



SE NEM IGAZÁN RITKA, SE NEM CSUPÁN BETEGSÉG – MILYENEK IS A RITKA BETEGSÉGEK, SZINDRÓMÁK? (A WILLIAMS SZINDRÓMA TÜNETEGYÜTTESE)



Pogány Gábor Ph.D.

A RIROSZ elnöke, a BEMOSZ, az ePAG és az Orphanet International Advisory Board tagja

www.rirosz.hu

www.orpha.net

www.bemosz.hu

orphanet



Williams kalandjaink elkezdődtek

- Amikor 40 évvel ezelőtt megszületett a középső lányunk, Kriszti.
- Tipikus WS baba volt, mint később kiderült, de akkor szaladgálhattunk orvostól orvosig, mert még senki sem tudott Magyarországon a WS-ről.



10 évvel később kaptunk diagnózist!



- Egy hatalmas sokk volt, de ugyanakkor életmentő is!
- A vérnyomása hirtelen felment 200/160 Hgmm-re.
- Súlyos kétoldali veseartéria szűkületet találtak, ami egy 8 órás műtétet tett szükségessé!
- Elhatároztuk, hogy a 10 év sötétben botorkálást elkerülhetővé tesszük a sorstársak számára.

1999-ben megalakítottuk az MWSzT-t

Összefogva érintett szülőkkel, az ÉFOÉSZ kereteinek és támogató szakembereknek a segítségével. Mivel mi részt vettünk egy évig az amerikai WSA tevékenységében ezért szeretnénk volna a többi magyar családdal is megosztani tapasztalatainkat. Munkánk megkönnyítésére 2003-tól önálló jogi személyként működünk. Az egyesület a kezdetektől fogva szerteágazó tevékenységet folytatott. Nemzeti kongresszusokat, szülőkongresszusokat, speciális nyári, családi fejlesztő táborokat és a gyermekeknek folyamatos fejlesztő foglalkozásokat rendezett.



Számos egészségügyi és oktatásügyi intézménnyel építettünk ki gyümölcsöző kapcsolatokat. A potenciális érintettek további megtalálásához sok cikket jelentettünk meg különböző szakmai és egyéb folyóiratban, lapban, rádió és TV interjúkat adtunk. Tevékenységünk sikeresnek bizonyult, hiszen ennek hatására a felderített ill. diagnosztizált betegek aránya egy év alatt elérte a nemzetközi gyakorlat szerint 5-8 év alatt elért szintet.

Céljaink 1

- Segíteni minden Williams Szindrómával, vagy hasonló tünetekkel rendelkező egyénnek, hogy maximálisan kibontakoztathassa képességeit és beilleszkedhessen a társadalomba.
- Felkutatni minden ilyen személyt és családját, hogy ellássuk őket a szükséges információval és a megfelelő segítséggel.
- Növelni a társadalom ismereteit és megértését a Williams szindrómával kapcsolatosan. Rendszeres és pontos információ közzététele a családok és a szakértők számára is.
- Hiánypótló szolgáltatásokat, konferenciákat, fejlesztő tábort szervezünk.
- Támogatni a szindrómával kapcsolatos kutatást, és a hozzá tartozó oktatási anyagok kifejlesztését. Segíteni a Williams szindrómával, vagy ahhoz hasonló tünetekkel rendelkező személyek és családjaik, valamint az érdeklődő egészségügyi és oktatásügyi szakértők egymásra találását.
- Együttműködni más hasonló szervezetekkel, az orvosi és a pedagógusi körökkel Magyarországon és az egész világon egyaránt.

VÁLASZTOTT VEZETŐSÉG:

Elnök: Pogányné Bojtor Zsuzsanna

Alelnök: Ménesné Horváth Erika

Főtitkár: Pataki Anita

zsuzsanna@williams.org.hu

menes.erika@gmail.com

anita@williams.org.hu



- Az állami egészségügyi és oktatási rendszer hiányosságai miatt, **kénytelenek voltunk számos állami funkciót átvállalni.** A tréning és rehabilitációs programjainkat a WS speciális jellegzetességeinek, kognitív és viselkedési profiljának megfelelően dolgoztuk ki, hasznosítva a legújabb tudományos eredményeket is.

- Egyesületünk **az egyedüli szervezet, mely Williams-szindrómával és hozzá hasonló tünetekkel rendelkezők speciális problémáival foglalkozik Magyarországon.**

- Programjaink anyagi alapjainak megteremtéséhez eddig is 162 pályázatot nyertünk, köztük több nemzetközi és EU pályázatot is.

- Pl. a 2006-ban, 13 ország résztvevőivel szervezett, nemzetközi speciális fejlesztő táborunk programja és lebonyolítása elnyerte az elmúlt "7 év egyik legkiemelkedőbb projektje" címet az Európai Unió Magyarországi Irodájától. Szintén elnyerte a 2007 évi Brüsszeli Európai Ifjúsági Díjat, hazánk képviseletében, a "Minden Fiatal Bevonása" kategóriában!

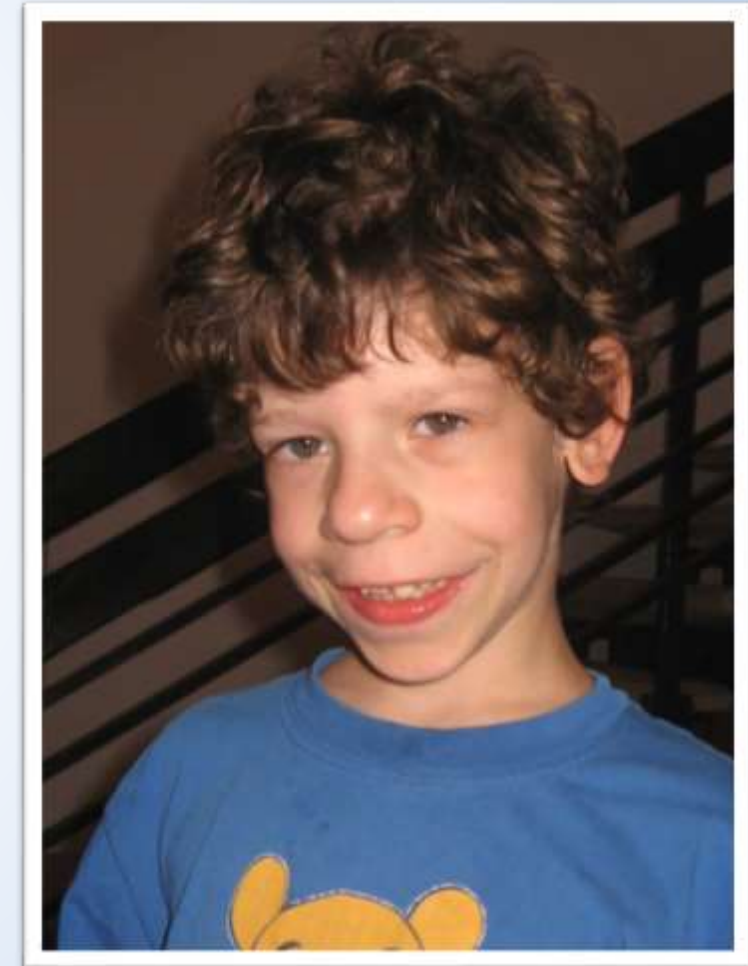
- E-szervezet– Mobil Civil Díj a Vodafone Magyarország és a NIOK Alapítvány gondozásában (2010.)

Céljaink 2

Tények a Williams szindrómáról

A Williams szindróma egy ritka genetikai állapot (becslések szerint 7500 - 20000 szülésből egy fordul elő) mely egészségügyi és fejlődési problémákat okoz.

- Jellegzetes "manócskaszzerű" arc
- Szív és érrendszeri problémák
- Hiperkalcémia (emelkedett vér kalcium szint)
- Alacsony születési súly / lassú súly gyarapodás
- Etetési problémák, hasi érzékenység (csecsemőkori kólika)
- Fogászati rendellenességek
- Vese rendellenességek
- Sérvek, középfülgyulladások
- Hiperakuszis (túlérzékeny hallás)
- Izom- és vázrendszeri problémák
- Túlzóan barátságos (mértéktelenül szociális) személyiség
- Késleltetett fejlődés, tanulási nehézségek, figyelem-koncentráció hiány



Programjaink

- Tervezett szenzomotoros tréning (TSMT), hidroterápiás rehabilitációs gimnasztika (HRG), és úszásoktatás
- Speciális gyógypedagógiai terápia
- Zene-, művészet- és drámaterápia
- Évenkénti konferencia, szülői, gondozói tanfolyam
- Speciális nyelv-, zene-, és táncoktatás
- Önálló életvitel és önismereti tréning
- Országos speciális nyári családi fejlesztő tábor
- Rehabilitációs tábor
- Nemzetközi WS tábor
- WS Ambulancia működtetése a SE II. sz. Gyermekklinikával és a Belgyógyászati és Hematológiai Klinikával együttműködésben
- Diagnosztika segítése (Pécs, Debrecen, SE)







Tájékoztató, informáló tevékenységeink

- A Williams Szindrómáról korszerű oktatófilmek, ismeretterjesztő kiadványok készítése
- Honlapjaink és közösségi oldalaink fenntartása
- Levelezőlista üzemeltetése
- Rendszeres média-megjelenések szervezése
- Williams Híradó c. hírlevelünk küldése
- Kutatások szervezése és segítése
- Rendszeres találkozók, tréningek, konferenciák szervezése
- Aktuális, a tagjainkat érintő hírek események követése, megosztása
- Részvétel a tagjainkat érintő hazai és nemzetközi rendezvényeken, érdekvédelmi fórumokon, konzultációs folyamatokban

WWW.WILLIAMS.ORG.HU

Keressen minket a Facebookon és a YouTube-on is!



