



Következtetések és ajánlások

Konferencia a következő témában: Ritka betegségek az EU-ban: Az európai referenciahálózatok jövőjét alakító együttes fellépés – JARDIN-nyitóülés

E konferencia, amelyet az Európai Gazdasági és Szociális Bizottság (EGSZB) és az Európai Bizottság Egészségügyi és Élelmiszerbiztonsági Főigazgatósága (DG SANTE) közösen szervezett, lezárta a JARDIN együttes fellépésnek az európai referenciahálózatok nemzeti egészségügyi rendszerekbe való integrálásáról szóló háromnapos nyitóülését. Célja az volt, hogy felhívja a figyelmet az együttes fellépésre és általában a ritka betegségekre, és elérje az érdekelt felek szélesebb körét. Emellett nyomon követte az EGSZB [ritka betegségekről és az európai referenciahálózatról](#) szóló konferenciáját, amelyeket az EU Tanácsa spanyol elnökségének égisze alatt szerveztek 2023 októberében a spanyolországi Bilbaóban.

Az európai szintű együttműködés elengedhetetlen a ritka betegségek jelentette kihívások kezeléséhez. Az európai referenciahálózatokat azzal a céllal hozták létre, hogy a szakértelem cseréje révén javítsák a ritka betegségekben szenvedő betegek diagnózisát, kezelését és életminőségét Európában. Ezért fontos biztosítani a hálózatok fenntarthatóságát, és integrálni őket a nemzeti egészségügyi rendszerekbe. A JARDIN pontosan erre irányul. Fő célkitűzései közé tartozik a betegutak és a betegirányító rendszerek kialakítása, a minőségbiztosítási modellek végrehajtása, a nemzeti irányítás javítása, valamint egy olyan megbízható terv kidolgozása, amely az egyszerűsített adatkezelésre irányul, ezáltal előmozdítva az interoperabilitást az egészségügyi ökoszisztéma egészében.

Az európai referenciahálózatoknak a nemzeti egészségügyi rendszerekbe való integrálásához olyan kihívások kezelésére van szükség, mint a hozzáférhetőség, az érdekelt felek bevonása és a hosszú távú pénzügyi tervezés. Az együttműködés ösztönzése, a tudatosság növelése és a fenntarthatóság biztosítása révén hatékonyabb és eredményesebb egészségügyi keretet lehet létrehozni, amely a betegek, a szakemberek és az egészségügyi rendszerek javát szolgálja.

Az Európai Bizottság az elmúlt 20 évben több egymást követő uniós kutatási keretprogramon keresztül jelentős beruházásokat hajtott végre a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások terén, és több mint 3 milliárd eurót fordított az együttműködésen alapuló kutatásra, amely több mint 550, ritka betegségekkel kapcsolatos multinacionális projekt keretében valósult meg. Ez a finanszírozás erőteljes integráló hatást gyakorolt a területre, és a ritka betegségek hatékonyabb diagnosztizálásához, valamint számos új, ritka betegség kezelésére használt gyógyszer kifejlesztéséhez vezetett.

Jelenleg például az európai referenciahálózatok keretében végzett kutatást az európai referenciahálózatok klinikai kutatási potenciálját tovább erősíteni hivatott ERICA projekt, illetve a Solve-RD projekt révén ösztönzik, amely sikeresen diagnosztizált több mint 500 olyan ritka betegséget, amelyeknek korábban nem volt egyértelmű diagnózisuk, míg a 24 európai referenciahálózat mindegyike részesül a ritka betegségek társfinanszírozására szolgáló közös európai programból (EJP RD). Az európai referenciahálózatok olyan uniós finanszírozású köz-magán projektekben is részt vesznek, mint a Conect4Children vagy a Screen4Care (az IMI közös vállalkozás keretében).

