



Ikt.sz.: EGB/35-2/2012/EL

EL-1/2012. sz. ülés
(EL-8/2010-2014. sz. ülés)

J e g y z ő k ö n y v *

az Országgyűlés **Egészségügyi bizottsága**
Ellenőrző albizottságának
2012. április 17-én, kedden, 14 óra 05 perckor
a Képviselői Irodaház V. emelet 567. számú tanácstermében
megtartott üléséről

**A jegyzőkönyv eredeti hitelesített példánya az Országgyűlés Levéltárában megtalálható.*

Tartalomjegyzék

<i>Napirendi javaslat</i>	3
<i>Az ülés résztvevői</i>	4
<i>Elnöki bevezető, a napirend elfogadása</i>	5
<i>Tájékoztató a Duchenne-féle izomdystrophiában szenvedők komplex kezelésére létrehozandó szakmai-módszertani központról</i>	5
<i>A meghívott vendégek hozzászólásai</i>	5
<i>Dr. Herczegfalvi Ágnes (Semmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinika)</i>	5
<i>Dr. Karcagi Veronika (Országos Környezet-egészségügyi Intézet)</i>	8
<i>Dr. Tímár László (Országos Gyermek-egészségügyi Intézet)</i>	12
<i>Dr. Garami Márta (Országos Környezet-egészségügyi Intézet)</i>	13
<i>Kérdések, hozzászólások, vélemények</i>	14
<i>A meghívott vendégek válaszai az elhangzottakra</i>	20
<i>Kissné dr. Horváth Ildikó (Nemzeti Erőforrás Minisztérium)</i>	20
<i>Dr. Herczegfalvi Ágnes (Semmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinika)</i>	24
<i>Dr. Karcagi Veronika (Országos Környezet-egészségügyi Intézet)</i>	25
<i>Dr. Tímár László (Országos Gyermek-egészségügyi Intézet)</i>	26
<i>Dr. Garami Márta (Országos Környezet-egészségügyi Intézet)</i>	28
<i>Dr. Oberrecht Gabriella (CARE-NMD)</i>	28
<i>A bizottsági ajánlás megfogalmazása, elfogadása</i>	29

Napirendi javaslat

1. Tájékozódás a Duchenne-féle izomdystrophiában szenvedők komplex kezelésére létrehozandó szakmai-módszertani központról
2. Egyebek

Az ülés résztvevői

Az albizottság részéről

Megjelent

Elnököl: Dr. Horváth Zsolt (Fidesz), az albizottság elnöke

Dr. Heintz Tamás (Fidesz)
Dr. Hollósi Antal Gábor (Fidesz)
Dr. Kiss Sándor (Jobbik)

Dr. Gyenes Géza (Jobbik)
Dr. Kovács József (Fidesz)
Dr. Molnár Attila (Fidesz), az alkotmányügyi és igazságügyi bizottság tagja
Dr. Gógl Árpád volt egészségügyi miniszter

Meghívottak részéről

Hozzászólók

Dr. Herczegfalvi Ágnes neurológus (Semmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinika)
Dr. Karcagi Veronika (Országos Környezet-egészségügyi Intézet, molekuláris, genetikai és diagnosztikai osztály)
Dr. Garami Márta (Országos Környezet-egészségügyi Intézet, genetikai osztály)
Dr. Tímár László (Országos Gyermek-egészségügyi Intézet, genetikai tanácsadó)
Dr. Béres Judit (Országos Egészségfejlesztési Intézet)
Kissné dr. Horváth Ildikó főosztályvezető (Nemzeti Erőforrás Minisztérium)
Dr. Oberrecht Gabriella (CARE-NMD)

(Az ülés kezdetének időpontja: 14 óra 05 perc)

Elnöki bevezető, a napirend elfogadása

DR. HORVÁTH ZSOLT (Fidesz), az albizottság elnöke, a továbbiakban ELNÖK: Jó napot kívánok! Tisztelettel köszöntöm kedves vendégeinket és képviselőtársaimat. Az egészségügyi ellenőrző albizottság április 17-ei ülését elkezdjük. Mivel ez a parlamentnek egy hivatalos bizottsága, ezért első feladatunk az, hogy miután megállapítottam a határozatképességet - a bizottság egyébként 7 tagú -, helyettesítéssel öten vagyunk jelen. Az első kérdésem, hogy a kiküldött napirendhez képest van-e valakinek valamilyen napirendi javaslata a képviselők közül. *(Nincs jelzés.)* Jelentkezőt nem látok.

Akkor megkérdem, hogy a kiküldött napirenddel a képviselők egyetértenek-e. Aki egyetért, kérem, kézfelemeléssel jelezze! *(Szavazás.)* Egyhangú. Köszönöm szépen.

Tájékoztató a Duchenne-féle izomdystrophiában szenvedők komplex kezelésére létrehozandó szakmai-módszertani központról

Röviden ismertetném a bizottsági ülés általam tervezett mai forgatókönyvét. Ez nem fog sokban eltérni attól, mint ahogyan ezt általában a bizottságban csináljuk. Azok, akik először vannak jelen az ülésen, sokkal inkább elriasztó ennek a bizottságnak a neve, semmint maga a bizottság célja. A célunk az, hogy képviselőtársaink vagy civil szervezetek vagy szakmai szervezetek által felvetett témákat lehetőség szerint a bizottság elé hozunk, ahol az érintetteket meghallgatjuk, a képviselők számára rövid prezentációkat tehetnek, ismertethetik azt a témakört, problémáikat, javaslataikat, ami ezzel kapcsolatban felmerül.

Ezt követően a képviselők kapnának szót, akik kérdéseket tennének fel, észrevételeket tennének, egy kör válasza nyílik lehetőségük a vendégeknek, ezt követően pedig a képviselők reagálásaira fogunk lehetőséget biztosítani. Ha szükséges, akkor természetesen megfogalmazzunk egy javaslatot, ajánlást a kormányzat irányába. Maga a bizottság a főbizottságnak, az Egészségügyi bizottságnak, illetve a kormány számára fogalmazhat meg javaslatot. Nekünk ez a jogkörünk és lehetőségünk van. A kormányzat részéről is van jelen képviselő, tehát hozzá is lehet kérdést intézni, de értelemesen a vitában ő is részt fog venni.

Nagyon nagy tisztelettel köszöntöm azokat az országgyűlési képviselőket, akik a főbizottságnak vagy még annak sem tagjai, de megtisztelték a bizottság ülését jelenlétükkel, és külön nagy tisztelettel köszöntöm Gógl Árpádot, aki egészségügyi miniszter képviselőtársam volt hosszú ideig, ő vendégként van jelen a mai ülésen. A forgatókönyv szerint elfelejtettem, hogy kinek van már benne a pendrive-ja a gépben. *(Herczegfalvi Ágnes jelentkezik.)* Akkor azt javaslom, hogy talán ön kezdje el a prezentációt.

A meghívott vendégek hozzászólásai

Még egy pillanat, az időkeretéről: általában 2 óra alatt be szoktuk fejezni a bizottsági ülést, ezért egy-egy megszólalásra a javaslatom az, hogy 10-12 percnél többet ne vegyen igénybe, ha ez megoldható. Köszönöm szépen. Tessék parancsolni!

Dr. Herczegfalvi Ágnes (Simmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinika)

DR. HERCZEGFALVI ÁGNES (Simmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinika): Köszönöm szépen. Először is szeretném megköszönni mindenkinek azt a hónapokon keresztül tartó előkészítő munkát, ami lehetővé tette, hogy a mai napon itt lehessünk, és elmondhassuk Önöknek mindazt, ami minket foglalkoztat, amivel évek óta vagy évtizedek óta dolgozunk, és hogy szeretnénk ebben a témában valamilyen konszenzusra és továbblépésre jutni.

Magamról annyit, hogy Herczegfalvi Ágnes vagyok, gyerekgyógyászként kezdtem a szakmát, majd gyerekneurológusként közel 30 éve foglalkozom gyermek-izombetegek ellátásával, tehát elég nagy rálátásom van a betegség kezdetére, a betegség lefolyására, és sajnos a végére is.

Engedjék meg, hogy ebben a témában, amiben jöttünk, néhány diával egészítsem ki mondanivalómat. Nem szeretnék orvosi előadást tartani, de néhány bevezető szót azért mégis hadd mondjak a Duchenne-féle izomdystrophiáról, hiszen ez nem annyira ismert mindenki számára.

Tehát azt tudjuk, hogy ezt a betegséget már több mint 150 éve ismerjük, Duchenne volt az, aki leírta 1855-ben a betegség tüneteit, róla nevezték el Duchenne-féle izomdystrophiának. Jellemző, hogy nagyon gyorsan kialakulnak a járásnehezítettség tünetei, amelyek aztán fokozatosan a járás elvesztéséhez és tolókcsohhoz kötik a betegeket.

Azt tudjuk, hogy az öröklődés X-hez kötött recesszív öröklésmenetet mutat, tehát a nők a hordozók, az egyik női X-kromoszóma érintett, és amennyiben ezt a beteg kromoszómát örökíti tovább az anyja a fiúgyermekének, akkor beteg gyermek születik.

A betegség elég gyakori, tehát 1:3500 élveszületett fiú a Duchenne-féle izomdystrophia esetében, az ugyanilyen tünetekkel, de sokkal később kezdődő Becker izomdystrophia esetében viszont 1:30000 az előfordulási gyakoriság.

Egy fehérjehiány, amit ez a gén kódol, a dystrophin gén kódol, az okozza a jellegzetes klinikai tüneteket. A tünetek már 2 éves korban jelentkezhetnek, de általában a Duchenne-formában, tehát a súlyos formában 2-5 éves kor között jelennek meg, és ezek a gyerekek körülbelül 7-9 éves korukra tolókcsohba kerülnek.

Az izomzat fokozatosan sorvad, és bizony, érintett a légzés, érintett a szívizom, az idegrendszer is sokszor, és ez egy folyamatos és fokozatos állapotrosszabbodáshoz és halálhoz vezet 15-20 éves kor körül.

Szeretnék rátérni azokra a tényekre, amelyek elvezettek ahhoz, hogy Magyarország is csatlakozzon Európához, hogy Magyarországon is létrehozzunk egy európai színvonalon működő izombeteg-centrumot, hiszen Európában már 20-30 éve működnek állami támogatással izombeteg-ellátó központok, megfelelő szakemberképzéssel és szakemberrel rendelkeznek, akik mind a diagnosztikában, mind a rehabilitációban kiváló munkát végeznek. Működnek a krónikus lélegeztetést végző ambulanciák, ezzel nem terhelik az akut betegellátásra létrejött intenzív osztályokat. Ez egy óriási probléma, mindennapos probléma napjainkban. Most éppen a szolnoki intenzív osztályon fekszik egy Duchenne-es gyermek, és nem tudom az elhelyezését megoldani.

Európában működik a családokat támogató szociális háló, és emellett a tudomány és a diagnosztika és a klinikai munka mellé hozzácsatlakoztak a civil szervezetek 40 éve, és ezeket a civil szervezeteket tömöríti az Európai Izombetegek Szövetsége az EAMDA, amely képviseli a betegek érdekeit, és néha a jogaikat is képviselni tudja.

Szeretném bemutatni azokat a tényeket, amelyek Magyarországon jellemzik ezt az ellátást. A betegség diagnosztikája, tehát a klinikai diagnosztikája működik. A genetikai diagnosztika csak részben megoldott, mert vannak vizsgálatok, amelyeket a mai napig csak külföldi kooperációban tudunk elvégeztetni. Kevés a megfelelő szakember. Nincs kifejezetten az izombetegek ellátására szakosodott centrum, és nincs egységes gondozási elveken alapuló ellátás. Ebben, bár most az európai uniós együttműködés keretében változás keletkezett, erről majd egy kicsit később, és a többi kolléga is fog beszélni, de kidolgozták az úgynevezett gondozási standardokat, tehát egy egységes ellátási elven alapuló izombeteg-ellátást, ami óriási előrelépés.

Magyarországon a szülők méltán érzik azt, hogy magukra vannak hagyva, a szociális támogatás elenyésző. Sokszor a szülők a beteg gyerekekkel még a rendelőig sem tudnak eljutni,

mert nincsen akadálymentes közlekedés, vagy azért, mert nincsen elegendő pénz, hogy az utazást ki tudják fizetni.

Azok a kezdeményezések, amelyek az izombetegek egységes ellátására jöttek létre vagy alakultak, ezek többnyire önkéntes alapon és minden állami támogatást nélkülöznek.

Néhány dolgot hadd említsek annak a vonatkozásában, hogy milyen lépések történtek, hogy Magyarországon egy neuromuszkuláris gondozó centrum alakuljon ki. Az Európai Unió szakmai támogatásával 2007 óta működik az izombetegek terápiájával foglalkozó konzorcium, erről majd nyilván az utánam szóló Karcagi Veronika fog beszámolni, és ehhez csatlakozott 2010-ben az izombetegek gondozásával foglalkozó hálózat, aminek az volt a célja, hogy egy egységes gondozást valósítson meg ez a hálózat, és ebben külön kiemelt szerepe van, hogy a közép-kelet-európai országokat az európai szintre felzárkóztassa.

2007-2010 között számos rendezvényen tartottunk előadást, továbbképzéseket, kongresszusokon, szülői fórumokon, kapcsolatot teremtettünk a Ritka Betegségek Centrumával, az egyéb izombeteg-szervezetekkel, és a médiában ismertetőkön keresztül, folyamatosan tájékoztatjuk a jelenlegi állapotról a betegeket.

Amiért itt vagyunk, az az, hogy Magyarországon körülbelül 800-1000-re tehető a krónikus izombetegek száma, de nem tudjuk pontosan, mert nincsen, mindeddig nem született egységes felmérés, hogy hány izombeteg lehet. Nem tudjuk, hogy hányan élnek intézetekben, elfekvő otthonokban, a felnőtt betegekről sem tudunk nagyon sokat, de azt tudjuk, hogy körülbelül ebből a számból 300-350 között van a Duchenne-féle izomdystrophiában szenvedő betegek száma. És hogy ez a szám igaz, az is mutatja, hogy évente, tehát az első két dián említett incidencia szám alapján, tehát körülbelül 10-15 új Duchenne-beteg megjelenésével számolhatunk.

Ezért azt szeretnénk kérni, hogy kaphasson állami támogatást az örökletes izombetegségekben szenvedő gyerekek ellátása, gondozása, és az ezt felvállaló, az erre a célra létrejövő neuromuszkuláris centrum.

A betegek ellátására a szakmai tudás megvan, hiszen a klinikusok és a genetikusok is abszolút európai szinten felkészültek. A szakmai felügyelet is tavaly szeptember óta a Semmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinikáján létrejött, de finanszírozás hiányában a betegek ellátása, gondozása nem megoldott.

Itt szeretném elmondani, hogy tegnap jött létre hosszú-hosszú hónapok munkája után egy együttműködési megállapodás a Semmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinikája és három szakmai intézet, illetve a civil szervezetek együttes munkájának eredményeként. Meg kell mondanom, hogy a civil szervezetek voltak azok, akik a legnagyobb nyomást gyakorolták ránk szinte folyamatosan, hogy nincsenek ellátva a betegek, nem tudják, hová menjenek, nem tudják, mit csináljanak, tehát végül is addig-addig próbálkoztunk több helyen és több szinten is, míg ez tegnap létrejött, azt kell mondanom, hogy ez egy nagy előrelépésnek számít.

