

SAJTÓKÖZLEMÉNY

Figyeljük a tüneteket! – az időben felismert SMA gyermekéleteket menthet

Augusztus a gerincvelő-eredetű izomsorvadás tudatosságának hónapja

Budapest, 2022. augusztus 3: Évente 12-15 gyermek születik SMA-val Magyarországon¹, akik számára a tünetek korai felismerése és a mielőbb megkezdett kezelés jelentős életminőség javulást hozhat² és akár életet is menthet. A fel nem ismert és kezeletlen SMA az újszülöttek között az egyik legfőbb genetikai eredetű halálok³, jöllehet a rendellenesség genetikai vizsgálattal diagnosztizálható. Augusztus az SMA tudatosság hónapja – ennek apropóján a téma kiemelt hazai szakértői beszéltek a betegségről és a korai felismerés fontosságáról.

Viszonylag ritka betegségként keveset hallani róla, pedig a gerincvelő-eredetű izomsorvadás minden tízezredeik embert érinti⁴ és hazánkban is az egyik leggyakoribb genetikai halálok az újszülöttek között.

A Magyarországon évente 12-15 gyermeket érintő betegség minél hatékonyabb kezelésének kulcsa a korai diagnózis. A kór mielőbbi felismerése azért lényeges, mert bár a már kialakult izomsorvadás továbbra sem gyógyítható, a további állapotromlás megakadályozható. Így a tünetmentes szakaszban, azonnal elindított kezelés esetén a gyermek szinte az egészséges társaihoz hasonló ütemben fejlődhet.⁵ Kezelés nélkül azonban a betegség halálos kimenetelű lehet⁶.

A betegséget legegyszerűbben az újszülött talpvérmintájából genetikai vizsgálattal lehet kimutatni, akár már az észrevehető tünetek kialakulása előtt. Tavaly év végén kormányzati döntés is született az újszülöttkori SMA-szűrés széles körű bevezetéséről, aminek részleteit most dolgozzák ki.

Ha valaki úgy érzi, hogy gyermeke nem a megfelelő ütemben fejlődik, izomgyengeséget vagy korához képest korlátozott mozgásfejlődést tapasztal, keresse fel mielőbb házi orvosát, vagy közvetlenül forduljon szakorvoshoz, valamint látogasson el a <https://www.signsofsma.com/hu> weboldalra, ahol további információ található, ami az orvosi látogatásra való felkészülésben is gyakorlati segítséget nyújt!

A tájékozódást segíti, hogy 1996 óta minden év augusztusában tartják a gerincvelő-eredetű izomsorvadás tudatosságának nemzetközi tematikus hónapját informatív rendezvényekkel, információátadással elsősorban a gyermeket tervezőknek és a kisgyermekes családoknak.

¹ Az EMMI szakmai irányelve a spinális muscularis atrophiaéről, klinikumáról és kezeléséről 2018. EüK. 8. szám EMMI szakmai irányelv 1 https://www.hbcs.hu/uploads/jogszabaly/2731/fajlok/EMMI_szakmai_iranyelve_spinalis_muscularis%20.pdf

² Boemer, F., Caberg, JH., Beckers, P. et al. Three years pilot of spinal muscular atrophy newborn screening turned into official program in Southern Belgium. *Sci Rep* 11, 19922 (2021)

³ Armstrong EP et al. *J Med Econ.* 2016;19:822–6

⁴ Oskoui M, et al. *Pediatr Pulmonol.* 2017;52:662–8., Bladen CL, et al. *J Neurol.* 2014;261:152–63.

⁵ Glascock J, et al. *J Neuromuscul Dis.* 2018;5(2):145–58.

⁶ Farrar MA and Kieman MC. *Neurotherapeutics.* 2015;12:290–302., Verhaart IEC, et al. *J Neurol.* 2017;264:1465–73.

