

## A ritka betegséggel élők társadalmi megítélése és elfogadottsága

Social perception and acceptance of people with rare diseases

**Szerzők:** Bojtor Zsuzsa, Pogány Gábor, Dupcsik Csaba

Beküldve: 2023.07.03. | Elfogadva: 2023.11.28. | doi: <https://doi.org/10.24365/ef.12043>

### ÖSSZEFOGLALÓ

**Bevezetés:** A veleszületett rendellenességekkel és ritka betegséggel élők társadalmi megítélése és elfogadottsága jelentős kihívást jelent számukra. Az előítéletek és a társadalmi kirekesztés súlyos hatással lehetnek az érintettek életére.

**Vélemény:** Ebben a cikkben a ritka betegséggel élők társadalmi megítélését és elfogadottságát vizsgáltuk és igyekeztünk rámutatni az előítéletek és diszkrimináció káros következményeire. A ritka betegségekkel kapcsolatos információhiány és a láthatatlanságuk gyakran vezet társadalmi izolációhoz és magányhoz. Azonban az online közösségek formálódása és a betegségek hátterének jobb megértése új lehetőségeket teremt a társadalmi támogatásra és elfogadásra.

**Következtetések:** Megállapíthattuk, hogy a szélesebb társadalmi tudatosság és az információhoz való könnyebb hozzáférés segíthet csökkenteni az előítéleteket és javítani a ritka betegséggel élők életminőségét.

**Kulcsszavak:** veleszületett rendellenességek; ritka betegségek; társadalmi megítélés; elfogadottság; előítéletek; társadalmi kirekesztés

### SUMMARY

**Background:** The social perception and acceptance of individuals living with congenital anomalies and rare diseases pose significant challenges for them. Prejudices and social exclusion can have a severe impact on their lives.

**Opinion:** In this article, we examined the social perception and acceptance of individuals living with rare diseases and tried to point out the harmful consequences of prejudices and discrimination. The lack of information about rare diseases and their invisibility often leads to social isolation and loneliness. However, formation of online social communities and a better understanding of rare diseases create new opportunities for promoting social support and acceptance.

**Conclusions:** We found that broader social awareness and easier access to information can help reduce prejudices and improve the quality of life for individuals living with rare diseases.

**Keywords:** congenital anomalies, rare diseases; social perception; acceptance; prejudices; social exclusion

## BEVEZETÉS

A ritka betegséggel élők (mint pl.: a különböző izomsorvadással járó betegségek, a szindrómák zöme, vagy a gyermeknél diagnosztizált rák) társadalmi megítélése és elfogadottsága kiemelt fontossággal bír az egészségügyi és szociális területeken egyaránt. A ritka betegségek olyan rendellenességek vagy állapotok, amelyek relatíve kevesebb embert érintenek a populációban. Az európai definíció szerint ritka az a betegség, mely legfeljebb egy embert érint 2000 főből. Ugyanakkor a legújabb kutatások szerint is a több mint 6000-8000 féle ritka betegség kb. 700 000 embert érint hazánkban (Európában kb. 27-36 milliót) (Wakap et al. 2020). A ritka betegségek egy része a ritka veleszületett fejlődési rendellenességek csoportjába is besorolható, illetve a ritka betegségek kísérőtünetei közül gyakoriak a veleszületett rendellenességek, így a két állapot között sok hasonlóságot találunk.

A sokféle betegség miatt számuk olyannyira jelentős, hogy ők jelentik az egyik legnagyobb súlyos betegcsoportot, és ezért népegészségügyi prioritásként kell kezelni őket, valamint az egyik legnagyobb fogyatékos csoportot is (Rare Diseases Europe 2005). Ugyanakkor számottevő hátrányt szenvednek a gyakoribb megbetegedésekhez képest a ritkaságból eredő plusz terhek miatt. E betegségek gyakran súlyos és életveszélyes következményekkel járhatnak, és a betegek számára gyakran kihívást jelent az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés. Ezenkívül, a társadalmi integráció terén is számos akadály merülhet fel a ritka betegségekkel élők számára. Az emberek gyakran keveset tudnak a ritka betegségekről, és ez előítéletekhez és félreértésekhez vezethet. Ez szociális kirekesztést és stigmatizációt eredményezhet, amely további nehézségeket okozhat a betegek számára.

