

Ritka Betegségek Központjának bemutatása

Dr. Brunner Péter

Dr. Sándor János

Fekécs Éva

Csecsemő- és Gyermekgyógyász Szakfőorvosok
éves értekezlete

2009. december 10.

RITKA BETEGSÉGEK

- gyakoriság <1:2000
 - többsége genetikai eredetű
 - súlyosak, nehezen / alig kezelhetők
 - sokrétű speciális ellátást igényelnek
 - gyakran fogyatékosághoz vezetnek
 - különböző szakmákhoz sorolhatók
 - több ezer féle entitás
-

Ritka Betegségek Központ feladatai kapcsolódás európai projektekhez I.

- A ritka betegségek felismerésének és ismertségének javítása (ellátási protokollok kialakítása)
 - A ritka betegségekre vonatkozó politikák támogatása a tagállamokban (együtműködési megállapodás az olasz ritka betegségek központtal)
 - A ritka betegségekre vonatkozó európai együttműködés, koordináció és szabályozás kialakítása (kísérleti projektek indítása: cisztás fibrózis, ritka vérzékenység stb..)
-

Ritka Betegségek Központ feladatai kapcsolódás európai projektekhez II.

- A ritka betegségek osztályozása (meglévő adatbázisok tesztelése: KSH, Gyógyinfok, VRONY, Klinikai regiszterek civil regiszterek)
 - A ritka betegségekre vonatkozó ismeretek és információk terjesztése (DG SANCO Task Force, Orphanet Hungary)
 - A betegségekkel kapcsolatos információs hálózatok kialakítása (Orphanet, Eurocat)
-

Ritka Betegségek Központ feladatai kapcsolódás európai projektekhez III.

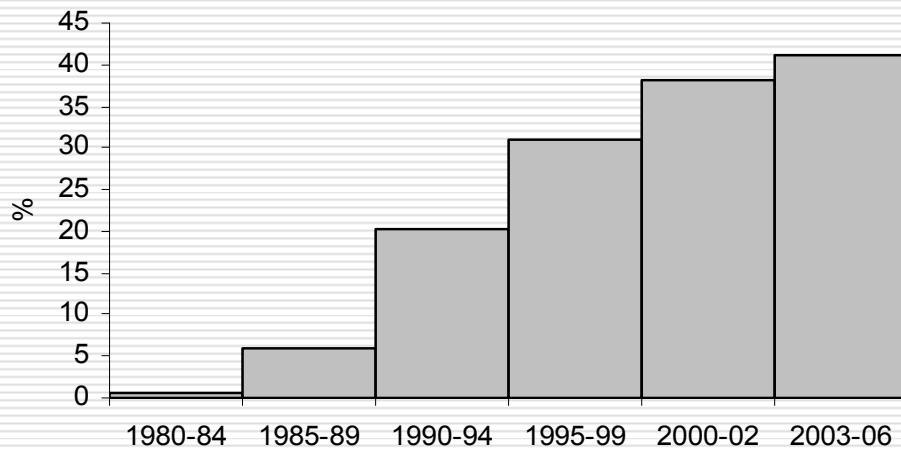
- A magas színvonalú egészségügyi ellátáshoz való általános hozzáférés javítása, különösen a nemzeti/regionális szakértői központok fejlesztése uniós referenciahálózatok révén. (néhány elv már kidolgozásra került: speciális szerep az országon belüli betegellátásban, más tagállamok betegeit ellátják, kutatási és tudáshálózat részei)
 - A speciális szociális szolgáltatásokhoz való hozzáférés (Eurordis)
 - A ritka betegségek gyógyszereihez való hozzáférés (Orphan Drug: 40 forgalomba hozatali engedély, 740 orphandrug minősítési kérelem)
 - Elsődleges megelőzés (fólsav szupplementáció, intrauterin diagnosztika, genetikai kutatások)
 - Kutatás és fejlesztés (nemzetközi projektekhez kapcsolódás segítése)
-