A programok „egyéb” eredményei

- Létrejött egy szeretetteljes közösség, mely kiegyensúlyozott, szeretettel teli légkörben segíti egymást.
- A foglalkozásokra járó szülők már nem tragédiának tekintik helyzetüket, hanem természetesnek veszik, hogy a világ akkor kerek egész, ha sérült emberek is élnek benne, felfedezik sérült gyermekük értékeit, az empátia magasabb nivóját érték el.
- Mások segítése nemcsak a lélek megnyugvásával jár, hanem a sok pozitív érzelem, katartikus érzés gyógyít is, erősítve az immunrendszert.
- A sérült gyermekekre jellemző különlegesen figyelmes szeretet, bizalom, mások felé fordulás rengeteg értéket sugároz a közösség környezete felé is, szemléletváltást okozva a többi emberben is (egyre több önkéntes segíti szívesen a munkánkat) – más, jobb emberek lesznek a körülöttünk élők is.
- Maguk a közösség tagjai váltak egymás sikeres lelki támaszaivá, az egészséges fiatalokat is közénk vonzva, ahol a megkülönböztetés nélküli együttlét sugározza, hogy bízni jó, segíteni felemelő, és adni jobb, mint kapni.
- **De magunkban kevesen vagyunk!**

Megalakítottuk a RIROSZ-t!

- **Hogy elérjünk egy kritikus tömeget a döntéshozók és a társadalom szempontjából**
- **Hogy a lehetséges maximális számú különböző ritka beteget képviselhessük**
- **Kooperáció, források koncentrálása, jobb munkamegosztás**
- **Egység, mérsékeltebb verseny**
- **Megnövekedett befolyás a nemzeti hatóságokat és politikusokat tekintve**
- **Tapasztalatok, információ és jó gyakorlatok megosztása**
- **A ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretek terjesztése**
- **Hazánk ritka betegeinek nemzetközi képviselete**

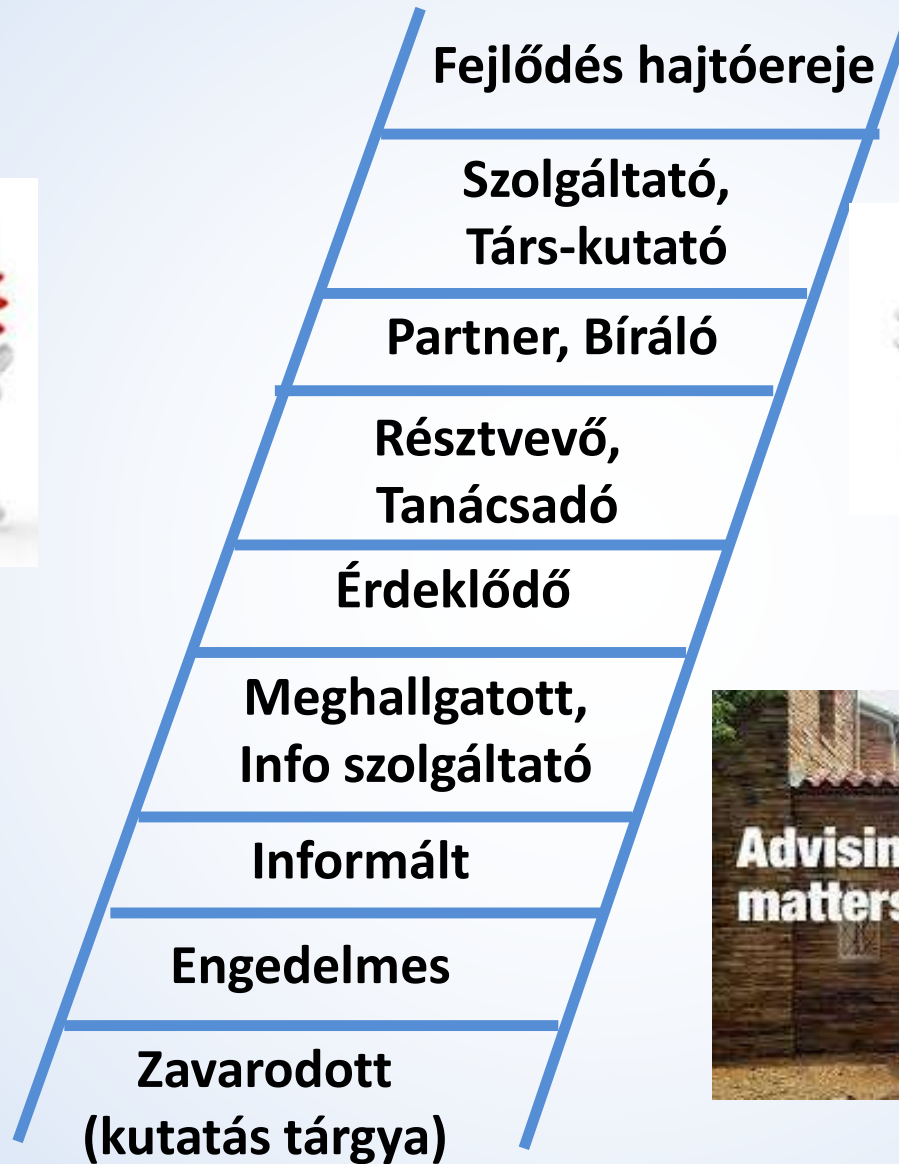


Mi a RIROSZ?

- **A ritka betegségek magyarországi szervezete (RIROSZ) 2006.05.05-én alakult meg.**
- **Napjainkban hazánk 60 olyan betegszervezetét, és számos egyéni tagját tömöríti, akik aktívan tevékenykednek a ritka betegségek területén.**
- **A Szövetség elkötelezett a ritka betegséggel élők segítségében, és az őket szolgáló szervezetek támogatásában.**
- **Eddigi munkánknak köszönhetően a RIROSZ megkerülhetetlen szereplője a ritka betegekkel kapcsolatos döntéselőkészítői munkának.**



A betegszervezetek szerepének átalakulása

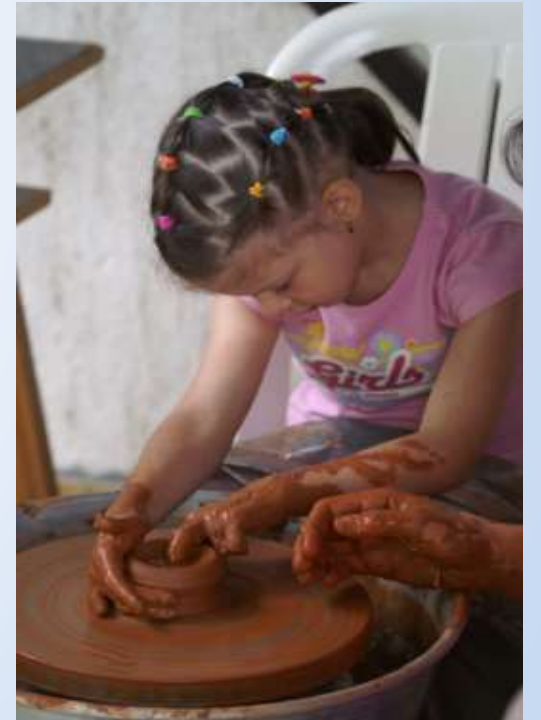


Megnövekedett részvétel



Céljaink:

- A hazánkban élő több mint 700000 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.



Szakmai munka:



- Részt veszünk a nemzetközileg koordinált kutatásokban
- Segítjük számos hazai szakdolgozat, tudományos munka elkészítését
- Küldötteink részvétele a barcelonai nyári egyetemen, az EUPATI-n (ritka gyógyszerek engedélyeztetéséhez értő betegképviselők képzése).
- Hazánk képviselete az Európai Nemzeti Szövetségek Tanácsában (Council of National Alliances, CNA).
- Részvétel több betegség-specifikus Európai Betegszövetség munkájában.
- Néhány Európai Betegszövetség képviselete az Európai Betegszövetségek Tanácsában (Council of European Federations, CEF).
- Az Európai Ritka Betegek Ernyőszervezete (EURORDIS) képviselete az EU PatientPartner, Rare 2030, és EJP-RD programjában.
- Közreműködés a Genomikai Nemzeti Technológiai Platform (GNTP) munkacsoportjaiban (a, Genomikai kincs, biobanking, b, Személyre szabott orvoslás).
- Együttműködés egyéb szakmai és egészségipari szervezetekkel.

A RIROSZ néhány programja:

- Euroterv I-II (Joint Action) projekt
(<https://europlan.rirosz.hu>)
- Polka projekt (<http://polka.rirosz.hu>)
- Burqol-RD projekt (www.burqol-rd.com)
- EurordisCare projektek
- Ritka Betegségek Világnapja (<https://ritkanap.rirosz.hu>)
- A diagnózis közlését segítő protokoll
(<https://www.rirosz.hu/szakembereknek/prorokoll/>)
- Családi fejlesztő táborok
- Uni-Versum Központ létrehozása
(<https://www.rirosz.hu/projekt/nemzeti-eroforras-uni-versum-kozpont/>)



• **Az egészségügy fejlődése és kihívásai**

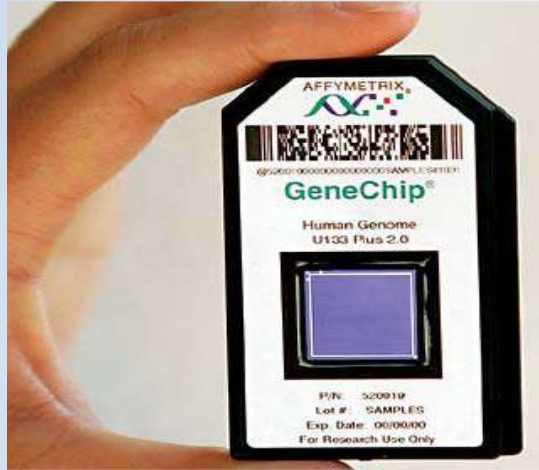
- Az egészségügy területe folyamatosan változik és fejlődik.
- Orvostudományi kutatások és technológiai fejlesztések hajtják előre az ellátás minőségének fejlődését. (Példák: precíziós medicina, géntechnológia, műtéti eljárások fejlődése.)
- A növekvő népesség és az elöregedő társadalmak kihívásokat jelentenek az ellátórendszerek számára.
- Korlátozott erőforrások és finanszírozás.
- Hozzáférhetőségi problémák és hosszú várólisták.

