



KÉTSZERESEN LÁTHATATLAN? A RITKA BETEGSÉGEK ÉS A HALMOZOTT FOGYATÉKOSSÁG METSZÉSPONTJAI AZ EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁSBAN



SEGÉLYVONAL
A RITKA BETEGEKÉRT
06 1 790 45 33



Pogány Gábor Ph.D.

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

www.rirosz.hu

orphanet

www.orpha.net



www.bemosz.hu



A ritkaság paradoxona: egyénileg kevesen, kollektíven tömegek



- Óriási a diagnosztikai késedelem (akár több évtized is lehet);

A statisztikai láthatatlanság:
A betegségek csupán néhány százalékának van saját kódja a jelenlegi (BNO-10) rendszerben. Kód hiányában a betegek a hazai egészségügyi és szociális ellátórendszer radarja alatt maradnak.

Mindössze 6%-uknak létezik kuratív (oki) terápiája.

A ritka betegség mozgalom

Létrejöttét a következő tényezők tették lehetővé:

- Az informatika fejlődése – lehetővé tette a szétszórt ritka betegek és szakértőik egymással történő kapcsolat tartását
- A genetikai forradalom – lehetővé tette az addig ismeretlen betegségek pontos leírását, megnevezését



Célja:

- A véletlenszerűség, esetlegesség megszüntetése, rendszerszintű megoldásokkal
- Nem csak a társadalom többségével, hanem a többi beteggel összehasonlítva is tapasztalható hátrányos helyzetük enyhítése, hiszen nekik is joguk van a többiekével azonos esélyű gyógyuláshoz az igazságosság, egyenlőség és szolidaritás elve alapján.

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

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 áttérés 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.

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!



Információ és tréning betegszervezeteknek

Segélyvonalak

Információ a másodlagos tünetekről

Következő lépések eszköz-készlet

EUROGENTEST irányelvek

Tapasztalat alapú közös tervezés

RareConnect.org

ENSERio kutatás – mi érhető el?

Diagnózis nélküliek fotó projektje

Protokoll az ultra ritkák diagnosztikájának segítésére

Szakemberek tréningje



Solve4U

CHEO



EuroGentest



UNIAMO



trif V307

feder



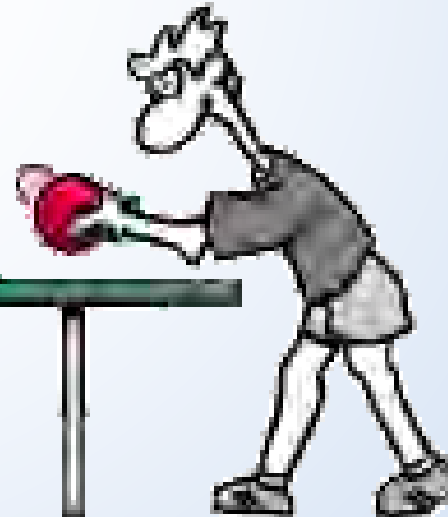
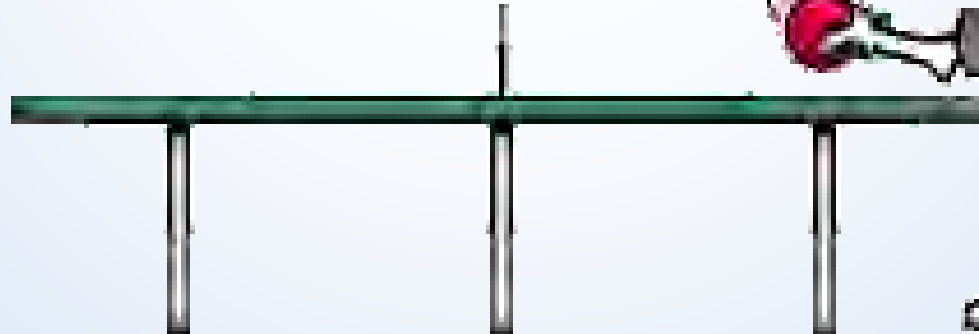
A dilemma: pattogunk a különböző ágazati ellátó rendszerek között és bennük

?



Ritka betegek és családjaik

Egészségügy



Szociális & helyi
gondozás és
támogatás

A ritka betegek és a fogyatékosok viszonya

1. A „látható” fogyatékosok között mennyi a ritka beteg:

7 éves súlyos fogyatékos gyermekek (FNO besorolás szerint mentális, idegrendszeri, érzékelési és ideg-, csont, izomrendszeri, mozgáshoz kapcsolódó fogyatékokkal rendelkezők - MSN1)

Guillem P. et. al., Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. Arch Dis Child 2008;93:115-118.)

