

A személyre szabott orvoslás a betegek és hozzátartozóik szemével

Pogány Gábor

Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége, Budapest

Célunk áttekintést adni a személyre szabott orvoslás helyzetéről és a betegszervezetek ebben játszott szerepéről. Mindezt igyekszünk beágyazni az egészségügy átalakításának folyamataiba mind a magyarországi, mind pedig a nemzetközi tendenciákat röviden áttekintve. Bemutatjuk a ritka betegségek, köztük a ritka rákok kivételes szerepét, különleges helyzetüknek köszönhetően, és a közelmúlt nemzetközi és hazai felméréseinek néhány eredményét. A hazai egészségügy szükséges átalakításához a taglalt világtendenciák nyújtják a keretet. Az egészségügyünk országspecifikus gondjainak megoldása mellett nálunk is hatnak a 21. századi orvoslás új paradigmájának fő alapelvei: személyre szabott, részvételen alapuló, preventív és proaktív, mely intervenciók sora helyett folyamatos kapcsolatot tart a páciensekkel. Az ezek térnyeréséhez szükséges szemléletmód-változás a társadalom orvosi ellátásának döntő fontosságú alapja, melyben fontos a betegszervezetek szerepe is. 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. Ennek jó példáit láthatjuk a személyre szabott orvoslás felé vezető úton úttörőnek számító ritka betegségek esetén, melyek ún. „árva” gyógyszerei a személyre szabott orvoslás előfutárainak tekinthetők. Az egészségügyi ellátó szolgáltatások jelenlegi rendszerének a személyre szabott orvoslás irányába történő szükséges átalakítása és a szemléletmód megváltoztatása nem nélkülözheti a betegek és szervezeteik szorosabb bevonását. Magyar Onkológia 57:11-15, 2013

Kulcsszavak: személyre szabott orvoslás, betegszervezetek, ritka betegségek, nemzeti stratégia

Our goal was to overview the situation of personalized medicine, especially to characterize the role of patient organizations. We embedded this process into the on-going procedures of the transformation of health care system, outlining the Hungarian and international tendencies. We introduce the exceptional role of rare diseases, among others the rare cancers, thanks to their special status. Some results of the recent Hungarian and international surveys are also demonstrated. The presented global tendencies give the frame for the necessary alteration of the Hungarian health care system. Beside the solution of the country-specific problems of our health care system, the main principles of the new paradigm of 21st century medicine are also influencing: personalized, participatory, preventive, predictive and proactive. The new medicine is continuously associated with the patients, instead of separated interventions. The changing of attitude is necessary for spreading these principles and also gives the basis of future medical service of society. The role of patient organizations is vital during this progress. The development is possible to the direction of patient-centred health care model by changing the structure of residential expenditure, even during the time of global financial crisis. However, a stronger community involvement is required. Good examples of this patient organization involvement are presented in the case of rare diseases, which can be, together with orphan drugs, the precursors to personalized medicine, paving the path to this direction. A closer participation of patients and their organizations is essential to transform the present health care system to the route of personalized medicine and to alter the public outlook.

Pogány G. Personalized medicine in the eye of patients and their relatives. Hungarian Oncology 57:11-15, 2013

Keywords: personalized medicine, patient organizations, rare diseases, national strategy

Levelezési cím: Pogány Gábor PhD, elnök, Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége, 1082 Budapest, Üllői út 82. Tel.: +36 1 326-7492, +36 20 778-5565, fax: +36 1 438-0739, e-mail: pogany@rirosz.hu

Közlésre érkezett: 2013. január 2. • Elfogadva: 2013. február 10.

BEVEZETÉS ÉS CÉLKITŰZÉS

„Előbb csináld azt, ami szükséges, utána azt, ami lehetséges, és máris azt fogod csinálni, ami lehetetlen.”

Assisi Szent Ferenc

A XX. századi orvostudomány eredményezte a várható élet-tartam legnagyobb arányú megnövelését az emberiség történelme folyamán. Most a XXI. századi orvostudomány előtt nemcsak ennek a további meghosszabbítása jelenti a kihívást, hanem az életminőség javítása is, a súlyos krónikus és halálos betegségek megelőzésével és gyógyításával. Ezt a szinte lehetetlen feladatot még megnehezíti a gazdasági világválság, vagy az olyan új problémák felmerülése, mint a népesség elöregedése vagy a rohamtempóban jelentkező új technológiák mielőbbi „hadrendbe állítása”. Ezeknek a kihívásoknak a jelenlegi betegségorientált, reaktív és generalizáló orvoslás már nem tud megfelelni. A jelen tanulmányban rövid áttekintést nyújtunk a megoldást jelentő új paradigmáról, melynek fő alapelve a személyre szabottság, valamint a betegeknek és szervezeteiknek ebben az átalakulási folyamatban betöltött szerepéről, példákkal illusztrálva.

