

Non-invazív prenatális tesztek:

Állásfoglalást adott ki a Magyar Humángenetikai Társaság

2014. szeptember 4-6. között a Magyar Humángenetikai Társaság (MHT) Budapesten tartotta tizedik kongresszusát, amely a gazdag tudományos program mellett, jubileumi jellegéből adódóan alkalmat nyújtott az alapítástól – 1968-tól – eltelt időszak fejlődésének áttekintésére és az alapító tagok méltó elismerésére is. A rendezvényen megtartották a társaság Közgyűlését,

ahol a tagság elfogadta a vezetőség által előterjesztett, non-invazív prenatális genetikai tesztekkel kapcsolatos állásfoglalást. A deklarációt az alábbiakban tesszük közzé. Arról, hogy a társaság miért tartotta szükségesnek a nyilatkozat kiadását, Dr. Melegh Béla egyetemi tanár, az MHT elnöke, a Pécsi Tudományegyetem Orvosi Genetikai Intézetének igazgatója számolt be lapunknak.

A Magyar Humángenetikai Társaság közgyűlésének állásfoglalása a NIPT (non-invazív prenatális teszt)-ekről

A molekuláris genetikai módszerek fejlődésének egyik legjelentősebb eredménye a non-invazív prenatális tesztelés. Az invazív mintavételekkel együtt járó vetelési kockázat miatt a non-invazív vizsgálatok előnyben részesítése az invazív magzati mintavételekkel szemben támogatandó célkitűzés.

1. A Magyar Humángenetikai Társaság Közgyűlése elfogadja azt, hogy ezek a vizsgálatok – non-invazív prenatális tesztek – minden tekintetben genetikai tesztnek minősülnek, ennek megfelelően alkalmazásuk során a hazánkban érvényes 2008. évi XXI. törvény (Humángenetikai Törvény) előírásainak érvényesülnie kell.
2. A Magyar Humángenetikai Társaság Közgyűlése elvárásaként jelöli meg, hogy a rendszereknek átlátható, EU érvényes IVD minőségbiztosítással kell rendelkezniük.
3. A Magyar Humángenetikai Társaság Közgyűlése javasolja, hogy ezeket a vizsgálatokat Magyarországon működő, átlátható, szükséges engedélyekkel és minőségbiztosítással rendelkező laboratóriumok végezhessék.

Budapest, 2014.09.05-én

Dr. Nagy Bálint alelnök
Dr. Széll Márta titkár

Dr. Molnár Mária Judit választott elnök
Dr. Melegh Béla elnök

– Professzor úr, a minap ért véget a Magyar Humángenetikai Társaság X. Jubileumi Kongresszusa. A szakmai konferenciáknak azért van igen nagy jelentősége, mert fórumot szolgáltatnak a legfrissebb tudományos eredmények bemutatására. Mely témákat kísérte kitüntetett érdeklődés az ideai tanácskozáson?

Kongresszusunk aktuális témakörökről szolt: terítékre került a molekuláris citogenetika, az onkogenetika, az anyagcsere-betegségek genetikája, a farmakogenetika, az epigenetika, a ritka betegségek és a központi idegrendszeri betegségek genetikája és nem utolsó sorban a prenatális és preembrionális diagnosztika is, ami jelen beszélgetésünk szorosabban vett témája. Azt hiszem, elfogultság nélkül állíthatom, hogy a genetika az egyik leggyorsabban fejlődő tudományág. A genetika termékenyítőleg hat más orvosi diszciplínákra – többek között például a gyermekgyógyászatra és a belgyógyászatra –, olyannyira, hogy átírta a tankönyveket. Alapjain új tudományágak jöttek létre – mint például az onkológia –, és még a manuális orvosszaktmák – a sebészet, a traumatológia és a szülészet – is erősen tá-

maszkodnak rá. Az elmúlt kongresszus óta eltelt két év alatt számos olyan eredmény született, amelyek ismertetését és megvitatását kitüntetett figyelem övezte a tanácskozáson.

– Miért éppen most került a tudományos érdeklődés homlokterébe a prenatális és preembrionális diagnosztika?

