

MEDIA UPDATE

Még több életet menthet az újszülöttkori szűrés

Budapest, 2020. szeptember 17. – **Kis lépésekkel halad az egységes uniós szabályozás felé az újszülöttkori szűrés Európában. Az új gyógymódok megjelenését követően egyes országokban, mint Belgium vagy Spanyolország, már kísérleti programok folynak bizonyos ismert, de eddig hatékony kezelés nélküli ritka genetikai betegségek szűrésére. Magyarországon jelenleg 26 féle betegségre végeznek kötelezően előírt, születés utáni szűrést, ezzel élmezőnyben járunk a kontinensen. A modern szűrési rendszer következő lépcsőfoka a fejlődésben a genetikai betegségek szűrése lehet.**

Az első tünetek előtt

A születés utáni első négy napban minden újszülött kötelező vizsgálatokon esik át. A fizikális, és érzékszervi vizsgálatokon túl az ilyen korban még tüneteket nem produkáló, később viszont súlyos fejlődési rendellenességekhez, legrosszabb esetben halálhoz vezető betegségeket igyekeznek kiszűrni a szakemberek. Magyarországon a 80-as évek közepe óta végzik el, de **1997 óta törvény is kötelezően előírja az újszülöttkori szűrést** bizonyos, anyagcseréhez kapcsolódó rendellenességek esetében. Az újszülöttkori szűrés lényege, hogy a sok esetben nagyon ritka betegségek diagnózisát már az első tünetek megjelenése előtt fel lehet állítani és azelőtt meg lehet kezdeni a célzott kezelést, hogy a betegség visszafordíthatatlan károkat okozna a beteg szervezetében.

Nő az újszülöttkori szűrés jelentősége

Az eddig is ismert, de gyógyíthatatlan betegségeknél újonnan megjelenő, **hatékony terápiák megjelenésével fontos kérdéssé válik a kötelezően szűrt betegségek körének bővítése.** Több európai uniós országban, köztük Belgiumban, Spanyolországban és Olaszországban teszt jelleggel bővítették ki az újszülöttkori szűrést bizonyos genetikai betegségekre, de nincs egységes uniós konszenzus arról, hogy milyen irányban és milyen ütemezés szerint kellene kiterjeszteni a törvényi előírásokat. Jelenleg Magyarországon, ahogy a legtöbb országban, az orvos kifejezett javaslatára végeznek el a kötelező újszülöttkori szűrésben szereplő betegségeken felül, célzott vizsgálatokat genetikai betegségekre. A genetikai betegségekről gyűjtött egyre pontosabb ismereteknek köszönhetően a gyógyításuk, így a minél korábbi felismerésük is előtérbe kerül.

Minden hónap számít

Augusztus 31-én, több európai szereplő részvételével hívták életre az Európai Szövetség az Újszülöttkori SMA Szűrésért (European Alliance for Newborn Screening in SMA) elnevezésű kezdeményezést. **A spinális izomatrófia (SMA-Spinal Muscular Atrophy) a jelenkor egyik legsúlyosabb és már gyógyítható genetikai betegsége.** Az SMA1-es típusú betegségben szenvedő gyerekek sok esetben légzési vagy szívelégtelenségi problémák miatt már a kétéves kort sem érik meg. Mivel a tünetek már néhány hónapos korban megjelenhetnek, kiemelten fontos a korai diagnózis és a rendelkezésre álló terápiás módszerek alkalmazásának megkezdése. Mivel a legsúlyosabb SMA-tünetekkel rendelkező betegek esetében is jelentős javulás, akár teljes tünetmentesség érhető el, főleg akkor, ha a sikeres

szűrés eredményeképp már a súlyos tünetek kialakulása előtt el lehet kezdeni a kezelést. A frissen alakult Szövetség célja, hogy az Európai Unió minél több országában vegyék fel az SMA-t a kötelező újszülöttkori szűrés keretei között vizsgált betegségek közé. A szűrés és ennek köszönhetően a kezelés korai megkezdése évente körülbelül félezer SMA-s beteg életét változtathatja meg gyökeresen.