• **A betegközpontú ellátás fogalma, fontossága és hatásai**

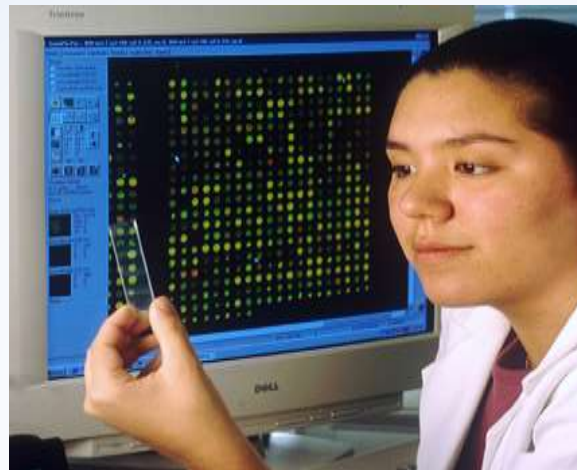
- A betegközpontú ellátás középpontjában a beteg áll.
- A beteg igényeire és preferenciáira koncentrál.
- Az ellátás minden szakaszában a beteg aktív szerepet játszik, ami növeli a betegek elégedettségét és a kezelésükhöz való pozitív hozzáállást.
- Jobb együttműködés az orvosok és betegek között (az innováció motorja).
- Jobb kezelési eredményeket és gyógyulást, így jobb betegelégedettséget eredményez.
- Hatékonyabb rendszerhasználat, a felesleges eljárások számának csökkenése.



A (jövő) jelen paradigmája: a proaktív 4 P-s orvoslás



Jövendőelő
Predictive



Személyre szabott
Personalized
precision



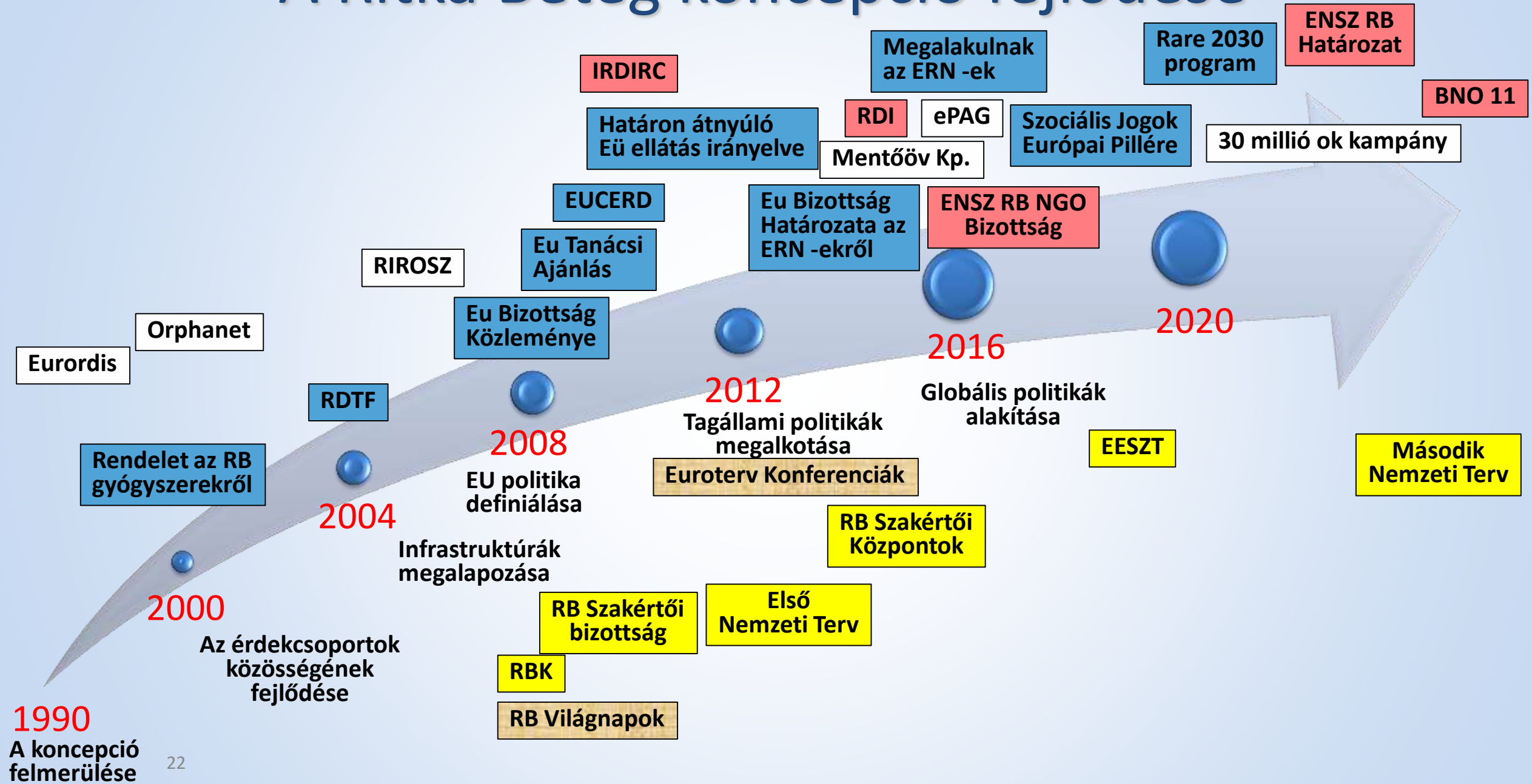
Megelőző
Preventive

Részvételen alapuló
Participatory

(Leroy Hood)

SzSzO: a beteg klinikumát, genomikáját és a rá ható környezeti tényezők összességét, valamint a betegsége egyedi jellemzőit integrálja → célzott

A Ritka Beteg koncepció fejlődése



Az ENSZ Fenntartható Fejlődési Céljai (SDG-k)

<https://sdgcompass.org>



Nyolc közvetlenül érinti a ritka betegeket is.



NGO COMMITTEE FOR
RARE DISEASES



MELY A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK ÉS CSALÁDJAIK PROBLÉMÁIVAL FOGLALKOZIK

A becslések szerint világszerte
300 MILLIÓ EMBER él ritka betegséggel.



Az ENSZ Közgyűlés Határozata a következőket javasolja:

Több mint 6000 KÜLÖNBÖZŐ RITKA BETEGSÉG létezik, amelyek többsége gyermekkorban kezdődik.

A ritka betegségek lehetnek GENETIKAI EREDETŰEK, RITKA RÁKOS MEGBETEGEDÉSEK, RITKA FERTŐZÉSEK ÉS ALLERGIÁK (bakteriális, vírusos vagy olyan tényezők, mint például ételmérgezés vagy vegyi anyagok).

A ritka betegségek KRÓNIKUS, PROGRESSZÍV, DEGENERATÍV, ROKKANTSÁGOT OKOZÓ ÉS GYAKRAN ÉLETVESZÉLYES kóros állapotok.

Az INFORMÁCIÓ ÉS ISMERET KEVÉS, nincs elegendő szakember, továbbá a ritka betegséggel élők sokszor nem juthatnak el a megfelelő szakértőkhöz.

A TUDATOSSÁG ÉS AZ ELISMERÉS HIÁNYA DISZKRIMINÁCIÓHOZ VEZET, valamint sajátos problémákat eredményez az egészségügyben, az oktatásban, a foglalkoztatásban és a szabadidő hasznos eltöltésében.

Ennek eredményeként a ritka betegségben szenvedők PSZICHOLÓGIAILAG, SZOCIÁLISAN, KULTURÁLISAN ÉS GAZDASÁGILAG SÉRÜLÉKENY néppességet alkotnak.

A hatást az EGÉSZ CSALÁD érzi, és általánosságban fokozott elszigeteltséget és elszegényedést okoz.

FONTOS TÉNYEK a ritka betegségben szenvedőkről
A ritka betegségek HATÁSA a betegek és a családok életére

LEGFONTOSABB MEGOLDANDÓK a ritka betegségben szenvedők és családjaik életében

1. EMBERI JOGOK ÉS INKLÚZIÓ: a ritka betegségben szenvedők és családjaik társadalmi részvételének és befogadásának, valamint emberi jogaik tiszteletben tartásának javítása szükséges.

2. MEGFELELŐ GONDOZÁS: fontos az egészségügyi és szociális eredmények javítása, megfelelő ellátással és támogatással, a meglévő erőforrásokon belül.

3. NEMZETI STRATÉGIÁK: lényeges a nemzeti stratégiák/tervek és intézkedések előmozdítása, hogy senkit ne hagyjunk hátra.

4. ELISMERÉS AZ ENSZ RENDSZERÉBEN: szükséges a ritka betegségek kérdésének integrálása és láthatóvá tétele az ENSZ hivatalaiban és programjaiban.

5. A VÉGREHAJTÁS ÉS A FEJLŐDÉS NYOMON KÖVETÉSE: sarkalatosak az ENSZ Titkárságának rendszeres jelentései a végrehajtás és a ritka betegségben szenvedők állapotával kapcsolatos előrehaladás nyomon követése érdekében.

Egyéb nemzetközi fejlemények



2017 elejére megalakul a 24 Európai Referencia Hálózat (ERN)

– 900 eü szolgáltató, 300 kórház, 26 tagállamból https://ec.europa.eu/health/ern/policy_en

Nemzetközi szinten: gondosan előre tervezett, folyamatos, koordinált, együttműködésre építő, következetes munka

- 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!**
- A komprehenzív ellátást nyújtó ERN a betegségek egy tematikus családjával foglalkozik: **minden betegnek legyen egy otthona.**
- Lépésről lépésre történő kialakítás, flexibilitás, dinamikus kiterjesztés és továbbfejlesztés.
- A páciens-szervezetek integráltan részt vesznek az ERN irányításában, a páciens-központú ellátás, és a felelős helyzetbe hozás támogatására. (törvényi kötelezettség - Európai Páciens Képviseletek (**European Patient Advocacy Groups, ePAGs**)).
- 2021-ben második körös bővítés – AMEQUIS program a jelentkezők felméréséről, a működés folyamatos monitorozásáról, az 5 évenkénti kiértékelésről.

