

## HÁTTÉRTANULMÁNY

### Esetelemzés a Ritka betegségekkel foglalkozó Nemzeti Terv elkészítéséhez

#### **Mik a Ritka Betegségekkel kapcsolatos tények?**

A több mint 6000-8000 féle ritka betegség kb. 800 000 embert érint hazánkban (kb. 13 főből 1-t). Összességükben a ritka betegségek tehát nem ritkák, ezért kezeli az Európai Unió is kiemelt prioritásként a jogaik és esélyegyenlőségük biztosítását. A ritka betegek nehezen diagnosztizálhatóak, állapotuk rossz diagnózis és nem megfelelő kezelés esetén romlik, ami sokszor súlyos szenvedéseket okoz a beteg számára. A legtöbb esetben a ritka betegség a helyes kezelés megtalálása esetén sem gyógyítható, de a képességek javíthatóak és a beteg állapota a legtöbb esetben lényegesen javítható. A ritka betegek állapotuk, és az információhiány miatt hátrányos helyzetben vannak, gyakran negatív megkülönböztetésben részesülnek szinte az élet minden területén.

A hazai egészségügyi rendszer, az utóbbi évek jelentős erőfeszítései ellenére, esetlegesen, területileg szórványosan és többnyire egyoldalúan látja el a ritka betegeket. A ritka beteget gondozó családok ezrei szembesülnek súlyos nehézségekkel az orvosi, oktatási és szociális segítséghez, támogatáshoz való hozzáférés terén, aminek következtében a ritka beteget kezelő családok marginalizálódnak. A ritka betegek diagnosztizálása nehéz, a diagnózis nélküli betegek kezelésének hiánya csökkenti az állapotuk javításának, és a korai fejlesztésüknek esélyeit, a téves kezelések nem egyszer további egészségkárosodáshoz vezetnek, jelentős többlet terhet és költséget okozva mind a család, mind a társadalom számára.

#### **Mit szeretne elérni a RIROSZ a Ritka Betegek érdekében?**

Érdekképviselői fellépéssel segíti a Kormányt a ritka betegek kezelése és szociális ellátása érdekében készítendő Nemzeti Tervének elkészítésében, amelynek 2013 végéig kell elkészülnie. Támogatja és segíti, hogy a terv elkészítése során az e területre vonatkozó EU Tanácsi Ajánlások a hazai viszonyoknak megfelelően, megvalósíthatóan és megfelelő prioritásokkal kerüljenek a stratégiai tervekbe.

#### **Milyen hasznot hoz a Nemzeti Terv Magyarországnak?**

A Nemzeti Terv elősegíti az egészségügyi és szociális ráfordítások és szolgáltatások hatékony elosztását, mert:

- segíti az elérhető korlátozottan rendelkezésre egészségügyi források leghatékonyabb felhasználását;
- támogatja a kormány egészségügyi kutatási programját, beleértve a translációs kutatások erősítését;
- előmozdítja a korai és helyes diagnózist, ill. az időben megkezdett kezeléseket, amik javíthatják a ritka betegek egészségügyi állapotát, életminőségét, csökkentve a társadalom költségeit;
- egységes betegség nyilvántartó rendszerekkel segíti az egészségügyi szakemberek munkáját,
- biztosítja, hogy országunk lépést tartson az EU többi országával, és együttműködhessen velük, segítve a határon átnyúló ritka beteg ellátást.

## **1. BEVEZETÉS**

### **Mi a RIROSZ és annak a Nemzeti Terv Koordinációját Elősegítő Bizottsága?**

A ritka betegségek magyarországi szervezete (RIROSZ) 2006 májusában alakult meg hosszú évek előkészítő munkája után, nyolc alapító betegszervezet összefogásával. A Szövetség napjainkban 37 olyan betegszervezetből és számos egyéni tagból áll, akik aktívan tevékenykednek a ritka betegségek területén. A RIROSZ meggyőződése, hogy világszerte a betegeknek kell az egészségügy középpontjában állniuk. A RIROSZ küldetése, hogy segítse a ritka betegséggel élőket és családjaikat.

A RIROSZ létrehozta a Nemzeti Terv Koordinációját Elősegítő Bizottságát annak érdekében, hogy a Terv lehetőleg mindazon kulcsfontosságú érdekcsoport véleményére támaszkodjon, akik érdekeltek annak létrejöttében. A bizottság felajánlja segítségét e vélemények összegyűjtésében, összehangolásában és egyeztetésében. Eredményeivel segíti a Ritka betegségek Központja, a Nemzeti Terv Koordinátora és a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága tevékenységét.