ADATOK ÉS MÓDSZEREK

A betegszervezetek szerepének bemutatására adatokat használtunk fel a Myeloma Euronet 2009-ben szervezett felméréséből (1), mely szubjektív tapasztalatok nem reprezentatív jellegű európai felméréséről szól.

Hasonlóképpen felhasználtuk a személyre szabott orvoslás felé vezető úton úttörőknek számító ritka betegségek magyarországi szervezetének, a Rirosznak közreműködésével megvalósult néhány nemzetközi tényfeltáró vizsgálat eredményét. Így például a betegek és családjaik egészségügyi gondokon túli terheit felmérő BURQOL-RD programét (2), vagy a betegek ellátását illetően kiemelten fontos etikai kérdéskörökkel kapcsolatos álláspontok felmérését végző POLKA projektjét (3). Ugyancsak érdekes adatokkal szolgált 2012-ben az Európai Unió RARECARE programja (4).

EREDMÉNYEK ÉS MEGBESZÉLÉS

Az egészségügy és az orvoslás átalakulása a XXI. században

Az egészségügy jelenlegi helyzetét mindannyian jól ismerjük. Ez a fajta orvoslás reaktív módon, vizitekre alapozva kezel, de csak akkor, ha a tünetek már megjelentek és a normális 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 sejtszintű események a legtöbbször még nem ismertek. A másik pedig, hogy finanszírozási szempontból a költségcsökkentés az elsődleges igény, ami összességében súlyos pénzügyi és rokkantsági költségeket eredményez, meghaladva a lehetőségeket.

Ezeket a mindenütt a világon megtalálható gondokat tetézi itthon még a régóta tapasztalható pénzügyi és bizonytalanság, együtt a humán erőforrás-krízissel. A nem kielégítő, 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 (5–7). Eszerint az újabb megközelítési mód intervenciók sora helyett folyamatos gyógyító viszonyt jelent, mely proaktív módon már a tünetek megjelenése előtt beavatkozik, megőrizve a normális funkciót, mivel előre látja a szükségleteket. A gondozást a beteg szükségletei, értékei irányítják, amikor a betegek az elsődleges kontrollálók. Ebben az esetben a megbízhatóság egy rendszertulajdonság. A döntések főleg bizonyítékokon alapszanak és az átláthatóság a fontos. Mindezt az teszi lehetővé, hogy ebben a posztgenomikus korszakban már ismertek a preklinikai molekuláris események (8), azaz a betegség kockázata. Ekkor elsődleges a gyógyító csapatok közötti kooperáció, aminek is köszönhetően a rendszer nagyságrendekkel hatékonyabb, és pénzügyi szempontból a felesleges pazarlás folyamatos elkerülése a legfontosabb.

Ennek a medicinának tehát a legfőbb jellemzője a személyre szabottság, a betegközpontúság (9, 10), 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. Ezt nemcsak a szakembereknek, hanem a (leendő) betegeknek is tanulniuk kell, és egyebek mellett ebben is sokat segíthetnek a betegszervezetek (11)!

A Magyar Egészségkommunikációs Egyesület szerint az egészségügyünk legtöbb országspecifikus problémája visszavezethető a társadalom attitűdjére, aminek a megváltoztatásában fontos kell, hogy legyen a betegszervezetek szerepe! Nem szabadna, hogy szükségszerűségként fogadjuk el az egészségügy problémáit, hogy a beteg csak az orvos utasításaira várjon, de ugyanakkor azokat gyakran ne tartsa be! 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, „nemtörődöm” tárgya maradna (12)!