Referencia hálózat		Budapest	Debrecen	Pécs	Szeged
ERN RITA	Immunológiai és autoinflammációs betegségek	Semmelweis Egyetem			
ERN BOND	Csontrendellenességek	NKCs			
ERN EURACAN	Felnőttkori rákok (szolid tumorok)	Országos Onkológiai Intézet			
ERN GUARD-HEART	Szívbetegségek				SzTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ (SZAKK)
ERN ReCONNET	Kötőszöveti, izom- és csontrendszeri betegségek	NKCs			
ERN ITHACA*	Veleszületett fejlődési rendellenességek és ritka értelmi akadályozottságok		Debreceni Egyetem KK	PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet	
Endo-ERN	Endokrin kórképek	SE II. Belgyógyászati Klinika			
ERN EYE	Szembetegségek	NKCs			
ERN TRANSPLANT-CHILD	Gyermek transzplantációhoz kapcsolódó állapotok és komplikációk	NKCs			
ERN EuroBloodNet	Onkohematológiai betegségek		Debreceni Egyetem KK		
ERN CRANIO	Archasadékok és orr,- fül, gége rendellenességek			PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet	SzTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ (SZAKK)
ERN RARE-LIVER	Májbetegségek	Semmelweis Egyetem	Debreceni Egyetem KK		
MetabERN	Öröklődő anyagcsere-rendellenességek		DE Klinikai Központ		
VASCERN	Ritka multi-szisztémás érrendszeri betegségek	SE Városmajori Szív-, és Érgyógyászati Klinika			
ERN-RND	Neurológiai betegségek	SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Int		PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet	SzTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ (SZAKK)
ERN EURO-NMD*	Neuromuszkuláris betegségek	SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Int. és II. Gyermekgyógyászati Klinika		PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet	
ERN LUNG*	Légzőszervi betegségek	Országos Korányi TBC és Pulmonológiai Intézet + Semmelweis Egyetem			
ERKNet	Vesebetegségek	Semmelweis Egyetem			
ERN Skin	Bőr rendellenességek	SE Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klin.	DE KK Bőrgyógyászati Klinika		SzTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ (SZAKK)
ERN eUROGEN	Urogenitális betegségek	NKCs			
ERN EpiCARE	Epilepsziák	Országos Klinikai Idegtudományi Intézet			
ERNICA	Öröklött és veleszületett rendellenességek	NKCs			
ERN GENTURIS	Genetikai tumor kockázatú szindrómák			PTE Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet	
ERN PaedCan	Gyermekrákok	SE II. Gyermekgyógyászati Klinika + Dél-pesti Centrumkórház – Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet			

Magyar ERN tagok

ERN tag

Új ERN tag

Nemzeti Koordinációs Csomópont (National Coordination Hub)

* van magyar ePAG

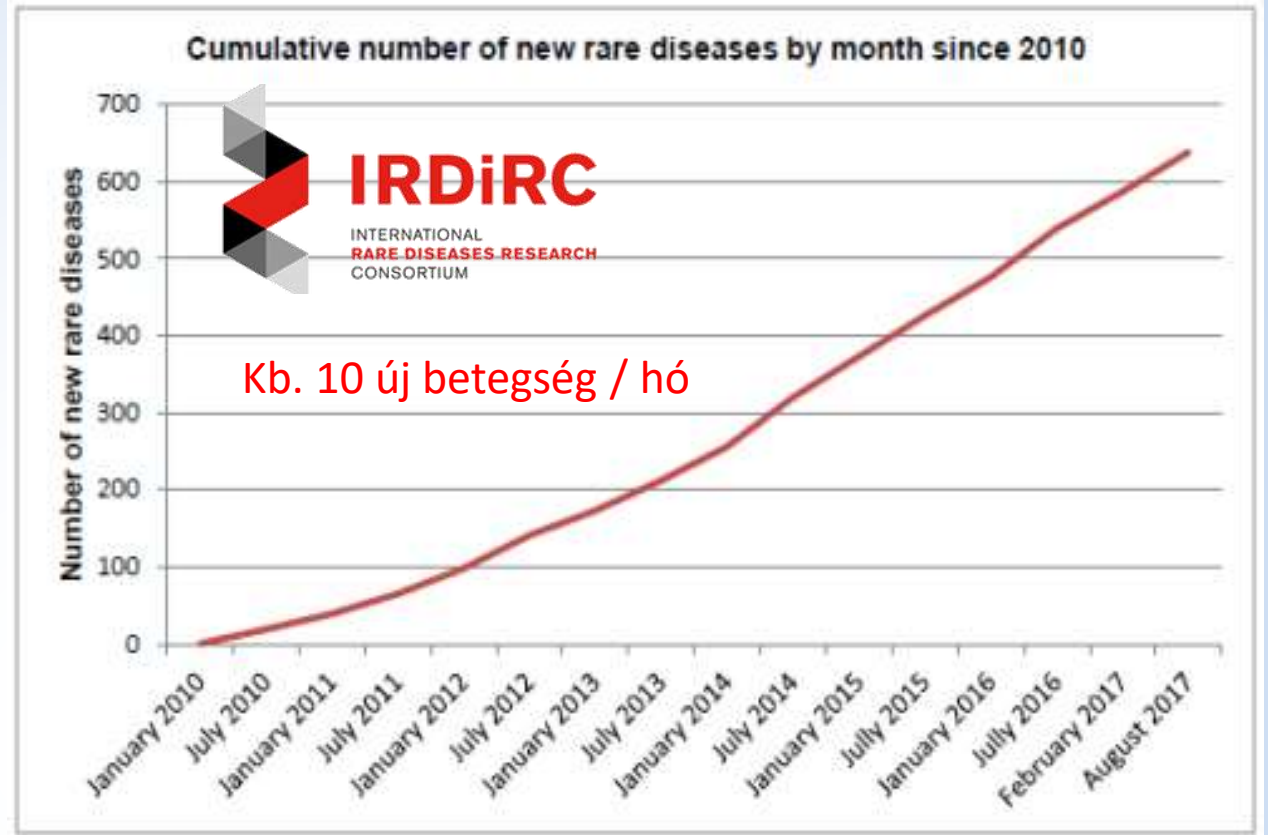
A ritka betegségekről röviden

- előfordulási gyakoriságuk kisebb, mint **1/2000** (európai definíció),
- **6000-8000 féle** ilyen betegséget azonosítottak már (definíciótól függően), rendkívüli a heterogenitás
- **életveszélyes** vagy krónikus leépüléssel járó betegségek, magas szintű komplexitással,
- többségük együtt jár valamilyen **fogyatékossgal**, gyakran erős fájdalom és szenvedés kíséri,
- az érintett családok mindennapi élete gyökeresen megváltozik, mivel fizikailag és lelkileg egyaránt megterhelő **hosszú távú ápolásra**, gondozásra kell berendezkedniük,
- Csak 6 %-uknak van kuratív terápiája, a többi esetben legfeljebb **tüneti kezelést** képesek biztosítani,
- A ritka betegségek **50-75%-a gyermekeket érint**, 30%-uk meghal 5 éves kora előtt,
- e betegségek 80%-a **genetikai eredetű**,
- az egyes betegségekről nagyon **kevés információ** áll rendelkezésre,
- kicsi a kutatási aktivitás is.



A ritka betegségben szenvedő egyén gyakran az egészségügyi, szociális és oktatásügyi, stb. rendszerek árvája, sokszor diagnózis nélkül, kezelés nélkül, kutatás nélkül, és ezért szinte minden remény nélkül küzd a betegséggel.

A ritkaság paradox volta



- Nemzetközi statisztikák alapján **a magyar lakosság 6-8 %-át érinti** súlyosabb vagy enyhébb lefolyású ritka betegség, vagyis **kb. 600.000-800.000 érintett él Magyarországon**, tehát óriási tömegeket érint.
- A sokféle betegség miatt olyan rengetegen vannak, hogy népegészségügyi prioritásként **ők jelentik az egyik legnagyobb súlyos betegcsoportot**, valamint **az egyik legnagyobb fogyatékos csoportot is!**
- Ugyanakkor a statisztikáink számára mégis „láthatatlanok”, mivel a zömüknek nincs BNO kódja!
- Ezért is a **súlyos ritka beteg óriási hátrányban van, még a gyakoribb betegségekhez képest is.**

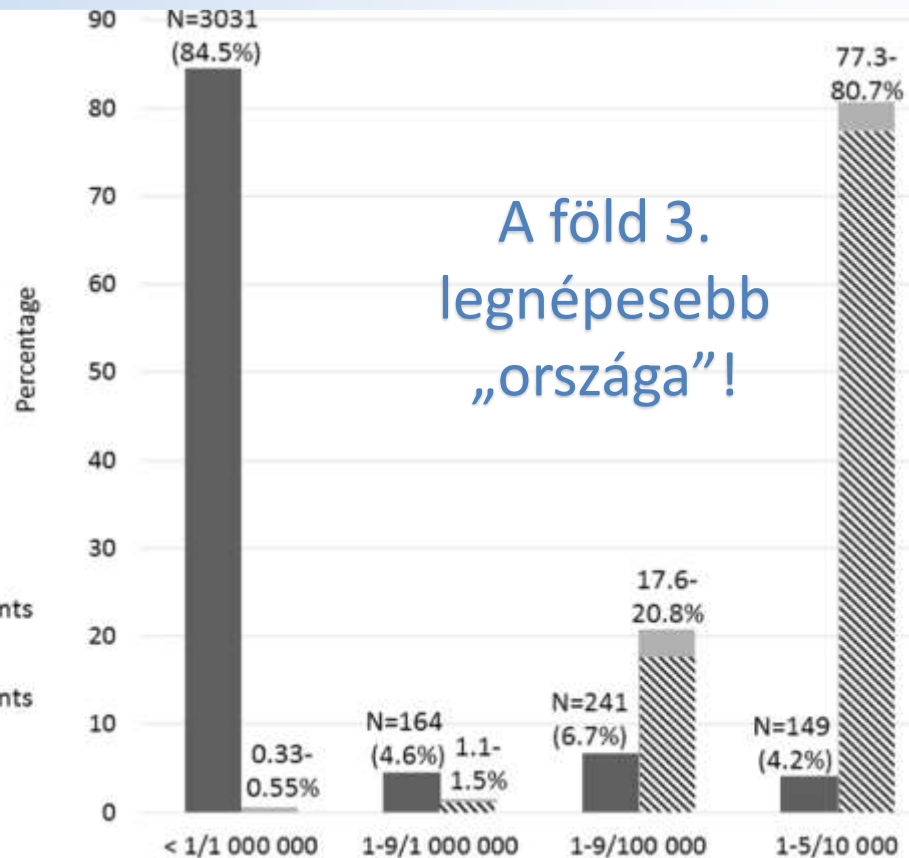
A gyakoribb ritka betegségek esetszámai Magyarországon