## CÉLKITŰZÉS ÉS KÉRDÉSFELTEVÉS

A cikk célja a ritka betegséggel élők társadalmi megítélésének és elfogadottságának áttekintése, valamint annak feltárása, hogy milyen kihívásokkal és előítéletekkel szembesülnek. Elemző szemmel vizsgáljuk meg, hogyan érinti a társadalom véleménye és attitűdje a ritka betegségekkel élőket. Kitérünk az előítéletekre, a

sztereotípiákra és a társadalmi megbélyegzésre (stigmatizáció), amelyek befolyásolhatják az érintettek életét és jóllétét. Emellett a cikk felvázolja a társadalmi elfogadottság hiányának következményeit és hatásait, és felhívja a figyelmet azokra a területekre, ahol az intézkedések és az érzékenyítő programok segíthetnek az elfogadás és a társadalmi méltányosság előmozdításában. Áttekintjük a ritka betegséggel élőkkel kapcsolatos véleményeket, megkérdőjelezve az előítéletek és társadalmi elutasítás alapjait. Mindezt bemutattva, és a társadalmi tudatosság növelésével a cikk hozzájárul a ritka betegséggel élőkkel kapcsolatos attitűdök és vélemények pozitív irányú változásához.

## VÉLEMÉNY

A ritka betegséggel élők és veleszületett fejlődési rendellenességgel érintettek gyakran találják magukat a társadalom peremén, ahol az előítéletek és a társadalmi elutasítás hatással vannak életükre. A hosszú diagnosztikai odüsszeia, a kezelésekhez és a kapcsolódó szociális szolgáltatások támogatásához való korlátozott hozzáférés, valamint a diagnózis (és a kezelések, ha rendelkezésre állnak) elkerülhetetlen következményeként bekövetkező élettervek megváltozása, párosulva a súlyos anyagi terhekkel, sokkal gyakoribb a ritka betegségek esetében, mint a gyakori betegségek esetében (Gainotti et al. 2018). Ezért került az etikai, jogi és társadalmi kérdések területe is a kutatások homlokterébe (Hartman et al. 2020).

Michel Foucault munkássága óta kiterjedt irodalom foglalkozik azzal, hogy a társadalom vagy annak egyes intézményei a hatalmi tekintettel megjelölnek, elhatárolnak, másként interpretálnak, potenciálisan stigmatizálnak bizonyos csoportokat és ezekhez sorolt egyéneket (Foucault 2000, ld. még Dupcsik 2020). E megközelítésben, reflexiót kikényszerítő módon, a tudományos figyelem is része e hatalmi tekintetnek (franciául le regard, de nemzetközi diskurzusokban gyakrabban használják az angol the gaze kifejezést, ld. pl. Krips, 2010).

Így, bár az általános közvélemény attitűdjei a kisebbségekkel vagy egy-egy konkrét kisebbséggel kapcsolatban változatlanul legitim kutatási téma maradt, a kutatók érezhetően óvatosabbá váltak az utolsó néhány évtizedben.

Egy példával élve: a magyarországi romák/cigányok kutatói és a témával foglalkozó értelmiségiek, egészen az 1990-es évekig, előfeltételezték, hogy a csoporttal kapcsolatos előítéletesség magas szintje egyenes arányosságban – s szoros kapcsolatban – áll azzal, hogy a magyarországi nyilvános diskurzusokban szinte alig esett szó a romákról. Magyarán: a romák alacsony szintű láthatóságának egyik következménye a csoporthoz kapcsolódó előítéletesség magas szintje. A 20. század utolsó évtizedében azonban a romák nyilvános megjelenítése új szintre lépett, mégsem csökkent az előítéletesség (sőt, éppen ebben a korszakban kapott új típusú, feszültségkeltésre törekvő politikai tematizálást). A Babusik-, Solt- vagy Vásárhelyi-kutatások kapcsán egyesek explicit felvetették a kutatók felelősségét is (bár általában nem korrekt érveléssel, ld. a téma összefoglalását: Dupcsik, 2018a, 196–226. o.)