A spinális muszkuális atrofia (SMA), vagy más néven gerincvelő-eredetű izomsorvadás olyan, jellemzően újszülötteket érintő genetikai betegség, amely visszafordíthatatlan, folyamatosan súlyosbodó izomsorvadáshoz vezethet. Az SMA legsúlyosabb formájában annak tünetei a gyermek életének az első három-négy hónapjában jellemzően nem láthatók, vagy csak nehezen felismerhetők. Emiatt sok SMA-s csecsemőt későn diagnosztizálnak, amikor már elkezdődik a mozgásért és az izmok működésért felelős speciális mozgatóidegek gyors ütemű sorvadása és azok visszafordíthatatlan elvesztése. Éppen ezért, ezek a gyermekek kezelés nélkül idővel képtelenek önállóan mozogni, enni vagy akár lélegezni. Ez már a második életévre állandó légzéstámogatást indokolhat, vagy akár halálhoz is vezethet.⁷ Ugyanakkor, ha az SMA-t korán, még a látható tünetek megjelenése előtt laboratóriumi vizsgálatokkal kimutatják és haladéktalanul kezelik, akkor a gyermek szinte az egészséges társaihoz hasonló ütemben is fejlődhet.⁸

„Az SMA öröklött genetikai betegség, amelyet az SMN1 gén hibája és ennek következtében az SMN fehérje hiánya okoz. Ez egy olyan genetikai rendellenesség, amelynek során az SMN1 gén egy darabkája és az általa hordozott genetikai információ elvész. Noha minden 58-ik ember hordoz egy hibás SMN1 gént⁹, ez mégis csak akkor okoz problémát, ha mindkét szülő hordozó és gyermekükben a hibás anyai és apai gén található. Ebben az esetben a születendő gyermeküknek 25% esélye van rá, hogy SMA-s lesz. Az ezzel a génhíánnyal születő gyermekeknél a hiányzó gén funkcióját egy hasonló gén, az ún. SMN2 igyekszik átvenni, amely azonban önmagában nem tud olyan mennyiségű fehérjét termelni, ami elegendő az izomzat fejlődéséhez, valamint a későbbi növekedéshez. A központi idegrendszer SMN szükséglete a magzati- és újszülöttkorban a legnagyobb, ezért kiemelten fontos a korai felismerés és a mihamarabbi kezelés elkezdése. Az SMA genetikai vizsgálattal diagnosztizálható és szűrhető is” – mondta el Prof. Dr. Molnár Mária Judit, a Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetének igazgatója egy, a témában szervezett háttérbeszélgetésen Budapesten.

A kiépített kezelési hálózat révén a neuromuszkuális centrumokban országszerte biztosított az SMA-s betegek ellátása. A régióban Magyarország élen jár az SMA-kezelések rendelkezésre állása szempontjából: többek közt a legújabb génterápiás eljárás is elérhető állami támogatással 2021 áprilisa óta.

„Az érintettek számára jelenleg háromféle terápia érhető el Magyarországon, amelyek mindegyike megtalálható a két országos központban, a Semmelweis Egyetem II. sz. Gyermekklinikán, és a Bethesda Gyermekkorházban. A Bethesdában 2019. október 29-én indítottuk el a génterápiás kezeléseket. Mostanra már huszonhárom gyermekben tudunk segíteni ezzel a módszerrel. A hazai ellátás magas szakmai színvonalát és a csapat felkészültségét jelzi, hogy nem csak hazánkból, de Hollandiából, Törökországból, Szerbiából, Szlovákiából, Ukrajnából és Erdélyből is érkeztek hozzánk kis betegek. A génterápiás kezelésben részesültek fejlődését folyamatosan nyomon követjük és az eddigi pozitív tapasztalatok meggyőzőek.” – tette hozzá Dr. Mikos Borbála, az MRE Bethesda Gyermekkorház orvosigazgatója.

⁷ Farrar MA and Kieman MC. Neurotherapeutics. 2015;12:290–302., Verhaart IEC, et al. J Neurol. 2017;264:1465–73.