Ritka betegség (melynek van ismert prevalenciája)	Becsült magyarországi esetszámok
Down szindróma	5000
Scleroderma	4200
Primer congenitalis hypothyreoidismus	3750
Retinitis pigmentosa	3020
Amyloidosis	3000
Fragilis X szindróma	2800
Myelodysplasias szindróma	2280
Marfan szindróma	2000
Myasthenia gravis	2000
Williams szindróma	1330
Fibrosis cystica	1260
Tuberous sclerosis	880
Huntington kór	700
Galactosemia	660
Amyotrophic lateral sclerosis	520
Dystrophias epidermolysis bullosa	500

A ritka betegségek globális esetszámai

Az Orphanet adatbázisban 6172 RB
(2018 október)

- 70 % kizárólag gyermekbetegség
- 12 % kizárólag felnőtteket érint
- ❖ 72 % genetikai eredetű
- ✓ 86 % prevalens betegség
- ✓ 14 % incidens betegség



- A legjobb minimum prevalencia az Orphanet adatbázis analízise alapján, az európai definíciót használva
- Levonva a ritka rákok, fertőzések és mérgezések számát
- Kivéve az epidemiológiai indikátorral, vagy pont prevalenciával nem rendelkező betegségeket
- A globális populáció 3,5-5,9 %-a (263-446 millió beteg!)
- A ritka betegek > 98%-a leggyakoribb 390 ritka betegség egyikében szenved!
- A ritka betegségek 85%-a ultra ritka < 1/1 000 000!



Esélyek

az Európai Bizottság adatai szerint

1 a 44 000 000-hoz az esélye egy ötös Lottónak



1 a 750 000-hez az esélye, hogy belénk csap a villám

1 a 30-hoz az esélye, hogy ikrek születnek



1 a 20-hoz az esélye, hogy az idén influenzások leszünk

1 a 17-hez az esélye, hogy ritka betegségünk lesz!



Mikro (családi) szintű nézőpont

- Régen senki semmit sem tudott, minden véletlenszerű volt
- Nem volt diagnózis, szakértő, segélyvonal, sorstárs, stb.
- Mindent a szakmával összefogva mi hoztunk létre
- Minden alulról jövő kezdeményezésként (hasznosítva a nemzetközi tapasztalatokat, erőfeszítéseket) valósult meg
- Sajnos továbbra sincs rendszer szintű megoldás



Ugyanazok a kihívások a világ minden táján

(zárójelben a megoldási mód)

A helyes diagnózis hiánya: (genetikai tesztelés, újszülött szűrés)

- hosszú évekig bolyonganak az egészségügy labirintusában,
- téves diagnózisok,
- gyakori félrekezelések, indokolatlan kezelések – bizalomvesztés, pénzkidobás

A komplex ellátás hiánya (Szakértői központok nemzetközi referencia hálózata)

- különböző tudományágak és szakterületek együttműködésének hiánya,
- kevés és drága gyógyszerek, terápiák, (Árképzés és visszatérítés, egészségügyi reform)
- egyenlőtlenség a kezelés és gondozás elérhetőségében.

Információhiány (Kódolás és besorolás, telemedicina, segélyvonal, információs központ)

- összetett tudományos ismeretek hiánya (regiszterek és adatbázisok, nemzetközi kutatási platformok)
- kevés és hiányos szakirodalom,
- nincsenek irányított kliensutak,
- nehezen átlátható és átjárható egészségügyi-oktatási-szociális-foglalkoztatási ellátások. (Erőforrás Központ)



Nehéz diagnosztizálni



5-30 év diagnosztikai késedelem!



6 évig építették a Burj Kalifa felhőkarcolót.

4 évig tartott, míg a Golden Gate hidat felépítették.



2 évig épült az Eiffel torony.



A diagnosztizálás évtizedes kálvária lehet

Ritka beteg „kalandok” a diagnózisig

“Ez a „várakozás játéka”. De nehéz azt mondani egy anyának, hogy várjon, amikor már várt 15 évet. - Nuria

“Mint szülők, nehéz időszak volt számunkra, amikor az emberek azt kezdték el kérdezni, hogy vajon a család melyik oldaláról jöhetett? - Alexa

“A diagnózis lehet rossz hír, vagy nagyon rossz hír, vagy egyáltalán nem is hír. De bármelyik esetben találhatunk segítséget és támaszt! - Péter

“Az egész várost körbejártuk, hogy egy óvodát találjunk a fiunknak. Sajnos sehol sem fogadták be!



A diagnózishoz jutás jellemzői: (H)

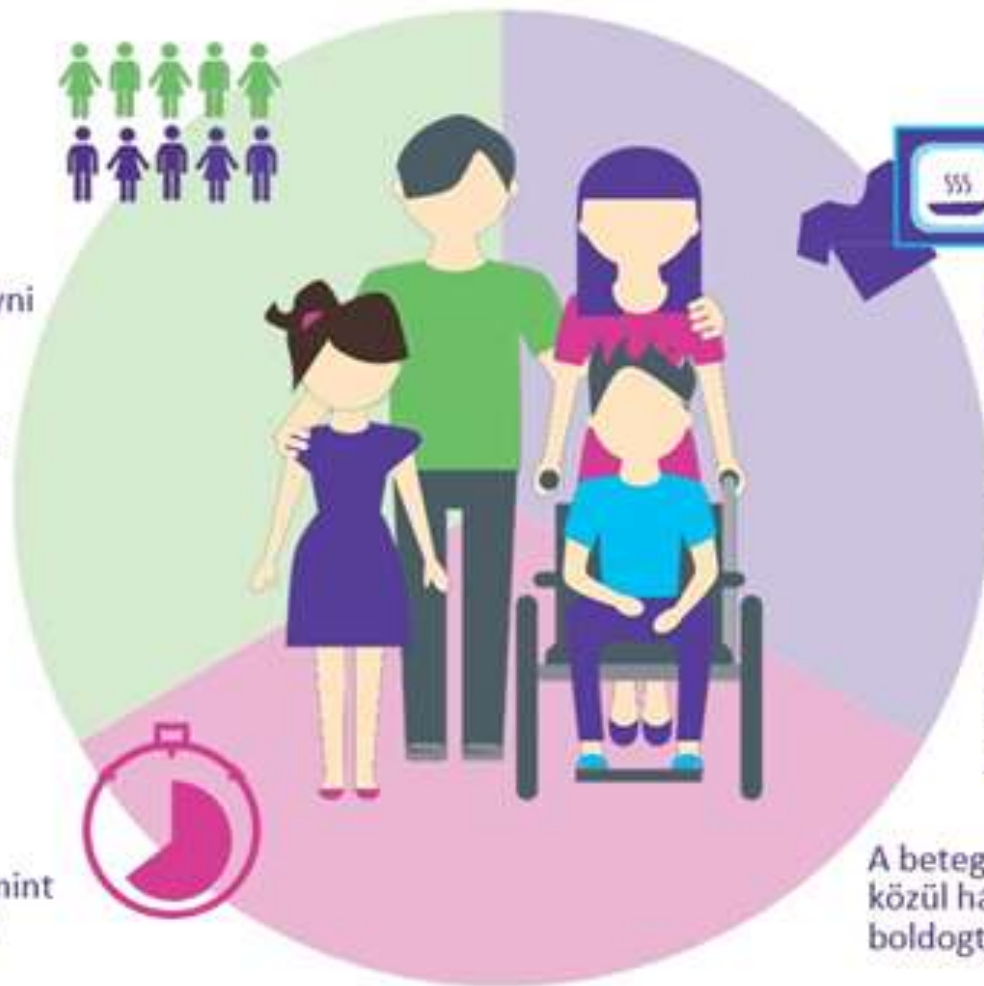
- Korai jelektől a diagnózisig: 25%-ban (27,4%) 5-30 év telik el
- A végleges diagnózis előtt 40%-nál (33,1 %) rossz diagnózis - Emiatt indokolatlan kezelés:
 - 16%-nál (5,9 %) sebészeti beavatkozás
 - 33%-nál (48,3 %) egyéb orvoshoz fordulás
 - 10%-nál (3,9 %) pszichológus felkeresése
- 26%-nak (34 %) más régióba, 2%-nak (1,9 %) más országba kellett utazni a diagnózisért
- Az un. „megmondási körülmények” rosszak voltak 33%-nál (24,1 %), elfogadhatatlanok 12,5%-nál (9,4 %)
- A betegség genetikai természetét nem magyarázták el 25%-nál (27,5 %)
- Genetikai tanácsadás 50%-nál nem történt
- A betegek 28 %-a (37,2 %) kért megerősítő diagnózist.

A ritka betegség az élet minden területét érinti

A ritka betegségek komolyan befolyásolják a mindennapi életet

7/10

Válaszoló betegnek, vagy gondozónak kellett csökkenteni, vagy abbahagyni a szakmai tevékenységét a ritka betegsége vagy a családtagja ritka betegsége miatt.



8/10

10 beteg, vagy gondozó közül 8-nak okoz nehézséget a napi tevékenységek elvégzése (háztartási munkák, főzés, ételkészítés, vásárlás, stb.)



2/3

Gondozó naponta több, mint 2 órát tölt a betegséggel összefüggő feladatokkal.



3/1

A betegek, vagy gondozók közül háromszor annyian boldogtalanok Európában



INNOV Care

„Ritka barométer hangjai”
felmérés



Együtt könnyebb!