A kutatási kérdés tehát egyre kevésbé az általában vett közvélemény kisebbségekről alkotott – esetleg előítéletes – képére irányul. A kisebbségkutatók mind inkább a nyilvános megjelenítés, a diskurzusok – beleértve a tudományos megnyilvánulásokat is – egyszerre etikai és gyakorlati problémáira helyezik a hangsúlyokat. Sőt, az elismerés-elméletekkel (Taylor, 1997; Szalai, 2000) az addig morálisnak tekintett kérdések új keretezést kaptak: a kisebbséghez tartozók megfelelő elismerésének (recognition) elnyerése a társadalom részéről immár az érintettek legitim igénye, szükséglete, integrálódásuk és társadalmi funkcionálásuk egyik elengedhetetlen elemeként jelenik meg. Ugyanakkor, Axel Honneth meglátása szerint, rendkívül nehéz felismerni, hogy adott szituációban vagy diskurzusban mi számít elismerésnek, annál könnyebb viszont felismerni (vélni), hogy mi tekinthető az elismerés megtagadásának (Honneth, 1997). Így a kisebbségekről szóló diskurzusokban erős a tendencia a sérelmi játszmák kialakulására (Dupcsik, 2018b).

A fenti kisebbségkutatási dilemmák és tendenciák illusztrációja lehet a Google Tudós repertóriumában való kutatás (2023. szeptember 20-30).

- Ha a minorities (kisebbségek) és az idézőjelek közé tett „public opinion” (közvélemény) kifejezésekre együtt keresünk rá, akkor 667 ezer tudományos cikket találunk;
- ha a minorities (kisebbségek) és a visibility (láthatóság) kifejezésekre együtt keresünk rá, akkor 618 ezer tudományos cikket találunk;

- ha a minorities (kisebbségek) és a prejudice (előítélet) kifejezésekre együtt keresünk rá, akkor 91,7 ezer tudományos cikket találunk;
- ha viszont a minorities (kisebbségek) és a recognition (elismerés) kifejezésekre együtt keresünk rá, akkor 2,82 millió tudományos cikket találunk.

Az emberek általában kevés információval rendelkeznek ezekről az állapotokról és betegségekről, és gyakran félreértések és tévhitek terjednek róluk. Ez vezethet az előítéletekhez és a diszkriminációhoz, amelyek megnehezítik a betegek mindennapi életét, társadalmi beilleszkedését és megkérdőjelezzik jogait és lehetőségeit (von der Lippe et al. 2017). Az előítéletek és a társadalmi elutasítás káros hatást gyakorolhatnak a ritka betegséggel élők életminőségére és pszichés állapotára. A betegek gyakran küzdenek azzal, hogy elfogadják magukat és megbirkózzanak az előítéletekkel (Owen, 2014). A legtöbb kutatás konkrét ritka betegségen keresztül vizsgálja ezt a kérdést (lásd pl. a myasthenia gravis esetét Stankovic et al. 2018, vagy az akromegália esetét Jawiarczyk-Przybyłowska et al. 2020 tanulmányában). A társadalmi kirekesztés és az érzés, hogy nem tartoznak hozzá a többséghez, jelentős stresszt és magányt eredményezhet. A ritka betegséggel élők érzékenyebben reagálhatnak a negatív véleményekre és megítélésre, ami önértékelési problémákat, szorongást és depressziót okozhat. Fontos felismerni, hogy a ritka betegséggel élők éppen olyan jogokkal és méltósággal rendelkeznek, mint bármely más ember. Az elfogadás és az empátia kulcsfontosságú a társadalmi megítélésük és elfogadottságuk javításában. Az oktatás és a társadalmi tudatosság növelése a ritka betegségekről segíthet csökkenteni az előítéleteket és eloszlatni a félreértéseket.