### **Miért van szükség a Ritka Betegségek Nemzeti Tervére?**

A Nemzeti Terv szükséges ahhoz, hogy javítsunk a ritka betegeket ellátó egészségügyi szolgáltatások rendszerének jelenlegi szervezettségén és hatásosságán, hogy felkészítsük az egészségügyi, oktatási, szociális szakembereket és a betegeket a legjobb ellátási gyakorlatok biztosítására és használatára. A tervszerű ellátás célja, hogy minden ritka beteg a lehető legrövidebb idő

alatt kapjon diagnózist annak érdekében, hogy időben hozzáférhessen a szükséges ellátáshoz és támogatáshoz, végeredményben csökkentve a beteg és családja megpróbáltatásait és a társadalom terheit.

Az utóbbi évtizedben fejlődés volt tapasztalható a ritka betegek egészségügyi ellátása terén, javítva e súlyos betegségekben szenvedők egészségügyi helyzetét és életkilátásait. Ugyanakkor az egészségügyi rendszer általános gondjai nehezítették a több kórra specializálódott multidiszciplináris ellátást biztosító Szakértői Központok kialakítását, és a ritka és különleges ellátást igénylő betegek megfelelő, az egész ország területére kiterjedő egészségügyi ellátását, esélyegyenlőségét. Rendkívül fontos az egészségüggyel integrált szociális ellátás is. A Nemzeti Terv átfogó stratégia keretében lehetővé tenné a magas szakmai követelményeknek megfelelő, egységes ellátó rendszer kialakítását, fejlesztését.

## **2, AZ EGÉSZSÉGÜGYI SZOLGÁLTATÁSOK FEJLESZTÉSE**

### **Hogyan tudná egy Nemzeti Terv elősegíteni a ritka betegeknek nyújtott egészségügyi szolgáltatások fejlesztését?**

Jelenleg számos ritka betegséggel élő személy számára nehézséget jelent a jó minőségű ellátáshoz és szolgáltatáshoz való hozzáférés. Sok esetben akkor is gond ez, ha már létezik megfelelő szolgáltatás, az intézmények közti kommunikáció és koordináció hiányából fakadóan. Az állapotok ritkaságából, és az egészségügyi rendszer jelenlegi szervezettségéből adódóan az egészségügyi dolgozók gyakran kevés, sokszor semmilyen információval sem rendelkeznek a betegek ellátását, támogatását illetően annak érdekében, hogy megtalálják az optimális „betegutakat”, s eljuttassák a beteget a megfelelő szakértőhöz. Ez reménytelen helyzetbe juttatja a betegeket, akik úgy érzik, hogy „megakadtak” a rendszerben, és véletlenszerűvé válik, hogy ki mikor tud ellátáshoz jutni. Így éveket, sőt évtizedeket bolyonghatnak orvostól orvosig, ami sok felesleges egyéni és társadalmi teherrel és költséggel jár.

A ritka betegségek ellátására vonatkozó átfogó és hosszú távú stratégia biztosíthatja, hogy a rendelkezésre álló erőforrások célorientált szervezésével, fejlesztésével olyan rendszer alakuljon ki, ami a korai diagnózishoz való hozzájutást biztosítja, a betegek állapotát multidiszciplináris ellátással javítja, az élethez való jogukat biztosítja, miközben az érintett családok és a társadalom terheit racionalizálja.

### **Miért érné ez meg a betegek családjainak és így az országnak?**

- az országos vagy regionális szakértői központok azonosításával és kialakításával a magas szintű szakmai tudás koncentrációja az ellátás hatékonyságát nagymértékben javíthatná;
- biztosítaná a ritka betegek számára az egyértelmű betegutakat, az illetékes szakemberek együttműködésén keresztül, csökkentve a feleslegesen elvégzett vizsgálatok és kezelések számát és költségét;
- multidiszciplináris megközelítést követő modellben szolgáltatná a ritka betegek számára a koordinált ellátást, a szervezeti határokat átlépve, elkerülve az ellátás területi hiányosságát, töredezettségét (ami azért is fontos, mert számos ritka betegség esetében a test több szervrendszere is érintett, ezért a betegnek többször, többféle egészségügyi specialistára van szüksége. A gyógyíthatatlan esetekben pedig rendkívül fontos az egészségüggyel integrált szociális ellátás);
- a betegek és a társadalom körében javulhatna a ritka kórokra vonatkozó tájékozottság, elősegítve a betegek társadalmi beilleszkedését.