RIROSZ

A mindennapok gondjai

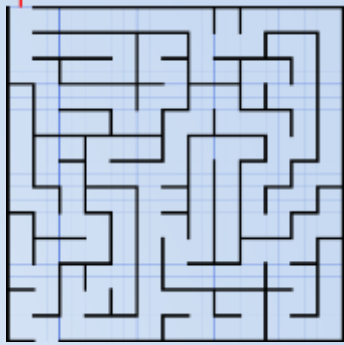
- **Megváltozik az egész család élete**, ha ritka beteg gyermekünk születik! Saját bőrünkön tapasztaltuk az előzőkben ismertetett európai felmérés adatait.
- Felborul **a munka és a magánélet közötti egyensúly**: hiányzás a munkahelyről, a szakmai tevékenység akadályozása, gazdasági terhek.
- Kevés a tájékozódási lehetőség, **nincs útmutatás az ellátó rendszerek labirintusában** (rohangálás orvostól, orvosig).
- Pedig **rövid időn belül sokféle szolgáltatást** kényszerül a család igénybe venni.
- A **szolgáltatók nem kommunikálnak egymással**, még ágazaton belül sem, nemhogy ágazatok között.
- **A mindennapi gondozás nehéz és jelentős időráfordítást igényel**, megnehezítve a napi tevékenységek elvégzését;

Az integrált egészségügyi és szociális, oktatási ellátás alapvetően fontos a családoknak!

Az ehhez vezető úton a legfontosabb segítség a Ritka Betegségek Nemzeti Erőforrás Központjának létrehozása!



További kihívások



- A ritkaság miatti ismerethiány következtében 94%-uk még gyógyíthatatlan, ezért az egészségügy lehetőségei korlátozottak. **Ekkor csak a szociálisügy és a többi humán ágazatképes tenni valamit az életminőségük javításáért!**
- A ritka kliensek okozta kihívásokra nem mindig ad választ a szociális ellátó rendszer, ezért szükséges az **Országos Fogyatékosügyi Program kibővítése a ritka klienseket érintő cselekvési tervekkel.**
- A szociális ellátások többsége BNO-hoz kötött (az ügyvitel gyorsítására), de a kb. 8000 féle ritka betegségből csak **mintegy 500-nak van BNO kódja** – a többi első körben automatikusan elesik a juttatásoktól. **A rendszert képessé kell tenni e probléma kezelésére!**
- **Szükség van a RIROSZ Mentőöv Információs Központja és Segélyvonala fenntartására,** hogy betegek és családjaik eligazodhassanak az egészségügyi és szociális szolgáltatások labirintusában, és megkaphassák a szükséges személyre szabott ellátást.
- **Erre alapozva szükséges a NT-ben is megfogalmazott Ritka Betegségek Nemzeti Erőforrás Központjának létrehozása,** koordinációs csoportba szervezett intenzív esetmenedzsereket – **életút koordinátorokat** alkalmazva és a betegszervezetekkel együttműködésben.

Következmény



Számos hátrány az ellátás minden területén (egészségügy, szociális szolgáltatások, oktatás, foglalkoztatás)

- **Orosz rulett?**
- **Szerencsekerék?**

Csak a beteg és a betegszervezet láthatja teljes körűen az ellátó rendszert:

- egészségügyi,
- szociális,
- oktatási,
- foglalkoztatási stb.)



A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK VISZONTAGSÁGAI ÉLETÜK SORÁN

A sokféle betegség miatt ők jelentik az egyik legnagyobb súlyos betegcsoportot, és az egyik legnagyobb fogyatékos csoportot is, ugyanakkor számottevő hátrányt szenvednek a gyakoribb megbetegedésekhez képest!



RARE DISEASES INTERNATIONAL

Riorsz

Számos ritka betegség születéstől fogva jelen van. Hatásuk egész életen át, és az egész családban érezhető.

Az iskolarendszerek gyakran rosszul alkalmazkodnak a ritka betegségben szenvedő gyerekekhez miközben 94%-ban nincs az okot megszüntető terápia



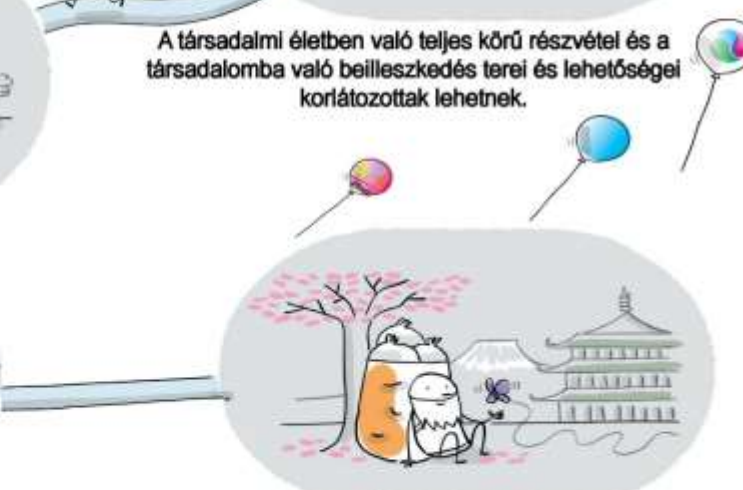
Az első tünetek már gyermekkorban jelentkezhetnek és megkezdődik az egészségügyi kálvária a diagnózisért és a kezelésért. 5-30 évig tarthat míg megszületik a helyes diagnózis.

Folyamatos kihívást jelent a munkához jutás, megtartás és visszatérés

A függetlenség elérése és a felnőtt ellátásra, életre való átállás buktatókkal teli út.

A családon belül gyakran a nők az elsődleges gondozók, és aránytalanul nagy mértékben érintik őket a ritka betegséggel járó élet kihívásai.

A társadalmi életben való teljes körű részvétel és a társadalomba való beilleszkedés terei és lehetőségei korlátozottak lehetnek.

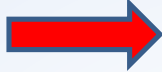


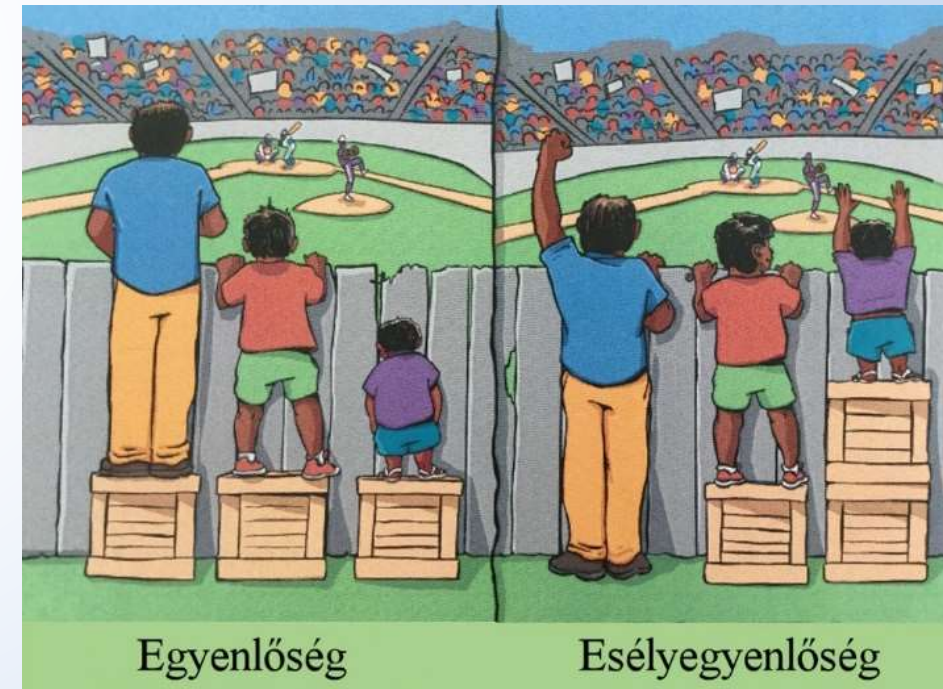
A családalapítás új kihívásokat jelenthet, beleértve e betegségek BNO kód hiánya okozta láthatatlanságát is.

A családoknak gyakran több kiadásuk, kevesebb bevételük van, nagyobb az elszegényedés kockázata, valamint fokozottabb az elszigeteltségük és kirekesztésük a társadalmi és gazdasági életből.

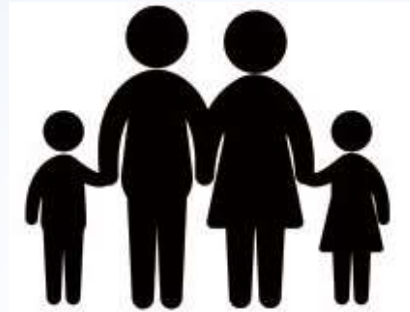
A megfelelő ellátás és támogatás mellett azonban a ritka betegségben szenvedők is lehetnek terheiket és egyre hosszabb, teljesebb és jobb életet élnek.

Problémák a nézőponttal

- Az előzőek miatt küzdeni kell  az esélyegyenlőségért, az egyenlő bánásmódot
- Pedig népegészségügyi prioritásként ők jelentik az egyik legnagyobb súlyos betegcsoportot, valamint az egyik legnagyobb fogyatékos csoportot is
- 40 évvel ezelőtt az egészségügy ellenállt:
 - Nekem a gyakoriakkal kell foglalkoznom
 - Törődöm a szívbeteggel, a tüdőbeteggel, stb., tehát mindenkivel – minek a ritka kliens fogalom?
- Ma a szociálisügy tart itt:
 - Ha beteg, foglalkozzon vele az egészségügy
 - Törődöm az értelmi sérülttel, a hallás sérülttel, stb., tehát az összes klasszikus fogyatékos kategóriával – minek nekem ritka kliens fogalom?