Mindez valós probléma Magyarországon is. Sajnos nincsenek friss, részletes statisztikák kizárólag a ritka betegségekkel élők társadalmi helyzetéről, de számos jelentés és tanulmány rámutat a kirekesztés és a megbélyegzés jelenlétére ebben a kontextusban (például az ortosztatikus remegés példáján keresztül: Maugest et al. 2017; ld. még Pogány & Dupcsik 2021). Az alábbiakban bemutatunk néhány információt, amelyek támogatják az állítást:

1. A ritka betegséggel élők érdekeit hazánkban a Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége, a RIROSZ képviseli. A szervezet működteti a „Mentőöv Információs

Központot és Segélyvonalat”, ahol évente átlagban 300 családnak tudnak sorsfordító segítséget nyújtani. Így munkájuk során gyakran találkoznak a ritka betegséggel élők társadalmi kirekesztésével és a velük szembeni stigmatizációval. A Ritka Betegségek Segélyvonalainak Európai Hálózata tagjaként minden évben jelentést küldenek az Európai Bizottságnak, mely jelentésekből születik az évenkénti un. Hívó Profil Elemzés (Iskrov & Houžev 2014)

2. Interjúk és beszámolók: Ritka betegséggel élők interjúiban és személyes beszámolóiban gyakran említik, hogy küzdenek mindezzel. Gyakran tapasztalják, hogy mások nem értik vagy nem ismerik a ritka betegségüket, ami negatív reakciókat, előítéleteket és kirekesztést eredményezhet. (lásd pl.: <https://www.rirosz.hu/elettortenetek/>)
3. Ismeretségi körök és közösségi fórumok: A ritka betegséggel élők közötti kommunikáció során gyakran találkoznak olyan történetekkel és tapasztalatokkal, amelyek a társadalmi kirekesztést és a stigmatizációt említik. Ez azt sugallja, hogy ezek a problémák gyakoriak és jelentős hatással vannak az érintett emberek életére. Ezek rendszerint privát csoportok, ahol a sorstársak egymás között lehetnek és pontosan azért nem nyilvánosak, hogy a megbélyegzést és zaklatást elkerüljék.
4. Kutatások: Bár nincsenek konkrét kutatások ezen a téren Magyarországon, a nemzetközi kutatások és tanulmányok általában megerősítik, hogy ezek a problémák világszerte jelen vannak (Pogány, 2017).

Az egyik leggyakoribb vélekedés a ritka betegséggel élőkkel kapcsolatban, hogy ők szerencsére kevesen vannak, így elhanyagolható problémát jelentenek, amivel nem kell komolyan törődni. A másik felszínesen általánosító vélemény róluk, hogy kevésbé aktív, vagy értékes tagjai a társadalomnak. Mindez számos nehézséget és korlátozást eredményezhet számukra. (Delaye et al. 2022, Fournier et al. 2023) Az ilyen előítéletes attitűdök miatt a munkáltatók vagy más foglalkoztatók gyakran kételkedhetnek az érintettek képességeiben és produktívitasában. Ennek következtében a ritka betegséggel élők nehezebben találnak munkát, és szembesülhetnek az elbocsátással is, ha már munkában vannak. A ritka betegségek egyik reprezentatív tudományos folyóirata, az Orphanet Journal of Rare Disease archívumában 4432 olyan tanulmány található, amelyben szerepel stigmatizáció

kifejezés – ami több mint a ritka (rare) kifejezés hasonló értéke (3798). A munkahely (workplace) és a diszkrimináció kifejezések együttes használatával 1771 találatot kapunk a ritka betegségek tudományos folyóiratának archívumában.

A munkahelyen való hátrányos megkülönböztetés és az egyenlőtlenség a fizetés és a munkafeltételek terén is észrevehető lehet. Az ilyen előítéletes gondolkodásmód miatt sokan kénytelenek lehetnek alacsonyabb pozíciókban dolgozni, és nem kapnak megfelelő elismerést és jutalmazást a munkájukért. Pedig e betegek sokszor rendkívüli kitartással és erővel küzdenek a mindennapi kihívásaikkal, és képesek jelentős hozzájárulást nyújtani a közösségnek.

A kisebbségek – pontosabban, az egy-egy kisebbség érdekeivel azonosuló szervezetek vagy egyének – gyakran beszélnek egyfajta „láthatatlanságról”, tehát arról, hogy a többségi társadalom (többsége) nem érzékeli, vagy nem a megfelelő módon ragadja meg a szóban forgó csoport jelenlétét, sajátosságait, esetleges diszkriminációját és elismerés iránti vágyát. A ritka betegséggel élők értelmezhetőek egyfajta láthatatlan kisebbségként is. Ugyanis, a nem-érintettek túlnyomó többsége számára, éppúgy, mint az érintettek (ideértve családtagjaikat is) jelentős része számára, nem egyértelműek vagy nem ismertek a csoportba tartozás kritériumai, a csoportba tartozás jelentősége, akár a csoport léte sem. Nehezíti a kisebbségként való felismerést, a sokféle ritka betegség léte (Wakap et al. 2020), amelyek hétköznapi érzékelhetősége szélsőségesen változik.

