



# OEFI Ritka Betegség Központ

19. Magyar Mukopoliszaccharidózis és társult betegségek  
konferencia

2013. aug. 23-25 Gödöllő-Máriabesnyő

Dr. Béres Judit, Dr. Lengyel Zsuzsanna

# Miről lesz szó a következőkben?



- Kikből áll a Ritka Betegség Központ ?
- Mi a küldetése ?
- Milyen a konkrét feladatai vannak ?
- Kik segítik a munkában?
- Hogy mérjük a közös munka eredményét ?



**OTH**

**EMMI**



**RB Szakértői  
Bizottság**

**ORPHANET  
Tanácsadó Testület**

**OEFI RBK  
vezető**



**VRONY**  
munkatársak

**ORPHANET-HU**  
Kordinátor  
Információs  
Szakértő

**RBK munkatárs**

# A Ritka Betegség Központ (RBK) Küldetése

- Az Országos Egészségfejlesztési Intézet keretei között működő Ritka Betegségek Központjának (RBK) küldetése hogy nemzeti szinten **összehangolja és segítse** a ritka betegségek, veleszületett állapotok diagnosztikájára, kezelésére, kutatására, a szakemberek és laikusok képzésére, az érintettek, valamint családjuk szociális támogatására irányuló szakpolitikai törekvéseket és célkitűzéseket.



# A Ritka Betegség Központ Küldetése

- Feladata, hogy a nemzetközi és hazai tudományos eredményekre támaszkodva, a szakmai és civil szervezetekkel valamint a döntéshozókkal való együttműködésben tevékenységével hozzásegítse az érintetteket a **korai diagnózis felállításához és a kezeléshez való hozzáféréshez, ezzel biztosítva számukra a jobb életminőség elérését.**

