

A vizsgálat

1.

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.

2.

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

3.

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

4.

A választott terápiától függően azonnal az SMA-kezelő centrum egyikének kezelőorvosához irányítják Önöket, hogy a kezelés minél előbb elindulhasson.

A vizsgálatról bővebb tájékoztatást kaphatnak a vizsgálatvezetőitől.

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 az ingyenes lehetőséggel, köszönjük együttműködésüket!

Bővebb információkért kérjük, látogasson el weboldalunkra az alábbi QR-kódot beolvasva.
www.bethesda.hu/sma-szuoprogram

További információ: smaszures@bethesda.hu



Újszülöttek szűrővizsgálata spinális izomatrófia – SMA-betegségre kutatási program

Nemzeti Népegészségügyi Központ engedélyező határozatának iktatószáma: 16090-6/2022/EÜIG



SMA SZÜRŐPROGRAM

KÉRJE GYERMEKE ÚJSZÜLÖTTKORI INGYENES SMA SZŰRÉSÉT!

Szülői tájékoztató a **veleszületett gerincvelői izomsorvadás (SMA)** újszülöttkori ingyenes szűrővizsgálatáról



Tisztelt Szülők!

A veleszületett gerincvelői izomsorvadás (SMA) ritka öröklődő betegség, melyben a gerincvelői mozgó 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, izomerjük fokozatosan csökken. Elveszítik nyelés-képességüket, 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.



A betegség kezelésére kifejlesztett gyógyszerek ma már hazánkban is alkalmazhatók állami támogatással.

A kezelés akkor igazán hatásos, ha már újszülöttkorban és tünetmentes állapotban megkezdődik.

A nagyon korán kezelt SMA-ban szenvedő gyermekek csaknem teljesen egészségesen fejlődhetnek, a betegség jelei náluk csak minimális mértékben nyilvánulhatnak meg.

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

1.

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.

2.

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

3.

Az elmúlt 3-5 év tapasztalatai szerint 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 az SMA újszülöttkorban történő szűrésének szakmai koncepcióját, és biztosítja a mintaprogram megvalósításához szükséges forrásokat. Ez lehetővé teszi, hogy hazánkban elindulhasson az SMA 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 hozzájárulnak.