A „láthatatlanságnak” azonban objektív okai is könnyen azonosíthatóak, hiszen zömük nemcsak a statisztikáink számára láthatatlanok a BNO (Betegségek Nemzetközi Osztályozása) kód hiánya miatt, hanem valójában sok közülük nem látható, vagyis a betegek külsőleg nem mutatnak jeleket vagy tüneteket, ami még inkább megnehezíti mások megértését és empátiáját, hiszen mások nehezen tudják elképzelni vagy elfogadni a betegségük valóságát. Míg egyes érintettek tüneteiről csak a legszűkebb környezetük tud, addig viszonylag sok ritka betegség jár maradandó és a hétköznapi életben is felismerhető fogyatékkal – ilyenkor azonban a fogyatékkal élők, mintsem a ritka betegek alig ismert csoportjába sorolják be az érintetteket.

A betegek gyakran találkoznak szkepticizmussal és kétségbe vonással, ami tovább súlyosbítja a helyzetüket. A külső jelek hiánya miatt mások könnyen hajlamosak megkérdőjelezni a betegség valódiságát vagy súlyosságát, és emiatt csökkenthetik az empátiát és a támogatást. Ez a helyzet sokszor magányt és elszigeteltséget eredményezhet a betegek számára, mivel nehéz megtalálni azokat az embereket, akik hasonló kihívásokkal küzdenek, sokszor úgy érzik, hogy nem értik meg őket vagy nem hisznek nekik. A megértés és az empátia hiánya pedig megnehezítheti a ritka betegséggel élők mindennapi életét, az egészségügyi ellátáshoz, az oktatáshoz, az információhoz, más alapvető szolgáltatásokhoz és társadalmi támogatáshoz való hozzáférésüket. Ez tovább súlyosbíthatja a betegség okozta kihívásokat és nehézségeket, ami megnehezíti a ritka betegséggel élők életminőségének javítását és a társadalmi integrációjukat.

Az előítéletmentes és elfogadó társadalom létrehozása és a ritka betegséggel élők támogatása érdekében több intézkedésre van szükség. Első lépésként fontos, hogy a társadalmi tudatosságot és az információhoz való hozzáférést növeljük. Az embereknek meg kell érteniük, hogy a ritka betegséggel élők ugyanolyan értékesek, mint bárki más, képességeik ugyanannyira hasznosak lehetnek, és joguk van az egyenlő lehetőségekhez.

Az oktatási intézményeknek, egészségügyi szolgáltatóknak és munkáltatóknak is fel kell készülniük arra, hogy megfelelő támogatást nyújtsanak a ritka betegséggel élőknek, ami természetesen többlet időráfordítást igényel részükről, frusztrációt okozva. Az oktatásban figyelembe kell venni a speciális igényeket, és biztosítani kell az egyenlő hozzáférést az oktatáshoz és a képzéshez. A megfelelő oktatás segíthet az előítéletek és a társadalmi elutasítás csökkentésében, a betegségekkel kapcsolatos tudatosság növelésében. Mindezen területeken a betegszervezeteknek is fontos szerepe van.

Az egészségügyi szektorban pedig meg kell erősíteni a betegek ellátását, a diagnosztikai lehetőségeket és a terápiás beavatkozásokat. A ritka betegségben szenvedők nem, hogy a foucault-i hatalmi tekintet (ld. fentebb) elkerülésében lennének érdekelték, mint inkább annak fókuszált és hozzáértő figyelmében: ritka betegségek ugyanis tipikusan nehezen, sokszor csak évek vagy évtizedek vizsgálataival tárhatók fel (Euror-

