

Egyéves az önkéntes újszülöttkori SMA-szűrés programja, amelyet 4-ből 3 szülő vett igénybe, és melynek keretében 9 kisbabát diagnosztizáltak és kezeltek, még a látható tünetek megjelenése előtt

Dec 05, 2023

A Mizse és a Novartis 9 hónapos edukációs kampánnyal járult hozzá az országos mintaprogram széles körű ismertetéséhez és 2,5 millió forintos adomány átadásával zárja a programot

Budapest, 2023. november 28. – A gerincvelő-eredetű izomsorvadással (SMA) született gyermekeket a betegséget módosító gyógyszeres terápiával egészen 2018-ig nem tudták kezelni, emiatt a legsúlyosabb formával érintettek sokszor az egyéves kort sem éltek meg, melynek oka többnyire a súlyos légzési elégtelenség volt.¹ Magyarországon 5 éve áll rendelkezésre gyógyszeres kezelés a betegek számára, mára pedig már háromféle terápia érhető el², ennek köszönhetően a Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkórházában már közel 60 gyermek részesült terápiában. A betegség kezelésében az újabb áttörést az SMA önkéntes újszülöttkori szűrési program tavaly novemberi elindulása hozta, melynek eredményeként 9 gyermeknél mutatták ki az SMA-t, akik már mindannyian kezelésben is részesültek. Az ingyenes szűrés népszerűsítését a Mizse és a Novartis közel 9 hónapig tartó edukációs kampánnyal támogatta, melynek záróakkordjaként további 2,5 millió forintot adományoztak a Bethesda Kórház Alapítványa és a Ritka és Veszélyes Rendellenességgel élők Országos Szövetsége (RIROSZ) számára, munkájuk támogatására.

Az SMA egy ritka veszélyes genetikai rendellenesség, amely olyan izommozgást irányító idegsejteket érint, mint ami például a légzéshez, evéshez, járáshoz szükséges, és megfelelő terápia nélkül gyors ütemű, visszafordíthatatlan izomsorvadáshoz vezethet. Az újszülöttkori SMA-szűrés révén lehetőség van a betegség korai diagnosztizálására, az így kiszűrt és kezelt csecsemők hatalmas előnnyel indulnak azokhoz képest, mint akiket hónapokkal később, a tünetek kialakulása után diagnosztizálnak.

“Visszatekintve a XX. század évtizedeire, a gyermekgyógyítás fájdalmas veszteségével kellett szembesülnünk a veszélyes gerincvelői izomsorvadás (SMA) súlyos formájával született gyermekeknél, hiszen állapothanyatlásukat nem tudtuk megelőzni, lélegeztetőgéphez és ágyhoz kötött rövidke életüket nem tudtuk megmenteni. A XXI. század nagy fordulatot hozott olyan gyógyszerek kifejlesztése révén, amelyek képesek megállítani az aktív mozgást, hatékony spontán légzést és nyelést biztosító mozgató idegsejtek további károsodását. Alkalmazásukkal nem csupán tovább, hanem mozgásfunkcióik javulása által aktívabban is élhetik életüket a betegek.

A gyógyszerek hatékonyságát nagymértékben befolyásolja, milyen életkorban indul a terápia. Amíg nem kezdődik el a kezelés, addig ugyanis folyamatosan egyre több idegsejt pusztul el véglegesen, és a gyógyszerek csak a még életben lévő sejteket tudják megmenteni. Így a betegség tüneteinek megjelenésekor kezdődő kezelés eredménye részleges, az elvesztett mozgásfunkciók visszatérésére csökken az esély. A legjobb eredmény akkor várható, ha a kezelést a legtöbb életképes idegsejt meglétekor, vagyis fiatal csecsemőkorban indítjuk. Ekkor azonban még nem mutatkoznak az SMA tünetei, így nyilvánvalóan nem

történnek ez irányban vizsgálatok. Ezért késik a diagnózis és a terápia.

A korai diagnózis és kezelés egyedülálló és kizárólagos lehetősége az SMA újszülöttkorban történő szűrése, a hazánkban immár 27 egyéb újszülöttkori szűréshez hasonlóan.

