

Magyarországi szülészeti, újszülött-és perinatális intenzív osztályok vezető főorvosai részére

Tisztelt Kollégák !

Örömmel tájékoztatjuk Önöket arról, hogy a Nemzeti Népegészségügyi Központ 16090-6/2022/EÜUG iktatószámú határozata alapján az újszülöttkori SMA-szűrés kutatási programja engedélyezésre került (a kutatás nyilvántartási száma: 669), és 2022. november 1-én elindult hazánkban.

A VIZSGÁLAT CÍME: Újszülöttek szűrővizsgálata gerincvelői izomsorvadás - SMA – betegségre

A kutatási program célja a szűrővizsgálat megbízhatóságának igazolása, ennek birtokában beiktatása a kötelező újszülöttkori szűrővizsgálatok közé.

Az újszülöttkori SMA-szűrés jelentősége a betegség felismerése a klinikai tünetek megjelenése előtt, és a gyógyszeres kezelés korai elkezdése, melynek eredményeként az SMA-ban szenvedő gyermekek csaknem teljesen egészségesen fejlődhetnek, a betegség jelei csak minimális mértékben nyilvánulhatnak meg. Így életkilátásaik mind az élettartamot, mind az életminőséget tekintve nagymértékben javítható, a nagyon korán kezelt gyermekek csaknem teljesen egészségesen fejlődhetnek, elkerülhetővé válhat a nyelési és a légzési elégtelenség, ágyhoz kötöttség.

A mintaprogram keretében a szokásos rutin kötelező újszülöttkori szűrővizsgálatok mellett a gerincvelői izomsorvadásra is szűrjük azokat az újszülötteket, akiknek ezirányú szűréséhez az Önök intézménye, és az újszülöttek szülei hozzájárulnak.

A vizsgálat során a rutin újszülöttkori szűrővizsgálatokhoz kötelezően levett vérminta egy kis részét használjuk fel az SMA szűréshez, így nem jelent több vérvételt és kellemetlenséget a gyermeknek.

A szűrő teszt segít annak megállapításában, hogy az újszülöttnél várható-e az SMA betegség kialakulása. Amennyiben a szűrővizsgálat eredménye pozitív, genetikai tanácsadás során vérmintát vesznek megerősítő genetikai diagnosztikai vizsgálatra. Ez azért szükséges, mert a szűrőteszt csak a homozigóta deléciókat mutatja ki, a heterozigóta hordozók nem kerülnek azonosításra. Másrészt a gyógyszer megválasztásához szükséges a másodlagos gén kópiaszámának meghatározása is.

A genetikai vizsgálat eredményét újabb genetikai tanácsadás keretében személyesen kapják meg a szülők. A megerősítő vizsgálat pozitív eredménye esetén a klinikai genetikus szakorvos által a szülők tájékoztatására kerül sor a lehetséges terápiáról. A mintaprogram keretében a választott terápiától függően azonnal az SMA-kezelő centrum egyikének kezelő orvosához irányítják a szülőket, hogy a kezelés minél előbb elindulhasson.

A Belügyminisztérium biztosítja a mintaprogram megvalósításához szükséges forrásokat. A kutatás koordinálására a Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórházát jelölte ki. A kutatási programban történő részvétel önkéntes, minden hazai szülészeti, újszülött-és perinatális intenzív osztály számára biztosított, amennyiben a vizsgálat elvégzéséhez a szülők írásos beleegyezésüket adták előzetesen.

Tisztelt Kollégák!

Jelen levelünk célja az Önök tájékoztatása a programról, melyhez kérjük közreműködésüket annak érdekében, hogy a kutatás sikeresen megvalósulhasson, és 2024-től részévé válhasson az újszülöttek kötelező szűrővizsgálatának.

A kutatási program keretében, intézményvezetőjük hozzájárulása birtokában kérjük Önöket, hogy az újszülöttektől kötelező újszülöttkori szűrővizsgálatra levett vérmintához csatolt kísérő/kérőlapon szíveskedjenek feltüntetni az „SMA”-t is piros betűkkel, amennyiben az újszülött törvényes képviselője –az Önök tájékoztatása birtokában-előzetesen írásos hozzájárulását adta az SMA-szűrővizsgálat elvégzéséhez is.

A szülői hozzájárulási nyilatkozatot és adatvédelmi nyilatkozatot szíveskedjenek az újszülött egészségügyi dokumentumában megőrizni. Amennyiben történt az újszülötnél SMA-szűrésre vizsgálatkérés, kérjük annak jelzését, és az újszülött adatainak továbbítását a kutatást koordináló Bethesda Gyermekkórház számára az smaszures@bethesda.hu emailcímre adatvédelem szempontjából biztonságos elektronikus úton.

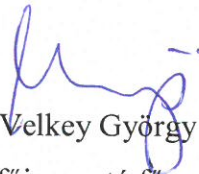
Egyben kérjük Önöket a <https://www.bethesda.hu/sma-szuroprogram/> weboldal népszerűsítésére.

Az Országos Kórházi Főigazgatóság honlapján megtalálható a részletes tájékoztatás, intézményük befogadó nyilatkozatának mintája, a szülői tájékoztató a szűrővizsgálatról, és a vizsgálatba történő beleegyező nyilatkozat, az adatkezelési tájékoztató és nyilatkozat, valamint a kismama tájékoztató. Intézményük kitöltött beleegyező nyilatkozatát kérjük elektronikusan eljuttatni adatkezelési szempontból biztonságos intézményi elektronikus úton az smaszures@bethesda.hu email címre.


További tájékoztatás céljából készséggel állunk rendelkezésükre a +36-30-310-6503 telefonszámon is.

Bízva közös munkánk sikerében, mely évente több gyermek javuló életkilátásait, és sokkal jobb életminőségét biztosíthatja.

Budapest, 2023. március 7.


dr. Velkey György János
főigazgató főorvos




dr. Mikos Borbála
kutatásvezető

Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkorháza