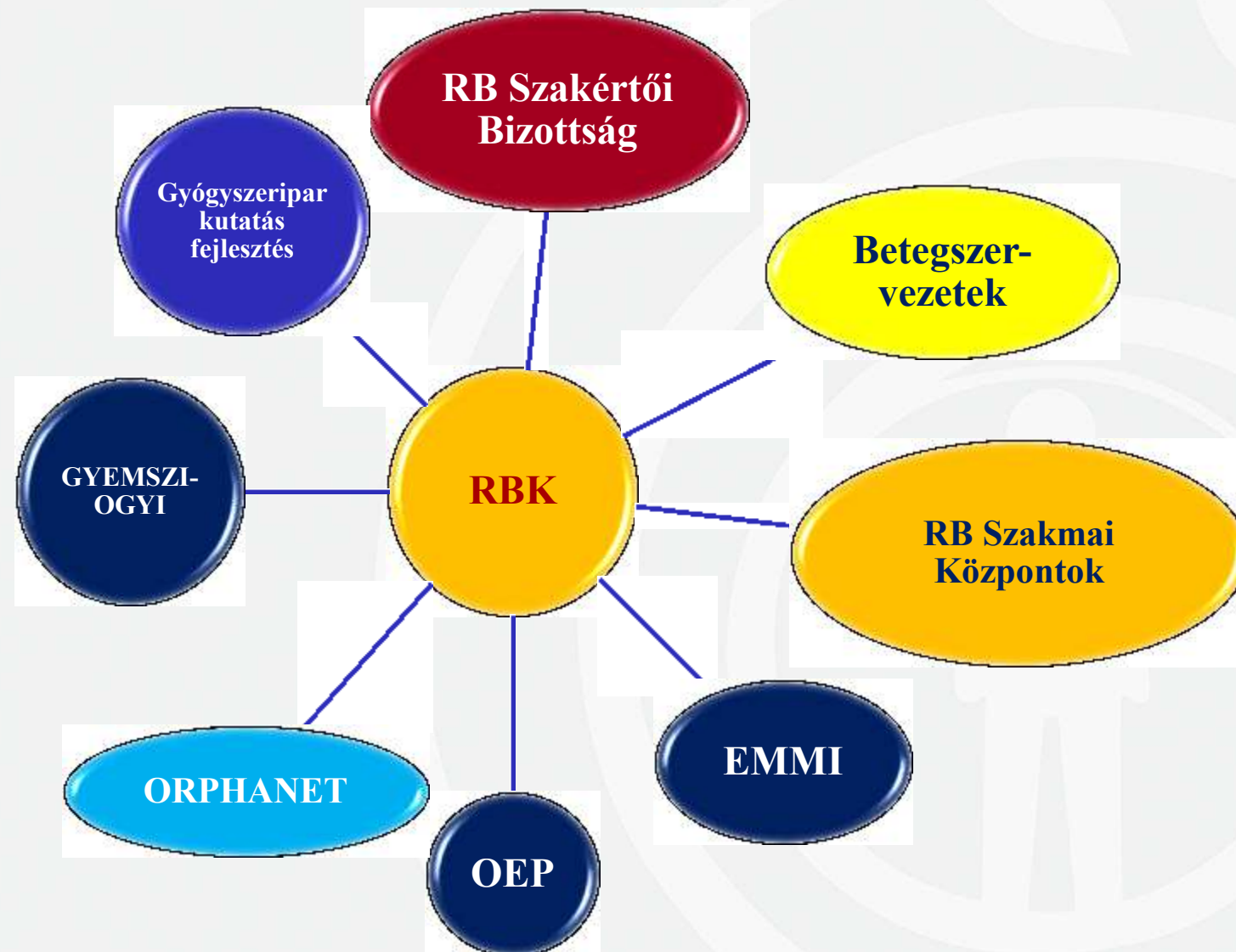


# A Ritka Betegség Központ Küldetése

- Tevékenységével támogatja a szakpolitikai célkitűzések megvalósulását, a ritka betegségek ellátásának megszervezését, a szakmai tapasztalatok, eszközök központosítását, a kórképek jobb megismerését valamint a szociális támogatást célzó feladatok nemzeti szintű megvalósulását.



# A Ritka Betegség Központ koordinációs szerepe



# Az RBK feladatai / 1

- Tevékenységi területén bekapcsolódik a ritka betegségekre vonatkozó szakpolitika kialakításába, információkkal segíti a döntéshozók munkáját.
- Koordinálja a ritka betegségekkel kapcsolatos szakpolitikai döntésekhez szükséges információk összegyűjtését és azok alapján javaslatokat készít az érintett tárcák részére.
- Előre meghatározott EU kritériumoknak megfelelő indikátorok útján nyomon követi a ritka betegségek ellátásának javítását célzó programok és célkitűzések megvalósulását.





## Az RBK feladatai / 2

- Az indikátorok mérése és értékelése céljából megszervezi ritka betegségek adatgyűjtését illetve együttműködik más adatgyűjtést végző szervezetekkel.
- Támogatja a Ritka Betegségek Szakértői Bizottságának munkáját.
- Kialakítja, fenntartja és elérhetővé teszi a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti szakértelem összegyűjtésével foglalkozó rendszereket és adatbázisokat.



## Az RBK feladatai / 3

- Segíti és a szakértői csoportokkal együttműködve kialakítja a Ritka betegségeket ellátó központok és diagnosztikai laboratóriumok EU kritériumoknak megfelelő minősítési rendszerét.
- Részt vesz a Ritka Betegség Ritka betegségeket ellátó központok és diagnosztikai laboratóriumok minőségirányítási rendszerének kialakításában és működtetésében.
- Kezdeményezi és koordinálja a ritka betegségekkel kapcsolatos orvosi kommunikációs protokollok kidolgozását



## Az RBK feladatai / 4

- Nyilvántartást vezet a ritka betegségek szűrési gyakorlatáról valamint a Szakértői Bizottsággal együttműködésben kialakítja az értékelési kritériumokat, valamint kidolgozza az értékelés metodikáját.
- A Ritka Betegségek Szakértői Bizottságával való együttműködésben segíti a betegségekre vonatkozó ellátási protokollok fejlesztését a **betegség specifikus betegút menedzsment** kialakításával.
- Támogatja és összehangolja a **határokon átívelő diagnosztikus és terápiás együttműködést**, kutatást és fejlesztést az EU szakmai erőforrás-potenciáljának maximális kiaknázása érdekében.



# A határokon átnyúló összefogás megvalósítása esszenciális:

...hogy áttörjük a betegek izolációját

....hogy a kutatásfejlesztés felgyorsuljon

...hogy fejlődjünk a szociális és „egészségpolitika területén

...hogy egyesítsük a szakmai tudást és terápiás lehetőségeket

....hogy mindenki a megfelelő időben a megfelelő

információhoz és segítséghez jusson

*A mai nap célkitűzésével összhangban:*

*Száz milliónál több ember él ritka betegséggel érintetten a földön !*

*Bontsuk le a határokat és fogjunk össze az érdekekben !*



Országos  
Egészségfejlesztési  
Intézet

# Az RBK feladatai / 5

- Támogatja és felügyeli a Ritka Betegségekkel kapcsolatos információk elektronikus közzétételét az ORPHNET projekt keretein belül:
  - a tevékenységen keretében biztosítja és felügyeli a magyar adatok és eredmények minőségbiztosított, ellenőrzött közzétételét a magyar nemzeti oldalon,
  - biztosítja a nemzetközi adatok, eredmények fordítást követő elérhetővé tételét,
  - biztosítja nemzetközi programmal való kapcsolattartás útján a nemzetközi adattár elérését.
- Kezdeményezi és koordinációval segíti a ritka betegségekkel kapcsolatos legújabb ismeretek szakmai és laikusoknak szóló különböző szintű oktatását.



