

Fiatal Gyermekgyógyászok

XXII. Konferenciája, 2024



Four Points by Sheraton
6000 Kecskemét, Izsáki út 6.
2024. május 31.– június 2.

Szervező

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika

Szervezőbizottság tagjai

Agócs Róbert
Bakó Krisztina
Béres Nóra
Berta László
Bojtár Zsüliet
Csizek Zsófia
Erdélyi-Nagy Blanka
Hőbör Bence
Péter Réka
Podráczky Noémi
Prehoda Bence
Ranyák Márta

Tudományos bizottság tagjai

Prof. Szabó Attila
Dezsőfi-Gottl Antal
Egyed Bálint
Garami Miklós
Horváth Klára
Horváth Orsolya
Zsidegh Petra

Szervező iroda

Ementin Kft. / Veres Emese
1141 Budapest, Szugló utca 125/G A ép. I. em. 103.
info@ementin.hu
www.ementin.hu



TÁMOGATÓK

AstraZeneca Hungary
Berlin-Chemie/A. Menarini Kft.
CSL Behring Kft.
L'Oreal Magyarország Kft.
Nestlé Hungary Kft.
Nutricia
Sanofi Genzyme
Sanofi Vakcina
Schwabe Hungary
SOBI
Speeding Kft.
Strathmann KG
Swixx Biopharma
Takeda Pharma Kft.
Vitaminkosár Kft.

Szponzorált előadások

SANOFI SZIMPÓZIUM

Ritka betegségek – gyakori tünetek
Dezsőfi-Gottl Antal

Az RSV fertőzés valódi terhe és megelőzésének új
lehetőségei
Farkas Ferenc Balázs

ASTRAZENECA SZIMPÓZIUM

Egy ritka betegség szerteágazó tünetekkel- a
lizoszómális savas lipáz
Szabó Dolóresz

A hemolitikus urémiás szindróma diagnosztikus ki-
hívásai és jelenlegi kezelési lehetőségei
Horváth Orsolya

Az NF1 kezelés szakmai irányelve és
megvalósítása a gyakorlatban
Brückner Edit

CLS BEHRING SZIMPÓZIUM

Mikor gondoljunk vérzékenységre?
Zombori Mariann

Immunhiány
Kriván Gergely

TAKEDA SZIMPÓZIUM

A Fabry-betegség diagnosztikája és
multidiszciplináris ellátása
Kovács Sándor Dávid

Tudományos előadás
Kovács Árpád Ferenc
Brückner Edit

CLS BEHRING SZIMPÓZIUM

Mikor gondoljunk vérzékenységre?
Zombori Mariann

Immunhiány
Kriván Gergely

TAKEDA SZIMPÓZIUM

A Fabry-betegség diagnosztikája és
multidiszciplináris ellátása
Kovács Sándor Dávid

Tudományos előadás
Kovács Árpád Ferenc

A Gyermekgyógyászat folyóirat szerkesztőbizottsága köszönetet mond a FIGYEK szervezőinek!
Várjuk a díjazottak előadásaiból készült cikkeket szerkesztőségünkbe!



ELŐSZÓ

„A tehetséges kezdőnek is meg kell tanulnia a mesterséget, mert a legkiválóbb adottság sem ér semmit, ha hiányzik az alkalmazásához szükséges szakértelem.”
Charlie Chaplin

Kedves Fiatal Kollégák!

A színészlegenda, *Charlie Chaplin* szavai ezek és ha az orvosi hivatásra gondolunk, e gondolatok hatványozottan nyernek értelmet. Munkánk az egyik legfelelősségteljesebb hivatás, hiszen eredményén emberi életek, egészségek múlnak. Ebből adódóan nem mindegy, hogy a tudást milyen mélységben és mely színvonalon sajátítjuk el. Mélység alatt értve a tudásanyag abszolút szintjét, az ismerethalmazt, melyre a gyakorlat épülhet, míg színvonal alatt értve azt a fokú tudás-igényességet, mellyel felvértezve képesek vagyunk kérdéseket feltenni és magasabb szinten, integrálásában kezelni az elsajátított ismereteket.

Mai világunkban az orvosi szakma ismeretei hihetetlen tempóban sokasodnak, az aktuális tudás soha nem tapasztalt gyorsasággal, pár év alatt lecserélődik. A csecsemő- és gyermekgyógyászat pedig integráló jellegénél fogva e jelenségnek a gyújtópontjában áll. Ma már nem lehet kijelenteni a végzettség megszerzése után, hogy akár csak egy rövid ideig nem tanulunk. Sőt, a tanulás következő szintje éppen a diploma megszerzését követően kezdődik, hiszen ekkortól épülnek az újabb, igazán gyakorlati ismeretek a megszerzett elméleti tudásra.

Mi motiválhat ma egy fiatalot, hogy törekedjen arra, jó orvos legyen? A generációkutatások rámutatnak, hogy napjaink fiataljai messzebb látnak, mint a materiális szempontok által kijelölt keretek és motivációjukat magasabb minőségcélok vezérlik. A lehetőség a kreativitás kibontakoztatására, a változatos, értékteremtő munka, a társadalom szélesebb értelemben való szolgálata, valamint a modern is-

meretek gyakorlatba ültetése sok esetben nagy szerepet kap a fiatalok életében, még akkor is, ha az előttük járó generációk ezt nem gondolják minden esetben így.

Hol és hogyan lehet bővíteni és megosztani a tudást? Természetesen számos helyen és formában. Egyik legjobb helye azonban a tudás megosztásának és átadásának az olyan esemény, ahol egyszerre van jelen a tudás átadásának lehetősége, amelyhez élmények kapcsolódnak. Ez a hely, illetve esemény pedig nem más, mint a Fiatal Gyermekgyógyászok Konferenciája, azaz a FIGYEK.

Kedves Fiatal Kollégák, a konferencia alatt használjanak ki minden pillanatot, a tanulásra, az új tudás megszerzésére, tapasztalatszerzésre, gyakorlati ismereteik bővítésére, de kapcsolatok, életre szóló barátságok megteremtésére is és ne feledjék azt sem, hogy a tudás elmélyítéséhez a megfelelő kapcsolódásra is szükség van. A Semmelweis Egyetem Gyermekklinikájának fiatal kollégái nagy szeretettel szervezték a FIGYEK 2024. évi összejövetelét, amelyen köszöntjük Önöket és kívánunk tartalmas időtöltést, töltekezést tudásban, élményekben, barátságokban!

Útravalóul pedig *Reich Károly* grafikusművész szavait ajánljuk figyelmükbe:

„Szeretem szép mesterségemet, a nekem mindig örömet adót, mely élteti a hitet bennem, hogy kapott képességemmel jó ügyet szolgállok.”

Budapest, 2024. május 10.

