

RITKA BETEGSÉG AKADÉMIA

2022. szeptember 16.

Semmelweis Egyetem
Nagyváradtéri Elméleti Tömb



Programfüzet

<http://ritkabetegsegakademia.hu/>

A kreatin-kináz (CK) teszt
segíthet megválaszolni
néhány **NAGY** kérdést

Ellenőrizze a CK értéket

Elmarad a fejlődésben?
Kérjen CK tesztet még ma!

ELMARAD A FEJLŐDÉSBEN?

A DMD egy ritka genetikai rendellenesség, amely progresszív izomkárosodást és -degenerációt okoz.^{1,2}

A figyelmeztető jelek és tünetek:

- Motoros fejlődési elmaradás¹⁻⁴
- Nehézséget okoz a felállás és/vagy nem jár megfelelően 18 hónaposan^{1,5,6}
- Megkésett beszéd fejlődés és /vagy kognitív elmaradás¹⁻⁴

FEJLŐDÉSI ELMARADÁS ESETÉN CK TESZTET KELL VÉGEZNI^{2,5}

- CK teszt gyors, egyszerű és olcsó^{2,5,7}
- Az emelkedett CK szint izomkárosodást jelez és bizonyos neuromuskuláris rendellenességekre utal^{2,8,9}
- Emelkedett a CK szint vagy kimaradt fejlődési mérföldkövek esetén a páciens neuromuskuláris szakemberhez kell küldeni^{1,4,5}

A KORAI DIAGNÓZIS KRITIKUS FONTOSÁGÚ, HOGY A BETEG HOZZÁ-
FÉRHESSEN A MEGFELELŐ KEZELÉSEKHEZ ÉS SZOLGÁLTATÁSOKHOZ^{1,2,6}

References: 1. Birnkrant DJ, et al. *Lancet Neurol.* 2018;17:251-267. 2. van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child.* 2014;99:1074-1077. 3. Cialfoni E, et al. *J Pediatr.* 2009;155:380-385. 4. Aartsma-Rus A, et al. *J Pediatr.* 2019;204:305-313.e14. 5. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Guide for primary care providers. Available at: <https://childmuscleweakness.org/wp-content/uploads/2019/05/PrimaryCareProviderPacket.pdf> [Accessed July 2020]. 6. Lurio JG, et al. *Am Fam Physician.* 2015;91:38-44. 7. Essex C, et al. *BMJ.* 2001;323:37-38. 8. McDonald CM. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 2012;23:495-563. 9. Chakrabarty T, et al. *Arch Dis Child Educ Pract Ed.* 2019;105:157-163.

AZ ÖN **NMOSD**-ben
SZENVEDŐ BETEGEI SZÁMÁRA IS:
A **MEGELŐZÉS** NYÚJTJA A VÉDELMET

CSÖKKENTSE A RELAPSZUSOK RIZIKÓJÁT A SZUBKUTÁN ADHATÓ **ENSPRYNG** ▼-gel

Az ENSPRYNG
2 különböző klinikai vizsgálatban,
kétszeresen bizonyítottan csökkenti a
relapszus kockázatát IST*-vel együtt adva
és monoterápiában is az első rohamtól
szenvdő betegeket is beleértve*

Az ENSPRYNG monoterápiában vagy immunsuppresszív szerekkel (IST) kombinációban javallt a neuromyelitis optica spektrumrendellenességek (NMOSD) kezelésére anti-aquaporin-4 IgG (AQP4-IgG) szeropozitív felnőtt és 12 évesnél idősebb serdülőkorú betegeknél (lásd az Alkalmazási Előírat 5.1 pontját).

Primary Endpoint: az AQP4-IgG szeropozitív betegekben az igazolt relapszus relatív kockázata a BN40898 vizsgálatban 79%-kal (Relatív házár, HR [95%-os CI]: 0,21 [0,06-0,75]), a BN40900 vizsgálatban 74%-kal (HR [95%-os CI]: 0,26 [0,11-0,63]) csökkent a placebohoz képest. A leggyakrabban jelentett mellékhatások a fejfájás (19,2%), az ízületi fájdalom (13,5%), a csökkent fehérvérsejtszám (13,5%), hyperlipidémia (13,5%), és az injekcióval összefüggő reakciók (12,5%) voltak.

▼ Ez a gyógyszer fokozott felügyelet alatt áll, mely lehetővé teszi az új gyógyszerbiztonsági interakciók beazonosítását. Az egészségügyi szakembereket arra kérjük, hogy jelentsenek bármilyen feltételezett mellékhatást.