### **Mennyibe fog ez kerülni?**

Az ajánlások, a realitásokat figyelembe véve, nagyrészt a források átszervezését, koncentrációját és szervezett működését igénylik, a helyes ellátással összességében és hosszútávon csökkentve az egészségbiztosítás és szociális ellátás költségeit. A források sokkal hatékonyabb felhasználásával a kormányzat minimális ráfordítással, a rendszerben meglévő források racionalizálásával maximális hasznosulást érhet el.

## **3, RITKA BETEGSÉGEK KUTATÁSÁNAK TÁMOGATÁSA**

### **Hogyan tudná a Nemzeti Terv elősegíteni a ritka betegségek kutatását?**

A Nemzeti Terv létrehozása egy kiváló lehetőség annak biztosítására, hogy:

- hazánk is szervesen bekapcsolódhasson a ritka betegségek kutatásába. Ez azt is jelenti, hogy e kutatások számára biztosítva lennének a megfelelő keretek és a környezet – pl. a Tervben szereplő országos betegregiszterek készítése, a klinikai próbákat mozdíthatja elő;
- javuljon a ritka betegségek már létező kutatásainak jobb azonosítása, és koordinációja, pl. kutatói hálózatok építésével.

### **Miért érné ez meg az országnak?**

Az egyértelmű stratégia, amely mind az akadémiai, mind a magán szektort összefogja, lehetőséget nyújtana arra, hogy a kutatóink is jobban bekapcsolódhassanak Európa és a világ fontos biomedikai kutatásaiba.

A ritka betegségek kutatásának erősítése és koordinálása:

- több lehetőséget adna a diagnosztizálásra és kezelésekre;
- hazánkat kutatás szempontjából még aktívabb helyé tenné, magasan kvalifikált munkahelyeket is teremtve;
- átütő eredményt hozhat általánosan az egészségügyi kutatások terén, különös tekintettel, a genetikai komponenssel rendelkező olyan gyakori betegségek esetében, mint pl. az asztma és a cukorbetegség.

A Nemzeti Terv lehetővé teszi a szélesebb körű nemzetközi kutatási együttműködést, ami különösen fontos a ritka betegségek esetében, ahol kevés a kutatást segítő regisztrált páciens. Mivel a ritka betegségek kutatása ma Európai prioritás, a bekapcsolódás lehetőségét nekünk is meg kell ragadnunk, hogy lépést tarthassunk más országokkal és beruházásokat vonzhassunk ide. Ez szorosan egybeesik a kormány saját egészségügyi kutatási terveivel, amelyek például:

- A translációs kutatások (melyek az alapkutatások eredményeit átültetik a gyakorlatba) támogatása;
- Virágzó kutatási kultúra kifejlesztése;
- A biotechnológiai és gyógyszeripar beruházásainak fenntartása és ösztönzése.

**A Nemzeti Tervnek kötelezettséget kell vállalnia az alábbiak iránt:**

- Kutassa fel a jelenleg folyó kutatási projekteket és a jelenleg elérhető kutatási forrásokat;
- Határozza meg az alap, klinikai és translációs kutatások szükségleteit és prioritásait a ritka betegségek területén;
- Segítse elő a ritka betegségekre vonatkozó kutatásokat.

**Mennyibe fog mindez kerülni?**

A cél az, hogy a jelenlegi ráfordítások keretein belül növelje a hatékonyságot.

#### **4. ELÉRHETŐ EGÉSZSÉGNYERESÉG**

**Hogyan növelheti a Nemzeti Terv az egészségnyeréséget?**

A korai diagnózis lehetővé tételével és a megfelelő kezelés időben való rendelkezésre állásával. A ritka betegségek esetében ez különösen fontos, melyek közül sok jellegéből adódóan progresszív.