Ritka Betegségek Központja

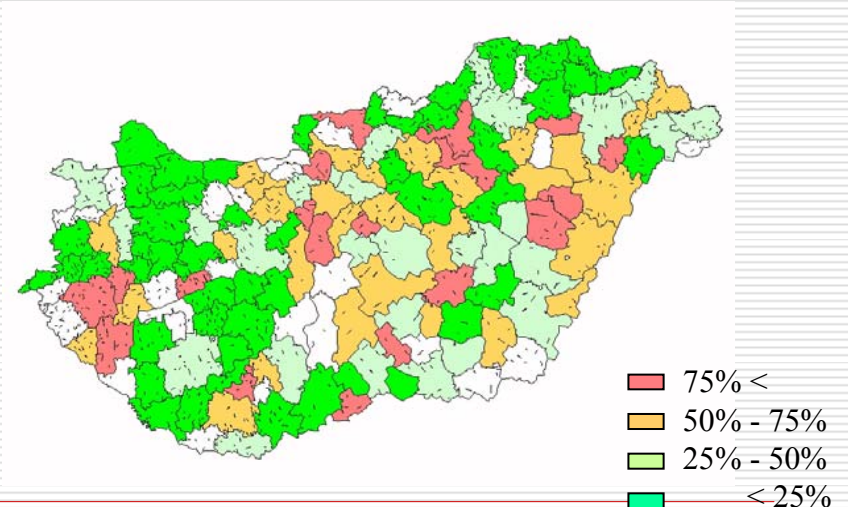


Prevenció: Prenatális szűrések monitorizálása

Prenatálisan felismert Down szindróma részaránya Magyarországon



Terhesség megszakítással befejezett Down szindróma részaránya Magyarországon

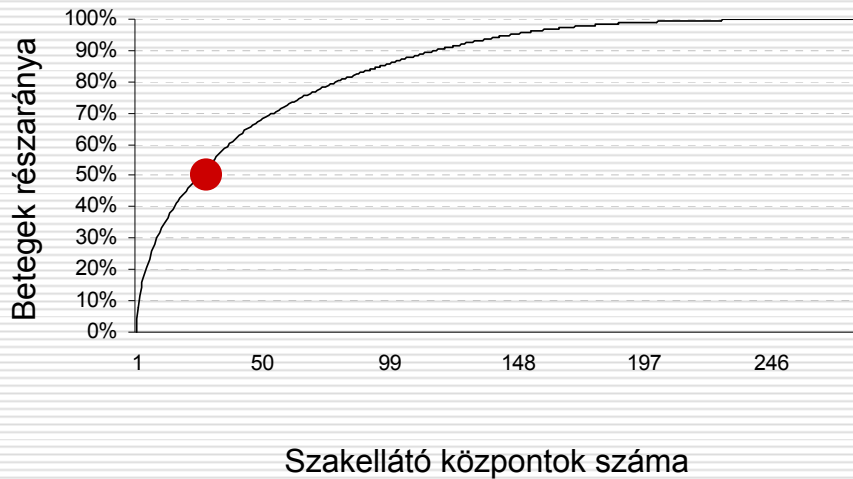


Prevenção: újszülöttkori szűrések – EU tender a népegészségügyi eredményesség értékelésére

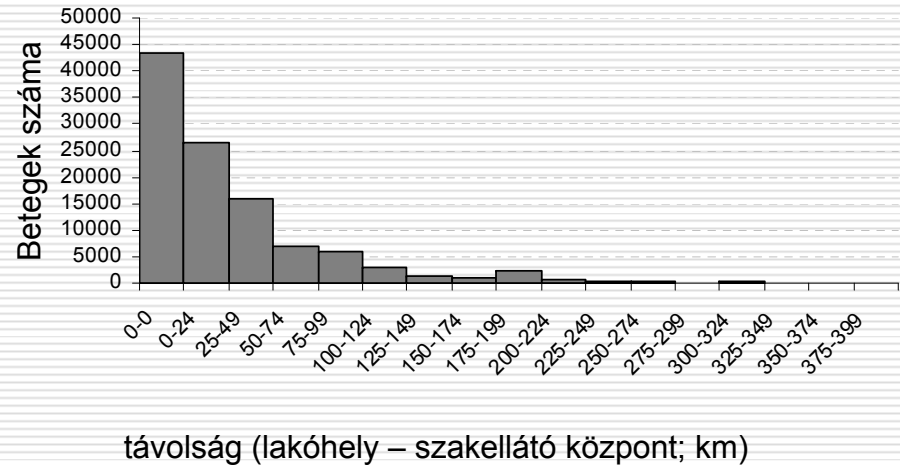
arginosuccinic aciduria (arginosuccinate lyase deficiency, ASL)	
beta-ketothiolase (oxothiolase) deficiency	LCHAD
biotinidase deficiency	MCAD
Carnitin transport deficiency (CT)	MCC
Carnitin-palmytoil transferase deficiency (CPT-I)	MMA
Carnitin-palmytoil transferase deficiency (CPT-II)	MSUD
citrullinaemia I (argininosuccinát synthase deficiency, ASS)	multiplex carboxylase deficiency
GA II	PA
GA I	phenylketonuria
galactosaemia	SCAD
homocystinuria	tyrosinaemia I
hypothyreosis	tyrosinaemia II
IVA	VLCAD