A gyermekklinika és a szakmai intézetek vállalták, hogy az európai gondozási standardoknak megfelelő betegellátást szervezik a neuromuszkuláris betegeknél. Ebben az együttműködő felek a Szent János Kórház gyermekgyógyászati, rehabilitációs osztálya, az OKI molekuláris genetikai diagnosztikai osztálya, az OGYEI részéről a genetikai tanácsadást végző szakemberek és a civil szervezetek közül a Gyógyító József Alapítvány, a Misko Alapítvány, és a Spinális Izomatófia, az SMA Alapítvány.

Ezek a szándékok nagyon jók, de mögötte nincsen megfelelő anyagi, pénzügyi támogatás, és azt gondoljuk, hogy a hatékony működéshez szükség van kapacitásbővítésre, TVK-emelésre és a járóbeteg-ellátás német pontjainak az emelésére. A tárgyi feltételekhez tartozik, hogy mindenhol akadálymentességet tudjunk biztosítani, hogy megfelelő helyiségek legyenek kialakítva a betegellátásra, 8 nappali ágy azt gondolom, hogy nem annyira sok, de ellátható lenne rajtuk a betegellátás. Ennek a költsége körülbelül 40 millió forintból talán kigazdálkodható az előzetes számítások szerint.

A neuromuszkuláris ambulancia működtetésére nyilván a német pontok emelése szükséges, és ezeknek a betegeknek az ellátására mind a klinikai, mind a rehabilitációs területen, tehát körülbelül 10-12 szakemberrel számolunk, ebben két darab orvos van csak benne, de a gyógytornászokig, a szociális munkásokig, a terapeutákig, a fejlesztőkig mindenkit beleszámoltunk.

Természetesen ez most egy álomnak tűnik, de mégis azt gondolom, hogy ez a törekvésünk megegyezik azzal az európai iránnyal, amihez 2007-ben mi is csatlakoztunk.

A státuszok bővítéséhez is pénzre lenne szükség, amit az intézet saját forrásaiból nem tud előteremteni, és egy státusz bére körülbelül 5 millió forint körül van évente.

Ezzel a képpel szeretném megköszönni a figyelmüket. Szeretném, ha ezek a gyerekek nem szomorkodnának, nem lennének egyedül, ha lennének társaik, ha lennének barátaik, tudnánk segíteni a magukra maradottságukban, és szeretném, ha a szülők is boldogabb emberek lehetnének, mert érzik maguk mögött a szociális hálót és a támogatást. Köszönöm szépen.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Ki lesz a következő? (*Garami Márta jelentkezik.*)

DR. GARAMI MÁRTA (Országos Környezet-egészségügyi Intézet): Garami Márta vagyok, az Országos Környezet-egészségügyi Intézet genetikai osztályáról. Csak annyit szeretnék tényleg kiegészítésként hozzátenni, hogy most azért is az aktuálisnál aktuálisabb ennek az egész centrum-ügynek az elindítása, mert vannak biztató eredménnyel folyó klinikai kipróbálások. Ha valóban, márpedig nyilván így van, mert óriási a verseny a gyógyszercégek között is, tehát a szándék megvan arra, hogy gyógyszert találjanak ennek a Duchenne-betegségnek a kezelésére is, és ha ezeknek a gyerekeknek az életkorát és a fizikai állapotát sikerül olyan szinten fenntartani, hogy ezek a gyógyszerek a hatásukat még ki tudják fejteni, akkor az csak azon keresztül lehetséges, hogy bekerülnek egy ilyen nagyon szervezett ápolási központba. Ennyi lett volna a hozzáfűznivalóm.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Ha megengedik, akkor elnézést, tudom, hogy ez egy sokkal kötöttebb műfaj, és az ember egy vitadélutánon máshoz szokott, de a parlamentben az a szokás, hogy szót adunk egymás után, és később, a vitában lehet kifejtetni az elképzeléseiket. Természetesen nem fojtom önbe a szót, parancsoljon!

DR. HERCZEGFALVI ÁGNES (Semmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinika): Ezt egy mondattal szerettem volna kiegészíteni, hogy most folyik tárgyalás a GSK-val a terápiás kipróbálásokról, és úgy néz ki, hogy április végén, május elején talán egy vagy két betegben el tudunk kezdeni egy génterápiás kezelést, és a jelenleg Freiburgban kezelt és hetente odautazgató egy betegünket is talán akkor Magyarországon tudjuk tovább kezelni. Köszönöm szépen.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Kérdezem, hogy ki következik? (*Dr. Karcagi Veronika jelentkezik.*) Karcagi Veronika, Országos Környezet-egészségügyi Intézet, molekuláris, genetikai és diagnosztikai osztály. Tessék parancsolni!

Dr. Karcagi Veronika (Országos Környezet-egészségügyi Intézet)

DR. KARCAGI VERONIKA (Országos Környezet-egészségügyi Intézet): Tisztelt Elnök Úr! Tisztelt Képviselő Urak! Tisztelt Bizottsági Tagok! Tisztelt Főosztályvezető Asszony! Kedves Vendégek! Köszönöm szépen ezt a megtisztelő felkérést, és ha megengedik, mint molekuláris genetikus, a Duchenne-betegség genetikai hátteréről fogok egy kicsit

beszélni, illetve az ellátásban elért hazai eredményekről, hiszen azért van pozitív kicsengése is ennek a feladatnak.

Nem akarok genetikai részletekbe belemenni, de ez egy olyan betegség, ahol különböző génsérülések okozhatják a betegséget. Ezek különböző súlyosságúak, lefolyásúak lehetnek. Tehát mint ahogy szó volt róla, van Duchenne-izomdystrophia és van Becker-típusú izomdystrophia, és a genetikai szakaszok sérülésének a milyensége befolyásolja, hogy mennyire lesz súlyos a beteg állapota, hogy melyik típusban fog szenvedni. Egy kicsit szemléletesen mutatnám itt ezen a hajócskán, tehát normális esetben ez a dystrophin fehérje az izomrostban kihorgonyozza az izommembránt, ezért az izomrostok tökéletesen működnek egy egészséges emberben, míg a súlyos típusban teljesen hiányzik ez a fehérje, tehát így nem fog működni az izomrost, sérülékeny lesz, nem tudja a funkcióját ellátni, tehát szemléletesen így elmegy a kis hajó, elveszíti a horgonnyal a kapcsolatot. Az enyhébb típusban, ebben a Becker-típusban pedig egy rövidebb fehérje keletkezik, amely valamennyire el tudja az izomrost összehúzódsához szükséges feladatot látni.

Ez az ábra egy nagyon korszerű molekuláris genetikai vizsgálat eredményét mutatja. Itt ugyanazt látjuk ezen a három ábrán. Tehát a dystrophin gén egy bizonyos szakasza hiányzik ebben a beteg kisfiúban, ez egy nagyon nagy méretű gén, és egy elég hosszú szakasznak az úgynevezett delécióját látjuk. Tehát itt hiányzik ez a génszakasz, és ez okozza a betegséget. Ezt egy olyan vizsgálati módszerrel végezzük, amelyet az OEP jelenleg nem finanszíroz, tehát pályázati forrásokból tudjuk a betegek korszerű vizsgálatát végezni.

Ez pedig egy másik vizsgálat, ugyanazt látjuk, ugyanebben a beteg kisfiúban, egy másik vizsgálatmal megerősítettük, hogy ezek a szakaszok hiányoznak a génben, tehát genetikailag igazoltuk a betegséget.

Tehát ez a mi feladatunk, ez egy nagyon fontos eljárás, hogy a klinikai feltételezett diagnózist mi genetikailag megerősítsük, és ettől kezdve a beteg biztosan, igazoltan is izomdystrophiában szenved.

Mi az, amit mi 2001 óta el tudunk látni az osztályon? Hangsúlyozom, hogy nem elsőként kezdtük el ennek a betegségnek a vizsgálatát, viszont ezeket a korszerű módszereket mi vezettük be Magyarországon, ezért a legtöbb beteg klinikai mintája, tehát a vérmintája az osztályunkra érkezik. Ezért szinte az egész ország legnagyobb beteg-biobankjával rendelkezünk, tehát 318 gyermek, illetve fiatal férfi mintáját kaptuk meg eddig vizsgálatra, és 199 esetben tudunk igazolni valamilyen mutációt, tehát ezzel a klinikai feltételezést genetikailag igazoltuk.

80 betegben nem sikerült igazolni ezeket a klinikai feltételezéseket, tehát nem találtuk meg a mutációt, ezek között lehetnek olyanok, akiknek más típusú mutációja van, amelyeket mi Magyarországon jelenleg nem tudunk elvégezni, mert olyan technikai háttér szükséges hozzá, amellyel egyetlenegy laboratórium sem rendelkezik az országban. Lehetnek közöttük olyan más izombetegségben szenvedők is, akiknek hasonlóak a klinikai tünetei, de nem ebben a betegségben szenvednek.

Tehát azt hiszem, a genetikai vizsgálat jelentősége egyértelmű mindenki számára, hogy egyszer s mindenkorra biztosan megállapítja a beteg diagnózisát.

Nagyon fontos a munkánkban a prevenció, hogy az édesanyáknak és a lánytestvéreknek hordozósság-szűrést kell felajánlanunk, hogy ne ismétlődjenek meg a családokban ezek a tragikus események. Tehát abban a pillanatban, amint tudjuk, hogy az édesanya vagy valamelyik leányrokon hordozza ugyanezt a mutációt, hiszen Herczegfalvi doktornő mondta, hogy ez egy nemi kromoszómához kötött genetikai sérülés, tehát a nők örökítik tovább a betegséget, a fiúk lesznek betegek, tehát ezekben az esetekben mindig felajánljuk a magzati vizsgálatot. Mint látják, 40 esetben kérték a nőgyógyászok a segítségünket, és ebből 15 magzatról tudtuk biztosan, hogy fiú nemű, és 10 bizonyult

betegnek. Tehát elmondhatjuk, hogy tíz esetben megelőztük azt, hogy egy újabb ilyen esemény történjen a családban.

Mi az, amivel még dicsekedhetünk? Egy európai uniós 6-os keretprogram támogatását nyerte el az intézetünk, tehát magyarországi partnerként szerepelünk. Itt látják ezen az európai térképen, hogy a kelet-közép-európai régióból egyedül Magyarország kapta meg ezt a megtisztelő lehetőséget. 11 ország 21 partnere vesz részt ebben a konzorciumban, amely sajnos 2011-ben lezárult. A cél természetesen az öröklődő neuromuszkuláris betegségek, elsősorban a spinális izomatrófia és a Duchenne-izomdystrophia terápiájának kidolgozása, és a klinikai kipróbálás megszervezése volt az európai összehangolás segítségével.

16 munkacsoport alapította ezt a konzorciumot, ezekben állat-, sejtszintű kutatási programok szerepeltek, biobankok, molekuláris diagnosztikai eljárások, amelyek fejlesztését tűztük ki célul. Nagyon fontos hangsúlyt kapott az ápolások standardizálása, a betegek felkutatása, a jövőbeni terápia biztosítása, és a multicentrumos klinikai kipróbálások összehangolása.

Természetesen ebben a konzorciumban az etika is nagyon nagy szerepet kapott. Magyarország feladata a kelet-európai SMA és Duchenne-adatbázis létrehozása volt, tehát mi voltunk felelősek a többi környező ország adatbázisának támogatásáért is, és ehhez természetesen a pontos genetikai diagnózis elengedhetetlen volt.

Tehát nem véletlenül került bele az intézetünk ebbe a pályázatba, hiszen a külföldi partnerek tudták, hogy Magyarországon a genetikai vizsgálatok a mi intézetünkben a legkorszerűbbek.

Nagyon fontos feladat a harmonizált tartós biobankok és betegregiszterek létrehozása volt. Az egyik munkacsoport feladatát emeltem ki. Tehát ez volt a mi szerepünk is, és nekünk olyan európai adatbázist kellett létrehoznunk, természetesen először egy nemzeti adatbázist, és ennek segítségével egy globális adatbázishoz csatlakoztunk. Ennek a neve a TREAT-NMD globális adatbázis, és ez úgy indult, hogy egy szakmai adatlapot a genetikusok, illetve a klinikusok kitöltöttek, és a betegek saját önbevallásuk alapján szintén kitöltötték az adatokat. Ez végül is úgy valósult meg, hogy a betegek önbevallását alkalmaztuk, ez volt számunkra a leghatékonyabb. Én töltöttem be a kurátor szerepét, és létrehoztuk a nemzeti adatbázist, amely kötelező adatokat és fokozottan ajánlott adatokat tartalmazott. Ebben az adatbázis-kezelésben Garami Márta doktornő vesz részt.

Az adatok pseudo-anonimizáltak, tehát a betegek személyi adatait kizárólag én kezelhetem, és aztán továbbítom az európai adatbázisba. Viszont nagyon fontos, hogy amikor klinikai kipróbálásokra sor kerül, akkor a gyógyszergyárak egy bizonyos felügyelőbizottságon keresztül elkérik az adatokat, hogy a beteg pontos genetikai sérülése milyen, milyen a fizikai állapota, milyen a klinikai állapota, és aszerint tudják a betegeket egy gyógyszer-kipróbálásba válogatni, és így került sor erre az említett magyar kislányra, aki egyedül kerülhetett bele ebbe a nagyon fejlett gyógyszer-kipróbálásba.

2011-ben sajnos, a konzorcium európai uniós támogatása megszűnt, de tovább kell élnie ennek a konzorciumnak, és így alakult meg a TREAT-NMD Szövetség. Ez egy nonprofit konzorciumként folytatja a munkáját 2012-től. Itt látják a 12-tagú felügyelőbizottság tagjait. Ezek nagyon híres neurológus professzorok Ausztráliától az Egyesült Államokig, mert most már kinötte magát a konzorcium, és az európai kiterjesztésből globális konzorciummá vált.

A szövetség működésének célja, hogy a neuromuszkuláris betegek számára minél könnyebben elérhetővé váljanak a terápiás eljárások. Magyarország folytatja a munkáját ebben a szövetségben, a magyar betegek a nemzetközi adatbázisba bekerültek, és mint látják, a Duchenne-betegségről van elsősorban szó, 106 beteg adatait sikerült, teljes klinikai és genetikai adatait sikerült tárolnunk a betegek, illetve a szüleik beleegyezésével. A spinális

izomatrófia esetében 81 beteg adataival rendelkezünk, tehát ők bármikor részt vehetnek a klinikai kipróbálásokban, amennyiben erre lehetőség van.

Működtetünk egy magyar nyelvű honlapot, ezt szintén Garami Márta tartja kézben, és feladatunk a két súlyos neuromuszkuláris betegségen kívül más ilyen gyermekkorban megjelenő neuromuszkuláris betegségekben is nemzeti adatbázis létrehozása.

