszafordíthatatlan károsodását okozza.

Mivel a fiatal szervezetnek nagy mennyiségű vasra van szüksége a fejlődéshez, a felgyűlő vastöbblet később, gyakran csak 40 éves kor táján, vagy még később okoz bajt (férfiak 23 éves kortól, nők 10-15 évvel később figyeljenek a vasszintjükre!). A hemokromatózis időben felismerve rendszerint nagyon jó eredménnyel kezelhető, a hibás génnel rendelkező egyén egészséges életet élhet. A kezelés nem igényel gyógyszeresedést: a vas raktárak telítettségétől függően 1-2 éven keresztül 1-2 hetente, majd egyre ritkábban vérlebcsatást kell végezni (mint egy véradás). A vas raktárak ellenőrzésére egész életen át szükség van.

A hemokromatózist vérvkép alapján lehet diagnosztizálni, nincsenek igazán jellemző tünetei:

- krónikus fáradékonyság, depresszió,
- hasi fájdalmak,
- fájdalmas ízületek,

- a májműködés zavarai,
- szívritmus zavarokszívelégtelenség,
- cukorbetegség,
- szexuális zavarok,
- a bőr szürkés elszíneződése.

Fontos tudni, hogy a vérképben a szérum vas szintje sok mindentől lehet emelkedett: (alkoholfogyasztástól, túl sok zöld tea fogyasztásától, dohányzástól, sok C-vitamintól, koenzim Q10-től, hozzáadott vasat tartalmazó gabona- és kenyérfeldolgozóanyagoktól...). Ezért egy hónapos alkohol, C-vitamin, ... elhagyás után egy ellenőrző vérvépet kell csinálni, amelyben vizsgálni kell a transferrin szaturációt (a vasszállító fehérje telítettsége), a szérum vasat, ferritint (a vasraktárak telítettségét jelzi), és a CRP-t (ennek normál tartományban kell lennie). Ha a transferrin szaturáció normál érték felett van, hematológushoz kell fordulni a további kivizsgálás, esetleg genetikai teszt céljából. Időben gondoljunk a hemokromatózis lehetőségére, megelőzve a visszafordíthatatlan elváltozásokat!



AZ EGYESÜLETRŐL

A Hemokromatózisos Betegek Egyesülete legfőbb feladata, hogy ezt a genetikai állapotot közismertté tegye, és ezáltal az érintettek időben diagnosztizálásra kerüljenek. Ezzel ugyanis megelőzhetők a visszafordíthatatlan elváltozások, és nem lesz beteg a gének hordozója. Az ismertség érdekében tájékoztató anyagot adunk a háziorvosi konferenciák résztvevőinek.

Tagjai vagyunk az európai ernyőszervezetnek (efaph.eu) valamint a nemzetközi hemokromatózis szervezetnek is (haemochromatosis-international.org). A szervezetek által kidolgozott nemzetközi kezelési ajánlás szövegét lefordítottuk, honlapunkon is elérhető

[http://hemokromatozis.hu/docs/Therapeutic Recommendations_HU.pdf](http://hemokromatozis.hu/docs/Therapeutic_Recommendations_HU.pdf).

Részt veszünk orvosi vizsgálatokban, melyek a betegség szövődésének vizsgálatát, ill. azok kezelési lehetőségeit célozza. Nagy sikernek tartjuk, hogy 2017 őszétől az egészséges véradókkal azonos feltételekkel véradók lehetünk. Ennek a betegség megelőzésében is szerepe lehet, ugyanakkor büszkén vállalhatjuk az állapotunkat.

KAPCSOLATOK

efaph.eu, haemochromatosis-international.org

MAGYARORSZÁGI IMMUNHIÁNYOS BETEGEKÉRT EGYESÜLET (MIBE)

Adószám: 18144428-1-09,
Az egyesület elnöke: Tóthné Apáti Nagy Mónika
Elérhetőség: Tel.: +36305854276
E-mail: monikaapatinagy@gmail.com
Web: immunhiány-mibe.hu
Instagram: @mibedebrecen
Facebook: @immunhiány



A Magyarországi Immunhiányos Betegekért Egyesület 2010. szeptember 10-én jött létre, annak érdekében, hogy a Magyarországon élő primer immunhiányos betegek érdekeit képviselje. Szervezetünk debreceni székhelyű, viszont az ország minden pontjáról vannak betegeink és egyesületi tagjaink. Jelenleg 232 tagunk van. Közhasznú szervezet, működése önkéntes segítők munkáján alapul.

Az immunológiai betegségek nagy csoportját képezik az immunrendszer veleszületett, gyakran öröklődő, egy családon belül több generáció tagjait is érintő betegségek, amelyeket összefoglaló néven immundeficienciáknak (immunhiány betegségeknek nevezzük) Az elmúlt 15-20 évben jelentős fejlődésen ment keresztül az orvostudomány az immunológia és az immunológiai megbetegedések felismerésének területén. Jelenleg több mint 250 betegségben azonosíthatóak a kóros génhibák. A legtöbb immunhiánnyal élő panaszai és tünetei között gyakoriak a visszatérő, nem egyszer súlyos fertőzések, emellett az immunhiány betegség gyulladásszerű, allergiás és daganatos betegségek kialakulására is hajlamosít.

A PRIMER IMMUNHIÁNYRA UTALÓ JELEK GYERMEKEK ÉS FELNŐTTEK ESETÉBEN	
GYERMEKEK	FELNŐTTEK
Ismert PID a családban	Ismert PID a családban
Elmaradás a fejlődésben	
Fertőzések szokatlan formája	
Idült szájüregi candidiasis (candida gomba) a 13. életév betöltése után, vagy candidiasis a bőrön	Perzisztáló (tartós) szájüregi candidiasis, vagy gombás bőrfertőzés
Kezelésre nem reagáló tüdőgyulladás	Több éven át tartó, évente többszöri tüdőgyulladás
Invazív fertőzések, mint osteomyelitis (csontvelőgyulladás), meningitis (agyhártyagyulladás), szepszis, vagy a belső szervek tályogja	Bronchektázia (hörgőtágulat), ismétlődő sinusitis (ormelléküreg-gyulladás), tályogok
Évente legalább hat középfülgyulladás, mastoiditissel (csecsnyúlvány gyulladás), dobhártya	Évente több mint két középfülgyulladás

perforációval szövődő középfülgyulladás	
Évente legalább két arcüreggyulladás	Évente legalább két arcüreggyulladás, allergia nélkül
Idült hasmenés, súlyvesztés és hasi fájdalom	Szokatlan helyen vagy okból fellépő fertőzések
Visszatérő, vagy súlyos vírusfertőzések	Visszatérő, vagy súlyos vírusfertőzések
Fertőzések esetén gyakran van szükség az antibiotikumok intravénás adására	Fertőzések esetén gyakran van szükség az antibiotikum intravénás adására
Visszatérő tályogok a bőrben, és a belső szervekben	Visszatérő tályogok a bőrben, és a belső szervekben
Normális esetben ártalmatlan mikrobaktériumok által okozott invazív fertőzések	Normál esetben ártalmatlan mikrobaktériumok által okozott invazív fertőzések

A primer immunhiányos betegségek (későbbiekben PID) kezelése attól függ, hogy az immunrendszer melyik része érintett. Kezelésük a PID-re szakosodott centrumokban történik.

IMMUNGLOBULIN-PÓTLÓ TERÁPIA

A legtöbb PID beteg számára az IgG pótló kezelések a legfontosabbak. Az IgG pótlás életmentő terápia és általában az egész életen át szükséges folytatni.

Az immunglobulin pótlás történhet intravénás infúzióval, vagy szubkután módon (beteg saját magának hasfalon keresztül), de a kezelés kezdetén mindenképpen kórházi felügyelet szükséges.

EGYÉB KEZELÉSEK

- Hemopoetikus őssejt átültetés (HSCT)
- Antimikrobás szerek
- Granulocita-kolónia stimuláló faktor (G-CSF)
- Gamma-interferon
- Génterápia (kísérleti fázisban)

NAGYOBB KÖZPONTOK MAGYARORSZÁGON

- Debreceni Egyetem Klinikai központ Nagyterdei krt. 98 Klinikai Immunológiai Tanszék:
<http://belklinika.med.unideb.hu/immunologia/hu/munkatarsak>
- Szegedi Tudományegyetem Gyermekgyógyászati Klinika
<http://www.klinikaikozpont.u-szeged.hu/pedia/hu/munkatarsak/a-reszleg.html>

- Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ gyermekgyógyászati Klinika
<http://aok.pte.hu/hu/egyseg/munkatars/350/2949>
- Fővárosi Önkormányzat Egyesített Szent István és Szent László Kórház
<http://www.gyermekdaganat.hu/mgygyt/szent-laszlo-korhaz/>

EGYÜTTMŰKÖDÉSEK

Az egyesület megalakulásától tagja a International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI). Együtt működünk: PIBE (Primer Immunhiányos Betegek Egyesülete), RIROSZ (Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége), MIDET (Magyar Immundeficiencia Társaság).

MEGVALÓSULT CÉLOK

Az IPOPI ismeretterjesztő füzetekének magyar nyelvre történő lefordítása, részvétel az IPOPI konferenciákon, IPIC2017 – Dr. Eva Varga.mp4 - jelen vagyunk a helyi közmédiában, elkészült egy kis animációs film a primer immunhiányról, minden évben az Immunológia Világnap alkalmából programokat szervezünk, gyermekeknek és felnőtteknek, és megjelent a primer immunhiánnyal élők tapasztalatait, küzdelmeit tartalmazó kézikönyvünk "Betegtörténetek" címmel.

A Mibe legújabb projektje, hogy a magyarországi regisztrált betegek kapjanak egy betegkártyát, amelyen szerepelnek az immunhiánnyal élő beteg adatai, betegségének és a kezelőorvosának neve. Így baleset vagy hirtelen jött megbetegedés esetén az éppen időszerű kórházban, e betegség tudatában azonnal, helyesen megítélt diagnózissal tudják kezelni az immunhiánnyal élőket.

Az egyesület hatékony érdekképviselőre törekszik, és segíti a magyar primer immunhiánnyal élőket egy közösséghez tartozni. „Együtt könnyebb és jó tudni, hogy nem vagyunk egyedül”.

MAGYARORSZÁGI MITOCHONDRIÁLIS BETEGEK ALAPÍTVÁNYA - NBIA - NEURODEGENERÁCIÓ AGYI VASFELHALMOZÓDÁSSAL

web: <http://www.nbia.hu/>

Elnök: Botezán Ovidiu

Székhely: 1172 Budapest, Harsona utca 20.

Levelezési cím: 1173 Budapest Vízhordó u. 50.

Telefon: + 36 30 655-8638

E-mail: mpan@nbia.hu

MAGYARORSZÁGI PKU EGYESÜLET

Székhely: 1083 Budapest, Bókay u. 54.
Levelezési cím: 1380 Budapest, Pf. 1160
Elnök: Kovács Péter
Kapcsolattartó: Rákos Balázs - titkár
Telefonszám: 30/602-7185
E-mail: pku@pkuegyesulet.hu
Honlap: pkuegyesulet.hu
Bankszámlaszám: 11714006-20247566
Adószám: 19662594-1-42

Milyen az, amikor egy anyának dönteni kell, hogy szívére vagy az eszére hallgasson, amikor kisgyermek egy falat csokoládét akar megkóstolni? Vagy napról-napra megküzdeni a nagyszülőkkel, mert szerintük "az a picike hús nem árthat"? Ellenállni tiniként az iskolai büfé illatozó péksütemény-kínálatának? Vagy amikor a komoly kapcsolatban élő felnőttként el kell mondani a partnernek, hogy 50% esélyük van egészséges gyerekekre? A PKU-sok körében és életében nem ritkák ezek a kihívások.

MI A FENILKETONÚRIA (PKU)?

A fenilketonúria (**PhenylKetonUria**) ritka, veleszületett anyagcserezavar, ami miatt az emberi szervezet nem képes a fehérje tartalmú élelmiszerek lebontását a normális módon elvégezni. Ez a betegség a fehérjéket felépítő egyik aminosav, a fenilalanin (rövidítve: phe) átalakításának olyan örökletes, enzimhiányon alapuló zavara, melynek következtében a vér fenilalanin szintje kórosan megemelkedik. Kezelés nélkül a magas phe szint súlyosan károsítja az idegrendszert.

A PKU KEZELÉSE: DIÉTA EGY ÉLETEN ÁT!

A fenilketonúria és egyéb veleszületett anyagcsere-betegségek **nem gyógyíthatók**, de speciális, **egész életen át tartó fehérjeszegény diéta betartásával** tökéletes szellemi és testi egészségnek örvendenek a PKU-sok, és egyéb veleszületett anyagcsere-betegek.

Tiltott élelmiszerek közé tartoznak a magas fehérje-ill. fenilalanin tartalommal rendelkező ételek, pl. hús-, tej-, tojás, szárazhüvelyesek, olajos magvak, szója, lisztek, tésztafélék, csoki, kakó, aspartammal, Nurasweet-tel (E-951) édesített light üdítőitalok, rágógumi, cukorka, gyógyszerek, fogkrémek

Szinte korlátlan mennyiségben fogyaszthatók: méz, cukrok, növényi olajok, savanyú cukorkák, ásványvíz, tea, szőlőcukor (nem túl hosszú a lista!)

A többi élelmiszerfeleség jórészt a korlátozással (szigorú napi fenilalanin-számolással) fogyaszthatók közé tartoznak.

ALAPÍTÁS

A Magyarországi PKU Egyesület alapításának ideje: 1990. október 27. Egy kis maroknyi közösség Budapestre utazott azzal a szándékkal, hogy PKU-s gyermekeik életét szervezzen, civil formába egyesülve tegyék jobbá, speciális diétájukhoz az ételkészítés-ellátást közösen megkönnyítsék.

AZ EGYESÜLET ALAPSZABÁLYBAN FOGLALT CÉLJAI

A pártfogoltak számára kölcsönös segítségnyújtási közösség kialakítása, érdekképviselet biztosítása minden területen (tápszer-, diétás ételkészítés ellátás, szociális feltételek javítása, stb.). Tanfolyamok és táborozások szervezése és megrendezése, újszülöttek és családtagjainak segítése. Nemzetközi kapcsolatok ápolása, és kapcsolatok kiépítése és az egészségügyi szervezetekkel, társaságokkal.

Az egyesület az **Európai PKU Egyesület (ESPKU)** és a **Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége** tagja.

Programjaink közé tartozik az ételkészítés-ellátás támogatása, a rendszeresen megrendezett táborok kicsiknek és nagyoknak (ennek keretében sütőstúdiók, termékbemutatók, edukációs programok szervezése), közösségi programok (sütőstúdiók, Mikulás-ünnepség, gyermeknap, farsang, stb.). Rendszeresen informáljuk tagjainkat tájékoztató kiadványok, receptgyűjtemény formájában, valamint a PKU Magazin oldalain.

Dr. Szabó Lajos Tanulmányi Ösztöndíj: Az ösztöndíjat magyarországi felsőfokú (egyetem/főiskola) vagy középfokú intézménnyel (középszola/szakiskola) aktív hallgatói jogviszonnyal rendelkező veleszületett anyagcsere-betegséggel élő személy pályázhatja meg. Célja, hogy a nyerteseket tanulmányi előmenetelükben segítse, ezáltal követendő mintákat, példaképeket teremtsen és mutasson fel mind a veleszületett anyagcsere-betegséggel élő közösség tagjainak, mind pedig az egész társadalom részére.

Dr. Somogyi Csilla díj: évente egy diétázó nyerheti meg, aki a ritka betegsége mellett karitatív tevékenységével is segíti embertársait.

MILYEN FORMÁBAN TUD TÁMOGATÁST FOGADNI A MAGYARORSZÁGI PKU EGYESÜLET?

- adó 1%, egyéb pénzbeli támogatás (Adószámunk: 19662594-1-42)
- karitatív munka

MAGYARORSZÁGI POMPE EGYESÜLET

Elnök: Fehérvári István
Székhely: 7090 Tamási Páva u. 13.
Telefon: 06 20/429-0965
E-mail: magyar.pompe.egyesulet@gmail.com

MARTIN-BELL BARÁTI KÖZÖSSÉG

web: <http://www.martin-bell.hu/>
Elnök: Jakab János
Székhely: 1071 Budapest, Dózsa György út 60.
Levelezési cím: 1014 Budapest, Uri u. 3. I/1.
Telefon: +36 20 420-1722
E-mail: info@martin-bell.hu

MISKO ALAPÍTVÁNY

web: <https://www.facebook.com/MiskoFoundation>
Elnök: Friedman Zsuzsanna
Székhely: 1094 Budapest, Tompa u. 9. V./3.
Levelezési cím: 1011 Budapest, Fő u. 52. IV./5.
Telefon: 06 30/709-0909
E-mail: info@misko.hu

MYASTHENIA GRAVIS ÖNSEGÍTŐ BETEGCSOPORT

Székhely: 1032 Budapest, San Marco utca 76.
Adminisztráció: 2134 Szód, Ságvár utca 6.
Elnök: Telekné Gyurina Krisztina
Kapcsolattartó: Telekné Gyurina Krisztina
Telefonszám: 06-20-357-3260
E-mail: info.myasthenia@gmail.com vagy telek.kriszti@gmail.com
Honlap: www.myasthenia.hu



Bankszámlaszám: OTP Bank 11773061-00071107
Adószám: 19002732-2-41 Köszönettel fogadjuk, ha adója 1 %-át szervezetünknek utalja

A *Myasthenia Gravis* (továbbiakban: **MG**) latinból lefordítva *súlyos izomgyengeséget* jelent. Ebben az autoimmun folyamatban érintett valamennyi akaratunktól függő – azaz harántcsikolt – izomzat. Éppen ezért sokféle, gyengeséggel járó panaszt okozhat, ami nagyon megnehezíti a gyors és pontos diagnózis felállítását.

A vezető tüneteket az alábbi piktogramok segítségével próbáljuk bemutatni.



**szemhéj
csüngése,
nehézlégzés,
fulladás,**



**végtagok
generalizált
gyengesége**



**nazális hang,
dűnnyögő beszéd**



**nehézített rágás,
nyelés**



**nehézített
fejtartás,
kettős látás**



Az időben felismert betegség és az elkezdett kezelés – amely már Magyarországon is világszínvonalon történik – a legtöbb betegársnál látványos javulást eredményez, így ezek a betegek reaktiválhatók. Az évekig kallódó myastheniásoknál viszont – szintén a legtöbb esetben – kisebb - nagyobb mértékben visszafordíthatatlan állapotromlásról tudunk beszámolni.

Sajnos, az orvosok közül kevesen specializálódnak a ritka betegségek gyógyítására, így az MG-re is. S ezt tetézi az, hogy az egyébként szokásos labor és egyéb vizsgálati eredmények nem mutatnak eltérést, így a beteg az értetlenség csapdájában vergődik, úgy az egészségügyben, mint a társadalomban, de még közvetlen környezetében, családjában is.

Azoknál a betegeknél ahol a fő tünet a légzőizmok gyengesége, diagnózis hiányában légzési krízis alakulhat ki, amely azonnali és speciális beavatkozást igényel, ennek hiányában a beteg megfulladhat. Összességében elmondható orvosaink statisztikái szerint, hogy a betegek 1/3-nál nincs javulás, 1/3-nál stagnál a betegség és 1/3-ad azok aránya, akiknél jelentős javulás tapasztalható. Mind három csoportnál azonban elengedhetetlen a gondos és rendszeres orvosi kezelés, az utasítások pontos betartása és a beteg folyamatos önfegyelme a gyógyszerek szedése, a terhelés és a táplálkozás területén.

Az MG Önségítő Betegcsoport megalakításával –1994. december 2.– hiányt próbálunk pótolni az MG-sek körül kialakult nehézségek leküzdésére.

Céljaink: A közgyűléseinken rendszeresen orvosi előadást tartunk. Minden évben kiküldjük dr. Fornádi László főorvos úr által frissített, aktuális „Tilos Gyógyszerlistát”. 1998 óta újságot adunk ki belső használatra „Myasthenia Hírmondó” címen. Sürgősségi kártyával látjuk el tagjainkat. Szoros kapcsolatot tartunk kezelőorvosainkkal, „anya kórházunk”-al a Jahn Ferenc Dél-pesti Kórházzal, betegársainkkal és azok családtagjaival.

Jelmondatunk: *Megértő Gondoskodás!*

Ajtónk és szívünk minden myastheniás előtt nyitva áll!

MYELODISZPLÁZIÁS BETEGEK EGYESÜLETE

Képviselő: Horváthné Csekk Ágnes
Levelezési cím: 2040 Budaörs Bojt u. 2.
Telefon: 06 70/206-7123
E-mail: acsekk@freemail.hu

NARKOLEPSZIA KLUB

Elnök: Kiss Ágnes Orsika
Székhely: 1183 Budapest, Gyömrői út 131.
Telefon: 06 1 291-5960, 06 20 557-5688
E-mail: narkolepszia@gmail.com
Web: <https://narcoplepsia.blog.hu/>

NEUROFIBROMATÓZISOS BETEGEK ÉS SEGÍTŐIK TÁRSASÁGA

Közhasznúsági fokozat: Közhasznú
Székhely: 1039 Budapest, Szindbád utca 3. III/24.
Telephely: Szent Margit Kórház 1032 Budapest, Bécsi út 132. B épület V. emelet 506. (csak időpont egyeztetés után fogadunk betegeket)
Elnök: Bach Rezső
Kapcsolattartó: Bach Rezső
Telefonszám: +36303135816
E-mail: info@neurofibromatozis.com
Honlap: www.neurofibromatozis.com
Bankszámlaszám: 10701207-65579235-51100005
Adószám: 18032729-1-41



A neurofibromatózis genetikai betegség, amely többszörös daganatok (neurofibromák) kialakulásával jár. A betegséget az idegrostokat körülvevő kötőszöveti sejtek túlburjánzása okozza. A genetikai eredetű betegség autoszomális dominánsan öröklődik. Három gyakori formája van, az I-es típusú neurofibromatózis (vagy Von Recklinghausen-betegség), II-es típusú neurofibromatózis, illetve a schwannomatózis, de hat további, sokkal ritkább formája is ismert.

- NF-1: 1:3.000
- NF-2: 1:25.000
- Schwannomatózis: 1:40.000
- NF-3 Kevert forma
- NF-4 Variáns (diffúz forma)
- NF-5 Szegetmentális forma
- NF-6 Kizárólag multiplex café au lait-foltok

- NF-7 Késői kezdetű forma
- NF-8 Nem klasszifikálható forma

Magyar név: Neurofibromatózis

Orvosi név: Neurofibromatosis

BNO kód: Q8500

TÜNETEK ÉS KÓRISME

Sok betegnél tejeskávé-foltok (café au lait) vannak testszerte. Ezek a foltok már születéskor is meglehetnek, vagy csecsemőkorban jelennek meg. A bőrön kiskamasz kortól különböző méretű és formájú, daganatok (neurofibromák) kezdenek megjelenni, a plexiform neurofibromák már kisgyermekkorban megjelennek, de ez egy ritkább daganattípus. A daganatok csonteltéréseket is okozhatnak. A neurofibromák érinthetik az agyban futó idegeket is, ami látás, hallásromlást és egyéb neurológiai tüneteket okozhat.

VÁRHATÓ KÖRLEFOLYÁS

A betegség általában lassan, folyamatosan súlyosbodik, de megfelelő orvosi nyomon követés mellett az életkilátások jók. Jelenleg nincs olyan gyógyszer, kezelés, ami a betegséget gyógyítaná, a betegség mindenkinél más és más lefolyású, következtetni arra, hogy kinél milyen problémák merülnek majd fel, nem lehet.

ELLÁTÁSI HÁTTER

A betegség összetettsége miatt kérjük, vegye fel velünk a kapcsolatot, hogy a megfelelő szakemberhez tudjuk irányítani.

A SZERVEZETRŐL

A Neurofibromatózisos Betegek és Segítőik Társasága mintegy négyezer neurofibromatózisban szenvedő beteg képviseleti társadalmi szervezete. 2005 –ben mint önszervező csoport, egy házaspár Bach Rezső és Szalontai Erzsébet közreműködésével jött létre. Közhasznú Egyesületünket öt év előkészítő munka után 2010-ben alapítottuk. Egyesületünk célja az országos, egységes, magas színvonalú NF-es ellátás megteremtésében való közreműködés, az NF-es betegek érdekképviselése, felvilágosító munka az érintett betegek körében és az egész társadalomban.

Szervezetünk 2013-tól Etikus Adománygyűjtő Szervezet minősítéssel rendelkezik, működésünket, adománykezelésünket évente felülvizsgálják, 2014-től szervezetünknel Felügyelő és Etikai Bizottság működik.

ORSZÁGOS CISZTÁS FIBRÓZIS EGYESÜLET

Elnök: Dr. Holics Klára

Elérhetőség: Bp. 1124 Bűrök u. 15.

Tel: 36-1-202-6361 E-mail: holicscf@gmail.com

Honlap: www.ocfe.hu

Facebook: <http://www.facebook.com/ocfe.hu>

Bankszámla szám: 11712004-20207625

Adószám: 18227035-1-43



A BETEGSÉGRŐL

A cisztás fibrózis, (korábbi néven: mukoviszcidózis), a cukorbetegség után a második leggyakoribb, gén hibán alapuló anyagcsere-betegség. Előfordulási gyakorisága a kaukázusi embertípusnál 1:2000-1:3500 közötti. A betegség hátterében álló kóros gént 1986-ban lokalizálták a 7. kromoszóma hosszú karján. Ennek következtében hiányzik az 1480 aminosavból álló ún. CFTR fehérje egyik alkotórésze, ami a sejtmembrán klorid-csatornáinak átjárhatósági zavarához vezet. Azóta kimutatták, hogy a gén szakaszon már 1000 feletti a mutációk száma, ez az oka annak, hogy ma még nem végezhető genetikai populációsűrítés. A génhiba autoszomális recesszív módon öröklődik.

A CF-ben szenvedő betegek nem kórházi osztályokon fekszenek, hanem ambuláns ellátás keretei között állnak rendszeres ellenőrzés alatt. Ennek ellenére ők is nap, mint nap sokszor emberfeletti harcot kell vívniuk életben maradásukért.

MILYEN ELVÁLTOZÁST TAKAR EZ AZ ISMERETLEN NEVŰ BETEGSÉG?

A CF-ben szenvedőknek minden nyálkahártyával bélelt szervük felszínén egy a normálistól erősen eltérő sűrű tapadós nyálka termelődik és ez a látszólag nem súlyos elváltozás, az orr - garat - hörgőrendszerben és a béltraktusban komoly betegségi tüneteket idéz elő. A váladék tapadóságával ezeknek a szerveknek a működését akadályozza, elsősorban a **légutakban** és a **hasnyálmirigyben**. A **tüdőben** a besűrűsödött nyálka a légutak természetes tisztítási folyamatainak ellenáll, a falhoz tapadva szűkíti a légutakat, a bekerülő baktériumok számára kiváló táptalajt képez és lassan, de folyamatosan helyi gyulladásokhoz, a légutak elzáródásához és végül tüdőelégtelenséghez vezet.

A **hasnyálmirigyben** az emésztő enzimeket tartalmazó besűrűsödött váladék nem képes a mirigy csatornákon keresztül a bélbe eljutni és így az emésztőenzimek nem tudnak részt venni a táplálék megemésztésében. Az elfogyasztott étel felbontatlan marad és a táplálék emésztetlenül, laza, bűzös, zsíros széklet formájában távozik. Ennek következtében leáll a súlygyarapodás, a hiányzó építőanyagok miatt hamarosan szövődmények is megjelenhetnek: vérzékenység, vérszegénység, fehérjevesztés, bőr alatti vizenyő (ödéma). Megfelelő kezelés nélkül ez az állapot súlyos lesóványodáshoz (cachexiához) vezethet.

A klinikai tünetek már újszülött korban kezdődhetnek: az u.n. meconiumos bélelzáródással, de légúti tünetek formájában is: először apró köhécseles, majd erősebb, gyakran görcsös köhögés jelentkezik. Majd a köhögés állandósulhat, és bekövetkezik a fent leírt folyamat.

A DIAGNÓZIS

A gén elváltozás a verejtékmirigyeket is érinti. A kivezető csövekben nem történik meg a klorid ion visszaszívása és a verejtékkel nagyon sok kloridot (sót) veszít a szervezet. Ez a jelenség adta a lehetőséget arra, hogy a verejték klorid tartalmának meghatározását diagnosztikai célra, szűrővizsgálatként alkalmazhassuk. A végleges diagnózist a klinikai tünetek észlelésén és a verejték vizsgálaton kívül, ma már exaktabb diagnosztikai vizsgálattal tudjuk felállítani: a gén hiba kimutatásával. A beteg véréből végzett vizsgálat az esetek nagy részében megcáfolhatatlan bizonyítékot ad

A CISZTÁS FIBRÓZIS KEZELÉSE

A cisztás fibrózis is rendkívüli türelmet, fegyelmezettséget, naponta megújuló küzdelmet követel a betegtől és családjától. A sűrű váladék oldására nyálkaoldó szereket kapnak részben szájon át, részben a légutakba, inhalátor segítségével belélegezve. Majd a felhígult váladékot a tüdőből fel kell köhögni, eltávolítását a légutakból speciális légzési technikákkal kell segíteni. Egy-egy ilyen kezelés több órát vehet igénybe, kiegészítve mellkasi gyógytornával. Az étkezéseknél nem maradhat el az emésztőenzimek gyógyszerrel történő pótlása, a hiányállapotok ellensúlyozására pedig legalább négy féle vitamint kell szedniük és kalóriadús gyógy tápszereket alkalmazni.

A SZÜLETÉS ELŐTTI DIAGNÓZIS

Hogy egészséges gyermek születhessen a családban ma már lehetőség van a praenatalis genetikai vizsgálatra. Ez természetesen csak azoknál a családoknál történhet meg, ahol már van egy CF-es gyermek, akinek ismert a gén mutációja. A korszerű diagnosztikus módszer a terhesség 7-12-ig hétig elvégzett vizsgálat, aminek révén a magzatboholyból DNS nyerhető. A vizsgálat közel 100%-os biztonságu. Ma már az a lehetőség is rendelkezésre áll – sajnos még igen kicsi kapacitással – hogy lombik bébi programban, a megtermékenyített petesejt kezdeti osztódási állapotában meghatározzák, hogy beteg, vagy egészséges sejtekről van-e szó és a beültetést csak az egészséges sejtekkel végzik. Ma harc folyik, hogy ez a lehetőség minél több genetikai sérülés esetében elérhetővé váljék a szülők számára. Reméljük, hogy közös összefogással minél hamarabb eredményre vezet ez az erőfeszítés.

MIT HOZHAT A JÖVŐ?

Már történtek sikeres kísérletek génszabályozó technikákkal, de talán biztatóbb lehetőséget rejtnek magukban a legújabban kifejlesztett gyógyszerek (gén-korrektorok és potenciátorok), melyek a gén-sérülés kijavítására szolgálnak. Amíg azonban a gyógyíthatóság nem válik valóssá, a jelen kihívásaival kell szembenézni. A gyógyszereknek és a modern kezelési módoknak köszönhetően a legtöbb beteg ma már eléri a felnőtt kort, de vannak, akik a tüdőkárosodás előre haladtával tüdő-transzplantációra szorulnak. A műtét elvégzésére néhány éve már Magyarországon is megvalósultak a feltételek.

A cf-es betegek kezelése, gondozása az ország több nagyobb városában történik, CF centrumokban. Ezek címe, elérhetősége a honlapunkon olvasható: www.ocfe.hu.

1995-ben, az orvosi ellátás támogatására, az országban szétszórta élő betegek összefogása érdekében egyesületet hoztunk létre. Egyesületünk kapcsolatot tart fenn az Európai CF Egyesülettel, delegáltjaink minden konferenciájukon részt vesznek. Egyesületünk számos pályázattal korábban nyári táborokat, majd szülői találkozót, Családi napot szervezett. Gyógyászati segédeszközökkel, egyéb támogatással segíti a CF-es betegeket.

Összefoglalta: dr. Holics Klára

ORSZÁGOS SCLERODERMA KÖZHASZNÚ EGYESÜLET

Székhely: 7632 Pécs, Aidinger J. u. 40.

Elnök: Molnár Emese

Kapcsolattartó: Molnár Emese

Telefonszám: 30/894-15-07

E-mail: scleroderma@freemail.hu , mmse89@gmail.com

Honlap: <http://szkleroderma.hu/>

Bankszámlaszám: 12072507-00124973-00100009

Adószám: 18326639-1-02

Facebook oldal: <https://www.facebook.com/sclerodermahu/>

FESCA honlapja: <http://www.fesca-scleroderma.eu/wordpress/>

A scleroderma szó szerint „kemény bőrt” jelent, vagyis az érintett bőrterület megvastagodik, feszesé, lekötötté válik. Az egész szervezetet érintő formája a szisztémás scleroderma vagy más néven szisztémás sclerosis, így tehát érintett lehet a bőr, az ízületek, az inak, az izmok, az erek és a belső szervek kötőszöveti állománya, mint például a szív, a tüdő, a vesék, a nyelőcső és a gyomor-bél rendszer. A szisztémás sclerosis (scleroderma) egy krónikus (hosszú lefolyású), gyakran progresszív (folyamatosan rosszabbodó) autoimmun betegség, melyben az immunrendszer a saját szöveteket támadja meg, a saját szervezet ellen fordul. Ez a betegség ilyen szempontból egy helyen említhető a sokizületi gyulladással (reumatoid artritisszel), a lupus betegséggel, a Sjögren szindrómával. A betegség a szervezet kötőszöveget betegíti

meg. A Scleroderma tehát autoimmun betegség, vagyis olyan ismeretlen eredetű gyulladásoz kórkép, melyért az immunrendszer hibás működése a felelős. A betegség változatos képet mutathat, a tünetek nem egyformán jelentkeznek minden betegnél és a panaszok súlyossága is egyénekenként eltérő lehet. Néhány személynél csupán egy kis kellemetlenséget okoz, másoknál életet veszélyeztető betegségről lehet szó. Többségben a betegség a mindennapi élet során okoz kisebb-nagyobb nehézséget. A betegség krónikus, hosszú lefolyású, meg kell tanulni együtt élni vele, alkalmazkodni hozzá. Mivel az orvostudomány mai álláspontja szerint meggyógyítani nem lehet, de kezeléssel javítható az életminőség és enyhíthető a betegség kimenetele.

BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE

Az Országos Scleroderma Közhasznú Egyesület 2005-ben alakult közhasznú, non-profit szervezetként. Tagjaink között a sclerodermás betegeken kívül a betegek hozzátartozói, barátai, orvosok és más egészségügyi dolgozók is csatlakoztak. Céljaink között szerepel az aktív szerepvállalás a scleroderma betegséggel kapcsolatos egészségügyi ellátási illetve a betegeket érintő problémák megoldásában. Emellett a betegek és hozzátartozóik számára teljesen érthető és megbízható információkhoz jutásának elősegítése. Egyesületünk a sclerodermával élők, hozzátartozóik és az orvosok és egészségügyi szakdolgozók tájékoztatására nagy hangsúlyt fektet, így több tájékoztató füzetet jelentetett meg, illetve rendszeresen rendez konferenciákat. Egyesületünk alapító tagja az Európai Scleroderma Szervezetek Szövetségének a FESCA-nak, melynek munkájában az egyesület képviselője aktívan szerepet vállal. A kétévente megrendezett Scleroderma Világkongresszusokon rendszeresen részt veszünk, az ott bemutatott kutatási eredményekről rendszeresen értesítjük a tagtársakat.

PRIMER IMMUNHIÁNYOS BETEGEK EGYESÜLETE

Primer Immunhiányos Betegek Egyesülete (PIBE)

Közhasznú

Székhely: 1118 Budapest, Rétköz utca 14.

Elnök: Kiss Zsoltné

Kapcsolattartó: Kiss Zsoltné

E-mail: pibe@pibe.hu

Honlap: www.pibe.hu

Bankszámlaszám: 12010628-00139055-00100000

Adószám: 18122813-1-43



BETEGSÉG LEÍRÁSA

Az immunrendszer hiányos működését jelentő kóros állapotot immundefektusnak nevezzük. Ez elsősorban a fertőzésekkel szembeni csökkent védekezőképességben nyilvánul meg. A primer immundeficienciák valamilyen genetikai ártalom következtében fellépő ritka, veleszületett, többnyire öröklődő immunhiányos

állapotok, amelyek családi halmozódást mutathatnak. Több mint 200 fajtája ismert a primer immunhiánynak, így nincs egy speciálisan erre a betegségre jellemző tünete. Sokkal inkább a "szokásos" betegségek sorozata jellemző (fül-, arc-, tüdő-, vagy gyomor-bélrendszeri betegségek, reumás ízületi gyulladások). Jellemző tünet hiányában gyakran tévesztik össze más betegséggel a tüneteket, és ilyenkor a valódi ok, az immunhiány rejtve marad. Az immunrendszerrel foglalkozó szakorvos, az immunológus segít a pontos diagnózis felállításában és a megfelelő kezelés megtalálásában. A diagnózis felállítását megelőzi a részletes orvosi kórelőzmény, a fizikális vizsgálat, a vérkép és a védőoltási reakciók vizsgálata, valamint a családi kórtörténet.

KEZELÉS

A beteg állapotától és az immunhiány típusától függően különféle lehet. Egyik teendő a visszatérő fertőzések kezelése antibiotikummal, amely megelőzi a fertőzés idültté válását, illetve a további felülfertőzést. Másik fontos terápiás lehetőség a primer immunhiány kezelésében a rendszeres antitestpótló terápia. Az antitestpótlás jelenleg kétféle módon történik: intravénás vagy szubkután immunglobulin-pótlással juttathatjuk be a szervezetbe a hiányzó ellenanyagokat. Az intravénás kezelés kórházi körülmények között zajlik járóbeteg-rendelésen. A szubkután kezelés a beteg otthonában történik. Egyes betegségekben összejtájtöltetésre, enzimpótlásra vagy génterápiára lehet szükség. Fontos tudni, hogy a primer immunhiányos beteg dolgozhat, iskolába járhat, sportolhat és részt vehet a családi és társadalmi eseményekben. A kezelés hatására csökkennek a fertőzések és az egyéb betegségekől eredő akadályok, teljesebb életet élhetnek.

BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE

Ez a közhasznú Egyesület 2006-ban azért jött létre, hogy a primer immunhiányos betegeket és a hozzátartozókat segítse, támogassa, egészségügyi, jogi és szociális érdekeiket képviselje.

AZ EGYESÜLET CÉLJAI

Célunk az egészségmegőrzés, betegségmegelőzés, gyógyító, egészségügyi rehabilitációs tevékenység támogatása. Ezen kívül a primer immundefektusok kutatásának, felismerésének és kezelésének elősegítése. Továbbá a primer immundefektussal érintettek társadalmi beilleszkedésének támogatása. A primer immunhiányos betegek gyógyulási lehetőségének elősegítése, a betegek érdekeinek képviselete. Az immundefektusokkal kapcsolatos kutatási eredmények hazai és nemzetközi megismertetésének, gyakorlati felhasználásának elősegítése. A magyar és a nemzetközi egyesületek közötti formális és informális kapcsolatok elősegítése.

RETINA MAGYARORSZÁG EGYESÜLET

web: <https://www.facebook.com/RetinaMagyarországEgyesulet/>

Elnök: Hundzsa Gyula

Székhely: 1034 Budapest, Szőlő u. 35. 5. em. 26.

Telefon/fax: 06 1 388-3775, 30/478-1793

E-mail: info@retina.hu

SIKET-VAKOK ORSZÁGOS EGYESÜLETE

web: <http://www.siketvak.hu>

Székhely: 1146, Budapest, Ajtósi Dürer sor 39.

Levelezési cím: 1053, Budapest, Múzeum körút 3. II em./1.

Információs és koordinációs iroda: Asztalos Ágnes, 06/30/443-9050

Személyi segítő és kísérő szolgálat: Molnárné Katona Eszter, 06/70/930-

7544 Jelnyelvi tolmácsszolgálat: Nagy Adrien, 06/70/930-7548

Rehabilitációs szolgáltatások: Boncz Ádám, 06/30/443-9203

E-mail: svoe@freemail.hu

SMA IZOMSORVADÁSOS GYERMEKEK MAGYARORSZÁGI KÖZHASZNÚ EGYESÜLETE

web: <http://www.smainfo.hu>

Elnök: Buday Krisztina

Székhely: 1028, Budapest, Petőfi utca 15.

Telefon/fax: 06 30/989-7329

E-mail: kapcsolat@smainfo.hu, dancsimami@t-online.hu

SMITH-LEMLI OPITZ SZINDRÓMÁS GYERMEKEKÉRT ALAPÍTVÁNY

web: <http://www.smithleliopitz.hu>

Számlaszám: 11731001-20147057

Elnök: ifj. Karancsi Gábor

Székhely: 9700 Szombathely, Justitia utca 10/B. VIII/29.

Telefon/fax: 06 30/455-5339

E-mail: info@smithleliopitz.hu

SPINA BIFIDA ÉS HYDROCEPHALUS SZEKCIÓ

Betegszervezet teljes neve: Mozgáskorlátozottak Egyesületeinek Országos Szövetsége (MEOSZ) Spina Bifida és Hydrocephalus (SBH) Szekciója

Székhely: 1032 Budapest, San Marco u. 76.

Elnök: Fekete Árpád

Kapcsolattartó: Horváth Katalin

Telefonszám: 06-1-388-2388, 06-20-595-7767, 06-20-578-9626

E-mail: a.fekete5@chello.hu, horvath.kati2@gmail.com

Honlap: www.meosz.hu

Bankszámlaszám: OTP 11703006-20034962 (SBH Szekció)



A spina bifida latin elnevezés, melynek magyar megfelelője a nyitott gerinc. Ez a gerinc és a központi idegrendszer fejlődési rendellenességeinek összefoglaló elnevezése. Az embrionális időszakban már az első hónap folyamán elkezdődik az ún. velőcső differenciálódása bonyolultabb idegrendszeri struktúrákká. Létrejönnek a gerincoszlopot alkotó csigolyák, illetve a gerincvelő, és az abból kilépő idegek. A gerincoszlopot alkotó csigolyák létrehozzák a gerinccsatornát, mely egyben csontos védelmet jelent a gerincvelő számára.

Spina bifida eseteiben a velőcső fejlődése valamelyik lépésben zavart szenved, így a gerincoszlop nem záródik össze teljesen. A létrejöttében mind genetikai, mind pedig környezeti faktoroknak fontos szerepe lehet.

A nyitott gerinc (spina bifida) formái 3 fő típusát különböztetjük meg:

Spina bifida occulta: leggyakoribb, és egyben legveszélytelenebb forma. Egy vagy több csigolya íve nem zárul össze, de csak kis nyílás marad rajtuk. Általában panaszt sem okoznak, felfedezésük véletlenszerű más okból készített röntgenfelvétel alkalmával. Az adott gerincszakasz felett a bőrön fokozott szőrnövekedés előfordulhat. Az ilyen tünetmentes eltérés kezelést sem igényel.

Meningocele: a legkritább formája a nyitott gerincnek. Ebben az esetben a csontos gerinccsatorna normálisan fejlődik, azonban a gerincvelő burka boltosul ki a csigolyák között. Ezt sebészetileg lehet zárni. Mivel az idegrendszer nem sérül, semmilyen hosszú távú következménnyel nem kell a betegnek számolnia.

Myelomeningocele: a legsúlyosabb forma, átlagosan 1000 születésre jut 1 ilyen fejlődési rendellenesség. Ilyenkor több csigolyán is van záródási defektus, a gerincvelő, és az azt körülvevő burok előtüremkedik, és mintegy zsákot képez a magzat hátán. Ezt a zsákot jobb esetben bőr fedi, azonban nem ritka, hogy szabadon érintkezik az idegrendszer a külvilággal, lehetőséget teremtve különböző fertőzések kialakulására. Az ilyen esetek többsége halállal végződik. Egyébként a kezelés itt is a sebészi zárás, azonban sajnos nagyon gyakori, hogy különböző maradványtünetekkel kell számolnunk. Ilyenek az alsó végtagok részleges, vagy teljes bénulása, vizelet-, vagy széklettartási nehezítettség, illetve különböző tanulási, figyelemzavarok. Sajnos az ilyen gyermekek 70%-ában még hydrocephalus (vízfejűség) is kialakul. Túl sok liquor

termelődik az agykamrákban, mely agyi nyomásfokozódáshoz vezet. Ennek megoldása így feltétlenül sebészi beavatkozást igényel, annak érdekében, hogy megoldják a víz elvezetését. Ezeknek a betegeknek tehát a mindennapi ellátása nem kis feladatot jelent a szülők, és az egészségügyi szakdolgozók számára.

A Szekciót 1986-ban hozta létre Prof. Dr. Berényi Marianne, a Szent Margit Kórház Fejlődésneurológiai Osztálya jelenlegi vezetője és Dr. Ábrahámné Györök Margit (Babi) gyógypedagógus, a MEOSZ munkatársa, aki maga is SBH-val élt. 1994-ig, Babi haláláig működött a Szekció, sok hasznos információval látták el a spina bifidás gyermekek szüleit, orvosi ellátás, segédeszköz, pelenka, oktatás, programok tekintetében. Később már csak papíron létezett, ám a Spina Bifida & Hydrocephalus Nemzetközi Szervezet (IF) elnökének érdeklődése és látogatása nyomán 2011-ben elkezdődött a Szekció újjászervezése.

Az SBH Szekció alapvetően azért jött létre, hogy összefogja a hazánkban élő spina bifidás felnőttek, gyermekek, illetve szüleik közösségét, segítse életminőségük javítását és társadalmi befogadásukat.

Elsődleges feladatunk elérni, hogy minél többen csatlakozzanak a szekcióhoz. Célunk, csakúgy, mint a MEOSZ-



nak és a fogyatékossgal élő emberek európai és világszervezeteinek is, hogy ezek a gyermekek normál, befogadó iskolákban tanuljanak és felnőttként teljes, egyenrangú életet élhessenek egy befogadó társadalomban. Feladatunk, hogy tájékoztatást, sorstársi tanácsadást, segítséget nyújtsunk a hozzánk fordulóknak számára. Ehhez széleskörű kapcsolatokat igyekszünk kiépíteni az egészségügy, rehabilitáció, az oktatás, foglalkoztatás terén. A Spina Bifida Hydrocephalus Nemzetközi Szervezettel való együttműködés révén sok hasznos információhoz juthatunk hozzá.

A kapcsolattartás okán, két levelezőlistát (Googlegroups) hoztunk létre, hogy a passzív tagjaink is értesüljenek az eseményekről, abban a reményben, hogy talán jobban bekapcsolódnak a tevékenységbe. Van fb zárt oldalunk is.

Képzett, szakértő tagjaink által sorstársi tanácsadás történik a spina bifidával élő emberek, szülők számára. Mindezt közzé tesszük a MEOSZ honlapján, a Hírleveleken és az FB-n is rajta van.

Tovább folytatjuk azon orvosok, szakemberek felderítését, akikhez az érintettek fordulhatnak, akiknek van tudásuk és tapasztalatuk a spina bifida terén.

Kiemelt fontosságú szakmai folyóiratban a Gyermekgyógyászati Továbbképző Szemlében közlemény jelent meg a Szekciónkról (2017-ben).

Jövőképünk egy olyan társadalom, amelyben mindenki megkapja, amire szüksége van, és amely elfogadja és méltányolja azt, hogy mindenki képességei szerint járul hozzá a közös értékekhez. A Szekció hajtóerő kíván lenni, válaszolva azokra a kihívásokra, amelyekkel az érintettek nap, mint nap szembesülnek.

TURNER SZINDRÓMA CSOPORT

Kapcsolattartó: Német Attila

Telefonszám: +36 30 921 9734

Honlap: www.turnerszindróma.hu

E-mail küldés: honlapon keresztül

Facebook csoport neve: Turner-Szindróma Csoport Magyarország



A Turner-szindróma (TS) egy olyan kromoszóma rendellenesség, ami csak nőket érint. Az X kromoszóma részleges vagy teljes hiánya okozza. A Turner-szindróma előfordulási aránya hozzávetőlegesen egy a 2000 lányszületésre.

A diagnózis megerősítése kariotípus vizsgálattal történik, de a feltételezett diagnózist fel lehet állítani egy sor fizikai jellemző alapján is, mint pl. a megvastagodott nyak, széles mellkas távol álló mellbimbókkal, lenőtt nyaki hajvonal, testtől elálló könyök, és egyéb jellemzők. A TS két legfőbb klinikai jellemzője az alacsony termet és a nem működő petefészkek. Ugyan a diagnózist már születéskor fel lehet állítani, mégis a legtöbb lányt korai gyermekkorban diagnosztizálják, mikor lemaradnak a növekedésben, vagy később, mikor elmarad a serdülőkori növekedési ugrás és a másodlagos nemi jelek kialakulásának hiánya nyilvánvalóvá válik.



Attól függetlenül, hogy a Turner-szindrómás lány csak néhány vagy sok jellemzővel rendelkezik a TS-es tulajdonságok közül, az alacsony termet és a terméketlenség majdnem mindig jellemző. A Turner-szindrómával kapcsolatos további és részletes információ beszerezhető a Társaságtól. Ugyanakkor hasznos lehet, ha itt megemlítünk több olyan tulajdonságot, ami esetlegesen hatással lehet egy Turner-szindrómás kislány iskolai életére. A Turner-szindrómás lányok hajlamosak a visszatérő fülgyulladásra, ami hallásproblémákhoz vezethet. Az alacsony termet és a finom-motoros koordinációs készség gondot okozhat a játékok során vagy testnevelés órákon, és rossz énképhez is vezethet, különösen az olyan TS-es kislányok esetében, akiket rendszeresen nem választanak be egyik csapatba sem. Előfordulhatnak félreértések is, mert a Turner-

szindrómásoknak gondot okoz az arckifejezések felismerése és ez nehézségekhez vezethet a barátságok terén. A lányoknak folyamatos megerősítésre van szükségük; ez időnként idegesítő lehet, és figyelemfelhívásnak is gondolhatják mások. Ha egy kislánynak jó a verbális felfogóképessége és megértése, nem feltétlenül jelenti azt, hogy a gyermek ugyanilyen jól ki tudja magát fejezni írásban is, és ezért – tévedésből - lustának könyvelhetik el. A térbeli felfogóképesség problémái általában leküzdhetők némi plusz segítséggel. A Turner-szindrómás lányok szeretik a rutint és megmakacsolhatják magukat, ha magyarázat nélkül változások elé állítják őket. A TS-sel élő lányok és nők nagy része egészséges, boldog és normális életet élhet. Küldetésünk: Megismertetni a betegséget a társadalommal és segíteni a Turner-szindróma által érintett családok, kislányok és nők támogatását.

Célunk: Szeretnénk ellátni a betegeket, a családokat és az orvosokat olyan anyagokkal, melyek segítik a Turner-szindróma diagnosztizálását és kezelését. Szeretnénk támogató hálózatot létrehozni a Turner-szindróma által érintettek gondozásának és jó közérzetének elősegítésére.

További információ: www.turnerszindroma.hu

TÜDŐÉR EGYLET

Közhasznú szervezet

Székhely: 1146 Budapest, Cházár András u. 19.

Levelezési cím: 2643 Diósjenő, Szabadság út 110.

Elnök: Csabuda Eszter

Kapcsolattartó: Csabuda Eszter

Telefonszám: 06/20-337-1390

E-mail: eszter.csabuda@t-online.hu

Honlap: www.tudoer.hu

FB: <https://www.facebook.com/tudoer.egylet>

Bankszámlaszám: CIB Bank: 10700440-47903805-51100005

Adószám: 18197048-1-42

A pulmonális artériás hipertónia (PAH) a tüdő ütőereit érintő súlyos, legtöbbször életveszélyes betegség, ami miatt a vérben jelentősen csökken az oxigén mennyisége. Ez a ritka betegség nemtől, kortól függetlenül, csecsemőtől, időskorig bárkinél jelentkezhet, amikor a kórosan átalakult tüdőerekben (kisvérkörben) magas vérnyomás alakul ki.

A betegség progresszív, jelenleg nincs gyógymódja. Ma a korszerű gyógyszeres ellátás (tabletták, infúziós kezelés, oxigén terápia) segítségével az életminőség javítható, a túlélési esélyek javulnak. Tünetei más betegségekkel összetéveszthetők gyakran félrediaosztizálják. Fő tünetei a légszomj, szédülés, ájulás, mellkasi fájdalom, fáradékonyság. Láthatatlan fogyatékoság, előfordulhat az ajkak és a körmök elkekülése, vagy a lábak, has vizesedése, de jellemzően a betegen nem látszik feltűnő

eltérés. A fizikai teljesítőképesség egyre jelentősebb csökkenése miatt az érintettek izolálódnak, társasági életük beszűkül, hiszen a betegség következtében jó részét elveszítik annak, akik/ amik voltak. Az oxigén hiány miatt nehezen tudják elvégezni a mindennapi élet alapvető tevékenységeit is. Szembesülnek a környezetünk értetlenségével, türelmetlenségével, hiszen a száraz köhögés miatt fertőző betegeknél tünnek és le vannak lassulva.

CÉLJAINK

Az egyesület céljai a magas tüdővérnyomásban szenvedő betegek érdekeit képviselje, számukra felvilágosítást nyújtson, szociális és egészségügyi ellátásukhoz segítséget adjon, a betegséggel kapcsolatos ismereteket terjessze, a betegség kutatásához támogatást adjon; illetve annak elérése, hogy a pulmonalis hypertonia valamennyi gyógyszere az érintettek számára Magyarországon rendelkezésre álljon, illetve, hogy a tüdő-transzplantáció a rászoruló betegeknek minél könnyebben elérhető legyen.

Ennek érdekében találkozókat, előadásokat szervez, ahol a betegség diagnosztizálásáról és kezeléséről szakemberek tartanak előadást és ahol az érintettek (betegek és gondozók) megismerhetik egymást, tapasztalatot cserélhetnek. 2018-ban is sok résztvevő kapott hasznos információkat és találkozhatott más betegtársakkal ezúttal már 8. alkalommal.



Május 5-én van a PH világnapja. Ennek keretében valamilyen sport tevékenységgel ünnepünk. A cél az, hogy az egészségesek is megtapasztalhassák azt a kifulladását, amit a betegek már egészen jelentéktelen fizikai megterhelés esetén is érezhetnek. Ugyanezen céllal „nagyköveteink” futóversenyeken vesznek részt. Nagyon örülünk annak, hogy a PAH kezelésére rendelkezésre álló gyógyszerek közül a legtöbb elérhető és finanszírozott a betegek számára.

A Tüdőér Egylet tagja illetve együttműködik az alábbi szervezetekkel: [Ritka és Veszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetségének \(RIROSZ\)](#), valamint 2009-től az Európai Magas Tüdővérnyomás Szervezetnek, [PHA Europe PulmonaryHypertensionAssociation](#) (európai és nemzetközi szintű érdekképviselet) Szoros együttműködést alakítottunk ki a [Magyar Tüdőgyógyász Társasággal](#) és a [Magyar Kardiológusok Társaságával](#).

VELESZÜLETETT SZÍVBETEGEK KÖZHASZNÚ EGYESÜLETE

Elnök: Széles László
Székhely: 1096 Bp. Haller u.29.
Levelezési cím: 7020 Dunaföldvár, Erzsébet u. 13..
Telefon: 06 20/220-8082
E-mail: szeleslaszlo@gmail.com

WOLF-HIRSCHHORN-SZINDRÓMA KLUB

Betegszervezet neve: Wolf-Hirschhorn Szindróma Klub
Kapcsolattartó: Berencsi Andrea
Telefonszám: +36-70-259-2151
E-mail: whshungary@gmail.com
Honlap: <http://whshungary.uw.hu/>
Magyar honlap és levelezőlista feliratkozás:
<http://whshungary.uw.hu/>
Nemzetközi honlap: <http://4p-supportgroup.org/>
Facebook: wolf hirshorn szindrómás családok; wolf-hirschhorn-syndrom (deutsch)
wolf hirschhorn syndrome



A WOLF-HIRSCHHORN SZINDRÓMÁRÓL

A Wolf-Hirschhorn szindróma (WHS, 4p-) genetikai eredetű. Nagyon ritka, 50.000 születésből egyszer fordul elő, 2/3-ad részben lányoknál. Születéskor kis termet, „görög sisak” arc, később is fennmaradó táplálkozási nehézségek, szívfejlődési rendellenesség, ajak-, és szájpadhasadék, a szem rendellenességei lehetnek szembetűnők. Az epilepszia előfordulása magas. Az immunrendszer érintettsége miatt a fertőzések gyakoriak lehetnek. A hossznövekedés és súlygyarapodás általában lassú. A gyermekeket testszerte csökkent izomtónus és izomtömeg jellemzi, a mozgásfejlődés üteme lassabb. Segítséggel vagy önállóan a gyermekek 45% -a vált járóképpé 2 és 12 éves kor között. A kéz finommozgásai minden életkorban nehezítettek. A csökkent izomtónus miatt az izomrendszer nem tudja jól ellátni a tartó funkcióját, ami a későbbi életévekben, a csontrendszerben másodlagos károsodáshoz pl. a gerinc deformitáshoz vezethet. Látás-, hallássérülés és alvászavar társulhat a szindrómához.

A verbális kommunikáció sokszor torokhangokra vagy néhány szótagból álló rövid szavakra korlátozódik, s elérheti az egyszerű mondatok szintjét. A megértés gyakran helyzetfüggő. A beszédet az érintettek kisebb része képes elsajátítani, más esetekben Alternatív és Augmentatív Kommunikációs módszerek (pl. PCS képek, kommunikációs szoftverek) használata javasolt.

A szindrómát intellektuális képességszavar jellemzi, amelynek mértéke az enyhétől a súlyosig terjedhet. Az adaptív képességek közül a szociális készségek relatív

erősségnek számítanak a nehezített kommunikáció ellenére. Önellátás tekintetében néhány enyhébb esettől eltekintve támogatást igényelnek a WHS-ban érintettek. 30%-ban sikerült elérni bizonyos fokú önállóságot az étkezésben, öltözködésben és házimunkában. Szobatisztaságot nappalra 8 és 14 éves kor között az érintettek kb. 10%-ban sikerült elérni.

Mivel a tünetek nagyon eltérőek lehetnek, nincs egységes terápia. A rendszeres orvosi ellenőrzés mellett fontos az egyénre szabott korai fejlesztés szomatopedagógus vagy értelmileg akadályozottak pedagógiája szakirányos gyógypedagógus, gyógytornász, ergoterapeuta, és logopédus/kommunikációs terapeuta segítségével már az első időktől. Bár a fejlődés lassabb, mégis folyamatos egy életen át. Az intellektuális képességzavar, mozgáskorlátozottság, és az esetleges érzékszervi károsodások miatt az érintettek jelentős része halmozottan fogyatékos, magas támogatási szükségletű személy.

BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE

A Wolf-Hirschhorn Szindróma Klub a WHS-ban érintett családok és segítők számára, szülői kezdeményezésre létrejött csoport. 2008-ban indítottuk a honlapunkat és levelezőlistánkat, 2009-ben volt az első országos találkozónk. A Klub tagjai telefon, elektronikusan és évente-kétévente szervezett találkozókkal tartják a kapcsolatot. A Ritka Betegségek Világnapjának rendszeres résztvevői vagyunk.

Források: Battaglia and Carey (2015); Nag et al., (2017)

Összefoglalta: dr. Berencsi Andrea

A RITKA BETEGSÉGEK SZAKÉRTŐI KÖZPONTJAINAK BEMUTATKOZÁSA

DEBRECENI EGYETEM KLINIKAI KÖZPONT RITKA BETEGSÉGEK SZAKÉRTŐI KÖZPONTJA (Dr. Pfliegler György)

A ritka betegségekkel, mint önálló entitással nevesítetten és szervezeten 2001 óta foglalkozik, hazánkban, sőt Közép-Europában is elsőként, a Muszbek László akadémikus kezdeményezésére megalakult debreceni Ritka Betegségek Tanszék, amely a jogszabályi változásoknak eleget téve néhány éve a címben szereplő nevet vette fel. A Tanszék (Központ), illetve jelen sorok szerzője, többekkel együtt, a kezdeti időktől azt vallotta, hogy éppen a ritka betegségek sokszínű tünetei, eltérő életkori megjelenésük, más-más szakmaspecifikus ellátási igényük miatt sokkal inkább egyfajta virtuális klinikaként, mintegy koordinátori szerepet kell kapjon, mintsem néhány betegségre szakosodott, önálló ellátó hely legyen. Nagyon fontos volt, a természetesen alapvetően ambuláns és konziliáriusi ellátási feladatok mellett azonban, hogy a megalapítás pillanatától kezdve, tehát közel húsz éve nyolc ágygal fekvőbeteg háttér is rendelkezésre áll.

