

Nem is olyan ritka – Hazánkban mintegy 800 ezer ember szenved valamilyen ritka betegségben

Feb 27, 2022

Budapest, 2022. február 28., Magyarországon mintegy 800 ezer¹, Európában körülbelül 30 millió², világszerte pedig 300 millió ember él valamilyen ritka betegséggel³. Minden olyan betegség ritkának számít, amely több mint 2,000 emberből csak egyet érint, mint például az ismertebbek közül a cisztás fibrózis, a Rett-szindróma vagy éppen az SMA (spinális muszkuláris atrofia). A Ritka Betegségek Európai Szervezete, az EURORDIS szerint a korai diagnózis kulcsfontosságú ahhoz, hogy ezek a betegek is jobb életminőségben élhessenek, még úgy is, hogy egyelőre csupán a betegségek hat százaléka esetében létezik olyan kezelés, amellyel a kiváltó ok megszüntethető. Mivel ezen betegségek 80 százaléka genetikai eredetű⁴, a sejt- és génterápiás eljárások hozhatják meg az igazi áttörést.

Mintegy 800 ezer ember szenved ma Magyarországon valamilyen ritka betegségben – hívja fel a figyelmet a betegségcsoportra a Novartis Hungária, Magyarország vezető gyógyszeripari vállalata a ritka betegségek világnapja alkalmából. A 6-8,000 azonosított ritka betegség mindössze hat-hét százalékára létezik jelenleg olyan terápia, amellyel a kiváltó okot - amely jellemzően genetikai eredetű -, meg lehet szüntetni. Szomorú tény, hogy a ritka betegségek 50-75%⁵ gyerekeket érintenek, és előfordulási gyakoriságuk miatt diagnosztizálásuk is többször nehézkes, akár hónapokat, de éveket is igénybe vehet.

„A Novartisnál jelenleg három olyan sejt- és génterápiára fókuszálunk, amellyel ritka betegségek kiváltó oka szüntethető meg. Az egyik ilyen úttörő terápiánk az SMA-s betegek kezelésére szolgál, és hazánkban is sikerrel alkalmazzák már, de genetikai eredetű szembetegségekre és egy ritka vérrák típus kezelésére is fejlesztettünk már kezelést.” - mondta el Dr. Földesi Csenge, a Novartis Hungária Orvosigazgatója.

„Mindig öröm számunkra, ha egy ritka betegség kapcsán új, korszerű terápiás lehetőség válik elérhetővé a betegek számára, hiszen, ahogy a számokból is látszik, még nagy út áll előttünk addig, hogy minden ritka betegséggel élő beteg számára rendelkezésre álljon a hatékony kezelés. Az egyik, talán legismertebb kivétel az SMA, erre itthon is elérhető már a génterápia államilag finanszírozott formában, és több kisgyermek is átesett már sikeres kezelésen. Bízunk benne, hogy a jövőben egyre több betegség kapcsán adhatunk hírt hatékony kezelésekről. Addig pedig folytatjuk évekként elkezdett munkánkat, elsődlegesen arra koncentrálva, hogy a ritka betegséggel élők és családtagjaik, valamint kezelőorvosai minél hamarabb felismerjék a betegségek tüneteit, a betegek pedig még időben a megkapják a szükséges kezelést, hogy minél teljesebb életet élhessenek.” - tette hozzá dr. Pogány Gábor, a Ritka és Veszélyeztetett Rendellenességgel Élők Országos Szövetségének (RIROSZ) elnöke.

Az SMA hazánkban évi 10-15 újszülöttet érinthet⁶, korai diagnózisa kulcsfontosságú

Az SMA, vagyis gerincvelő eredetű izomsorvadás is egy ritka genetikai betegség, amely a mozgatóidegek elhalásához, az izmok elgyengüléséhez vezet. Hazánkban évente kb. 10-15 újszülött lehet érintett ebben a betegségben, amely beavatkozás hiányában továbbra is a csecsemőkori halálozás első számú genetikai oka. Kezelésére ma már több lehetőség, így génterápia is rendelkezésre áll. A korai diagnózis fontossága ugyanakkor nem hangsúlyozható eléggé, hiszen a kezelés előtt fellépő károsodás nem visszafordítható, továbbá minél később diagnosztizálják a betegséget, a betegséggel járó károsodás annál nagyobb.