A másik európai uniós projekt, amiről szerettem volna beszámolni, az úgynevezett CARE-NMD projekt. Ezt az Európai Bizottság egészségügyi és fogyasztóvédelmi bizottsága támogatta. Ebbe szintén belekerült az intézetünk. A konzorcium vezetője a freiburgi egyetem. Egy 2010-2013 közötti, tehát egy hároméves támogatásról van szó, 6 társpartner az OKI-n kívül alkotja a konzorciumot, és ennek a konzorciumnak kifejezetten az a célja, hogy a legelismertebb gondozási centrumok hálózatát alakítsa ki, és értékelje a kezelések gyakorlatát, és bevezesse a legújabb nemzetközi konszenzuson alapuló gondozási ajánlásokat. Magyarország feladata ezen belül, hogy a beteggondozás-felmérést elkészítse a magyar betegellátás javítása céljából, az uniós normáknak megfelelő legjobb beteggondozási gyakorlatot dolgozza ki, illetve valósítsa meg két központ létrehozásával. Itt szeretném elmondani, hogy 5 millió lakosra egy központ létrehozását javasolta a konzorcium, tehát ezért nekünk kétfőre van szükségünk.

A legjobb beteggondozási gyakorlat megismertetését szeretnénk a szakmával, a betegekkel, ezért a családi kézikönyv, amelyet a konzorcium dolgozott ki angol nyelven, ennek a fordítását elkészítettük. Ezt el is hoztuk magunkkal és szeretnénk önöknek átadni. Ezeket terjesztjük a szakembereknek és természetesen a betegeknek, és online formában is elérhető ez a kézikönyv, az említett TREAT-NMD magyar honlapon keresztül.

Ezen kívül, hogy a szakemberek továbbképzését biztosítsuk, egy egynapos kurzust szerveztünk, amely teljesen véletlenül holnap történik meg, és amennyiben lehetőség van, szívesen meghívunk itt a teremben bárkit.

További terveink, hogy létrehozzuk ezt az említett izomcentrumot, illetve ebből kettőt az országban, és a klinikai központok kialakításának pedig az a célja, hogy a TREAT-NMD és a CARE-NMD konzorciumok által kidolgozott európai szakmai protokoll szerint szervezett betegellátást biztosítsunk, és a szakemberek továbbképzésére lehetőséget adjunk.

A betegek életminőségének, funkcionális függetlenségének szinten tartását és javítását tűztük ki célul, és az a végső célunk, hogy a jelenleg mintegy 20 évig élő Duchenne-betegek a fejlett európai országok 40 éves átlagát érhék el. Tehát itt Dánia a példa, ahol tényleg 40 éves korukig élnek ezek a betegek.

Az európai szintű klinikai kipróbálások sikerességének segítségével és az egységes beteggondozási gyakorlat megvalósításában szeretnénk szerepet játszani, és a magyar betegek széles körű bevonását tesszük lehetővé a klinikai kipróbálásokhoz.

Szeretném megkérdezni, hogy van-e még egy percem, illetve adnak-e még nekem egy percet, mert elsősorban a Duchenne-betegségről szolt ez a találkozás, megbeszélés, de én szeretném még a másik két betegséget nagyon röviden ismertetni. A spinális izomatrófiát, hiszen ez is elhangzott. Ez egy gerincvelői eredetű izomsorvadás, egy nagyon gyakori betegség, ez nem X-kromoszómához kötötten öröklődik, tehát mindkét nem érintett. Nagyon súlyos betegség, és ennek is három megjelenési formája van. 1993 óta foglalkozunk ennek a genetikai vizsgálatával, és Magyarországon egyetlen laboratóriumként végezzük a vizsgálatát, és mint látják, nagyon sok betegünk van, tehát 340 genetikailag igazolt beteg mintáját tároljuk az osztályon, és ebből a három típus úgy oszlik meg, hogy látjuk, hogy a legsúlyosabb típusból van a legtöbb gyerekünk, és maradnak olyan betegek, akikben nem tudtuk igazolni a genetikai sérülést, és ezek valószínűleg más típusú betegségben szenvednek.

Itt is a prevenciót hangsúlyoznám, családtagok kérik a vizsgálatokat, hogy hordozzák-e ezt a mutációt, és nagyon sok családtagban tudtuk kimutatni a mutációt. Ezért magzati vizsgálatot tudunk felajánlani ezeknek a családoknak, és azt hiszem, nagyon büszkék lehetünk

rá, hogy 1993 óta 203 magzati mintát tudtunk megvizsgálni, és 146 egészséges gyermek megszületéséhez járultunk hozzá, és 57 esetben megelőztük azt, hogy egy újabb tragikus esemény következzen be a családban.

Végül: ezzel az ábrával szeretnék elbúcsúzni, ezeket a fotókat az egészséges kisgyermekek szüleitől kaptuk köszönetképpen. Köszönöm szépen a lehetőséget.

ELNÖK: Én is köszönöm szépen. Kedves vendégeinknek bár tudom, hogy nem szükséges mondanom, de valamennyien a teremben – talán egy képviselő urat leszámítva – doktorok, orvosok vagyunk, tehát a mély szakmai háttérrel nem árt felfrissítenünk, de azért valami elképzelésünk van a betegségek kialakulásáról, lefolyásáról. Ki lesz a következő önök közül? Parancsoljon!

Dr. Tímár László (Országos Gyermekegészségügyi Intézet)

DR. TÍMÁR LÁSZLÓ (Országos Gyermekegészségügyi Intézet): Tímár László vagyok, az Országos Gyermekegészségügyi Intézet genetikai tanácsadó-jában dolgozom.

Egy kicsit a genetikai tanácsadás gyakorlati oldala felől szeretném összefoglalni. Tehát tulajdonképpen a genetikai tanácsadás a preventív medicina része, rendkívül fontos tevékenység, és hatékony módon csak akkor működhet, ha pontos kóroki diagnózis áll rendelkezésünkre.

Tehát anélkül a specifikus veszély meghatározása nem megy, hogy nincs pontos kóroki diagnózis. Nyilván, ha csak annyit tudunk, hogy izomsorvadás, az nem pontos kóroki diagnózis, tehát a molekuláris genetikai vizsgálatok bevezetése óta és annak hatékony alkalmazása révén rendkívül jelentőssé vált, hogy teljesen egyértelmű, pontos diagnosztikára van lehetőségünk, és ezt követően természetesen a klasszikus elvek szerint, a családfa-felvétel alapján és a specifikus veszély mértékének meghatározásával tudunk hatékony genetikai tanácsot nyújtani a hozzánk forduló családtervezőknek.

A döntés joga mindig a családtervezőé, azt hiszem, ezt fontos hangsúlyozni, hogy a genetikai tanácsadás nondirektív.

Ezen keresztül, tehát a molekuláris genetikai vizsgálatok jelentősége elsősorban a diagnózis megerősítésében áll, hogy pontosítani tudjuk ennek következtében nyilván a veszély mértékét, az ismétlődési kockázat meghatározására van lehetőségünk. A következő, ami nagyon jelentős: a prognózis megadása, erről is szó volt, hogy nem mindegy, hogy milyen típusú génhiba derült ki az adott érintett személynél. Ennek megfelelően nem mindegy, hogy Duchenne-fenotípus vagy Becker-fenotípus áll fenn, ez óriási jelentőségű.

A genetikai tanácsadásnál mindig fontos felmérni, hogy mennyi, tulajdonképpen a specifikus veszélynek csak egy eleme az úgynevezett recurrence risk, az ismétlődési kockázat. Ez különböző öröklődési kórképeknél különböző. A Duchenne és a Becker-féle izomsorvadásnál X-hez kötött recesszív öröklődésről van szó, erről mindkét kolléganő beszélt, tehát itt az a lényeg, hogy a beteg általában, az esetek legnagyobb részében fiú, és a fiúk fele beteg, amennyiben hordozóról van szó, tehát hordozó gyermekeiről, és a lányok fele hordozó lesz.

Ezen keresztül nagyon fontos kérdés a hordozók szűrése. Borzasztó lényeges a prevencióban, hogy a hordozókat időben tudjuk szűrni, tehát a családvizsgálatok elvégzése nagyon lényeges. Ez sokszor jó néhány embert, tehát igen sok személyt is jelenthet egy-egy nagyobb létszámú családnál, a női hozzátartozók vizsgálata borzasztó fontos kérdés.

Végül eljutunk a szekunder prevenció lehetőségéig, ami másodlagos megelőzés, ez kétségtelen, tehát ha nem tudtuk a betegség kialakulását megelőzni, akkor a megszületést előzzük meg. Ez magyarul a magzati vizsgálat, tehát a prenatális diagnosztika, a méhen belüli magzati vizsgálat lehetősége, amely egyelőre a reális esély a kezünkben. Tehát amennyiben bizonyított hordozóról van szó, akkor a következő utódvállaláskor vagy az ő testvéreinél, már

akár az első utódvállaláskor prenatális diagnosztika elvégzésével, tehát méhen belüli vizsgálat elvégzésével hatékonyan tudunk segíteni az ártalom kivédésében.

Ez kétségtelenül azt jelenti, hogy az adott esetben orvosi indikációval történő terhesség-megszakítást javasolunk, amennyiben betegnek bizonyul a magzat. Egyelőre nemzetközi szinten is ez a lehetőség, és ez is egy óriási dolog. Emlékszem még a genetikai tanácsadás kezdetén, amikor elkezdtem dolgozni, akkor még sajnálatos módon nem tudunk segíteni. Tehát prenatális diagnosztikai lehetőségeink nem voltak, tehát ahhoz képest óriási a különbség, amikor akár az SMA-ból három beteg gyerek is előfordult egy házaspárnál. Akik hasonló korúak, akkor mindenki saját élményekre is nyilván emlékszik.

Tehát az X-hez kötött recesszív öröklődésű Duchenne-nél egyértelműen a hordozók szűrése nagyon fontos, és az SMA-nál a gerincvelői eredetű izomsorvadásnál viszont autoszomális recesszív öröklődésű, tehát ugyanakkor a házaspárnak a következő utódvállalásakor van jelentős kockázat, és abban tudunk segíteni. Ott is jelentősége van egyébként a hordozók szűrésének, mondjuk másképp, mert ott mindkét nemnél, és találtunk már ott is olyan személyt, aki ráadásul a biztosan beteg egyik szülőjének a testvére volt, és a választottja ugyanúgy hordozónak bizonyult.

Tehát ott tulajdonképpen az első, tehát egy súlyos, hatékonyan nem kezelhető, halálos végű betegség első megjelenését tudtuk megelőzni, végül is kétségtelenül a prenatális diagnosztika felajánlásával, tehát a magzati vizsgálat lehetőségének felajánlásával.

Röviden ennyit szerettem volna elmondani. Köszönöm szépen.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Béres Judit következik. Még ketten vannak, akik nem szóltak hozzá.

DR. BÉRES JUDIT (Országos Egészségfejlesztési Intézet): Nekem mondjuk elég könnyű a tisztem. Vokó Zoltán főigazgató nevében szeretném mondani, hogy az intézetünkben, az Országos Egészségfejlesztési Intézetben működik a Ritka Betegségek Központ, és a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása, ami egyébként a világon az első volt, ebben csak a kulcsdiagnózisok szerepelnek, tehát ennek nem része a Duchenne.

Viszont a Ritka Betegségek Központ révén mi ugyanúgy civil szervezetekkel és a kiválósági központokkal kapcsolatban vagyunk, és így támogatjuk tulajdonképpen az eljövendő központ meglétét.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Garami Márta!

Dr. Garami Márta (Országos Környezet-egészségügyi Intézet)

DR. GARAMI MÁRTA (Országos Környezet-egészségügyi Intézet): Mint ahogy az előbb Karcagi doktornő már kitért rá, az adatbázis felépítésében játszottam eddig szerepet, és ezen keresztül sikerült viszonylag sokféle, sokfajta kapcsolatot létesítenem a betegekkel. Ezért egy-két dolgot szeretnék megemlíteni, olyasmit, hogy milyen problémákba ütköztek a betegek, akikkel én vettem fel a kapcsolatot.

Az egyik dolog az, hogy Magyarország elég rossz online-ellátottsága oda vezetett, hogy nagyrészt telefonos, illetve leveles, papíros kapcsolatot alakítottam ki, miután a levélpapír nem annyira beszédes, nagyon sokszor fordultam a telefonos megoldáshoz. Bizony, sok olyan beteg van, aki azért nem részesül megfelelő ellátásban – talán azt nem mondom most, hogy a mai napig, mert a pillanatnyi állapotot nem tudom, de miután ezt néhány éve folytatom már, tehát valamikor itt a teendőim során -, mert egyszerűen nem is volt tudatában, hogy igazából szakembernek kellene az ő gyerekével foglalkozni. Úgy értem, hogy azt

gondolta, hogy az iskolaorvos, aki évente megnézi, név nélkül mondjuk Janikát vagy az ő kisfiát, az úgy körülbelül elegendő is ahhoz, hiszen a gyereken úgysem lehet segíteni.

Ez egyébként egy ilyen alaphozzáállás vagy gondolkodás, nem azt mondom, hogy a szakma, de a szülők részéről mindenképpen. Úgy gondolják, hogy jó, nem kapják meg a megfelelő ellátást, hiszen az a szegény gyerek úgyis meg fog halni, maximum a huszonéves korát éli meg, de nagyon sokan 15-16 éves koruk körül elhaláloznak a nem megfelelő ellátás miatt, és ennek az egyik ilyen megnyilvánulása az, hogy nem jutnak el az orvoshoz, mármint a szakorvoshoz.

A másik ilyen bizony, a közlekedésbeli hátrányok. Tehát valamelyik makói betegünk azért nem kerül Szegedre a megfelelő intézménybe, mert nem tudja szállítani a kisfiát, és nem tudják megoldani, nincs rá anyagi háttérük és fedezetük ahhoz, hogy a kisfiú odáig eljusson.

A másik, amire már az előbb kitértem, hogy most már szerencsére a betegszervezeteken keresztül tudunk információkat adni a betegeknek, és az SMA betegszervezettel is már sikerült egy alkalommal összejönnünk és ott információt terjesztenünk. De a Duchenne-es betegek esetében ez már többször sikerült, és rendkívül hálásak a betegek azért, hogy valaki törődik velük, felkarolja őket, és ez a bizonyos már említett beteggondozási családi kézikönyv a Duchenne-betegek számára állt elő, de reményeim szerint néhány héten belül az SMA gondozási kézikönyv is kiosztásra kerül. Miután ez a TREAT-NMD, ma már szövetségként működő szövetség más betegségeket is a zászlajára tűzött, folyamatosan születnek meg ezek a betegellátási standardok, amelyeket szintén fel kellene vállalnunk olyan szempontból, hogy miután már gyakorlatunk is van benne, hogy a lefordítását, terjesztését szintén a betegszervezetek közreműködésével meg tudjuk ejteni.