Szabó Attila és Csizék Zsófia



Vajon „csak” egy vírusfertőzés? – Hasmenés és torokfájdalom egy vesetranszplantált betegnél

Agócs Róbert¹, Horváth Orsolya¹, Pék Tamás²,
Csizék Zsófia¹, Reusz György¹

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Csecsemő- és gyermekgyógyászat, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Infektológiai Osztály

Bevezetés: Láz, nátha, torokfájás, hasmenés és hasi fájdalom. A leggyakoribb panaszok a betegellátás során, mely sokszor banális kórképek mögött állnak, azonban immun-supprimált betegek esetén kiemelt figyelmet érdemelnek. Esetismertetés: Egy 16 éves, vesetranszplantált lány került láz, hasmenés, hasi fájdalom, illetve 3 hete tartó hurutos tünetek és torokfájás miatt. A gyermek stabil, de elesett állapotú volt, fizikális vizsgálat során belövellt garatot, bal oldali túlsúllyal megjelenő hypertrophiás tonsillákat, illetve nyaki lymphadenopathiát észleltünk. A beteg immun-supprimált állapotára és az elhúzódó panaszokra való tekintettel részletes kivizsgálást kezdtünk. Rutin laboratóriumi vizsgálatokban monocytosist és mérsékelt emelkedett vesefunkciós, valamint gyulladásos paramétereket (CRP) láttunk. Széklet vizsgálat *Cryptosporidium* és *Campylobacter jejuni* jelenlétét igazolta, így a híg székletek háttérében gondolt patogén kezelése céljából azythromycin terápiát indítottunk. A felső légúti panaszok kapcsán torokleoltás és fül-orr-gégészeti vizsgálatra történt. A tenyésztés során kórokozó nem igazolódott, a fül-orr-gégészeti vizsgálat mononucleosis lehetőségét vetette fel. A negatív EBV kópiaszám és a tüneti kezelés ellenére sem javuló, súlyos tonsillitis felvetette PTLT, illetve infektológiai konzílium alapján *Toxoplasma*- vagy *Bartonella* fertőzés lehetőségét. Utóbbi kapcsán ismételt anamnézis felvétel során fény derült a közelmúltban örökbefogadott kismacskára betegünk otthonában. A *Toxoplasma* fertőzés kizárásáig Sumetrolim prophylaxist indítottunk. A szerológiai vizsgálatok *Toxoplasma* fertőzést kizártak, ugyanakkor *Bartonella* IgG pozitivitást igazoltak. Utóbbi lezajlott fertőzésre utalt, azonban a hetek óta fennálló panaszok miatt szerokonverzió utáni aktív fertőzés sem volt kizárható, emiatt kontroll szerológiai vizsgálatot terveztünk. Mellkas röntgen és hasi ultrahang vizsgálatok a PTLT szempontjából mindeközben negatív eredménnyel zárultak. A terápia mellett betegünk híg székletei egy hét alatt megszűntek, a tonsilla hypertrophia is regressziót, *Bartonella* savópár vizsgálata során titer emelkedést nem észleltünk. E tény, illetve a spontán javuló klinikum alapján leginkább lezajlott, és nem aktív fertőzést véleményeztünk.

Take Home Message

Munkánk során többnyire igazak azok a tények, hogy a beteg panaszainak háttérében általában egy betegséget, a gyakori tünetek mögött pedig gyakori kórképeket kell keresnünk. Az immun-supprimált betegek azonban könnyen okozhatnak meglepetéseket, kivizsgálásuk során mindig keressünk kell a red flag-eket, és mindenképpen gondolnunk kell ritkább betegségekre, opportunisták kórokozókra is, valamint arra, hogy tüneteikért akár több kórkép is felelős lehet egy időben.

Mellbevágó páros – két gén érintettsége hirtelen szívhalál háttérében

Antal-Kónya Violetta¹, Jávorszky Eszter¹,
Köles Tímea¹, Környei László², Szabó Andrea²,
Bödör Csaba³, Tory Kálmán¹

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Nephrogenetikai Munkacsoport, ²Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermekszív Központ, Budapest, ³Semmelweis Egyetem Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet Molekularis Onkohematológia Munkacsoport

Elméleti háttér: A hosszú QT szindróma (LQTS) egy döntően örökletes ioncsatorna betegség, amelyet a repolarizációban résztvevő ioncsatorna-fehérjék misszensz vagy funkcióvesztő variánsa okoz. Az esetek 10–15%-ban a betegség első tünete a hirtelen szívhalál, másoknál syncope kivizsgálása vagy sportorvosi vizsgálat során igazolódik. A klinikai diagnózis felállításában kulcsszerepe van az EKG vizsgálatnak: a LQTS diagnózisa kimondható, ha nyugalmi EKG-n a korrigált QT (QTc) szakasz hossza 450ms feletti fiúkban vagy 460ms feletti lányokban, illetve ha terheléses teszt negyedik percében végzett EKG-n meghaladja a 480ms-ot. Genetikailag heterogén, jelenlegi ismereteink szerint a leggyakrabban érintett KCNQ1, KCNH2, és SCN5A géneken kívül további 13 gén érintettsége okozhat hosszú QT szindrómát.

Esetismertetés: Genetika ambulanciánkra egy 14 éves nagylányt referáltak hosszú QT szindróma genetikai vizsgálata céljából. Betegségére tizenhárom és fél éves korában elszenvedett kamrafibrilláció, hirtelen szívhalál során derült fény. Az első fibrillációt követően ICD beültetés történt, amely három hónapon belül több mint tíz alkalommal adott le adekvát sokkot bradycardia dependens Torsades de Pointes kamrai tachycardia miatt. Anamnéziséből kiemelendő öt és fél éves korában diagnosztizált epilepszia. A családban más nem volt érintett.

A klinikai tünetek alapján felállított hosszú QT szindróma genetikai eredetének felderítésére a Semmelweis Egyetem I. Sz. Patológiai Intézetében indult NGS alapú célzott Kardiológiai panelvizsgálat, amelynek értékelése során a KCNH2 c.3107G>A, p.G1036D és az AKAP9 c.9182T>A, p.L3061P ismeretlen jelentőségű heterozigóta variánsokat választottuk ki további vizsgálatra.

A KCNH2 p.G1036D az európai átlagpopulációban 0,01%-os allélfrekvenciával van jelen (gnomAD). Az érintett glicin az emlősökben konzervált. A variánst LQTS miatt gondoztott betegek esetében korábban leírták, funkcionális vizsgálatok alapján funkciócsökkenést okoz. Az AKAP9 p.L3061P variánst betegekben nem írták még le, átlagpopulációs allélfrekvenciája 0,001% (gnomAD). Az érintett leucin emlősökben konzervált, prolinra való cseréjét több predikciós program is patogénként értékeli (MutationTaster: Prediction disease causing, SIFT: Deleterious (0); PolyPhen-2: Possibly Damaging (0,735)). A csere következtében leucin helyére kerülő prolin egy alifás aminosav, lánctörő szerkezete miatt jellemzően hatással van a képződő fehérje másodlagos szerkezetére. Az aminosavcsere potenciálisan destrukatív hatását támogatja annak magasabb Grantham score-ja (98) is. Az AKAP9 kóroki variánsai a szakirodalom alapján okozhatnak arrhythmákat, hosszú QT szindrómát, illetve egy vizsgálat alapján a KCNQ1 kóroki variánsai által okozott szívhalál kockázatát kétszeresére is növelhetik. A gyermek a KCNH2 variánst édesapjától, az AKAP9 variánst édesanyjától örökölte. Egészséges testvérei, a 16 éves bátyja és 14 hónapos húga csak az apai KCNH2 variánst örökölték. Felmerül ezért, hogy az AKAP9 p.L3061P



variáns fokozza az inkompletten penetráns KCNH2 p.G1036D variáns arrhythmogén hatását, így okozva a gyermeknél látott súlyos fenotípust.

Következtetések: Több korábbi vizsgálat is arra mutat, hogy két kóroki, magában is LQTS-t okozó kóroki variáns jelenléte súlyosabb fenotípust, magasabb hirtelen szívhalál kockázatot eredményez. A KCNH2 és AKAP9 variánsok együttes jelenlétének hatását eddig az irodalomban nem írták le, de az index beteg panaszai, a családon belüli öröklődés és az irodalmi adatok alapján a két variáns együttes hatása magyarázhatja a tünetek súlyosságát. Miután a két variáns kódoló gén ugyanazon kromoszómakaron (7q), egymástól 59Mb-ra helyezkedik el, annak valószínűsége, hogy az érintett nagylány mindkét variáns átörökítse gyermekeire alacsonyabb, átkereszteződés esetén fordulhat elő.