A Horizont Európa részeként az ERDERA elnevezésű új partnerség az uniós tagállamok és azokon kívül működő nemzeti kutatásfinanszírozó szervek, valamint az európai referenciahálózatok és számos más érdekelt fél – köztük az ipar – képviselőit fogja össze. Ez a partnerség erősíteni fogja a tagállamok ritka betegségek elleni küzdelemre irányuló erőfeszítéseit, valamint elő fogja mozdítani a klinikai vizsgálatok előkészítését és a ritka betegségekben szenvedő betegek klinikai vizsgálatainak végrehajtását, összhangban az ACT-EU azon filozófiájával, amely szerint Európát vonzóbbá kell tenni a klinikai vizsgálatok elvégzéséhez.

A JARDIN-nak és az európai referenciahálózatoknak elő kell mozdítaniuk a szinergiákat az ellátás és a kutatás között, és ezáltal a Horizont Európa és „az EU az egészségért” programok között, különösen a diagnosztika és a klinikai eredmények értékelése terén. Az ERDERA és a JARDIN olyanok, mint az ikrek: az ERDERA képezi a „kutatási ágat”, míg a JARDIN „egészségügyi ellátási ággént” fogható fel, és e két terület szinergiában működik, biztosítandó, hogy a legújabb felfedezések a kutatás terén a lehető leggyorsabban eljussanak a betegekhez.

Az európai referenciahálózatok és a nemzeti egészségügyi rendszerek integrációjának már a „minimálisan életképes termék” szintjén is sikeresen kezelnie kell különböző szempontokat. E szempontok közé a következők tartoznak:

- tagság az európai referenciahálózatokban és a nemzeti hálózatokban, a betegképviselési szervezetek bevonása,
- határokon átnyúló ellátási útvonalak, amelyek lehetővé teszik az erősen specializált egészségügyi szolgáltatásokhoz való hozzáférést,
- az ellátásra vonatkozó iránymutatások és normák nemzeti elfogadása és végrehajtása,
- ORPHAcode-ok és interoperábilis adatkészletek használata az európai referenciahálózatok valamennyi tagjánál,
- az európai referenciahálózatok fenntartható finanszírozása európai és nemzeti szinten.

A **nemzeti egészségügyi hatóságoknak** politikai vezető szerepet kell vállalniuk ahhoz, hogy saját országukban előmozdítsák az integrációs menetrendet. Ugyanakkor irányítási struktúrát is létre kell hozniuk az országukban élő, ritka betegségekben szenvedők közösségével való együttműködés

érdekében, hogy egyértelmű prioritásokat jelöljenek ki, ütemtervet határozzanak meg a hálózatoknak a nemzeti egészségügyi rendszerekbe való integrálására, valamint végrehajtsák és nyomon kövessék az előrehaladást. A diagnózis és a kezelés költséges, ezért ezeket európai szinten kell finanszírozni a nemzeti egészségügyi finanszírozási mechanizmusok által nem fedezett költségek fedezése érdekében.

A konferencia megvizsgálta az **európai referenciahálózatok integrációjával kapcsolatos nemzeti gyakorlatokat** és a levonandó tanulságokat, hangsúlyozva, hogy:

