

## **A ritka betegségek területe, mint a szükséges egészségügyi átalakítások modellje**

Dr. Pogány Gábor

Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége

A 6000-8000 féle ritka betegségösszegében már népegészségügyi problémát jelent. Ugyanakkor a minden oldalú erőforráshiány szélsőséges példáját is szolgáltatják, s így az azok megoldására alkalmazott módszerek hasznosíthatók a teljes egészségügyünk, hasonló célú átalakítása során. Esetükben is szükség van a lakossági ráfordítások átstrukturálására, ami még a globális gazdasági válság idején is lehetségessé teszi a fejlesztést a páciensközpontú egészségügyi modell irányába. Mindehhez a 21. századi orvoslás új paradigmájának fő alapelvei nyújtják a keretet: személyre szabott, részvételen alapuló, preventív és proaktív ellátás, mely intervenciók sora helyett folyamatos kapcsolatot tart a páciensekkel. A személyre szabott orvoslás felé vezető úton is úttörőknek számítanak a ritka betegségek, melyek ún. „árva” gyógyszerei a személyre szabott orvoslás előfutárainak tekinthetők. A szükséges szemléletmód-változáshoz fontos a betegszervezetek szerepe, amire szintén jó példát szolgáltat a ritka betegségek területe.

*The field of rare diseases as a model for the necessary health care reforms. Affiliation: Hungarian Federation of People with Rare and Congenital Diseases.*

*The 6000-8000 different rare diseases represent already a public health priority on the whole. They are an extreme example of the complete range lack of resources at the same time. Therefore, the same methods applied for the solution of rare disease's specific problems may be well used during the necessary transformation of health care system for similar goals. It is also necessary in their case to change the structure of health expenditure which makes possible an evolution towards a patient-centred health care model, even during the time of global financial crisis. The main principles of the new paradigm in the 21st century medicine are giving the frame for these changes: personalized, participatory, preventive, predictive and proactive. The new medicine is continuously associated with the patients, instead of separated interventions. The rare diseases, together with their orphan drugs, are also the precursors to personalized medicine, paving the path to this direction. The role of patient organizations is vital for the necessary change in the attitude, and the field of rare diseases represents a good example for this change, too.*

### **BEVEZETÉS**

A ritka betegségnek (RB) Európában az olyan életet fenyegető vagy krónikus rokkantságot okozó betegséget nevezük, melynek prevalenciája olyan alacsony (<1/2000), hogy speciális, összetett feladatot jelent a velük való foglalkozás [1]. A több mint 6000-8000 féle ritka betegség kb. 800 000 embert érint hazánkban (Európában kb. 27-36 milliót) [2, 3]. Összegükben a ritka betegségek tehát nem ritkák, ezért kezeli az Európai Unió is népegészségügyi problémaként és kiemelt prioritásként a jogaik és esélyegyenlőségük biztosítását [3, 4].

A ritka betegségek nehezen diagnosztizálhatóak (néha 30 év a diagnosztikai késedelem), a betegek állapota a rossz diagnózis és nem megfelelő kezelés esetén romlik, ami sokszor fogyatékoságot, súlyos szenvedéseket okoz a beteg számára [5, 6]. A betegek diagnózis nélküli kezelése pedig csökkenti az állapotuk javításának, és a korai fejlesztésüknek esélyeit. Mindez jelentős többlet terhet és költséget okoz mind a család, mind a társadalom számára [6]. 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. Ezért elmondhatjuk, hogy a ritka betegségben szenvedő egyén gyakran az egészségügyi és szociális rendszerek árvája, sokszor diagnózis nélkül, kezelés nélkül, kutatás nélkül, és ezért szinte minden remény nélkül küzd a betegséggel.

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. Nyilvánvaló, hogy csak a teljes körű, holisztikus megközelítés és a multidiszciplináris, koordinált (egészségügyi, szociális, foglalkoztatási stb.) ellátási mód hozhat eredményt. Ennek leghatékonyabb megvalósítási módja, az EU Tanácsi ajánlásainak is megfelelően [7] egy átfogó Nemzeti Terv, vagy Stratégia létrehozása.