Take Home Message

Gyermekek hirtelen szívhalála esetén érdemes megfontolni a genetikai eredet vizsgálatát, negatív családi anamnézis esetén is. Ezzel kiszűrhetők a potenciálisan érintett családtagok, és segíthet az ismételt kardiológiai esemény kockázatának becslésében is. Egyes esetekben előfordulhat több gén együttes érintettsége is, amely akár többszörösére növelheti a hirtelen szívhalál rizikóját.

A gyermekkori Otthoni Lélegeztetési Program (OLP) első 5 éve a Bókay utcai Gyermekklinikán

Antics Dorottya, Muzslay Eszter, Bojtár Zsüliet, Hérák János Benjámin, Krikovszky Dóra, Kovács Lajos, Kelemen Judit, Szabó Attila, Czövek Dorottya

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Pulmonológiai Osztály

Bevezetés: Az elmúlt években a tartós otthoni lélegeztetés nagy változásokon ment keresztül és indikációs köre is kibővült. Az új technológiáknak és eszközöknek köszönhetően a cél mára már a betegek hospitalizációjának visszaszorítása és az életminőség javítása. A nem-invazív lélegeztetés (NIV) előtérbe kerülésével a tracheosztómán keresztüli légzéstámogatás gyermekekben jelentősen csökkent.

Célkitűzés: Előadásunk célja a Semmelweis Egyetem Gyermekklinikáján létrehozott otthoni lélegeztetési program (OLP) első 5 évének bemutatása.

Módszerek: A szakma szabályai szerint a klinikán gondozott vagy a klinikára referált nappali manifeszt légzési elégtelenséggel vagy poliszomnográfias vizsgálattal igazolt alvás alatti légzészavarral diagnosztizált gyermekek kerülnek felvételre. Az indikáció felállítását és az Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Szakmai Kollégium engedélyét követően megkezdődik a bevonás folyamata. A maszk és a lélegeztetőgép típusának kiválasztása a gyermek életkorának, testtömegének, alapbetegségének és lélegeztetési dependenciájának megfelelően történik. A gép beállításainak megtalálására kórházi körülmények között kerül sor, majd az oktatást követően a családok a gyermek lélegeztetését otthonukban folytatják. A gyermekek ambuláns kontroll vizsgálatok alkalmával rendszeres ellenőrzés alatt állnak.

Eredmények: A programba 2024 tavaszáig 91 gyermek (53 fiú, életkor: $8,4 \pm 6,2$ év) került bevonásra. A legfiatalabb bevont gyermek 3 hetes és 2450 g, a legnagyobb betegünk pedig 153 kg volt. A betegek legnagyobb hányadát az izombetegségek (47 %) és az obesitás vagy obesitással járó szindrómák (Down-szindróma, Prader-Willi szindróma) miatt hipoventiláló gyermekek (22 %) teszik ki. Az 5 év alatt 1

gyermek került át felnőttgondozásba, 2 gyermek esetében (szoros kontroll mellett) állapotjavulás miatt elhagyhatóvá vált a NIV terápia, 2 gyermek pedig súlyos compliance problémák miatt kikerült a programból. Az OLP megalapítása óta 6 gyermek exitált. A legtöbb szövődmény a maszkviseléshez valamint az aerophagiához kapcsolódott. Lélegeztetéshez kapcsolt szövődmény miatt gyermeket a programból kizárni nem kellett.

Konklúzió: A tartós otthoni NIV megfelelően szabályozott keretek között biztonsággal kivitelezhető Magyarországon és lehetőséget teremt a beteg gyermekeknek és családjaiknak egy teljesebb életre. A NIV terápia a betegségek széles skálájában hatásos lehet és csökkentheti a hospitalizációk számát és javítja a gyermekek életminőségét.

Take Home Message

A tartós NIV terápia csökkenti a hospitalizációk gyakoriságát és a kórházban töltött napok számát. Az OLP lehetőséget jelenthet a krónikusan beteg gyermekek és családjaik számára egy teljesebb életre, jobb életminőségre. Emellett a folyamatos kapcsolattartás növeli a családok együttműködését és bizalmát egészségügyi ellátók felé.

Szemellenzőben a trombotikus mikroangiopátiás kórképek erdőjében: egy haemolytikus urémiás szindrómás beteg Esettanulmánya

Árvai Ákos György¹, Hartmann Ágnes¹, Nyikuly Kinga¹, Prohászka Zoltán², Sinkovics György², Lakatos Orsolya¹

¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs, ²Semmelweis Egyetem Kutatólaboratórium, Hematológiai és Belgyógyászat Klinika

A trombotikus mikroangiopátiával (TMA) járó kórképek közé több jól meghatározható betegség sorolható, melyek diagnosztikája és pontos kóreretének meghatározása gyakorta nehézséget jelent az ellátó orvos számára. Jelen előadásom kapcsán egy eseten keresztül szeretném bemutatni a korábbi ellátási algoritmusunk menetét, és a jelenleg érvényes szakmai szabályokkal kiegészítve, egy lehetséges algoritmust kínálni.

A prezentációban szereplő, akkor 16,5 éves fiúgyermek a területileg illetékes kórházból került átvételre haemolytikus urémiás szindróma (HUS) gyanújával klinikánk intenzív osztályára. Felvételét megelőzően három nappal láz, hányás, illetve véres hasmenés jelentkezett, laboratóriumi vizsgálataiban TMA-nak megfelelő értékeket észleltünk. A klinikum alapján típusos HUS-nak (STEC-HUS) feltételeztük, székletmintavétel történt verotoxin kimutatásra, valamint vérvétel komplement diagnosztikai céllal. A harmadik ápolási napon vesefunkciós értékei tovább romlottak, továbbra is aktív haemolysis, trombocitopenia volt észlelhető. Tekintettel a romló klinikai képre, a beteg FFP adásában részesült, két alkalommal pedig plazmaferézis is történt. Az eredményekre várva sürgősséggel komplement gátló kezelésre NEAK engedélyt nyújtottunk be.

Az elvégzett speciális laboratóriumi vizsgálatok a TMA-t igazolták, de komplement diszreguláció, konzumpció nem volt véleményezhető. A véres hasmenés alapvetően típusos HUS lehetőségét támogatta, de az elvégzett székletvizsgálat az E. coli nem verotoxin-termelő törzset mutatta ki. Az alkalmazott terápia mellett a beteg vesefunkciós értékei javultak, retenció értékei csökkentek, diurézise megindult. Négy nappal intenzív terápia kezelését követően került átvételre má-



rix osztályunkra. Emittálása előtt, speciális komplement diagnosztikuslaboratóriumi vizsgálat kontrollja során, normális komplement profilt és ADAMTS13 aktivitást mértek. Genetikai analízis eredményében a membrán kofaktor protein (MCP) gén egy heterozigóta patogén ritka változatát azonosították (p.I203T), továbbá több közönséges rizikó variációt a CFH, az MCP és C3 génekben. A klinikai kép, a komplement profil eltérései (komplementaktiváció lényeges konszumpció nélkül) továbbá a genetikai analízis eredményei alapján, a komplement mediált atípusos HUS diagnózis került végül felállításra.

Az esetet követően hatályos protokollunkat, az időközben frissen aktualizált egészségügyi szakmai irányelvekkel összhangban átdolgoztuk, és sikeresen alkalmaztuk más betegek kezelése kapcsán.