Ez az általunk létrehozott betegadatbázis egy globális adatbázis, ami azt jelenti, hogy a magyar betegek olyan szinten vannak nyilvántartva az intézetünkben, amely kielégíti az európai standardokat, ami szerintem nem egy hátrányos dolog, és ennek a továbbfejlesztését és kiterjesztését is szeretnénk célul kitűzni, amihez szintén jó lenne, ha a szakmai együttműködésen kívül valami anyagi támogatásban is tudnánk részesülni. Részemről ennyi lenne.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Akkor én most kérdezném képviselőtársaimat, de előtte megkérdezem Horváth Ildikót a minisztérium részéről, hogy most kíván szólni vagy a képviselők kérdései, észrevételei után szeretne? *(Kissné dr. Horváth Ildikó: Inkább utána.)* Inkább utána szeretne.

Akkor pótolom egy mulasztásomat, elfelejtettem külön köszönteni az Egészségügyi bizottság elnökét, Kovács József urat, aki az albizottságnak nem tagja, de nem volt még olyan ülés, amelyekre ne jött volna el, úgyhogy ezt külön köszönöm elnök úrnak, ez rangot ad a munkánknak.

Előzetes megegyezésünknek megfelelően először az Egészségügyi bizottság alelnökének adok szót, aki szintén nem tagja az ellenőrző albizottságnak, de ennek a témának ő volt a kezdeményezője, és az ő kérésére tűztük a napirendünkre. Úgyhogy alelnök úré a szó. Előtte annyit szeretnék mondani a képviselőtársaimnak, hogy az asztalnál ülők mindegyike szót kap, fél órát szántunk az összes megszólalásra együttesen, eszerint osszátok be az időt, legyetek szívesek.

Kérdések, hozzászólások, vélemények

DR. GYENES GÉZA (Jobbik): Köszönöm szépen a szót, elnök úr. Tisztelt Kollégák! Engedjék meg, hogy a szakmai része elhangzott, hogy én abszolút más oldalról közelítsem meg, mondjam azt, hogy érzelmi oldalról közelítsem meg az egész kérdést. Én egy zalai kis falunak, helyesebben négy kis falunak voltam közel 25 évig a háziórvosa. Szerencsére, nem

az én szerencsémre, hanem a betegek szerencséjére valahogy a populációban nem volt Duchenne-es gyermek, pedig volt azért gyermek jócskán. Úgyhogy én erről a betegségről természetesen annyit tudtam, amennyit tanultam annak idején az egyetemen gyermekgyógyászatból, és snitt, azután képviselő lettem itt, a parlamentben.

ELNÖK: Hosszú snitt.

DR. GYENES GÉZA (Jobbik): Igen, hosszú snitt. Képviselő lettem a parlamentben, meg a kamarában voltam minden, de ez most lényegtelen, nincs jelentősége. Képviselő lettem a parlamentben, és általában mint minden orvos képviselő, aki először kerül a parlamentbe, borzasztó naiv, azt hiszi, hogy itt lehet bármit is segíteni, vagy legalábbis ilyen ambíciók hajtják. És amikor valamiféle személyi konstelláció kapcsán, már nem is emlékszem pontosan, hogy hogyan, de eljutottam a Heim Pál Kórházba, mint képviselő, és Herczegfalvi doktornő volt az, aki prezentálta ennek a betegpopulációnak a helyzetét és problémáit, akkor én, mint országgyűlési képviselő azt mondtam, hogy na, akkor ezen segíteni kell.

Meggyőződésem, hogy bárki került volna abba a szituációba, az itt ülő kollégáim közül bárki, pártállástól teljesen függetlenül, ugyanúgy reagált volna erre a dologra, tehát most hagyjuk a pártpolitikát. Egyszerűen azt gondoltam, hogy akkor itt van az első nagyszerű alkalom.

Az isten malmal lassan őrölnek, mert már több mint egy éve ennek a találkozásnak, de ahogy itt elhangzott, bizonyos stációkon keresztül kellett jutni. Én például bementem a minisztériumba, és mindjárt helyettes államtitkár úrral, Cserháti Péter úrral beszéltem ez ügyben, és elmondtam neki ezt a problémát. Ő őszintén azt mondta, hogy természetesen érti a problémát, egyetért velem, hogy ezen segíteni kell, de utalt arra, hogy a mostani egészségpolitika éppen most célozza átalakítani az egész rendszert, és elmonda, hogy igen, azok az intézmények, akkor még nem voltak, de hamarosan államosítva lesznek. Ez egy új helyzetet teremt, aminek kapcsán a majdani egészségügyi ellátás szervezése egy bizonyos folyamat, és ez időigényes, de vette a lapot, és nem tudom, hogy a tárca képviselőjében tud-e valami biztatót mondani a megjelent főosztályvezető asszony, de remélem, hogy tud. Akkor abban maradtunk, hogy jó, rendben van, ezt a problémát úgy próbáljuk napirenden tartani, és akkor itt csatlakozom elnök úrhoz, hogy valóban én megkérem, hogy az Egészségügyi bizottság, ha nem is a főbizottság, de az ellenőrző albizottság foglalkozzon ezzel a témával.

Ez ma következett be, úgyhogy tényleg nagyon örülök. Megmondom őszintén, az érzelmi részről beszéltem. Mivel hál' istennek nálunk már a Taigetosz intézménye nem működik, és jó is, hogy ez így van, gyakorlatilag engem is az fogott meg, hogy azért fontos ez az országos módszertani központ, ami nemcsak a szakemberek képzését, továbbképzését, de a másik legfontosabbat, mivel a szülő van a legtöbbit azzal a beteg gyerekkel, a szülők megfelelő képzését, továbbképzését végzi, ha úgy tetszik, mert ez is egyfajta segítség a szociális segítségen kívül.

Tehát ezt rettentően fontosnak tartottam, mert számomra is az volt a fő domináns dolog, hogy ezt támogassam, amit itt Garami Márta doktornő elmondott, hogy bizony, a skandináv országokban ennek a populációnak az életkora körülbelül a duplája. Nem azért, mert ott meg tudják gyógyítani, mert én nagy örömmel hallom, hogy most már vannak a gyógyításnak is esetleg bizonyos fajta reménységei, hogy hátha talán mégis oki terápiát is lehetne vagy valamilyen terápiát csinálni, el tudom képzelni, hogy sikerül, de azért legyünk őszinték, hogy ma még nem tartozik a Duchenne-betegség azon betegségek közé, amiről azt mondjuk, hogy ezt meg lehet végleg gyógyítani. Tehát rettentően fontos szerepe van pontosan a rehabilitációs, ápolási résznek és ennek a technikáinak, és emiatt is rettentően fontos. Ekkor gondoltam azt, hogy nekem, mint parlamenti képviselőnek, elsősorban mint parlamenti képviselőnek, és nem úgy, mint orvosnak, ez egy nagyon fontos és szép feladat lehet. Nagyon

remélem, hogy a mi részünkről, ha bármiféle segítséget kell adni, mert természetesen biztos, hogy kell adni, hiszen mi hozzuk azokat a törvényeket, mi hozzuk azt a költségvetést, amiből vagy jut vagy nem jut, tehát nagyon szeretném, ha a fideszes, kormányoldali képviselőtársaim - én köztudottan ellenzéki képviselő vagyok - talán ezt a projektet tudnák segíteni, pontosan azért, hogy ezek szerint az uniós irányelveknek megfelelően Magyarország is be tudjon abba a folyamatba kapcsolódni, amibe legyünk őszinték, még azért nem egészen vagy nem minden része és minden vonala van bekapcsolva.

Köszönöm szépen, ennyit akartam érzelmileg mondani.

ELNÖK: Én is köszönöm. Engedjétek meg, képviselőtársaim, hogy Molnár Attila képviselőtársunkat külön köszöntsem. Ő nem tagja az Egészségügyi bizottságnak, Komárom polgármestere, köszönöm szépen, hogy eljöttél az ülésre. Esetleg van-e valami különleges oka a látogatásodnak, szeretnél-e valamit elmondani? Parancsolj!

DR. MOLNÁR ATTILA (Fidesz): Köszönöm szépen. Köszöntöm én is a bizottságot és köszönöm a szót, hogy itt az alkotmányügyi bizottság tagjaként belekotárkodok egy kicsit az Egészségügyi bizottság vagy az albizottság munkájába. Ahogy Gyenes Géza képviselőtársam elmondta az ő felfogását, hogy egy parlamenti képviselő igyekszik segíteni ebben a dologban, én kettős minőségben igyekszem segíteni. Egyrészt, mint érintett, az SMA Magyarországi Betegek Egyesületének vagyok elnökségi tagja, a kisfiam 5 éves és ő SMA betegséggel született, SMA I-es, tehát a legsúlyosabb típusba tartozik. Hogy azért van remény, az jelenti azt is, hogy amikor ez kiderült nála, akkor a prognózisok szerint körülbelül olyan 2 éves koráig élt volna, és szerencsére most már 5 éves a pici. És el tudom mondani, hogy ami nálunk a legfontosabb, hogy az állapota nem romlik, vagy látványosan nem romlik, és ez azért nagyon fontos.

Viszont hogy mennyire fontos az, hogy tényleg egy ilyen izomcentrum létre tudjon jönni és itt a Duchenne-esek alapítványa az, amelyik jó példaként lebeg a mi szemünk előtt is, hiszen ők egy kicsit szervezettebb keretek között tudják már biztosítani a szülőkkel való kapcsolattartást, illetve a betegek gyerekek érdekeinek a képviseletét. Igyekszünk majd mi is felzárkózni, meg akár közös akciókban is felhívni erre a figyelmet.

Amikor ez kiderült egyéves korában a mi gyermekünknel, akkor igazából különösebb segítség akkor jött már, amikor Herczegfalvi doktornővel és Karcagi doktornővel felvettük a kapcsolatot, de előtte tulajdonképpen az interneten tudtunk tájékozódni arról, hogy egyáltalán mivel állunk szemben, mi ez az egész, tehát semmiféle olyan szervezett lehetőség tényleg nem volt arra, hogy az ember felkészüljön arra, hogy egyáltalán mit kell csinálni egy ilyen szituációban. Úgyhogy én is azt tűztem ki a magam céljául, és körülbelül ahogy a képviselőtársam említette, egy jó évvel ezelőtt adtam át Herczegfalvi doktornőnek egy anyagát az államtitkár úrnak, és akkor én is azt a választ kaptam, hogy ahogy az ellátórendszer nagy átalakítása megtörténik, akkor természetesen ezek a „részletkérdések” is napirendre fognak kerülni. Úgyhogy csak szeretném képviselőtársamat megnyugtatni, hogy természetesen a magam részéről is - és azt gondolom, hogy itt tényleg nem pártpolitikai kérdésről van szó, hanem egy olyan ügyről, ami szerintem is jó célt szolgál, és minél hamarabb meg kellene oldanunk - folyamatos kapcsolatban vagyok a minisztériummal, államtitkár úrral, és azt az ígéretet kaptam, hogy ahogy lehetséges, természetesen ők is ezt a kérdést – mármint az egészségügyi kormányzat – meg fogják vizsgálni.

Tehát én is nagyon fontosnak tartom azt, amit Herczegfalvi és Karcagi doktornő is elmondott, hogy az izomcentrum létrejöttön, hiszen ez lesz az egyetlen olyan bázisa annak, hogy a beteg gyermekeket, szülőket össze tudja fogni, és legyen egy olyan alapja ennek az egész izomsorvadásban vagy izombetegségben érintett családoknak, ami egy kiindulási alap lehet, ahol tényleg a szülők ki tudják cserélni a tapasztalataikat. Ami most tulajdonképpen

civil szervezetek keretein belül megtörténik, de azt gondolom, hogy ez kevés. Tehát egy kicsit én is azt gondolom, hogy ezen túl kell lépnünk, és tényleg vannak biztató jelek és reménysugarak, a legutóbbi egyesült államokbeli gyógyszerkísérleteket lehet talán említeni, ahol pont a 2-5 éves gyermekeknél már látható javulás van a kísérleti fázisban. Tehát én bízom benne, hogy előbb-utóbb Magyarországon is eljuthatunk abba a stádiumba, hogy a klinikai kísérletek megkezdődhetnek. És ez a célunk mindannyiunknak.

Úgyhogy a bizottságnak is tudom mondani, hogy a magam részéről is fogom majd bombázni a bizottságot különböző beadványokkal, és a minisztériumot is, tehát szeretném, ha tényleg ez a jó ügy minél hamarabb pozitív célt érne majd. Köszönöm.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Gógl Árpád miniszter urat már talán nem kell bemutatni önöknek, nem tudom, hogy a jegyzőkönyv kedvéért említettem-e, aki vendégünk. Öné a szó!

DR. GÓGL ÁRPÁD (Fidesz, volt egészségügyi miniszter): Nagyon örülök, hogy itt lehetek. Valamikor ennek az albizottságnak voltam az elnöke és jó emlékeim vannak.

Két dolgot szeretnék megjegyezni, hogy amikor Magyarország az uniós elnökséget vitte, akkor két téma volt, ahol ehhez egy kicsit csatlakozó kör volt. Az egyik az osteoporosis és az osteoporosis megelőzhetősége D-vitaminnal, a D-vitamin kérdéskör. Ez kevésbé érinti ezt a területet, de volt egy olyan téma is, amit Soltész államtitkár úr és Bernáth Ildikó menedzselte Magyarországról, Brüsszelből pedig Áder János. Nem véletlenül mondom az ő nevét, amely a hendikepes kérdéskör egészségügyi és szociális részét tárgyalta. Itt kifejezett altéma volt a mozgásszervi kérdéskör. Azért volt jelentős a magyar elnökségnek ez a téma felvetése, mert túl a politikusok jelenlétén, egy külön nap foglalkozott szakmailag is ezzel a kérdéskörrel. Nem tudom, mennyire ismert itt annak az anyagnak a végső állásfoglalása, amit tavaly júliusban Brüsszelben elfogadtak. Ott néhány témakörben, egészségügyi és szociális vonatkozású pénzeszközök megjelenítése is megtörtént.

A lengyel elnökség vállalta ennek a továbbvitelét, én a figyelmükbe ajánlom, mert nemcsak magyarországi forráshoz lehet hozzájutni, hanem uniós forráshoz is. Áder János nevét pedig azért említettem, mert ha a köztársasági elnök mindezt a két témát vitte, és korábban, amikor még ennek a brüsszeli témavezetője egy bolgár gyerekgyógyász volt, lehet, hogy őt is ismerik, én azt gondolom, hogy nem fogja elfelejteni Áder János az ő brüsszeli többszörös szereplését ezen a területen, és nem hátrány egy ügynek, ha patrónust lehet szerezni.

Ami most már a konkrét kérdés: nekem csak egy kérdésem van. Úgy emlékszem, hogy Erb-Duchenne betegségként tanultam én ezt, nem lehet? *(Dr. Herczegfalvi Ágnes. Igen.)* Nem tudom, hogy miért kopott le az „Erb” erről, de én nagyon régen jártam egyetemre, és én még mint heredo-degenerációs betegségekört tanultam.