##

A genetikai vizsgálatokról

Ugyan az újszülöttkori szűrővizsgálatokkal is lehet genetikai betegség meglétét vizsgálni, de ezek nem genetikai vizsgálatok. Ha a szűrővizsgálattal alapos a gyanú, hogy a baba beteg, akkor genetikai vizsgálattal erősítik meg a fennálló gyanút. Akkor lesz igazolt a betegség megléte. A genetikai vizsgálatok célja, hogy a kromoszóma vizsgálattal kimutassák az előforduló genetikai, öröklődő betegségeket. Genetikai vizsgálatokat általában három betegcsoport/rizikócsoport esetében végeznek: családban halmozódó (ismert) genetikai betegségek, a beteg etnikai csoportjában halmozódó genetikai betegségek, és azon genetikai betegségek esetén, amelyek csak felnőttkorban mutatnak súlyos tüneteket. Néhány betegség, mint például a Down kór és a Turner szindróma diagnosztikájához a beteg kromoszómáit vizsgálják, más betegségek esetében egyetlen gén analízise történik, (pl. sarlósejtes anémia, Tay-Sachs betegség, cisztás fibrózis, Duchenne izomdisztrófia). Rákos betegség bizonyítására gyakran több gén együttes vizsgálata szükséges.

Az újszülöttkori szűrés Magyarországon

Az anyagcsere betegségeket célzó szűrést minden hazai csecsemőn elvégzik. Ahhoz, hogy a legkisebb okozott traumát is elkerüljék, a mintát a születést követő harmadik napon, a 48. és 72. óra között, a sarok megszúrásával veszik le. A mintavétel teljesen biztonságos, semmilyen veszélyt nem jelent a babákra. Az eredményes szűrővizsgálathoz elég csupán néhány csepp, a speciális vizsgálati lapra csepegtetett vér, amelyet szárított formában juttatnak el budapesti Semmelweis Egyetem vagy a Szegedi Tudományegyetem Anyagcsere Laboratóriumába. Mindkét intézményben legalább 55-60 ezer újszülött mintáját tesztelik le évente.

A Novartis-ról

A Novartis újraértelmezi a gyógyítást, hogy javítsa és meghosszabbítsa az emberek életét. Vezető globális egészségügyi vállalatként tudományos alapokon nyugvó innováció és digitális technológia az eszközeink, hogy megküzdjünk a társadalmi szempontból legnagyobb kihívást jelentő egészségügyi problémákkal. Azon küldetésünk során, hogy új gyógymódokat fedezzünk fel, folyamatosan a kutatás-fejlesztésre legtöbbet fordító világcégek élvonalában helyezkedünk el. A Novartis termékei világszerte csaknem 800 millió emberhez jutnak el, és olyan innovatív eszközökön dolgozunk, amelyekkel legújabb gyógyszereink a lehető legtöbb emberhez eljutnak. A Novartis világszerte 109 000 főt foglalkoztat, több mint 145 különböző nemzetiségből. Tudjon meg többet rólunk: www.novartis.hu

###

Forrás

- http://www.gyer2.sote.hu/AOKHUN/KONZ/konzultacio2_genetik_anyag.pdf
- <https://labtestsonline.hu/screenings/ujszulottek-szures>
- <https://semmelweis.hu/hirek/2013/02/28/evente-50-60-eletet-ment-meg-az-ujszulottkori-szurovizsgalat/>
- <https://www.isns-neoscreening.org/wp-content/uploads/2018/11/Expert-opinion-document-on-NBS-FINAL.pdf>

Sajtókapcsolatok

Pribék Márton: pribek@plbm.hu
Hatem Lemia: lemia.hatem@novartis.com
E-mail: media.relations@novartis.com