Példaként említjük a hemofiliát, mely egy azon ritka betegségek közül, melyre szerencsére létezik hazánkban koordinált ellátás, specializált ellátó helyekkel, melyek igazi könnyebbséget hoznak a családok életébe. Ugyanakkor sok más ritka beteg páciens nem jut koordinált, specializált, multidiszciplináris ellátáshoz. Emiatt sokakat félrediaosztizálnak, vagy nem diagnosztizálnak, és ezért nem jutnak hozzá azokhoz a lehetőségekhez, amik az életminőségüket javíthatná. Másik példánkban általános a Gorlin Szindrómás családok körében (a bőrrák a betegség legfőbb tünete – basal sejtes karcinóma, vagy BCC-), hogy a betegségük nemzedékeken át diagnosztizálatlan marad. Néhány ilyen beteg még mindig félrediaosztizált és besugárzást kap, amely csak gyorsítja a betegség lefolyását, ráadásul a felesleges kezelések elvesztegetik a nemzeti egészségügyi rendszer forrásait.

Az árva gyógyszerek elérhetőségének racionalizálásával, a források szakszerű felhasználásával a kezelésekre fordítható költségek csökkenthetők, miközben a beteg egészsége javul. Az ilyen kisszámú páciens gyógyszerigénye általában nem felel meg a nemzeti egészségügyi szolgálatok költség-hatékonyság kritériumainak. Ha mégis, a kezeléseket finanszírozása eseti alapon történik. Azon túlmenően, hogy ez szükségtelen aggodalmat okoz a páciensnek, elvesztegeti a nemzeti egészségügyi rendszer forrásait és területi egyenlőtlenségekhez, igazságtalanságokhoz is vezet. Emiatt a kezelést a páciens csak késleltetve kapja meg, és így annak egészségügyi hatékonysága is csorbul. A szociális ágazat hozzájárulása is fokozhatná az egészség-nyereséget, pl.: a Ritka Betegségek Információs, (Re)habilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Központjának létrehozásával.

**Miért érné ez meg az országnak?**

Minél hatékonyabb és hatásosabb a ritka betegségek diagnosztikája és kezelése, annál több ritka beteg lesz képes egészségesebb és hosszabb életet élni, és ily módon hozzájárulni a gazdasághoz és a társadalomhoz. A kevesebb félrediaosztizálás kevesebb téves kezelést, így az erőforrások kisebb pazarlását, hatékonyabb kihasználását jelenti, a beteg és családja kevesebb szenvedését nem is említve!

**A Nemzeti Tervnek kötelezettséget kell vállalnia az alábbiak iránt:**

- Javítani a diagnosztikai adottságokat és a genetikai tesztelő szolgáltatásokat;
- Elősegíteni a ritka betegségek ismertségét az orvosi társadalomban, biztosítani a korai diagnózist;
- Biztosítani az új beavatkozások szisztematikus bevezetését a minél nagyobb egészségnyereség érdekében;

- Kialakítani egy erőteljes, átlátható, bizonyítékokon alapuló rendszert a ritka betegségek új gyógyszereihez való hozzájutáshoz, minden résztvevő közreműködésével;
- Megteremteni a ritka betegségek kezelését nemzeti és regionális szinten;
- Biztosítani a költséghatékony kezelésekhez való megfelelő hozzáférést.

### **Mennyibe fog mindez kerülni?**

Az egészségnyereség elérése speciális kezelések, gyógyszerek bevezetését teheti szükségessé. Ezzel kapcsolatban téves az az elképzelés, hogy az egészségügyi kasszát túl fogja terhelni a ritka betegségek frissen kifejlesztett, új, ún. árva gyógyszereinek áradata. Több ok miatt:

- Minden évben körülbelül 100 fejlesztés alatt álló gyógyszer kap árva gyógyszer státuszt (hivatalosan elismerik, hogy a gyógyszer ritka betegségek gyógyítására lehet használatos). Ugyanakkor ezek 10%-ából lesz csak engedélyezett gyógyszer,
- Valószínűtlen, hogy egy időpontban több mint 150 árva gyógyszer legyen egyidejűleg a piacon Európában kizárólagos piaci forgalmazási engedéllyel (ez az árva gyógyszer státuszt kapott gyógyszernek járó előny, ami azt jelenti, hogy azonos hatóanyagú vagy hasonló gyógyszer nem kerülhet piacra ugyanabban az időben).

De igaz az, hogy a magas szakértelemmel járó, esetenként több specialista bevonásával, szakmai iránymutatásával működő ritka beteg gyógyszerkassza a belső tartalékokat feltárva tudná biztosítani a kezelések korszerűségét és kiterjesztését.

### **5, AZ EURÓPAI ÖSSZEHASONLÍTÁS**

Magyarország 2010 végén azon négy tagország között volt, mely még nem tett egy hivatalos lépést sem a Nemzeti Terve érdekében! Franciaország már a második 4 éves átfogó tervét vezette be, Hollandia nemzeti stratégiát vitt keresztül, és Olaszország regionális szinten fogadott el stratégiákat. Bulgária és Portugália is elfogadta már Nemzeti Tervét. Szerencsére a hazai egészségpolitika is felvette napirendjére a Nemzeti Terv megalkotását, elismerve, hogy a Nemzeti Terv elkészítésének kötelezettsége egy pozitív lehetőség, kiaknázható helyzet az ország betegei érdekében, amely ugyanakkor gazdasági előnyt is jelenthet, segítve a teljes egészségügyünk átalakítását.

### **6, KÖVETKEZŐ LÉPÉSEK**

A RIROSZ, a 37 betegszervezete, valamint az összes magyar ritka beteg, és családja nevében felkéri a kormányt, hogy továbbra is támogassa a ritka betegségek európai cselekvési tervére vonatkozó EU Bizottsági ajánlások hazai megvalósítását.

A RIROSZ célul tűzte ki egy ritka betegségekre vonatkozó Nemzeti Terv létrehozásának támogatását, minden érintett szakterület bevonásával a kutatás, betegszervezetek, klinikusok, gyógyszeripar, végrehajtók és a kormány részéről. A RIROSZ a rendelkezésére álló minden eszközzel igyekszik a folyamatot felgyorsítani. Ezért minden évben megrendezi, az összes érdekcsoport bevonásával, a Terv elkészítését elősegítő EUROTERV konferenciákat és létrehozta a fent említett Bizottságát. A Tervnek ki kell terjednie a ritka betegségek minden aspektusára vonatkozó kutatásokra, a ritka betegségek prevenciójára és diagnosztikájára, a kezelés legjobb módozataira, a ritka betegségekre vonatkozó információ szétterítésére a közvélemény, a páciensek és az orvosi szakma körében.

#### **BETEGTÖRTÉNETEK**

“Két évtizeddel a rendszerváltást követően megalakult sokféle ritka betegszervezet létrejötte után, még mindig vannak olyan családok, akik azzal keresnek meg bennünket, hogy aggasztó módon, sok éves sokféle kezelést követően, még mindig nincs diagnosztikájuk. Vannak, akik önmagukat, vagy saját gyerekeiket diagnosztizálták, az interneten kutatva. Így találnak kapcsolatot a szervezetünkkel is. Más betegek is tetemes diagnosztikai késedelemről számolnak be, és arról, hogy a családi orvos vonakodott genetikai vizsgálatra beutalni őket.”

“Amikor a kislányunkat egy ritka kromoszóma rendellenességgel diagnosztizálták, az orvos leült velünk, és megmutatta a genetikai teszt eredményeit, amin nagy bélyegzővel az szerepelt “Abnormális eredmény”. Az orvos bevallotta, hogy még soha sem találkozott ilyen betegséggel és így a fejünkben zsongó sok kérdés közül egyre sem fog tudni válaszolni.”

“Minden alkalommal, ha egy olyan egészségügyi dolgozóval találkozunk, akivel még korábban nem találkoztunk (ez gyakran megesik), az egész történetet előlről kell kezdenünk, és végig kell mennünk a kislányunk egész orvosi történetén és újra el kell magyaráznunk mindent, amit az állapotáról tudunk. El kell mondanunk, milyen probléma hogyan érinti őt, a nehéz szülést és a szülést követő időszak tapasztalatait és mindazokat a potenciális eshetőségeket, amik még kislányunk előtt állnak.”

“Nemrég találkoztunk egy tanácsadóval, aki megkérdezte, miért jöttünk ide?”

“Elvittem a fiamat egy optikushoz, amikor hat éves volt és olvasási nehézségei voltak, mert azt gondoltam, hogy talán diszlexiás. Az optikus azt mondta, hogy a fiam nem próbálkozott eléggé és ezért nem tudta a tesztek megcsinálni... A fiamat gyógyíthatatlan Batten betegséggel diagnosztizálták öt évvel az után, hogy először a szem ideghártyája csapsejtjeinek disztrófiáját állapították meg nála. Ha korábban megkapjuk a diagnózist, hamarabb beletörődünk volna a helyzetbe, még úgyis, hogy a prognózis akkor is és ma is egyaránt rossz, és meg tudtuk volna kímélni gyermekünket a lelki sérülésektől.”