Itt a költségek nagyon érdekesek. Tehát amit a politikusok figyelmébe kell ajánlani. Van egyszer egy hihetetlenül nagy morális és családot, kisközösséget terhelő rész, magának a betegnek az élettartama. Egy rossz minőségű élet és egy közösséget is nehezzé tevő rész, és aztán vannak olyan költségek, amelyek ezt mind megelőzhetik, mert a hordozó-kiszűrést veszem, annak van egy egyszeri költsége és van egy hihetetlenül nagy megtakarítása, ami aztán generációkon átfuttatható. Ezt soha nem szoktuk kiszámolni, és van a magzati szűrés, ami megint bizonyos helyzetekben megteremthető.

Tehát én egy ilyen költséghatékonyságot is hozzátennék, mert a politikusokat azzal lehet meggyőzni. Néha érzelemmel is, de az a ritkább. Köszönöm szépen, és nagyon örülök, hogy itt lehettem.

ELNÖK: Köszönöm szépen. *(Dr. Herczegfalvi Ágnes jelentkezik.)* Elnézést kérek, pont ez a műfaj nehézsége, hogy most a többi képviselőnek szót kell adnom, és utána

önöknek. Viszont ha nekik jut eszükbe valami, ugyanolyan kellemetlen várniuk, mint most önnek. Elnézést érte. Kiss Sándor képviselő úr!

DR. KISS SÁNDOR (Jobbik): Köszönöm a szót, elnök úr. Miniszter úr, pontosan erről volt szó. Én egy kérdést szeretnék feltenni. Nem orvos vagyok, hanem patikus, de visszagondolva a genetikai tanulmányaimra, tehát amit miniszter úr említett, hogy megfelelő hordozók feltérképezésével akár még az is elérhető - látom, hogy 10-15 évente az új beteg -, hogy akár ez csökkenthető is így operatív?

Tehát éppen azt próbálnám én is javasolni, hogy amennyiben ez dokumentálható, igazolható, hogy egy költséghatékonysági eleme van ennek az egész komplex kezelésének, tehát én nem érzelmi oldalról közelíteném meg, hanem anyagi oldalról.

Tehát amennyiben ezt lehet prezentálni, hogy igenis, ha a hordozók kiszűrésére több pénzt fordít a kormányzat, akkor ez nemcsak a betegeknek segít, hanem a költségvetésnek is, és ez a költségvetés mindig egy varázsszó. Tehát úgy gondolom, hogy amennyiben a bizottság később kiad egy ilyen közleményt, vagy bármilyen dokumentumot, akkor szeretném, ha ezt is nyomatékostaná, hogy több pénzt kellene fordítani a szűrésre és a családfa-kutatásra, ami ezzel jár, akkor az végül is a költségvetésnek megtakarítás lenne. Ha én jól emlékszem a genetikai tanulmányaimra. Köszönöm szépen.

ELNÖK: Köszönöm. Hollósi Antal doktor következik.

DR. HOLLÓSI ANTAL GÁBOR (Fidesz): Köszönöm szépen. Mondjuk sebészként és kórházi dolgozóként egy kicsit azt folytatnám, amit Kiss képviselő úr is és miniszter úr is említett, illetve amerre terelte a dolgot. Teljesen egyértelmű emlékeim vannak, és gondolom, hogy más kórházban dolgozónak is, hogy milyen borzasztó dolog egy intenzív osztályon felnőtt betegek között, ahol traumatológiai esetek és donorként transzplantációban részt vevő szereplők mellett van egy aggódó család, mondjuk egy balesetet szenvedett vagy urambocsá! sebészként rémálom, egy ilyen nyílt hasi katasztrófás fiatalembert – mert ezek fiatalemberek – megoperálni, és lényegében akár tetszik, akár nem, várni a halálát, mert lényegében nagyon kevesen kerülnek le például a gépről. Tehát borzasztóan meg tudom érteni, hogy itt a megelőzés nagyon fontos.

Viszont mint sebész és nem elsősorban politikus, azért bizonyos célzott kérdéseim is lennének. Hol képzelik el a magyarországi két centrumot, mert 5 millió egy, kétszer 5 millió az 10 millió, az két centrum. Ez az egyik kérdésem.

A másik: egy kicsit szintén ilyen, talán túlságosan is pragmatikus, mennyi az a terhességi kor, a terhességnek hányadik hónapjáig lehet elvégezni az interrupciót? Van-e szerepe - ez különösen a spinálisnál érdekes - az endémiának, tehát magyarul: a rokonházasságoknak, ahol mind a két fél érintett? Elnézést, ezek ilyen nagyon sebészi mentalitásból adódó kérdések.

A másik: azt szeretném megkérdezni, hogy van-e arra tapasztalat, azt tudjuk, hogy az egyszerű ember is tudja, hogy vannak bizonyos fokozott alvadékonysággal járó, ugyancsak örökletes kórképek, amiből nagyjából a Leiden-mutációt még akár az utca embere is ismeri, amikor már a harmadik mélyvénás trombózist kapja vagy tüdőembóliát, akkor - bocsánat, gyakorló orvosok vagyunk - az orvos is gondol esetleg rá, és akkor el is küldi genetikai vizsgálatra, de csak a Leiden-mutációt ismerik, holott van ebből is bőven. De azt azért megkérdezem, hogy a fiatal házasulandók fordulnak-e a genetikushoz azzal, hogy esetleg erre való szűrést is megcsináltassanak? Anélkül, hogy mondjuk evidencia, hogy a családban ott tologatnak mondjuk egy tizenéves fiatalembert, és várhatóan az ő családjában azért elő fog fordulni, de egy negatív családi anamnézis mellett van-e értelme, fordulnak-e, és akkor a költséghatékonyságra már attól kezdve le lehet vezetni az egészet.

A másik, említette a genetikus kolléga, hogy azért ez a család döntése, ami mögött gondolom, hogy világnézeti, vallási és sok minden egyéb is áll, másfelől szerencsés, hogy még vannak olyanok, akik azt mondják, hogy ha a jóisten azt akarja, hogy szülessen meg, akkor szülessen meg, és hogy azért ebben mik a tapasztalatok?

Azt hiszem, ez elég sok kérdés, úgyhogy elnézést kérek.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Kíván-e még valaki hozzászólni, képviselőtársaim? *(Nincs jelzés.)* Ha nem, akkor ha megengeditek, most a végén én is szólnék, ahogy illik, elnökként.

Menet közben írtam fel néhány kérdést magamnak, amire egyébként az előadások során választ kaptam. Az egyik ilyen kérdés volt, hogy egy központ, és egy ilyen szelvénynél odaírtam, hogy országos lefedettség, a második előadásban kaptam egy utalást, hogy 5 millió az ajánlat, és ez vélhetően kettőt jelentene. Ennek ellenére a kérdésem fennáll változatlanul, sőt ennél még egy nehezebbet is kérdeznék, amit ne vegyenek rosszindulatú kérdésnek, őszinte kérdés. Mindig az a problematika áll fenn, különösen a ritka betegségek esetében, hogy egyetlen centrumra összpontosítani az ellátást és ezzel kapcsolatos tudást, ezzel vállalni azt, hogy a területi egyenlenség és a hozzáférhetőség problematikáját hozzuk előtérbe, ahol elhangzott többször, hogy akár a szállítás, akár a szabadságok kivétele, tehát az anyagi lehetőség jelentősen befolyásolja a családoknál a terápiához való hozzájutás esélyét. Vagy pedig a másik út, amikor egy módszertani központ kialakítására kerül sor, és valamilyen módon a területi egyenlenségek áthidalásával egy képzés, szakemberképzés, szakembereknek a helyszínen történő felkészítése vagy valahogy a kettő kombinációja.

Én javaslatként vetem fel, hogy egy ilyen gondolatsoron, ha időnk engedi – és ha nem engedi, majd csinálunk időt magunknak – fussunk végig, mert azt gondolom, valaha az egészségügy irányításában dolgozó döntéshozóként, hogy ez egy igen fontos kérdés, amit nem lehet megkerülnünk, mert a más, viszonylag ritkán előforduló betegségek esetében ugyanezekkel a problémákkal küzdünk, és szerintem önök is találkoztak ezzel a dilemmával.

A másik kérdésem, amit én tudom, ezt se vegyék rosszindulatnak, de mint minden diagnózis esetében, azt a kérdést állandóan felvetjük magunknak, főleg egészségügy-finanszírozók, hogy túl a differenciált diagnosztikai jelentőségén, terápiás választási lehetőség szempontjából ezeknek a diagnózisoknak van-e érdemi befolyásuk. Ez egy nagyon nagy kérdés a finanszírozó számára, hogy hol van az a határ, ahol a kutatás témaköréből már ki kell emelni, és esetleg a technológiát nem érdemes a mindennapok életébe átvinni. Magunk között, a szakma között vagyunk, tehát azért mondom, hogy beszéljünk erről is őszintén, mert ha nincsen terápiás következménye, akkor ez egy megfontolandó kérdéskör, hogy hol van ennek a finom, precíz, valószínűleg költséges diagnosztikának a határa.

A harmadik, amit nem kérdezek, csak szeretném felhívni rá a figyelmet, hogy ez a betegség is tipikusan az a betegségcsoport, amelynek a kezelése során az egészségügyi és a szociális határterület igen erőteljesen elmosódik. Hogy ha valaki másképp szereti fogalmazni, akkor nagyon keményen összefonódik. Ennek viszont finansziális következménye kell hogy legyen, és ebből következően ez nemcsak az Egészségügyi bizottság és nemcsak az egészségügy feladata. Ilyenkor szoktam rendkívüli kaján örömmel mondani, bocsánatot kérek, azt, hogy olyan minisztérium jött létre, amelyben egy miniszternél van a szociális és az egészségügyi tárca, tehát azt gondolom, hogy ez egy lehetőség, amit meg kell ragadni.

Jelen pillanatban, lehet, hogy az én bűnöm, hogy a szociális államtitkárság részéről nem hívtunk senkit, ez lehet, hogy az én bűnöm, majd ezt valamilyen módon korrigáljuk, de ez is idetartozik.

Az utolsó megjegyzésem lenne ehhez a témakörhöz. Azt gondolom, hogy tekintettel a betegség tartós és súlyos lefolyására, kiemelt jelentősége van a megelőzésnek. E tekintetben próbálok nagyon finoman fogalmazni, de azt gondolom, hogy a megszületés előtti időszakban

történő genetikai vizsgálat, a szülők számára a döntési lehetőség megnyitása az a felelősség, amit nekünk meg kell tenni, és lényegében ma azt kell mondanom, hogy ez az egyetlen érdemi befolyásolási lehetőség.

Tudom, hogy világnézeti és egy nagyon nehéz kérdés az, hogy egészségesen megszületni vagy megszületni kérdésként értelmezzük ezt a jogot. Ez egy világnézeti kérdés is lehet.

Azt gondolom, hogy nem a politika feladata eldönteni ezt a kérdést. A politika feladata biztosítani a döntés szabadságát a szülők számára. Ez a jelenlegi törvénykezésben megvan. Tehát ilyen értelemben azt gondolom, hogy erről a kérdéstről bátran, nyugodt lelkiismerettel beszélhet mindenki, ez a szülők döntése. Ezt nekik kell eldönteni. Nekünk viszont szerintem mind anyagi, mind pedig szakmai szempontból indokolt esetekben a vizsgálatok elvégzését kell javasolnunk, és ennek a finansziális feltételeit kell megteremteni, és a döntés szabadságát, és a döntésből következő terápiás beavatkozások finansziális feltételét kell megteremteni. Ez az én személyes véleményem.

Egyébként azt gondolom, hogy jelenleg ez a hatályos jogszabályok szerint így is van. Tehát még egyszer, mert éreztem a bizottság ülésének a hangulatában, hogy ezt a témát mintha kerülnénk. Nem kell kerülnünk, nem szabad kerülnünk, világosan kell beszélnünk erről. Ez nem érinti – még egyszer mondom – azt a nagy vitát, hogy abortusz, nem abortusz, kontra abortusz. Ne keverjük össze, teljesen másról beszélünk, ezt tudatosítsuk mindig pontosan, különösen akkor, ha nem szakmabeliek vannak az asztal két oldalán. Köszönöm szépen.

Most önöknek adok lehetőséget, hogy a menet közben támadt gondolataikat, illetve a feltett kérdésekre a válaszaikat megfogalmazzák. Milyen sorrendben szeretnék? Mindjárt mondom, hogy jól gazdálkodtunk-e az idővel. Jól gazdálkodtunk, körülbelül egy fél óránk van... bocsánat, azt ígértem, hogy a tárca kap szót.

Kissné dr. Horváth Ildikó főosztályvezető asszony következik a tárca részéről.

A meghívott vendégek válaszai az elhangzottakra

Kissné dr. Horváth Ildikó (Nemzeti Erőforrás Minisztérium)

KISSNÉ DR. HORVÁTH ILDIKÓ főosztályvezető (Nemzeti Erőforrás Minisztérium): Nagyon szépen köszönöm. Azt is nagyon köszönöm a képviselő uraknak, hogy ilyen jelentőséget tulajdonítanak ennek az ügynek, mert ez részünkről is fontos, számunkra is rendkívül fontos.

A ritka betegségek ügyében kezeljük mi ezt a minisztériumon belül, és én ezt egy lehetőségnek élem meg, hogy a szociális ágazattal együtt dolgozunk. Én most itt ülök, de egyébként a Norvég Alappal kapcsolatos gondolkodásban ülnék, hogy arról, hogy amit a fogyatékosügyben és az intézkedésekben felvállalt egészségügyi intézkedések között és a ritka betegségek ügyében felvállalt szerepünkben dolgozunk, azon egyezkedjünk, azon beszélgessünk, hogy milyenfajta integrált ellátási modellt próbálunk felajánlani és próbálunk forrást teremteni ebből a forrásból. Ez a megbeszélés most lement nélkülem, elő volt készítve bőven, úgyhogy én itt lehetek, de az, hogy a szociális ágazattal együtt ülünk itt vagy csak az egyikünk, ez mindenképpen ugyanazt jelenti. Ez visszamegy ugyanabba a szakértői csapatba, ahol mind a két ágazat, mi több: a kultúra, a sport és az oktatás is ott van.

Ennek szerintem rendkívül nagy jelentősége van ebből a témából is, mert képzeljék azt el, hogy ezek az 5 éves gyerekek, amikor mondjuk tolószékben vannak, kimehetnek ők a foci pályára játszani? Eltűri azt ma a magyar közgondolkodás, hogy ott legyen egy ilyen gyerek és valahol a labdához jusson? Eltűri azt a kis falu szélén az a grund, hogy ott legyen, és együtt élvezze ennek az örömét?

Feltételes módban esetleg mondhatnám. Ha a felnőttkort megélik, akkor se nagyon túri el a rendszer azt, hogy egy fitneszklubban valaki mozgássérülten, tolószékben megjelenjen, és ott megcsinálja ezt a testedzést. De az oktatásban is nagyon nehezen túrik ezeket a gyerekeket, sok minden miatt.

Tehát azt gondolom, az egy nagyon pozitívum, az egy lehetőség, a nehézségével együtt, hogy ez egy minisztérium lett, az ilyenfajta integrált működésnek egy nagyon szerves alapot ad.