A feltételezett mellékhatásokat bejelentheti közvetlenül a hatóság részére a hatóság honlapján található bejelentő lapon: https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszer_mellekhatas. A bejelentő lapot elküldheti e-mailen: adr.box@ogyei.gov.hu, faxon: +36-1-886-9472 vagy postai úton (Országos Gyógyszerészeti és Élelmezés-egészségügyi Intézet 1372 Budapest, Pf. 450. A nemkívánatos események a Roche gyógyszerbiztonsági egysége felé is jelenthetők: a www.roche.hu honlapon található bejelentő lapon, a hungary.drugsafety@roche.com e-mail címen vagy az alábbi elérhetőségeken: Roche (Magyarország) Kft. H-1112 Budapest, Balatoni út 2/a. Tel: 0612794500, Fax: 0612794501

Enspryng 120 mg oldatos injekció előretöltött fecskendőben. Az ajánlott feltöltő dózis három alkalommal 120 mg szubkután (sc.) injekció kéthetente beadva (az első adag a 0. héten, a második adag a 2. héten és a harmadik adag a 4. héten).

Az ajánlott fenntartó dózis 120 mg szubkután injekció négyhetente beadva.

*Immunsuppresszív terápia (IST): Orális kortikoszteroidok (OCs) Azatioprin (AZA) Mikofenolat-mofetil (MMF)

Referencia: https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2021/20210624151887/anx_151887_hu.pdf

Bővebb információért olvassa el a gyógyszer alkalmazási előírását: <https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis>. Az aktuális árak tekintetében kérjük, ellenőrizze a www.neak.gov.hu honlapon a Publikus gyógyszerértézt - lakosság tájékoztató alatt található információkat.

További információval rendelkezésre áll: Roche (Magyarország) Kft., 1112 Budapest, Balatoni út 2/a.
Tel: 06 1 279 4500, Fax: 06 1 279 4501, E-mail: hungary.medinfo@roche.com, www.roche.hu

M-HU-00000329, Lezárás dátuma: 2021. szeptember 15.



ENSPRYNG®
satralizumab subcutaneous injection



MAGYARORSZÁGON IS TÖRZSKÖNYVEZVE

Az első és egyetlen otthon per os alkalmazható SMA kezelés bizonyított hatékonysággal felnőtteknél, gyermekeknél és 2 hónapos és idősebb csecsemők körében¹

EVRYSDI (risdiplam) 0,75 mg/ml por belsőleges oldathoz

Az Evrysdi az 5q spinalis muscularis izomatrophia (SMA) **kezelésére** javallott 2 hónapos vagy **annál idősebbeknél** 1-es, 2-es vagy 3-as **típusú** SMA klinikai diagnózisával, egy-négy SMN2 kópia **megléte** esetén¹

▼ Ez a gyógyszer fokozott felügyelet alatt áll, mely lehetővé teszi az új gyógyszerbiztonsági interakciók beazonosítását. Az egészségügyi szakembereket arra kérjük, hogy jelentsenek bármilyen feltételezett mellékhatást.
A feltételezett mellékhatásokat bejelentheti közvetlenül a hatóság részére a hatóság honlapján található bejelentő lapon: https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszer_mellekhatas. A bejelentő lapot elküldheti e-mailen: adr.box@ogyei.gov.hu, faxon: +36-1-886-9472 vagy postai úton (Ország-gos Gyógyszerészeti és Élelmezés-egészségügyi Intézet 1372 Budapest, Pf. 450). A nemkívánatos események a Roche gyógyszerbiztonsági egysége felé is jelenthetők: a www.roche.hu honlapon található bejelentő lapon, a hungary.drugsafety@roche.com e-mail címen vagy az alábbi elérhetőségeken: Roche (Magyarország) Kft. H-1112 Budapest, Balatoni út 2/a. Tel: 0612794500, Fax: 0612794501

EVRYSDI (risdiplam) Evrysdi 0,75 mg/ml por belsőleges oldathoz. Az Evrysdi Kezelést az SMA kezelésében jártas orvosnak kell elkezdeni. A gyógyszer kiadása előtt az Evrysdi-t egészségügyi szakembernek kell elkészíteni. Az első adag beadása előtt ajánljuk, hogy a beteg vagy a gondozója beszélje meg egy egészségügyi szakemberrel, hogyan kell elkészíteni a felírt napi adagot.