Centralizált ellátás

A betegek 50%-a 25 szakellátó központban




A betegek 80%-a 50 km-en belül



Hierarchikus szerkezet, de nincsenek deklarált központok
Eseti döntések az egyedi/drága ellátásokról
(OEP: sok szakértői központokkal kapcsolatos követelményt nem érvényesít)

Ritka Betegségek Központja

Országos Szakfelügyeleti
Módszertani
Központ



**Ritka Betegségek
Központja**

Tanácsadó Testület (egyetemek,
hatóságok, betegek szervezetei)

Kutatáskoordinációs Központ, Pécsi
Tudományegyetem

Informatikai Központ:
fekvő- és járóbeteg-szakellátás
teljesítmény-elszámolási rekordok
ellátók, laboratóriumok, kutatási
programok, betegszervezetek
regisztrálása

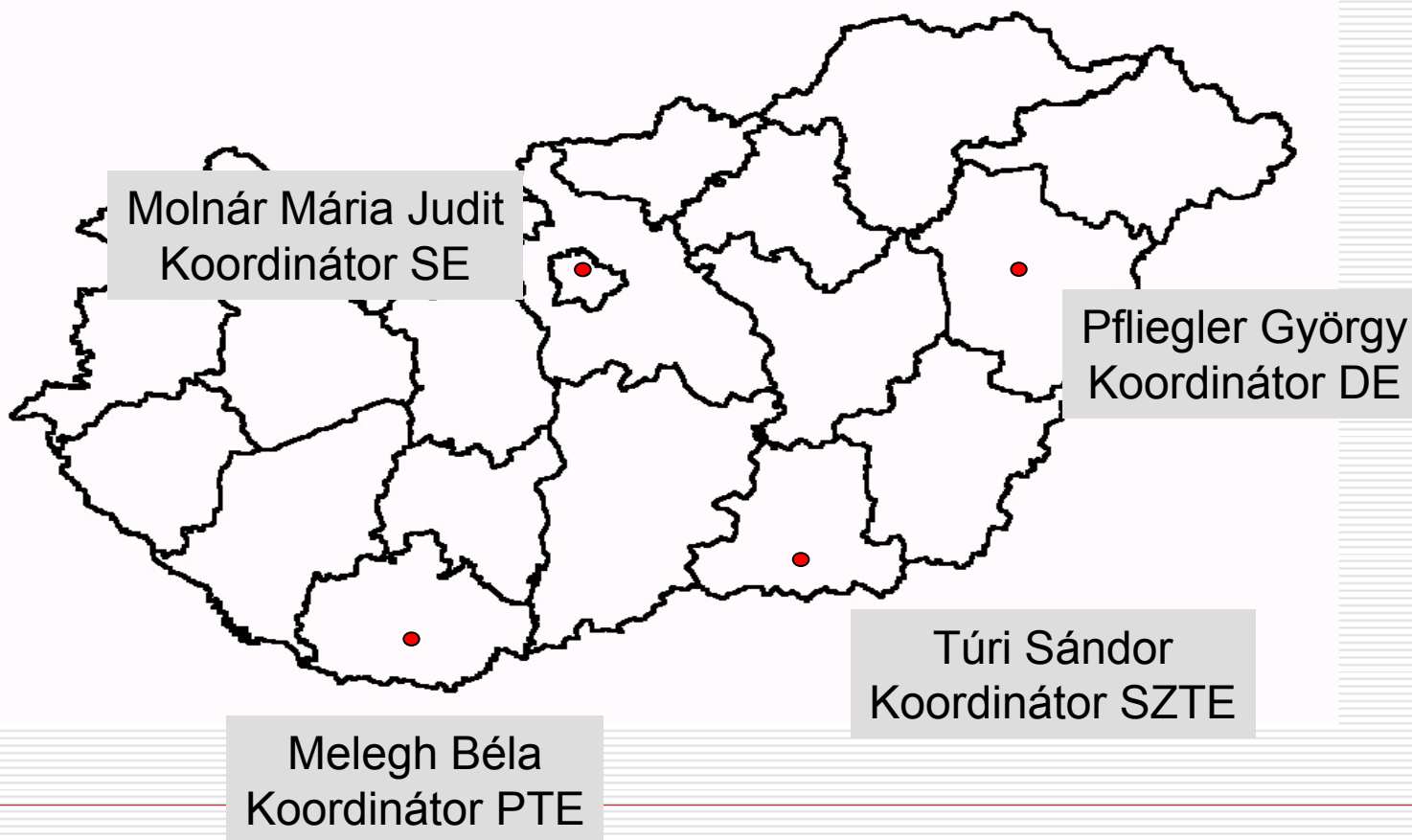
Egyetemek koordinációs
központjai

Rendszeres konzultáció az
Egészségügyi
Minisztériummal

Rendszeres konzultáció a
Klinikai Genetikai Szakmai
Kollégiummal

Eseti együttműködés
szociológiai csoportokkal,
Központi Statisztikai
Hivatallal

Orphanet



Betegszervezetek támogatása

- Tanácsadó Testületben jelen vannak a képviselőik
- Indirekt támogatási rendszerek (a civilek költségvetésének $\frac{1}{4}$ kormányzati forrásból származik)

Normatív finanszírozás költségvetésből	3,5%
Nem normatív finanszírozás költségvetésből	9,9%
1% SZJA	0,7%
Nemzeti alapítványok	3,0%
ÁFA visszaigénylés	0,5%
Normatív finanszírozás önkormányzati költségvetésből	0,4%
Nem normatív finanszírozás önkormányzati költségvetésből	4,2%
Kormányzati intézmények költségvetése	1,4%
Kormányzati források együtt	23,6%

Ajánlások

1. Szakmai kollégiumokban nevesített felelős

2. Protokollok (Egészségügyi Minisztérium)

- Autizmus spektrum
- Cisztás fibrózis
- Öröklött anyagcserezavarok diagnosztikája
- Genetikai tanácsadás
- Hemofília
- Rendellenességek családi halmozódásának vizsgálata
