



Új kihívások és lehetőségek a ritka betegségek ellátása terén

A ritka betegségek Európai Referencia Hálózatában teljes jogú tagsággal van jelen a Klinikai Központ számos szervezeti egysége. A speciális betegségcsoportoknak külön központjai működnek az intézményben.



Dr. Pfliegler György - központvezető

A Debreceni Egyetemen 2001-ben Közép-Európában elsőként alakult meg a Ritka Betegségek Tanszék, amelyet évekkel később hasonló céllal, miniszteri rendeletre követték az egyetemi ritka betegség szakértői központok.

- A ritka betegségek körébe mintegy 7-8000 kórkép tartozik, és bár egy-egy betegségben csak kevesen szenvednek, a teljes beteglétszám Európában eléri a 30 millió főt. A „ritkaság” azt jelenti, hogy 2000 lakosra legfeljebb egy speciális betegségben szenvedő jut. Az esetek zömében súlyos, az életkilátásokat, életminőséget jelentősen befolyásoló kórképről van szó. A diagnózis jelentős szellemi, anyagi erőfeszítést igényel, a kezelés pedig, ha létezik egyáltalán, akkor személyre szabott és költséges – sorolta a legfontosabb ismérveket Pfliegler György, a Klinikai Központ Ritka Betegségek Szakértői Központjának (RBSZK) alapító vezetője, hozzátéve, hogy „ritka” jelző mellett a nemzetközi irodalom egyre gyakrabban emlegeti a „komplex” megjelölést, sőt az ún. „nem diagnosztizált betegségek” fogalmat is.

A kórképek ritkasága miatt nagy szükség van az erők összegzésére, egymás tapasztalatainak megszerzésére és a betegeknek lehetőség szerinti egységes diagnosztikai és terápiás elvek mentén történő ellátására. Ez a felismerés vezetett 2017-ben az Európai Referencia Hálózatok (ERN) megalakítására. Pfliegler György az alapítástól kezdve képviseli Magyarországot az ERN döntéshozó Tagállami Testületében (Board of Member States).

A Klinikai Központ szaktekinvélye tevékenyen részt vesz az ERN-ek több szakbizottságában, tagja az Integrációs Munkacsoportnak, valamint az ERN Irányelvek Szerkesztő Bizottsága Tanácsadó Testületének is.

- A referenciahálózatok bizonyos betegségcsoportok mentén épülnek fel, összegyűjtve az adott területek legnagyobb tapasztalattal rendelkező központjait és az azokban felhalmozott tudást. Az ERN célja, Európa minden ritka betegségben szenvedőjének azonos esélyt adni a korai diagnózisra, ami olykor évtizedekig is várat magára, továbbá esélyt adni a hatékony terápiára, amennyibe van rá mód. Ennek sikerét nagymértékben befolyásolja, hogy azt a betegség korai stádiumában, vagy akkor kezdik, amikor már kialakultak a visszafordíthatatlan tünetek - ismertette Pfliegler György.

A szakember kiemelte: napjainkban zajlik az ERN-ek integrációja a nemzeti egészségügyi ellátórendszerekbe, melyet minden országban egy kompetencia központ koordinál. Hazánk egészségügyi kormányzata a Debreceni Egyetemet tüntette ki ezen felkéréssel.

Magyarország a 24 referenciahálózat mindegyikében teljes jogú tagsággal van jelen, több is a Debreceni Egyetem Klinikai Központjához köthető. A sokféle diagnózis és szerteágazó szakellátás igénye miatt végső soron maga a Klinikai Központ egésze tekinthető az igazi, átfogó „Ritka Betegség Központnak”. A speciális betegségcsoportoknak külön központjai működnek az intézményben.

Teljes jogú ERN tagok a Klinikai Központban

Jelentős nemzetközi elismertséget vívott ki magának a két éve alapított Ritka Májbetegségek Központ, amely a Gasztroenterológiai Klinika igazgatója, **Papp Mária professzor** vezetésével 2021. január óta az „ERN Rare Liver” teljes jogú tagja. Ennek előfeltétele volt a legkorszerűbb irányelvek szerinti betegellátás. Mindez azt jelenti, hogy a ritka májbetegségben szenvedő betegek Debrecenben ugyanolyan magas szintű ellátást kapnak, mint Európa bármely vezető intézményében. A klinikán jelenleg több száz olyan beteget gondoznak, akik a 34 ritka májbetegség valamelyikében szenvednek. A központ élen jár a nemzetközi betegkonzultációkban is, széles körű és legmagasabb szintű konzílium előz meg egy-egy súlyos terápiás döntést.

A Laboratóriumi Medicina Intézet Klinikai Genetikai Tanszékének vezetésével számos klinika teljes jogú tagja a ritka anyagcsere betegségek széles spektrumát magában foglaló MetabERN-nek. **Balogh István tanszékvezető professzor** munkássága révén az intézetben a molekuláris genetikai diagnosztika, európai mértékkel mérve is, igen széles tárháza áll rendelkezésre, beleértve a teljes exom, genom szekvenálását. Az eljárások kulcsfontosságúak, hiszen a ritka kórképek 80 százalékban genetikai eredetűek.