- nagyon fontos, hogy nemzeti szinten erős struktúrákat hozzanak létre a ritka betegségek tekintetében, beleértve a referenciaközpontok hálózatát és a ritka betegségek egészségügyi hálózatát;
- a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti szintű adatokat megfelelő módon kell strukturálni, megkönnyítve azok európai szintű alkalmazását;
- minden tagállamnak létre kell hoznia egy ritka betegségekkel foglalkozó nemzeti hatóságot/hivatalt, amely nemzeti szinten koordinálná a ritka betegségekkel kapcsolatos hatásköröket;
- a ritka betegségekben szenvedőkre vonatkozó strukturált adatbevitelt és -megosztást közvetlenül lehetővé kell tenni a ritka betegségekkel foglalkozó egészségügyi szolgáltatók elektronikus kórházi nyilvántartásában;
- ahhoz, hogy a szakértői központok nemzeti modelljei optimálisan integrálódjanak az európai referenciahálózatokba, strukturált és fokozatos megközelítést kell alkalmazni, amely a következőket foglalja magában: jogalap, megfelelő finanszírozási mechanizmus és költségvetés, valamint erős digitalizációs komponens;
- az európai referenciahálózatoknak a nemzeti egészségügyi rendszerekbe való integrálása érdekében rendszerszintű és holisztikus megközelítésre van szükség, amelynek figyelembe kell vennie a modell valamennyi elemét, beleértve az emberi és kulturális komponenst is;
- az európai referenciahálózatok valamennyi egységére vonatkozó pénzügyi modellt a mutatók olyan modellje alapján kell szabványosítani, amelyet az összes európai referenciahálózat elfogad;
- minden európai referenciahálózatra minőségtanúsítási szabványt kell kidolgozni és alkalmazni.

A konferencia célja az volt, hogy a ritka betegségekkel kapcsolatos szemléletmódot kibővítse úgy, hogy az intézkedéseket az együttes fellépéstől és az európai referenciahálózatoktól további fontos európai szintű kezdeményezésekre és tevékenységekre is kiterjesztik. Rámutatott annak jelentőségére, hogy a **ritka betegségekkel foglalkozó partnerség** az Európai Bizottság, valamint a tagállamok és a társult országok által a Horizont Európa keretében kerül végrehajtásra. A cél az, hogy senkit se hagyjunk hátra. Ez úgy valósítható meg, ha támogatjuk a betegek szükségletei által vezérelt, megbízható kutatást, felhasználjuk és maximalizáljuk az egészségügyi és kutatási adatokban rejlő potenciált, valamint figyelembe vesszük és koordináljuk a regionális, nemzeti, uniós és nemzetközi összehangolási törekvéseket az új kezelések és diagnosztikai lehetőségek fejlesztésének felgyorsítása érdekében.

A konferencia felhívta a figyelmet az **európai egészségügyi adattérre**, amely új lehetőségeket nyit meg az európai referenciahálózatok nyilvántartásai számára, hangsúlyozva, hogy az európai egészségügyi adattér kiegészíti az európai referenciahálózatok nyilvántartásaival kapcsolatos meglévő tevékenységeket, és azokra épít, nem pedig azok helyébe lép. Az európai referenciahálózatoknak folytatniuk kell a ritka betegségekre és a nyilvántartásokra vonatkozó adatok kezelése terén végzett alapvető munkájukat. Az európai egészségügyi adattér egyedülálló lehetőséget kínál az európai

referenciahálózatok nyilvántartásai számára adataik hatásának fokozására, és lehetővé teszi az európai referenciahálózatok nyilvántartásaiban szereplő adatok szélesebb körű felhasználását a kutatás, az innováció, a szakpolitikai döntéshozatal, a szabályozási célok, a betegellátás javítása és a személyre szabott orvoslás előmozdítása céljából. Az európai egészségügyi adattér lehetőséget teremt az elektronikus egészségügyi adatok határokon átnyúló másodlagos felhasználás céljából történő szabványosítására. Az adatkészletekre vonatkozó minimumkövetelmények meghatározásával az európai egészségügyi adattér elősegíti a nagy társadalmi hatással járó adatok gyűjtésének harmonizált megközelítését.

A konferencia hangsúlyozta a ritka betegségek holisztikus megközelítésének fontosságát. Kiemelték az Európai Bizottság által a **gyógyszerészeti jogszabályok felülvizsgálata** és az európai referenciahálózatok keretében javasolt intézkedések egymást kiegészítő jellegét is, hangsúlyozva, hogy a felülvizsgálat célja annak biztosítása, hogy a betegek gyorsan hozzáférjenek jobb minőségű és megfizethetőbb gyógyszerekhez, miközben az európai referenciahálózatoknak köszönhetően a betegek gyorsabb diagnózist kaphatnak. Hangsúlyozták, hogy a ritka betegségekre vonatkozó jó minőségű szabványosított információk nagyon fontosak a ritka betegségek megértéséhez, a tudományos kutatások elvégzéséhez és a klinikai vizsgálatok megtervezéséhez, hozzájárulva a ritka betegségek új gyógyszereinek kifejlesztéséhez.