Take Home Message

Az esetet követően hatályos protokollunkat, az időközben frissen aktualizált egészségügyi szakmai irányelvekkel összhangban átdolgoztuk, és sikeresen alkalmaztuk más betegek kezelése kapcsán.

Trópusi láz

Bednárík Dániel¹, Zonda Bence², Farkas Dávid¹, Reiger Zsolt², Visy Beáta³

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Nyerges Gábor Infektológia Osztály Csecsemő- és gyermekgyógyászat, ²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Infektológia, Debrecen, ³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Nyerges Gábor Infektológia Osztály Infektológia

Előadásunkban egy közel 15 hónapos kisdud esetét mutatjuk be, aki trópusi területről érkezett először a Debreceni Egyetem Gyermekinfektológiai Osztályára, majd a Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézetbe.

2023. október közepén láz és akut gastroenteritisnek megfelelő tünetek miatt került felvételre az exsiccalt kisdud a debreceni Gyermekgyógyászati Klinikára. Panaszai felvétele előtt egy héttel indultak. Napi egy-egy alkalommal volt lázas, majd felvétel előtt négy nappal már magas lázai voltak, orvos fizikálisan nem vizsgálta, azonban antibiotikumot indítottak a gyermeknek. Felvétel előtti napon hányni kezdett, valamint hasmenése indult, elégtelen folyadékbevitel miatt érkezett a debreceni klinikára. A részletesebb anamnézis felvétele során kiderült, hogy két héttel korábban tértek vissza Nigériából.

Laboratóriumi vizsgálati eredményeiben emelkedett gyulladásos paramétereket találtak felvételnél. Felvétel után 12 órával ismét belázasodott, kontroll vizsgálat során a véképben anaemia és thrombocytopaenia volt látható novum eltérésként. Hasi ultrahang vizsgálaton hepatosplenomegalia és pericholecysticus oedema ábrázolódott.

Tekintettel utazási anamnézisére és panaszaira, trópusi betegségek irányába is vizsgálatok indultak...

További ellátásra került áthelyezésre a Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézetbe mentőszállítással.

Felvételkor ismételt általános laboratóriumi, valamint tünetorientált mikrobiológiai vizsgálatokat -haemokultúra és székettenyésztés- kezdtünk meg.

Az előzetes specifikus diagnosztikus vizsgálatok Plasmodium falciparum-fertőzés fennállását igazolták, mely a laboratóriumi, klinikai kritériumok alapján nem komplikált formának felelt meg, ezért orális artemisinin kombinációs terápiát (ACT) kezdtünk.

A megkezdett terápia alatt észlelt általános állapotromlás miatt történt kontroll laboratóriumi vizsgálat során azonban romló vérkép értékeket láttunk, mely eredmények a súlyos malária kritériumrendszerét teljesítették, ezért vénás artesunate-terápiára váltottunk. Az éjszakát stabil általános állapotban töltötte, azonban kontroll véképében tovább mélyülő anaemia mutatkozott, valamint a korábban levett kenetekben 30%-ot meghaladó mértékű parasitaemia igazolódott.

Az alkalmazott terápia hatására a parasitaemia szintje csökkent, a gyermek mindvégig vitálisan stabil állapotban volt, egy alkalommal szorult vörösvértest koncentrátum transzfúziójára.

Előadásunkkal a trópusi betegségekre, az utazási anamnézis, valamint az az alapján elvégzendő általános és tünetorientált specifikus vizsgálatok ismeretének fontosságára szeretnénk felhívni a figyelmet.

Take Home Message

Előadásunkkal a trópusi betegségekre, az utazási anamnézis, valamint az az alapján elvégzendő általános és tünetorientált specifikus vizsgálatok ismeretének fontosságára szeretnénk felhívni a figyelmet.

Kleefstra szindróma – egy ritka neurodevelopmentális kórkép

Beke Andrea¹, Darvas Éva², Bessenyei Beáta³, Jeges Dóra³, Koczok Katalin³, Madar László³, Szűcs Zsuzsanna³, Ujfalusi Anikó³, Bessenyei Mónika⁴, Balogh István⁴, Szakszon Katalin⁴

¹Nyíregyháza, Jósa András Oktatókórház Csecsemő és gyermekosztály, ²Jász-Nagykún-Szolnok Vármegyei Hetényi Géza Kórház-Rendelőintézet Csecsemő- és gyermek osztály, Szolnok, ³Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet, ⁴Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar Klinikai Központ, Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetika nem önálló Központ

A Kleefstra szindróma (MIM610253) egy eltérő idegrendszeri fejlődéssel, hypotóniával, megkésett mozgás- és beszédfejlődéssel, kardiális eltéréssel, esetenként epilepsziával és variabilis b tünetekkel járó állapot, klinikailag nehezen felismerhető, de karakterisztikus morfológiai jegyekkel. Kialakulásáért az Euchromatic histone methyltransferase 1 (EHMT1, OMIM607001) gén deléciói (kromoszómális vagy intragénikus) illetve mutációi felelősek, a gén locusa a 9q34 kromoszómaregió. Ritka kivételtől eltekintve (szülői mozaikosság) az eddigi közölt esetek döntő többsége de novo keletkező.

Egy betegünk esetén keresztül mutatjuk be a főbb klinikai jellemzőket, illetve további esetek molekuláris hátterének elemzése révén szemléltetjük a genetikai és fenotípusos heterogenitást. Egy gyermeknél kromoszómális mikródeléció, kettőnél több exont érintő intragénikus deléció, egy gyermeknél pedig szekvenciavariáns állt a tünetek hátterében. A helyes diagnosztikus gyanús és a megfelelő molekuláris genetikai módszer megválasztása kiemelt fontosságú a neurodevelopmentális kórképek etiológiájának tisztázásához, a prognózis, a lehetséges komorbiditások és terápiás intervenciót igénylő alarmírozó jelek korai felismeréséhez, ezáltal a fejlődési optimum eléréséhez. A klinikai és molekuláris diagnózis elengedhetetlen továbbá az öröklésment és ismétlődési kockázat ismeretéhez, a szülők reprodukciós döntéshozatalának segítéséhez és prenatalis (esetleg preimplantációs) genetikai vizsgálat felajánlásához.



Take Home Message

A helyes diagnosztikus gyanú és a megfelelő molekuláris genetikai módszer megválasztása kiemelt fontosságú a neurodevelopmentális kórképek etiológiájának tisztázásához, a prognózis, a lehetséges komorbiditások és terápiás intervenciót igénylő alarmírozó jelek korai felismeréséhez, ezáltal a fejlődési optimum eléréséhez. A klinikai és molekuláris diagnózis elengedhetetlen továbbá az öröklésment és ismétlődési kockázat ismeretéhez, a szülők reprodukтив döntéshozatalának segítéséhez és prenatális (esetleg preimplantációs) genetikai vizsgálat felajánlásához.

Családban marad – Egyidejű *Streptococcus pyogenes* septicaemia csecsemő ikerpárban

Benke Kristóf¹, Visy Beáta², Bedő Krisztina¹, Kozma Emese³

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Nyerges Gábor Infektológiai Osztály, Budapest, ³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Ortopédiai Osztály, Budapest

Bevezetés: A lázas betegségek hátterében számos fertőző, illetve nem fertőző ok állhat. A banális, magától, illetve tüneti terápiára gyógyuló kórképek mellett azonban súlyos fertőző betegség is jelentkezhet, akár egyszerre több családtagnál is. Esetünkben egy ikerpár mindkét tagjánál *Streptococcus pyogenes* septicaemia állt a láz hátterében, azonban a betegség lefolyása jelentősen eltért.

