

## Magyarországi házi gyermekorvosok és házi orvosok részére

**Tisztelt Kolléganő/Kolléga úr!**

Örömmel tájékoztatjuk 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 náluk 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 kialakulása.

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

*Kérjük az Önök közreműködését, hogy azoknál az újszülötteknél, akiknél a szülészeti osztályon valamely ok miatt nem történik meg a mintavétel a kötelező anyagcsereszűrésre, és azt Önök végzik el, szíveskedjenek az SMA-szűrést is kérni az újszülött számára.*

*Azoknál az újszülötteknél, akiknél az anyagcsereszűréshez történik 2. vagy 3. mintavétel, lehetőség van ezen alkalommal is az SMA-szűrés kérésére (ha az nem történt meg az előző mintavételek alkalmával).*

*Kérjük továbbá otthonszülés esetén is a szülők tájékoztatását az SMA-szűrésről.*

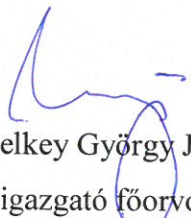
A vizsgálat során a rutin újszülöttkori szűrővizsgálatokhoz kötelezően levett vérminta egy kis részét használjuk fel az SMA szűréshez, így nem jelent több vérvételt és kellemetlenséget a gyermeknek.

A szűrő teszt segít annak megállapításában, hogy az újszülöttnél várható-e az SMA betegség kialakulása. Amennyiben a szűrővizsgálat eredménye pozitív, genetikai tanácsadás során

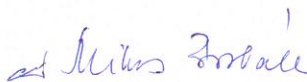
Az itt elérhető információk akkor is hasznosak lehetnek munkájukban, ha az Önök praxisa közvetlenül nem vesz részt az újszülöttkori szűrővizsgálatok mintavételében. Ebben az esetben kérjük, hogy a várandósokat informálják a vizsgálatban történő részvétel lehetőségéről.

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

Budapest, 2022. november 1.

  
dr. Velkey György János  
főigazgató főorvos



  
dr. Mikos Borbála  
kutatóvezető

Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkörháza

Újszülöttek szűrővizsgálata spinális izomatrophia –SMA-betegségre

**HÁZI GYERMEKORVOS és HÁZIORVOS BEFOGADÓ NYILATKOZATA**

Alulírott,

.....  
területi ellátás/körzet megnevezése

.....  
háziiorvosa/házi gyermekorvosa (név)

nyilatkozom arról, hogy az „Újszülöttek szűrővizsgálata spinális izomatrophia (SMA) betegségre az új terápiás lehetőségek tükrében” című kutatási projekt végzése során szükséges újszülöttkori kapilláris vérvétel tárgyi és személyi feltételeivel rendelkezünk, azokat a projekt rendelkezésére bocsátjuk.

.....  
(helység, dátum)

.....  
a nyilatkozó háziiorvos/házi gyermekorvos aláírása, pecsétje

Telefonos elérhetőség:.....

Elektronikus elérhetőség:.....

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