



**SMA-val született gyermekek szűrővizsgálatában írt levél
a Belügyminisztérium helyettes államtitkárának**

Nagy örömmel értesültünk 2022-ben arról, hogy egy eredményorientált projekt keretében lehetőség nyílt az SMA-val született gyermekek szűrővizsgálatára. A korai felismerés lehetővé tette ezen gyermekek korai kezelését, ami megnyitja előttük egy teljes élet lehetőségét, családjaikat pedig megvédi a fokozatosan leépülő gyermek elvesztésének alig elviselhető terhétől, vagy megkésett kezelés esetén, attól a szörnyű érzéstől, hogy időben felismerve az SMA-t, fogyatékoság terhe nélkül élhetne a gyermekük.

Ezért is volt váratlan a házi gyermekorvosok számára a hír, hogy ezévből már nem lesz lehetőség erre.

A lelki és fizikai szenvedés mellett, mely a gyermekekre és a családokra vár megkésett terápia esetén, szeretném hangsúlyozni azt az anyagi terhet is, ami egy sérült motoros funkciójú gyermek gondozása, ápolása, kezelése során felmerül, a gondozó szülő kiesik a munkából, és a gyermek sem biztos, hogy meg tud majd jelenni a munkaerőpiacon. Számos külföldi tanulmány igazolja, hogy a szűrővizsgálat és a nagyon költséges kezelés, még gazdaságilag is előnyösebb, mint a megkésett kezelés járulékos költségei.

Információnk szerint az eddig megtalált 9 gyerek költsége több milliárd forint volt.

Tudjuk, hogy egészségpolitikai döntés lesz, hogy hogyan tovább. Az is ismert, hogy nem minden európai országban van SMA-szűrés, de vannak megfontolásra érdemes finanszírozási minták: pl. Finnországban csak akkor fizetik ki a kezelés teljes költségét, ha valóban azt hozza a kezelés, amit a cég ígért, azaz 2-3 év múlva a gyermek teljesen funkcióképes marad, a mozgásfejlődése szinkron a nem érintett gyerekekével, és a cég így érdekelt a rehabilitáció megfelelő minőségében is.

Egyetértünk azzal, hogy a jelentős költségterhelés miatt indokolt, és szükséges az eredmények és a költséghatékonyság folyamatos monitorizálása, azonban nagy tisztelettel kérjük annak a lehetőségnek a mérlegelését, hogy ez a szűrővizsgálat folyamatosságának megtartása mellett is megoldható lehetne.

30 éves házi gyermekorvosi pályám alatt, mint valamennyi házi gyermekorvos kollégámnak, megrázó családi tragédiák útján is el kellett kísérem néhány páciensemét. Mind orvosként, mind anya és nagymamaként szeretném, ha lehetőséget kapnának a megszületendő gyermekek és családjaik az elkerülhető szenvedések elkerülésére.

Tisztelettel kérem, hogy lehetőség szerint támogassa az újszülöttkori SMA-szűrés folyamatos lehetőségének visszaállítását, még inkább a kötelező újszülöttkori szűrővizsgálatok közé történő beemelését.

Szakirodalom:

- Cost-Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in England
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37222861/>
- Cost-Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in The Netherlands
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35963838/>