A nehézsége abban van, hogy a kormányülésen miniszter úr egy emberként szavaz, egy szavazata van. Nem tudom, hogy hányszor van szavazási helyzet a kormányülésen, de ennek az öt ágazatnak egy szavazata van, amit ő képvisel. Nem tudom, hogy a költségvetési tárgyalások hányszor fordulnak a szavazás irányába, de azért a szociális, egészségügy, oktatás, egyéb ügyekben az ország humán erőforrására való pénzügyi erőforrás-teremtésben ez az erőforrás csak akkor tud majd valóban erőforrásként működni, ha azért pénzügyi támogatást is méltósággal kap.

Tehát e tekintetben nagyon fontosnak tartom, hogy ez szóba kerülhetett, mert itt az 5600-valahány ritka betegség közül egyről beszélgetünk. Az az 5 millió forint, ami itt elhangzott, ha az egy orvos egyévi fizetésére volt, vagy ha nem orvos, hanem egy jól képzett szakember egyévi fizetésére volt tervezve, ami elhangzott, az 12 ember egy központban. Elhangzik itt az anyagban, hogy nem tudom, hány millió forintért csak az akadálymentesítés az infrastruktúrában. Tehát azért igazából én nem hallottam a szakértők részéről egy olyan számot, ami azt mondaná, hogy ennek a központnak a folyamatos működtetésére éves költségvetés szinten mi az a pénz, amit feltétlenül szükségesnek tartanak.

Ezt meg kell szorozni csak a ritka betegségek esetén ezzel az 5600-valamennyivel, és akkor még mindig csak arról beszéltünk, amit a szakértelem működtetésére fordítottunk. Arról még egy szót nem váltottunk, hogy ez esetenként mennyit jelent gyógyszerkiadásban, gyógyászati segédeszköz-kiadásban.

Tehát ezek hatalmas összegek. A ritka betegségek kérdésköre így aztán úgy nyer népegészségügyi jelentőséget, hogy a sok-sok titkából tulajdonképpen nagy számban szenvednek a mi országunkban is és az EU-ban tulajdonképpen minden tagállamban. Ez olyan mértékű probléma, hogy az EU, amit mi látunk belőle, és csak az egészségügyi oldalról megközelítve, két dolgot tervez. A szakértői központokat európai szinten hozzáférhetőnek, hogy igenis, lehessen egy nagyon ritka betegséggel Párizsba menni szakértői központba, lehessen ott valamilyen módon a nyelvben szót érteni és lehessen segítséget kapni, lehessen gyógyszerhez jutni.

A gyógyszerhez jutás egy olyan betegségcsoportban, itt még nincs is nagyon mihez hozzájutni, hiszen a klinikai kipróbálás kereteiben talán esetleg működik az a gyógyszer, de mindenestre e tekintetben ezeknek a nagy értékű gyógyszereknek a hozzáférhetősége nagyon gyakran off-label körülmények között van. Egyetlenegy gyógyszercég sem vette azt a fáradságot, azt a költséget, amitől erre a szűk betegcsoportra megszervezett volna olyan klinikai vizsgálatot, aminek alapján on-label keretek között lehetne ezt tartani. Úgyhogy ennek van egy ilyenfajta nehézsége.

A szűk betegcsoportra tartozóan én több mindent felírtam, rengeteg mindent akartam elmondani. Mi hosszasan vagy több mindenkivel, képviselő úrral is leveleztünk tárcaként, az én kolléganóm, Szy Ildikó volt, aki készítette a minisztérium részéről azt a választ, amiben rögzítjük azt, hogy mi elkötelezetten dolgozunk azért, hogy a ritka betegségek megfelelő módon, és ebben az egészségügyre, szociális oldalra, költségvetési szűkösségben azért mégiscsak méltón, a része maradjanak a rendszernek.

Biztosítva maradjon számukra az az erőforrás, amit azért nagyon-nagyon könnyen elfelejtene, mert 5-10 betegért, 200 betegért, miközben 10 millió ember egészségügyi

ellátását kell megoldani, nagyon gyakran felejtődik el különböző szinteken az, hogy ez egy téma, ez egy feladat.

Ezeknek az ellátórendszerre egy egészen másfajta betegútszervezést igényel. Nagyon fontos, hogy elnök úr szóba hozta, hogy hogyan is férnek hozzá az ellátáshoz. Egy Nyíregyháza melletti kicsi faluból hogyan fog eljutni akár a Heim Pál Kórházba, vagy akár most éppen a Semmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinikájába jön szóba ebben a központban, megfelelő rendszerességgel ez a beteg, vagy az ottani házi gyermekorvos hogyan fogja tudni pontosan, hogy mit kell neki adni?

Ezek olyan kérdések, amelyeket mi egyrészt a ritka betegséggel kapcsolatos stratégia megalkotása során vettünk végig, ennek a stratégiának az összeállítása most olyan 90-95 százalékos készütségben van. Sok egyeztetés után a RIROSZ-szal, a betegszervezetekkel, sok egyeztetés után a szakemberekkel az orvos szakmából, a szociális ágazatból, az oktatásból, és most tervezzük azt a fajta társadalmi vitára való kinyitását, ami várhatóan még az első félévben megtörténik, hogy úgy kapjunk reflexiókat, hogy úgy tudjon ez a parlament felé elmenni, mindenesetre a kormányhoz eljutni, hogy ez egy olyan egyeztetett anyag legyen, amit közösen tudunk képviselni.

Ebben egyesével nincsenek végig felsorolva ezek a különböző betegcsoportok. Az egészségügyi ellátás szempontjából az, hogy a szakértői központok létrejőjenek, ezeknek az akkreditációja megtörténjen, erre teljesen tervezetten megvan az a program, ami alapján végig gondolunk menni.

Mi utoljára a Heim Pál Kórházzal szeptemberben leveleztünk, Szócska államtitkár úr nevében készült el az a levél, amiben rögzítettük azt, hogy egyetértünk a freiburgi egyetem professzorával, a Heim Pál Kórházban működő neuromuszkuláris diagnosztikai és gondozó centrum valószínűleg tavaly szeptemberben simán átmehetett volna az európai akkreditációnak megfelelő minősítés kritériumokon.

Az, hogy a főorvosnőnek az intézet váltása mennyi, tehát a humánerőforrás, egy embernek a megmozdulása a centrumból egy másik intézetbe mit jelent, hogy az, ami ott maradt, az mennyire bírja most azt, hogy centrum lehessen, az ahová ment, ahol ennek hagyománya nem volt még, mennyire vált hirtelen centrummá alkalmasnak, ezek olyan fajta témák nekünk, aminél nem az állami fenntartásba való átkerülése egy adott intézménynek okoz problémát, hanem gyakorlatilag az a nagyon limitált humánerőforrás, ahol egy embernek a mozgása olyan kérdéseket vet fel, amelyek tulajdonképpen egy betegcsoportnak a centrumellátás kérdései.

Nem akarok sokat beszélni, még ami a krónikus lélegeztetést illeti. Igen, tudjuk, azt gondolom, hogy hatalmas nagy probléma. Amikor én a minisztériumba kerültem, egy kicsit több, mint egy évvel ezelőtt, ez volt az egyik első, amikor elkezdtünk azon dolgozni, hogy válasszuk le az intenzív osztályokról azokat a krónikusan lélegeztetendő és nem is rehabilitálandó embereket sok esetben, ahol a feladat az, hogy az állapotot megfelelő módon, ápolással, jól, megfelelően biztosítani. Amikor már kiderül, hogy nincs lehetőség rehabilitációra.

Most nem feltétlenül ebben a csoportban gondolom, de itt elhangzott, és azt hiszem, hogy nagyon fontos munkánk az, hogy igenis, közelítsünk a 40 évhez. A cisztás fibrózisos betegek is meghalnak 20-egynéhány évesen Magyarországon átlagosan, 15-20 évvel hamarabb, mint a nyugat-európai átlag.

Igenis, hogy lehet, azok a szakemberek, akik ebben dolgoznak, tudják, hogy mit lehet tenni, tudják, hogy miben rejlik az, amitől lehet változtatni, el kell kezdeni ezen dolgozni.

Amit mi ebben facilitálni tudunk, igenis, hogy tudunk integrált szemlélettel egészségügyi és szociális ellátást nyújtani. Igenis, lehet a fogyatékosügyben, és valóban azt gondolom, hogy a szociális tárca nagyon-nagyon szépen képviselte, és Áder képviselő úr rendkívül jól állt ennek a pártjára. A ritka betegségekkel élőknek körülbelül 65-70 százaléka

fogyatékosná válik az élete során, és az ilyenfajta ritka betegséggel élőknek a 80 százaléka gyermekkorában válik olyan mértékű fogyatékosná, hogy még a magyar törvények szerinti fogyatékoságnak minősül.

Ez sokkal lazább, mint amit a WHO ennek minősít, de mégiscsak sok az ilyen.

Tehát abban, hogy mi a fogyatékosügyben nagyon szorosan együtt dolgozzunk, ez is indokolja. Ez rengeteg kérdést felvet. Mi az, amit mi gondolunk.

Mi nem azt gondoljuk, hogy 5600 olyan fajta módszertani központot próbálnánk létrehozni, mert halovány reményünk sincs azt hiszem, tárcaként, ha az összes költségvetési forrásunkat összerakjuk, azt viszont nagyon határozottan, a ritka betegségekkel kapcsolatban egy olyan módszertani központ, egy olyan tudásbázis alakuljon, ami egyébként a skandináv modellt, a Frambo-modellt, és a norvégok nagyon szépen együttműködtek abban, hogy például Romániában megteremtettek egy ilyen központot.

Ez arra szolgál, hogy egyrészt rehabilitációs tevékenységet végezzen, közvetlenül a beteggel, a családjával, megtanítsa a családot együtt élni, együtt gondolkodni a betegséggel kapcsolatos kérdésekben. Megadja az információkat, és nagyon-nagyon sok van, ami általános egyébként, nem egy-egy ritka betegségre jellemző, hanem a helyzetre jellemző. És hogy erre a szakértői központok, amelyek egy-egy ritka betegségnek a szűkebb ellátási profilját képviselik, nagyon jól rá tudnának csatlakozni, és egy olyan adatbázissal, ami egyébként most folyik, és remélem, hogy hónapokon belül meglesz, a BNO következő revíziójában már a ritka betegségek rögzítésre kerülnek. Magyarország készen áll, megtörténtek az egyeztetések arra, hogy a kötelezettséggé válása előtt pilot-programban meg tudjuk ezt csinálni, át tudjuk alakítani a kódolási rendszerünket úgy, hogy az üres kódhelyeken a ritka betegségek jelenthetőek legyenek.

Tehát a most itt létrejövő adatbázissal nagyon gyorsan összevethető legyen az egészségügyi ágazatban megjelenő betegeknel ez a kód, hogy ez vajon, átszeli egymást vagy van valami más probléma.

Elnézést, ha egy kicsit össze-vissza és nem teljesen felépített sorrendben megyek, azt gondolom, hogy sokfajta, a társadalmi konszenzuseresési részünk is van, hogy elfogadjuk-e azt a nézetet, amit azért mondanak Európa-szerte egy páran, hogy a prenatális diagnosztikában vajon a modern kor Taigetoszát kell-e értelmeznünk. Ez egy társadalomnak egy döntési helyzete, egy választása. Születés előtt vagy születés után eldönti azt, hogy ezzel a kérdéskörrel így gondol-e foglalkozni, avagy azt gondoljuk, és elmegyünk a hordozósűrűs irányába, és az áll elő, hogy házaspári tanácsadás keretein belül, annak a rizikónak a tárgyalása történik meg, még mielőtt a teherbeesés megtörtént volna.

Sok szempontból ez egy nagyon izgalmas kérdést vet fel, rögtön lehetne mondani a millió forintokat és a lehetetlenségét ennek a dolognak. De az, hogy milyen széles körben tárgyalódik ez és a konszenzuseresés hová nyílt ki, tulajdonképpen a világon, Amerikában, Európában az egyik véglete ez.

A másik végpontja pedig az, hogy ha arról beszélgetünk, hogy lehet, hogy érik egy terápia, lehet, hogy aki megszületik ezzel a betegséggel, kezelhető, gyógyítható lesz, hogy lehet, hogy a képviselő úr gyermeke úgy élhet le majd 95-98, akárhány évet, hogy meggyógyult ebből a betegségből, és azok limitálják már az életkilátásait, amik egyébként bármelyik másik emberét. Ez egy rendkívül nehéz kérdéskör, de ezért innovatív az orvosszakma, mert ezek az innovatív lehetőségek benne vannak. Ahogy a gyermekkori leukémia mára gyógyítható betegséggé vált nagyon jelentős részében, húsz évvel ezelőtt nem volt, húsz évvel ezelőtt úgy néztünk szembe vele, hogy itt a halállal nézünk, mégpedig a nagyon rövid távon várt halállal szembe.

Tehát nekem azért a személyes felfogásomban az, hogy az erre való nyitottságunkat, és ha konszenzust keresünk, a konszenzus határait azért látnunk kell, hogy azok nagyon széles, tág határok között mozognak, ez egy nagyon fontos szempont.

Ha azt mondjuk, hogy adhatunk 40 évet ezeknek az embereknek a mostani terápiás lehetőségek között is, akkor azok, amiről prenatálisan döntés születik, azok ilyenfajta helyzetek is. Köszönöm szépen.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Az eredeti menetrendünk szerint haladunk tovább. Most már önök fognak következni. Ha jól látom, öt hozzászóló lesz. Azt szeretném kérni, hogy öt percnél hosszabban senki se beszéljen. Köszönöm szépen. Herczegfalvi Ágnes, parancsoljon!

Dr. Herczegfalvi Ágnes (Semmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinika)

DR. HERCZEGFALVI ÁGNES (Semmelweis Egyetem II. számú Gyermekklinika): Köszönöm szépen. Ha megengedik, képviselő urak, jegyzeteltem, és mindenki, aki úgy gondolom, hogy az én hatáskörömbé tartozó kérdést tett fel, akkor arra nagyon gyorsan szeretnék válaszolni.

Kezdem Gógl miniszter úrral, hogy az osteoporosis izombeteg-kérdés is, mert az izombetegek, miután nem mozognak, osteoporosisuk lesz, és ezzel elég sok problémánk van. Nagyon sok törés és egyéb megoldandó kérdés van, tehát ez nagyon a mi profilunkba vág, és ez a gondozási hálózat ezt rendszeresen kell hogy vizsgálja és a klinikán van erre lehetőség, tehát rendszeresen az osteodensitometriával ellenőrizzük az állapotukat. Tehát ilyen szempontból ez a tavalyi programba belefért volna, és most a mozgásprogramba is nagyon drukkoltunk, hogy belekerüljünk, de sajnos ez nem történt meg.

Szeretnék egy mondattal, elnézést, ha nem sorrendben mondom, Horváth Ildikó főosztályvezető asszonynak szeretnék arra az egy mondatára reagálni, hogy én közben váltottam és a Heim Pál Kórházból eljöttem. Eljöttem, de félig ott vagyok még mindig, éppen azért, hogy ha történik valami az izomcentrum-ügyben, ami történhetett volna, amikor eljöttem, mert azt a mondatot kaptam a jelenlegi igazgató úrtól, hogy tulajdonképpen 5 millió forintból ezt meg tudtuk volna csinálni. Nem történt meg. Mondtam, hogy bármikor visszajövök és csinálom, és csináljuk tovább, most is úgy gondolom, de azért mentem el, mert a klinikán ezt az ígéretet megkapta. Azért vándoroltam, mert én egy ilyen mániákus vagyok, és 25 éve próbálok egy neuromuszkuláris centrumot megálmodni, és még nem tettem le erről az álomról, mert azt gondolom, hogy ez nem az én érdekem, hanem a betegek és a családok érdeke, ez a meggyőződésem.

