Az EU-ban évente 4000 gyermek életét mentheti meg a kötelező újszülöttkori szűrés (1)

Jún 28, 2023

Budapest, 2023. június 28.: Ma ünnepeljük a Nemzetközi Újszülöttkori Szűrés Világnapját, melynek célja felhívni a figyelmet az újszülöttkori szűrés fontosságára és a korai diagnózis jelentőségére. A szűrésnek köszönhetően Európában évente mintegy 4,2 millió újszülöttet tesztelhetnek - országtól és szabályozásoktól függően - akár 48 különböző veleszületett fejlődési rendellenességre és anyagcsere-betegségre[1]. Magyarországon jelenleg 27 féle[2] betegséget tesztelnek, ezzel megközelítőleg 50-60 életet menthetnek meg évente.[3] Emellett, mintaprogram keretében már a gerincvelő izomsorvadás (SMA) is szűrhető, melynek köszönhetően tavaly november óta 5 kisgyermek kapott kezelést és lehetőséget egy teljesebb életre.

Ma már teljesen természetes, hogy a születést követően, a csecsemőkön 2-4 napon belül elvégzik a kötelező újszülöttkori szűrést[3]. A veleszületett fejlődési rendellenességekre és anyagcsere-betegségekre jellemző, hogy a teljes gyógyulás ritka, elhanyagolása súlyos szövődményekkel járhat és hosszútávon akár nagyfokú életminőségbeli romlást is okozhat[4], 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]

Az újszülöttkori szűrés Dr. Robert Guthrie amerikai mikrobiológusnak köszönhető, aki a súlyos idegkárosodáshoz vezető fenilketonúria (PKU) tesztjét fejlesztette ki csecsemők részére, valamint az ő nevéhez köthető az első speciális szűrőpapír is, mellyel a vérteszteket végzik. Mindemellett, Dr. Guthrie fáradhatatlanul dolgozott azon, hogy felhívja a figyelmet a kezelhető betegségek szűrésének fontosságára és szükségességére, ezért tiszteletére a születésnapjára, azaz június 28-ára tűzték ki a Nemzetközi Újszülöttkori Szűrés Világnapját.[6]

Hazánkban közel 50 éve vezették be a csecsemők újszülöttkori szűrését, jelenleg 27 féle[2] anyagcsere betegségre végeznek szűrést, melynek keretében vizsgálják az aminosav anyagcserezavarokat, a zsírsav oxidációs zavarokat, az organikus savak metabolizmusának zavarait, az endokrin és egyéb anyagcserezavarokat[7], valamint már genetikai eredetű betegségeket is, mint a cisztás fibrózis.[2] Mintaprogram keretében tavaly november 1-je óta pedig egy újabb genetikai betegség, az SMA szűrése is ingyenesen kérhető, melyet szintén a születést követő általános szűrővizsgálatokkal együtt, ugyanabból a vérmintából végeznek. A vizsgálat egyelőre önkéntes és szülői hozzájáruláshoz kötött.

„A mintaprogram elindulása óta eltelt 7 hónap alatt összesen 39 228 újszülött számára kérték az SMA-szűrővizsgálatot, ami a születéseknek több mint 75%-át tette ki. A program nemzeti szintű működésének és nagy társadalmi támogatottságának köszönhetően eddig 5 kisbabánál megszületésük után néhány hetes életkorban, még teljesen tünetmentes állapotukban ismerték fel a betegséget. Közülük négyen már kezelésben is részesülhettek, és fejlődésük azóta is töretlen. A program keretében kiszűrt és kezelt csecsemők hatalmas előnnyel indulnak azokhoz képest, mint akiket hónapokkal később, a tünetek alapján diagnosztizálnak, ezért továbbra is bíztatjuk a szülőket, hogy éljenek az ingyenes szűrés lehetőségével, mely nem jár semmilyen extra vérvétellel vagy vizsgálattal a kisbabák számára. Nagy öröm számunkra, hogy az

SMA szűrés népszerűsítése széleskörű támogatást élvez, hiszen rendkívül fontos, hogy a lehetőség eljusson minden családhoz, és megszülető kisbabához." – mondta el Dr. Mikos Borbála, a Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórházának orvosigazgatója, a nemzeti újszülött-SMA-szűrés kutatási programjának vezetője

Az SMA-szűrés történelmi mérföldkő a betegség kezelésében, hiszen a gerincvelő-eredetű izomsorvadás – kezelés nélkül - jelenleg az újszülöttek között az egyik legfőbb genetikai eredetű halálok[8], ezért kiemelten fontos, hogy az ingyenes szűrés lehetőségének híre minél több magyar családhoz eljusson. A Mizse és a Novartis Hungária együttműködésének köszönhetően június 1. és augusztus 31. között ötmillió 1,5 literes Mizse ásványvízpalackon jelenik meg rövid tájékoztatás az újszülöttkori szűrésről és a betegségről. A két vállalat a közös együttműködés keretén belül további 2,5 millió forintot adományoz a Bethesda Kórház Alapítványa és a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége (RIROSZ) számára, melyet szeptemberben adnak majd át az érintett szervezeteknek.