### **A MEGOLDÁS: HASZNÁLJUNK MODELLT ÉS VÁLTSUNK PARADIGMÁT**

A minden oldalú erőforráshiány szélsőséges példáját adja a ritka betegségek területe, ezért az itt alkalmazható megoldási módok és módszerek kitűnő példát és egyben modellt szolgáltatnak az egészségügyünk átalakításának, és racionalizálásának amúgy sem halogatható végrehajtásához.

A nemzetközi tapasztalatok bizonyítják, hogy a Ritka Betegségek Nemzeti Terve során bevezetett (és adaptálhatóan a rendelkezésünkre bocsátott) szervezési módszerek, rendszerépítési know-how-k, eszközök, megoldásmódok és taktikák az egész társadalom számára, a teljes egészségügyi rendszer részére előnyösek. Ennek gerincét az e kihívásokra adott szigorúan szakmai alapú válaszok adják. Olyan struktúra átrendezés, mely biztosítja az erőforrások koncentrációját, transzparens támogatáspolitikával, hogy a rendszer ügyfélközpontúvá alakuljon intézményi központúság helyett. Mindehhez a háttér az egészségügy területén globálisan tapasztalható paradigmaváltás szolgáltatja [8]. A jelenlegi jól ismert orvoslás reaktív módon, vizitekre alapozva kezel, de csak akkor, ha a tünetek már megjelentek és a normál funkció elvész, vagyis a rendszer csak a szükségletekre válaszol. A kezelést a professzionális autonómia vezérli, amikor csak szakemberek ellenőrzik a gondozást. A döntések tapasztalatra és tréningre alapozva születnek, és a titoktartás kötelező. Az egyik legnagyobb gond, hogy a betegséghez vezető molekuláris és sejt szintű események legtöbbször még nem ismertek. A másik pedig, hogy finanszírozási szempontból a költségcsökkentés az elsődleges igény, ami összességében súlyos pénzügyi gondokat, és a rendszer fenntarthatatlanságát eredményezi, tetézzve növekvő rokkantsági költségekkel is, meghaladva a lehetőségeket.

Ezeket a mindenütt a világon megtalálható gondokat tetézi itthon még a régóta tapasztalható pénzügyi válság és bizonytalanság, együtt a humán erőforrás krízissel. A nem elegendő, nem megfelelő, és nem elegendő egészségügyi struktúra és funkció, a jelenlegi formájában fenntarthatatlan egészségügyi rendszert eredményez. Ezért abban teljes az egyetértés, hogy ez a rendszer átalakításra szorul, amihez konzekvens, koherens, empatikus gondolkodás és cselekvés szükséges.

Ezzel szemben, már e század elején, vezető kutatók megfogalmazták az orvoslás új paradigmájának alapelveit [9, 10]. Eszerint az újabb megközelítési mód egyedi ellátási események sora helyett folyamatos gyógyító viszonyt jelent, mely proaktív módon már a tünetek megjelenése előtt beavatkozik, megőrizve a normál funkciót, mivel előre látja a később felmerülő szükségleteket. A gondozást a beteg szükségletei, értékei irányítják, amikor a betegek az elsődleges kontrollálók. Ebben az esetben a betegbiztonság a rendszer egyik fő alaptulajdonsága. A döntések főleg bizonyítékokon alapulnak és az átláthatóság a fontos. Mindezt az teszi lehetővé, hogy ebben a posztgenomikus korszakban már ismertek a preklinikai molekuláris események [11], azaz a betegség kockázata. Elsődleges a gyógyító team-ek közti kooperáció, aminek is köszönhetően a rendszer sokkal hatékonyabb, és elkerüli a felesleges pazarlást.

