

A 60 éves Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása jelentősége napjainkban

The importance of the 60-year-old Hungarian Congenital Anomalies Registry today

Szerző: Csáky-Szunyogh Melinda

Beküldve: 2023.08.09. | Elfogadva: 2023.11.17. | doi: <https://doi.org/10.24365/ef.12355>

ÖSSZEFOGLALÓ

A veleszületett fejlődési rendellenességek, congenitális anomáliák az eltérő prenatális fejlődés miatt magzati életben létrejövő állapotok, amelyek közül a többség súlyos morbiditással, mortalitással és élethosszig tartó működéskieséssel jár. Hazánkban 1962-től elrendelt, azóta folyamatosan működő, kötelező adatgyűjtés regisztrálja a veleszületett fejlődési rendellenességek speciális, a Betegségek Nemzetközi Osztályozása tizedik revíziója által XVII. főcsoportba sorolt, meghatározott csoportját alkotó állapotokat. A veleszületett rendellenességek jelentős része megelőzhető, a megelőzés feltétele a gyakoriság változások és kiváltó okok kutatása, az eredmények közreadása, és intézkedések, ajánlások létrehozása, majd az erre épülő népegészségügyi programok szervezése, megvalósítása. A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása jó alapot nyújt a rendellenességek trendjeinek vizsgálatához, az ártalmas hatások korai felismeréséhez és a magzati diagnosztika eredményeinek felméréséhez. Ebben az áttekintésben bemutatom a rendellenesség-regiszterek működésének indokoltságát, a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása monitor funkcióit és felügyeleti rendszerének értékét.

Kulcsszavak: veleszületett rendellenesség; veleszületett fejlődési rendellenesség; kóreredet; surveillance; területi képviselő; rendellenesség-megelőzés

SUMMARY

Congenital anomalies are conditions that develop during foetal life as a result of abnormalities in prenatal development, the majority of which are associated with severe morbidity, mortality, and lifelong functional impairment. In Hungary, a compulsory data collection system (which has been in place since 1962) registers a specific group of conditions that constitute a specific group of congenital malformations, classified by the International Classification of Diseases-10 in Chapter XVII. A significant number of congenital malformations are preventable. Still, prevention requires research of the changes in prevalence and causes, the publication of the results, the development of recommendations and measures and then the organisation and implementation of public health programs based upon these.

The Hungarian Congenital Anomalies Registry (HCAR) provides a good basis for studying trends in anomalies, early detection of adverse effects and evaluation of the results of foetal diagnostics. In this review, the rationale for the operation of the anomaly registries, the functions of the HCAR, and the value of its surveillance system will be described.

Keywords: congenital anomaly; congenital abnormality; pathogenesis; surveillance; regional representation; anomaly prevention

BEVEZETÉS

A tudományos evidenciák és kutatások eredményeit, a koraszülött és rendellenességgel érintett újszülöttek egészségének javítása érdekében felhasználó March of Dimes (Walani et al., 2017) szervezet adatai szerint, évente közel 8 millió gyermek születik veleszületett rendellenességgel (Christianson et al., 2006), amely az összes születés 6 százaléka, valamint körülbelül 300 000 újszülött hal meg a veleszületett fejlődési rendellenességek (VR), congenitális anomáliák (CA) miatt világszerte (Singh, 2023). Egyes állapotok népegészségügyi jelentőségének meghatározásához az érintettek számát és állapotuk súlyosságát vesszük alapul, de az általuk az ellátó rendszerre háruló terhek nagysága, valamint az érintettek és családjuk fizikális és pszichés terhei is meghatározóak. A meghatározást alapul véve a veleszületett fejlődési rendellenességek népegészségügyi szempontból jelentős betegségcsoportot képviselnek világszerte. A CA-k olyan szerkezeti, működésbeli, vagy biokémiai elváltozások, amelyek a méhen belüli élet során keletkeznek, és a várandósság során a magzati életben, születés során vagy azt követően, az élet későbbi szakaszaiban észlelhetők (WHO, 2020).

Bár előfordulásukat geográfiai és populációs különbségek befolyásolják, előfordulási gyakoriságuk az összes születés 3-7%-a, amelyből 2-3% súlyosnak tekinthető (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research [ICBDSR], 2014). Hazánkban a regisztrált, éves esetszám (incidencia) a születések 5%-a, amely az éves születésszámok alapján 5000 magzatot / újszülöttet / csecsemőt jelent. Gyakoriságuk mellett a csecsemőhalálozás egyik leggyakoribb okát képezik a perinatális szakaszban kialakuló állapotok mellett, amellyel jellemzően a rendellenes fejlődésű magzatot viselő anyák terhességei gyakrabban végződnek vetéléssel, koraszüléssel, halvaszüléssel. A túlélő magzatok növekedési visszamaradottsága, újszülöttkori adaptációs zavara általánosnak mondható. A veleszületett fejlődési rendellenességek olyan maradandó állapotot jelentenek, amelyben az érintettek kezelése jellemző, a teljes gyógyulás a korszerű műtéti és terápiás lehetőségek ellenére ritka, az előfordulási gyakoriság mérséklésére a megelőzés lehetőségei szolgálnak (Czeizel et al., 1973).