Az SMA olyan ritka genetikai betegség, amely hazánkban évi 12-15 újszülöttet érinthet[9] és visszafordíthatatlan izomsorvadáshoz vezethet megfelelő terápia nélkül. Az SMA legsúlyosabb típusánál a gyermek életének az első három-négy hónapjában a tünetek jellemzően nehezen felismerhetőek. Ennek eredményeként sok SMA-s csecsemőt későn diagnosztizálnak, amikorra már elkezdődik a mozgásért és az izmok működésért felelős speciális mozgatóidegek gyors ütemű és visszafordíthatatlan elvesztése. Az SMA legsúlyosabb formájával érintett gyermekek kezelés nélkül idővel képtelenek önállóan mozogni, enni vagy akár lélegezni, mivel az ezekért felelős izmok sorvadása tapasztalható. Ez a károsodás nem fordítható vissza, és már a második életév betöltése előtt állandó lélegeztetés szükségességéhez vagy akár halálhoz vezethet.[10] Ugyanakkor, ha az SMA-t újszülöttkori szűrés révén korán észlelik, és haladéktalanul kezelik, akkor a gyermek szinte az egészséges társaihoz hasonló ütemben is fejlődhet.[11]

Sajtókapcsolatok
Oberfrank Gergő
oberfrank.gergo@fhcafe.hu

2023 INSD sajtóközlemény (PDF 0.3 MB)

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. https://www.mdpi.com/2409-515X/8/2/31
2. https://kormany.hu/hirek/bekerult-a-kotelezo-ujszulottkori-anyagcsere-s…
3. https://semmelweis.hu/hirek/2013/02/28/evente-50-60-eletet-ment-meg-az-…
4. https://egeszsegvonal.gov.hu/v-w/504-veleszuletett-fejlodesi-rendellene…
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
6. https://neonatalscreeningday.org/
7. https://www.szuloklapja.hu/ujszulott/7279/kotelezo-ujszulottkori-szures…
8. Armstrong et al. (2016) The economic burden of spinal muscular atrophy, Journal of Medical Economics, 19:8, 822-826
9. A Belügyminisztérium egészségügyi szakmai irányelve a spinális muscularis atrophia diagnosztikájáról, klinikumáról, a betegek kezeléséről, rehabilitációjáról és komplex gondozásáról. Megjelenés dátuma: 2023.03.02
10. Mendell JR, et al. N Engl J Med. 2017;377:1713–22.
11. 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.

HU2306280946 Lezárás dátuma: 2023.06.28

Source URL: *https://www.novartis.com/hu-hu/hirek/sajtóközlemények/az-eu-ban-evente-4000-gyermek-eletet-mentheti-meg-kotelezo-ujszulottkori-szures-1*

List of links present in page

- https://www.novartis.com/hu-hu/hu-hu/hirek/sajt%C3%B3k%C3%B6zlem%C3%A9nyek/az-eu-ban-evente-4000-gyermek-eletet-mentheti-meg-kotelezo-ujszulottkori-szures-1
- mailto:oberfrank.gergo@fhcafe.hu
- https://www.novartis.com/hu-hu/hu-hu/sites/novartis_hu/files/2023_INSD_sajtokozlemeny.pdf
- https://www.novartis.com/hu-hu/hu-hu/fooldal
- https://www.mdpi.com/2409-515X/8/2/31
- https://kormany.hu/hirek/bekerult-a-kotelezo-ujszulottkori-anyagcsere-szuresek-koze-a-cf-cisztas-fibrozis-szures
- https://semmelweis.hu/hirek/2013/02/28/evente-50-60-eletet-ment-meg-az-ujszulottkori-szurovizsgalat/
- https://egeszsegvonal.gov.hu/v-w/504-veleszuletett-fejlodesi-rendellenessegek.html
- https://neonatalscreeningday.org/
- https://www.szuloklapja.hu/ujszulott/7279/kotelezo-ujszulottkori-szures-ezeket-a-ritka-betegsegeket-tudjak-kimutatni-egy-csepp-verbol-mit-jelent-ha-pozitiv-a-teszt.html