



EURORDIS

European Organisation for Rare Diseases

fordította: Tóth Attila az MWSzT felkérésére

2005 november

“Ritka betegségek: a kezelés fontosságának felismerése”



© Joachim Rode

EURORDIS – Plateforme Maladies Rares – 102 rue Didot – 75014 Paris – France

Tel + 33 1 56 53 52 10 – Fax + 33 1 56 53 52 15 – www.eurordis.org

© Joachim Rode

Tartalom

Mi számít ritka betegségnek?

1 A BETEGSÉG FOGALMA.....	3
2 A RITKASÁG FOGALMA	3
2.1. Ritkasági adatok.....	3
2.2. A ritkaság paradox volta.....	4
3 A RITKA BETEGSÉGEK ELTÉRŐ ÉS ÖSSZETETT JELLEMZŐI.....	4
4 AMI A RITKA BETEGSÉGEKBEN KÖZÖS	5
5 NÉHÁNY HASONLÓ FOGALOM ÖSSZEHASONLÍTÁSA: RITKA BETEGSÉGEK, ELHANYAGOLT BETEGSÉGEK, GAZDÁTLAN BETEGSÉGEK, RITKA GYÓGYSZEREK.....	5
5.1. Ritka betegségek.....	6
5.2. Elhanyagolt betegségek	6
5.3. Gazdátlan betegségek	6
5.4. Ritka gyógyszerek.....	6

Élet egy ritka betegséggel: közös nehézségek – eltérő sajátosságok

Küzdelem az elfogadásért

1 A RITKA BETEGSÉGEK LÉTEZÉSE.....	10
2 A KÖZFIGYELEM FELKELTÉSÉNEK FONTOSSÁGA ÉS IGÉNY A MEGFELELŐ POLITIKÁRA..	11
3 IGÉNY A JÓ EGÉSZSÉGÜGYI RENDSZEREKRE ÉS SZAKMAI GONDOSKODÁSRA.....	12

Elszigetelés helyett bátorítás

Végkövetkeztetés

Mi számít ritka betegségnek?

1 A betegség fogalma

Egy betegség általános meghatározása a következő: a betegség az egészség károsodása vagy a szervezet nem megfelelő működése. Egy testrész, szerv, vagy rendszer kóros állapota, melynek számos oka lehet – pld. fertőzés, genetikai hiba, vagy környezeti stressz – és a jelek vagy tünetek rendkívül sok csoportja jellemzi.

Egy páciens magáról azt mondja, hogy rendellenességben vagy betegségben szenved. Ebben a dokumentumban a „betegség” szót használjuk.

2 A ritkaság fogalma

2.1. Ritkasági adatok

„A ritka betegség az amely a lakosság körében ritkán vagy szórványosan fordul elő.” Egy betegség akkor tekinthető ritkának, ha a teljes lakosság csak egy korlátozott számú egyedénél jelentkezik. Európában ez a szám **2.000 lakos esetében 1-nél kisebb**. (Európai Bizottsági - EC Szabályzat az un. „árva” gyógyászati termékekről). Ez a szám úgy is kifejezhető, mint 500, ritka betegségben szenvedő ember 1 millió polgár között. Noha az 1 a 2.000-ből kevésnek tűnhet, ez az adat 459 millió embernél már nem kevesebb, mint 230.000-et jelent. Fontos megjegyezni azt, hogy a ritka betegségben szenvedő páciensek száma betegségenként jelentősen eltérő, és a statisztikában szereplő legtöbb páciensnek még ritkább betegsége van, amely 100.000 főből csak egyet vagy még annyit sem ér utol. A legtöbb ritka betegség mindössze pár ezer, száz, vagy csak tucat embernél jelentkezik. Ezek a „nagyon ritka betegségek” a pácienseket és családjaikat különösen elszigeteltté és sebezhetővé teszik. Érdemes megjegyezni, hogy a legtöbb rák, a gyermekrákok mindegyikével együtt, ritka betegség.

Az egyes ritka betegségek ritkasága ellenére mindig meglepő a közvélemény számára annak megismerése, hogy egy általánosan elfogadott felmérés szerint az Európai Unió 25 tagállamában körülbelül 30 millióan szenvednek ritka betegségben, ami azt jelenti, hogy a teljes uniós lakosság 6-8 %-a ritka betegség áldozata. Ez a szám annyi, mint Hollandia, Belgium és Luxemburg lakossága együtt.

Idézet a WHO egy 2004 októberi egészségügyi jelentéséből, amely a gazdátlan betegségekkel foglalkozik: “Sajnos a rendelkezésre álló epidemiológiai adatok a legtöbb ritka betegség esetében nem megfelelők ahhoz, hogy megbízható adatokkal lehessen szolgálni az adott ritka betegségben szenvedők számáról. Az ilyen embereket nem tartják nyilván adatbankokban. A legtöbb ritka betegséget az “egyéb endokrin vagy anyagcsere-rendellenesség” kategóriába sorolják, aminek eredményeképpen néhány kivételtől eltekintve a ritka betegségben szenvedőket nehéz megbízhatóan regisztrálni országos vagy nemzetközi szinten.” A ritka rákok esetében sok nyilvántartás nem közöl olyan adatokat, melyek a ritka rákok adatait típusokra bontják le, noha ez az információ rendelkezésre állna a sebészeti beavatkozással eltávolított szövetek patológiai vizsgálatával.

Érdeemes megjegyezni, hogy statisztikai szempontból mindegyikünk 6-8 genetikai rendellenesség hordozója lehet, melyek nem mindig ugyan, de rendszerint lappangó jellegűek (un. recesszív öröklődésment) az átörökítésük során. Ezek a rendellenességek általában nem járnak következményekkel, de ha két, ugyanazokat a genetikai rendellenességeket hordozó embernek gyereke születik, akkor a gyermeknél már jelentkezhetnek a hatások.

