

## SAJTÓKÖZLEMÉNY

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

**Budapest, 2022. február 28.**, Magyarországon mintegy 800 ezer<sup>1</sup>, Európában körülbelül 30 millió<sup>2</sup>, világszerte pedig 300 millió ember él valamilyen ritka betegséggel<sup>3</sup>. Minden olyan betegség ritkának számít, amely több mint 2000 emberből csak egyet érint, mint például az ismertebbek közül a cisztás fibrózis, 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<sup>4</sup>, 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 betegcsoportra a Novartis Hungária, Magyarország vezető gyógyszeripari vállalata a ritka betegségek világnapja alkalmából. A 6-8000 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 százalékban<sup>5</sup> 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 évekket ezelőtt elkezdett munkánkat, elsődlegesen arra koncentrálna, 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 Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetségének (RIROSZ) elnöke.

<sup>1</sup> <https://novekedes.hu/interju/orvosprofesszor-800-ezer-embernek-van-valamilyen-ritka-betegsege-nalunk>

<sup>2</sup> <https://www.rirosz.hu/ritka-betegsegekrol/>

<sup>3</sup> <https://www.rarediseaseday.org/what-is-a-rare-disease/>

<sup>4</sup> <https://www.eurordis.org/about-rare-diseases>

<sup>5</sup> <https://www.rirosz.hu/ritka-betegsegekrol/>

## **Az SMA hazánkban évi 10-15 újszülöttet érinthet<sup>6</sup>, 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.

### **A Novartisról**

A Novartisnál újragondoljuk 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. Tudjon meg többet rólunk: [www.novartis.hu](http://www.novartis.hu)

###

### **Novartis sajtókapcsolatok**

Ádelhardt Izabella  
Senior Account, FleishmanHillard Café  
+36 70 570 9891  
[adelhardt.izabella@fhcafe.hu](mailto:adelhardt.izabella@fhcafe.hu)

HU2202263352  
Lezárás dátuma: 2022. Február 27.

<sup>6</sup> Az EMMI szakmai irányelve a spinális muscularis atrophiaról, 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](https://www.hbcs.hu/uploads/jogszabaly/2731/fajlok/EMMI_szakmai_iranyelve_spinalis_muscularis%20.pdf)