# Az RBK feladatai / 6

- Javaslatokkal segíti a ritka betegségek kezeléséhez szükséges gyógyszerekhez, orvostechnikai eszközökhöz való hozzáférés javítását.
- Kezdeményezi és támogatja ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokat különös tekintettel az egészség gazdaságtani kutatásokra az új beavatkozási és terápiás lehetőségek bevezetésével kapcsolatban.
- Kezdeményezi és koordinálja a Magyarországon futó nemzetközi klinikai vizsgálatok\* és nem kereskedelmi célú \*\*vizsgálatok nyilvántartásának létrehozását
- Segítséget nyújt a Ritka betegségeket ellátó központok részére a nem kereskedelmi célú vizsgálatok kezdeményezéséhez.



\*Klinikai vizsgálat: bármely olyan emberen végzett orvostudományi kutatásnak minősülő, egy vagy több vizsgálati helyen végzett vizsgálat, amelynek célja egy vagy több vizsgálati készítmény.

\*\*Nem kereskedelmi vizsgálat az olyan klinikai kutatás, amelyet a gyógyszeripartól független kutatók folytatnak le, a gyógyszeripar részvétele nélkül.

Intézet

## Az RBK feladatai / 7

- Biztosítja a Szakértői Bizottság részére az „árva gyógyszerekkel” kapcsolatos napra kész információk elérhetőségét.
- Segíti a betegek, támogatók és a betegszervezetek hatékony és felelős együttműködési lehetőségeinek megteremtését.
- Kezdeményezi és támogatja azokat a szakmai és civil programokat, amelyek bővítik az ismereteket a ritka betegségekről és a terület társadalmi megítélésének javítását tűzik ki célul.
- Támogatást nyújt a ritka betegségek ellátásával kapcsolatos pályázati lehetőségek felkutatásához



# Kik segítik a célok megvalósulását nemzetközi szinten ?





# Nemzetközi Összefogás (2011-2013)



**EUROPLAN**  
European Project for Rare Diseases National Plans Development  
Coordinated by the Italian National Centre for Rare Diseases  
Italian National Institute of Health  
2012-2015

HOME THE PROJECT PARTNERS EVENTS NATIONAL PLANS ONGOING ACTIVITIES DOCUMENTS MEMBERS AREA CONTACT

**EUROPLAN 2012-2015**  
provides technical and scientific support to Countries in order to develop and implement National Plans and Strategies for Rare Diseases

**News**  
Italian National Plan for Rare Diseases consultation launched. The closing date for responses is Monday 4 February 2013. [\[see the consultation documents\]](#)  
The Czech government adopted on August 28/2012 in its Decree 633 The Czech National Plan for Rare Diseases 2013-2016. [\[see the document in čeština\]](#) [\[see the document in english\]](#)

**EUROPLAN WORKSHOP**  
INCEPTION WORKSHOP ON NATIONAL PLANNING FOR RARE DISEASES  
ROME  
10-11 September 2012

**EUROPLAN 2012-2015**  
a three-year project, embedded in the EUCERD Joint Action as Work Package 4, it is coordinated by the Italian National Institute of Health - Italian National Centre for Rare Diseases. Its main goal is to establish an international and interactive network of stakeholders (mainly policy makers) to speed up the elaboration and the implementation of Rare Diseases National Plans/Strategies, through scientific and technical assistance, Workshops and the active participation of patients Groups (EURORDIS and National Alliances). [\[read more\]](#)