2.2. A ritkaság paradox volta

A fenti adatok azt jelentik, hogy noha “a betegségek ritkák, a ritka betegségben szenvedők már sokan vannak”. Ennek következtében **“ritka betegségben szenvedni nem rendkívüli”**

Az sem rendkívüli, ha valaki „kapcsolatba kerül” egy ritka betegséggel, mivel ez valamilyen módon **a páciens egész családjára kihat**: ebben az értelemben ritka az a család, ahol senki nem kerül kapcsolatba, vagy ahol az ősök között senki nem volt kapcsolatban ritka (vagy „ismeretlen”, esetleg „megmagyarázhatatlan”, „furcsa”) betegséggel.

Egy anyától hallottuk:

„Hat éves korában Samuelnél egy ritka anyagcsere-betegséget állapítottak meg. Majdnem három évvel Samuel halála után még mindig egy olyan család vagyunk, amelyik együtt él egy ritka betegséggel: rájöttem, hogy a nálam jelentkező tünetek ahhoz kapcsolódnak, én magam is hordozom a betegséget. A házasságom megromlott a gyermek elvesztése által kiváltott stressz miatt és a lányom sem tudott vizsgázni az iskolában, mivel meghalt a testvére, az édesapja pedig elhagyja őt.”

3. A ritka betegségek eltérő és összetett jellemzői

Orvosi szempontból a ritka betegségeket a rendellenességek és tünetek nagy száma és eltérősége jellemzi. A tünetek nem csak betegségenként változnak, de ugyanazon betegségen belül is. Sok rendellenesség esetében ugyanannak a betegségnek az altípusai nagyon eltérők lehetnek. A becslések szerint **ma 5.000 és 7.000 közötti a ritka betegségek száma**. Ezek a pácienseket testi és mentális adottságaikat, vagy viselkedésüket és érzékelő képességeiket tekintve befolyásolják. Egy adott személynél több fogyatékoság is kialakulhat, az ilyen ember a halmozottan fogyatékos.

A ritka betegségek a súlyosságukat tekintve is erősen eltérőek, azonban az ilyen betegségben szenvedők várható élettartama általában jelentősen csökken. A várható élettartamra gyakorolt hatás betegségenként nagyon különböző; néhány a születésnél okoz halált, több különböző zavarokkal jár, vagy az életet veszélyezteti, míg mások az élet során végig elviselhetőek, ha kellő időben felismerik, és megfelelő módon kezelik őket.

A ritka betegségek 80 %-át genetikai okokra vezetik vissza, ahol egy vagy több génnél vagy kromoszómánál van rendellenesség. Ezek örökölhettek, esetleg génmutációk vagy a kromoszómák rendellenessége miatt alakulnak ki. **A születések 3-4 %-át befolyásolják**. Más ritka betegségeket (bakteriális vagy vírusos) fertőzések okoznak, esetleg degeneratív, burjánzó, vagy fejlődési rendellenességet kiváltó okokat (vegyi anyagok, sugárzás, stb.) kell keresni náluk. Néhány ritka betegség kialakulásánál együtt jelentkeznek a genetikai és a környezetbeli tényezők. A legtöbbször azonban még mindig nem ismerjük a kóroktani mechanizmust, megfelelő kórleltani kutatások hiányában.

Az is nagyon eltérő, hogy **az első tünetek milyen életkorban jelentkeznek**. Számos ritka betegség tünete már a születésnél vagy gyermekkorban megnyilvánulnak. Ilyenek lehetnek a gyerekkori spinalis izomsorvadás, a Recklinghausen-betegség (neurofibromatózis), az elégtelen csontfejlődés, a Rett-szindróma és a legtöbb anyagcsere-betegség, mint például a Hurler-, Hunter-, Sanfilippo-betegségek, a II-es típusú mucopoliszacharidózis, Krabbe-betegségek, a kondrodiszplázia. Néhány esetben, mint például a Recklinghausen-betegségnél, az első tünetek már a gyerekkorban észlelhetők, de ez nem zárja ki, hogy az élet későbbi szakaszában sokkal súlyosabb tünetek jelenjenek meg. Más ritka betegségek, mint például a Huntington-betegség, a gerincvelői, kisagyi mozgáskoordinációs zavarok (ataxia), a Charcot-Marie-Tooth-betegség, az izomsorvadásos meszesedés, a Kaposi-szarkóma és a pajzsmirigyrák, a felnőttkorban jelentkeznek. Noha sok betegség gyerekkori tünetekkel jár, ezek a szimptómák évekig nem utalnak egy adott ritka betegség jelenlétére.

Arra is rá kell mutatni, hogy **viszonylag gyakori állapotok is takarhatnak rejtőző ritka betegségeket**, autismus (Rett-szindróma, II-es típusú Usher-szindróma, Sotos-féle agyi megnagyobbodás, Fragilis X, Angelman, a felnőttkori Fölling-betegség, Sanfilippo-betegség, stb. esetén), vagy az epilepszia (Shokeir-szindróma, Feigenbaum Bergeron Richardson-szindróma, Kohlschuter Tonz-szindróma, Dravet-szindróma előfordulásakor). A régebben klinikaiként leírt számos állapot esetében – mint például a szellemi elégtelenség, a szélütés, autismus vagy elmebetegség – genetikai okok gyaníthatók, vagy ezeket már le is írták. Egy ritka betegséget valójában nagyon sok más, téves diagnózishoz vezető körülmény eltakarhat.