A ritka betegségek oki tényezői, bár szerteágazók, mégis mintegy négyötöd részben genetikai eredetűek, a Központnak ezért meghatározó eleme a szoros együttműködés a Klinikai Genetikai Tanszék munkatársaival, mindenekelőtt dr. Balogh István tanszékvezetővel. A genetikai módszertár folyamatosan bővül, az utóbbi évben pedig ezt jelentős mértékben elősegítette az elnyert sikeres GINOP pályázat. Több új módszer került beállításra, így az elérhető genetikai vizsgálatok immáron kibővültek az új generációs DNS szekvenálás alapú módszerekkel. Ezek segítségével a glükóz metabolizmust érintő monogénes zavarokat, monogénes diabetest és hiperinzulinizmust lehet vizsgálni, valamint tucatszervi exom szekvenálás is történt. Igen erős a dr. Bereczky Zsuzsa vezette Klinikai Kutató Központnak a ritka véralvadási zavarok diagnosztikai palettája is, amely gyakorlatilag a ma ismert teljes diagnosztikai fegyvertárral rendelkezik. A fentiekén túlmenően felbecsülhetetlen lehetőség az is, hogy az egyetemen mind a laboratóriumi, mind a képalkotó háttér a legkorszerűbb lehetőségeket nyújtja.

A mindennapi betegellátásban nevesített szakrendelések tevékenykednek a Belgyógyászati Intézetben és a Gyermekklinikán (Dr. Szakszon Katalin), a heti betegszám meghaladja a százat, de természetesen ezeknek csak egy része valódi „ritka beteg” és kontroll megjelenések is vannak köztük. A szorosan vett „ritka” profilú rendelések mellett minden klinikán megtalálható az a munkatárs, akinek kitüntetett az érdeklődése e terület, s akik így a Központnak („virtuális klinika”) közvetett munkatársai, ám természetesen az adott szervezeti egységhez tartoznak. Az eredményes tevékenységet jelzi, hogy a beutalók gyakorlatilag lefedik az egész ország területét, időről időre több külföldről jövő megkeresés is van, amikor ritka vagy nem diagnosztizált betegséggel fordulnak valamelyik klinikai részlegünkhöz. Jelentős az

ún. „second look”, vagyis e-mailes szaktanácsadás, vagy kórházi, fekvőbeteg intézménynek végzett konzultációs tevékenységünk is, mind klinikailag, mind laboratóriumilag. Fontos, hogy a ritka betegségek dinamikus, térben és időben változó fogalmát mindig szem előtt tartsuk, hiszen – például az Egyetem angol nyelvű oktatása révén – olyan, korábban csak tankönyvek lapjairól ismert kórképek váltak mindennapi tevékenységük részévé, mint a sarlósejtes anémia.

A betegellátás mellett tudományos tevékenységet és graduális, valamint posztgraduális oktatói munkát is végzünk. Az évente megrendezésre kerülő Debreceni Belgyógyászati Napokon évtized óta önálló és nagy érdeklődést kiváltó blokk a ritka betegségek, de PhD és hallgatói kurzus is van, illetve örömmel veszünk részt mások rendezvényein ritka betegségek témájú előadásokkal. A továbbképzések során elsődleges szempontnak tekintjük, hogy olyan gyakorlati ismeretekre helyezjük a hangsúlyt, amelynek révén a ritka beteg mihamarabb a megfelelő ellátóhelyre kerüljön – hiszen a „ritka betegeknek” talán ez a legfontosabb első érdeke. Több sikeres PhD és diplomamunka védés is volt az elmúlt években, amelynek választott témája a ritka betegségekhez kapcsolódott. A Debreceni Akadémiai Bizottságban Klinikai Genetikai és Ritka Betegségek Munkabizottság működik. Kiemelkedő esemény volt a Központ életében, amikor, elsőként a vidéki központok közül, 2018-ban otthont adhatott a RIROSZ nagyszabású rendezvényének, a Ritka Betegségek Világnapjának, amelyhez a rektori vezetés az Egyetem valamennyi reprezentatív helyiségét és infrastruktúráját térítésmentesen rendelkezésünkre bocsátotta.

Új, nagy lehetőséget jelent a betegellátás fejlődésében az Európai Referencia Hálózatok (ERN) létrejötte, amelynek anyagszere és bőrbetegségek hálózatában aktív, teljes jogú tagok vagyunk Dr. Balogh István és Prof. Dr. Remenyik Éva nevével fémjeelve. Az éppen aktuális pályázati kiírásban pedig további, ún. társult tagi jelentkezésekkel veszünk részt. Alulírott pedig abban a megtiszteltetésben részesült, hogy az ERN döntéshozó testületében (Board of Member States) képviselheti hazánkat, illetve az ERN Irányelveket készítő munkacsoport tagja.

A jövőt illetően bizakodók vagyunk, nemcsak azért, mert a Központ, illetve a fekvőbetegnek helyet adó klinika vezetésének támogatása folyamatos, hanem talán azért is, mert mint Kosztolányi György akadémikus, a korábban elkészített Nemzeti Terv koordinátora hangsúlyozta: „az orvoslás világa abba az irányba fejlődik, hogy minden betegség ritka lesz. Minél mélyebbre ásunk le ugyanis egy betegség patológiájában, egyre inkább az derül ki, nincsenek nagy homogén betegségecsoportok, nincs olyan, hogy „cukorbetegség”, „rák” vagy „magasvérnyomás”, hanem ezek mögött sok, eltérő ok, kórlefolyás és kezelhetőség deríthető ki, s a gyűjtőfogalom sok-sok alcsoportra bontható. Mert az csak egy tünet, hogy valakinek 170/100 a vérnyomása, az értékek mögött sokféle betegség húzódhat meg”. A személyre szabott orvoslás, mely döntően a ritka betegségeket több szempontból önálló entitásként tekintő szemléletéből alakult ki már része a jelennek. Fontos azonban, hogy a molekuláris markerek világában se felejtsük meg a holisztikus szemléletről, arról,

hogy mindig a beteg embert kell kezelni, nem egy tünetét és nem is csak egy(ik) betegségét.

A Debreceni Egyetem és azon belül a Ritka Betegségek Központ volt és jelenlegi munkatársai (Dr. Brúgós Boglárka, Dr. Kovács Erzsébet, Dr. Urbán Krisztián, Dr. Kovács György és Mások) ezt a szemléletet igyekeznek a mindennapokban megvalósítani – hasonlóan az ország többi központjához.

RITKA BETEGSÉG SZAKÉRTŐI KÖZPONT A SEMMELWEIS EGYETEMEN (Dr. Szegedi Márta - Prof. Dr. Molnár Mária Judit)

A ritka kórképek olyan betegségek, amelyek az átlagos populációt tekintve relatíve csekély számban fordulnak elő és közös jellemvonásuk, hogy diagnosztikájuk, kezelésük, ellátásuk speciális ismereteket feltételez. A ritka kórképek előfordulási gyakorisága és megjelenési formája a betegségek csoportján belül is jelentős heterogenitást mutat az egyes országokban, illetve egyes populációk tekintetében is. Mivel egyes ritka betegségek országoként is csak néhány esetben fordulnak elő, így nem minden tagállam rendelkezik megfelelő személyi-tárgyi feltételekkel, hanem az Európai Unión belül is csak bizonyos intézményekben lehetséges egyes diagnosztikus vizsgálatok elvégzése, modern terápiás eljárások alkalmazása.

Mindezek alapján – elsősorban a ritka betegek érdekében – nyilvánvaló fontossággal bír a betegek nemzeti szinten centralizált, koordinált és az Európai Unió tagállamain átívelő ellátásának megszervezése.

Balog Zoltán miniszter úr 2015 nyarán kinevezte a magyar Ritka Betegség Szakértői Központokat. A Semmelweis Egyetem Ritka Betegség Hálózata az ország egyik legnagyobb szakértő központja, 14 klinikával és 4 külső társuló intézettel. A Semmelweis Egyetem mellett a Debreceni, a Pécsi és a Szegedi Tudományegyetemek kapták meg a kitüntetető címet.

Az országban az első ritka beteg ellátó hálózat a Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete (vezeti Dr. Molnár Mária Judit) által koordinált Ritka Betegségek Hálózat, amely most már, mint Ritka Betegségek Szakértői Központ funkcionál 14 egyetemi klinikát és 4 külső, országos ellátó központokat is magába foglalva. A hálózat 2012-ban alakult meg az Egyetemen. A Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetének koordinálásával a Szakértői Központ multidiszciplináris együttműködéssel, holisztikus megközelítéssel végez olyan tevékenységet, mint a ritka betegségek diagnosztikája, kezelése, orvos- és szakorvosképzés, ill. szakorvos továbbképzés, laikusok oktatása, betegút-szervezés, külföldi vizsgálatok és gyógykezelések szervezése, interszektoriális együttműködés a szociális szférával és civil szervezetekkel – megfelelően a jogi szabályozás által előírt kritériumrendszernek.

A betegellátás, kutatás és fejlesztés, valamint oktatás integrált módon valósul meg, amely a biomedicinális kutatásokban és a betegellátásban kiemelt hatékonyságot

biztosít. Mindezen feladatok színvonalas ellátásához a Semmelweis Egyetem nemzetközi kapcsolatokat tart fenn.

Az Egyetemen nem csak Ritka Betegség Hálózat, hanem 2011 óta Semmelweis Biobank hálózat is működik, melynek szerves részét képezi a ritka betegek biológiai mintáinak és adatainak gyűjtése és tárolása is a hazai és nemzetközi jogszabályok maximális tiszteletben tartásával. A biobank építés tapasztalatait jól alkalmazhatta a Semmelweis Egyetem a regiszter építés területén, ezért az Európai Unió Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága (EUCERD) által koordinált Ritka Betegségek Nemzeti Terv összeállításában az Egyetem állította fel a ritka kórképek hazai regisztereinek kialakítására vonatkozó koncepciót, amely alapját képezheti egy egységes, nemzeti ritka beteg-regiszter kialakításának.

A Semmelweis Egyetem 2015 júniusától 2018 júniusáig magyar szakmai partnerként vett részt a magyar Orphanet felépítésében az Európai Unió 3. Egészségügyi Keretprogramon belül. Közös Akciótervének (Joint Action) munkacsoportjában. A Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete az egykori Országos Tisztifőorvosi Hivatal Ritka Beteg Központjának koordinálásában feladatult tűzte ki a négy hazai orvosi egyetem és azok területén ellátásra kerülő ritka kórképek és a ritka betegségben szenvedők és ellátásukban résztvevők országos feltérképezését és rögzítését az Orphanet elnevezésű nemzetközi regiszterben. Az uniós szinten harmonizált és egységes software által támogatott adatbázis fontos alapjául szolgálhat a hazai ritka betegségben szenvedők diagnózishoz, megfelelő terápiához jutásához, továbbá segítheti a kutatási, döntéshozói, szakértői folyamatokat. Az egységes európai információs platformhoz - az Orphanethez - való csatlakozás a ritka kórképekben szenvedők számára *a legmagasabb szakmai színvonalú egészségügyi ellátás* elérhetőségét biztosítja, amely koncepció a Semmelweis Egyetem Ritka Betegségek Szakértői Központjának missziója.

Semmelweis Egyetem Ritka Betegségek Hálózatának több klinikája és intézete is kapcsolódott az Európai Referencia Hálózatokhoz (ERN). Jelenleg az Egyetem öt európai szintű referenciahálózatba pályázott sikeresen a tagságért. A Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika Ritka Bőrbetegségek (ERN-Skin), a II. Sz. Belgyógyászati Klinika a Ritka Endokrinológiai Betegségek (Endo-ERN), a Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete a Ritka Neurológiai Betegségek (ERN-RND), a Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete és a II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika közösen a Neuromuscularis Betegségek (ERN EURO-NMD), a II. Sz. Gyermekklinika a Gyermekori Rákok (PaedCan) a Városmajori Szív- és Érgyógyászati Klinika pedig a Több Szervrendszeri Érbetegségek (VASCERN) hálózatának a tagjai. A European Commissioner for Health and Food Safety, Mr. Vytenis Andriukaitis 2018 május elején látogatást tett a Semmelweis Egyetemen az ERN működéssel kapcsolatos tapasztalatok megbeszélésére.

A Semmelweis Egyetem azon kívül, hogy aktívan részt vesz a ritka betegek számára óriás lehetőségeket biztosító ERN-ekben, a Ritka Neurológiai betegségek területén

vállalta az EU betegkonzultációs platformjának (Clinical Patient Management System – CPMS) oktatását közép és kelet Európában.