  
Download the EUROPLAN flyer

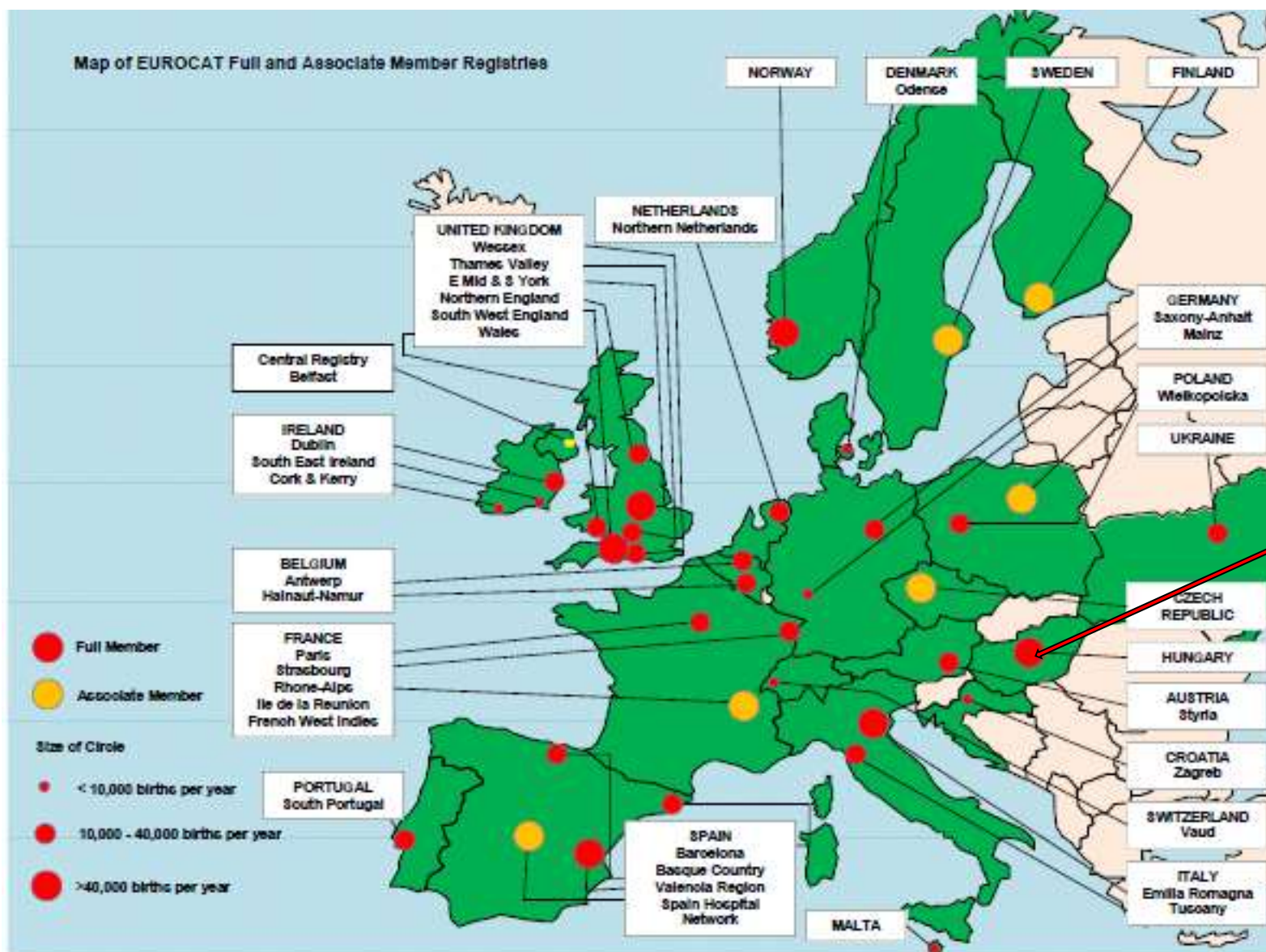
Magyar képviselet az  
EMMI megbízásával

[www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu)

# Nemzetközi Összefogás

## EUROCAT JA - 2011-2013

<http://www.eurocat-network.eu>



Magyarország  
OEFI-VRONY



# Nemzetközi Összefogás

<http://www.eurordis.org/>

561 ritka beteg  
szervezet 51 országban  
30 millió ritka  
betegségben érintett  
hangja

The screenshot shows the EURORDIS website homepage in a browser window. The browser's address bar displays 'www.eurordis.org'. The website header features the EURORDIS logo (a stylized figure in a blue circle) and the text 'EURORDIS Rare Diseases Europe' and 'The Voice of Rare Disease Patients in Europe'. A navigation menu includes links for 'About EURORDIS', 'About Rare Diseases', 'Rare Disease Policy', 'Orphan Drugs & Treatments', 'Living with a Rare Disease', 'Services to Patients', 'Training Resources', and 'News & Events'. Below the navigation, there are several content blocks: a 'Home' section with a 'RARE DISEASE DAY' banner (February 28, 2013) and the text 'When it comes to rare diseases, it's a small world after all!'; a 'Who we are' section stating 'EURORDIS is a non-governmental patient-driven alliance of patient organisations representing 561 rare disease patient organisations in 51 countries covering over 4000 diseases.'; and a 'Rare Disease Day 2013' section. The bottom of the page shows a Windows taskbar with various open applications and the system clock at 15:56 on 2013.02.21.

