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

Feb 27, 2022

Budapest, 2022. február 28., Magyarországon mintegy 800 ezer[1], Európában körülbelül 30 millió[2], világszerte pedig 300 millió ember él valamilyen ritka betegséggel[3]. Minden olyan betegség ritkának számít, amely több mint 2,000 emberből csak egyet érint, mint például az ismertebbek közül a cisztás fibriózis, a Rett-szindróma vagy éppen az SMA (spinális muszkuláris atrófia). 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 eredetű[4], 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 szembetegségre 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 évekkel ezelőtt elkezdett munkánkat, elsődlegesen arra koncentrálva, hogy a ritka betegséggel élők és családtagjaik, valamint kezelőorvosaik 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 Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetségének (RIROSZ) elnöke.

Az SMA hazánkban évi 10-15 újszülöttet érinthet[6], 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.

„A korai diagnózis és az időben megkapott kezelés jelentős életminőség-javulást hozhat a betegek és családtagjaik számára. Minden új terápia, minden, a diagnosztikát megkönnyítő lépés hatalmas lehetőség az olyan ritka betegséggel élők számára, mint az SMA-sok. A ritka betegségben szenvedők számára ugyanis már a pontos diagnózis gyors felállítása is hatalmas siker és esély a teljesebb életre" – tette hozzá Buday Krisztina, az SMA Izomsorvadásos Betegek Magyarországi Egyesületének elnöke.

Novartis sajtóközlemény - Ritka betegségek világnapja (PDF 0.3 MB)

Referenciák:

1. https://novekedes.hu/interju/orvosprofesszor-800-ezer-embernek-van-valamilyen-ritka-betegsege-nalunk
2. https://www.rirosz.hu/ritka-betegsegekrol/
3. https://www.rarediseaseday.org/what-is-a-rare-disease/
4. https://www.eurordis.org/about-rare-diseases
5. https://www.rirosz.hu/ritka-betegsegekrol/
6. Az EMMI szakmai irányelve a spinális muscularis atrophiáról, 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

HU2202263352
Lezárás dátuma: 2022. február 27.

Source URL: *https://www.novartis.com/hu-hu/hirek/sajtóközlemények/nem-olyan-ritka-hazankban-mintegy-800-ezer-ember-szenved-valamilyen-ritka-betegsegben*

List of links present in page

- https://www.novartis.com/hu-hu/hu-hu/hirek/sajt%C3%B3k%C3%B6zlem%C3%A9nyek/nem-olyan-ritka-hazankban-mintegy-800-ezer-ember-szenved-valamilyen-ritka-betegsegben
- https://www.novartis.com/hu-hu/hu-hu/sites/novartis_hu/files/Novartis-sajtokozlemeny---Ritka-betegsegek-vilagnapja-2022.02.28.-final_0.pdf
- https://novekedes.hu/interju/orvosprofesszor-800-ezer-embernek-van-valamilyen-ritka-betegsege-nalunk
- https://www.rirosz.hu/ritka-betegsegekrol/
- https://www.rarediseaseday.org/what-is-a-rare-disease/
- https://www.eurordis.org/about-rare-diseases
- https://www.hbcs.hu/uploads/jogszabaly/2731/fajlok/EMMI_szakmai_iranyelve_spinalis_muscularis%20.pdf