

2019. február 28.

# Ritka Betegségek Napja

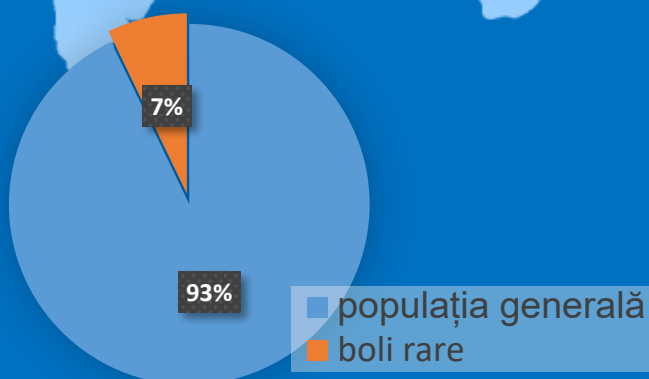


Európában a ritka betegségek a lakosság **6-8%-át** érintik, összesen **27-36 millió** embert.

Forrás: Európai Bizottság

[https://ec.europa.eu/health/non\\_communicable\\_diseases/rare\\_diseases\\_e](https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_e)

A ritka betegségek előfordulásának gyakorisága Románia lakosságánál



## Ritka betegségek, mutass törődést!

*Jobban megszervezett, irányított, minőségi és időben nyújtott ellátások!*

250 új ritka betegség kerül azonosításra évente
<b>95%-a</b> nem részesül FDA által jóváhagyott kezelésben
<b>80%-a</b> örökletes betegség
<b>65%-a</b> súlyos megnyilvánulással és klinikai fogyatékossgal rendelkezik a ritka betegséggel rendelkező gyermekek
<b>30%-a</b> nem éri meg az 5 évet

Az egészségügyi szakemberek tájékoztatására szolgáló anyag



EGÉSZSÉGÜGYI MINISZTERIUM



ORSZÁGOS KÖZEGÉSZSÉGÜGYI INTÉZET



ORSZÁGOS EGÉSZSÉGÜGYI ÉRTÉKELÉSI ÉS NÉPSZERŰSÍTÉSI KÖZPONT



REGIONÁLIS KÖZEGÉSZSÉGÜGYI KÖZPONT NAGYSZEBEN



KÖZEGÉSZSÉGÜGYI IGAZGATÓSÁG

# Ritka Betegségek Napja



A „A társadalmi és egészségügyi szolgáltatások integrációja és koordinációja” kampány célkitűzései:

A tájékoztatási és tudatosítási szint növelése a következők tekintetében:

- Az ellátások jobb megszervezése
- Az ellátásokkal kapcsolatos feladatok kezelése
- A társadalmi és egészségügyi szolgáltatások koordinációja

A ritka betegségekkel rendelkező betegek ellátásával kapcsolatos feladatok kezelése

Egy ritka betegséggel elő személyek többsége, valamint a családtagok és gondok számára, a mindennapi élet valósága a következők bármely kombinációját tartalmazhatja:

- a gyógyszerek begyűjtése és kezelése,
- találkozókra való részvétel,
- fizikai terápián való részvétel,
- a szakszerű berendezések használata és a különböző társadalmi és közösségi segítségnyújtási szolgáltatásokhoz való hozzáférés.

Az ellátással kapcsolatos ezen feladatok kezelése kihívás lehet a megszokott napi tevékenységek mellett, mint például a munka, iskola és szabadidő.

Az ellátások jobb megszervezése:

- A ritka betegségekkel rendelkező betegek szükségleteinek értékelése
- A helyi szolgáltatások felkutatása és értékelése
- Javaslatok kidolgozása a szolgáltatások újraszervezésére és alkalmazására a betegek szükségleteinek függvényében
- A különböző szolgáltatásokat nyújtó szakemberek közötti kommunikáció javítása akként, hogy a szolgáltatások hatékonyan kerüljenek biztosításra a beteg érdekeinek kielégítése érdekében
- A kezelésekre való hozzáférés javítás
- Az otthoni vagy munkahelyi tér alkalmassá tétele.

Rendezvények megszervezése a ritka betegségek tudatosítása érdekében.

A ritka betegséggel elő betegek és családjaik, a betegek szervezetei, politikusok, gondozók, az orvosi személyzet, a kutatók és ipar részt vehet a kampány keretében megszervezett rendezvényeken a ritka betegségekre vonatkozó tájékoztatás és tudatosítás fokának növelése érdekében.

# ” Egy ritka nap, a ritka betegségek előtérbe helyezésére”

Egészségügyi szakembereknek szánt eszközök a ritka betegségekkel rendelkező betegek egészségügyi szolgáltatásainak javítása érdekében:

## Ritka Betegségek Napja



### A Ritka Betegségek Kezelésének Országos Programja.

Az Országos Egészségbiztosítási Pénztár bemutatja azon kórházi egységek és gyógyszertárak teljes listáját, melyek a Ritka Betegségek Kezelésének Országos Programjához tartoznak, így az orvosok a betegeket ezen egységekhez irányíthatják.