Esetismertetés: Előadásomban egy kilenc hónapos lány ikerpár esetét ismertetem, akik egyszerre érkeztek kórházunkba négy napja tartó lázas állapot miatt. Anamnézisükből kiemelendő, hogy spontán fogant, anyai diabétesszel szövődött várandósságból, 31. gesztációs hétre születtek, légzéztámogatást megszületésüket követően két napig igényeltek. Felvételük előtt területen hét napig per os amoxicillin-klavulánsav terápiában részesültek felső légúti panaszok miatt. Felvételen az ikerpár A tagjának belszeri státuszából elesett általános állapot, szeptikus küllem, tachycardia, vérbő garatképletek, jobb alkaron duzzanat voltak kiemelhetőek. Az ikerpár B tagjánál jó általános állapotot, vérbő garatképleteket észleltünk. Sürgősségi ambulanciánkon haemokulturás mintavétel után mindkét csecsemő empirikus ceftriaxon terápiában részesült. Mindkettőjük laborjában -az ikerpár A tagjánál kifejezetten- emelkedett gyulladásos értékeket találtunk, illetve mindkét gyermek haemokulturájából *Streptococcus pyogenes* tenyésztett ki. Az ikerpár B tagja bennfekvése során végig jó általános állapotú volt, parenterális folyadékpótlást nem igényelt, láza is csak interkurrens SARS-CoV2 fertőzés kapcsán jelentkezett. Tizennégy napos antibiotikum terápiát követően szövődménymentesen gyógyult.

A betegség az ikerpár A tagjánál jóval súlyosabb lefolyású volt: végtagjain több abscessus jelentkezett, melyek többszöri sebészi feltárást igényeltek. Empirikus, majd a tenyésztési eredmények alapján célzott antibiotikum terápia mellett visszalázasodott, gyulladásos értékei ismét emelkedtek, bal csípőízületében septicus arthritis alakult ki. Az ízület feltárása során vett mintából *Pseudomonas aeruginosa* tenyésztett ki. Ápolása során számos alkalommal igényelt albumin-, illetve kálium pótlást, illetve két alkalommal vörösvértest transzfúziót. A konzervatív és sebészi kezelés mellett gyógyulása 24 napos kórházi bennfekvést igényelt. Célzott antibiotikum kezelésben összesen 21 napig részesült. Ortopédiai és immunológiai követése folyamatos.

Összefoglalás: Ha a család több tagjánál is hasonló panaszok jelentkeznek, a vizsgáló orvosnak szem előtt kell tartania akár ritkább, súlyosabb kórokat is a tünetek hátterében. Az eset jól mutatja, hogy ugyanaz a kórokozó által okozott betegség hasonló genetikai háttérrel rendelkező gyermekekben is igen eltérő súlyosságú lehet.

Take Home Message

Ha a család több tagjánál is hasonló panaszok jelentkeznek, a vizsgáló orvosnak szem előtt kell tartania akár ritkább, súlyosabb kórokat is a tünetek hátterében. Az eset jól mutatja, hogy ugyanaz a kórokozó által okozott betegség hasonló genetikai háttérrel rendelkező gyermekekben is igen eltérő súlyosságú lehet.

Gyermekekori ischemias stroke bemutatása klinikai eset kapcsán

Berk Merve, Rosdy Beáta, Móser Judit, Mellár Mónika, Cserháti Helga, Solymár Natália, Orbók Anna, Kádas Zsófia

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, Budapest

Bevezetés: A gyermekekori artériás ischemias stroke diagnosztizálása jelentős kihívást jelent a gyermekgyógyászok számára. Az előadásom során az egy hónapos és tizennyolc éves kor közötti gyermekek artériás ischaemias stroke-os eseményeinek felismerésmerési nehézségeiről, a diagnózis felállításának részleteiről és az etiológiai háttér felderítéséhez szükséges vizsgálatokról szeretnék beszámolni, egy klinikai eset kapcsán.

Az ischaemiás stroke viszonylag ritka jelenség a gyermekpopulációban. A felnőttkori esetekkel összehasonlítva a felismerés és a diagnózis felállítása között jelentős késés tapasztalható. Számos tanulmány beszámol a gyermekek késői diagnózisáról. Az első tünetek megjelenése és a diagnózis felállítása közötti átlagos időintervallumot 22,7 órára becsülik. A diagnózis késedelmének fő oka a gyermekek körében a széles körű stroke-ot utánzó betegségek (stroke-mimic) sokfélesége, amelyeket figyelembe kell venni a differenciáldiagnózis során.

Eset bemutatása: Egy budapesti gyermekkorházából vettük át a 14 éves ADD (figyelemzavar) miatt gondozott gyermeket igen enyhe bal oldalai hemiparesis és bal kar területén jelentkező zsibbadás hátterében koponya MR vizsgálattal igazolt friss több gócu jobb féltekei ischemias stroke további ellátása céljából. Panaszai a kórházunk Neurológiai Osztályára való felvételét megelőzően közel 24 órával kezdődtek. A panaszok kezdete és a koponya MR vizsgálata között közel 17 óra telt el. Érkezésekor az intravénás reperfúziós kezelés időablakán túl volt, idegsebészeti konzíliuma mechanikus thrombectomiát nem indikált a képanyag alapján. Osztályunkon a megkezdett trombocita aggregáció kezelést folytattuk. A stroke etiológiáját kutatva kardiológiai vizsgálat, majd bubble transcranialis doppler vizsgálat készült. A vasculitist a vizsgálatokkal kizártuk.

Szakirodalmi háttér: A gyermekekori stroke klinikai megjelenése jelentős mértékben eltér a felnőtteknél tapasztalhatótól. Az idősebb korcsoportba tartozó gyermekeknél – hasonlóan a felnőttekhez – általában hemiparézis vagy más neurológiai góctünetek, mint például afázia, látászavar vagy kisagy tünetek figyelhetők meg. Ugyanakkor a görcsrohamok, fejfájás és letargia gyakoribbak gyermekeknél, mint felnőtteknél. Mindemellett a kisgyermekeknél nagyobb valószínűséggel jelentkezhetnek görcsrohamok és megváltozott tudatállapotok, mint az idősebb gyermekek esetében.



A gyermekkori stroke nemcsak a klinikai tünetek megnyilvánulásában, hanem az etiológiai hátteret tekintve is jelentős eltérést mutat a felnőttkorihoz képest. A gyermekkori stroke egy komplex betegség, amely több tényezőtől függ. A stroke különböző kockázati tényezőinek jelenléte növeli a kiújulás esélyét, ezért még akkor is szükség van a teljes diagnosztikai kivizsgálásra, ha azonosítunk egy rizikófaktorot.

Az intracranialis és extracranialis arteriopátiák, a veleszületett és szerzett szívrendellenességek, az aritmia, a hiperkoagulációs állapotok, a sarlósejtes vérszegénység, valamint különböző gyulladásos állapotok, például a sepsis, meningitis és encephalitis, a gyermekkori stroke leggyakoribb okai közé sorolhatók.

A stroke diagnózisának meghatározásában, valamint a különböző stroke utánzatok differenciáldiagnosztikájában kulcsfontosságú szerepet játszik a koponya MR és MRA kontrasztos érfal MRI vizsgálattal kiegészítve.