A 2000-es években – nemzetközi kutatások elemzése alapján – a leggyakrabban előforduló CA-k a szív- és érrendszer veleszületett rendellenességei, az idegrendszert érintő rendellenességek, kiemelten a velőcső záródás zavarával járó betegségek (agyvelőhiány, koponya és gerinchasadékok, gerinchasadék), valamint a hemoglobinképzés zavarát okozó thalassaemia, a Down-szindróma (21-es kromoszóma triszómiája), a favizmus és a glükóz-6-foszfát-dehidrogenáz (G6PD) enzim elégtelensége. Világszerte ez az öt betegség képezi a súlyos, veleszületett rendellenességek 25 százalékát, de mellettük jelenleg 7000 különböző genetikai vagy részben genetikai eredetű veleszületett rendellenességet azonosítottak (Christianson et al., 2006).

A rendellenességek kialakulásának hátterében örökletes tényezők (génmutációk és kromoszóma rendellenességek), genetikai és környezeti hatások együttesen, vagy a környezet káros hatásai állnak, amelyek zavart okoznak a magzati fejlődés során. Ezeket a környezeti hatásokat teratogéneknek nevezzük. A teratogén expozíció nagysága, típusa és időtartama a fejlődő magzat korától függően okoz(hat) fejlődési zavart. Teratogén lehet fizikai (pl. sugárzás, hő), biológiai (pl. vírusok, baktériumok), vagy kémiai hatás (vegyi anyagok, gyógyszerek, kozmetikumok); ugyanakkor az anya életmódjából származó okok is megzavarhatják a magzati fejlődést, károsíthatják a szervek, szervrendszerek optimális fejlődését (alkoholfogyasztás, dohányzás, anyai betegségek, anya életkora, tápláltsági állapota) (Czeizel et al., 1973). A szakmai elemzések szerint a veleszületett fejlődési rendellenességgel érintettek száma a közép- és kis jövedelmű országokban a teljes születésszámhoz viszonyítva magasabb, mint a magasabb jövedelmű országokban. A különbség – az anyák egészségi állapota mellett – egyéb kockázati tényezőkre vezethető vissza, mint a szegénység elterjedtsége; nagyarányú, igen fiatal, vagy idősödő anyák részesedése a születésekben; gyakori vérrokon házasságok; teratogén kockázatú fertőző betegségek jelenléte; immunizálás hiánya; megfelelő egészségügyi ellátás vagy hozzáférés kérdése. Ugyanakkor a CA-k jelentős része megelőzhető lenne a fogantatás előtt vagy a terhesség nagyon korai szakaszában, illetve a rendellenességgel érintett gyermek élete megfelelő ellátással megmenthető, vagy rendellenességének súlyossága csökkenthető, korai, egyénre szabott kezelésekkal (Christianson et al., 2006).

A hazai és nemzetközi tanulmányok több lehetőségét igazolnak a hatékony megelőzés elérése érdekében. A fejlődési rendellenességek megelőzésének alapvető feltétele a kiváltó okok ismerete, azok feltárása. A veleszületett fejlődési rendellenességekkel kapcsolatos adatgyűjtés, monitortevékenység és kutatások eredményeinek felhasználásával, a megelőzés módjainak elterjesztésével, azok támogatásával rengeteget tehetünk születendő gyermekeink egészségéért és jövőjük teljességéért. Ugyanakkor a megelőzhető rendellenességek esetében fontos felhívni a figyelmet az egyéni felelősségre. A megfelelő időben és adagban alkalmazott folsavbevitel bizonyítottan csökkenti az idegcső-záródási, szájpad- és ajakhasadékos, szív- és érrendszeri, illetve húgyrendszert érintő rendellenességek előfordulását. Az egészséges életmód és a kiegyensúlyozott táplálkozás, az alkohol, a dohányzás és a droghasználat mellőzése, az anyai és apai alapbetegségek felismerése és fogantatást megelőző megfelelő kezelése; valamint az ajánlott orvosi vizsgálatokon és szűréseken való részvétel hozzájárul az egészséges és zavartalan magzati fejlődéséhez (Csáky-Szunyogh & Formanek-Balku, 2022).

A megelőzés módszereit a rendellenességek európai monitorhálózata sorolta csoportokba. E szerint a legfontosabb elvek a következők: a) a felelős gyógyszerhasználat tudatosítása (teratogén gyógyszerek ismerete, információs szolgálat biztosítása, krónikus betegek gyógyszerhasználatának felülvizsgálata); b) a táplálkozás és életmód optimális alakítása (folsav, vitaminellátottság javítása perikonceptációs pótlással, elhízás vagy túlzott soványság megelőzése, toxikus anyagokról tájékoztatás, alkoholfogyasztás és aktív-passzív dohányzás teljes mellőzésének elfogadtatása); c) a fogamzást és biztonságos várandósságot támogató egészségügyi szolgáltatások rendszere (gondozás és tanácsadás, veszélyeztetett családok támogatása, bizonyítékokon alapuló oltási politikák biztosítása, iskolai oktatásba illesztett programok a tudatos gyermekvállalás érdekében); d) a munkahelyi- és környezeti terhelés elkerülése (kémiai vegyületeknek való kitettség és expozíciójának minimalizálása, a veleszületett rendellenességek kockázati tényezőinek ismerete, elkerülésük) (European Surveillance of Congenital Anomalies [EUROCAT] & European Project for Rare Diseases National Plans Development [EUROPLAN], 2012).

Az ajánlások alapját a veleszületett rendellenességek és genetikai malformációk előfordulásáról és típusairól a rendelkezésre álló, megbízható epidemiológiai adatok képezték. Ezek elemzésével, az eredmények közreadásával, az okokat célzó megelőzés gyakorlatba való áttemelésével, továbbá a döntéshozó réteg tájékoztatásával és támogatásával hatékony megelőzési stratégiát dolgoztak ki a veleszületett fejlődési rendellenességek kockázatának elkerülése érdekében, viszonylag alacsony költségszinten. Mindehhez társult a várandósgondozás fejlesztése és az érintett szakemberek képzésének támogatása. A népegészségügyi megelőző intézkedések alapja tehát az egészségügyi adatok célzott gyűjtése és folyamatos elemzése.