Elméleti síkon néhány éve felfedezték, hogy az anyai vérben megjelenik a magzati DNS is. Ez igen nagy felfedezés volt, amelyre támaszkodva az alkalmazott tudomány rendkívül szelektív módszereket fejlesztett ki arra, hogy az anyai vérből megállapítható legyen: károsodott-e a magzat, vagy sem. Ha belegondolunk, ez egy óriási, forradalmi előrelépés. Hogyan is zajlik jelenleg a várandósgondozás rutin protokollja? Mivel 35 éves kor fölött nagyon, 40 éves koron túl pedig ugrásszerűen megnő a kockázata annak, hogy Down-kóros gyermek születik, ebben a korosztályban amniocentézist végeznek az anyáknál, hogy kiszűrjék a betegséget. A magzatvízvétele egy invazív eljárás, amely – mint minden ilyen típusú beavatkozás – bizonyos veszélyekkel jár, például az esetek két százalékában vetélést okoz. Ezzel

szemben az újonnan kidolgozott eljáráshoz semmi másra nincs szükség, mint perifériás vérvételre. Tehát egy biztonságos, non-invazív módszerről van szó, ami semmilyen kockázattal nem jár, sem az anyára, sem a magzatra nézve.

– Helyettesítheti a vérteszt a magzatvízvételt?

Az anyai vérből ugyanakkora pontossággal megállapítható a magzati károsodás, mint a magzatvízből. Az eljárás részleteibe nem mennék bele, a lényege az, hogy a vérvételt követően „lesőprögetik” az anyai DNS-t, és tisztán ott marad a vizsgálható magzati DNS.

– Mennyibe kerül az új eljárással végzett vizsgálat?

Körülbelül 150 ezer forintba, a járulékos költségekkel együtt nagyjából 200 ezer forintba. A jelenlegi jogszabályok szerint az Országos Egészségbiztosítási Pénztár 35 éves kor felett egyéni kockázatbecslést követően finanszírozhatja ezt a fajta vizsgálatot, és csak 40 éves kor felett téríti meg automatikusan a vizsgálat költségét. A várandósok nem szívesen vállalkoznak a vizsgálat költségeire, és sokan vannak, akik inkább saját erőből kifizetik a vizsgálatot, mert tudni szeretnék – jogosan –, hogy károsodott-e a magzatuk. Ha belegondolunk, ez az összeg töredéke azoknak a terheknek, amelyek egy Down-kóros gyermek ápolása, felnevelése során sújtják az érintett családokat és végeredményben az egész társadalmat. Tudniillik a Down szindróma – amelyet a számfeletti 21. kromoszóma okoz – mentális retardációval jár, az ebben szenvedő gyermekek iskolázása problémás, később pedig alkalmatlanok lesznek a munkavégzésre. Körükben gyakran fordul elő szív-, vagy bélejlődési rendellenesség, számos esetben műtetre is szükség lehet. A betegség hajlamosít a leukémia kialakulására is, és végső soron, ki kell mondani: a Down kórosok jó esetben a harmincadik születésnapjukat élik meg. Mindezt mérlegelve kell eldönteniük a pozitív teszteredménnyel szembesülő az anyáknak, hogy megtartják-e a magzatot, vagy megszakítatják a terhességüket.

– Hányadik terhességi héten kell elvégezni ezt a vizsgálatot?

A Down-kór a kilencedik terhességi héttől vizsgálható, és a döntésre nagyjából egy hónapja marad a családnak, mivel a magyar törvénykezés szerint genetikai indok alapján a terhesség a huszadik hétig szakítható meg. Invazív vizsgálat a huszadik terhességi hétig kezdeményezhető, és pozitív esetben kivételesen a 24. hétig végezhető el a terhesség megszakítása.

– Ha jól értem, a magzati károsodás kockázata elsősorban a viszonylag idősebb korban gyermeket vállaló anyákat érinti. Miért tartják fontosnak mégis, hogy az újfajta vizsgálat térítését minden korosztályra kiterjesszék?