Fogyatékoság típusa	A fogyatékosok közti RB %
Mozgáskorlátozott	41,2
Látássérült	81,1
Értelmi fogyatékos	16,0
Hallássérült	37,2
Súlyos pszichiátriai rendellenesség	3,3
Halmazottan fogyatékos	26
Összes vizsgált (n=459/1739)	26,4
ismeretlen eredetű (ami később diagnosztizálásra kerülhet esetleg RB-ként)	Nem RB fogyatékos csoportban 36

Hazai adatbecslés

Fogyatékoság típusa	Fogyatékosok száma 2011 évi népszámlálás adatai szerint	% arányban	A becsült összes szám az irodalom szerint	% arányban
Mozgáskorlátozott	232 206	39,0	300 000	36
Látássérült	82 484	13,9	80 000	10
Értelmi fogyatékos	42 779	7,2	300 000	36
Hallássérült, beszédhibás	100 288	16,8	61 000	7
Autizmus spektrum betegek	5 120	0,9	100 000	12
Egyéb	132 310	22,2	-	-
Összesen	595 187	100	841 000	100
Ritka betegek	köztük	?	600 000	

A ritka betegek és a fogyatékosok viszonya

2. A ritka betegek hány százaléka lehet vagy válik fogyatékosná:

A RB-ek rendkívül nagy heterogenitása, de ugyanakkor a mindannyiukra jellemző „láthatatlan” volta és a szükséges adatok hiánya miatt nehéz a válasz!

“A ritka betegségek az esetek több mint 65 %-ában eredményeznek a mindennapi életet jelentősen megnehezítő fogyatékossgot. 9 %-ban az önállóság teljes elvesztését okozzák. 80%-uk megrövidíti a várható élettartamot”

(lásd: <http://www.sante.gouv.fr/les-maladies-rares-qu-est-ce-que-c-est.html>)

Első európai szintű felmérés a RB mindennapi életre gyakorolt hatásáról

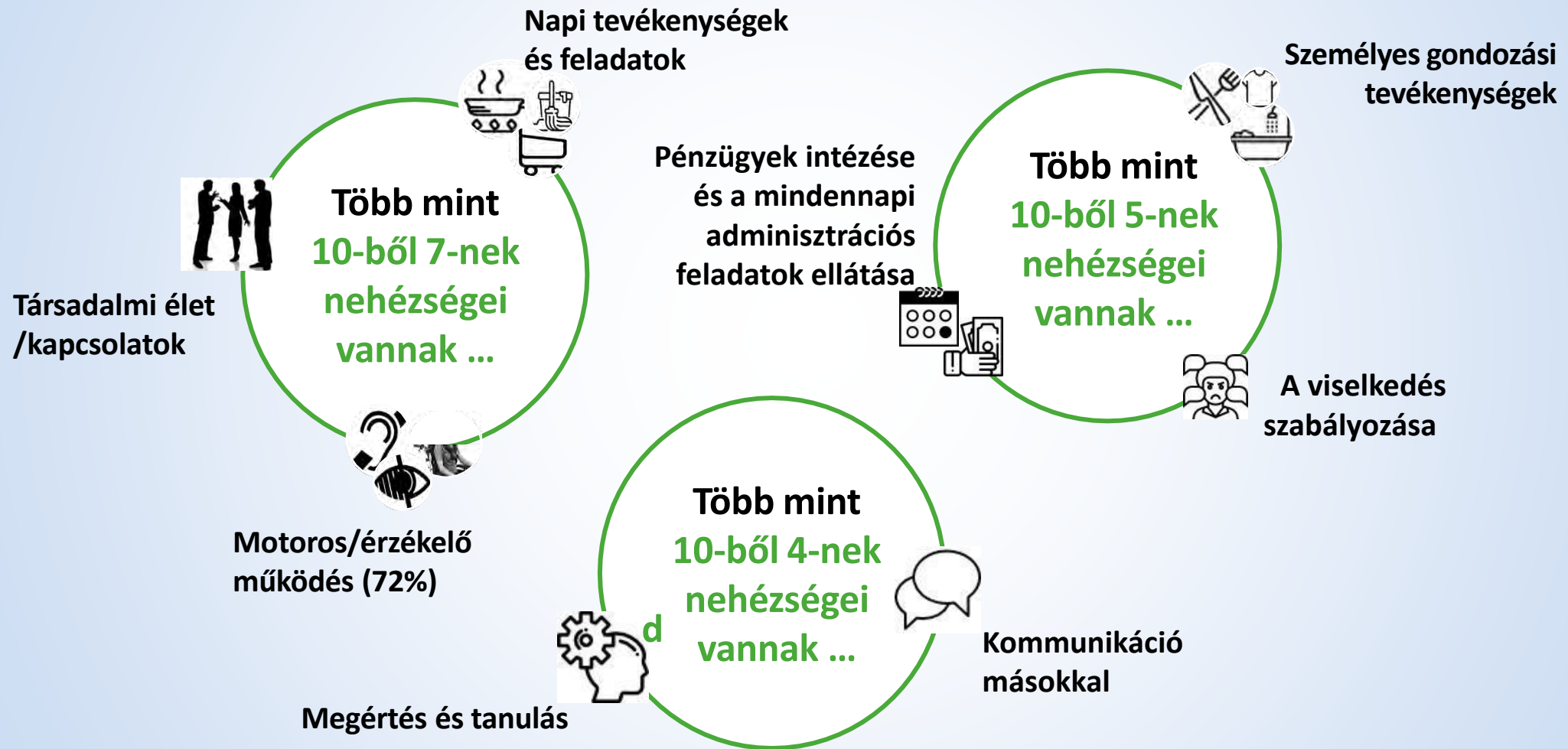
- A ritka betegségek **súlyos hatással** vannak a mindennapi életre;
- **6/10** számára a gondozás nehéz és **(7/10)** a ráfordított idő jelentős terhet jelent, megnehezítve a napi tevékenységek elvégzését;
- A ritka betegségek erősen befolyásolják a **munka és a magánélet közötti egyensúlyt**: hiányzás a munkahelyről, a szakmai tevékenység akadályozása **(1/2)**, gazdasági terhek;
- A betegek és a gondozók **összetett és nehezen kezelhető ellátási útvonalakkal** szembesültek, amelyek magukban foglalják a **különböző szolgáltatások rövid időn belüli igénybevételét (65%)** és a **szolgáltatók közötti kommunikáció hiányát (67%)**
- A betegek és a gondozók úgy érzik **(7/10)**, hogy nem elég tájékozottak jogaikkal kapcsolatban és úgy érzik, hogy a szociális szolgáltatások nem elég felkészültek, hogy támogassák őket;
- A ritka betegségek **jelentős hatást gyakorolnak a betegek és gondozók mentális egészségre** (3 x annyian boldogtalanok és/vagy depressziósak).