A dilemma: pattogunk a különböző ágazati ellátó rendszerek között és bennük



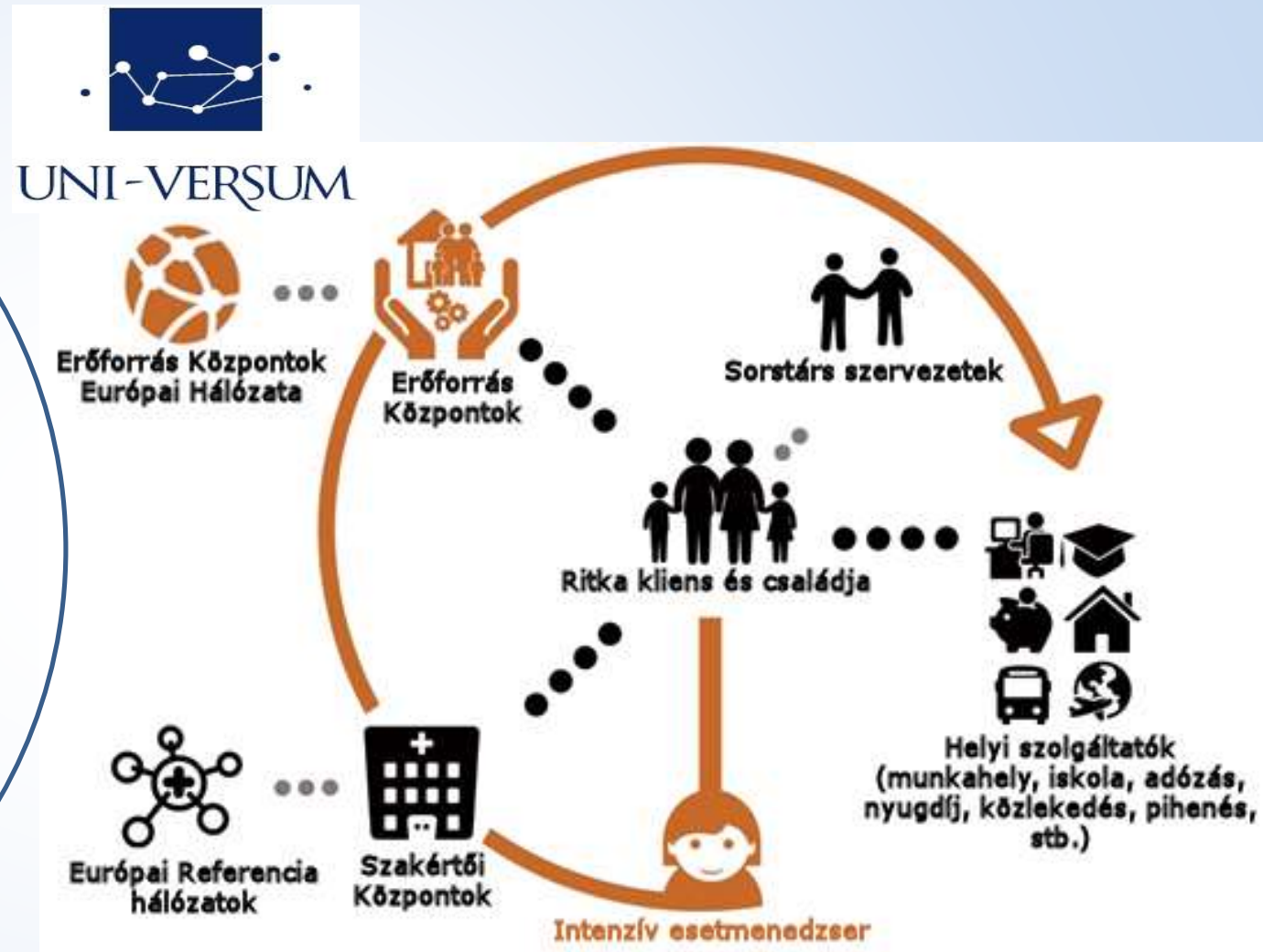
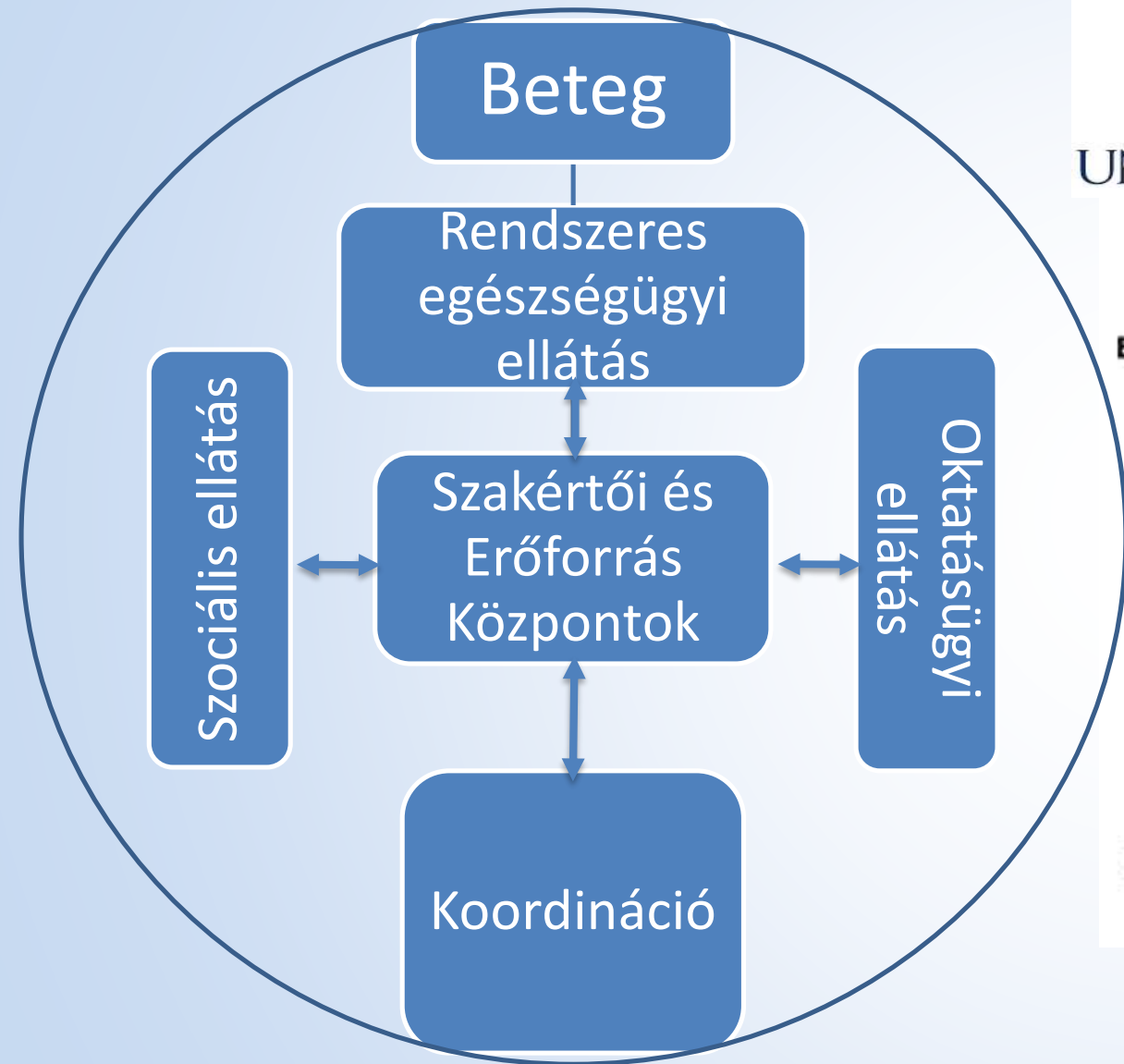
Ritka betegek és családjaik

Egészségügy



Szociális & helyi
gondozás és
támogatás

Holisztikus, integrált ellátás szükséges!



Ritka betegek életút koordinátora

A 2. RBNT új útjai

A benne létrehozandó legfontosabb változtatások

- Holisztikus ágazatközi integrált ellátás szükséges
- A 9 beavatkozási terület számának bővítése a körülmények ismeretében
- Prioritizálás a döntéshozók munkájának megkönnyítésére
 - Minél korábbi, gyorsabb és pontosabb diagnózis
 - Jobb hozzáférés az ellátásokhoz, megfelelő minőségbiztosítással
 - Integrált ellátás jobb koordinációval, Erőforrás Központ létesítése
 - Jobb képzés, oktatás, figyelem felkeltés
- A forrásigény meghatározása

Az EURORDIS és tagszervezetei ajánlásai az integrált holisztikus ellátás megvalósításáért 2030-ra

Ezen a területen óriási az európai hozzáadott érték!

1. Az **EU-s eszközök és európai hálózatok** teljes körű használata
2. Nemzeti szinten a holisztikus ellátást támogató **politikai környezet** megteremtése
3. **Ismeretek és jó gyakorlatok** összegyűjtése és terjesztése, hogy a kliensek és gondozóik szükségleteit szolgálják a specializált és főáramú szolgáltatások
4. Specifikus eszközrendszer felállítása az **integrált ellátás** megvalósításához
5. Az érintettek és szervezeteik **érdemi bevonása** az eljárásmódok/szolgáltatások tervezésébe, és megvalósításába
6. Biztosítsuk az érintettek és gondozóik hozzáférhetőségét a **megfelelő szociális szolgáltatásokhoz** és szociális védelemhez
7. Biztosítsuk a ritka betegséggel élők **fogyatékoságainak felismerését és kompenzálását**
8. Teremtsünk meg a kliensek és gondozóik **adaptált és fenntartható foglalkoztatásának** feltételeit
9. Alkossunk megfelelő eszközrendszert a kliensek és gondozóik **szerepének erősítésére, képessé tevésére**
10. **Szüntessük meg a diszkrimináció** minden lehetőségét a szociális, munkaügyi, oktatási, és a mindennapi élet területén

Pazarlás a ritka beteg ellátásban

Tetemes pazarlás tapasztalható a ritka betegek ellátásában is:

- (a) **Pazarlás a klinikai gondozásban** (pl.: Megelőzhető nemkívánatos események, hatástalan, vagy nem megfelelő kezelések a diagnózis hiányának, vagy a specializált tudás, készség hiányának következtében)
- (b) **Működési pazarlás** (pl.: a drága infrastruktúra és emberi erőforrások szakszerűtlen használata a centralizálás/tudás koncentráció hiánya miatt, többszörös, ismételt, szükségtelen egészségügyi kezelések az elégtelen, szervezetlen RB betegutak miatt, stb.).