A gyermekvállalási kedv elsősorban a 18-30 éves korosztályban a legmagasabb, a szülések 80 százaléka ebben az életszakaszban történik. Ha megnézzük, hogy az alacsony kockázatú korcsoport hány Down-kóros gyermeknek ad életet, azt látjuk, hogy ez a szám jóval magasabb, mint a nagy kockázatú, ám jóval ritkábban szülésre vállalkozó anyák esetében. Az alacsony kockázatú várandósoknál azonban az

OEP nem finanszírozza a vizsgálatot, pedig nekik ugyanolyan joguk lenne tisztában lenni azzal, hogy milyen kockázatot vállalnak. Természetesen, ha kéri, elvégezzük a vizsgálatot, de a számlát nekik kell állniuk. Ezen szeretnénk mi változtatni. Ha 18 éves kortól fölfelé minden anyánál elvégezhetnénk a szűrést – körülbelül ezer vizsgálatot évente –, az komoly investíciót jelentene az államnak, viszont eltűnne, vagy minimálisan csökkenne a Down-kór előfordulása.

– Hány Down-kóros gyermek születik évente?

2012-es adatot tudok mondani: tavalyelőtt 212 Down-kóros újszülöttet regisztráltak a Velezületett Rendelések Országos Nyilvántartásába. A hazai betegpopuláció azonban többesre nagyságrendű. Egy Down-kóros gyermek ápolása, gondozása élete során körülbelül 40 millió forintba kerül. Könnyű kiszámolni, hogy ez hány milliárd forint kiadást jelent az államnak, nem beszélve a családokról. Ha mindezt összevetjük a kiterjesztett szűrés költségeivel, könnyen belátható, hogy miért javasoljuk a vizsgálat teljes körű befogadását a társadalombiztosításba.

– Milyen keretek között ajánlják a szűrés elvégzését?

Állásfoglalásunkban leírtuk, hogy a humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól szóló 2008. évi XXI. Törvény alapján ezek a tesztek genetikai vizsgálatnak minősülnek. Megjegyzem: büszkék lehetünk rá, hogy hamarabb lett Genetikai Törvényünk, mint Németországnak, ahol 2012-ben alkottak ugyanilyen kérdéseket szabályozó törvényt. A törvény előírja – és ezt mi is hangsúlyozzuk –, hogy a humángenetikai vizsgálat céljából történő mintavétel előtt az érintettet genetikai tanácsadás keretében tájékoztatni kell a mintavétel céljáról, a vizsgálat elvégzésének vagy elmaradásának előnyeiről és kockázatairól, a lehetséges eredménynek az érintettet és közeli hozzátartozóit érintő esetleges következményeiről, a genetikai minta és adat tárolásának módjairól, a különböző formában tárolt genetikai minták, továbbá adatok azonosíthatóságának lehetőségeiről. Mindezen túlmenően az érintettet tájékoztatni kell az elvégzett genetikai teszt eredményéről, annak lehetséges következményeiről, valamint az érintettet és közeli hozzátartozóit érintő genetikai kockázatról, és a betegség természetéről. Informálni kell az érintetteket a genetikai szűrővizsgálat esetén az adott betegség lényegéről, a pozitív és negatív eredmény jelentéséről, valamint a megerősítő teszt jelentőségéről is. Az is fontos, hogy az érintett jogosult arra, hogy a klinikai genetikai vizsgálat eredményéről számára egyéniesített formában, genetikai tanácsadás keretében kapjon tájékoztatást. A tájékoztatásnak segítenie kell az érintettet az eredmény lehetséges következményeinek hosszú távú feldolgozásában és az optimális kezelési lehetőségek kiválasztásában. Ezeket az információkat minden esetben genetikus szakorvosnak kell közölnie az érintett személyekkel.

– Hogyan határozták meg a vizsgálat elvégzésére jogosult laboratóriumok körét?

Kikötöttük, hogy ezeket a vizsgálatokat kizárólag Magyarországon működő, átlátható, szükséges engedéllyel

és minőségbiztosítással rendelkező laboratóriumok véghezvessék.

– Van-e kikötés a teszt gyártóját illetően?