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!

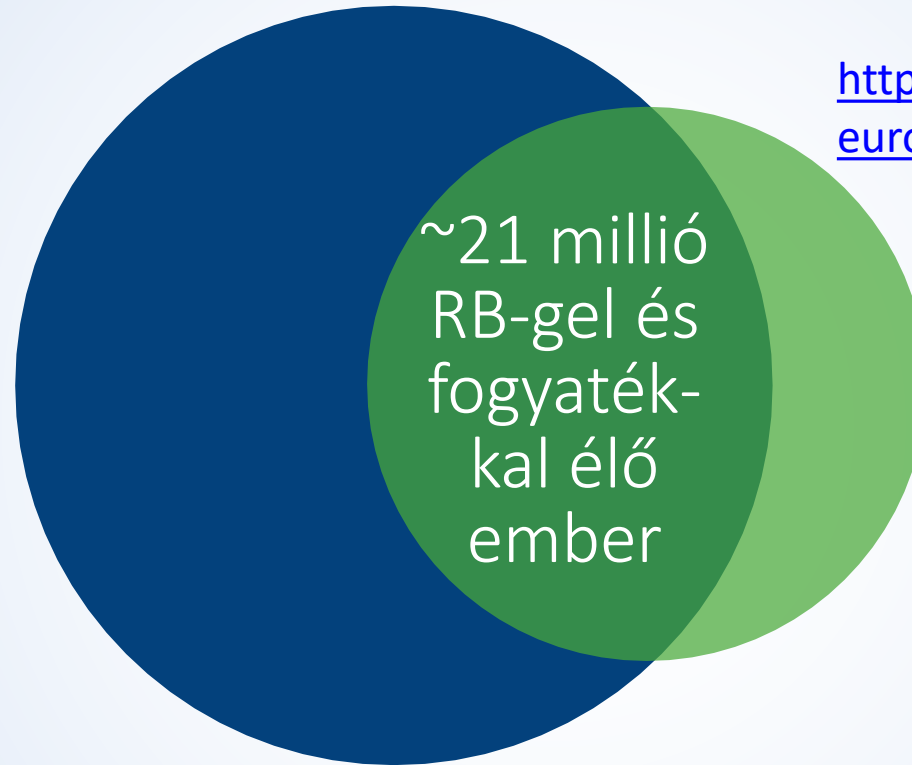
A ritka betegséggel élők mindennapi tevékenységeik során komoly korlátokkal szembesülnek



A ritka betegek 70%-a együtt él valamilyen fogyatékossgal

**Európában
100 millió
fogyatékkal élő
ember**

<https://ec.europa.eu/social/main.jsp?catId=1137&langId=hu>



https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_hu

27-36 millió

**30 millió ritka
betegséggel
élő ember**

- A ritka betegek közössége hazánk egyik legnagyobb mégis legkevésbé megértett fogyatékos csoportját alkotja.
- A fogyatékosügyi és szociális szakemberek számára is sokszor ismeretlen a „ritka kliens” fogalma, míg az egészségügy gyakran csak az alapbetegséget látja, a komplex szociális szükségletet nem.

Halmazott fogyatékoság a ritka betegek körében



- Az előbb említett tanulmány szerint a 7 éves súlyos fogyatékos gyermekek 26,4%-a ritka beteg;
- A ritka betegségek multisztémás jellegük miatt gyakran egyszerre okoznak mozgás-, értelmi- és érzékszervi sérülést;
- Ez a csoport a legsérülékenyebb: az „átlagos betegre” kalibrált ellátórendszerben a komplex igényeik a radar alatt maradnak;

Miért „kétszeresen láthatatlanok”? A rendszer vakfoltjai



Strukturális Vakfolt

BNO-kód hiányában a diagnózis elvész.
A szociális ellátások és juttatások merev
kódrendszerekhez kötöttek, így az
adminisztráció szemében a betegség
„nem létezik”.



Klinikai Vakfolt

A fogyatékoság diagnosztikai
elhomályosítást (overshadowing) okoz.
A merev orvosi protokollok nem tudnak mit
kezdeni az atipikus, több szervrendszert
érintő tünetegyüttesekkel.