4. Ami a ritka betegségekben közös

A nagyszámú különbözőség ellenére a ritka betegségeknek közös elemeik is vannak. Ezekben a fő jellemzők a következők:

- A ritka betegségek súlyosak vagy nagyon súlyosak, krónikusak, gyakran elfajulással járók, és sokszor az életet is veszélyeztetik;
- A ritka betegségek 50 %-a már gyerekkorban megkezdődik;
- Képességek elvesztése: a ritka betegségben szenvedő páciens életének minősége gyakran romlik az önállóság hiánya vagy elvesztése miatt;
- A lelki teher miatt nagyon fájdalmas: a ritka betegségben szenvedő betegek és családtagjaik szenvedését nagyban fokozza a lelki elkeseredettség, a remény hiánya, és hogy nem meríthetnek erőt a mindennapi életből;
- A betegségek gyógyíthatatlanok, általában nincs hatékony kezelés. Néhány esetben a tünetek orvosolhatók az élet minőségének javítására és a várható élettartam fokozása érdekében;
- A ritka betegségekkel nagyon nehéz együtt élni: ennek kezelése súlyos probléma a családok számára.

5. Néhány hasonló fogalom összehasonlítása: ritka betegségek, elhanyagolt betegségek, gazdátlan betegségek, „árva”gyógyszerek

Gyakran lehet olvasni olyan dokumentumokat és kiadványokat, amelyekben a ritka betegségek, az elhanyagolt betegségek, a gazdátlan betegségek és árva gyógyszerek fogalma nem kellően tisztázott, vagy a fogalmakat egymással felcserélhetőként kezelik. Ez a helyzet zavarokat és

bizonytalanságot okozott azzal kapcsolatban, mire is utalnak valójában ezek a fogalmak, és/vagy mit is takarnak voltaképpen.

5.1 Ritka betegségek

Először is, a ritka betegségeket az alacsony előfordulási arányuk (kisebb, mint 1/2.000) és a heterogenitásuk jellemzi. A világ bármely részén előfordulhatnak felnőttek és gyerekek esetén is. Mivel a ritka betegségekben szenvedő páciensek kisebbségben vannak, a közfigyelem nem irányul rájuk; ezek a betegségek nem jelentenek prioritást élvező szempontokat a közegészségügyben, és csak kevés kutatás foglalkozik velük. Ezeknél a betegségekénél a piac annyira szűk, hogy a gyógyszeripar vonakodik pénzt fektetni az ilyen betegségek kezelésére szolgáló kutatásokba. Ennek megfelelően gazdasági szabályozásra van szükség, olyan nemzeti ösztönzőkre, mint amilyen például az EU Orphan Drug Regulation (árva gyógyszerek szabályzata) kínál.

5.2 Elhanyagolt betegségek

Az elhanyagolt betegségek olyan gyakori, fertőző betegségek, amelyek főként a fejlődő országokban élőköt támadják meg. Mivel az iparosított országok egészségpolitikájában nem élveznek elsőlegességet, ezekkel a betegségekkel kapcsolatban csak kevés kutatást végeznek, kevés gyógyszert fejlesztenek ki. A gyógyszeripar „elhanyagolja” őket, mivel a piac nem ígér kellő profitot. Ezen a téren gazdasági szabályozásra és alternatív megközelítési formákra van szükség annak érdekében, hogy ösztönzést adjunk a kutatások és a gyógyszeripar számára az olyan betegségekkel szembeni harchoz, melyek a fejlődő országokban jellemzőek.

5.3 Gazdátlan betegségek

A gazdátlan betegségek között mind az elhanyagolt, mind a ritka fajták megtalálhatók. „Gazdátlanok” a kutatás és a piac szempontjából, és az egészségpolitika sem érzi őket sajátjának.

5.4 Ritka gyógyszerek

Az árva gyógyszerek olyan gyógyászati készítmények, melyek ritka betegségek felismerésére, megelőzésére vagy kezelésére szolgálnak. Ezek is a „gazdátlan” kategóriába tartoznak, mivel rendes piaci körülmények között nem éri meg a gyógyszeripar számára, hogy csak kevés ember igényeit kielégítő termékeket fejlesszenek ki és vigyenek piacra. Ez a piac pénzügyi szempontból nem lenne életképes egy licenctulajdonos gyártó számára. A gyógyszergyárak számára egy árva gyógyszer piacra vitelét nem fedezné az eladásból várható haszon. Ennek hatására a kormányok és a ritka betegségben szenvedő páciensek már többször jelezték, hogy gazdasági ösztönzőkre van szükség annak érdekében, hogy a gyógyszergyárak kifejlesszék, és piacra vigyék a ritka betegségekben szenvedők gyógyításához szükséges „gazdátlan” gyógyszereket

Élet egy ritka betegséggel: közös nehézségek – eltérő sajátosságok

A betegségek sokféleségén túlmenően az ilyenben szenvedő páciensek és családtagjaik a nehézségeknek ugyanazokkal az átfogó problémáival kerülnek szembe, amelyek a betegségek ritkaságából erednek. Ezek:

