

Ritka örökletes betegségek újszülöttkori szűrése

A tíz legfontosabb prevenció egészségügyi ellátás között: az újszülöttkori szűrés

Szatmári Ildikó laboratóriumvezető (Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Anyagcsere Szűrő és Diagnosztikai Központ)

Az újszülöttkori szűrés egy átfogó egészségügyi ellátásrendszer, amely a laboratóriumi vizsgálatától a diagnózisig, a gondozáson át a társadalmi, illetve személyes edukációt és a populációs értékelést is magába foglalja. Az amerikai Betegség Megelőzési és Felügyeleti Központ a tíz legfontosabb egészségügyi közellátás listájába sorolja: világszerte évente több tízezer tünetmentes újszülött kerül a rendszer által azonosításra. Az újszülöttkori szűrés lehetőséget nyújt meghatározott kongenitális kórképek korai azonosítására és kezelésére, a szűrt betegségek listája a módszertani fejlesztéseknek köszönhetően egyre jobban bővíthető. Ez a prevenció jellegű ellátásrendszer nagymértékű csökkenést eredményez az összmorbiditás, -mortalitás terén, hozzájárul a társadalmi hasznosság lehetőségének növeléséhez.

A magyarországi szűrés 50 éve

Monostori Péter laboratóriumvezető (Szegedi Tudományegyetem Anyagcsere-betegségek Szűrővizsgálati Laboratórium)

A szűrés egy tünetmentes populációnak egy adott betegségre történő szisztematikus vizsgálata a visszafordíthatatlan károsodások és a halálozás megelőzése érdekében. A kiemelt jelentőségű újszülöttkori szűrés kidolgozása Magyarországon 1968-ban indult el Szegeden, országosan pedig 1975. május 28-ától kötelező. A szűrést két központ, Budapest és Szeged végzi a születést követően néhány nappal levett szűrőpapírra szárított vérmintából, területi elv szerint, kiegyenlített szűrőszám mellett (54-46%). A kórképek száma 2007. október 1-jétől a korábbi 4-ről 26-ra nőtt a tömegspektrometria bevezetésével, 2022. január 1-jétől pedig a cisztás fibrózissal bővült. Sikeres pilot vizsgálat zajlott 2023-ban a spinális izomatrófia szűrésének bevezetésére, a szűrőpanel pedig további kórképekkel bővíthető.

Élet örökletes anyagcsere-betegséggel – a születéstől

Zsidegh Petra egyetemi adjunktus (Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika)

Az előadás rövid áttekintést nyújt a magyarországi szűrőpanel által vizsgált kórképekről, röviden ismertette a betegségek típusát, tüneteit és kezelését. Bemutatjuk, hogy a sejtszintű metabolizmus területén az elmúlt évtizedekben tapasztalt ismeretanyag bővülése, illetve a diagnosztika és terápia fejlődése hogyan teremtette meg a lehetőséget bizonyos betegségek szűrésére. Szemléltetjük, hogy a korai diagnosztika és a terápia bevezetése hogyan változtatta meg ezeknek a betegségeknek a természetes lefolyását, egyúttal betekintést adva a magyarországi centrumok beteganyagába. Rávilágítunk arra, hogy az újszülöttkori szűrés milyen kihatással van a fiatal családok és a kiemelt újszülöttek, majd az élethosszigan követett betegek életére.

Élet örökletes anyagcsere-betegséggel – az idős korig

Reismann Péter egyetemi docens (Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika)

A felnőtté vált, örökletes anyagcsere-betegséggel élők gondozása több szempontból különbözik a gyermekgyógyászati ellátáshoz képest! Kihívást jelent, hogy a betegek compliance-e, diétás

adherenciája csökken az életkor előrehaladtával, mely a metabolikus állapot destabilizálásához vezethet. A korábbi „szülői” felügyelet alól kikerülő fiatal felnőttek nagyobb eséllyel hagynak fel a szigorú terápiával, ha egyedül kell megküzdeniük vele. Felnőttkorban megjelenhetnek az alapbetegség krónikus szövődményei, valamint a középkorúakra már jellegzetes civilizációs betegségek is. A felnőttkori gondozás így több szempont szerint épül fel, komoly hangsúlyt helyezve a prevencióra, illeszkedve a beteg életkorára, élethelyzetére, lehetőségeire. Ez csak úgy lehet sikeres, ha a zökkenőmentes tranzíciót követően a beteg és a gondozóközpont között szoros szakmai kapcsolat alakul ki.

Régi kórképek – új terápiás lehetőségek: a cisztás fibrózis újszülöttkori szűrése

Kincs Judit osztályvezető klinikai főorvos (Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika)

A cisztás fibrózis a leggyakoribb „ritka, örökletes betegség”. Magyarországon évente körülbelül 15-20 új, cisztás fibrózissal élő újszülött születésére lehet számítani. A betegség érinti a gasztrointesztinális traktust, felszívódási zavart okoz, illetve a légzőszervrendszert, a tüdőben súlyos, visszafordíthatatlan hörgőtágulatot, fibrózist hoz létre. A korszerű terápiáknak köszönhetően a várható élettartam 50 évre emelkedett. Ehhez hozzájárul az újszülöttkori cisztás fibrózis szűrés is, hiszen a korai diagnózis, az időben megkezdett terápia javítja a túlélést.

Régi kórképek – új terápiás lehetőségek: az SMA újszülöttkori szűrése

Szabó Léna egyetemi adjunktus (Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika)

A gerincvelői izomsorvadás (SMA) klinikai képét már 1891-ben leírták, a betegséget okozó gént csak jóval később, 1995-ben fedezték fel. 2016-ban törzskönyvezték az első gyógyszert, mely képes a betegek SMN fehérje szintjét emelni, ezáltal a motoneuronokat megvédeni a pusztulástól. A már elpusztult idegsejteket visszaállítani azonban egyik terápia sem tudja. Ezért fontos az SMA kezelését korán, még tünetmentes állapotban megkezdeni. 5 év követés után az újszülöttkorban kezelt gyermekek mindegyike életben van és 88%-uk képes önállóan járni. Az SMA története mindenki számára biztató példát mutat arra, hogyan lett egy szerteágazó klinikai képből egy betegség, egy genetikai eltérés, majd hatékony kezelés. A tünetek kialakulása azonban csak a szűrés bevezetésével kerülhető el.