Több képviselő úr említette, hogy egy centrum vagy két centrum kell, illetve hogy koncentráljuk-e, tehát egy országos lefedettséggel a betegellátást. Erre csak azt szeretném jelezni, hogy pillanatnyilag Magyarországon még mindig egyedül vagyok a gyerek neuromuszkuláris betegek ellátásában, ezt 30 éve csinálom. Egy kolléga van, aki gyerek-elektrofiziológiával foglalkozik, de nem gondoz neuromuszkuláris betegeket. Több helyen és több kollégával próbáltam ezt az úrt kitölteni és betanítani embereket, ez nem túl gyors feladat, de sajnos ennek, főleg az anyagi feltétele és a munkának a pszichés terhe rettenetesen nehéz, főleg egy fiatal pályakezdőnek. Nagyon nem lehet erre megfelelő szakembert találni, illetve egyáltalán kollégát, aki hajlandó ezt mondjuk évtizedeken keresztül csinálni.

Csak egy személyes, és nem szeretném feltartani a társaságot, amikor ezzel elkezdtem foglalkozni, néhány év után volt olyan időszak az életemben, amikor bementem a munkahelyemre, megláttam a spinális izomatrófiás beteget, és azt mondtam a főnökömnek, hogy tudok diagnózist mondani, de nem tudom megoldani az életét, és nem tudom azt mondani nekik, hogy legyen még egy gyerekük, mert lehet, hogy az is beteg lesz, és azt mondtam a főnökömnek, hogy én ezt nem bírom tovább lelkiileg, hazamegyek. Hazamentem, mert ha nem engedtek volna haza, akkor valószínűleg abbahagytam volna.

Tehát ez nagyon nehéz, ez egy nagyon nagy pszichés teher, amivel az ember nap mint nap megküzd, amikor szembe kell állni egy szülővel és azt mondani, amikor én a gyógyításra

esküszöm, nem tudjuk meggyógyítani. Most már legalább diagnosztizálni és prevenciót csinálni tudunk, de ez egy mindennapos, nagyon kemény feladat. Bocsánat a személyességért.

Az, hogy hány centrum legyen, ez Hollósi képviselő úrnak volt a kérdése. Tehát két centrumról beszéltünk, és 2010-ben kezdtünk el a szegedi egyetemmel tárgyalásokat, még a Heim Pál Kórház részéről, és a szegedi gyermekklinika igazgatójával egy elvi megállapodásra jutottunk, hogy ők lennének a második izomcentrum, és tulajdonképpen miután itt leültek a további megbeszélések, most tervezzük újra feleleveníteni ezen centrum létrehozásának célját. Valóban a betegek néha nagyon sokat utaznak, és nagyon sokszor jönnek, de azért jönnek, és inkább a legtöbb telefon úgy szokott szólni, hogy tessék nekem időpontot adni hónap elejére, mert akkor kapom meg a családi pótlékot, és abból tudom kifizetni az útiköltséget. Ez ilyen mindennapos, hetente többszöri telefon, de a szülő inkább eljön, mert egy helyen legalább megkapja azt az élményt, hogy foglalkoznak velük, nem küldik el, meghallgatják. Néha egy-egy vizsgálat, illetve beszélgetés másfél-két óra, ami a 30 perces normába nem fér bele, ezért a szülő vállalja a pluszterhet, mert reménykedik abban, hogy valamit hall vagy valamivel jobb lesz annak a gyereknek a sorsa azáltal, hogy egy szakemberrel megbeszélte.

A szűrést és a prevenciót átadnám Karcagi doktornőéknek. Köszönöm szépen.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Parancsoljon!

Dr. Karcagi Veronika (Országos Környezet-egészségügyi Intézet)

DR. KARCAGI VERONIKA (Országos Környezet-egészségügyi Intézet): Akkor rátérnék a genetika területére, és nagyon örülök annak, hogy a képviselő urak rögtön megragadták a jelentőségét a hordozóság-szűrésnek, hiszen ez vezet el a prevencióig, és tényleg erről beszélünk. Azt hiszem, Kiss doktor kérdezte meg azt, hogy megszüntethető-e az ismétlődés, illetve csökkentető-e. Erre azt kell mondanom, hogy a magzati vizsgálatokkal nem küszöbölhető ki teljesen az új esetek megjelenése, hiszen talán emlékeznek rá, az egyik ábrámon volt az, hogy nagyon magas ebben a betegségben a de novo mutációk aránya. Tehát ez egy olyan speciális betegség, hogy akkor is, ha elméletileg minden esetet kiszűrünk és megelőzzük azt, hogy újabb betegek szülessenek meg, akkor is lesznek olyan édesanyák, akikben egy de novo mutáció alakul ki, és ez az esetek 30 százalékát fedi le. Tehát mindig meg fognak születni beteg fiúk, tehát ezzel a prevenciós tevékenységünkkel nem tudjuk az eseteket megszüntetni. Csökkenteni tudjuk, de soha nem fog teljesen megszűnni, tehát ilyen szempontból ez egy nagyon kellemetlen genetikai betegség.

A szűrésre szeretnék még összpontosítani, tehát igen, a másodlagos prevenciónak nagyon fontos szerepe van, és teljesen egyetértek az elnök úrral, hogy ez a család döntési joga, nem a mi feladatunk erről véleményt mondani, ítéletet mondani. Nekünk ezt a lehetőséget biztosítanunk kell, és nagyon jó, hogy erre a törvények értelmében Magyarországon lehetőség van, és egyre több család él ezzel a lehetőséggel.

Ugyanakkor talán lehetne egy olyan szűrésről is beszélni, amely szakmailag véleményünk szerint indokolt lenne, hiszen az Egyesült Államokban, Ohio egyetemén dolgozták ki először azt a módszert, hogy egy korai kreatin-kináz szűrést biztosítanak. Tehát ugyanúgy, ahogy ma 26 anyagcsere-betegség szűrése történt, ezt a kreatin-kináz enzimet is lehetne mérni, hiszen ez már az újszülöttkorban egy Duchenne-betegben magas, és még mielőtt a klinikai tünetek megjelennének, a család tudna arról, hogy egy beteg kisfiú született, korábban el lehetne indítani az ápolási, gondozási stratégiát, és nem utolsósorban meg lehetne előzni azt, hogy mielőtt még a genetikai vizsgálat megtörténik, 2, 5, 10 éves korban kerül genetikus, illetve klinikus elé a gyermek, és addigra már megszületne a második és a harmadik fiúgyermek is a családban, és erre számtalan példa van még ma is. Tehát azt hangsúlyoznám, hogy ha eleve lehetőséget kapna Magyarország is ennek a szűrővizsgálatnak

a bevezetésére, biztos, hogy nem lenne egy nagyon költséges eljárás, akkor nagyon sokat tudnánk előrelépni a prevenció területén.

Kérdezték a képviselő urak a költséghatékonyságot. Próbálunk mi is fiskális szemlélettel gondolkodni, nem végeztünk ilyen tanulmányt, de egészen biztos vagyok benne, hogy a genetikai vizsgálatok költsége sokkal-sokkal alacsonyabb, mint a későbbi gondozási költségek. Tehát ez nem kérdéses, hogy ez mennyire megtérülne ma az egészségügyi hatóság számára.

Szó volt még arról, hogy a terápia lehetséges-e, hiszen ezek a betegek a mai tudásunk alapján nem gyógyíthatók. Ez igaz, de olyan hatalmasat fejlődött az orvostudomány, a gyógyszergyárak, kutatócsoportok az elmúlt néhány évben olyan hallatlanul nagy lépéseket tettek a terápiás kipróbálások kidolgozásában, hogy úgy érezzük, hogy az elkövetkezendő néhány évben lesz lehetőség arra, hogy gyógyszermolekulák kerüljenek kipróbálásra, illetve alkalmazásra.

Tehát ha nem is lesznek ezek a betegek teljes mértékben gyógyíthatók, de nagyon fontos, hogy például egy Duchenne-fenotípusból egy Becker-fenotípust tudjunk átalakítani, és erre már vannak komoly eredmények, és ez nem mindegy az érintett betegek, illetve családok számára. Azt hiszem, hogy mindent elmondtam, amit szerettem volna.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Akkor Tímár László következik.

Dr. Tímár László (Országos Gyermek-egészségügyi Intézet)

DR. TÍMÁR LÁSZLÓ (Országos Gyermek-egészségügyi Intézet): Köszönöm szépen a szót. Egy kicsit a konkrét kérdésekre konkrét válasz. Tehát csatlakozva Karcagi doktornőhöz, hogy az előfordulási gyakoriság nullára soha nem csökkenthető, pontosabban, hogy az lényegesen csökkenthető legyen, ahhoz populációsűrés kellene, tehát népességsűrés. Tehát amit Veronika mondott, az az újszülöttsűrés, az is egy más kérdés. Az borzasztó fontos lenne, hogy korábban lehessen elkezdni a gondozást, és ha esetleg van, akkor a terápiát.

Az egy külön terület, hogy elvileg a genetikai betegségekre meg lehet szervezni populációra alapozott szűrést, tehát hogy még a családtervezési szándék előtt a népesség tagjai tisztában legyenek egy adott betegségre vonatkozó hordozói állapotukra. Ez egy nagyon nehéz kérdés. Azt biztos, hogy fontos tudni, hogy népességsűrés csak olyan népességben működik – mindjárt mondok példákat -, ahol a népesség relatíve zártan él, tehát úgynevezett zárt populációról van szó, Finnországot lehetne említeni, a francia kanadaiakat, az amishokat Amerikában, vagy a mediterrán népességnél például a thalassémia-szűrés Cipruson kiválóan meg van szervezve. Ezen lehet gondolkodni, de azzal tisztában kell lenni, hogy a magyar népesség – erre nagyon sok vizsgálati adat van – Európa legkevertebb népessége, tehát Magyarországon populációra alapozott szűrést nem lehet végezni. Azt megmondani, hogy mi legyen az a 3-4-5 betegség, amire érdemes és itt a költséghatékonyság borzasztó fontos, hatékonyan lehet ezt elvégezni, az jelenleg úgy tudom, hogy egy nagyon nehéz kérdés. Nincsen. Tehát ma Magyarországon populációs szűrés nem létezik. Biztosan nagyon jó lenne, technikailag is az SMA-nál talán fontos lenne, van egy csomó technikai nehézsége, de ez lenne az egyetlen. És akkor amit főosztályvezető asszony is mondott, hogy már a házaspárok előre legyenek tisztában ezzel, ez egy nagyon jó lehetőség lenne, például Cipruson úgy működik a thalassémia-szűrés, hogy a szűrési eredmény, pontosabban a szűrés megléte feltétele a házasságkötésnek. Mondjuk ez emberi jogilag erősen vitatható, de legalább mindenki tisztában van a hordozói állapotával, és ha mind a ketten hordozók, akkor az elsőnek megjelenő betegség kivédhető, persze magzati vizsgálat elvégzésével.

Volt egy következő kérdés, a vérrokonság kérdése. A vérrokonság növeli a genetikai kockázatot, ez világos, de kizárólag az autoszomális recesszív öröklődésű kórképekre

vonatkozóan és kisebb mértékben a poligénes öröklődésű kórképekre vonatkozóan. Az X-hez kötött recesszív öröklődésűre nem növeli, hiszen a férfi nem hordozó, csak a nő, ott ennek semmi jelentősége nincs. Minden genetikus tisztában van vele, hogy a vérkon házasság az SMA-ra igen, tehát ez elsősorban az autoszomális recesszív öröklődésű kórképekre vonatkozóan növeli a kockázatot, de itt megint – amit említettem is – a döntés joga és felelőssége a családtervezőké. Tehát nondirektív, a genetikai tanácsadáson fel lehet hívni a figyelmét esetleg, hogy ez egy veszélyes döntés, vagy hogy esetleg ezzel milyen kockázatot vállal az adott családtervező, de az ő szuverén döntése, hogy ezek után vállalnak-e terhességet avagy nem. Tehát ez a maximum, amit lehet tenni, még ez is egyébként egy kicsit már a nondirektivitás határát súrolja.

Volt még szó arról, hogy a prenatális diagnosztika időpontja és a termináció, tehát a terhességmegszakítás orvosi indikációval történő elvégzésének a maximális ideje a jelenlegi törvényi szabályozások szerint. Tehát molekuláris genetikai vizsgálatok céljából jelenleg a chorionboholy-mintavétel, tehát a chorionbiopszia az az igazán alkalmas, amit optimálisan a 12. terhességi héten lehet elvégezni és levenni a magzati mintát, amiből történik az analízis, tehát a molekuláris genetikai vizsgálat.

A vizsgálat ideje átlagosan 2-3 hét szokott lenni, 3 hétnél nem hosszabb a legtöbb esetben. Ekkor tudjuk kiadni az eredményt, és a döntés természetesen megint a családtervező páré, hogy mi a teendő. De amennyiben a magzat beteg állapota derült ki, akkor a terhességmegszakítás orvosi indikációjának elvégzése egyértelműen nyitott és fennáll az ő döntésük alapján. Ezt a jelenleg hatályos magyar jogszabályok a 24. terhességi hétig teszik lehetővé. Tehát hangsúlyozom: bizonyított, tehát a magzat orvosi objektív vizsgálattal bizonyított, súlyos, hatékonyan nem kezelhető genetikai betegségének a fennállása esetén, tehát ha kimutattunk például SMA-betegséget, tehát gerincvelői eredetű izomsorvadást, vagy akár a Duchenne, vagy más betegség, például a Down-kór derült ki, akkor a 24. gesztációs hét a legfelső határ.

Természetesen senki nem szeretné elhúzni odáig, mert mindenki tudja, aki hallgatott nőgyógyászatot vagy dolgozott ezen a területen, hogy minél nagyobb a terhesség, annál nehezebb, kockázatosabb a megszakítása. Tehát ezért a vizsgálat limitideje rendkívül kicsire van véve, alacsonyra, tehát hogy minél előbb ki tudjuk adni a leletet.

Egyébként gyanúra, tehát genetikai kockázatra az autoszomális recesszív öröklődésű és az X-hez kötött öröklődésű kórképek nem elég, tehát a szabályok szerint a 12. terhességi hét és a 20. terhességi hét között 50 százalék vagy azt meghaladó genetikai kockázat esetén végezhető orvosi indikációval terhességmegszakítás, ami mondjuk a recesszív öröklődésűeket és az X-hez kötötteket már kizárja. Tehát ott csak akkor lehet, ha a magzati vizsgálat elvégzésre került, és az eredmény a beteg állapotot igazolja. A 20. hét és a 24. hét között kizárólag csak a hatékony és objektív orvosi vizsgálattal igazolt genetikai betegség, és már nem gyanú, hanem a bizonyossága esetén merülhet ez fel.