- Az új tüneteket a meglévő állapotnak tulajdonítják!

A következmény: Ennek a sérülékeny csoportnak a körében lényegesen, statisztikailag kimutathatóan magasabb az elkerülhető halálozási arány.

1. és 2. akadály: Kommunikációs gátak és Diagnosztikus elhomályosítás



A Kommunikációs Gát

- A jelenlegi protokollok az önbeszámolóra (anamnézisre) épülnek.
- Ha a páciens nem verbális, vagy atipikusan fejezi ki a fájdalmat (pl. önsebzés, sikítás), azt a rendszer gyakran pusztán viselkedészavarként kezeli (és nyugtatózza), szervi kivizsgálás helyett.

Diagnosztikus Elhomályosítás (Diagnostic Overshadowing)

Tünet: Evés elutasítása



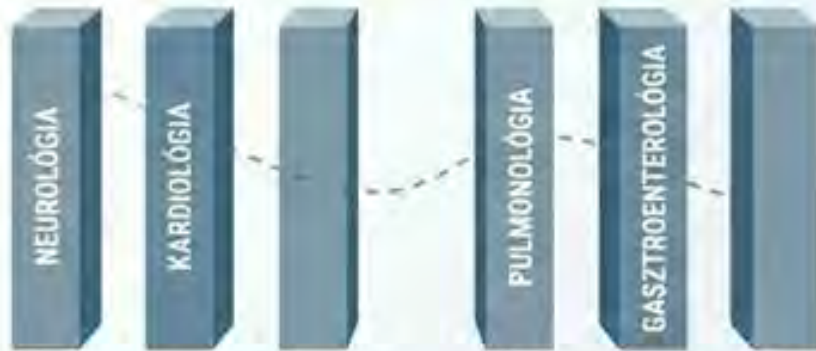
A Rendszer Szemüvege:
Biztos az
alapfogyatékoság
miatti állapotromlás.

A Valóság:
Akut vakbélgyulladás
vagy fogfájás.

A „fogyatékoság címkéje” eltakarja az új, akut és kezelhető betegséget.

3. és 4. akadály: Széttagoltság és Fizikai korlátok

Specializáció vs. Holisztikus szükséglet



- A modern orvostudomány erősen szabdalt (neurológus, kardiológus stb.).
- A halmozottan fogyatékos betegnél a tünetek összefonódnak. Jelenleg „nincs gazdája” az ilyen komplex eseteknek.
- A szakorvosok a felelősségtől tartva gyakran kijelentik: „a páciens alapállapota miatt ez nem az én kompetenciám”.

Infrastrukturális Gátak



- Fix magasságú vizsgálóasztalok, szűk MRI-alagutak, akadálymentesítés hiánya.
- Súlyos hiányosság a speciális, altatásos fogászati ellátás terén.
- Következtetés: Ha a vizsgálat a fizikai korlátok miatt „túl nehéz”, egyszerűen elmarad – a betegség rejtve marad.

A „láthatatlanság” pszichoszociális és gazdasági ára

3x

A ritka betegséggel élők és gondozóik háromszor boldogtalanabbak/stresszeesebbek az európai átlagnál.

70%

A családok közel háromnegyedében az egyik gondozó (legtöbbször az édesanya) kénytelen feladni a munkáját és a karrierjét az ápolás miatt.