Ezzel a szándékkal indult el Magyarországon az újszülöttkori SMA-szűrés nemzeti szintű kutatási programja, amely november 1-én ünnepelte első születésnapját. Az eltelt egy év alatt folyamatosan növekedett a szülők önkéntes csatlakozása, összességében a megszületett kisbabák 74,3%-ánál történt SMA-szűrés. A program igazi sikerét legfőbb céljának a megvalósulása: 9 kisgyermeknél az SMA korai felismerése és kezelése hozta meg.

A projekt 2023. december 31-én zárul. Úgy véljük, az eredmények már most igazolják fontosságát és hasznosságát. Reméljük, hogy hamarosan az SMA-szűrés is automatikusan a kötelező újszülöttkori szűrések részévé válik hazánkban.

Hálásak vagyunk a program megvalósulását biztosító döntéshozóknak és finanszírozóknak, a vizsgálatokat végző szűrőközpontoknak, az egészségügyi szakembereknek és intézményeknek, és minden magyar állampolgárnak, akik munkájukkal, támogatásukkal, részvételükkel segítették a kutatás sikerét” – mondta el dr. Mikos Borbála, a Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórházának orvosigazgatója, a nemzeti újszülött-SMA-szűrés kutatási programjának vezetője.

Magyarországon jelenleg 27 féle³ betegségre tesztelnek a rutin újszülöttkori szűrés keretében. A veleszületett fejlődési rendellenességekre és anyagcsere-betegségekre jellemző, hogy a teljes gyógyulás ritka, elhanyagolásuk súlyos szövődményekkel járhat, és hosszú távon akár nagyfokú életminőségbeli romlást is okozhatnak⁴, ugyanakkor a korai diagnosztizálás lehetővé teszi, hogy különböző terápiákkal, helyes életmóddal és táplálkozással ezek a gyermekek is egészséges társaikhoz hasonló ütemben fejlődjenek és jelentős életminőség-javulást érhetnek el.^{4,5}

„Ahhoz, hogy egy új vizsgálat bekerülhessen a rutin szűrések közé, szükséges a kidolgozott módszertan megbízhatóságát kutatási mintaprogram keretében tesztelni. A Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórházában 2018 óta kezelünk SMA-s betegeket, az első génterápiás kezelést pedig 2019. október 29-én végeztük el. A hazai ellátás magas szakmai színvonalát és a csapat felkészültségét jelzi, hogy nem csak hazánkban, de Hollandiából, Törökországból, Szerbiából, Szlovákiából, Ukrajnából és Erdélyből is érkeztek hozzánk kis betegek. Nagy megtiszteltetés és egyben munkánk elismerése is, hogy az SMA újszülöttkori szűrés mintaprogramjához a kutatás koordinálására a Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórházát jelölte ki a Belügyminisztérium” – mondta el dr. Velkey György, az MRE Bethesda Gyermekkórház főigazgatója.

Az újszülöttkori szűrés népszerűsítésében szerepet vállalt a Mizse ásványvíz gyártója, a Magyarvíz Kft. és a Novartis Hungária Kft. is. Összefogásuknak köszönhetően a nyár folyamán ötmillió 1,5 literes Mizse ásványvízpalackon jelent meg rövid tájékoztatás a gerincvelői izomsorvadásról, valamint az ingyenes és önkéntes újszülöttkori szűréséről. A szűrést népszerűsítő kampány során a palackokon megjelent üzenetek mellett további érdekességek, kreatív és közösségimédia-tartalmak segítettek a lakossági edukációt. A két vállalat a közös együttműködés keretén belül továbbá 2,5 millió forintot adományozott a Bethesda Kórház Alapítványa és a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége (RIROSZ) számára szakmai munkájuk támogatásához.

„Társadalmi felelősségvállalásunk részeként minden évben igyekszünk támogatni egy kiemelt fontosságú társadalmi ügyet. A Novartis megkeresésére azonnal igent mondtunk, az ingyenes SMA-szűréssel kapcsolatos tájékoztatást osztársadalmi jelentőségűnek látjuk, és büszkék vagyunk rá, hogy a saját

felületeink rendelkezésére bocsátásával és anyagi támogatással szerepet vállalhatunk a szakmai szervezetek munkájában” – tette hozzá Benkó Balázs, a Mizse gyártójának kereskedelmi és marketing igazgatója.