Az Egyesült Nemzetek Szervezete (United Nations [UN]) által 2015-ben elfogadott Fenntartható Fejlődési Célok fő célja az egészséges élet biztosítása és minden gyermek jóllétének előmozdítása, továbbá az egyik meghatározott cél az újszülöttek és az 5 évnél fiatalabb gyermekek megelőzhető halálzásának 2030-ig történő megszüntetése. A Fenntartható Fejlődési célok kiemelik a veleszületett fejlődési rendellenességek prioritását a gyermekegészségügyi ellátásban (UN, 2015)

A világméretű probléma miatt 2010-ben a 63. Egészségügyi Világközgyűlés határozatot fogadott el, amelyben sürgette a világ országait, hogy országonként létesítsék, illetve fejlesszék és erősítsék meg a veleszületett rendellenességek felügyeleti rendszerét (WHO, 2010). Idén, 2023. március 3-án, a Veleszületett Rendellenességek Világnapján, a WHO ismételten felhívta a figyelmet a rendellenesség-regiszterek támogatására, országos kiterjesztésére, a felügyelet fenntartására, az adatnyilvántartások lefedettségének növelésére és az adatminőség javítására a CA-k megelőzése, felismerése, kezelése és ellátása érdekében, hogy a rendszeresen elemzett adatok alapján az ellátó hálózat kapacitásának tervezhetősége, források allokálása, szülői támogatottság növelése megvalósuljon (Singh, 2023).

A VELESZÜLETETT FEJLŐDÉSI RENDELLENESSEGEK ADATGYŪJTÉSÉNEK INDOKOLT-SÁGA

Napjainkban az elektronikus adatkezelés az élet minden területén jelen van, mégis sokak kétel-

kednek a személyes és egészségügyi adatok regisztrálásának létjogosultságában, ugyanakkor a közelmúlt globális járványügyi történései egyértelműen rávilágítottak arra (pl. Zika és COVID-19), hogy e nélkül az ellátásszervezés, a betegutak tervezése, a terápiás kapacitás tervezése és szervezése, valamint a megbetegedési előjelzések, és azok alapján tervezett stratégia lehetetlen lenne.

Az egészséggel / megbetegedésekkel kapcsolatban népegészségügyi érdekből, folyamatosan gyűjtött adatok regisztrálása szigorú szabályokhoz kötött, törvényileg rögzített módon és jogosultsági körben valósulhat meg. A matematikai- és statisztikai módszerekkel történő adatelemzés szintén adatvédelmi elvek alapján, statisztikailag szabályozott módon kivitelezhető. A kapott eredmények értelmezése és az információk időben történő döntéshozói felterjesztése elengedhetetlen a népegészségügyi politika tervezéséhez, végrehajtásához és értékeléséhez (Centers for Disease Control and Prevention [CDC], 1988).

A veleszületett rendellenesség-nyilvántartás létrehozásának azonban további három fő indoka van. Egyrészt az „ismert” teratogén hatások miatt kialakult esetek az adatgyűjtés segítségével biztosabban azonosíthatók, és az új teratogén hatások korai előjelzése is lehetővé válik a területi vagy időbeli esethalmozódás észlelésével, kivizsgálásával. Ezért a nyilvántartások adatait gyakran használják a veleszületett rendellenességeket okozó genetikai és környezeti tényezők kölcsönhatásának kutatására, vagy az esethalmozódások (cluster) háttérében esetlegesen kimutatható közös kóreredetet felderítésére. A veleszületett fejlődési rendellenességek témakörében a hazai és nemzetközi szakirodalomban egyre növekvő számban jelennek meg kóreredeti kutatások, idősoros elemzések, vagy esethalmozódásokról szóló vizsgálati leírások, amelyek eredményeinek a megelőzés gyakorlatába való integrálása további rendellenességek kialakulását előzheti meg.

Másfelől a veleszületett fejlődési rendellenességek esetében az évente ismétlődő vagy folyamatos adatfelvétel és adatelemzés – hasonlóan más betegsége nyilvántartásokhoz – az elsődleges, másodlagos vagy harmadlagos megelőzési stratégiák tervezéséhez, kialakításuk megalapozásához és hatékonyságuk értékeléséhez nyújt segítséget. Az elsődleges megelőzés jó példája a velőcsőzáródási és egyéb hasadékos rendel-

lenességek kialakulását megelőző perikonceptcionális időszak alatt alkalmazott folsavpótlás, a másodlagos megelőzés a prenatális magzati szűrések során felismert elváltozások detektálása, amely a harmadlagos megelőzés – korai, születést követő sebészeti kezelés vagy egyéb, célzott terápia tervezése – útján segíti a rendellenességgel érintetteket, és támogatja szüleiket a szülői önrendelkezés kiterjesztésében.

Harmadrészt, a veleszületett rendellenességek nyilvántartásai fontos információt nyújtanak a születést megelőző (prenatális) magzati diagnosztika hatékonyságának, területi ellátottságának felméréséhez, gyakorlatának ellenőrzéséhez és a fejlesztés irányának meghatározásához. A korábbi évek során a születéskor, vagy az élet egyéb szakaszai során – diagnosztikus vagy műtéti beavatkozás útján – azonosított elváltozások napjainkban – a születést megelőző monitorozás, szűrés és prenatális vizsgálatok által – egyre pontosabban és egyre korábbi várandósság során azonosíthatók. Segítségével a korábban spontán elhalásoknak tulajdonított esetek mára azonosított magzati rendellenességek formájában válnak felismerhetővé (WHO, 2020).