A kétezres évek első évszázada többek között az egészséggazdaság forradalma lesz, amely ezt a területet a világgazdaság motorjává teszi, mint a soron következő hatodik Kondratyev-konjunktúraciklus fellendítő ereje (13, 14). Ezt mutatják azok a tények is, melyek szerint 2006 és 2011 között több mint ötszörösre nőtt a személyre szabott gyógyszerek, kezelési módok és diagnosztikai termékek száma (15). Mindennek alapja egyrészt a technológia fejlődése – különösen a genetika, biotechnológia, az idegtudományok és a pszichológia eredményei révén –, másrészt a fogyasztói igények teljes egészség iránti erősödése, a test-lélek-szellem egység elérése. Utóbbi tükrözik azok a friss adatok, melyek szerint a magyarok is egyre többet költenek az egészségükre, még a mostani válság idején is (16), azonban ezek zöme az „alternatív” módszerek világában kerül elköltésre, melyek rendszerint nem kontrollált és minőségbiztosított szolgáltatást nyújtanak, sőt számos kifejezetten káros példáról is tudunk.

A betegszervezetek szerepe

Az előbbieket miatt nagyon fontos az egész társadalom figyelmét felhívni a fent említett veszélyekre, megfelelő oktatási módokon! Ebben a nagy feladatban esszenciális a betegszervezetek szerepe. Ugyancsak fontos lenne a részvételük abban, hogy sikerüljön az egészségügyi ráfordítási struktúrát racionalizálni. Szükséges, hogy fogyasztó-központúsággal valóban oda kerüljenek a lakossági források, ahol a legnagyobb a szükség rájuk, természetesen a közfinanszírozás forrásainak ésszerűsítésével párhuzamosan, elősegítve a páciensközpontú egészségügy modelljének megvalósulását (12). Ez az egyén és társadalom számára nyújtott leghasznosabb, személyre szabott egészségügyi szolgáltatás csak integrált módon valósítható meg, „befektetés az egészségbe” megközelítésű nyitott hálózattervezés útján!

Számos jó példát találhatunk arra, amikor sikerült a betegszervezeteket valódi partnerként bevonni a legkülönbözőbb területeken. Ahhoz, hogy a szolgáltatások valóban személyre szabottak legyenek, elengedhetetlen az érintett személy partnerként történő kezelése, és ebben a folyamatban is segíthetnek a betegszervezetek.

Például a Myeloma Euronet szervezésében lebonyolított európai vizsgálat igyekezett felmérni a betegek kielégítetlen szükségleteit, és a számukra legfontosabb mellékhatásokat (1). Ezzel hozzájárultak a különböző terápiás módszerek hatékonyságának összevetéséhez, és e krónikus betegség kimenetelének elemzéséhez. Ekkor ugyanis az ismert ún. kemény klinikai végpontok (mortalitás, morbiditás, hospitalizáció,

stb.) alkalmazása mellett érdemes vizsgálni a betegek saját értékelése alapján nyert adatokat [patient reported outcome, (PRO)], köztük az egészséggel kapcsolatos életminőséget [health related quality of life, (HRQoL)]. Az eredmények azt mutatták, hogy a szakemberek és a betegek véleménye nagymértékben eltérhet! Nyilvánvalóvá vált, hogy a beteg számára a szubjektív érzés, érzet is fontos, és ezért számukra más mellékhatás bizonyult a legrosszabbnak, mint ami a szakemberek szerint a legnegatívabb hatású. Márpedig a terápia eredményessége és költséghatékonysága mellett a beteg véleménye is fontos, mert csak annak meghallgatásakor fogja biztonságban érezni magát, bizalommal lenni az orvosa felé, ami a gyógyulásba vetett hitét eredményezi.

Szintén kitűnően együttműködő betegcsoport a ritka betegek csoportja. A ritka betegségnek Európában az olyan életet fenyegető vagy krónikus rokkantságot okozó betegséget nevezzük, melynek prevalenciája olyan alacsony (<1/2000), hogy speciális, összetett feladatot jelent a velük való foglalkozás (17, 18). A több mint 6000-8000-féle ritka betegség kb. 800 000 embert érint hazánkban (Európában kb. 27-36 milliót). Összességükben a ritka betegségek tehát nem ritkák, ezért kezeli az Európai Unió is kiemelt prioritásként az ilyen betegek jogainak és esélyegyenlőségének biztosítását (19, 20).