A Semmelweis Egyetem Ritka Betegségek Szakértői Központjának tagjai	
Egyetemi klinikák	Külső intézetek
Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Klinika	Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkorháza
Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika	Magyar Honvédség Egészségügyi Központ Országos Porphyria Központ
I. sz. Belgyógyászati Klinika	Magyar Honvédség Egészségügyi Központ Trophoblaszt Centrum
II. sz. Belgyógyászati Klinika	Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak Gyermekgyógyászati Rehabilitációs Osztály
III. Belgyógyászati Klinika	
Fül - Orr - Gégészeti és Fej - Nyaksebészeti Klinika	
Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete	
I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika	
II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika	
Orvosi Vegytani, Molekuláris Biológiai és Patobiokémiai Intézet	
Pulmonológiai Klinika	
Radiológiai és Onkoterápiás Klinika	
Szemészeti Klinika	
Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika	

(A szerzők a Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetének munkatársai.)

SZEGEDI TUDOMÁNYEGYETEM

A **Szegedi Tudományegyetem** a pécsi és debreceni Tudományegyetemekkel egyidőben 2015 nyarán nyerte el a Ritka Betegség Központ kinevezését az Emberi Erőforrások Minisztériumától annak érdekében, hogy rész vállaljon a ritka genetikai

kórképek pathogenezisének megértésében valamint a diagnosztikai és terápiás lehetőségek fejlesztéseiben.

A ritka betegségekkel kapcsolatos legnagyobb kihívást a gyors diagnózis és a hatékony terápia jelenti. A konzorciális partnerek betegellátó tevékenységüket nemzetközi beágyazottságban végzik, ez által hozzájárulva az egyes centrumok becsatlakozására az Európai Konzorcium által most kiépítés alatt álló European Reference Network hálózatrendszerébe. A Szegedi Tudományegyetem aktív részt vállalt az Európai Unió Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága által koordinált Ritka Betegségek Nemzeti Tervének megfogalmazásában. Mindezek létrejöttét az SZTE ÁOK Orvosi Genetikai Intézet professzorasszonya Dr. Prof. Széll Márta neve fémjelzi.

Ha visszatekintünk a múltba Magyarországon először 1968-ban a **szegedi Gyermekklinika**n dr. Szabó Lajos kezdte el az újszülöttkori PKU (fenilketonuria) szűrővizsgálatot, amely később szakmai alapját jelentette a ma már 26 ritka anyagcsere-betegséget szűrő szegedi Gyerekklínika részét képező Újszülöttkori szűrőcentrum munkájának. A humángenetikával foglalkozó szegedi intézmények diagnosztikai és tudományos profilja jelentősen eltér egymástól így jól lefedik a különböző szakterületek ritka betegségeinek csoportjait.

A Szegedi Tudományegyetem Gyermekgyógyászati Klinikáján elsősorban a molekuláris genetikai diagnosztikai fejlesztések folynak, a legmodernebb új generációs szekvenálási technológiák bevezetésével valamint ezen adatok bioinformatikai kiértékelésével és fejlesztésével annak érdekében, hogy a különböző legtöbbször már gyermekkorban is manifesztálódó ritka örökletes betegségek felismerésre kerüljenek és a korai célzott rehabilitálás megkezdődhessen. A gyermekkorban ritka genetikai rendellenességgel diagnosztizáltak fejlesztésében is részt vállal a Klinika nevezetesen a 2012-ben megalakult Magyar Ectodermalis Dysplaziások Társasága által.

A szegedi **Orvosi Genetikai Intézet** Ritka betegségek laboratóriumában a” Ritka betegségek pathogenezisének kutatása, új diagnosztikai és terápiás eljárásokat megalapozó fejlesztések “ című GINOP pályázat keretén belül elsősorban ritka monogénes betegségek (genodermatózisos) vizsgálata történik. Eddig elvégzett vizsgálatok kapcsán oculocutan albinizmus bizonyos a kaukázusi populációban leggyakrabban előforduló típusait kialakító gén mutációk azonosítása, a peeling skin szindróma a Gorlin-Goltz szindróma illetve az autoszómális recesszív congenitalis ichtyosis 1-es típus kialakulásáért felelős gének megismerése történt. A laboratórium elsősorban monogénes, örökletes bőrgyógyászati kórképek dagnosztikája folyik, de emellett a nemszindrómás hallásvesztés genetikai hátterét, továbbá ritka szemészeti, neurológiai és csontrendszeri betegségeket is követ.

A 2017-ben induló Európai Referencia Központok egyike a hidradenitis suppuratívával és a kapcsolódó szindrómákkal (PAPA, PAPASH, PASH, PASS, SAPHO), illetve Bechet betegséggel, a Degos kórral foglalkozik. Ehhez a munkához kapcsolódott a **szegedi Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika**.

A **Neurológiai Klinika** kiemelt szakterülete a ritka mozgászavarok, a ritka neurokognitív zavarok és a perifériás ideg- és izombetegségek. Konzorciumi keretek között zajlik az ataxia regiszter létrehozása, valamint a ritka monogénes Parkinson kór kutatása.

A II. sz. Belgyógyászati Klinika és Kardiológiai Központ a cardiomyopátiák és a hirtelen szívhalálhoz vezető ioncsatorna betegségek háttérében álló genetikai eltérések vizsgálatában játszik döntő szerepet.

A **Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ**különböző ritka betegségekkel foglalkozó Intézeteit egy konzultatív, koordináló szerepet betöltő interdiszciplinális fórum a GENOTEAM koordinálja, amelynek tagjai az egyes érintett szervezeti egység képviselői közül kerülnek ki. Ennek a fórumnak a feladata a genetikai betegségben szenvedő páciensek diagnosztizálását, kezelését és annak finanszírozását a klinikai központon belül szervezni.

Minden Intézeti egység tevékenysége magában foglalja a hallgatók és szakemberek graduális és postgraduális képzését. A hazai (MTA Szegedi Biológiai Központ, KOKI, PTE, DE, Semmelweis Egyetem) és nemzetközi kapcsolatokon keresztül a tudományos együttműködések kezdeményezői és résztvevői.

Az SZTE jelentős számú biobankot tart fenn, ebben a ritka betegségek csoportjába tartozó betegektől gyűjtött minták együttes száma meghaladja a tízezret.

2017 óta az SZTE több Intézettel vesz részt az Európai Referencia Központok (ERN) munkájában, ezzel is tovább szélesítve a hazai ritka betegséggel élők diagnosztikai és egyre több esetben terápiás lehetőségeit.

PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM

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 Intézeten 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 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 vett részt az Európai Referencia Központok (ERN) munkájában, ezzel is tovább szélesítve a ritka betegséggel élők diagnosztikai és egyre több esetben terápiás lehetőségei.



ZÁRÓGONDOLATOK

Becskeházi-Tar Judit, Pokk Brigitta

A RIROSZ tagszervezeteinek, és Szakértői Központjainak bemutatkozását egyik betegtársunk saját történetével zárjuk. Ezeknek a történeteknek nagy szerepe van mind abban, hogy erőt meríthetnek belőle a betegtársak, mind abban, hogy támpontot adhatnak a ritkák gyógyítóinak és gondozóinak a diagnózishoz és a megfelelő terápiához vezető utak megtalálásában. Köszönjük Pokk Brigittának a történetet!

„Ez mind külsősként, mind érintettként elég szürreális. Mármint... gondoljunk csak bele! Egy külső szemlélő számára ez elretentő, sokkoló és minden egyéb negatívum lehet. No, persze ez nekünk, érintetteknek sem egy leányálom. De Mi, pillangók, és a hozzánk tartozók, mondhatom, hogy ezzel együtt nővünk fel és tanuljuk is meg, hogy milyen mikor a fejünk lágyának bizony hamarabb kell benőnie.

Én, Dystrophicasként (Epidermolysis Bullosa Dystrophica), a legsúlyosabbként is különbözöm a többi DEB-estől. Mivel súlyossági fokokon belül sincs két egyforma beteg és életvitel. Annyit biztosan mondhatok, hogy belém nem neveltek betegség tudatot. Nem voltam kalitkába zárva, és nem ültem egyhelyben, mint egy porcelánbaba, amit mindentől óvni kell, nehogy véletlenül is eltörjék. Volt igazi gyerekkorom, bringáztam, szaladgáltam, s bár sokszor estem el és jött utána egy hosszabb szünet, a felnőtt tenyérnyi nagyságú seb miatt, utána újra kezdtem.

Mikor megszülettem a szüleimnek semmiféle használati utasítása nem volt, sem hozzám, sem az EB-hez. Körülbelül mindent, saját kútfőből kellett ki- és megtapasztalniuk azzal kapcsolatban, hogy mit szabad és mit nem. Mi jó és mi nem. Természetesen a féltés, meg a vigyázzak magamra mindig jelen volt, s én mintha ösztönből is tudtam volna, hogy bátran csinálhatom azt, amit a többi gyerek, csak egy fokkal óvatosabban.

Aztán az évek múlásával, ahogy felnőttem és értem – agyban is –, úgy változott velem együtt az EB. Sosem függtem igazán gyógyszerektől, vagy kötésektől. Utóbbiakat szívből utálok, és csak akkor folyamodunk a használatukhoz, ha nagyon muszáj, és a komfortérzetem megkívánja. Többször viszket a bőröm, mint fáj, ami tulajdonképpen még a jobbik eset – éljen az önuralom! Természetesen az akaratomon kívül történő bőr leválást és hólyag képződést méltósággal viselem, de roppant mód frusztrál. Nagyjából kitapasztaltam már, hogy mit bír a testem és a szervezetem, de, hogy minél normálisabb – „egészségesebb” – életet élhessek, időnként próbálok feszegetni a határaitam.

Nem olyan régen egy fesztivált is bevállaltam, s bár ezt nagyon nem úgy kell elképzelni, mint ha valaki normálisan fesztiválozik, mert csak másfél órányi volt a dolog, de minden volt ott, ami alapvetően egy EB-s számára veszélyforrás: tömeg, egyenetlen

talaj, és némi nyár, de ez utóbbival nagy szerencsém volt, és nem ártott meg a hőség! Én mégis belevágtam... ahogy abba is, hogy két évig masszívan ingázzak Pestre tanulni, és kitörhessek a magántanuló státusból, amibe alapvetően az EB miatt kerültem. És megcsináltam. Mert akartam.

Nyilván elcsépelten hangzik, de az akarat csodákra képes. A sajátunké és a környezetünké is. EB-s betegként szinte az élet minden területén segítségre szorulunk, és segítők, és a saját kitartásunk alapja az akarat.

Akarni kell minden reggel felkelni. Akarni kell átvészelni a kötések cseréjének mechanizmusait. Akarni kell mozogni, ahogy csak tudunk. Akarni kell megélni mindent, amit csak lehetőségünk adódik, és úgy, ahogyan azt meg tudjuk valósítani. Akarni kell kihozni minden napunkból a maximumot, amennyire csak telik tőlünk... Akarni kell az életet.

Én egészen biztosan akarom. Pillangóként is.”