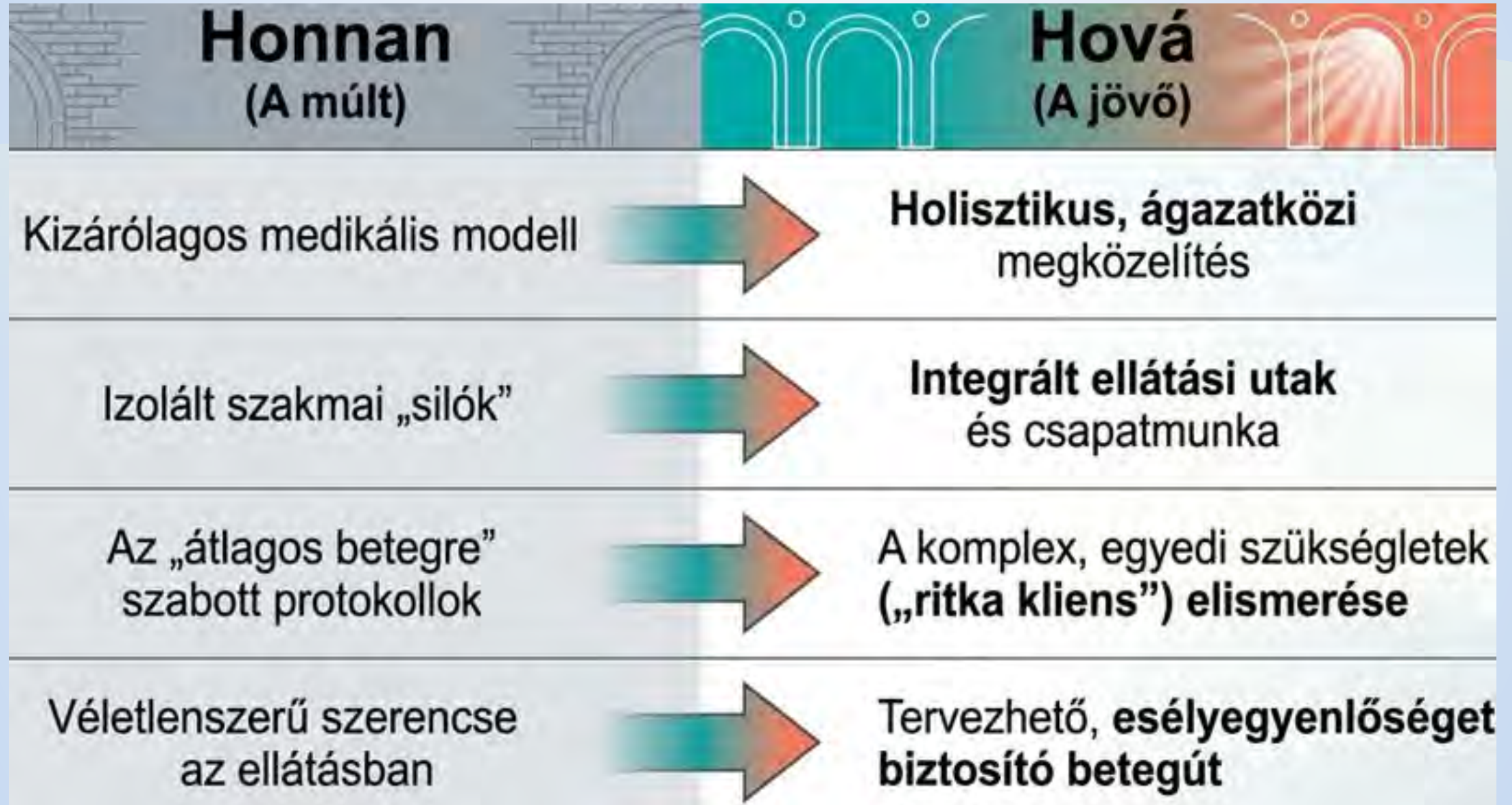


“

A diagnosztikai odüsszeia: Az átlagosan 5-30 évig tartó diagnosztikai kálvária, a megfelelő információk hiánya, valamint a társadalmi és munkaerőpiaci kirekesztettség mély izolációhoz, szorongáshoz és depresszióhoz vezet. A teher az egész családot érinti.

”

A véletlenszerűség felszámolása: II. RBNT 2024-2030



A 2. RBNT új útjai

A benne létrehozandó legfontosabb változtatások

- Priorizálás a döntéshozók munkájának megkönnyítésére
 - Minél korábbi, gyorsabb és pontosabb diagnózis
 - Jobb hozzáférés az ellátásokhoz, megfelelő minőségbiztosítással
 - Ágazatközi integrált ellátás jobb koordinációval, Erőforrás Központ létesítése
 - Jobb képzés, oktatás, figyelem felkeltés
- A 9 beavatkozási terület számának bővítése a körülmények ismeretében
- A hazai és nemzetközi stratégiákhoz való illeszkedés részletes leírása
- A stratégia egészségügyi-gazdasági elemzése – a 2. RB Nemzeti Terv értékJánlatai
- A keretstratégia mellett rövid távú cselekvési terv kidolgozása konkrét akciókkal, **felelősökkel, határidőkkel, mutatókkal és költségvetéssel**

Megtekinthető itt: <https://europlan.rirosz.hu/> , vagy itt: <https://www.eurordis.org/rare-disease-policy/national-policy/national-plan-for-rare-diseases-hungary/>

Ágazatközi integráció: „Egészséget minden szakpolitikába”