A ritka betegek állapotuk és az információhiány miatt hátrányos helyzetben vannak, gyakran negatív megkülönböztetésben részesülnek szinte az élet minden területén. Esetükben csak a teljes körű, holisztikus megközelítés és multidiszciplináris, koordinált (egészségügyi, szociális, foglalkoztatási stb.) ellátási mód hozhat eredményt, tehát gondozási rendszerük kialakítása egyben modellként is szolgál a páciensközpontú egészségügy kialakításához is. Magyarországi szövetségük (Rirosz) ezért minden lehetőséget kihasznál, hogy részt vegyen olyan tényfeltáró kutatásokban, melyek elősegítik a megfelelő ellátórendszer létrehozását. A következőkben példaként bemutatott két nemzetközi kutatóprogram is bizonyítja, hogy a tájékozott beteg valóban kitűnő partner is lehet:

- A BURQOL-RD kutatás (2) 10 kiválasztott ritka betegcsoport esetén kívánja a betegséggel összefüggő költségeket felmérni a betegek és gondviselőik szempontjából egyaránt, együtt az életminőségük vizsgálatával. Esetében a magyar válaszok száma több mint kétszerese lett az elvártaknak!

- A POLKA projekt (3) során innovatív, kiscsoportos vitafórumokat szerveztek mindenütt Európában, a ritka betegséggel élőket is érintő, megosztó etikai kérdésekről való informálódásért, véleménycseréért és konszenzushozatalért. Itt az EU-tagországok versenyt a magyar ritkabetegszervezetek nyerték óriási fölénnyel!

A ritka betegek és szervezeteik nemcsak mint a kutatásban vagy az egészségpolitika alakításában részt vevő partnerek fontosak, de a személyre szabott orvoslás előfutáraként is tekinthetők (21, 22). Ugyanis a ritka betegségek

kutatása új felfedezéseket eredményez (multidiszciplináris és innovatív megközelítést kíván), biológiai alapelvek megértéséhez, és innovatív, személyre szabott terápiák kifejlesztéséhez vezet. Az individuális beteg szükségleteinek megfelelően kialakított diagnózist és kezelést eredményez genomjának egyedi jellemzőire alapozva. Ezeket a kifejlesztett új eszközöket, módszereket vagy termékeket gyakran alkalmazni lehet gyakoribb betegségeknél is, így a tágabb társadalom számára is hasznosítható, megtérülő befektetés lehet, annak ellenére, hogy eredetileg csak egy szűkebb betegcsoport számára keresték a megoldást. A személyre szabott orvoslás és a ritka betegségek helyzetét összehasonlítva elmondhatjuk, hogy:

- Mindkét esetben jellemző a magas betegcentrikusság, hiszen kicsik a célzott betegcsoportok.
- Mindkettő kielégítetlen gyógyászati szükségletet elégít ki, különleges vagy szignifikáns előnyt nyújtva, és magát a betegséget módosítva.
- Jellemzőjük, hogy szoros a kapcsolat a terápia és a diagnózis között, és a kutatási költségek nagyok.
- Eseteikben a kis vagy célzott betegpopulációnak fontos hatása van a klinikai próbákra, és a dozírozás individualizált lehet.
- Mindkét esetben a regiszterek nagyon fontosak, melyek lényeges részét képezik a betegek saját értékelése alapján nyert adatok (PRO), a hiányzó információk összegyűjtéséhez.
- Mindkettő csak konszenzusépítéssel fejlődhet, amihez minden érdekelt fél együttműködése szükséges. Ennek lényegi része az összes résztvevő oktatása, amibe alapvető a betegszervezetek bevonása.

Táblázatos összehasonlítást nyújt a ritka betegségek, illetve azok ún. „árva” gyógyszerei, valamint a személyre szabott orvoslás jellemzőit tekintve az 1. táblázat. Kövérítve emeltük ki azokat a tulajdonságokat, amelyekkel kapcsolatosan lényeges a betegszervezetek bevonása és szerepe.

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. Csak egy átfogó és hosszú távú stratégia biztosíthatja, hogy a rendelkezésre álló erőforrások célorientált szervezésével, fejlesztésével olyan rendszer alakuljon ki, ami a korai diagnózishoz való hozzájutást biztosítja, a betegek állapotát multidiszciplináris ellátással javítja, az élethez való jogukat biztosítja, miközben az érintett családok és a társadalom terheit racionalizálja. Ezért tűzte ki célul az Európai Unió, hogy 2013 végéig minden tagállamnak létre kell hoznia egy ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervet/stratégiát (23).