Ennek a medicinának tehát a legfőbb jellemzője a személyre szabottság, a betegközpontúság [12, 13], ezért sokkal szorosabb, és más minőségű kapcsolatot tételez fel a pácienssel, figyelembe véve annak kognitív, pszichológiai és szociális erőforrásait, adherenciáját, környezeti dimenzióit, a tudat és a test közötti kapcsolatot. Ennek jó példáit láthatjuk

a ritka betegségek esetén, melyek ún. „árva” gyógyszerei a személyre szabott orvoslás előfutárainak tekinthetők [14]. Ezt nem csak a szakembereknek, hanem a (leendő) betegeknek is tanulniuk kell, és egyebek mellett, ebben is sokat segíthetnek a betegszervezetek [15]. A ritka beteg nemzeti tervek módszereinek szélesebb körű alkalmazásával létrehozható egy eredményes, gyors, nagyobb életnyereséget nyújtó, felhasználóbarát, méretgazdaságos rendszer.

A Magyar Egészségkommunikációs Egyesület szerint az egészségügy specifikus problémái visszavezethetőek a társadalom attitűdjére, aminek a megváltoztatásában fontos szerepet kell játszaniuk a betegszervezeteknek! Nem szabadna, hogy a társadalom szükségszerűségeként fogadja el az egészségügy problémáit. Ugyanakkor az embereknek egészség tudatosabbnak kellene lenniük, önállóan téve a saját egészségük megőrzése érdekében és nem csak az orvos utasításaira várva. Különösen, nem szabadna az orvosi utasításokat oly gyakran figyelmen kívül hagyni. Sajnos az egészségünket nem értékeljük olyan erőforrásként, amit folyamatosan és tudatosan fejleszteni kell. Az kellene, hogy tudatos fogyasztói legyünk az egészségügyi szolgáltatásoknak, aktívan befolyásolnunk kellene a gyógyulásunkkal kapcsolatos folyamatot, állandóan és tudatosan fejleszteni kellene az egészségünket, és bővíteni a tudásunkat az egészségmegőrzésről. Társadalmi és nemzetgazdasági szempontból is előnyös, ha a páciensből az egészségsektor felelős, kompetens és cselekvő alanya (ügyfele) lesz, ahelyett, hogy az egészségügy passzív, felkészületlen, „nemtörődő” tárgya maradjon [16].

A lakossági ráfordítások átstrukturálásával még a globális gazdasági válság idején is lehetséges a fejlesztés a páciensközpontú egészségügyi modell irányába, amihez ismét a társadalommal történő szorosabb együttműködés szükséges. Friss adatok mutatják, hogy a magyarok is egyre többet költenek az egészségükre, még a mostani válság idején is [17], azonban ezek zöme az „alternatív” módszerek világában kerül elköltésre, melyek rendszerint nem kontrollált és minőségbiztosított szolgáltatást nyújtanak, sőt számos kifejezetten káros példáról is tudunk.

## ÖSSZEKÖZLÉS

A teljes egészségügy szükséges átalakítása során külön figyelmet igényelnek a sokszor gyógyíthatatlan, és sok szenvedéssel járó ritka betegségek, úgy is, mint lehetséges megoldási modell, de úgy is, mint olyan betegek, akik nemcsak a társadalom többségével, hanem a többi beteggel szemben is hátrányos helyzetben vannak, az általános információhiány és következményei miatt. Ugyanakkor nekik is joguk van a többiekével azonos esélyű gyógyuláshoz az igazságosság, egyenlőség és szolidaritás elve alapján. Az egészségügy állapotfelmérése nagy lehetőséget ad a hazai ritka betegeknek, hogy a rendszer részeseivé válhassanak, a betegutak és a szakértői központok kijelölésre kerüljenek és javuljon a diagnózishoz és megfelelő minőségű ellátáshoz való hozzáférésük egy átfogó Nemzeti Terv keretein

belül. A 2013 végére elfogadott ritka betegségekre vonatkozó egészségügyi szakpolitikai stratégia igyekszik globálisan, több diszciplínát egybefoglaló megközelítési módon kezelni e bonyolult és összetett problémát.

A realitásokat figyelembe véve a kivitelezés a források átszervezését, koncentrációját és szervezett működését igényli, 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, közelítve a rendszert a páciensközpontú egészségügyi modell irányába.

## KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

Köszönet illeti a Ritka Betegségek Szakértői Bizottságának tagjait, valamint a RIROSZ és a tagszervezetei képviselőit és vezetőit, különös tekintettel a Nemzeti Terv Koordinációját Elősegítő Bizottsága tagjaira.