- **Nem lehet megfelelő diagnózist kapni:** az első tünetek megjelenése és a megfelelő diagnózis megszerzése közötti idő elfogadhatatlanul hosszú és nagyon veszélyes késlekedéssel jár, éppúgy, ahogy a hibás diagnózis nem megfelelő kezelést eredményez: ez a diagnózis előtti útvesztő;
- **Az információ hiánya:** magáról a betegségről és arról, hogy honnan lehet segítséget kapni, beleértve a megfelelő szakorvoshoz történő irányítás hiányát;
- **A tudományos ismeret hiánya:** ennek hatására nehéz megtervezni a kezelést, meghatározni annak stratégiáját, és a kezeléshez szükséges kellékekből – gyógyszerekből és gyógyászati eszközökből – is kevés van;
- **Társadalmi következmények:** a ritka betegség az élet minden területére kihat, legyen az a tanulás, a jövőbeni munka megválasztása, szabadidő barátokkal, vagy aktív élet. Megbélyegzettséghez vezethet, a társadalmi közösségből való kizáráshoz, hátrányos megkülönböztetéshez a biztosítóknál (egészségbiztosítás, utazás, jelzalog), és gyakran a szakmai lehetőségeket is korlátozza (ha egyáltalán van ilyen);
- **A megfelelő egészségügyi ellátás hiánya:** nincsen olyan, ami a ritka betegségben szenvedők esetében szükséges különböző területeket (fizioterápia, táplálkozás-tudomány, pszichológia, stb.) egyesíti. A betegek évekig élhetnek bizonytalanságban megfelelő orvosi figyelem, vagy bármi rehabilitáció nélkül; kirekesztettek az egészségügyi ellátó rendszerből, még a diagnózis felállítása után is;
- **A kevés létező gyógyszer és kezelés magas ára:** a betegség által jelentett újabb költségek, mind az emberi, mind a technikai segítséget illetően, valamint a szociális segélyek és térítések hiánya nagyon megrendíti az érintett család anyagi helyzetét. Ennek következtében drámaian megnő a megfelelő ellátáshoz jutás hiánya a ritka betegségben szenvedők esetén.
- **Igazságtalanságok a gondoskodásban:** az új kezelések gyakran nem egyformán állnak a páciensek rendelkezésére az Európai Unióban, mivel sokáig tart az árak és/vagy a térítés meghatározása, a kezelő orvosoknak nincs tapasztalatuk (nem elég orvost vonnak be a ritka betegségek klinikai vizsgálatába) és nincsenek egybehangzó javaslatok a kezelést illetően.

A páciensek és családtagjaik számára az első nehézség a diagnózis megszerzése: gyakran szinte reménytelen küzdelem. Ezt a küzdelmet egy kialakuló vagy elfajulást okozó (degeneratív) ritka betegség minden új stádiumában meg kell ismételni. Mivel kevésbé ismertek, ez gyakran veszélyezteti a páciensek életét, és rendkívül sok veszteséget is jelent: értelmetlen késlekedések, többszöri orvosi konzultációk, vagy olyan gyógyszereknek és kezeléseknak a felírása, amelyek hatástalanok, vagy kifejezetten ártalmasak. Mivel a legtöbb ritka betegségről csak nagyon keveset lehet tudni, rendszerint későn lehet megszerezni a pontos diagnózist, amikor a páciens

már – hónapokon vagy akár éveken keresztül – egy másik, gyakoribb betegséggel kezelték. Gyakran csak a tünetek egy részét ismerik fel és kezelik.

Az Eurodis egyik felmérése (EurordisCare2)¹, amelyik a ritka betegségek késedelmes felismerésére irányult, azt mutatta, ki, hogy az Ehlers Danlos szindróma esetén 4 páciensből 1 több mint harminc évet várt a megfelelő diagnózisra.

A felmérésbe bevont páciensek 40 %-a téves diagnózist kapott, mielőtt a megfelelőt sikerült felállítani. Ezek közül:

- **6-ből 1 esetében a téves diagnózis alapján végeztek sebészeti beavatkozást;**
- **10-ből 1 a téves diagnózis alapján kapott pszichológiai kezelést.**

A késedelmes diagnózis következményei tragikusak:

- Újabb gyerekek születnek ugyanazzal a betegséggel;
- A családtagok nem megfelelő viselkedése, elégtelen támogatása;
- A páciens egészségi állapota szellemi, lelki és testi szempontból is romlik, ami akár halálhoz is vezethet;
- Az egészségügyi rendszerbe vetett bizalom elvesztése.

Megfelelő diagnózis híján az sürgősségi osztályok nincsenek abban a helyzetben, hogy a legjobb kezelésben részesíthessék a pácienseket, pld. migrénként kezeltek egy fejfájást a neurológiai osztályon, pedig a fájdalom oka agydaganat volt. Amikor gyerekekről van szó, diagnózis nélkül a család tagjai különösen hibásnak érzik magukat, mivel a gyermek „furcsán viselkedik” és nem fejlődik rendesen mentális és pszichomotorikus szempontból. Egy rendellenes táplálkozási viselkedésért, ami gyakran kíséri a ritka betegségeket, gyakran az anyát teszik felelőssé, és ez büntudatot vált ki az anyában, a bizonytalanság érzését. A meg nem értés, depresszió, elszigeteltség és aggodás beépül a mindennapi életbe azoknál a szülőknél, akik gyermeke ritka betegségben szenved. Ez kiváltképpen a megfelelő diagnózis felállítása előtt jellemző.

Mindegy, hogy gyerekekről vagy felnőtről van szó, a ritka betegségben szenvedő egész családjára kihat a szeretett rokon betegsége, és a család elszigetelődik: lelkileg, társadalmi szempontból, kulturálisan és gazdasági téren egyaránt sebezhetőek lesznek. Sok esetben a ritka betegséggel születő gyermek a szülők válását okozza.

Egy másik kritikus pillanat a ritka betegségben szenvedő páciensek számára a diagnózis megismerése: az utolsó tíz év során elért fejlődés ellenére a ritka betegségeket feltáró diagnosztikákat gyakran rosszul ismertetik a szülőkkel, még a fejlettebb országokban is (nincs ún. „megmondási protokoll”). A betegek és családtagjaik panaszkodnak az érzéketlen és kellő tájékoztatást mellőző módra, ahogy közlik velük a tényeket. Ez a probléma gyakori azoknál az egészségügyi dolgozóknál, akiket nem képeznek ki arra, hogyan kell megfelelő formában közölni a betegekkel, mi a bajuk.