Az Innováció a kulcs a fenntartható és hatékony megoldások megtalálásához!
(lehet fenntartó/fejlesztő, vagy robbanásszerű/diszruptív)



Az egészségügyben a „**Diszruptív innováció**” az olyan típusú innováció, amikor **új hálózatokat és új szervezeteket** hozunk létre, új érték készleten alapulva, **új szereplők bevonásával**, ami lehetővé teszi az egészségügyi eredmények javítását, és egyéb értékes célok jobb elérését, mint pl.: az esélyegyenlőség, vagy a hatékonyság.

Ez az innováció **kiszorítja a régi rendszereket és új módszereket, szemléletet vezet be.**“

Ilyen innováció a Ritka Betegségek Nemzeti Erőforrás Központja!



Segít a pazarlás megszüntetésében!

Az Erőforrás Központ válasz a ritka betegek legfontosabb problémáira



- Az ágazatközi információ és koordináció javításával a Központ **elősegíti az integrált ellátás megvalósulását**, hiszen a tüneti kezelések gyors fejlődése ellenére sajnos napjainkban **a ritka betegségek csupán 6 %-a gyógyítható** véglegesen, és ezekben az esetekben már csak az egészségügyön kívüli **többi ágazat képes** az érintett családok életminőségén javítani, melyek számára sokszor új a ritka kliens fogalom.
- A Központ a betegek követésével, az adatbázisuk építésével **segít a ritka betegségek „láthatatlansága” gondján**. Ugyanis az Európában alkalmazott BNO-10 rendszerben csupán kb. 500 különböző ritka betegségnek van egyedi kódja, ezért a többi sok ezer a statisztikáink és finanszírozási rendszereink számára láthatatlan, akadályozva az optimális ellátásszervezést és döntéshozatalt.
- Az Erőforrás Központ képes az **ágazati források felhasználásának hatékonyságát növelni** a kliensutak racionalizálásával, **lecsökkentve a sokszor évtizedes diagnosztikai késedelmet** és ezáltal a felesleges, duplikált kezelések mennyiségét. Ugyanis a sok felesleges kezelés hatalmas terhet jelent a társadalom számára, miközben a ritka betegséggel küzdők életét is rendkívül megnehezíti.
- **Jelentős a családok mindennapi terheit csökkentő hatás is**, rövidítve az ellátó rendszerek labirintusaiban történő bolyongást, tudáskezelési csomópontként növelve a szükséges információt, **javítva az ágazatok közötti koordinációt** és biztosítva a betegeknek a megfelelő belépési pontok, kliensutak kiválasztását.



<https://www.rirosz.hu/projekt/nemzeti-eroforras-uni-versum-kozpont/>

- „Egy ablakos” személy központú, integrált szolgáltatás a meglévő emberi erőforrásokhoz tartozó (egészségügyi, szociális, családjogi, oktatási, foglalkoztatási stb.) szolgáltatások kiegészítésére és összehangolására.
- Élethosszig tartó holisztikus és specifikus szolgáltatásokat és támogatást nyújt, hidat képezve a betegek és családjaik, valamint a különböző érintett szakmák, szolgáltatások és szakemberek között, javítva a kliensút szervezést.
- Ágazatközi információs és koordinációs csomópont az egészségügyi és szociális ellátási, kutatási és oktatási területek között, a legújabb digitális eszközöket használva.
- Csökkenti a hatástalan, vagy nem megfelelő kezelések számát, redukálja a diagnosztikai késedelmet, mérsékli a többszörös, ismételt, szükségtelen egészségügyi kezelések gyakoriságát s így **jelentősen növeli a költséghatékonyságot**.
- Részt vesz az irányelvek, jó gyakorlatok, képzések kidolgozásában.
- Tréningeket és oktató kurzusokat szervez, lebonyolít, mint **tudáskezelési csomópont**
- A jó gyakorlatokat alkalmazza, megosztja; részt vesz a harmadlagos megelőzésben iránymutatások révén.
- Együttműködve minden lehetséges érdekcsoporttal, szervezettel.

<http://innovcare.eu/social-services/resource-centres-for-rare-diseases/>



RB Erőforrás Központ esetén: megoldási lehetőségek



Elkülönített rendszerek

Kevés szakember

**Erőforrás Központ létesítése;
Megfelelő kliensutak kialakítása,
összekapcsolása;**

**Humán erőforrással jól ellátott
helyszín választása;
A családok és betegtársak képzése,
képesé tétele;
A távolság és a nem elfogadás
kevéssé kritikus a ritkák esetén;**

Elégtelen makro-szintű
politikai támogatás

**Kétirányú lobbizás, fentről lefelé
és egyben alulról felfelé
történő folyamattal;
Nemzetközi együttműködés;**

Kevés, nem hozzáférhető adat

**Orpha kódok használata;
Adatbázisok
összekapcsolása;
EESZT-ben BNO11;**

Bizonytalan finanszírozás

**Indulás meglévő finanszí-
rozási lábbal, majd új fokozatos
hozzátársítása;
Rész munkaidős foglalkoztatás,
különböző szektorokból fizetve;
Új források alkalmazása (kutatói
pályázatok, egészségipar,
kávéház, játszóház, stb.)**

**Minőségi E-health
eszközök kifejlesztése,
elterjesztése**

E-health alulalkalmazása

Az intenzív esetmenedzselési modell

Az esetmenedzsmet olyan személyre szabott, **kollaboratív kliensút szervező folyamat**, amely kommunikációval és az erőforrások mozgósításával segíti a betegek, hozzátartozók és szakemberek tájékozódását a teljes egészségügyi, szociális, oktatási, stb. ellátás során. Továbbá megtervezi az ellátás szakmai tartalmát és ütemezését és monitorozza annak teljesülését.

- **folyamatos, hosszú távú** segítségként jelennek meg
- hangsúlyosan jelen van egy **törekvés a közösségben megtartásra**, társadalmi integrációra;
- fontos közös elem a megküzdési stratégiák, **életviteli készségek erősítése**;
- nagyban támaszkodnak a mobilizálható **családi erőforrásokra**;
- az esetvitel **intenzív és individualizált**;
- meghatározó jelentőségű az adekvát kliensforgalmi terhelés (kevés eset egyszerre);
- jelentős az esetvivő **nagyfokú autonómiája** (az esetvitel transzdiszciplináris jellegű – a primer esetvivő kezében van, övé az esetviteli mérlegelés joga, a döntéshozatali önállóság, és övé a felelősség egy interprofesszionális háttér teamre támaszkodva);
- **magas szakmai követelmények** jelennek meg (képzettségi szintben, felkészültségben, az adott klienscsoportra vonatkozó speciális többlettudásban, kompetenciában);
- rendkívül fontos a **megfelelő team-háttér és szupervízió** lehetőségének biztosítása.



Az esetmenedzser/életút koordinátor szerepei a koordinációs csoport tagjaként

- **Egyedi, stabil kapcsolat**
- **Meghallgat, informál, megerősíti a beteget és családját**
 - Tudást, eszközöket ad, létező erőforrásokhoz vezet
 - Elősegíti az egészségügyi műveltséget és a kezelések betartását
 - Csökkenti a gondozási terheket
- **Felméri, monitorizálja, megfigyeli a szükségleteket**
- **Holisztikus, betegközpontú gondozás-tervezés és koordináció:**
 - Egyszerűsíti a kliensutakat, folyamatos támogatást nyújt a betegnek, a családnak és a szakembereknek
- **Az információ és a tudás középpontja** – jellemző a magas szakmai követelmény szint (képzettségi szint, felkészültség, az adott klienscsoportra vonatkozó speciális többlettudás, kompetencia)
- **Tájékoztatja, támogatja és megerősíti a gondozásban résztvevő szakembereket**
- **A szolgáltatók közötti koordináció megkönnyítése, szolgáltatói hálózatok szervezése**
- **Az elkerülhető magas kockázatú helyzetek megelőzése és az egészségügyi szolgáltatások túlzott, szükségtelen igénybe vételének korlátozása**
- **Olyan munkamódszerek kidolgozása, amelyek támogatják a betegek és családok megerősítését**



Az életút koordinátorok képzése

- **Posztgraduális szakirányú képzés** az ELTE Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai kara, és a SE Egészségügyi Menedzserképző Központja egyetemközi együttműködésében megvalósítva




- **Széles körből** jelentkezhetnek majd szakemberek, pl.: szociális munkás, nővér, konduktor, védőnő, pszichológus, gyógytornász, betegjogi képviselő, jogi tanácsadó, genetikai tanácsadó, pedagógus, gyógypedagógus stb.
- 4 félév, 120 kredit, hibrid-oktatás, levelező képzés
- **Gyakorlat-orientált**, modul-rendszer, korszerű oktatási módszerek (interaktív, csoportmunka, learning-by-doing, esettanulmány, projektek)
- **Ágazatközi, inter- és multidiszciplináris**, participatív oktató-csapat, tudásmegosztás a hallgatók között
- Előzetes tudás beszámítása, kreditelismerés
- Már lehet jelentkezni: <https://barczy.elte.hu/content/ritka-betegseggel-elo-szemelyek-es-csaladjaik-eletut-koordinatora-szakiranyu-tovabbkepzes.t.3063?m=487>



A RIROSZ jelenlegi nemzetközi prioritásai:

- Új Európai RB Akcióterv és új Ritka Betegségek Nemzeti Terv (benne kitüntetetten az integrált ellátás - fogyatékosági kártya, fogyatékoság felmérésének módszertana, önálló életvitel, mentális egészség - és az ERN-ek integrációja) – új Euroterv támogatás.
- RD Partnership program – Stratégiai Kutatási és Innovációs Menetrend (SRIA)
- Horizon Europe és EU4Health munkaprogramok
- EP választás – új akciók lehetősége a nem diagnosztizáltakért.
- A betegek preferenciáinak beágyazása az európai egészségügyi adatterről (EHDS → digitális egészségügy), és a gyógyszerekről szóló új jogszabályokba





**Ha nem találsz utat,
teremts egyet!**

**„Mindig
lehetetlennek
tűnik, amíg
meg nem
történik”**

Nelson Mandela



Köszönöm a figyelmet!

www.rirosz.hu, www.bemosz.hu

e-mail: pogany@rirosz.hu

Cím: H-1089, Budapest, Orczy út 2.

Tel: (36-1) 790-4532, Fax: (36-1) 438-0739