Én személyesen és még egyszer köszönöm az elnök úr által mondottakat, és maximálisan egyetértek, hogy a magzati diagnosztika kétségtelenül szekunder prevenció, de egyelőre a járható út, nincs más, és borzasztó fontos kérdés, hogy ennek a lehetőségét tudjuk biztosítani a családtervezők számára, a döntés mindig az övék kell hogy legyen.

„Élményeim” nekem is voltak sajnos, hogy három SMA-s beteg után kerestek fel először például a kezdeti időkben, az szörnyű volt minden szempontból. Tehát hogy három megszületett beteg gyerek után jött végre el az első időszakban. De sajnos ez így volt, mert egyáltalán a molekuláris genetikai vizsgálatok bevezetése előtti időből nem volt semmilyen lehetősége a családtervezőknek a megelőzésre. Köszönöm szépen a figyelmet.

ELNÖK: Én is köszönöm. Kíván-e még valaki szólni?

Dr. Garami Márta (Országos Környezet-egészségügyi Intézet)

DR. GARAMI MÁRTA (Országos Környezet-egészségügyi Intézet): Két gondolatom lenne, és visszatérnék a centrum dologra. Az egyik az, hogy amit mi szeretnénk, az nem egy egybeteges centrum, hiszen neuromuszkuláris centrumként művelnénk, csak miután a Duchenne-betegség az egyik leggyakoribb ritka betegség, ezért indítottunk azzal, hogy itt most a Duchenne-re koncentrálnak, de nyilvánvalóan nem azt szeretnénk, hogy egy Duchenne neuromuszkuláris centrum jöjjön létre, hanem egy ennél szélesebb körben gondolkodunk.

A másik dolog pedig az, hogy nem tudom, mennyire nem sikkadt el vagy sikkadt el, hogy itt szóba jött, hogy tegnap született egy megállapodás. Tehát a szakemberek azért dolgoznak ennek a centrumnak a megalakulásán, tehát nem arról van szó például többek között, hogy a klinika most hirtelen előretört, mert odakerült Herczegfalvi doktornő, mert több intézmény együttműködését sikerült nagy nehezen kialakítanunk, és tényleg mondhatom azt, hogy minimum másfél éve harcoltunk, hogy bárminemű előrelépés szülessen ebben a neuromuszkuláris centrum-ügyben, olyan, ami manuálisan megvalósul, tehát nem eszmei szinten meg tervezés szintjén, hanem ahová majd a gyerekeket lehet terelni.

Itt azért látszott a nyitottság az intézmények részéről, hogy végül is próbálkozunk és próbáljuk összehangolni a dolgokat, és ez többek között a SOTE klinika, Szabó professzor úr nyitottságán is múlt, és a többi szakember nyitottságán is, hogy ez így létrejöjjön.

Csak ennyi kiegészítésem lett volna. Köszönöm szépen.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Most nem leszek olyan, mint ami kellene. A hivatalos rend az lenne, hogy meg kellene szavaztatnom a képviselőkkel, hogy az asztalon kívülről is szót adunk-e, de tessék szíves lenni egy mikrofonhoz ülni, a jegyzőkönyv miatt ez máshogyan nem megoldható. Kérnék szépen egy bemutatkozást.

Dr. Oberrecht Gabriella (CARE-NMD)

DR. OBERRECHT GABRIELLA (CARE-NMD): Köszönöm szépen a lehetőséget és az önök türelmet. Én dr. Oberrecht Gabriella vagyok, a CARE-NMD önkéntes munkatársa. Itt szakmai szempontból nagyon korrekt tájékoztatók hangzottak el, én a családi, a lelki vonatkozásra szeretném egy kicsit felhívni az önök figyelmét, amikor egy családban kiderül, hogy gyógyíthatatlan a beteg, az egy nagy tragédia, azt hiszem, ezt nem kell nagyon hangsúlyozni. Sőt, van néhány olyan család, ahol két beteg gyerek is van. Ilyenkor rendkívül fontos a családoknak az az érzés, hogy nincsenek egyedül, még akkor is, ha megtudják, hogy a gyerek gyógyíthatatlan, azért mégis érezzék, hogy van mind medicális, mind pedig pszichológiai, lelki segítség, és ez a létrejövendő izomcentrum, gondozócentrum nagymértékben segítené ezt a munkát.

Ezért nagyon kérem önöket, amikor meghozzák majd a döntésüket, javaslatukat, akkor erre is gondoljanak, hogy itt nemcsak egy betegről van szó, hanem a család 5-6, néha sokkal több tagja életminőségét is lehet ezzel befolyásolni.

Talán egy kicsit talán demagóg ez a mondat, hogy amikor majd döntenek, akkor gondoljanak arra, hogy mit tennének önök, ha az önök családjában születne beteg gyermek, a gyerekek vagy az unokájuk lenne beteg.

Szeretnék főosztályvezető asszonynak is reagálni, hogy van-e olyan falu, ahol kimehet beteg gyerek focizni. Természetesen van, és mi nagyon sok mindent megteszünk, megtettünk a társadalmi nevelés, a tolerancia kialakítása céljából, és ha esetleg kaphatnék önöktől egy e-mail listát, nagy szeretettel meghívjuk önöket a következő ilyen jellegű rendezvényre. Ez egy egynapos szolidaritási nap lesz Bicskén, most szombaton, amikor a már nem virtuális izomcentrumra gyűjtünk, mert eddig is gyűjtöttünk, mert mi örök optimistaként – mert nem lehetünk mások – bízunk abban, hogy van segítség, és akkor esetleg nagy szeretettel látnánk

Horváth Ildikót is, hogy nézze meg, hogy milyen ez a nap, és hogyan fognak össze. Több mint 300-an leszünk, és milyen egy ilyen rendezvénynek a hangulata.

Nagyon kérem, hogy ha már látható volt, hogy itt Magyarországon a szakmai háttér abszolút megvan, és nem véletlen, hogy a kelet-európai országok közül egyedül Magyarországot vették be a TREAT-NMD-be négy évvel ezelőtt, tehát ezt a szakmai kapacitást nagy kár lenne kihasználatlanul hagyni. Tudom, hogy önök milliárdokról döntenek, de ezzel a néhány tízmillió forinttal nagyon sok embernek, nagyon sok családnak az életét tehetnék könnyebbé. Nagyon kérjük, hogy ezt is vegyék figyelembe, és ha bármiféle szakmai vagy bármi más kérdésük van ezzel kapcsolatban, a továbbiakban is állunk rendelkezésre. Köszönöm szépen.

A bizottsági ajánlás megfogalmazása, elfogadása

ELNÖK: Én is köszönöm szépen. Ha megengedik, képviselőtársaimnak van lehetősége az elhangzottakra reagálni. Csak halkán jegyzem meg, hogy azért szoktam kétórás ígérettel hívni meg a képviselőket ezekre az ülésekre, hogy az egyébként feszes időbeosztásukat ne borítsuk fel egy elhúzódó bizottsági üléssel. Tehát kérem, értsék meg, hogy az elnök ilyenkor azért próbálja tartani az időkeretet, hogy a következő ülésre is ilyen szép számmal tudjanak eljönni a képviselők, mert egy tervezhető, beosztható időrend szerint dolgozunk.

Uraim, ilyen elővezetés után tiétek a szó, parancsoljatok! *(Nincs jelzés.)* Senki? Ennyire durva voltam? *(Derültség. – Dr. Hollósi Antal Gábor: Ennyire jók voltak a válaszok!)* Ennyire jók voltak a válaszok.

Ha megengedik, akkor én a következőre tennék javaslatot. A bizottságnak megvan az a lehetősége, hogy egy ajánlást fogalmaz meg, illetve javasolhatja, hogy a főbizottság tűzze napirendjére. Ez utóbbival én nem fogok élni, azt gondolom, hogy a területet a szakértőkkel, illetve az érdeklődő képviselőkkel körüljártuk, és a főbizottságban nem számíthatunk ilyen alaposágra és ilyen részletességre, nem szólva arról, hogy a bizottságnak elnöke, alelnöke részt vett az ülésen.

Gyorsan készítettek a munkatársaim egy levéltervezetet, amelyet ha a képviselők egyetértenek vele, továbbítanánk ezúttal a miniszter úrnak. Most nem a jegyzőkönyvi megjegyzést tesszük meg, amelyben ajánlást fogalmazunk meg, hanem ezt a levelet, természetesen egy kicsit kicsinosítva, de elküldenénk, a tartalmát mindjárt felolvasom.

Előtte még egy megjegyzést engedjen meg. Nagyon megtisztelő a bizottság tagjaira nézve, amit kér, de tárcahatáskör ennek a centrumnak a létrehozásáról, finanszírozásáról való döntés. Tehát mi ezt képviselők elősegíthetjük azzal, hogy erősen javasoljuk a tárcának, hogy ezt tegye meg, de ez akkor is minisztériumi hatáskör és döntés, ezt mi nem vonhatjuk el. Ez egy nagyon kényes egyensúly a képviselői hatáskörök és a tárcahatáskörök, amelyekre mi itt a politikában finnyások és kényesek vagyunk. Mi azt fogjuk javasolni egyébként, hogy ezt tegyék meg. Megértettük ezt az üzenetet. Ugyanakkor nem látok gondot abban, Horváth Ildikó elkötelezett az ügyben, ráadásul szakértő is benne, tehát ugyanazon az oldalon vagyunk. Reményeink szerint ez megvalósulhat.

A javaslat, amit ön megfogalmazott az e-mail listára. Én inkább azt tudom javasolni, mert sokkal kisebb gonddal jár, ha az Egészségügyi bizottsághoz, annak a honlapon fent lévő címére elküldi a meghívást, mi továbbítani fogjuk ezeket a meghívásokat. Javaslom egyébként, valamennyi országgyűlési képviselő e-mail címe a parlament honlapján elérhető, megtalálható, de egyébként hasonlóképpen a kormányzatban dolgozóké is. Azt gondolom, hogy a szakértőinkkel pedig napi kapcsolatban tetszik lenni nagy valószínűséggel. De még egyszer mondom: ha küld nekünk egy meghívást ide egy ilyen rendezvényre, mi a meghívót továbbítani fogjuk. Nem tudok ilyen e-mail listát továbbítani, mert nekem sem áll rendelkezésemre. Köszönöm szépen.

Akkor felolvasnám a levéltervezetet.

„Az Egészségügyi bizottság ellenőrző albizottsága 2012. április 17-ei ülésén a területen dolgozó egészségügyi szakemberek részvételével a Duchenne-féle izomdystrophiában szenvedők komplex kezelésére létrehozandó szakmai, módszertani központról történő tájékoztatót tűzte napirendjére.

Az uniós standardok megismerése, több éves nemzetközi együttműködési projekteken szerzett tapasztalatok alapján kimondhatjuk, hogy Magyarországon bár limitált létszámmal, de rendelkezésre áll a szakirányú egészségügyi humán erőforrás az ország lakosságát tekintve két neuromuszkuláris és gondozóközpont létrehozására.

A kérdés érzelmileg is megérintette a bizottságot, de az egészségügyben mára már elfogadottá vált költséghatékonyság szempontjait szem előtt tartva, szükségesnek látjuk a tárca vezetésének figyelmét felhívni a szűrés, a prenatális genetikai tanácsadás és érintettség esetén a szülők tájékoztatásának fontosságára. Miközben lehet, hogy érik a terápiás lehetőség, fontos a gyógyszerterápiás kísérletekben való részvétel minél nagyobb számban történő biztosítása. Az évente mintegy 15 új megbetegedés lehetőség szerinti csökkentése mellett elengedhetetlen az összesen ismert körülbelül 300 beteg rehabilitációja, gondozása is.

Tudomásul kell vennünk, hogy a ritka betegségekben szenvedők komplex kezelésének megoldása tovább nem halasztható. Erre uniós irányelvek is köteleznek bennünket, de az a tény is, hogy a ritka betegségekben szenvedők 60 százaléka fogyatékosná válik, és ez a fogyatékoság az esetek 80 százalékában gyermekkorban következik be.

Mindezeket figyelemfelhívásként kívántuk összefoglalni a jegyzőkönyv megküldése mellett, és bírjuk Kissné dr. Horváth Ildikó főosztályvezető asszony segítő közreműködését, akit ez irányú munkájában mindenben támogatni kívánunk.”

Ha ez így megfelel önöknek, akkor ezt én, mint az egészségügyi ellenőrző albizottság elnöke, egy ilyen tartalmú – még egyszer mondom, talán fogalmazásában csinosított – levelet elküldenék a miniszter úrnak. Természetesen kötelességünknek eleget téve, miszerint mellékeljük az ülés szó szerinti jegyzőkönyvét is.

Képviselő urak, elfogadható ez így számotokra? *(Bólogatások.)* Akkor azt hiszem, formális szavazást nem is kell kérnem, hiszen látható volt a többség.

Ha megengedik, zárszóra átadom a szót Gyenes Gézának, aki egyúttal be is zárja az ülést.

DR. GYENES GÉZA (Jobbik): Köszönöm szépen, elnök úr. Ez most nagyon meglepett, hogy én vagyok a zárszó és én zárom be. Mit mondjak? Már az elején is elmondtam, nagyon örülök, hogy ez létrejött, és nagyon örülök neki, hogy elindul ez az egész folyamat talán, és megtalálják Magyarországon azokat a módokat, módszereket, és persze a hozzá szükséges, mindenkor szükséges finanszírozást, még ha lépcsőzetesen is, de valamilyen irányba elindul ez a kérdés.

Elismerve, amit főosztályvezető asszony is említett, hogy ez egy nagyon komplex, összetett probléma, hiszen valóban hátrányos helyzetben nagyon sok betegségtípus van. A másik betegségtípus, amiben szintén ilyen, egy kicsit kisipari módszerekkel dolgozom, az éppen a Heine-Medin-esek problémája, akik ugyan gyermekkorban betegszenek meg, de most jelentkezik az ő problémájuk. Én úgy gondolom, hogy ez egy nagyon szép cél, hogy ezeken a hendikepes embereken, amennyire lehet, próbáljunk meg segíteni, és ha ezzel a mai üléssel ez egyáltalán elindul és remélhetőleg lesz eredménye, akkor nagyon boldog vagyok, hogy ezt a naiv hitemet, hogy egy képviselőnek az emberekért kell dolgozni, mert ezt hittem, de azért tudjuk, hogy nem egészen így működik a parlament. Köszönöm szépen.

Ezennel, ahogy elnök úr mondta, az ülést bezárom és köszönöm szépen a megjelentek részvételét, önöknek is, vendégeinknek, bizottsági tagjainknak, elnök úrnak is.

ELNÖK: Köszönöm szépen. Még egy mondat erejéig: a jegyzőkönyv kedvéért külön köszönöm a bizottság munkatársainak az ülés előkészítését és a levezetésben nyújtott segítségét.

(Az ülés befejezésének időpontja: 16 óra 05 perc)

Dr. Horváth Zsolt
az albizottság elnöke

Jegyzőkönyvvezető: Pavlánszky Éva