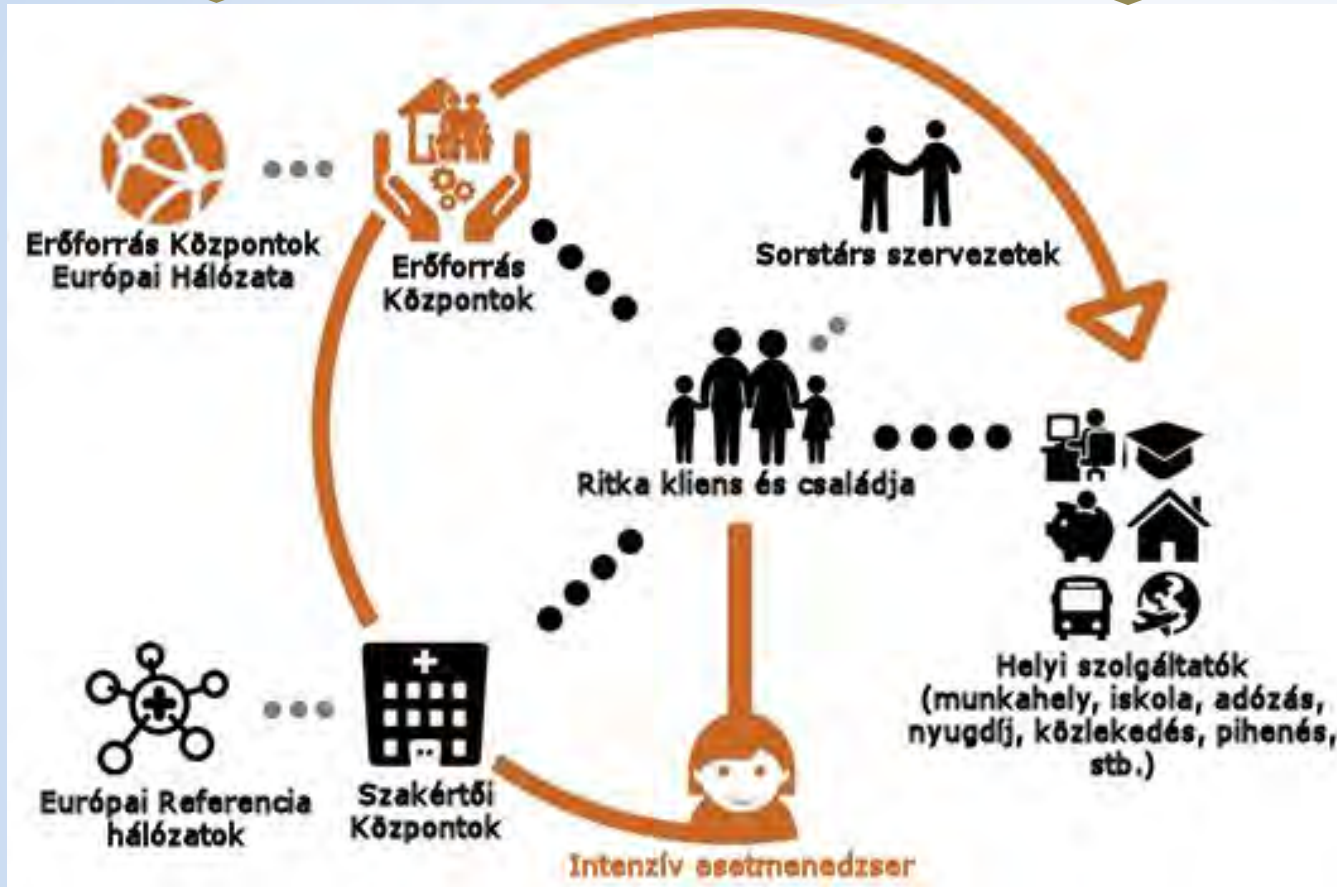


A betegek és családjaik
szükségei

Kliensutak a
tagországban

Integrált RB ellátás rendszere

Fontos összetevő a Ritka Betegségek
Nemzeti Erőforrás Központja!



Szociális hatás

Gazdasági
hatás &
költség-haszon
elemzés

A modell
kiterjeszté-
sének
ütemterve

Jó gyakorlatok

A képviselő
és támogatás
kulcs-
személyei



A RIROSZ Mentőöv Információs Központja segíti

- A helytálló, szakszerű, naprakész **információk** eljuttatását a betegekhez és környezetükhöz,
- Egészségügyi, szociális és oktatási ellátásokhoz való út megkönnyítését,
- a **sorstársak** egymásra találását - **új betegszervezetek** megalakulását, közösségépítés
- a már létező **szolgáltatások** javítását,
- a betegszervezetek **együttműködését**,
- a **szakmai anyagok fordításá**val és **rendszerezésével** a szakemberek és az érdeklődők tájékozódását,
- A betegek állapotuk **önmenedzselés**ében segítségadás.
- A RIBETÉR adatgyűjtéshez és a betegút-elemzésekhez inputot szolgáltat.
- **Erre alapozva szükséges a 2. RBNT-ben is megfogalmazott Ritka Betegségek Nemzeti Erőforrás Központjának létrehozása**, intenzív esetmenedzsereket – életút koordinátorokat alkalmazva és a betegszervezetekkel együttműködésben.



A megoldás központja: Nemzeti Erőforrás Központ

Egészségügyi navigáció:



Betegutak menedzselése a labirintusban.

Szociális és Jogi iránymutatás:



Segítség a juttatások és jogok érvényesítésében.

Rehabilitáció és Pszichoszociális támasz:



Mentálhigiénés gondozás családoknak.

Tudástranszfer:



Különböző ágazatokban dolgozó **szakemberek** (pedagógusok, szociális munkások) **összekötése és képzése.**



**Nemzeti
Erőforrás Központ**

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.



Az útvesztők mesterei: az Életút koordinátorok



A Kapocs

Híd a beteg, a család és az egészségügyi/szociális/oktatási rendszerek között.



Esetmenedzsment

Nem csupán adminisztrál, hanem proaktívan tervezi, szervezi és optimalizálja a betegutat.



Fordító

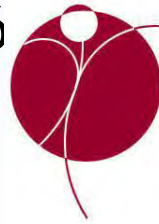
Lefordítja a bonyolult orvosi nyelvezetet a családnak, és a család szociális szükségleteit a rendszernek.

Cél, hogy a szakértői központokban és az Erőforrás Központban hivatalosan (FEOR által elismert) karrierútként jelenjen meg, levéve a koordinációs terhet a kimerült szülőkről.

Az életút koordinátorok képzése



- **Posztgraduális szakirányú képzés** az ELTE, a SE több kara és a RIROSZ együttműködésében megvalósítva, Európában egyedülálló



- **Széles körből** jelentkezhetnek 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
- A képzést legközelebb a SE indítja 2027. tavaszán, keresztféléves képzésben.