A veleszületett rendellenességek surveillance programjai két fő típusba sorolhatók: populáció-alapú regiszterek (meghatározott földrajzi területen élő teljes népesség születési rendellenességeit vizsgálja) vagy kórházi alapokon működő regiszter (amely kiválasztott kórházak, szülészeti klinikák vagy létesítmények születési rendellenességeit vizsgálja) (National Birth Defects Prevention Network [NBDPN], 2004). A populáció lefedettségén kívül a veleszületett rendellenességekre vonatkozó adatgyűjtés eltérő lehet a monitorprogramok legtöbbjénél, főleg az esetek körének (veleszületett anyagcsere és vérképzés zavarainak regisztrálását gyakran újszülöttkori szűrőprogramok végzik, hazánk gyakorlatához hasonlóan) meghatározása, a regisztráció korhatára, a prenatális diagnózis adatainak típusa, vagy teljes hiányuk tekintetében.

VELESZÜLETETT FEJLŐDÉSI RENDELLENES- SÉGEK NYILVÁNTARTÁSA ÉS RITKA BETEG- SÉGEK ORSZÁGOS KÖZPONTJA

A Veleszületett Fejlődési Rendellenességek Nyilvántartása és Ritka Betegségek Országos Köz-

pontja (VRONY-RBK) működésének célja a veleszületett fejlődési rendellenességgel és ritka betegséggel érintettek adatainak folyamatos regisztrációjával a veleszületett fejlődési rendellenességek hazai gyakoriságának felmérése, a gyakorisági adatok megfigyelése, halmozódások szűrése, kivizsgálása, valamint a magzati életben felismert esetek követése.

Magyarország az elsők között volt a veleszületett rendellenességek adatainak folyamatos gyűjtésének és rendszeres elemzésének, valamint az országos regiszter létrehozásának tekintetében. A veleszületett rendellenességek kötelező bejelentési rendszerének kialakulása több mint hat évtizedes múltra tekint vissza. A hazánkban működő Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) a teljes magyar populációra vonatkozóan gyűjt adatokat az összes fejlődési rendellenességre kiterjedően a magzati korban felismert állapotoktól egészen az élet során felismert esetek bejelentéséig. A veleszületett rendellenességek és ritka betegségek adatgyűjtését, a nyilvántartás működését az 1997. évi XLVII. törvény, az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről szóló törvény 16. §. rendeli el, a nyilvántartás működtetését a 21/2014-es Emberi Erőforrások Minisztériuma (EMMI) rendelet szabályozza.

A veleszületett fejlődési rendellenességek kialakulásának okai között jelentős szerepet játszó

környezeti-, vagy környezeti és genetikai interakciók hatására kialakuló állapotok miatt kiemelten fontos, hogy a rendellenességek nyilvántartásával előfordulási gyakoriságuk változásait és az esetek adott területen vagy adott időintervallum alatt bekövetkező gyakoriság-emelkedéseit nyomon kövessük. A rendellenességek háttérben fellelhető kórokok vizsgálatával az ismert vagy új eredetű mutagén és magzati fejlődést károsító hatásokat detektáljuk. A főleg környezeti tényezők következményeként kialakuló ún. sentinel (kiemelt jelentőségű, ún. jelző) rendellenességek csoportja, érzékeny indikátorként jelzi az esetleges teratogén hatások jelenlétét, ezért az érintettek pontos bejelentése a VRONY részére elengedhetetlen. A bejelentés pontossága fontos tehát a nemzetközi adatszolgáltatás teljesíthetősége érdekében, és az esetleges tér és/vagy időbeli halmozódások felismerésében.

A VRONY FELADATAI

A VRONY-RBK feladatai körében ellátja a törvény által elrendelt, veleszületett fejlődési rendellenességekre és ritka betegségekre vonatkozó adatgyűjtés országos felügyeletét együttműködésben a bejelentéseket adó klinikai, kórházi és az alapellátásban dolgozó orvosokkal, védőnőkkel, a témában érintett civil és betegszervezetekkel, európai és nemzetközi szervezetekkel, valamint felsőoktatási intézményekkel. [1. ábra]