A differenciáldiagnózis kapcsán felmerülő kórképek stroke-ot utánozó betegségek (stroke-mimic) – sokfélesége jelentősen hozzájárul a diagnózis felállításának késéséhez. Ezek közé tartoznak olyan állapotok, mint az aurás migrén, postictalis Todd-paresis, agyi vénás sinus trombózis, központi idegrendszeri fertőzések (meningitis, encephalitis, agytályog), posterior reverzibilis encephalopátia szindróma (PRES), akut disszeminált enkefalomyelitis (ADEM), Bell-paresis, gyermekkori variábilis hemiplegia (AHC), idiopátiás intrakraniális hypertonia, akut kisagyi ataxia, központi idegrendszeri daganatok, gyógyszerintoxikációs állapotok, mozgásszervi problémák és pszichogén eltérések.

Take Home Message

Az előadásom során szeretném kiemelni, hogy a klinikai esetek azonnali felismerése, az adekvát képalkotó vizsgálat elvégzése és az azonnali beavatkozások mérlegelése kulcsfontosságú szerepet töltenek be, illetve lényegesen befolyásolják a stroke későbbi kimenetelét.

A dallamok harmóniája, avagy az orvosi csapatmunka

Béres Dalma^{1,2}, Mărginean Oana³, Muntean Carmen¹

¹Marosvásárhelyi I-es számú Gyermekgyógyászati Klinika gyermeknefrologia, Marosvásárhely, ²Marosvásárhelyi II-es számú Gyermekgyógyászati Klinika gyermekgyógyászat, Marosvásárhely, ³Marosvásárhelyi I-es számú Gyermekgyógyászati Klinika gyermekgasztroenterológia, Marosvásárhely

Bevezetés: A sclerosis tuberosa (TS) egy ritka genetikai rendellenesség, ami jóindulatú daganatok képződésére hajlamosít a test különböző szerveiben (bőr, agy, szem, vese, szív, máj, tüdő). A gén expressziójának változatossága miatt a klinikai tünetek megjelenésének időpontja és súlyossága is rendkívül különböző, a nagyon enyhétől a nagyon súlyosig változhat.

Esetismertetés: Az egy és fél éves kislány jobb oldali fokális motoros roham következtében kerül a sürgősségi osztályra, ahol a natív koponya CT többszörös diffúzan elrendezett hypodens agyi laesiót eredményezett. Idegsebészeti osztályra kerül felvételre, ahol az esetleges fertőzés kizárása érdekében infektológiai konzultációra küldik. Továbbá koponya MR, neurológiai konzultáció, valamint a kóros vizeletminta miatt gyermeknefrologiai szakrendelés történik, ahol a vese ultrahangvizsgálat a jobb vesekéreg szintjén számtalan kisméretű hyperechogén formációt, valamint több

szubkortikális ciszta jelenlétét fedi fel. A vese ultrahang és a koponya MR felvételek alapján felvetődik a sclerosis tuberosa gyanúja. A genetikai vizsgálat megerősíti a TS diagnózist, a TSC2 génben identifikált patogén variáns alapján. További kivizsgálások érdekében kerül felvételre osztályunkra. Páciensünk jelenleg antiepileptikum terápia alatt tünetmentes.

Következtetés: A sclerosis tuberosa betegek multidiszciplináris kezelése életre szóló feladat, amelyben a különböző szakterületek összehangolt munkája segítheti elő a betegek életminőségét és várható élettartamát.

Take Home Message

A sclerosis tuberosa (TS) egy ritka genetikai rendellenesség, ami jóindulatú daganatok képződésére hajlamosít a test különböző szerveiben (bőr, agy, szem, vese, szív, máj, tüdő). A betegek ellátása életreszóló multidiszciplináris feladat.

Újszülöttkori lázas állapot ritka oka

Bojtár Zsüliet¹, Bánki Nóra Fanni¹, Kincs Judit¹, Tory Kálmán², Szabó Attila³

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bókay utcai részleg Csecsemő- és gyermekgyógyászat, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bókay utcai részleg Genetikai diagnosztika, ³Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika csecsemő- és gyermekgyógyászat

A 4 napos, negatív perinatális anamnéziséű fiú újszülöttet láz, kiszáradás, perinatális infekció gyanúja miatt vettük fel csecsemő osztályunkra. Előző napon felső légúti hurutos tünetei jelentkeztek, nyugtalan volt, jó per os bevitel és diurézis mellett. Laboratóriumi vizsgálatok során hypernatrémiát, beszűkült vesefunkciós paramétereket észleltünk. Állapota rendeződött, láza továbbiakban nem ismétlődött. Felső légúti hurutot véleményezve haza bocsájtottuk. Egy nappal emisszió után ismét láza jelentkezett. Hospitalizációt követően felmerülő bakteriális infekciót laboratóriumi, képalkotó vizsgálatok és lumbálpunkció kizárták. Kiemelendő azonban magas szérumszintű nátrium, emelkedett szérumszintű ozmolaritása, valamint alacsony vizelet ozmolaritása. Óvatos, rövid szomjazzatási próbát végezve vizelet mennyisége nem csökkent, vizelet ozmolaritása nem emelkedett, testtömege jelentősen csökkent, szérumszintű nátrium szintje nőtt, hőemelkedése jelentkezett. Dezmopresszin próba hatására vizelet ozmolaritása, vizelet mennyisége, szérumszintű nátrium szintje nem változott, így renális eredetű Arginin-Vasopressin-Rezisztencia (VPR) igazolódott. Ennek tükrében indomethacin és hypothiazid terápiát kezdtünk, melyre vizelet mennyisége, szérumszintű nátrium szintje prompt csökkent, víz kiegészítést az anyatej mellé nem igényelt, súlya gyarapodott. Genetikai vizsgálata az AVPR2 gén X-hez kötött, recesszíven öröklődő mutációját igazolták.

A nefrogén diabetes insipidus egy ritka betegség. Tünetei életkoronként változnak, újszülötteknél és csecsemőknél hamar súlyos kiszáradáshoz vezethet. Vizelettel kapcsolatos tünetek felismerése nélkül, hányás hiányában, ismeretlen okból kiújuló láz hívhatja fel rá a figyelmet, ezért fontos differenciáldiagnosztikai szempontból ennek ismerete és a perinatális infekció gyors kizárása.

Take Home Message

Nefrogén diabetes insipidus jelentkezhet lázzal újszülötteknél. Visszatérő lázas állapot, ioneltérés (Na) esetén gondolnunk kell rá.



Idilli helyett „DILI”-s féreghajtás

Bozóki Boglárka¹, Dezsőfi-Gottl Antal²

¹Bács-Kiskun Vármegyei Kórház Csecsemő- és gyermekgyógyászati osztály, Kecskemét, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bóka utcai részleg

Előadásunkban egy 12 éves fiúbetegünk esetét szeretnénk bemutatni. A gyermeknél akut hepatitis klinikai képét észleltük icterussal, emelkedett transzamináz értékekkel, cholestasissal, lényeges coagulopathia nélkül. Anamnéziséből kiemelendő, hogy közel másfél évvel korábban bélérgeesség gyanúja miatt albendazol kezelésben részesült, majd ezt követően akut hepatitissal hospitalizálták a területileg illetékes intézményben. Jelen felvételére ismételt albendazol expozíciót követően jelentkező icterus miatt került sor, így az anamnesztikus adatok alapján felmerült a gyógyszer-indukálta májkárosodás lehetősége.

Esetünkben a kiterjesztett differenciáldiagnosztikai vizsgálatok a zajló akut hepatitis háttérében egyéb etiológiai tényező fennállását kizárták. Tekintettel arra, hogy tüneti terápia mellett májregenerációt tudtunk nyomon követni, a májbiopsziás vizsgálatról a szülővel egyetértésben eltekintettünk.