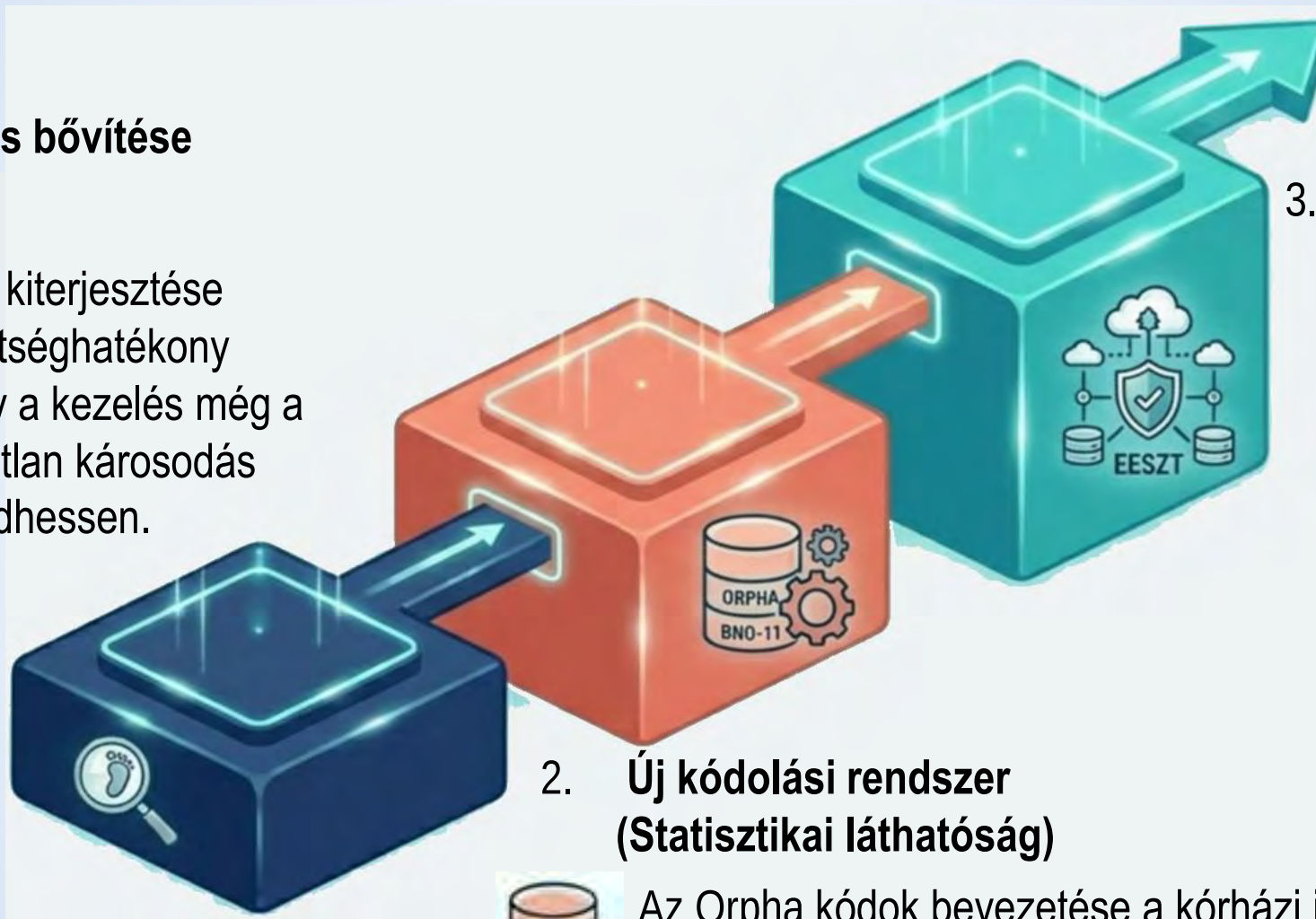


Az alapok újraépítése: Diagnosztika és Adatvezérelt Ellátás

1. Újszülöttkori szűrés bővítése (Korai felismerés)



A szűrőpanelek kiterjesztése innovatív és költséghatékony tesztekkel, hogy a kezelés még a visszafordíthatatlan károsodás előtt megkezdődhessen.



2. Új kódolási rendszer (Statisztikai láthatóság)



Az Orpha kódok bevezetése a kórházi informatikába (átmenet a BNO-11 felé). Aki kódot kap az megjelenik a rendszerekben.

3. Nemzeti regiszterek (Adatvezérelt jövő)

A szigetszerű adatbázisok összekapcsolása egy egységes Nemzeti Ritka Betegség Regiszterre, EESZT integrációval.

