

Kedves Páciensek, Kedves Érdeklődők!

A ritka betegségek többsége ugyan nem gyógyítható, azonban a molekuláris technológiáknak köszönhetően egyre több olyan új gyógyszer lát napvilágot, mely a genetikusan meghatározott kórképek esetében is tud segíteni.

A ritka izombetegek nagy öröme az USA-ban az FDA (Food and Drug Administration; magyarul Élelmiszerbiztonsági és Gyógyszerészeti Hivatal) 2016-ban két új gyógyszert is engedélyezett, egyiket az SMA (spinalis izomatrophia), a másikat a Duchenne típusú izomdystrophia (DMD) betegek számára. Ugyan az Európai Unióban még ezeknek a gyógyszereknek nincs meg a hatósági engedélyük, az Európai Gyógyszerhatság (EMA) eljárása folyamatban van, egyre több megkeresést kapunk betegeinktől ez ügyben.

Ezúton is szeretnénk Önöket tájékoztatni, hogy mindkét gyógyszer csak bizonyos genetikai konstellációk mellett hatásos, tehát nem alkalmas valamennyi SMA illetve Duchenne típusú izomdystrophiás gyermek kezelésére. Ahhoz, hogy egy adott betegről tudjuk, hogy egyáltalán hasznos lenne-e számára a terápia, kiegészítő vizsgálatok lehetnek szükségesek. Mivel ezeknek a kiegészítő vizsgálatoknak egy része nem a betegség diagnózisának megállapításához szükséges vizsgálat, a vizsgálat nem minden esetben közfinanszírozott.

Az egyes betegségekben az alábbi vizsgálatok lehetnek szükségesek annak eldöntésére, hogy az adott gyógyszer hasznos lehet-e a beteg számára vagy sem.

- **SMA-ban** az SMN2 kópiaszám meghatározása a *Nusinersen* hatóanyagú, az USA-ban *Spinraza* néven törzskönyvezett gyógyszer alkalmazásához: csak azok a betegek remélhetnek jobbulást ettől a gyógyszertől, akiknek legalább 2 kópiában megvan az SMN2 génje. A betegséget az SMN1 7.-9. exonjának deléciója okozza.

Ennek a vizsgálatnak a költsége: 35.000 Ft

- **Duchenne típusú izomdystrophiában** (DMD) a dystrophin deléciók helyének pontos meghatározása MLPA módszerrel. **Ennek költsége: 54.000 Ft**

A Duchenne típusú izomdystrophia esetén az eteplirszen hatóanyagú *Exondys 51* gyógyszer azok számára lesz hatásos, akik a DMD génben 51-es exon skippingre alkalmas, igazolt genetikai eltéréssel rendelkeznek.

Az alábbi deléciókban segíthet az exon skipping:

3-50 4-50 5-50 6-50 9-50 10-50 11-50 13-50 14-50 15-50 16-50 17-50 19-50 21-50 23-50 24-50 25-50 26-50 27-50 28-50 29-50 30-50 31-50 32-50 33-50 34-50 35-50 36-50 37-50 38-50 39-50 40-50 41-50 42-50 43-50 45-50 47-50 48-50 49-50 50 52 52-58 52-61 52-63 52-64 52-66 52-76 52-7

Csak abban az esetben érdemes ezt a vizsgálatot kérni, amennyiben a gyermeknek nem MLPA módszerrel készült a genetikai vizsgálata. Az utóbbi időben minden hazai diagnosztikai laboratórium ezzel a módszerrel végzi a diagnosztikát. Ezen betegek szülei meg tudják tekinteni, hogy vajon ebbe a kategóriába kerülnek-e a gyermekeik, vagy sem.

Amennyiben a fentiekkel kapcsolatban további kérdéseik lennének, azokat a molneur@gmail.com e-mail címre legyenek kedvesek megküldeni.