1. táblázat. A ritka betegségek, illetve azok „árva” gyógyszerei, valamint a személyre szabott orvoslás jellemzőinek összehasonlítása

Ritka betegségek / Árva gyógyszerek	Személyre szabott orvoslás
A definíció EU-rendeletben	Definíció harmonizációja folyik
A társadalom keveset tud róla	
Kevés orvosi gyakorlat	
Tanácsadással együtt kell közölni a diagnózist	A diagnózissal együtt informálni kell a beteget
Biomarkereket használnak	
Kis betegpopuláció: kihívás a klinikai próbák és az adatgyűjtés számára	Kis megcélzott betegpopuláció: kihívás a klinikai próbák és az adatgyűjtés számára
A minél korábbi és pontos diagnózis esszenciális	
Egészségügyi ellátás: a megfelelő beteget a megfelelő dózissal a megfelelő időben kezeljük	
Az értéke bizonyított, de nehézségekkel küzdve	Az értékét igyekeznek optimalizálni

A ritka betegségek egyik jól elkülöníthető csoportját alkotják a ritka rákok. Esetükben az a veszély fenyeget, hogy a sok országban már életbe léptetett, daganatos betegségekkel foglalkozó nemzeti stratégiák (pl. hazánkban a Nemzeti Rákellenes Program) megvalósítása során kevés figyelem fordul feléjük a ritkaságuk miatt, ugyanakkor a most formálódó ritka betegségekkel foglalkozó nemzeti tervekből/stratégiákból is kimaradhatnak, mondván, hogy már létezik a rosszindulatú betegségekkel foglalkozó program.

Rájuk is ugyanúgy jellemzőek az egyéb ritka betegségek esetén is megfigyelhető gondok:

- A késői vagy helytelen diagnózis
- A megfelelő terápiák és klinikai tapasztalat hiánya
- A nagyon korlátozott számú klinikai próba, a kis beteglétszámból adódóan
- Az új terápiák kifejlesztésére irányuló kis érdeklődés, a korlátozott piac miatt
- Valamint a kevés elérhető biobank és regiszter

Hasonlóan a többi ritka betegséghez, itt is egy-egy ritka rákban kevesen szenvednek, de 186-féle rákbetegség felel meg a ritka betegség definíciójának, és ezért összesen az Európai Unióban évente diagnosztizált új rákos esetek 22%-át teszik ki, ami 541 000 új esetet jelent (4). Összesen kb. 4,3 millió ritka rákbeteg van az Európai Unióban, ami a teljes daganatos prevalencia 24%-át jelenti. Ráadásul az öt éves relatív túlélés rosszabb a ritka rákok esetén (47%), mint a gyakori rákoknál tapasztalható (65%). Tehát ebben az esetben

is igaz, hogy a ritka betegségek népegészségügyi problémát jelentenek a nevük ellenére!

Ezért indította az EU a fenti adatokat megállapító RARE-CARE programot (24), és ezért ösztönzi az unió ritka betegségekkel foglalkozó bizottságának (EUCERD) és a rákkal foglalkozó szervezeteknek a közeledését. Lényeges, hogy a most készülő, ritka betegségekkel foglalkozó hazai nemzeti tervünk is lehetőleg mindazon kulcsfontosságú érdekcsoport véleményére támaszkodjon, akik érdekelték annak létrejöttében. Így a tervnek ki kell terjednie a ritka betegségek minden aspektusára vonatkozó kutatásokra, a ritka betegségek prevenciójára és diagnosztizálására, a kezelés legjobb módozataira, a ritka betegségekkel kapcsolatos információ szétterítésére a közvélemény, a páciensek és az orvosi szakma körében. A ritka rákok speciális gondjainak kezelésére alakult meg a Rare Cancers Europe szerveződés is (25), melyben a professzionális szervezetek mellett szintén alapvető szerepet játszanak a betegszervezetek (26).

KÖVETKEZTETÉS

Az áttekintett példák többrétűen mutatták be, hogy mind hazai, mind pedig nemzetközi téren szükség van a személyre szabott orvoslás felé mutató paradigmaváltásra. Az egészségügyünk szükséges átalakítását ennek figyelembevételével kell elvégeznünk. Ennek a folyamatnak minden szakaszában alapvető a betegek és szervezeteik egyenrangú partnerként történő bevonása, amit a megfelelő, felkészítő oktatási programokkal kell elősegíteni.