1. ábra: A VRONY főbb feladatköre



Forrás: saját szerkesztés

- A) *Surveillance-működtetés.* A VRONY egyedülálló értéket képvisel a rendellenességek surveillance tevékenységei terén. Olyan folyamatosan működő információs rendszer, amely standardizált definíciók és módszertan alapján, validált kritériumok szerinti adatgyűjtést, elemzést, értelmezést, visszacsatolást és intervenciót tesz lehetővé. A Betegségek Nemzetközi Osztályozását tartalmazó kódrendszer alapján (BNO 10-es revízió, XVII. főcsoport) regisztrálja a veleszületett fejlődési rendellenességek és kromoszóma abnormitások, valamint a ritka betegségek klinikai kódolásának legmegfelelőbb nomenklatúrájaként ismert ORPHA-kóddal (RD-Action, 2017) rendelkező ritka betegségek előfordulási gyakoriságát. Elemzi a rendellenesség-adatok területi, időbeli és nemi megoszlását, valamint szakmai, módszertani, kommunikációs, minőségbiztosítási és projekttervezési feladatokat valósít meg a témában.
- B) *Adatelemzés.* A VRONY által gyűjtött adatokat negyedéves és éves szinten feldolgozza és értékeli, valamint az eredményeket közreadja negyedévenként gyorsjelentés formájában, évente on-line éves jelentés formában. Ez utóbbiak a Nemzeti Népegészségügyi és Gyógyszerészeti Központ (NNGYK) honlapján a VRONY-RBK menüsor alatt szerepelnek. Vizsgálja egyes rendellenességek prenatális diagnosztikájának eredményességét, különös tekintettel a kromoszóma rendellenességek és a Down-szindróma prenatális szűrőprogramjainak hatékonyságára.
- C) *Adatszolgáltatás.* Törvény által elrendelt kötelező adatátadás keretében évente összesített adattáblákat küld a Központi Statisztikai Hivatal a Demográfiai évkönyv részére, valamint adatokat szolgáltat a WHO – Health for All (HFA) adatbázisához, és felel a hivatalos nemzetközi adatszolgáltatás teljesítéséért. A prenatális diagnózis hatékonyságának folyamatos elemzése áttekintést nyújt a különböző szerveket és szervrendszereket érintő károsodások születés előtti diagnosztikájáról. Az analízis eredményeiről a VRONY az éves jelentéseken túl különböző szakmai fórumokon is tájékoztatást nyújt a szülész-nőgyógyász szakma képviselői részére, egyrészt munkájuk országos viszonylatban való elhelyezése, valamint a kórházi minőségbiztosítási rendszer elemeként történő visszajelzés részeként.
- A VRONY megalapozott esetben teljesíti az „ad hoc” adatkéréseket, és részt vesz a szakterülethez tartozó felsőoktatási képzésben, gyakorlatszervezés, tudományos kutatómunka, szakdolgozatírás és diplomamunka-elkészítés támogatásával és irányításával, valamint egyéni továbbképzési lehetőséget biztosít főiskolai, egyetemi, illetve Ph.D. hallgatók számára.
- D) *Elektronikus online adatbeviteli rendszer működtetése, fejlesztése.* Az országos lefedettségű elektronikus Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás (eVRONY) és bevezetés előtt álló elektronikus Ritka Betegségek Regiszter (eRBR) szakrendszer fejlesztése és működtetése a VRONY tevékenységének alapját jelenti.
- E) *Ritka betegségek országos koordinátori feladatai.* Ritka betegségek koordinátori feladatkörében országos szinten segíti és összehangolja a szakmai szervezetek együttműködését, valamint összehangolja a Ritka Betegségek Nemzeti Terv elkészítését, elfogadását, megvalósulását. Szakmailag támogatja a ritka betegségek referenciaközpontjainak speciális adatgyűjtéseit, azokat országos adatgyűjtésbe rendezi. A törvény végrehajtó rendelete értelmében a veleszületett rendellenességekkel, ritka betegségekkel kapcsolatos rögzített adatokat adatmenedzsment, prevenció és további terápia biztosítása érdekében évente bekérheti az érintett szolgáltatóktól.
- F) *Kutatások.* További feladatok során a VRONY-RBK részt vesz a veleszületett rendellenességek és ritka betegségek szakterületéhez tartozó tudományos kutatási programok megszervezésében, kivitelezésében, elemzésében és értékelésében, illetve a kutatási eredmények publikációjában.
- G) *Nemzetközi kapcsolatok.* A VRONY tagja a veleszületett rendellenességek nemzetközi (ICBDSR) és európai (EUROCAT) szervezeteinek. Az ICBDSR szervezetet 1974-ben hozták létre a Helsinkiben megtartott első találkozó alkalmával, tíz ország malformációs regisztereinek képviselőivel. A VRONY alapító és teljes jogú tag a kezdetektől. Az ICBDSR a születési rendellenességek megfigyelésére és kutatására irányuló programokat egyesíti a világ minden tájáról a céllal, hogy kivizsgálja és megelőzze a születési rendellenességeket, és csökkentse következményeik hatását. Munkája során a nemzetközi tagszervezetek részére módszertani, szakmai támogatást nyújt, és célzott kutatások koordinálásával a világ különböző országaiban működő rendellenesség-regisztereit bevonva vizsgálja a rendelle-

nességek globális trendjeinek alakulását. A szervezetnek jelenleg 36 ország 44 regisztere a tagja. Az ICBD SR küldetése, hogy világszerte megfigyelést és kutatást végezzen a veleszületett rendellenességek előfordulásával és lehetséges okaival kapcsolatban azzal a céllal, hogy megelőzzék és csökkentsék következményeiket. A tagországok együttműködnek a gyakoriság-változások kivizsgálásában, kutatásában. Közös kóroki epidemiológiai vizsgálatokat végeznek, valamint közösen felméri a születési rendellenességek megelőző és terápiás beavatkozásait. A VRONY folyamatosan részt vesz a nemzetközi szervezet által koordinált kutatásokban, amelyben elemzik és vizsgálják az egyes rendellenesség-gyakoriságok alakulását és feltárják a rendellenességek kóroki hátterét.

A rendellenesség-regiszterek EUROCAT szervezetének hazánk 2009-től teljes jogú tagja. Az EUROCAT az Európai Unió egyes országában működő rendellenesség-regisztereinek kollaborációja révén működtetett központi adminisztrációs rendszer, amelyet jelenleg az Európai Unió támogatásával a Joint Research Centres (JCR) szervezet tart fenn. Az EUROCAT tagnyilvántartásai részére epidemiológiai információkat nyújt, és az új teratogén expozíciókról ad ki korai figyelmeztetést. Közös munka során vizsgálják az európai országokban az elsődleges prevenció és prenatális szűrések hatékonyságát. Honlapján együttműködési hálózatot és infrastruktúrát biztosít a veleszületett rendellenességek okaival és megelőzésével, az érintett gyermekek kezelésével és gondozásával kapcsolatos kutatásokhoz.

