

## SZÜLŐI TÁJÉKOZTATÓ A VELESZÜLETETT GERINCVELŐI IZOMSORVADÁS SZŰRŐVIZSGÁLATÁNAK FOLYTATÁSÁRÓL

### Kedves Szülők!

Örömmel tájékoztatjuk Önöket arról, hogy 43/1999. (III.3.) Korm. rendelet 77/H § értelmében a 2024-ben született gyermekük számára is el tudjuk végezni a veleszületett gerincvelői eredetű izomsorvadás (SMA) ingyenes és önkéntes laboratóriumi szűrővizsgálatát.

Amennyiben **gyermekük 2024. január 1 – február 29** között született, és szeretnék kérni számára az SMA-szűrővizsgálatot, erre 2024. április 30-ig van lehetőségük. Védőnőjüknel vagy házi gyermekorvosuknál/háziorvosuknál szükséges jelentkezniük, és ki kell tölteniük a szülői és adatvédelmi nyilatkozatot, amelynek hiteles másolatát orvosuk/védőnőjük elektronikusan eljuttat abba a szűrőközpontba, ahová a gyermek megszületésekor a kötelező anyagcsere szűrésre beküldték a vérmintát. Ebből az SMA-szűrés elvégezhető, ezért újabb vérvétel nem szükséges.

A **2024 március 1. után születő gyermekek** esetén az SMA-szűrés annál az egészségügyi szolgáltatónál kérhető - jogszerűen kitöltött szülői beleegyező- és adatvédelmi nyilatkozat benyújtásával -, ahol a gyermek megszületik, illetve ahol a kötelező anyagcsereszűrésre leveszik a vérmintáját. Ebben az esetben a szülői nyilatkozatokat a mintát vevő intézmény archiválja a gyermek egészségügyi dokumentációjában. A vizsgálat elvégzésének feltétele a szűrőpapíron az SMA-szűrés kérésének feltüntetése.

Az SMA-szűrés a Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, a Semmelweis Egyetem (Gyermekgyógyászati Klinika Anyagcsere Szűrő és Diagnosztikai Központ) és a Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ (Gyermekgyógyászati Klinika Anyagcsere-betegségek Szűrővizsgálati Laboratórium) közreműködésével zajlik.

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 gyermeküknek.

Az összegyűjtött vérmintákból szűrő tesztet végzünk, mely során megvizsgáljuk, hogy az Ön gyermekénél várható-e az SMA betegség kialakulása. Az SMA-szűrővizsgálatot végző területileg illetékes szűrőközpont a negatív eredményről nem készít leletet, nem értesíti a szülőket, és a beküldőt sem. Pozitív eredmény esetén a területileg illetékes klinikai genetikus értesíti Önöket telefonon, és újabb vérmintát vesz gyermeküktől pontosító genetikai vizsgálatra, majd annak ismeretében tájékoztatja Önöket a további teendőkről. Ezért tisztelettel kérjük, hogy a

szülői beleegyező nyilatkozaton szíveskedjenek olyan telefonszámot megadni, amely biztosítja az Önök folyamatos elérhetőségét.

Amennyiben a szűrővizsgálat azt jelezné, hogy a betegség kialakulása várható, genetikai tanácsadásra hívják Önöket, és ott vesznek 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 választott kezeléstől függően azonnal az SMA-kezelő centrum egyikének kezelő orvosához irányítják Önöket, hogy a kezelés minél előbb elindulhasson.

A vizsgálatról bővebb tájékoztatást kaphat a fenti intézmények vizsgálatvezetőitől.

**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 nyelvésségüket, ezért csak gyomorba helyezett csövön táplálhatók. Légzőizomzatuk sorvadása miatt gépi lélegeztetésre szorulnak. Életminőségük és életkilátásuk nagymértékben romlik.

Magyarországon kb. 8000 újszülöttről egy megszületett csecsemőt érint ez a súlyos betegség. Az SMA-betegségre már három hatásos gyógyszert fejlesztettek ki, és ezek Magyarországon is alkalmazhatók állami finanszírozással.

A kezelés akkor igazán hatásos, ha már újszülöttkorban és tünetmentes állapotban megkezdődik. A nagyon korán kezelt 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 betegnek, ezért kisebb lesz a gyógyszeres kezeléssel elérhető eredmény.

Az SMA-szűrés elmaradásának kockázata, hogy 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.

A hazánkban 2022. november 1 – 2023. december 31. között végzett kutatási program igazolta, hogy az SMA korai felismerése és gyógyszeres kezelése mellett a 9 beteg gyermek közül egyikük sem veszítette el az önálló nyelőképességét, csupán egy gyermek szorul rövid időre gépi légzéstámogatásban, a többi gyermek azóta sem mutatja a betegség tüneteit, és mozgásuk egészséges kortársaikhoz hasonlóan fejlődik. A tartós hatásról, az elérhető maximális mozgásképességről még nem rendelkezünk tapasztalatokkal.

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

*Kedves Szülők!*

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

Amennyiben élnek a lehetőséggel, köszönjük együttműködésüket!

További információk:

Országos Kórházi Főigazgatóság honlapja

[smaszures@bethesda.hu](mailto:smaszures@bethesda.hu)

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

telefon: +36-30-310-6503