disCare, 2009, 78. o.), ezért néha 30 év is eltelik a diagnózis megszületéséig. A kezelésükhöz szükséges szakmai tudás eloszlása szélsőségesen egyenlőtlen az egészségügyi szervezeteken belül (magyarán: rendkívül kicsi annak az esélye, hogy egy-egy orvos, praxisa során találkozott már egy-egy konkrét ritka betegséggel, Dupcsik, 2020). Ezért a magyar ritka beteg válaszadók 34,8%-ának az ország más régiójába kellett utazni a helyes diagnózisért, ami magasabb, mint az európai átlag (Földvári et al. 2012). Az egészségügyi ellátók sokszor inkább visszautasítják az e betegekkel történő foglalkozást a megfelelő tudás és kompetencia hiányában, a betegség „szokatlan” (a beteg furcsa külseje, viselkedése, kommunikációs nehézségei stb.) és komplex volta miatt (Dupcsik 2020, Pogány 2014).

A ritka betegségekkel foglalkozó társadalomtudományos kutatások és publikációk (például Nakada et al 2023, Yoon 2022) mintha annyira magától értetődőnek vennék a láthatóság növelésének szükségességét, hogy azzal külön nem, vagy csak ritkán, leszűkített és konkrét területeken foglalkoznak (a kivételek egyike: Prashberger et al. 2022). A már említett Orphanet Journal of Rare Disease archívumában mindössze 64 cikkben található a láthatóság (visibility) szó, ráadásul többnyire orvosi értelemben használják a kifejezést (jellegzetes példa: Fournier et al. 2022).

Az Orphanetben mindössze hat olyan tanulmánnyal találkozhatunk, amelyekben szerepel az idézőjelbe tett „közvélemény” (public opinion) kifejezés, de ezek egyike sem tartalmaz olyan klasszikus közvéleménykutatást, amely a ritka betegséggel élők társadalmi elfogadottságát, a velük kapcsolatos attitűdöket, sztereotípiákat, előítéleteket vizsgálta volna. Egy jellegzetes példában (Menzel, 2014) egy kezdeményezésről van szó, amely – az online közösségek felhasználásával – elősegítheti, gyarapíthatja (enhance) a ritka betegségek kutatásait. A közvélemény kifejezés mindössze egyszer szerepel a cikkben, olyan összefüggésben, hogy a kezdeményezés növelheti a közvélemény tudatosságát a témával kapcsolatban. Ráadásul ez az említés is a cikk utolsó tagmondatában szerepel (Menzel, 2014).

Az előítéletek és a társadalmi kirekesztés elleni küzdelemben kulcsfontosságú szerepet játszik a társadalmi és közösségi támogatás. Az információkhoz való könnyebb hozzáférés és az online közösségi hálók lehetőséget teremtenek a bete-



geknek, hogy csatlakozzanak egymáshoz, megosszák tapasztalataikat és támogatást nyújtsanak egymásnak. Az online platformok és a szervezetek, mint például a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége (RIROSZ), vagy a betegségspecifikus csoportok, lehetőséget nyújtanak a kapcsolódásra és a támogatásra. Ugyanakkor a sorstárs közösségi média jótékony hatásai mellett további elszigetelődést is eredményezhet, külön „információs buborékba zárva” a résztvevőket. Ezért nagyon fontos a közvélemény formálásában a média szerepe, hogy minden lehetőséget használjunk fel az érintettekéről szóló információk terjesztésére, és a társadalom különböző csoportjai figyelmének felkeltésére, célzott és „csoportra szabott” módon.

## KÖVETKEZTETÉSEK

Összességében a veleszületett rendellenességekkel és ritka betegséggel élők társadalmi megítélése és elfogadottsága szorosan összefügg a társadalom tudatosságával, az információhoz való hozzáféréssel és az egyenlő lehetőségek biztosításával. Az előítéletek és a társadalmi kirekesztés leküzdése lehetővé teszi, hogy a ritka betegséggel élők teljes értékű és boldog életet élhessenek, és aktív részesei