A betegek legalább 50 %-a sérelmezte **a diagnózis közlésének elfogadhatatlan módját**. Annak érdekében, hogy ne kelljen szemtől szemben megmondaniuk az igazságot, az orvosok a lesújtó körmeghatározást gyakran telefonon vagy írásban közlik – magyarázattal vagy anélkül –, vagy esetleg a kórház folyosóján állva. Ha a szakembereket kiképeznék a tények feltárásának megfelelő módjára, akkor el lehetne kerülni a már így is szorongó betegeknek és családtagjainak

¹ További információ az EurordisCare 2 felmérésről a következő web-oldalakon: <http://www.eurordis.org> és <http://www.rare-luxembourg2005.org>

ezt az újabb és szükségtelen fájdalmát. Az egészségügyi dolgozók képzésénél nagyon fontos oktatási elem még az is, hogyan lehet „finoman közölni” a rossz híreket.

Egy apától hallottuk:

„Amikor visszamentem a kórházba az egyéves gyermekemért, akin több órán át tartó vizsgálatokat végeztek, izgatottan megkérdeztem az egyik orvost, mi baja a kisbabámnak. Az orvos szinte rám sem pillantott, csak futtában vetette oda: - Az ön helyében már hagynám a csudába ezt a gyereket, és gondoskodnék egy másíkról.”

Akármilyen is a diagnózis közlésének módja, egy ritka betegség megjelenése mindig azt jelenti, hogy **az élet felborul**. Annak érdekében, hogy az ilyen páciens és a családtagjaik könnyebben szembe tudjanak nézni a rájuk váró megpróbáltatásokkal, nagy szükség van a **lelki támogatásra**. Minden szülő tudja, mennyi izgalommal és reménnyel jár, ha gyermekünk van. Az azonban már elmagyarázhatatlan, mit jelent egy ritka betegség kimutatása nálunk vagy a gyermekünknel.

Szülők mondták:

„Minden szülő aggódik gyermeke jövőjéért. Ha a gyermek szemmel láthatóan és többszörösen fogyatékos, akkor ezek az aggodalmak nagyon mások, és hatalmas méreteket öltenek. A jövő olyan elszomorító, hogy a családok gyakran csak az adott napnak élnek, mivel a jövőre gondolni túlságosan fájdalmas.”

Egy visszaemlékezés:

Amikor Jake-nél kimutatták a májnak ezt a komoly, és az életet veszélyeztető anyagcsere-betegségét, a jövővel kapcsolatos reményeink és álmunk mind szertefoszlottak. Amikor megszületik az első fiunk, arról álmodunk, hogy híres sportoló lesz vagy talán orvos. Ezeket az álmokat újak váltották fel, hogy esetleg haza tudjuk őt vinni a kórházból és elég sokáig él ahhoz, hogy ki tudja mondani, „apa” és „anya”.

Természetesen a jelenleg rendelkezésre álló ismeretek szintje erősen eltérő a „ritka” és „nagyon ritka” betegségek esetén. Az, hogy mennyit tudunk egy ritka betegségről, befolyásolja a felismeréshez szükséges időt és az igénybe vehető egészségügyi és szociális szolgáltatások minőségét is. Annak megítélése, hogy a páciensek miképp vélekednek a jövőjükéről, jobban kapcsolódik a kapott egészségügyi gondoskodás minőségéhez, mint a betegség vagy a betegséghez kapcsolódó fogyatékoságok súlyosságának mértékéhez. Mivel az egészségügyi szakemberek ismerete korlátozott, az általános gyógyászati ellátás minősége általában egyáltalán nem megfelelő. A hatékony kezelés hiánya visszavezethető oda, hogy nagyon kevés kutatást végeznek, és gazdasági ösztönzők nélkül nem éri meg csak kevés ember számára kifejleszteni orvosságokat. Azt azonban ki kell emelni, hogy több ritka betegség generációkon át öröklődik, és így az ellenük folytatott harcra költött pénz később nagyon jó befektetésnek bizonyulhat.

Küzdelem az elfogadásért

1. A ritka betegségek létezése realitás

Alapvetően fontos annak a felismerése, hogy a ritka betegségek bármikor bármely családban előfordulhatnak. Ez nem „valami olyan borzalom, ami csak másokkal történhet meg”. Ez egy szörnyű valóság, és bárkivel megtörténhet szüléskor vagy az élet további szakaszában.

Valójában a „ritka betegség” megjelölés csak a ritkaság fogalmára mutat rá a közel 7000, az életet veszélyeztető és megnehezítő állapot komplex és összetett kavalkádjából. A pusztán csak a ritkaságot kiemelő megnevezés azonnal egy **megnyugtató távolságra** viszi azokat „a szerencsétleneket, akikkel valami borzalmas történt”, a polgárok döntő többségétől, akik az előfordulási esetek alacsony százaléka miatt védettnek érzik magukat. Ha ezeket a betegségeket hivatalosan úgy hívnánk, hogy „borzalmas betegségek, melyek lassan megölik a gyermekét – vagy **Önt, miközben egyedül marad**”, ami inkább tükrözi a valóságot, a közvélemény is jobban odafigyelne a közvetlenül érintett mintegy 30 millió emberre.

Szerencsére, és főleg a páciensek, és az öngondoskodó szervezetek fáradhatatlan munkájának köszönhetően a helyzet lassan változik. Egész mostanáig a közegészségügyi hatóságok és döntéshozók egyáltalán nem foglalkoztak a ritka betegségekkel. Napjainkban, noha az ismert ritka betegségek száma még mindig nagyon kicsi, **a közfigyelem bizonyos élnkülését tapasztalhatjuk**, minek eredményeképpen a hatóságok is tesznek intézkedéseket. Amennyiben van egyszerű és hatékony megelőző kezelés egy ritka betegségre, ilyen esetben még szűréseket is végeznek az egészségpolitika részeként. Ez azonban nem elegendő, és a hatóságoknak fel kellene ismerniük, hogy a ritka betegségekkel kiemelten kellene foglalkozni, és hatékonyan támogatni kell az ilyen pácienseket és családtagjaikat. Tudjuk jól, a legtöbb ilyen betegség érzékszervi, mozgási, szellemi és testi károsodásokkal is jár. Ezeket a nehézségeket hatékonyan lehet csökkenteni a **megfelelő közösségi eljárás mód** megvalósításával.