A gyermekkori gyógyszer-indukálta májkárosodás (drug-induced liver injury, azaz DILI) klinikai megjelenése széles skálán mozog, észlelhetünk enyhe, átmeneti hepatopathiát, akut hepatitist, valamint akár májtranszplantációt igénylő akut májelégtelenséget is.

Szakirodalmi adatok alapján akár egyszeri albendazol dózis esetén is jelentkezhet DILI, majd ismételt antihelmintikus kezelés kapcsán rekuráló akut hepatitis.

A DILI patomechanizmusát figyelembe véve esetünkben albendazol-okozta, idioszinkráziás hatás talaján kialakult spontán gyógyuló, rekuráló akut hepatitist véleményeztünk.

Előadásunkkal szeretnénk felhívni a figyelmet az albendazol lehetséges májkárosító mellékhatására. Fontos ezen széleskörben használt féreghajtó kezelés szükségességének megítélése, ex juvantibus alkalmazásának mellőzése.

Take Home Message

Előadásunkkal szeretnénk felhívni a figyelmet az albendazol lehetséges májkárosító mellékhatására. Fontos ezen széleskörben használt féreghajtó kezelés szükségességének megítélése, ex juvantibus alkalmazásának mellőzése.

Álmatlan éjszakák

Budai Blanka¹, Vértesi Gabriella², Rosdy Beáta³, Móser Judit³, Mellár Mónika³, Cserhádi Helga³

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Csecsemő- és gyermekgyógyászati osztály, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermek Bel- és Tudógyógyászati Osztály, Budapest, ³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály

Bevezetés: A szisztémás lupus erythematosus (SLE) egy autoimmun betegség, amely szisztémás tünetekkel jár és szinte bármely szervet érinthet. Neuropszichiátriai tünetek (NP-SLE) a lupusos betegek felében-harmadában jelentkezhetnek. Bármikor előfordulhatnak a betegség lefolyása során. Amennyiben első tünetként jelentkezik a diagnózis felállítása előtt, nagy diagnosztikus kihívást jelenthet. Ezen súlyos szisztémás betegség esetén a korai diagnózis nagyon fontos a betegségből eredő szervkárosodások kivédése szempontjából. Lehetőségünk nyílt megfigyelni NP-SLE ki-

bontakozását, a társszakkák sikeres együttműködésének köszönhetően az SLE korai diagnózisát felállítani neuropszichiátriai tünetek kapcsán.

Esetismertetés: A 17 éves fiú panaszai felvételét megelőzően 2 héttel kezdődtek jobb felső végtag túlmozgásaival, melyek fokozatosan minden végtagjára kiterjedtek. Ehhez éjszakai súlyos insomnia társult. Felkeresték Sürgősségi Ambulanciánkat, ahol autoimmun encephalitis lehetősége merült fel. Rövid, éber EEG vizsgálata sem encephalopathiára, sem epilepsziára nem utalt. Pszichiátriai Osztályunkra került felvételre. Koponya MR vizsgálatán egy apró fehérállományi jelzavaron kívül egyéb eltérés nem mutatkozott. Liqueur sejtszám, fehérje és cukor értéke normál tartományon belüli volt. Autoimmun encephalitis ellenanyagok vizsgálata negatív eredményt adott. Pszichiátriai obszervációja során a túlmozgások gyakoribbá és intenzívebbé váltak, továbbra sem tudott éjszakánként aludni. Clonazepamot vezettek be, hatástalan volt. A mozgásjelenségek és az alvászavar pontosabb megítélése céljából video EEG monitorizálás történt, amelynek során gyógyszerhatást tükröző ébrenléti háttéraktivitás mellett lényegében nem volt megfigyelhető fiziológias alváskép a klinikailag alvásnak tűnő időszakban sem.

A clonazepamot tiaprid terápiára váltották, amely mellett lassú javulás indult. Mivel pszichiátriai kórképet a panaszok háttérében nem lehetett igazolni, Neurológiai Osztályunkra került áthelyezésre.

Felvételkor fizikális vizsgálata során modoros viselkedés mellett, a túlmozgások főként distalisán, a kéz, valamint lábfejekon jelentkeztek, egy-egy nagyobb teljes felső végtagot érintő mozdulat mellett. Finommotoros ügyetlenséget és dysdiadochokinesist észleltünk. Belső szervi statusban eltérést nem találtunk.

A tiaprid dózisan emeltünk, mely segített. Hazabocsátása napjára nyugalomban hyperkinesist már nem tapasztaltunk, szorongást okozó helyzetben még egy-egy túlmozgást láttunk. Ismételt long-term EEG monitorizálás során alvástevékenység már megfigyelhetővé vált.

Az aetiológia felderítése céljából laboratóriumi, szemészet, kardiológiai, hematológiai, valamint hasi ultrahang vizsgálata történt, ezek alapján máj, pajzsmirigy, illetve anyagcsere betegségekre utaló eltérés, Wilson-kór, anti-IgGON5 betegség, chorea-acanthocytosis nem igazolódott.

Laborvizsgálati eredményei közül emelkedett süllyedés és ferritin érték emelkedőek ki. Immunológiai konzultáció szisztémás lupus erythematosus lehetőségét vetette fel a pszichiátriai tünetek háttérében. Célzottan elvégzett SLE komplementpanel vizsgálata során C3q-ellenes antitestek jelenléte igazolódott, alacsony C3 szinttel. Az immunlabor vizsgálatok magasan pozitív ANA és anti dsDNA értéket igazoltak. Az EULAR kritérium rendszere alapján a vizsgálati eredmények és a klinikum alapján SLE igazolódott.

Tüneti szerek mellett klinikailag panaszmentessé vált, azonban a laborértékek alapján a betegséget aktívnek tekintettük. Egyéb szervi érintettséget nem tudtunk igazolni. Az izolált neuropszichiátriai tünetekre való tekintettel azathioprint terápia bevezetése mellett döntöttünk.

Kontroll során ízületi panaszokról számolt be, gyűjtött vizeletében jelentős proteinuria igazolódott, ezért vesebiopszia történt, mely a betegség vesemanifesztációját igazolta.

Ezt követően a beteg további ellátása más intézményben folytatódott.

Következtetés: Viselkedés megváltozása háttérében organikus okot is keressünk. Szervi manifesztációjú tünetegyüttes háttérében is állhat szisztémás betegség. Társszakkák és a család bevonása szélesebb látókört eredményez.

Take Home Message

Fontos, hogy a sok pszichogén háttérű panasz mellett felismerjük azon tüneteket, melyek háttérében valóban szervi okok állhatnak. Viselkedés változás esetén, mindig fel kell merülnön bennünk az autoimmun encephalitis és ennek hiányában a pszichiátriai vizsgálatok mellett párhuzamosan további diagnosztikai vizsgálatok végzése is szükséges. Éppen ezért kiemelendő, hogy fontos a társ-szaktim együtműködése a betegek legjobb ellátása érdekében. Illetve nem elhanyagolható a család együtműködése, a beteg compliance.

Fistuláló Crohn-beteg cardiomyopathiájának különleges esete

Burghardt Zsófia¹, Cseh Áron², Szakos Erzsébet^{3,4}, Vilmányi Csaba⁵, Viszlai Aida⁶, Kosztópulosz Nikolett³

¹Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Velkey László Gyermekgyógyászati Központ, Miskolc, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bókay utcai részleg Gasztroenterológiai és Hepatológiai Osztály, ³Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Velkey László Gyermekgyógyászati Központ, Csecsemő- és Gyermekbelgyógyászati Osztály, Miskolc, ⁴Miskolci Egyetem Egészségtudományi Kar, Miskolc, ⁵Gottsegen György Országos Kardiiovaszkuláris Intézet Gyermekszív Központ, Budapest, ⁶Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Velkey László Gyermekgyógyászati Központ, Gyermek-Aneszteziológiai és Intenzív Osztály, Miskolc

Az immunológiai folyamatok által determinált kórképek egy életre meghatározzák a betegek sorsát. A diagnózis felállítása, a komplex kezelés esetleges mellékhatásai nagymértékben befolyásolják az életminőséget.