FONTOS LINKEK GYŰJTEMÉNYE

Szociális és Gyermekvédelmi Főigazgatóság	www.szgyf.gov.hu
SZOCOKOS oldal	www.tamogatoweb.hu
Szociális Ágazati Portál	szocialisportal.hu
Szociális Intézménykereső - SZÁP	szocialisportal.hu/intezmenykereso
Infóbázis – a Kézenfogva Alapítvány és partnerei (köztük sok „ritka szervezet”) információs adatbázisa	http://info.kezenfogva.hu/
Egységes Fogyatékosügyi Információs Portál	http://www.efiportal.hu/
Integrált Jogvédelmi Szolgálat	http://www.ijsz.hu
A családok információs honlapja	http://csalad.hu/
EMMI-Szociális ügyekért és Társadalmi felzárkózásért Felelős Államtitkárság	http://www.kormany.hu/hu/emberi-eroforrasok-miniszteriuma/szocialis-ugyekert-es-tarsadalmi-felzarkozasert-felelos-allamtitkarsag
EMMI Ügyfélszolgálat Szociális	emmiugyfelszolgalat.gov.hu/szocialis
EMMI Ügyfélszolgálat Szociális rászorultság esetén járó ellátások	emmiugyfelszolgalat.gov.hu/szocialis/szocialis-raszorultsag
Tájékoztató szociális ellátásokról	http://emmiugyfelszolgalat.gov.hu/szocialis-raszorultsag/szocialis-ellatasokrol/hszocfuzet2018
Megváltozott munkaképességű személyek ellátásai	http://emmiugyfelszolgalat.gov.hu/szocialis/megvaltozott
Szociális Táblázat	http://emmiugyfelszolgalat.gov.hu/szocialis/szocialis-raszorultsag/szocialis-tablázat-2014
Kiemelt ápolási díj igénylése	http://emmiugyfelszolgalat.gov.hu/aktualitasok/kiemelt-apolasi-dijak-igenylese
Gyermekek után járó ellátások	http://emmiugyfelszolgalat.gov.hu/csalad-ifjusagugy/gyermekek-utan-jaro-ellatasok
Tájékoztató az örökbefogadás feltételeiről	http://emmiugyfelszolgalat.gov.hu/orokbefogadas/orokbefogadas
Információk időseknek	http://emmiugyfelszolgalat.gov.hu/csalad-ifjusagugy/plusz-informaciok
EMMI Ügyfélszolgálat- Nyugdíjellátások	http://emmiugyfelszolgalat.gov.hu/csalad-ifjusagugy/nyugdijellatasok
Tájékoztató a fogyatékosághoz és egészségkárosodáshoz kötődő ellátásokról és szolgáltatásokról 2018	http://csaladitudakozo.kormany.hu/download/4/25/12000/honlfogyf%C3%BCzet%202018.doc

TARTALOMJEGYZÉK

KÖSZÖNTŐ.....	4
A RIROSZ TAGSZERVEZETEINEK BEMUTATKOZÁSA – AVAGY, MINT A MÉHEK A KAPTÁRBAN.....	5
A RITKA BETEGSÉGEK HAZAI SZERVEZETE – A RIROSZ.....	7
A RIROSZ KÜLDETÉSE, CÉLJAI.....	8
TEVÉKENYSÉGEINK HÁTTERE.....	9
EREDMÉNYEINK.....	10
A RITKA BETEGSÉGEK NEMZETI TERVE.....	10
A RITKA BETEGSÉGEK SZAKÉRTŐI KÖZPONTJAI ÉS RÉSZVÉTELÜK AZ EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATOKBAN (ERN).....	13
A MENTŐÖV INFORMÁCIÓS KÖZPONT ÉS SEGÉLYVONAL LÉTREHOZÁSA.....	18
EGYÉB EREDMÉNYEK.....	19
ÖSSZEGZÉS.....	21
KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS.....	21
IRODALOM.....	21
A RIROSZ TAGSZERVEZETEI.....	23
ANGYALI SZEMEK ALAPÍTVÁNY.....	23
KRÓNIKUS MIELOID LEUKÉMIÁBAN (CML) ÉS A GASZTROINTESZTINÁLIS STRÓMÁLIS TUMORBAN (GIST) SZENVEDŐ BETEGEK EGYESÜLETE.....	24
CRI DU CHAT BARÁTI TÁRSASÁG.....	24
DÁVID KISEMBEREK TÁRSASÁGA.....	25
BETEGSZERVEZET CÉLJA ÉS KÜLDETÉSE.....	27
BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE, TEVÉKENYSÉGE ÉS ANNAK EREDMÉNYEI.....	27
EPIDERMOLYSIS BULLOSA BARÁTI TÁRSASÁG.....	28
DEND SZINDRÓMA KLUB.....	28

FABRY-BETEGEKÉRT ALAPÍTVÁNY	29
AZ ALAPÍTVÁNYRÓL	29
BETEGSÉGRŐL	29
A FABRY-BETEGSÉG TÜNETEI.....	30
DIAGNÓZIS.....	30
ÖRÖKLŐDÉS	30
TERÁPIA.....	30
GERGELY ALEXANDRA EMLÉKDÍJ ALAPÍTVÁNY.....	31
GBS/CIDP HUNGARY	31
GYÓGYÍTÓ JÓSZÁNDÉK - DMD IZOMBETEG GYERMEKEK ALAPÍTVÁNYA.....	33
KLUB A PRADER-WILLI GYERMEKEKÉRT.....	33
LISZTÉRZÉKENYEK ÉRDEKKÉPVISELETÉNEK ORSZÁGOS EGYESÜLETE.....	33
A BETEGSÉG LEÍRÁSA	34
TÖRTÉNETÜNK	35
FONTOSABB HAZAI PROJEKTJEINK	35
KAPCSOLATAINK.....	35
STRATÉGIÁNK (CÉLJAINK, KÜLDETÉSÜNK, ALAPÉRTÉKEINK)	36
LYME BETEGEKÉRT ÉS MAGYAR EMBEREKÉRT, CSALÁDOKÉRT ALAPÍTVÁNY.....	36
MAGYAR ANGELMAN SZINDRÓMA ALAPÍTVÁNY	37
MAGYAR ATAXIÁS BETEGEK ALAPÍTVÁNYA	38
MAGYAR ECTODERMALIS DYSPLASIASOK TÁRSASÁGA.....	39
BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE	39
KAPCSOLATOK	40
MAGYAR HUNTINGTON TÁRSASÁG	40
MI AZ A HUNTINGTON BETEGSÉG?.....	41
A TÁRSASÁG CÉLJAI	41
A TÁRSASÁG TOVÁBBI CÉLJAI	41
MAGYAR HEMOFÍLIA EGYESÜLET.....	42

BETEGSÉG	42
LINK-HIVATKOZÁSOK	43
KUTATÁSOK	43
ELLÁTÁSI LEHETŐSÉGEK, KÖZPONTOK	43
MAGYAR IZOMDISZTRÓFIA TÁRSASÁG	43
MAGYAR MITOCHONDRIÁLIS BETEGEK TÁRSASÁGA	43
MAGYAR MUKOPOLISZACCHARIDÓZIS TÁRSASÁG	45
TÜNETEK	45
DIAGNOSZTIZÁLÁS	46
GYÓGYÍTÁS ÉS A TUDOMÁNY MAI ÁLLÁSA.....	46
EGYESÜLETRŐL	46
MAGYAR ONKOHEMATOLÓGIAI BETEGEK ALAPÍTVÁNYA	47
MAGYAR PORPHYRIA EGYESÜLET	47
MAGYAR RETINOBLASZTOMÁSOK EGYESÜLETE	49
MAGYAR RETT SZINDRÓMA ALAPÍTVÁNY	50
MAGYAR SCLEROSIS TUBEROSA ALAPÍTVÁNY	52
MAGYAR TÚDÓFIBRÓZIS EGYESÜLET.....	53
BETEGSÉG LEÍRÁS	53
BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE	53
BETEGSZERVEZET CÉLJA	54
MAGYAR VHL TÁRSASÁG	54
MAGYAR WILLIAMS SZINDRÓMA TÁRSASÁG.....	56
MIK A WILLIAMS SZINDRÓMA ÁLTALÁNOS JELLEMZŐI?	56
MI OKOZZA A WILLIAMS SZINDRÓMÁT?	57
DIAGNÓZISA.....	58
A MAGYAR WILLIAMS SZINDRÓMA TÁRSASÁG.....	58
MAGYARORSZÁGI ANGIO-ÖDÉMÁS BETEGEK EGYESÜLETE ...	58
TÜNETEK.....	59
TERÁPIA.....	59
GONDOZÁS	60

TÖRTÉNET.....	60
MAGYARORSZÁGI HEMOKROMATÓZISOS BETEGEK EGYESÜLETE.....	60
A BETEGSÉGRŐL.....	60
AZ EGYESÜLETRŐL.....	61
KAPCSOLATOK.....	61
MAGYARORSZÁGI IMMUNHIÁNYOS BETEGEKÉRT EGYESÜLET (MIBE).....	62
IMMUNGLOBULIN-PÓTLÓ TERÁPIA.....	63
EGYÉB KEZELÉSEK.....	63
NAGYOBB KÖZPONTOK MAGYARORSZÁGON.....	63
EGYÜTTMŰKÖDÉSEK.....	64
MEGVALÓSULT CÉLOK.....	64
MAGYARORSZÁGI MITOCHONDRIALIS BETEGEK ALAPÍTVÁNYA -.....	64
NBIA - NEURODEGENERÁCIÓ AGYI VASFELHALMOZÓDÁSSAL	64
MAGYARORSZÁGI PKU EGYESÜLET.....	65
MI A FENILKETONÚRIA (PKU)?.....	65
A PKU KEZELÉSE: DIÉTA EGY ÉLETEN ÁT!.....	65
ALAPÍTÁS.....	66
AZ EGYESÜLET ALAPSZABÁLYBAN FOGLALT CÉLJAI.....	66
MILYEN FORMÁBAN TUD TÁMOGATÁST FOGADNI A MAGYARORSZÁGI PKU EGYESÜLET?.....	66
MAGYARORSZÁGI POMPE EGYESÜLET.....	67
MARTIN-BELL BARÁTI KÖZÖSSÉG.....	67
MISKO ALAPÍTVÁNY.....	67
MYASTHENIA GRAVIS ÖNSEGÍTŐ BETEGCSOPORT.....	67
MYELODISZPLÁZIÁS BETEGEK EGYESÜLETE.....	69
NARKOLEPSZIA KLUB.....	69
NEUROFIBROMATÓZISOS BETEGEK ÉS SEGÍTŐIK TÁRSASÁGA	69
TÜNETEK ÉS KÓRISME.....	70
VÁRHATÓ KÓRLEFOLYÁS.....	70

ELLÁTÁSI HÁTTÉR.....	70
A SZERVEZETRŐL	70
ORSZÁGOS CISZTÁS FIBRÓZIS EGYESÜLET	71
A BETEGSÉGRŐL	71
MILYEN ELVÁLTOZÁST TAKAR EZ AZ ISMERETLEN NEVŰ BETEGSÉG?	71
A DIAGNÓZIS.....	72
A CISZTÁS FIBRÓZIS KEZELÉSE.....	72
A SZÜLETÉS ELŐTTI DIAGNÓZIS	72
MIT HOZHAT A JÖVŐ?.....	73
ORSZÁGOS SCLERODERMA KÖZHASZNÚ EGYESÜLET	73
BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE	74
PRIMER IMMUNHIÁNYOS BETEGEK EGYESÜLETE.....	74
BETEGSÉG LEÍRÁSA	74
KEZELÉS	75
BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE	75
AZ EGYESÜLET CÉLJAI.....	75
RETINA MAGYARORSZÁG EGYESÜLET	76
SIKET-VAKOK ORSZÁGOS EGYESÜLETE.....	76
SMA IZOMSORVADÁSOS GYERMEKEK MAGYARORSZÁGI KÖZHASZNÚ EGYESÜLETE	76
SMITH-LEMLI OPITZ SZINDRÓMÁS GYERMEKEKÉRT ALAPÍTVÁNY	76
SPINA BIFIDA ÉS HYDROCEPHALUS SZEKCIÓ	77
TURNER SZINDRÓMA CSOPORT.....	79
TÜDŐÉR EGYLET.....	80
CÉLJAINK	81
VELESZÜLETETT SZÍVBETEGEK KÖZHASZNÚ EGYESÜLETE	82
WOLF-HIRSCHHORN-SZINDRÓMA KLUB.....	82
A WOLF-HIRSCHHORN SZINDRÓMÁRÓL	82
BETEGSZERVEZET TÖRTÉNETE	83

A RITKA BETEGSÉGEK SZAKÉRTŐI KÖZPONTJAINAK BEMUTATKOZÁSA	84
DEBRECENI EGYETEM KLINIKAI KÖZPONT RITKA BETEGSÉGEK SZAKÉRTŐI KÖZPONTJA (Dr. Pfliegler György)	84
RITKA BETEGSÉG SZAKÉRTŐI KÖZPONT A SEMMELWEIS EGYETEMEN (Dr. Szegedi Márta - Prof. Dr. Molnár Mária Judit)	86
SZEGEDI TUDOMÁNYEGYETEM	88
PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM	90
ZÁRÓGONDOLATOK.....	92
FONTOS LINKEK GYŰJTEMÉNYE.....	94
TARTALOMJEGYZÉK.....	95

KÖSZÖNJÜK TÁMOGATÓINK SEGÍTSÉGÉT!



MINISZTERELNÖKSÉG



PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM
UNIVERSITY OF PÉCS



Orvostechnikai Szövetség
Association of Medical Devices Manufacturers Hungary