Annak eldöntése, hogy a magyar piacon jelen lévő gyártók közül melyik tesztjét fogadja be a biztosító, nem a társaságunk feladata. Mi csupán annyit tehetünk, hogy szakmai érvekkel alátámasztott véleményt fogalmazunk meg, és azt minden lehetséges fórumon közzétéve megpróbáljuk elősegíteni, hogy a Down-kór non-invazív szűrését minden érintett korosztályban támogassa az állam. Ezért számunkra különösen fontos és ezúton szeretném megköszönni, hogy az IME – Az egészségügyi vezetők szaklapja, átérezve az úgy jelentőségét, teret adott álláspontunk kifejtésére a lap hátsólapján.

– Ön szerint van rá esély, hogy a nyilatkozatuk értő fülekre találjon?

Úgy tűnik, hogy az OEP nyitott a kezdeményezés iránt, és abban bízom, hogy a politika is meghallja a szavunkat.

Nincs szükség különösebb egészség-gazdaságtani okfejtésbe bocsátkozni, mert az elmondott számok magukért beszélnek. Ezzel a lépéssel mindenki jól járna: a gyermeket vállaló szülők és a társadalom egésze is. Vannak pozitív példák előttünk: a dánok rendkívül kifinomult és jól szervezett szűrési rendszerének köszönhetően Dániában tízes(!) nagyságrendre csökkent a Down-kór előfordulási gyakorisága. Ez társadalmi szintű probléma, amit annak megfelelően kormány szinten kell megoldani, és lehetővé tenni, hogy minden gyermekáldásra vállalkozó asszony élhessen ezzel a lehetőséggel. Mert hiszem és vallom, hogy az embernek joga van a tudáshoz. Az utódra vonatkozó betegségekkockázatot megítélni, a lelkiismeret, hit és lehetőségek szerinti felelősségteljes döntést meghozni csak akkor lehet valaki képes, ha minden szükséges információ birtokában van.

Boromisza Piroksa

NÉVJEGY



Dr. Melegh Béla PhD, DSc, egyetemi tanár, a Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézetének igazgatója. Orvosi diplomáját a Pécsi Tudományegyetem (PTE) Általános Orvosi Karán szerezte 1978-ban. Szakképesítést szerzett laboratóriumi szakvizsgálatokból, gyermekgyógyászatból, humángenetikából, molekuláris genetikai diagnosztikából és klinikai genetikából. 1991-ben PhD, 1999-ben DSc tudományos fokozatot szerzett.

Az orvosi diploma megszerzését követően a Biokémia Intézetben helyezkedett el, és kapcsolódott be a karnitin funkcióinak kutatásába. 1981-től a PTE Gyermekklinikájára került. 1993-tól 1999-ig a Gyermekklinika laboratóriumának vezetője volt. 1999-ben egyetemi tanári kinevezést kapott az Orvosi Genetikai és Gyermekfejlődéstani Intézetébe,

ahol 2007 márciusától intézetvezető. 2009-től a Nemzeti Ritka Betegség Kutató Központ vezetője. A Nemzeti Biobank Hálózat konzorciumi vezetőségi tagja. Egyetemi oktatóként folyamatosan részt vesz a graduális és posztgraduális orvos- és biológusképzésben, 2003-2006 között a PTE ÁOK általános dékán-helyettese volt. Az egyetemi PhD képzés kezdete óta abban részt vesz, doktori programjának címe Humán molekuláris genetikai. Számos hazai és nemzetközi társaság tagja, a Magyar Humángenetikai Társaságnak 2008-tól elnöke, az Európai Humángenetikai Társaság vezetőségi tagja. Tagja az Orvosi Genetika Szakkollégiumnak, az MTA II. sz. Doktori Bizottság titkára (2005-2011). 1998-tól Széchenyi Professzor Ösztöndíjas. Petényi (1996) és Szentágotthai Díjas (2004), 2009-ben Akadémiai Díjat kapott. Több mint 300 tudományos közlemény és könyvfejezet szerzője. Az IME Genetikai rovatának vezetője.

IME

XV. Szolgáltatásmenedzsment – Outsourcing Konferencia

2014. november 12.

Helyszín:

Best Western Hotel Hungaria (1074 Budapest, Rákóczi út 90.)