- Többszörös fejlődési rendellenességek vizsgálata
- Legg-Calve-Perthes betegség
- Sclerosis multiplex
- Myasthenia gravis
- Osgood-Schlatter betegség
- Prenatális Down szindróma szűrés
- Scheuermann betegség
- Szisztémás lupus erythematosus
- Dongaláb

3. Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ audit

Hozzáférés a megfelelő diagnosztikus, genetikai teszteléshez

Jelenleg:

Sok laboratórium

kicsi kapacitásokkal, nem megfelelő minőségbiztosítással
sok hiányzó szolgáltatás – sok átfedés
drága működés – korlátozott megbízhatóság

Genetikai tanácsadás nem ritkán nehezen érhető el
alulméretezett kapacitások – hozzáférés nem megfelelő

Orvosi Genetikai Hálózat koncepció

az Egészségügyi Tudományos Tanács támogatásával

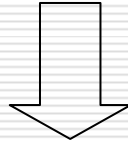
6 minőségi laboratórium

sűrűbb genetikai tanácsadói hálózat

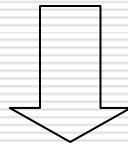
Lényeges eredmények

&

Megoldatlan strukturális problémák



**Kimerültek a korábbi keretek,
és az elkötelezett szakemberek „kiaknázása”**



Új fejlesztési környezetre van szükség

Munkaterv 2010

- **Epidemiológia**
halálozás, szakellátás teljesítmény-elszámolás, primér adatgyűjtés, klinikai adatbázisok regisztere
- **Kutatáskoordináció**
Biobankok, prioritás meghatározás, IVF követés, iker regiszter
- **Szakértői központ**
ajánlás, kritériumok kidolgozása, betegtájékoztatás monitoring
- **Önsegítő civil szervezetek**
Szociológiai felmérés, EurordisCare2, betegszervezetek döntés előkészítésben, rendszeres támogatás
- **Képzésfejlesztés**
Kurrikulum elemzés, orvostanhallgatók számára tantárgy, háziorvosok képzése
- **Prevenció**
Folsav szupplementáció, prenatális és neonatális szűrés monitorozása
- **Társadalmi percepció**
Ritka Betegségek Napja, MTA regionális központjaiban előadások

Köszönöm a figyelmet!