⁸ Glascock J, et al. J Neuromuscul Dis. 2018;5(2):145–58.

⁹ Verhaart IEC, et al. Orphanet J Rare Dis. 2017;12:124.

Az SMA típusai¹⁰

Az SMA-nak öt különböző típusa határozható meg:

A 0. típusa nagyon ritka, a tünetek már a méhben, vagy közvetlenül a születés után jelentkeznek, míg az SMA 1-es típus a leggyakoribb forma, amely a betegek kb. 58 százalékát érinti¹¹. A tünetek itt jellemzően hat hónapos kor előtt jelentkeznek, a betegek a motoneuronok 95 százalékát elveszítik a hatodik hónapig, többé nem tudnak támasz nélkül ülni és idővel légzéstámogatás nélkül élni; kezelés nélkül többségük jellemzően légzési elégtelenségben hal meg két éves kor előtt.

Az SMA 2-es típusa a betegek mintegy 29 százalékát érinti⁹ és jellemzően 6-18 hónapos kor között jelentkezik az első tünet. Ekkorra a többség már önállóan tud ülni és sokuk túlél a korai felnőttkorig kezelés nélkül.

Az SMA 3. típusa esetén 18 hónapos kor után jelentkezik az első tünet, ez az SMA-s betegek kb. 13 százalékát érinti. A betegek eléri, hogy önállóan tudnak járni, de 14 éves kor körül ezt a képességet elveszítik, ugyanakkor élettartamukat a betegség ezen túl nem befolyásolja.

Az SMA 4-es típusa nagyon ritkán fordul elő, felnőtt korban jelentkezik az első tünet, a beteg tud járni és az élettartamát sem befolyásolja a rendellenesség.

Az alkalmazott kezelések megfelelő hatékonyságához a rendellenesség korai felismerése elengedhetetlen. Ebben tud segíteni az újszülöttkori genetikai vizsgálat. Ennek hiányában a tünetek kialakulásának figyelése kulcsfontosságú. Amennyiben a gyermek izomzata, mozgása nem fejlődik megfelelő ütemben, mielőbb érdemes szakorvoshoz fordulni. A tünetek azonosításáról és magáról a betegségről a <https://www.signsofsma.com/hu> weboldalon található részletes információ.

Novartis sajtókapcsolatok

Boros Anita
+36 30 9 617 681
boros.anita@fhcafe.hu

HU2208031212

Lezárás dátuma: 2022. augusztus 3.

A Novartisról

A Novartisnál újrarendeljük az orvoslást azért, hogy jobbá tegyük és meghosszabbítsuk az emberek életét. A világ egyik vezető egészségügyi vállalataként a tudományos alapokon nyugvó innovációt ötvözzük a digitális technológiai megoldásokkal annak érdekében, hogy olyan terápiákat hozzunk létre, amelyek választ adnak a társadalmi szempontból legnagyobb kihívást jelentő egészségügyi problémákra. Küldetésünk, hogy új gyógymódokat fedezzünk fel, a kutatás-fejlesztésre legtöbbet fordító világcégek élvonalába helyez bennünket. A Novartis termékei világszerte csaknem 800 millió emberhez jutnak el, miközben folyamatosan olyan újszerű megoldásokat keresünk, amelyekkel bővíthetjük a legújabb terápiáinkhoz való hozzáférést. A Novartis világszerte 109 000 főt foglalkoztat több mint 140 különböző nemzetiségből. A Novartis Hungária immár 25 éve van jelen Magyarországon és segíti innovatív terápiáival az emberek életének meghosszabbítását és életminőségének javítását. Tudjon meg többet rólunk: www.novartis.hu

¹⁰ <https://www.curesma.org/types-of-sma/> Megtekintés dátuma: 2022.08.01.

¹¹ Finkel RS, et al. Neurology. 2014;83(9):810–7.