- H) *Területi képviselői rendszer működtetése.* Az NNK keretein belül a VRONY irányítja és összehangolja a VRONY területi képviselőinek munkáját, és szakmailag támogatja a veleszületett rendellenességek bejelentési fegyelmének területi javítását. Összehangolja a területi képviselők munkáját a VRONY bejelentésekkel kapcsolatos eset-felülvizsgálat során, vagy a közös tudományos elemzések kapcsán, és biztosítja folyamatos továbbképzésüket a veleszületett rendellenességek témakörével kapcsolatban.

A VRONY Területi Képviselői rendszer 2005-ben került bevezetésre, hogy az egészségügyi szolgáltatók esetleges bejelentési kötelezett-

ségének elmulasztása esetén az adatbejelentőkkel való személyes munkakapcsolat hiánya ne befolyásolja döntően a VRONY esetszámainak ingadozását. A jelenleg a megyei Kormányhivatalok Népegészségügyi Főosztályán dolgozó területi munkatársak vesznek részt a feladat ellátásában, a bejelentési kötelezettségre vonatkozó jogszabály területi érvényesítésében. A VRONY területi képviselői folyamatosan magas színvonalú, elkötelezett munkát végeznek. A veleszületett fejlődési rendellenességek bejelentési aránya a rendszer elindítása óta lényegesen javult valamennyi megyében. A bejelentési fegyelem javulása mellett azonban jelentős területi és intézményi szórás tapasztalható. Az adatközlési hajlandóság függ a rendellenesség súlyosságától, ugyanis az újszülötteknél észlelt jól látható és súlyos CA-kat inkább jelentik, míg a várandósság alatt végzett vizsgálatok alapján felismert magzati ártalmak jelentése a törvényi előírás ellenére egyes területeken elmarad az országos átlagtól. A veleszületett rendellenességek bejelentési arányának közel azonos szintre történő emelése mind területi, mind intézményes vonatkozásban azért fontos, mivel ez elengedhetetlen alapja az adatok értékelésének és az esetleges területi halmozódások feltárásának. Az adatszolgáltatók és adatkezelők érdeke és közös célja, hogy országosan és területileg is megbízható adatok jelenjenek meg a hazai statisztikában és elemzésekben.

EVRONY - AZ ELEKTRONIKUS VELESZÜLETETT RENDELLENESSEGEK ORSZÁGOS NYILVÁNTARTÁSI SZAKRENDSZER

A jelenleg működő online bejelentést szolgáló program eVRONY néven 2015-től teszi lehetővé az országos adatok elektronikus regisztrációját. Az eVRONY jellemzője, hogy a bejelentő által az elektronikus rögzítő felület elérése bárholonnan, bármilyen eszközről lehetséges (asztali számítógép, tablet, okostelefon). A kialakított központi adatbázis és webes alkalmazás a törvényi előírásnak megfelelően társadalombiztosítási azonosító jel (tajsám) alapú keresést tesz lehetővé a bejelentő orvosok részére, tehát amennyiben már létezik bejelentés a rendellenességgel érintett taj számra, nem szükséges új bevitt kezdeni, csak az újonnan diagnosztizált rendel-

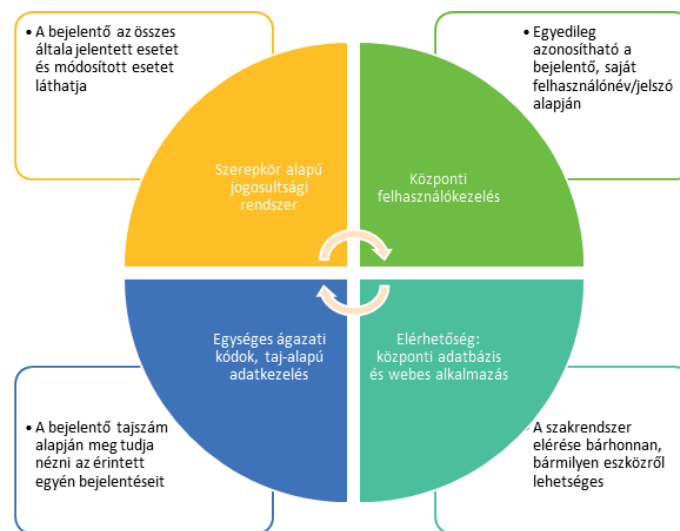
lenességet vagy kiegészítő kóroki adatokat kell rögzíteni, vagy az érintett aktuális állapota alapján módosítani, pontosítani a korábban rögzített adatokat. [2. ábra]

Az eVRONY-rendszerben a törvény által meghatározottak körének kötelező elektronikusan jelenteni a meghatározott rendellenességeket. A tajsám segítségével a korábbi, rögzített adatok is módosíthatók, a bejelentésekhez tartozó módosítások naplózásra kerülnek, így látható, melyik bejelentő mikor, mit és hogyan módosított a szakrendszerben rögzített adatokban. Az eVRONY-szakrendszer egyedi azonosítót oszt ki minden rögzített esetnek.