# Nemzetközi Összefogás

<http://www.eucerd.eu>  
**European Union Committee of  
Experts on Rare Diseases**

Magyar szakmai és  
betegszervezeti képviselő  
**RIROSZ**  
Prof Dr Kosztolányi  
György  
Dr Sándor János



The screenshot shows a web browser window displaying the EUCERD website. The browser's address bar shows 'www.eucerd.eu'. The website header features the EUCERD logo and the text 'European Union Committee of Experts on Rare Diseases' next to the European Union flag. Below the header is a navigation menu with links: Home, About EUCERD, EUCERD Joint Action, Activities, Recommendations, Reports, Press releases, Contact, and Other resources. The main content area includes a paragraph describing the EUCERD's role in aiding the European Commission. Below this is a large banner for 'RARE DISEASE DAY' on '28 FEBRUARY 2013' featuring a crowd of people. To the right of the banner are several news items, including 'New EUCERD Recommendation on European Reference', 'Countdown to Rare Disease Day 2013 - Watch the video!', and 'Summary report of 6th EUCERD meeting not available'. The Windows taskbar at the bottom shows the Start button, several open applications like Microsoft Excel and EUCERD presentations, and the system clock showing 16:02 on 2013.02.21.

# Kik segítik a kitűzött célok megvalósulását hazai szinten ?



- RB Szakértői Bizottság
- A Nemzetközi Szervezetekben hazánkat képviselő szakértők
- Szakértői Központok és a betegeket ellátó minden egészségügyi dolgozó
- Ritka Betegség Szakmai Munkacsoportok
- EMMI
- Betegszervezetek
- Orphanet Tanácsadó testület ( megalakulóban)

Eddigi segítségüket és kitartásukat ezúton is **KÖSZÖNJÜK!**

# Hogy mérjük a közös munka eredményét ?

- Objektíven : előre meghatározott EU indikátorok útján követjük a Nemzeti Tervben / Szakpolitikai Programban kitűzött célok megvalósulását
- Szubjektíven: az érintettek érzékelik az eredményt a diagnózis korai felállításában , a javulást a kezeléshez / eszközökhöz való hozzáférésben és ezzel életminőségük jelentősen javul. A szakemberek érzékelik a támogatást szakmai munkájukhoz a magas színvonalú betegellátáshoz, a kutatásfejlesztéshez és valamint a források elérhetőségéhez.



# Együttműködési szerződések

- GYEMSZI-OGYI Farmakovigilancia  
Osztály:adatcsere + tud.
- Nemzeti Rehabilitációs és Szociális Hivatal:  
kommunikációs és oktatás
- Országos Betegjogi, Ellátottjogi,  
Gyermejjogi és Dokumentációs Központ:  
RB jogait érintő információátadás

# Együttműködési szerződések II.

- Ritka és Veszélyes Rendellenességgel élők Orsz. Szöv. (RIROSZ): ügykezelési és kommunikációs
- Karitatív szervezetek: Máltai Szeretetszolg. Karitász
- Bátor Tábor: krónikus beteg gyerekek élményterápiás központja – szerz. ?



# „Ritka szépség” művészeti alkotások gyűjteménye

- Üveg vitrinben cserélhető gyűjtemény  
(OEFI „T” ép. III. em.)
- Bárczi Gusztáv Speciális Iskola diákjai  
Kapcsolattartó: Cri Du Chat Baráti Társaság
- Terv: Arculat - RBK logo

# Nemzeti Terv

- Döntéshozókkal egyeztetés
- Kompetenciák kijelölése: szerepeljen írott formában a Nemzeti Tervben
- Orphanet működtetésének hosszú távú forrás biztosítása

# Összeállította

Dr. Béres Judit PhD

humánngenetikus

OEFI RBK és VRONY munkatárs

Ritka Betegségek Szakértői Bizottságának tagja (2009-től)

EUROCAT Joint Action 2011-2013 hazai vezetője

Dr. Lengyel Zsuzsanna

OEFI-RBK osztályvezető

(2013. 01.01. 2013-07.31.)

**CSAK AZ ÖSSZES SZEREPLŐVEL EGYÜTT SIKERÜLHET**



**Köszönöm a megtisztelő figyelmüket!**



Országos  
Egészségfejlesztési  
Intézet

---

**E-mail cím:**

**OEFI honlapja: <http://www.oefi.hu>**