Adagolása: Az Evrysdi egyszeri napi adagját az SMA-ban szenvedő beteg életkora és testtömege alapján kell meghatározni. Az Evrysdi-t naponta egyszer szájon át kell bevenni, étkezés után minden nap körülbelül ugyanabban az időpontban.

Referenciák: 1. Evrysdi alkalmazási előírat: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/evrysdi-epar-product-information_hu.pdf

Bővebb információért olvassa el a gyógyszer alkalmazási előírását: <https://www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis>.

Az aktuális árak tekintetében kérjük, ellenőrizze a www.neak.gov.hu honlapon a Publikus gyógyszerfőrs - lakossági tájékoztató alatt található információkat.

További információval rendelkezésére áll: Roche (Magyarország) Kft., 1112 Budapest, Balatoni út 2/a.

Tel: 06 1 279 4500, Fax: 06 1 279 4501, E-mail: hungary.medinfo@roche.com, www.roche.hu

M-HU-00000312, Lezárás dátuma: 2021.07.01.

Végre megkönnyebbülhet

**Az első, EMA által jóváhagyott, nem sebészi
kezelés* PFIC-beteg számára¹**

- Bizonyított hatékonyság¹
- Ismert tolerálhatósági profil¹
- Naponta egyszer szájon át szedhető kapszula¹

***Terápiás javallat¹**

A Bylvay a progresszív familiaris
intrahepaticus cholestasis (PFIC) kezelésére
javallt 6 hónapos vagy idősebb betegeknél

*Azok a PFIC2-ben szenvedő betegek, akiknél az epesó-exportáló
pumpafehérfje (BSEP) teljes hiánya áll fenn, vagy a fehérfje nem működik
(pl. a PFIC2 BSEP3 altípusában szenvedő betegek), nem reagálnak az odevixibatra¹

**Bylvay 200 mikrogramm kemény kapszula; Bylvay 400 mikrogramm kemény kapszula;
Bylvay 600 mikrogramm kemény kapszula; Bylvay 1200 mikrogramm kemény kapszula**

Bővebb információért olvassa el a gyógyszer alkalmazási előírását!

<https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/bylvay>
(-> Product Information -> Available languages -> Hungarian)

Hatóanyag: odevixibat; **Hatáserősség:** 200 mikrogramm odevixibatnak megfelelő odevixibat-szeszkvihidrát,
200 mikrogrammos kapszulánként; 400 mikrogramm odevixibatnak megfelelő odevixibat-szeszkvihidrát,
400 mikrogrammos kapszulánként; 600 mikrogramm odevixibatnak megfelelő odevixibat-szeszkvihidrát,
600 mikrogrammos kapszulánként; 1200 mikrogramm odevixibatnak megfelelő odevixibat-szeszkvihidrát,
1200 mikrogrammos kapszulánként.

▼ **Ez a gyógyszer fokozott felügyelet alatt áll, mely lehetővé teszi az új gyógyszerbiztonsági információk gyors
azonosítását. Az egészségügyi szakembereket arra kérjük, hogy jelentsenek bármilyen feltételezett mellékhatást.**

Kiszerelés: 30 darab kemény kapszula

A készítmény **TB támogatással** nem rendelkezik.

A készítményhez kapcsolódó további kérdéseivel forduljon a forgalomba hozatali engedély jogosultjának képviselőjéhez:

Swixx Biopharma Kft. 1023 Budapest, Árpád fejedelem útja 26-28. Tel.: +36 1 9206 570,

e-mail: medinfo.hungary@swixxbiopharma.com

Referencia:

1. Bylvay Summary of Product

Characteristics 2022. május

Azonosító kód: PM-HU-2022-8-3450

A dokumentum lezárásának dátuma: 2022.08.26.

Tisztelt Kollégák!

Mai ismereteink szerint 6000-8000 ritka betegség (10.000 egyénből kevesebb, mint 5 szenved ritka betegségben) létezik, amelyek 80%-a genetikusan meghatározott. A genomikai kutatások havonta átlagosan kb. öt új betegség azonosításához vezetnek. A legtöbb ritka betegség súlyos fogyatékossgot okozó, az esetek 50%-ban már gyermekkorban jelentkeznek a tünetek és a kis betegek 30%-a nem éri meg az ötödik születésnapját. A ritka betegségek hatalmas száma ellenére a „ritka betegek” 80%-át mindössze 100 betegség teszi ki.

