

SZÜLŐI TÁJÉKOZTATÓ A VELESZÜLETETT GERINCVELŐI IZOMSORVADÁS ÚJSZÜLÖTTKORI SZŰRŐVIZSGÁLATÁRÓL

A VIZSGÁLAT CÍME:

Újszülöttek szűrővizsgálata gerincvelői izomsorvadás - SMA – betegségre

Tisztelt Szülők!

A veleszületett gerincvelői izomsorvadás (SMA) ritka öröklődő betegség, melyben a gerincvelői mozgató idegsejtek pusztulása súlyos izomsorvadáshoz, izomgyengeséghez vezet. Születéskor még nem jár tünetekkel, azok lassan, fokozatosan alakulnak ki a megszületés után hetekkel, hónapokkal. A betegség tünetei mindaddig súlyosbodnak, amíg a gyógyszeres kezelés nem kezdődik meg.

A betegség természetes lefolyása esetén a legsúlyosabb SMA-formákban szenvedő csecsemők mozgásfejlődése elmarad, izomerejük fokozatosan csökken. Elveszítik nyelésképességüket, ezért csak gyomorba helyezett csövön táplálhatók. Légzőizomzatuk sorvadása miatt gépi lélegeztetésre szorulnak. Életminőségük és életkilátásuk nagymértékben romlik.

Magyarországon kb. 8000 újszülöttből egy megszületett csecsemőt érint ez a súlyos betegség. Az SMA-betegségre 2017 óta már három hatásos kezelést is kifejlesztettek, és ezek már Magyarországon is elérhetőek. A kezelés akkor igazán hatásos, ha már újszülött korban és tünetmentes állapotban megkezdődik. A nagyon korán kezelt SMA-ban szenvedő beteg gyermekek csaknem teljesen egészségesen fejlődhetnek, a betegség jelei náluk csak minimális mértékben nyilvánulhatnak meg.

Sajnos, minél később ismerjük fel a betegséget, annál kevesebb életképes mozgató idegsejtje marad a beteg gyermeknek, ezért kisebb lesz a gyógyszeres kezeléssel elérhető eredmény.

Az SMA szűrés elmaradásának kockázata, hogy amennyiben a gyermek érintett, később kerülhet felismerésre a kórkép, és késve juthat a gyermek a megfelelő kezeléshez. Így nem lesz olyan hatékony a kezelés, mint akkor, ha még tünetmentes állapotban kezdték volna.

Az újszülöttkorban elvégzett SMA-szűrés teszi lehetővé, hogy korán felismerhessük a betegséget, és még tünetmentes állapotban megtörténhessen a gyógyszeres kezelés.

Az elmúlt 3-5 év eddigi tapasztalatai arra utalnak, hogy az új gyógyszerek újszülött-és fiatal csecsemőkorban, még tünetmentes állapotban, vagy enyhe tünetek mellett történő megkezdése esetén érhető el a gyermekek legjobb mozgásfejlődése. Ők önálló ülésre, felállásra, lépegetésre képessé válhatnak, szájon át zavartalanul táplálkozhatnak, és jellemzően nem szükséges számukra a folyamatos gépi lélegeztetés sem. A tartós hatásról, az elérhető maximális mozgásképességről még nem rendelkezünk tapasztalatokkal.

A korai felismerés és kezelés érdekében az Emberi Erőforrások Minisztériumának Egészségügyért Felelős Államtitkársága kidolgozta a gerincvelői izomsorvadás (SMA) újszülöttkorban történő szűrésének szakmai koncepcióját, és biztosítja a mintaprogram

Újszülöttek szűrővizsgálata spinális izomatropia - SMA – betegségre

megvalósításához szükséges forrásokat. Ez lehetővé teszi, hogy hazánkban elindulhasson az SMA-betegség újszülöttkori szűrésére irányuló mintaprogram, a Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, a Semmelweis Egyetem (I. számú Gyermekgyógyászati Klinika Anyagcsere Szűrő és Diagnosztikai Központ) és a Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ (Gyermekgyógyászati Klinika Anyagcsere-betegségek Szűrővizsgálati Laboratóriuma) vezetésével.

A mintaprogram keretében a szokásos rutin újszülöttkori szűrővizsgálatok mellett a gerincvelői izomsorvadásra is szűrjük azokat az újszülötteket, akiknek ezirányú szűréséhez szüleik is hozzájárulnak.

A vizsgálat során gyermeküktől nem veszünk többlet vért, a rutin újszülöttkori szűrővizsgálatokhoz kötelezően levett vérminta egy kis részét használjuk fel az SMA szűréshez, így ez nem jelent több vérvételt és kellemetlenséget gyermekének.

Az összegyűjtött vérmintákból szűrő tesztet végzünk, mely során megvizsgáljuk, hogy az Ön gyermekénél várható-e az SMA betegség kialakulása. Amennyiben a szűrővizsgálat azt jelezné, hogy a betegség kialakulása várható, genetikai tanácsadásra hívjuk Önöket, és ott veszünk vért a megerősítő genetikai diagnosztikai vizsgálathoz. Kérésükre, beleegyezésük birtokában biztosítjuk a Szülők genetikai vizsgálatát is SMA-betegség irányában.

A genetikai vizsgálat eredményét egy újabb genetikai tanácsadás keretén belül személyesen kapják meg a szülők, a teszt pozitivitása esetén a klinikai genetikus szakorvos felvilágosítja Önöket a lehetséges terápiákról, hogy Önök a gyermekük számára legoptimálisabb terápiát tudják kiválasztani.

A mintaprogram keretén belül a választott terápiától függően azonnal az SMA-kezelő centrum egyikének kezelő orvosához irányítjuk Önöket, hogy a kezelés minél előbb elindulhasson.

A vizsgálatról bővebb tájékoztatást kaphat a fenti intézmények vizsgálatvezetőitől.

Külön adatvédelmi tájékoztatóban tájékoztatjuk Önöket a gyermekük és Önök személyes adatainak, valamint vizsgálati eredményeinek bizalmas kezeléséről.

Kedves Szülők!

Az Önök és Gyermekük részvétele a vizsgálatban önkéntes, bármikor visszaléphetnek indoklás nélkül.

Amennyiben élnek a lehetőséggel, köszönjük együttműködésüket!

További információk:

smaszures@bethesda.hu

<https://www.bethesda.hu/sma-szuroprogram/> weboldal

telefon: +36-30-310-6503