A ritka betegségek esetén nem csak a betegek, hanem a szakmai ökoszisztéma is sokszor „láthatatlan”



Megoldás lehet a RIROSZ „RIBETÉR” programja:

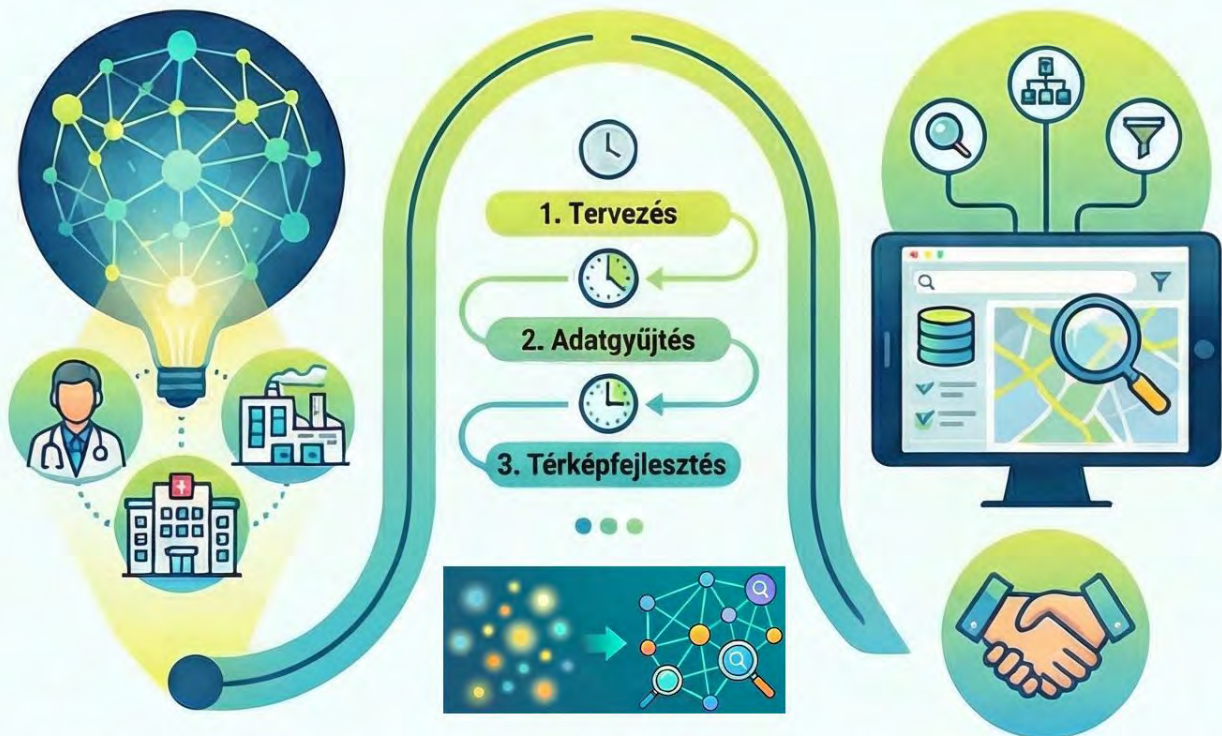
- Országos interaktív térkép a ritka betegségek ellátói és kutatói hálózatáról
- Szakemberek, intézmények és civil szervezetek feltérképezése
- Nemzeti és európai kezdeményezésekkel való harmonizáció (ERDERA - Nemzeti RB Kutatói Tükörhálózat szervezése, JARDIN - Nemzeti RB ellátói Referencia Hálózat létrehozása)
- A Mentőöv Központ munkájának és a 2. RBNT megvalósításának támogatása



A RIBETÉR Projekt: Térképen a ritka betegségek magyarországi ellátó hálózata

Pontokat összekötve láthatóvá tesszük a láthatatlant!

A Projekt: Cél és Megvalósítás



Láthatóvá tenni a ritka betegségek ökoszisztémáját

Egy nyilvános, interaktív térkép létrehozása a szakemberekről és intézményekről.

Megvalósítás 3 szakaszban (18 hónap)

A projekt a tervezéstől az adatgyűjtésen át a térképfeljesztésig tart.

Eredmény: Nyilvános, kereshető adatbázis és térkép

Támogatja az egészségpolitikai döntéshozatalt és a betegút-tervezést.

A Hálózat Felépítése a Térképen

Szakértői Központ

Országos csomópont, amely minden alapvető funkciót (diagnosztika, terápia, kutatás) ellát.

Ellátó Szakközpont

Egy adott betegségcsoportra specializálódott intézmény, szoros együttműködésben a Szakértői Központtal.

Betegszervezetek

Kooperációs Ellátóhely

Regionális szintű alapellátást biztosít, és a betegeket a magasabb szintű központok felé irányítja.

Kiegészítő egységek: Kutatóhelyek és Diagnosztikai Pontok

A hálózathoz kapcsolódó tudományos partnerek és a diagnózist segítő laboratóriumok.

Jövőkép 2030: A rendszer alkalmazkodik a beteghez

- ✓ - A halmozottan fogyatékos ritka beteg nem "nehéz eset", hanem a jelenlegi protokollok túlságosan rugalmatlanok.
- ✓ - A ritka betegség és a fogyatékoság elválaszthatatlan: a holisztikus segítség mindkét csoportnak életmentő.
- ✓ - Célunk a korábbi diagnózis, a multidiszciplináris ellátás és a teljesebb, méltóbb élet garantálása az évtized végére.

**„Pontokat összekötve
láthatóvá tesszük
a láthatatlant!”**



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



SEGÉLYVONAL
A RITKA BETEGEKÉRT
06 1 790 45 33



RIBETÉR