A betegek gyakran elhúzódó, évekig, sőt évtizedekig tartó „diagnosztikai Odüsszeiáról” számolnak be. Ezeket az éveket bizonytalanság, többszöri kórházi kezelés, fölösleges vizsgálatok, téves diagnózisok és nem megfelelő kezelések jellemzik. Mindez óriási érzelmi terhet, elvesztetett időt, erőfeszítéseket és fölösleges kiadásokat jelent. Jelenleg kb. 400 ritka betegségben létezik olyan betegség modifikáló oki terápia, mely lényegesen megváltoztatja a betegek életét, különösen akkor, ha korai stádiumban születik meg a diagnózis. Azonban még betegségsspecifikus terápia hiányában is óriási értéket képvisel a gyors és pontos diagnózis, hiszen az nem csak véget vethet a kimerítő diagnosztikai Odüsszeiának és az optimális kezelést eredményezhet, de segíthet családtervezésben, tájékoztathat a prognózisról.

A háziorvosok és védőnők különösen nagy szereppel bírnak a ritka betegségek diagnosztizálásában, hiszen ők legtöbb esetben nem csak a beteget, hanem a családot is ismerik, így pl. már a családi anamnézis felállításával megszülethet egy ritka betegség gyanúja. Máskor jellegzetes tünetek szokatlan társulása hívja fel a figyelmet arra, hogy ritka betegségről van szó, akár már a nagyon korai időszakban. Ezeknek a tüneteknek a felismerési képessége fejleszthető. Ha már megszületik a diagnózis, akkor is lesznek kihívások, hiszen a ritka betegségben szenvedő betegek/családok kollaboráción alapuló gondozást keresnek háziorvosuk és ritka betegségüket kezelő szakorvosuk között. Ők és gondozóik is gyakran „szakértő betegek”, ami kihívást jelenthet a hagyományos orvos-beteg kapcsolatban, elmozdíthatja a szakásos tudásbeli aszimmetriát. Egymás kölcsönös készségeinek és szakértelmének elismerésével azonban hatékony és gyümölcsöző partnerséget lehet kialakítani.

A Magyar Humángenetikai és Genomikai Társaság a Ritka Betegség Akadémiával olyan rendezvénysorozatot szeretne elindítani, mely közelebb hozza az alapellátásban dolgozó orvosok és védőnők számára azokat az ismereteket, melyek támogatják diagnosztikus képességeiket, segítenek eligazodni a hazai és nemzetközi diagnosztikus lehetőségek között és megismerhetik a ritka betegség szakértői központok működését. Mivel Magyarországon közel 800.000 ritka beteg él, nincs olyan körzet, ahol ne lennének ritka betegek, ahol ne lenne igény azokra a képességekre, amelyeket Ritka Betegség Akadémiánkon lehet fejleszteni.

Köszöntjük a Ritka Betegség Akadémiánkon, hogy legyen Ön is része a ritka betegek hatékony diagnosztikai útjának.

Molnár Mária Judit
a szervező bizottság elnöke

Program
2022. szeptember 16.
Délelőtt

08:00-09:00

Regisztráció

09:00-10:30

Megnyitó beszéd

Molnár Mária Judit

Genetikai ABC

Molnár-Érsek Barbara

Amit a genetikai tanácsadásról tudni kell

Török Olga

A floppy baby

Merő Gabriella

Szindromatológiai ABC

Hadzsiev Kinga

10:30-10:50

Kávészünet

10:50-12:20

Metabolikus betegségek

Almássy Zsuzsanna

Az örökletes betegségek kezelési lehetőségei

Molnár Mária Judit

Az újszülöttkori szűrővizsgálatok hasznossága az elmúlt 15 év eredményei tükrében