lehessenek a társadalomnak. Ezért kiemelt fontossággal bír a figyelemfelhívás, az információ terjesztése és az inkluzív politikák és gyakorlatok kialakítása a ritka betegséggel élők társadalmi megítélésének és elfogadottságának javítása érdekében. Az informált társadalom és az inkluzív intézkedések lehetővé teszik a ritka betegséggel élők számára, hogy aktív részesei legyenek a közösségnek, hogy elérjék az egyenlő lehetőségeket az egészségügyi ellátásban, oktatásban és foglalkoztatásban. A figyelemfelhívás és az információ terjesztése segít megszüntetni az előítéleteket és a társadalmi elutasítást, és növeli a társadalom tudatosságát és empátiáját a ritka betegségek iránt. Az inkluzív politikák és gyakorlatok pedig biztosítják, hogy a ritka betegséggel élők hozzáférhessenek a megfelelő ellátáshoz, támogatáshoz és lehetőségekhez, ezáltal javítva az életminőségüket és társadalmi befogadottságukat. Ebben sokat segíthetnek a professzionális betegszervezetek is.

## KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

A szerzők köszönetüket fejezik ki a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége (RIROSZ) munkatársainak és a tagszervezetei képviselőinek!

## HIVATKOZÁSOK

Delaye, J., Cacciatore, P., Kole, A. (2022) Valuing the “Burden” and Impact of Rare Diseases: A Scoping Review. *Frontiers in Pharmacology*, 13, 1-10.

Dupcsik, Cs. (2018a). A magyarországi cigányok/romák a hétköznapi és a tudományos diskurzusok tükrében: A magyarországi cigányság a cigánykutatások tükrében, 1890-2008. (Budapest: Osiris, 2009) c. kötet második, átdolgozott kiadása. MTA TK (Szl), Szociológiai tanulmányok 2018/1. Hozzáférhető: [https://szociologia.tk.mta.hu/uploads/files/2018/dupcsik\\_roma.pdf](https://szociologia.tk.mta.hu/uploads/files/2018/dupcsik_roma.pdf)

Dupcsik, Cs. (2018b). Elismerés és sérelem: Az elismerésért folytatott harc és a sérelmi politikák. *Socio.hu – Társadalomtudományi Szemle*. 1. (pp. 48–68). <https://doi.org/10.18030/socio.hu.2018.1.48>

Dupcsik, Cs. (2020). „Meghalókat a Zoéval szoktunk játszani!” Tudás és hatalom az orvos–beteg interakciókban. *Sic Itur ad Astra*. 72, 153–180.

EurordisCare (2009). The Voice of 12,000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. A report based on EurordisCare2 and EurordisCare3 Surveys. Eurordis. Hozzáférhető: [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/EURORDISCARE\\_FULLBOOKr.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf)

Foucault, M. (2000). Elmebetegség és pszichológia: A klinikai orvoslás születése. ford. Romhányi Török Gábor. Corvina.

Fournier, H., Calcagni, N., Morice-Picard, F., & Quintard, B. (2023) Psychosocial implications of rare genetic skin diseases affecting appearance on daily life experiences, emotional state, self-perception and quality of life in adults: a systematic review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18 39. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02629-1>

Földvári, A., Szy I., Sándor, J., Pogány, G., Kosztolányi, Gy. (2012) A ritka betegségek diagnosztikájának késedelve Európában és Magyarországon. *Orvosi Hetilap*, 153(30), 1185–1190. <https://doi.org/10.1556/oh.2012.29418>

Gainotti, S., Mascalonzi, D., Bros-Facer, V., Petrini, C., Florida, G., Roos, M., et al. (2018) Meeting patients' right to the correct diagnosis: ongoing international initiatives on undiagnosed rare diseases and ethical and social issues. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 15(10), 2072. <https://doi.org/10.3390/ijerph15102072>

Hartman, A.L., Hechtelt Jonker, A., Parisi, M.A. et al. (2020). Ethical, legal, and social issues (ELSI) in rare diseases: a landscape analysis from funders. *Eur J Hum Genet* (28), 174–181. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0513-3>

Honneth, A. (1997). Elismerés és megvetés. Tanulmányok a kritikai társadalomelmélet köréből. Vál. és ford. Weiss J. Jelenkor.