“Nagy örömünkre szolgál, hogy az SMA korai diagnosztizálása érdekében hazánkban is elérhetővé vált az ingyenes újszülöttkori szűrés a mintaprogram keretében. Az időben észlelt betegséggel a megfelelő terápiát is mielőbb el lehet kezdeni, ezzel pedig számos SMA-s csecsemő kaphat lehetőséget egy teljesebb életre. A Mizsével történő együttműködés nagyszerű felületet nyújt az önkéntes szűrés terjesztésére, a pénzbeli adomány pedig hozzájárul a szakmai szervezetek lelkiismeretes munkájához” - mondta el dr. Mazalin Kata, a Novartis Hungária Orvosigazgatója.

Sajtókapcsolatok

Oberfrank Gergő

oberfrank.gergo@fhcafe.hu

A Novartisról

A Novartisnál újragondoljuk az orvoslást azért, hogy jobbá tegyük és meghosszabbítsuk az emberek életét. Olyan magas hozzáadott értéket képviselő terápiákat hozunk létre, melyek enyhítik a társadalom legnagyobb betegségterheit K+F technológiai vezető szerepünk és a terápiáinkhoz való hozzáférés új megközelítései segítségével. Küldetésünk, hogy új gyógymódokat fedezzünk fel, folyamatosan a kutatás-fejlesztésre legtöbbet fordító világcégek élvonalába helyez bennünket. 140 különböző nemzetiség 106 000 munkatársa dolgozik együtt azon, hogy termékeink csaknem 800 millió emberhez jussanak el világszerte. Tudjon meg többet rólunk: <https://www.novartis.com/hu-hu/>

A Mizséről

A Mizse gyártója az egyik legdinamikusabban fejlődő ásványvíz cég, sikertörténete 2002-ben kezdődött. Szakítva a hazai szokásokkal, termékeihez alacsony ásványianyag-tartalmú víz lelőhelyet keresett, melyet Lajosmizse határában meg is talált. A település határában épült meg 8000 négyzetméteres csarnokuk, palackozó üzemük és az 11 200 négyzetméteres raktáruk. Legnépszerűbb termékük a Mizse, mely az Év Terméke Díjat és a MagyarBrands Díjat már háromszor érdemelte ki. 2016-ban egy teljes körű arculatváltás során vidám, színes logót, letisztult címkét kapott a termékcsalád, és egy kedves polip kabalaállatot, a vásárlók döntése alapján.

1 éves az SMA szűrés sajtóközlemény (PDF 0.3 MB)

1. <https://www.blikk.hu/aktualis/belfold/dr-mikos-borbala-sma-zolgensma-vakcina-bethesda-gyermekkorhaz/g2407e0>
2. <https://magyarnemzet.hu/belfold/2022/07/masolat-uj-eletminoseget-eredmenyeznek-az-sma-terapiak-2>
3. <https://kormany.hu/hirek/bekerult-a-kotelezo-ujszulottkori-anyagcsere-szuresek-koze-a-cf-cisztas-fibrozis-szures>
4. <https://egeszsegvonal.gov.hu/v-w/504-veleszuletett-fejlodesi-rendellenesseg.html>
5. Glascock J, et al. (2018) Treatment Algorithm for Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy through Newborn Screening J Neuromuscul Dis. 2018;5(2):145–58

HU2311195359

Lezárás dátuma: 2023.11.19.

Source URL: <https://www.novartis.com/hu-hu/hirek/sajtóközlemények/egyveves-az-onkentes-ujszulottkori-sma-szures-programja-amelyet-4-bol-3-szulo-vett-igenybe-es-melynek-kereteben-9-kisbabat-diagnosztizáltak-es-3/4>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/hu-hu/hu-hu/hirek/sajt%C3%B3k%C3%B6zlem%C3%A9nyek/egyeves-az-onkentes-ujszulottkori-sma-szures-programja-amelyet-4-bol-3-szulo-vett-igenybe-es-melynek-kereteben-9-kisbaba-diagnosztizáltak-es-kezelték-meg-latható-tünetek-megjelenése-előtt>
- https://www.novartis.com/hu-hu/sites/novartis_hu/files/2023_11_Sajtokozlemen_y_SMA_1_eves_az_SMA_szures_FINAL.pdf