Szalmáry Ildikó, Monostori Péter

Az SMA újszülöttkori szűrőprogram

Mikos Borbála

12:20 -13:00

Ebéd

2022. szeptember 16.
Kora délután

13:00-15:00

Az alapellátó kihívásai

Havasi Katalin

A védőnő, mint kapuőr

Csősz Katalin

Az Európai Referencia Hálózatok a ritka betegségek szolgálatában

Pfliegler György

Az örökletes betegségek hazai diagnosztikai lehetőségei

Szegedi Márta

A ritka betegségben szenvedők betegútjának optimalizálása Magyarországon

Kerekasztal beszélgetés

Moderátor: Molnár Mária Judit

Ritka beteg képviselő: Pogány Gábor

Védőnők képviselője: Szij Ildikó

A gyermekellátás orvos képviselője: Havasi Katalin, Győri József

Ritka Betegség Szakértői Központ képviselő:
Pfliegler György

Pharma képviselő (AIPM) Horváth Katalin Ritka Betegség Munkacsoport vezető

15:00-15:30

Kávészünet

Az Akadémia alatt elérhető ingyenes WiFi

SSID: Konferencia
Jelszó: Semmelweis

2022. szeptember 16.
Délután

15:30–18:00

**Kezelhető örökletes csontfejlődési
rendellenességek**

Koncz-Kovács Noémi

Neuromuscularis betegségek

Grosz Zoltán

Gendermatózisok

Nagy Nikoletta

Öröklődő szemészeti betegségek

Szabó Viktória

Örökletes cardiovascularis betegségek

Sepp Róbert

Örökletes daganat szindrómák

Patócs Attila

Mentalis retardáció

Varga Noémi Ágnes

**A teljes exom szekvenálás szerepe a ritka
betegségek diagnosztikájában**

Balogh István

18:00–18:10

Tesztírás

18:10–

Záró gondolatok

A konferencia **OFTEX pontértéke** az orvosok számára 16 pont, a védőnők és a szakdolgozók számára 12 pont. Kérjük aláírásával igazolja részvételét, a regisztrációnál elhelyezett jelenléti íven.

HUNTER VAGY NEM HUNTER MI ITT A BETEGSÉG?

MIELŐBBI VÁLASZÉRT FORDULJON SZAKÉRTŐ CENTRUMOKHOZ:

Dr. Almássy Zsuzsanna, főorvos

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet
Toxicológia és Anyagcsere Osztály
MPS betegségekkel kapcsolatos konzultáció:
almassyzs@gmail.com • 06 30 977-0577

Dr. Nyul Zoltán, egyetemi adjunktus

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ
Gyermekgyógyászati Klinika
MPS betegségekkel kapcsolatos konzultáció:
nyul.zoltan@pte.hu • 06 72 507-533



A Hunter Outcome Survey (HOS) eredményei^{1,2}



+



+



1-2 éves korban

A HOS betegek 78%-ánál
hasi sérv alakult ki¹ A HOS betegek 72%-ának
középfülgyulladás volt²

3-4 éves korban

A HOS betegek 68%-ánál
megnagyobbodott garat- és orrmandulákat
diagnosztizáltak¹

¹ Wraith JE et al. Initial report from the Hunter Outcome Survey. Genet Med 2008; 10(7): 508-516.

² Kelmann A et al. Hearing loss in patients with mucopolysaccharidosis II: Data from HOS – the Hunter Outcome Survey. J Inher Metab Dis 2012; 35(2): 343-353.



Takeda Pharma Kft. | 1138 Budapest, Népfürdő u. 22. | Tel: +36-1-270-7030

FIGYELJEN A SPINÁLIS IZOMATRÓFIA (SMA) KORAI FIGYELMEZTETŐ JELEIRE!¹⁻³

Az SMA versenytfutás az idővel – a diagnózis mihamarabbi felállítása létfontosságú, mert a kezelés előtt bekövetkező károsodás visszafordíthatatlan.^{4,5} Ellenőrizze az alábbi tüneteket a gyermekek 3 hónapos életkora előtt!^{1-3,6,7}



#SIGNSOFSMA
SMA
signsofSMA.com/hu



**A TÜNETEK FENNÁLLÁSA ESETÉN SÜRGŐSEN UTALJA
A GYERMEKET GYERMEKNEUROLÓGUSHOZ^{4,8}**

Referenciák: 1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neural Clin.* 2015;33(4):831–46. 2. Prior TW, et al. *NCBI Bookshelf* 2019. Available at <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352>. Date accessed: September 2020. 3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027–49. 4. Govoni A, et al. *Mol Neurobiol.* 2018;55(8):6307–18. 5. Stifani N. *Front Cell Neurosci.* 2014;8:293. 6. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677. 7. Lin CW, et al. *Pediatr Neurol.* 2015;53(4):293–300. 8. Mercuri E, et al. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103–11. HU2208314031 Elkészítés dátuma: 2022.08.31.

KIEMELT TÁMOGATÓ



NOVARTIS

PLATINA TÁMOGATÓK



measured by moments



ARANY TÁMOGATÓ



EZÜST TÁMOGATÓK



Bejárat a Díszterembe



ALAPRAJZ

Bejárat a Tanácssterembe



Kiállítóink:

1. BioMarin Europe Kft.
2. Swixx Biopharma Kft.
3. Sanofi-Aventis Zrt.
4. Takeda Pharma Kft.