Ahogy a gazdátlan betegségekről szóló WHO jelentésben (Elsődleges fontosságú gyógyszerek Európa és a világ számára) is megfogalmazták, „annak ellenére, hogy az elmúlt évtizedekben a lakosság veszélyérzete és a közfigyelem lényegesen nőtt a ritka betegségekkel kapcsolatban, még mindig sok a hiányosság az ilyen betegségek kezelésének fejlődését illetően. A politikai döntéshozóknak fel kell ismerniük, hogy az Európai Unóban körülbelül 30 millió ember számára a ritka betegség **kritikus egészségügyi kérdés**.

A ritka betegségek **társadalmi vetületeiről és kihatásairól** sem szabad elfeledkezni: helyi alapon kell megszervezni a területi és pénzügyi szolgáltatásokat a családok és páciensek támogatására – ilyenek a nappali gondozás, pihenőközpontok, sürgősségi szolgálatok, szociális és rehabilitációs központok, nyári táborok, oktatási szolgáltatások és szakképzés. Amikor egy ritka betegségben szenvedő páciens gondozója vagy szülője eltűnik, ez olyan problémát jelent (a „mi lesz utánunk” probléma), amit nem csak meg kell oldani, de az országos és európai döntéshozók figyelmét is fel kell hívni rá. Értékelni kell a téren eddig szerzett tapasztalatokat, megfelelő szervezési és irányítási modelleket kell megalkotni. Ki kell emelni, hogy a szociális szolgáltatásokkal kapcsolatos kihívások és problémák a ritka betegségben szenvedő pácienseket egész életük során

végigkísérik, és olyan fontosakká válnak, hogy mellettük a gyógyászati és egészségügyi elemek másodlagossá válnak.

2. A közfigyelem felkeltésének fontossága és igény a megfelelő eljárás módokra

Ma már jobban értjük annak okait, hogy miért nem foglalkoztak ilyen sokáig a ritka betegségekkel. Az egyértelmű, hogy nem lehet mindegyikre országos egészségpolitikát kidolgozni, azonban egy átfogó – nem elaprózott és részekre bontott – megközelítés jó megoldásokat eredményezhet. **A ritka betegségek átfogó megközelítése révén egy adott ritka betegségben szenvedő páciens elkerülheti a kirekesztettséget.** A megfelelő egészségügyi politika számos területen – tudományos és gyógyászati kutatások, iparpolitika, gyógyszerészeti kutatás és fejlesztés, az érintett felek tájékoztatása és képzése, szociális gondoskodás és segélyek, kórházi és otthoni kezelés – kialakítható. A klinikai kutatások támogatása érdekében a klinikai kísérletekhez biztosított anyagi erőforrásokat országos vagy európai intézkedésekkel kellene előteremteni. Az egészségügyi szakemberek és döntéshozók nincsenek abban a helyzetben, hogy a hagyományosan alkalmazott megoldásokat és fontossági besorolásokat használják ebben az esetben is. Ezek nem érvényesek a ritka betegségekre, és etikai szempontból sem lennének helyesek.

A tudományos kutatás területén hihetetlenül nagy igény van a **jobb nemzetközi együttműködésre**. A jelenlegi kutatások még mindig elaprózottak, az egyes kutatólaboratóriumokban végzett tevékenységek között kevés a koordináció. A ritka betegségek esetében az anyagi erőforrások meglehetősen korlátozottak és a betegek száma alacsony, így a koordináció hiánya különösen nagymértékben gátolja a ritka betegségekről meglévő tudásanyag bővülését. Egy ilyen helyzetben a szükségtelenül duplán végzett kutatások kérdése fontos erkölcsi aggályokat vet fel.

Az ilyen betegségekről sem tudományos, sem gyógyászati ismeret nincs elegendő. Miközben a tudományos publikációk száma folyamatosan emelkedik – különösen az új szindrómákat leíróké –, 1000-nél is kevesebb betegség részesül a tudományos ismeretek előnyeiből, és ezek is a „leggyakoribbak”. A **tudományos ismeretek megszerzése és terjesztése** a legfontosabb alap a betegségek azonosításához, és ami nagyon fontos, az új diagnosztikai és kezelési eljárások kidolgozásához is.

A történelem azt mutatja, hogy az évszázadok során összegyűjtött általános orvosi ismeretek jelentős része a ritka betegségek kutatásával kezdődött. Egy ritka betegség modellje segítette a gyakoribb betegségek jobb megértésében. Ugyanilyen módon új gyógyászati technikákat is ki lehetett dolgozni. Például a génterápia kutatását olyan ritka betegségeken végzik, mint például a X kromoszómához kapcsolt súlyos kombinált immunhiány, a cisztikus fibrosis, a Gaucher-kór és a vérzékenység.

Mivel az orvosok, kutató tudósok és politikusok figyelme könnyen átsiklik felettük, csak azok a ritka betegségek részesülhetnek a széles körben végzett kutatások eredményeiből és/vagy a gyógyászatra fordított pénzből, amelyek kiváltották a közfigyelmet. Az ilyen figyelemfelkeltést leginkább betegek csoportjai és szervezetei végezték, és ezekben az esetekben a betegség kezelésénél is haladást sikerült elérni. A tudás alapját a páciensek, a családtagjaik és az egészségügyi dolgozók – orvosok, tudósok és gondozók – együtt teremtik meg.