Iskrov, G., Houžez, F. (2014) European Network of Rare Disease Help Lines (ENRDHLs) – caller profile analysis 2013. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9 (Suppl 1), O13. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-S1-O13>

Jawiarczyk-Przybyłowska, A., Szcześniak, D., Ciułkiewicz, M. et al (2020). Importance of Illness Acceptance Among Other Factors Affecting Quality of Life in Acromegaly. *Frontiers in Endocrinology*, 10, 899. <https://doi.org/10.3389/fendo.2019.00899>

Krips, H. (2010). The Politics of the Gaze: Foucault, Lacan and Žižek. *Culture Unbound*, 2(1), 91–102. <https://doi.org/10.3384/cu.2000.1525.102691>

Maugest, L., McGovern, E. M., Mazalovic, K. et al. (2017). Health-Related Quality of Life Is Severely Affected in Primary Orthostatic Tremor. *Front. Neurol. Sec. Movement Disorders*, 8, 747. <https://doi.org/10.3389/fneur.2017.00747>

Menzel, O. (2014). The RE(ACT) Initiative and the use of an online community to enhance research on rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9 (Suppl 1), 8. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-S1-P8>

Nakada, H., Watanabe, S., Takashima, K. et al. (2023). General public's understanding of rare diseases and their opinions on medical resource allocation in Japan: a cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis* 18, 143 <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02762-x>

Owen, R. (2014). *Living with the Enemy: Coping with the stress of chronic illness using CBT, mindfulness and acceptance*. London – New York: Routledge.

Pogány, G. (2014). A ritka betegségek és hazai betegszervezetük – a Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége. *Orvosi Hetilap*, 155(9), 329–333. <https://doi.org/10.1556/OH.2014.29819>

Pogány, G. (2017). A ritka betegségek ellátásának aktuális kérdései. *Orvosi Hetilap*, 158(47), 1851–1856. <https://doi.org/10.1556/650.2017.30908>

Pogány, G., Dupcsik, Cs. (2021) A ritka betegségek szociálpolitikai jelentősége, a RIROSZ törekvései. *Esély Társadalom– és szociálpolitikai folyóirat*, 32(1), 49–61. <https://doi.org/10.48007/esely.2021.1.4>

Praschberger, A. B., Post, A. E. M., Hermanns, S., & Graessner, H. (2022) Establishing and boosting communication in the European Reference Network for Rare Neurological Diseases (ERN-RND): the impact of offering free educational webinars. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 17, 89. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02209-9>

Rare Diseases Europe. (2005). Rare Diseases: Understanding This Public Health Priority. [https://www.eurordis.org/wp-content/uploads/2009/12/Princeps\\_document-HU.pdf](https://www.eurordis.org/wp-content/uploads/2009/12/Princeps_document-HU.pdf)

Stankovic, M., Peric, S., Stojiljkovic Tamas, O. et al. (2018). Quality of life in patients with MuSK positive myasthenia gravis. *Acta Neurol Belg* 118, 423–427 <https://doi.org/10.1007/s13760-018-0915-y>

Szalai, J. (2000). Az elismerés politikája és a cigánykérdés. In Horváth, Á. – Landau, E. – Szalai, J. (szerk.) *Cigánynak születni. Tanulmányok, dokumentumok.* (pp. 531–571) Aktív Társadalom Alapítvány – Új Mandátum.

Taylor, C. (1997). Az elismerés politikája. ford. John, É. In Feischmidt, M. (szerk.) *Multikulturalizmus.* (pp. 124–152) Osiris – Láthatatlan Kollégium.

von der Lippe C., Diesen PS., Feragen KB. (2017). Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Mol Genet Genomic Med*. 5(6), 758–773. <https://doi.org/10.1002/mgg3.315>

Wakap, SN., Lambert DM., Olry A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Cam, YL, Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, (28), 165–173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

Yoon, Soho – Cho, Soojin – Lee, Minjee – Jung, Hoi-in – Khan, M. Mahmud – Kim, So-Yoon – Kim, Hannah (2022) Prioritization of Research Engaged with Rare Disease Stakeholders: A Systematic Review and Thematic Analysis. Preprint under previewing at Orphanet J Rare Dis. <https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-1908263/v1>

## Információk a szerzőről

### Bojtor Zsuzsa

Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége, Budapest

### Pogány Gábor

Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége,  
Budapest

[pogany@rirosz.hu](mailto:pogany@rirosz.hu)

### Dupcsik Csaba

Eötvös Loránd Kutatási Hálózat, Társadalomtudományi Kutatóközpont,  
Szociológiai Intézet, Budapest