A rendszer különböző jogosultság és szerepkörök alapján enged betekintést a rögzített adatokba. Bejelentő szerepkörrel a veleszületett rendel-

lenességet észlelő orvos, kezelőorvos, szakorvos, klinikus, háziorvos rendelkezik. A szakrendszer használata során a bejelentő az összes általa jelentett és/vagy módosított esetet láthatja, így ellenőrizni tudja a megtett bejelentések alakulását (Országos Tisztifőorvosi Hivatal [OTH], 2016). A területi képviselői szerepkör a hatósági jogkörrel rendelkező megyei szakemberek számára biztosítja, hogy az illetékességi területükön az érintett lakhelye vagy a megyei egészségügyi intézet telephelye alapján – az egyedi adatokba való betekintés nélkül – tekinthesse át a rögzített adatokat. A VRONY-központ az országos adatbázis-alkalmazás működtetés felelős jogát biztosítja az egyéni adatok szintjén történő feladatok ellátásához. A VRONY alkalmazásgazda szerepkör pedig a kódok, adattörzsek karbantartását teszi lehetővé a VRONY-központ munkatársa részére.

2. ábra: Az eVRONY főbb jellemzői



Forrás: saját szerkesztés

AZ ALAPADATOKTÓL AZ ELEMZÉSIG

Az adatszolgáltatás alapfeltétele a <http://antsz.hu> oldalon tett regisztráció, amely az azt követő kétlépcsős jogosultság elbírálása után engedélyt ad a regisztráló félnek a szakrendszerbe való belépéshez és az adatok beviteléhez. A szakrendszer működését a <https://antsz.hu/oszir/evrony> oldalon megtalálható alkalmazói kézikönyv leírásai segítik.

A jelentési kötelezettség a törvény alapján kiterjed minden rendellenességet vagy ritka betegséget észlelő orvosra, tehát a fekvőbeteg-gyógyintézetben diagnosztizált és/vagy ellátott fejlődési rendellenességekre, a járóbeteg-szakellátás során, fejlődési rendellenesség diagnózisának felállítását követően és/vagy ellátást követően, a háziorvosi betegellátás során diagnosztizált és/vagy ellátott rendellenességekre és a kromoszóma vagy patológiai vizsgálatot végző genetikai és egyéb laborok vagy egészségügyi intézmények által megállapított betegségekre.

A rendellenességet észlelő orvos által elektronikus úton bejelentett, személy alapú bejelentések adatainak tisztítását és duplikátum szűrést követően a VRONY munkatársa morfológiai alapon osztályozza az adatokat. A besorolás eredményeként ún. végleges diagnózis-kategóriát alakítunk ki, ekkor a diagnózis izolált és multiplex rendellenességekre és szindrómákra vonatkozik,

amely az adatbázis elemzésének alapját képezi. Az adatok elemzéséhez statisztikai szoftvert használunk. Az elemzéseinkben megjelenő gyakoriság szám az incidencia (adott időszakban egy adott populációt érintő esemény, például betegség vagy rendellenesség előfordulási gyakorisága), amelyet az alábbi képlet útján számítunk.

Veleszületett rendellenességgel bejelentettek regisztrált esetszáma meghatározott időintervallumban

Incidencia = _____ x 1000

Éves születések és magzati halálozások összes száma a vizsgált időszak alatt

AZ ADATELEMZÉSEK EREDMÉNYEINEK HASZNOSULÁSA

A VRONY által gyűjtött adatok a gyakoriság alakulásának vizsgálati, halmozódások és kórok felderítése mellett olyan követéses vizsgálatok alapját is képezhetik, amely során az érintett állapotának alakulását, túlélését vizsgáljuk (Bermejo-Sánchez et al., 2018). E mellett a regiszterek alkalmasak arra is, hogy a rendellenességgel érintett egyén és családja részére támogató csoportokat, sorstárs segítségnyújtást vagy az állapot javítását célzó egyéb szolgáltatást ajánljunk, amelyek magukban foglalják a speciális egészségügyi ellátást, gondozást, a korai fejlesztést vagy oktatást célzó programokat, genetikai tanácsadást. A VRONY kutatási eredményei, publikációi és éves jelentései az NNGYK honlapján elérhetőek.

A VRONY jövőképe, hogy az adatgyűjtés folyamatos működtetése közben ne a gyűjtött adattartalmat terjesszük ki, hanem kapcsolódjanak össze az ágazati és azon kívül eső adatgyűjtések, kutatásokból származó rekordok. Az összekapcsolódás eredményeként – megfelelő jogosultsági rendszer kiépítése mellett –, olyan komplex adattárat lehet létrehozni, amelynek szakszerű elemzésével teljesebb képet kapunk az érintettek egyéni szükségleteiről, a demográfiai tényezők háttéréről, valamint megvalósulhat általa az esetek utánkötése, amely nemcsak egyes rendellenességek jellemző túlélését és az állapotok várható alakulását tárná fel, hanem segítséget és információt is nyújtana a család és ellátórendszer számára az alkalmazott terápiaik mind pontosabbá és hatékonyabbá tételéhez.

KÖVETKEZTETÉS

Az eltelt évek tapasztalatai alapján a hazai veleszületett rendellenességek nyilvántartása és surveillance-programja által gyűjtött adatok alkalmasak a gyakoriság meghatározására, a rendellenesség kóroki és kockázati tényezőinek felismerésére, megelőzési stratégiák kidolgozására, szolgáltatások tervezésére, valamint az érintettek orvosi, oktatási és fejlesztési ellátásának kapacitástervezésére. A világszerte összekapcsolódó tudományos kutatási hálózatként működő veleszületett rendellenesség-nyilvántartásokkal végzett közös munka és az elemzések eredményeinek hasznosítása hozzájárulnak a megalapozott népegészségügyi intézkedésekhez és egy egészségesebben születő generációhoz.

KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

A nyilvántartás több mint 60 éves működéséhez elengedhetetlen, hogy a rendellenességet észlelő orvosok gyógyító tevékenységük és jelentős adminisztrációs munkájuk mellett időt szakítsanak a veleszületett fejlődési rendellenességek és ritka betegségek törvény által előírt kötelező bejelentésére. Elhivatott munkájukat ezúton is köszönöm, amellyel lehetővé teszik, hogy évről évre pontosabb képet alkothassunk a veleszületett fejlődési rendellenességek magzati korban felismert állapotairól és születést követően az esetek valós előfordulási gyakoriságáról hazánkban. Köszönetemet fejezem ki a regiszter

korábbi munkatársainak, mert odaadó munkájuk nélkül az adatbevitel, adatfeldolgozás, kóros vizsgálatok és nagy számban megírt tudományos értekezés nem születhetett volna meg, valamint a VRONY területi képviselőknek, hogy szaktudásukkal és színvonalas munkavégzésükkel évek óta megbízhatóan végzik a VRONY területi koordinációját. Köszönöm az Egészségfej-

lesztés folyóiratnak a megtisztelő lehetőséget és támogatást, hogy egy tematikus számban szerzőtársaimmal méltathattuk a hat évtizede folyamatosan működő regisztert. Köszönöm a cikkek szerzőinek, kollégáimnak, hogy elfogadták felkérésem, és publikációik által megmutathattuk és igazolhattuk a sokoldalú VRONY működésének létjogosultságát.

HIVATKOZÁSOK

Bermejo-Sánchez, E., Botto, LD., Feldkamp, M. L., Groisman, B. & Mastroiacovo, P. (2018). Value of sharing and networking among birth defects surveillance programmes: an ICBD SR view. *Journal of Community Genetics*, 9, 411–415. <https://doi.org/10.1007/s12687-018-0387-z>

Centers for Disease Control and Prevention. (1988). *Guidelines for Evaluating Surveillance Systems*.

Christianson, A., Howson, C. & Modell, B. (2006). *March of Dimes global report on birth defects: the hidden toll of dying and disabled children*. The March of Dimes Birth Defects Foundation. <https://www.preventioncongenitas.org/wp-content/uploads/2017/02/Global-report-on-birth-defects-The-hidden-toll-of-dying-and-disabled-children-Full-report.pdf>

Czeizel, E., Dénes, J. & Szabó, L. (1973). *Veleszületett rendellenességek*. Medicina Könyvkiadó.

Csáky-Szunyogh, M. & Formanek-Balku E. (2022). *A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás 2010-2020. évek jelentett adatairól*. https://www.nnk.gov.hu/attachments/article/2089/VRONY%20%C3%89ves%20Jelent%C3%A9s%202010_2020_v%C3%A9gleges.pdf

Csáky-Szunyogh, M., Horváth-Puhó, E., Pálffy, Gy. & Pataki, G. (2007). *Módszertani útmutató a veleszületett fejlődési rendellenességek és kóros monitor bejelentésének rendjéről*. https://www.antsz.hu/data/cms30869/Koroki_Monitor_Modszer_tani_utmutato_070829.pdf

European Surveillance of Congenital Anomalies and European Project for Rare Diseases National Plans Development. (2012). *Primary prevention of congenital anomalies*. <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EUROCAT-EUROPLAN-Primary-Preventions-Reccomendations.pdf>

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. (2014). *Annual Report*. http://www.icbdsr.org/wp-content/annual_report/Report2014.pdf

Singh, P. K. (2023). *World Birth Defects Day: Many birth defects, one voice*. – World Health Organization Statement. <https://www.who.int/southeastasia/news/detail/02-03-2023-world-birth-defects-day-many-birth-defects-one-voice>

National Birth Defects Prevention Network (2004). *Guidelines for Conducting Birth Defects Surveillance*. https://www.nbdpn.org/docs/Full_SGSC_Manual_2021MARCH12.pdf

Országos Tisztifőorvosi Hivatal. (2016). *Országos Tisztifőorvosi Hivatal által működtetett informatikai szakrendszerek, Veleszületett Rendellenességek elektronikus Országos Nyilvántartási rendszer (eVRONY) kiegészítve a pilot keretében megvalósult Elektronikus fotódokumentációs rendszerrel (eFOTO), Felhasználói Kézikönyv*. https://www.antsz.hu/data/cms75367/eVRONY_eFOTO_Felhasznalo_i_ke_ziko_nyv_v1_3_20160419.pdf

RD-Action. (2017). *Standard procedure and guide for the coding with Orphacodes*. https://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/05/D5.2_Standard-procedure-and-guide_final.pdf

United Nations. (2015). *Transforming our world: the 2030 Agenda for Sustainable Development*. <https://sdgs.un.org/2030agenda>

World Health Assembly, 63. (2010). *Birth defects: report by the Secretariat*. World Health Organization. <https://iris.who.int/handle/10665/2378>

Walani, S. R. & Biermann, J. (2017). March of Dimes Foundation: leading the way to birth defects prevention. *Public Health Reviews*, 38, 12. <https://doi.org/10.1186/s40985-017-0058-3>

Információk a szerzőről

Csáky-Szunyogh Melinda

Nemzeti Népegészségügyi és Gyógyszerészeti Központ, Budapest
csaky.szunyogh.melinda@nnk.gov.hu

Copyright © 2023 Csáky-Szunyogh Melinda. Kiadó: Nemzeti Népegészségügyi és Gyógyszerészeti Központ. Ez egy nyílt hozzáférésű cikk a CC-BY-SA-4.0 licen szerződés alapján.