A svéd Agrenska Központból páciensek és családtagjaik vettek részt egy „Családi program”-ban. Néhányuk reakciója:

- **Végre valódi képet kaptunk gyermekeink fogyatékoságáról;**
- **Most „normálisnak” érezzük magunkat;**
- **A tapasztalatcsere legalább annyira fontos, mint a megfelelő szakismeret.**

3 Igény a jó egészségügyi rendszerekre és professzionális gondoskodásra

Az első tünetek megjelenése után megkezdődik a harc a megfelelő diagnózis megszerzéséért, ami évekig is eltarthat. Ezt követően kezdhetik a páciensek és családtagjaik a küzdelmet, hogy meghallgassák őket, tájékoztatást kapjanak, és a megfelelő egészségügyi szervezetekhez küldjék őket, ahol vannak ilyenek, hogy a legjobb kezelésben részesülhessenek. A diagnózis után a betegek és családtagjaik nagyon gyakran **nem megfelelő egészségügyi és szociális gondoskodást** tapasztalnak.

A ritka betegségek legtöbbje esetében nincsenek bevált klinikai gyakorlatok. Ha vannak is, még nem terjedtek el mindenütt: nincsen minden egészségügyi szakembernek megfelelő képzettsége, az Európai Unió nem minden tagországa vette át és adta át a bevált gyakorlatokat. Mindezeket túl az orvosi szakterületek elkülönülése is korlátot jelent a ritka betegségben szenvedő páciensek átfogó gyógyításában.

A családok és az egészségügyi dolgozók gyakran panaszkodnak arra, hogy milyen nehéz megtenni **a szociális segélyekhez szükséges adminisztrációs lépéseket**. Jelentős különbségek vannak az országok, de még egyazon ország régiói között is a pénzügyi segélyek elosztásánál, a jövedelemtámogatás megítélésénél és a kórházi költségek térítésénél. Európában a kezelési költségek általában magasabbak, mint más betegségek esetében, mivel ezek a betegségek ritkák és kevesebb helyen végzik a kezelést. Az esetek legnagyobb részében kizárólag a családok viselik ezeknek a költségeknek a legnagyobb részét, ami **tovább növeli a különbséget** a ritka betegségben szenvedő gazdagok és szegények között. A szakrendelőkhöz való utazás sok időt (kieső munkaidőt) és pénzt igényel. Ehhez még az izgalom is hozzájárul, mivel rendszerint a szülők közül csak az egyik utazhat, a másiknak a többi gyerekre kell vigyáznia, vagy dolgoznia kell.

Azt is ki kell emelni, hogy ha egy gyerek ritka betegségben szenved, abban a családban az egyik szülő – általában az anya – legtöbbször vagy teljesen abbahagyja, vagy jelentősen csökkenti a munkahelyen, fizetésért végzett munkát. Ennek hatására, **miközben a költségek elképesztő mértékben nőnek, a bevételek jelentősen csökkennek**. Ha egy felnőtt páciens tud is dolgozni, a munkaidőt úgy kell megválasztani, hogy el tudjon menni a szükséges vizsgálatokra és kezelésekre. Az anyagiakat illetően még sok a teendő annak érdekében, hogy a fogyatékos és egészséges polgárok egyenlő elbánást kapjanak. Általánosan elfogadott, hogy a csökkent képességű fogyatékosok lesz akkor, ha a környezet nem veszi figyelembe, hogy a csökkent képességű emberek másképp tudnak részt venni a társadalmi életben. A csökkent képesség az életünk része. **A fogyatékosok külső okok hatására alakul ki.**

Néhány ritka betegséghez, mint például az örökletes mediterrán-láz, a fragilis X-szindróma és a cisztikus fibrosis, pár országban már vannak bevált gyakorlatok, orvosi, szociális és oktatási programok, vagy többé-kevésbé jól irányított szűrőprogramok is léteznek.

Ha a szülés előtti és tünetmentes időszakban végzett szűrés korai és hatékony orvosi beavatkozást tesz lehetővé, akkor ezt el kell végezni, mivel jelentős mértékben javíthatja az élet minőségét, és növelheti az élettartamot. Mihelyt vannak egyszerű és megbízható vizsgálatok és hatékony kezelési módok, más szűrési programokat is meg kell valósítani az általános egészségügyi gyakorlatban. Az előrejelzésben és kezelésben elért előrehaladások új kérdéseket vetnek fel azzal kapcsolatban, hogy a szűrést általánosan, vagy csak bizonyos csoportoknál kell-e végezni.

Elszigetelés helyett bátorítás

A tudomány és a kezelés terén elért haladás természetesen nagy reményeket ébreszt, és jelentős változások várhatók tőle. Jelenleg azonban a ritka betegségekre irányuló kutatási programok nem elegendők; a kisszámú beteg számára csak nagyon korlátozott mértékben fejlesztenek ki új gyógyszereket, és a megfelelő, nem gyógyszeres egészség gondozás is hiányzik.