A genetikai intézetre támaszkodik a Belgyógyászati Klinika Anyagcsere Betegségek Részlegének tevékenysége. **Harangi Mariann professzor** munkatársaival együtt a korai diagnózis felállítása szempontjából különösen fontos ritka anyagcsere kórképek – mint például a bioitinidáz defektus vagy a familiáris hiperkoleszterinémia – teljes mélységű diagnózisát és családszűrését végzi.

A ritka testi és szellemi fejlődési zavarokat, a mögöttük álló molekuláris, genetikai eltéréseket az ERN-ITHACA „vállalta fel”, amire nagy szükség van: minden negyvenedik újszülöttnél van valamilyen veleszületett fejlődési rendellenesség. Ezt igazolja **Szakszon Katalin** genetikai szakrendelésének forgalma a Gyermekgyógyászati Klinikán, ahol évente félezerrel több gyermek és száznál több felnőtt beteget fogadnak. A számos, évekig nem diagnosztizált eset megoldásának első lépése az úgynevezett szindromológia, melynek során az egyes betegségek külső jegyeinek (pl. arc, alkati jellegzetességek) értékeléséből igyekeznek a lehetséges diagnózisok körét szűkíteni, amit azután laboratóriumi, genetikai módszerek igazolnak.



A ritka betegek jelentős részét az idegizom betegségek valamilyen formájában érintett páciensek teszik ki. **Boczn Judit egyetemi docens** Neurológiai Klinikán működő neuromuszkuláris szakrendelése országosan elismert. Az ellátott betegségek köre az örökletes izomsorvadásoktól az idegrendszer örökletes vagy szerzett károsodásáig terjed.

A ritka bőrbetegségekre létrejött ERN-Skin teljes jogú tagja a Bőrgyógyászati Klinika, amelynek ERN tevékenységét **Remenyik Éva professzor** indítása után jelenleg **Szegedi Andrea professzor** vezetésével **Gáspár Krisztián adjunktus** neve fémjelzi. Munkásságuk olyan ritka, a betegek életét sokszor szinte elviselhetetlenné tevő tünetekkel járó kórképek korszerű és idejében indított gyógyítására terjed ki, mint például a fájdalmas fekélyekkel járó Behcet-kór, a bőrerek gyulladásai és a ritka, késői típusú, nemritkán életveszélyes állapotot előidéző gyógyszerallergiák (pl. Lyell-szindróma).



Balról jobbra:

Prof. Dr. Illés Árpád, Dr. Pfliegler György, Prof. Dr. Harangi Mariann, Dr. Szakszon Katalin, Prof. Dr. Balogh István, Dr. Boczán Judit, Dr. Gáspár Krisztián, Prof. Dr. Papp Mária, Dr. Brúgós Boglárka

„...a ritka kórképek 80 százalékban genetikai eredetűek.”

A Belgyógyászati Klinika Hematológiai Részlege **Illés Árpád professzor** vezetésével az EuroBloodNet teljes jogú tagja. A ritka onkohematológiai és nem rosszindulatú, például véralvadási zavar következtében kialakuló kórképek között is sok a genetikai eredetű. Jellemző, hogy egy-egy megjelenési formájuk általában kis betegszámokat érint. A terápia fejlődése exponenciális, ezért nagyon fontos az új ismeretek birtoklása. A Belgyógyászati Klinika „B” Épületében működő részleg az évi 20 allogén és 100 autogén csontvelő-átültetéssel előkelő helyen van a hematológiai betegetek ellátó európai ranglistán.

A Hematológiai Részleg biztosít működési lehetőséget a Ritka Betegségek Szakrendeléseknek és a fekvőbetegetek ellátó Ritka Betegségek Részlegnek. **Brúgós Boglárka adjunktus** betegellátó tevékenysége mellett tankönyvfejezetekben, közleményekben és továbbképzéseken is kamatoztatja a szaktudását. Jelentős szerepe volt abban is, hogy a Debreceni Egyetem Ritka Betegségek Szakértői Központja volt a házigazdája a hazai első, nem Budapesten rendezett Ritka Betegségek Világnapnak.

A teljes jogú ERN tagsággal rendelkező klinikák mellett a Klinikai Központ minden egységét felkeresték már ritka betegségben szenvedők és mindenhol található a téma iránt különösen érdeklődő szakemberek, nemzetközi kapcsolattal rendelkező munkacsoportok. Fontos kiemelni, hogy a ritka betegségek ellátása csak a legmagasabb szintű, a Klinikai Központban rendelkezésre álló laboratóriumi, képpalkotó, patológiai és terápiás képességek birtokában valósulhat meg. Ezen elvek mentén realizálódhat az Európai Referencia Hálózatok három fő célja: a gondok megosztása, a gondoskodás és a gyógyítás.

Írta: Dr. Pfliegler György, Magyarosi Marianna
Fotók: Bódi László