A konferencia kiemelte, hogy az **európai referenciahálózatokon alapuló nyilvántartásokba történő megfelelő adatgyűjtés** jelenleg döntő fontosságú a következők szempontjából:

- a betegségek természetes történetének leírása;
- a klinikai vizsgálatokba bevonandó betegek azonosítása és a CT eredményének nyomon követése;
- az innovatív gyógyszerek biztonságosságának és hatásosságának vizsgálata;
- a betegek kielégítetlen szükségleteinek számszerűsítése.

Az **európai referenciahálózatokon alapuló nyilvántartások a nemzeti egészségügyi rendszerekbe integrált fontos eszközök**, mivel értékes forrást jelentenek:

- a betegellátásban dolgozó klinikai orvosok esetében;
- a diagnosztikai hiányok másodlagos adatfelhasználással történő csökkentésére szolgáló adatok tekintetében;
- a ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretek feltárása szempontjából és az ilyen betegségekre való figyelemfelkeltés érdekében;
- a ritka betegségek terápiáinak gyors diagnosztizálását, hatékonyabb kezelését és fenntartható tervezését célzó egészségügyi programok létrehozását illetően.

A konferencia azonban alkalmat adott a következő **kihívások** vizsgálatára is:

- a nyilvántartásokra és az adatkezelésre vonatkozó jogszabályok tagállamonkénti különbségei;
- az adatvédelem fogalma nem minden tagállamban azonos;
- az interoperabilitás továbbra is jelentős akadály;
- az európai egészségügyi adattér várhatóan segíteni fogja a tagállamokat az adatmegosztásról szóló rendelet megalkotásában;
- a mesterséges intelligenciához (MI) szabályozásra van szükség az adatok másodlagos felhasználása tekintetében, azonban a tagállamok között egyenlőtlenségek vannak az MI felhasználása terén;

- a JARDIN együttes fellépés várhatóan elemzi a helyzetet, és megoldásokat javasol arra vonatkozóan, hogy az európai referenciahálózatokat a nemzeti adatkezelési egészségügyi rendszerekbe is integrálják.

A jogalkotási beavatkozások és az uniós finanszírozás együttes hatása fontos szerepet játszott egy olyan ökoszisztéma kialakításában, amelyben az összes érdekelt fél, a betegek, az egészségügyi szakemberek, az uniós tagállamok egészségügyi hatóságai, a tudományos szakemberek és kutatók, valamint az ipar együttműködnek annak érdekében, hogy a ritka betegségek által érintett mintegy 36 millió uniós polgár számára biztosítsák a lehető legjobb diagnosztikai, kezelési, gondozási és életminőségi feltételeket.

A határokon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló irányelv, az európai egészségügyi adatterről szóló rendeletre irányuló javaslat, az egészségügyi technológiaértékelésről szóló rendelet és a gyógyszerekkel kapcsolatos intézkedéscsomag képezik az alapot egy olyan, erősebb európai egészségügyi unió kialakításához, amely védelmet nyújt, és magában foglalja a ritka betegségekben szenvedő betegeket is.

A szervezett civil társadalom képviselőjeként az EGSZB továbbra is érvényesíti a betegszervezetek érdekeit, és elősegíti a köztük és az európai intézmények közötti párbeszédet.

A témáról szóló **következő konferenciát** az EGSZB 2024. november 21–22-én szervezi Budapesten, az EU Tanácsának magyar elnökségével együttműködésben.