A kezelések és a gondoskodás általános hiányán túlmenően a pácienseket körülvevő **lelki űr** különösen fájdalmas a betegeknek is és a szülőknek is. Ilyenkor nemcsak hogy megtámadja őket – a gyermeküket vagy egy családtagjukat – egy olyan betegség, amelyről alig tudnak valamit, de még olyan helyzetbe is kerülnek, hogy senki nem érti meg a naponta – betegként vagy beteg gyermek szülőjeként – rájuk zúduló gondokat. Pusztán azt a szót hallani, hogy „megértelek”, vagy lehetőséget kapni a napi tapasztalatok és tanácsok egymás közti megosztására, hatalmas segítséget jelenthet. Néha talán még nevetni is lehet együtt a fájdalmas valóságon annak érdekében, hogy kiengedjünk egy keveset a bennünket szorító szörnyű nyomásból, de nagyon fontos, hogy ez a „biztonsági szelep” csak akkor használható, ha teljes megértést tapasztalunk, biztonságban érezzük magunkat, és nem kell bírálattól tartanunk. Erre az okra vezethető vissza az, hogy a betegek és a szülők „**önmagukat segítő csoportokat**” alakítottak ki. Sokat segíthetnek azok a szervezetek, melyekben a betegek elektronikus úton tartják egymással és a gondozókkal a kapcsolatot, és így könnyebben megbirkózhatnak a földrajzi és társadalmi elszigeteltség problémáival, vagy a betegség ritkaságából adódó nehézségekkel.

Annak következtében, hogy a betegségekről **nincs elég tudományos ismeret, és a páciensek szociálisan is elszigetelődnek**, a ritka betegségben szenvedők és családtagjaik aktívabbak, mint a gyakori betegségben szenvedők, mivel az érintettek gyakran legalább annyit – vagy esetleg többet – tudnak az őket sújtó csapásról, mint a gyötrelmeik enyhítésére hivatott egészségügyi dolgozók.

A ritka betegségben szenvedőket és szüleiket tömörítő egyesületek annak révén jöttek létre, hogy a páciensek és családtagjaik gyakran teljesen elszigetelődnek, kirekesztődnek az egészség gondozó rendszerekből, így ennek hatására maguknak kell foglalkozniuk a saját betegségükkel. Mivel az ilyen betegségekről csak kevés információ áll rendelkezésre, az egészségügyi hatóságok és a gyógyszeripari kutatók sem foglalkoznak velük eleget, ezért a **páciensek és a szülők maguk hoztak létre szervezeteket**. Ezek a szervezetek arra törekszenek, hogy összegyűjtsék, gazdagítsák és terjesszék a csekély számú, rendelkezésre álló információt a betegségükről, valamint hogy hallassák a páciensek és a szülők hangját. A fellépésük eredményeként már **tapasztalhatók bizonyos eredmények** az egészségügyi gondoskodás és a kezelés terén, a közfigyelem is jobban ráirányul a ritka betegségekre. Néhány esetben a betegek által létrehozott

szervezetek még pénzügyi alapokat is létre tudtak hozni olyan kutatási tevékenységek támogatására, amelyeket egyébként nem lehetne elvégezni.

Véggövetkeztetés

- A ritka betegségben szenvedő páciens az egészségügyi rendszerek mostohagyereke, gyakran megfelelő diagnózist vagy kezelést sem kap, nem végeznek az érdekében kutatásokat: ezért sok reményre sincs oka.
- A nehézségek közepette fontos kiemelni, hogy **valami hasznosat mindig lehet tenni**, még a rendelkezésre álló igen kevés, de növekvő mértékű információ birtokában is: az egészségügyi továbbképzések és rehabilitációs programok, a ritka gyógyszerek kifejlesztése, a fizioterápia és a táplálkozástudomány terén elért haladás bizakodásra ad okot. Hatékonyabban lehet enyhíteni a fájdalmakat, jobb kezelési módok állnak rendelkezésre, ki lehet cserélni a tapasztalatokat, ezért az országos egészségügyi rendszerek sokkal többet érhetnek el annak érdekében, hogy javulhasson a ritka betegségben szenvedők életének minősége, és az ilyen páciensek tovább is élhessenek.
- Az Európai Unió néhány tagállamában már **országos szinten is foglalkoznak a ritka betegségekkel**. Ilyen országok Dánia, Franciaország, Olaszország, Svédország, Spanyolország és az Egyesült Királyság.
- Az Európai Unió szintjén a ritka **gyógyászati termékekre vonatkozó szabályzat** mellett olyan **ismeretközpontok** is megjelennek, melyekben nagy tapasztalatokkal rendelkező dolgozók foglalkoznak a problémák leküzdésével. Ezekre egyre inkább ráirányul a közfigyelem, és nemzetközi szinten lehet intézkedéseket hozni. Az ismeretközpontok munkája irányulhat egy adott ritka betegségre, vagy a ritka betegségben szenvedők egy csoportjára. Az egészségügyi szakemberek már létező és bővülő hálózata, vagy a laboratóriumok közötti, még embrionális állapotban lévő együttműködés azt bizonyítja, hogy már **vannak követendő gyakorlatok**, még akkor is, ha ezek száma kevés. Ezeket széles körben terjesztetni kell. Továbbra is nagy erőfeszítést igényel a kutatás ösztönzése a már meglévő ismeretek bővítése érdekében, mivel a jelenleg rendelkezésre álló tudás messze nem elegendő a ritka betegségek által jelentett problémák leküzdésére.

Mi az EURORDIS?

A Ritka Betegségek Európai Szervezete (EURORDIS) 24 különböző ország több mint 200 ilyen szervezetét képviseli, és több mint 1000 ritka betegséggel foglalkozik. Ennek eredményeként az egész Európában élő 30 millió, ritka betegség által sújtott beteg szócsove.

Az EURORDIS nem hatósági szervezet. Betegek és olyan egyének hozták létre, akik a ritka betegségek terén fejtenek ki aktív tevékenységet, és akik elkötelezettek annak érdekében, hogy Európa minden ritka betegségben szenvedő páciensének jobb legyen az élete. A tagjaik támogatják, a francia Izomsorvadásosak Szervezete, az Európa Bizottság, néhány alapítvány és az egészségügyi ipar. Az EURORDIS 1997-ben jött létre. További információk a szervezetről és a ritka betegségekről a következő internetes címen: <http://www.eurordis.org>