Külön figyelmet igényelnek a sokszor gyógyíthatatlan, és sok szenvedéssel járó ritka betegségek betegei, 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 és átalakítása a Semmelweis Terv szerint halad, ami nagy lehetőséget ad a hazai ritka betegeknek, hogy a rendszer részeseivé válhassanak, a betegutak és a szakértői központok kijelölésre kerüljenek, és javuljon a diagnosztizálás és megfelelő minőségű ellátáshoz való hozzáférésük egy átfogó nemzeti terv vagy stratégia keretein belül. Csak az ilyen globális, átfogó, több diszciplínát egybefoglaló megközelítési mód vezethet e bonyolult és összetett probléma megoldásához!

A terv, a realitásokat figyelembe véve, nagyrészt a források átszervezését, koncentrációját és szervezett működését igényli. Együtt a helyes ellátással, hosszú távon csökkentheti 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 Rirosz és tagszervezetei képviselőit és vezetőit, különös tekintettel a Nemzeti Terv Koordinációját Elősegítő Bizottsága tagjaira.

IRODALOM

1. Myeloma treatment side effects and unmet patients needs. Myeloma Euronet international survey summary report. 2009. http://www.myeloma-euronet.org/_dl/survey/Treatment-Side-Effects-Survey-Results.pdf
2. <http://www.burqol-rd.com>
3. <http://polka.rirosz.hu>
4. Gatta G, van der Zwan JM, Casali PG, et al. Rare cancers are not so rare: the rare cancer burden in Europe. *Eur J Cancer* 47:2493–2511, 2011
5. Hood L, Heath JR, Phelps ME, Lin B. Systems biology and new technologies enable predictive and preventative medicine. *Science* 306:640–643, 2004
6. Zerhouni EA. National Institutes of Health presentation, 2008. <http://www.nih.gov/strategicvision.htm>
7. Unger F. Ed. Az orvoslás paradigmája a 21. században. A magyar kiadást fordította: Luthardt K, Sréter L. Szerk. Tóth Andrea. Semmelweis Kiadó, 2009
8. Molnár MJ. Gyógyítás a posztgenomikus korszakban. *Transzláció a személyre szabott orvoslás irányába. Medical Tribune* 9:10–11, 2011
9. Németh Gy. Perszonalizált, preventív, proaktív. Költségcsökkentés nem, hatékonyságfokozás igen. *Medical Tribune* 9:13–14, 2011
10. Molnár MJ. Személyre szabott orvoslás, paradigmaváltás az egészségügyben. *Magyar Tudomány* 173:81–89, 2012
11. Pogány G. The present situation of rare diseases in Central/Eastern Europe. The role of patient organisations. *Orphanet J Rare Dis* 5(Suppl 1):O30, 2010
12. Terápiás együttműködések rendszere. Fehér Könyv. TEREK Egyesület, 2011
13. Nefiodow LA. Der sechste Kondratieff. Wege zur Produktivität und Vollbeschäftigung im Zeitalter der Information. Sankt Augustin, 2001
14. Kaló Z. Innovatív gyógyszerek fejlesztési és befogadáspolitikai kérdései. In: *A magyar egészségügy*. Ed. Bodrogi J. Semmelweis Kiadó 2010, pp. 304–337
15. Personalized Medicine Coalition. „Personalized Medicine by the Numbers”, 2011. http://www.personalizedmedicinecoalition.org/sites/default/files/files/PM_by_the_Numbers.pdf
16. Lantos Z. Egyre többet költenek a magyarok egészségükre. *Piaci Trend Hírlevél* 15:2, 2011
17. Földvári A, Szy I, Sándor J, et al. A ritka betegségek diagnosztikájának késedelme Európában és Magyarországon. *Orvosi Hetilap* 153:1185–1190, 2012
18. Schieppati A, Henter JJ, Diana E, et al. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet* 371:2039–2041, 2008
19. Aymé S, Rodwell C, eds. 2012 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases, 2012 Part I
20. Eurordis (European Organisation for Rare Diseases). *Rare Diseases: understanding this Public Health Priority*. 2005
21. Hamburg MA, Collins FS. The path to personalized medicine. *N Engl J Med* 363:301–304, 2010
22. Palau F. Personalized medicine in rare diseases. *Personalized Medicine* 9:137–141, 2012
23. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. *Official Journal of the European Communities*, C151 7–10, 2009
24. <http://www.rarecare.eu>
25. <http://www.rarecancerseurope.org>
26. Schaefer R. Rare Cancers Europe: joining forces to tackle a common problem. *Rare Tumors* 4:78–79, 2012