## IRODALOMJEGYZÉK

- [1] Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Official Journal of the European Communities, 2000, L18 1-5.
- [2] Schieppati, A., Henter, JI., Diana, E., et al.: Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet*, 2008, 371:2039-2041.
- [3] Aymé S., Rodwell C., eds., "2013 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe", July 2013 Part I.
- [4] Eurordis (European Organisation for Rare Diseases): „Rare Diseases: understanding this Public Health Priority”. 2005
- [5] Eurordis: The Voice of 12000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. Paris, 2009.
- [6] Földvári A., Szy I., Sándor J., Pogány G., Kosztolányi Gy.: Diagnostic delay of rare diseases in Europe and in Hungary. [A ritka betegségek diagnosztikájának késedelme Európában és Magyarországon] *Orv. Hetil.*, 2012, 153:1185–1190. [Hungarian]
- [7] Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. Official Journal of the European Communities, 2009, C151 7-10.
- [8] Pogány G.: A személyre szabott orvoslás a betegek és hozzátartozóik szemével. *Magyar Onkológia* 2013, 57:11–15.
- [9] Hood L, Heath JR, Phelps ME, Lin B.: Systems Biology and New Technologies Enable Predictive and Preventative Medicine. *Science* 2004, 306:640-643.
- [10] Unger F. Ed. Az orvoslás paradigmája a 21. században. A magyar kiadást fordította: Luthardt Krisztina és Dr. Stréter Lídia Szerkesztette: Tóth Andrea Semmelweis Kiadó, 2009.
- [11] Molnár M. J. Gyógyítás a posztgenomikus korszakban. Transzláció a személyre szabott orvoslás irányába. *Medical Tribune*. 2011, 9:10–11.
- [12] Németh Gy. Perszonalizált, preventív, proaktív. Költségsökkentés nem, hatékonyságfokozás igen. *Medical Tribune*. 2011, 9:13–14.
- [13] Molnár M. J. Személyre szabott orvoslás, paradigmaváltás az egészségügyben. *Magyar Tudomány* 2012, 173:81-89.
- [14] Palau F.: Personalized medicine in rare diseases. *Personalized Medicine* 2012, 9:137–141.
- [15] Pogány G. The present situation of Rare Diseases in Central/Eastern Europe. The role of patient organisations. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2010, 5(Suppl 1): O30.
- [16] Terápiás együttműködések rendszere. Fehér Könyv. TEREK Egyesület 2011.
- [17] Lantos Z.: Piaci Trend Hírlevél 2011, 15:2,

## A SZERZŐ BEMUTATÁSA



**Dr. Pogány Gábor** biokémiából és onkológiából szerzett PhD fokozatot, amit három éves kutatóút követett az Egyesült Államokban. Középső lánya Williams szindrómával (WS) született. Másokkal együttműködve megalapította a Magyar Williams Szindróma Társaságot 1998-ban, e betegek tájékoztatására, valamint diagnózisuknak és életminőségüknek elősegítésére. Kezdeményezte az Európai Williams Szindróma Szövetség (FEWS) megalakítását, majd a Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetségét (RIROSZ). Ezek a szervezetek a Ritka Betegségek Európai Ernyőszerzetének (EURORDIS) tagjai.

Képviseli a FEWS-t az EURORDIS Európai Szövetségek Tanácsában (CEF), és Magyarországot a Nemzeti Szövetségek Tanácsában (CNA). 20 éves kutatói tapasztalattal non-inferioritás vizsgálatás személyes elkötelezettséggel rendelkezik hazánkban, Európában és az USA-ban a tumorok, a genetikai és a ritka betegségek területén. A RIROSZ elnökeként aktívan részt vesz az Európai Bizottság által támogatott projektekben és a Magyar Ritka Beteg Nemzeti Stratégia kidolgozásában. Az EURORDIS alternatív küldötteként tagja az Európai Unió Ritka Beteg Szakértői Bizottságának (EU-CERD), és az Orphanet Nemzetközi Tanácsadó Testületének. Részt vett a Nemzeti Betegfórum (NBF) Előkészítő Bizottságában, majd a megalakuló NBF vezetőjének választották.