<http://www.cnas.ro/page/programul-national-de-tratament-pentru-boli-rare.html>

**A Ritka Betegségek Szakértői Központjai.** Romániában 14 Ritka Betegségek Szakértői Központja létezik, melyek célja a ritka betegségek megelőzése, korai diagnosztizálása és kezelése, de Adatjegyzékének kitöltése is az ritka betegségek nyilvántartásához

### A Szakértői Központok fő feladatai:

- A Ritka Betegségek Országos Jegyzékének kezelése
- Klinikai és szakszerű hatékony vizsgálatok általi diagnosztika, kezelés megkezdése és utasítások kidolgozása a betegek nyomon követése és kezelésére vonatkozóan.
- A klinikai útmutatók kidolgozásában és népszerűsítésében való együttműködés.
- Egy bizonyos betegséggel rendelkező betegek nyomon követése
- A kutatás összehangolása
- Az egészségügyi programok menedzsmentje betegségcsoportok szerint
- Az eljárások és protokollok meghatározása a szűrési programok megvalósításában.
- Tájékoztatás/képzés (betegek, egészségügyi szakemberek, hálózatok).
- Az Egészségügyi Minisztérium, Ritka Betegségek Országos Bizottsága, Országos Egészségbiztosítási Pénztár, Munkaügyi Minisztérium, Oktatási Minisztérium, stb. időszakos tájékoztatása.

### A ritka betegségek Adatjegyzékei országos szinten.

A beteg- és adatbázisjegyzékek kulcsfontosságú eszközöket képeznek a ritka betegségek területén való klinikai kutatás fejlesztéséhez, a betegek ellátásának javításához és az orvosi segítségnyújtás megtervezéséhez. Ezek az adatgyűjtés egyetlen módjai a járványtani és/vagy klinikai kutatás mintája pontos méretének megszerzéséhez. Ezek létfontosságúak a klinikai tanulmányok kivitelezhetőségének értékeléséhez, a megfelelő klinikai tanulmányok megtervezésének megkönnyítéséhez és a betegek feliratkozásának támogatásához.

Ezen információk az Orphanet által kerülnek begyűjtésre és fontosak egy bizonyos betegséget vagy betegségcsoportot érintő rendszeres adatgyűjtéshez.

Romániában két országos adatjegyzék van a ritka betegségekre:

- Román Epevezeték elzáródási Jegyzék – nyilvános jellegű.
- Cisztás fibrózissal rendelkező betegek Jegyzéke (az Eurocare CF jegyzékhez) – magán non-profit jellegű.

*Forrás: <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>*

## Diagnosztikai és kezelési útmutatók a ritka betegségek esetében

A családorvosi és más szakirányú szakorvosok számára fontos, hogy minél tájékozottabbak legyenek a ritka betegségek tekintetében. A család, a családorvosok vagy gyermekorvosok, de más elsődleges egészségügyi ellátási szolgáltatók is fontos szerepet töltenek be a ritka betegségekkel rendelkező személyek hosszú távú segítségnyújtásában.

A NORD Online útmutatásai az orvosok számára segédforrást jelentenek a klinikusok számára a sajátos ritka megbetegedések tekintetében, céljuk a betegek diagnosztizálásának megkönnyítése és hasznos időben való kezelése. Az Orphanet sürgősségi útmutatásai szakképzett szerzők által kidolgozott és felülvizsgált cikkek. Ezek rendeltetése, hogy irányt mutassanak az orvosi személyzet számára sürgősségi esetekben, amelyek bizonyos, felsorolt ritka betegségekkel rendelkező betegeknél merülnek fel.

**Az online útmutatások letölthetőek a következő címről:**

<https://rarediseases.org/for-patients-and-families/information-resources/physician-guides/>

### **Azon ritka betegségek listája, amelyek tekintetében kidolgoztak NORD online útmutatók az orvosok számára:**

- Akut mieloid leukémia (AML)
- Atípusos hemolitikus urémiás szindróma (aHUS)
- Cutan T-sejtes lymphoma (CTCL)
- Gaucher-kór
- Hepatocellularis carcinoma (HCC)
- Homozigóta familiáris hiperkoleszterinémiáról (HoFH)
- Gyermekkori görcsök
- Lipodisztrófia
- Lipoprotein-lipáz-hiány (LPLD)
- Mitokondriális miopátia (MM)
- Myelofibrosis (csontvelő-fibrózis )
- Nem-tuberkulotikus mikrobaktérium okozta tüdőbetegség (NTM)
- Paroxizmális nokturnális hemoglobiuria (PNH)
- Pigmentált villonoduláris synovitis
- Pompe-kór (glikogén halmozási betegség, II. típus; sav-maltáz hiány)
- Urea ciklus zavarok (UCD)