Az 5 éves fiú gyermek 2021-ben került Intézetünk gasztroenterológiai team-jének látókörébe. Előzetesen sebészet perianalis abcessus kapcsán ambulanter több alkalommal ellátta. Aktuális felvételét infektológiai profilú osztályunkra napok óta tartó, vért is tartalmazó, híg székletürítése indokolta. Belgyógyászati kivizsgálása Crohn-betegség (CD) diagnózisát vetette fel sarcoidosis mellett (későbbiekben szövettani eredmény utóbbit nem igazolta). Elhúzódó lázas állapot, valamint magas gyulladásos paraméterek miatt végzett haemokultúra kezdetben koaguláz negatív staphylococcus, majd sarjadzó gomba pozitív lett. Rossz compliance következtében a CD terápia indítása késett.

Gyermekebészetben jelentkezett ismét recidív perianalis tályog miatt. Így immunszuppresszió 2023.02. hóban, biológiai terápia csak 2023.11. hóban indulhatott. A közben kialakult mély anaemia több alkalommal korrekciót igényelt. Alsólégúti infekció kapcsán mellkasröntgen felvétel készült, melyen bronchopneumoniára típusos kép mellett mérsékelt cardiomegalia ábrázolódott. A klinikum ekkor még szív-elégtelenségre nem utalt. Ismételt perianalis fistula műtét vált szükségessé Supramid fonal behelyezésével. Az operáció során bronchospasmus, progrediáló keringési elégtelenség lépett fel. Indukciós kezelés 3. infliximab-IFX dózisának megadására már intenzív osztályos ellátás keretén belül került sor. Az indítást követő 10. percben cardiogen shock bontakozott ki, melynek háttérében dilatatív cardiomyopathia (DCM) igazolódott. Differenciál diagnosztikailag okként felmerült, független immunologia betegség, az infliximab

direkt cardiotoxikus hatása, CD extraintestinalis manifesztációjaként megjelenő myocarditis. Utóbbi ellen szolt normál tartományban lévő troponin-T értéke, valamint a pericardialis effúzió teljes hiánya.

Aktuális szérumban infliximab, valamint anti-infliximab antitest titer jelentősen nem volt emelkedett. Mindent összevetve az IFX oki szerepe nem zárható ki. A DCM etiológiájának felderítése céljából teljes exom-szekvenálása még folyamatban van. Kombinált keringéstámogatás, diuretizálás, valamint légzéstámogatás mellett állapota stabilizálható volt, további ellátás céljából GOKVI-be került áthelyezésre. Ekkor történt szív MRI-n diffúz myocardialis károsodás volt látható, aktív gyulladás jelei nem mutatkoztak. Agresszív inotrop kezelés, valamint intermittálóan alkalmazott inodilatátor-levosimendan mellett szteroid lökésterápia (több ezer miligramm) volt szükséges, mely hatására B típusú átrialis natriuretikus peptid érték fokozatos csökkenése volt látható. Az érintett szakterületek képviselőinek közös álláspontja alapján sürgős szervpótló kezelés indikációja nem állt fenn. 4-6 hónapos várakozás, majd cMRI ismétlése szükséges a fibrosis megítélése céljából. Széklet calprotectin értéke továbbra is magas maradt, ezért a SOTE Gyermekklinika és a GYEK gyermek-gasztroenterológiai team konzultációja alapján a biológiai terápia ustekinumabra váltása megtörtént. Az indukciós kezelését szövődmenymentesen megkapta. Enteralis állapota fokozatosan javult, szív-elégtelensége mérséklődött.

Az esetleg szükségessé váló szívtranszplantációhoz zajlanak az előkészületek.

Az infliximab alkalmazása a továbbiakban kontraindikált. Tekintettel arra, hogy gasztroenterológiai szempontból egyértelmű a javulás, és kardiológiai statusa miatt magas kockázatú az altatás, jelenleg a gasztrointesztinális endoscopia ismétlésétől eltekintünk.

Az eset tanulsága, hogy a gyermekgyógyászatban ma már egyes betegek definitív ellátása interdiszciplináris együtműködést igényel.

Take Home Message

Esetünk tanulsága, hogy a gyermekgyógyászatban sok beteg ellátása interdiszciplináris együtműködést igényel!

Anyaság, orvoslás, egyensúlykeresés – Mamakör a Gyermekklinikán

Csepregi Noémi, Garai Réka, Herczeg Vivien, Roszik Linda, Köhler Kata, Adonicsné Püski Kata, Kókai Dorottya, Frank Tamás, Szabó Attila

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg

Bevezetés: Orvos és anya. Mindkettő egész embert kíván. Hogy tudjuk megtalálni a saját utunkat ebben a kihívásban? Miként tudunk önazonos döntéseket hozni a kívülről és belülről érkező elvárások közepette? Mások hogyan csinálják? Ilyen és ehhez hasonló kérdésekre kerestük a saját válaszainkat egy gyakorlott és újdonsült orvos anyáknak szóló műhely keretében. A családbarát orvosi ellátás alapfeltétele az egészségügyi dolgozók mentális jólléte. Programunk célja a Gyermekklinikán dolgozó édesanyák munkába való visszatérésének pszichés támogatása volt.

Leírás: 2024. január 16-án került megrendezésre az első Mamakör a Bókay Gyermekklinikán, három itt dolgozó édesanya szervezésében. A programon több, mint 20, a munkába való visszatérést tervező rezidens és fiatal szakorvos anyuka vett részt a Klinika Bókay utcai és Tűzoltó utcai



részlegéről. A műhelyt a Mamakör Alapítvány szakemberei tartották, akik 10 éve vezetnek hasonló jellegű csoportokat, támogatást nyújtva a várandósság ideje alatt és a kisbaba élet elején. Az ítékezésmentes, támogató légkörben lehetőség volt máshol nehezen kimondható félelmek, rossz érzések megfogalmazására is a saját erőforrásaink feltárása mellett. Az esemény anyagi hátterét a Családbarát Egyetem Program biztosította.

Összefoglalás, tervek: A nagy érdeklődésre és pozitív visszajelzésekre való tekintettel a jövőben ismétlést tervezzük. A Családbarát Egyetem Program jóvoltából a műhelyt a Semmelweis Egyetem többi klinikájára is szeretnénk tovább vinni.

Take Home Message

A családbarát orvosi ellátás alapfeltétele az egészségügyi dolgozók mentális jólléte.

Mesterséges intelligencia-alapú gyermekkori látásszűrés az amblyopia és amblyogén rizikófaktorok felismerésére

Csizék Zsófia¹, Mikó-Baráth Eszter², Jandó Gábor²

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg, ²Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar Élettani Intézet, Pécs

Bevezetés: Egyik legfontosabb érzékszervünk a szem, mely a külvilágról való tájékozódás mintegy 80%-áért felelős, így a gyermekek látásának védelme kiemelkedő jelentőségű. A leggyakoribb gyermekszemészeti betegségek közé tartoznak a tompalátás (amblyopia) és kockázati tényezői, az úgynevezett amblyogén rizikófaktorok (fénytörési hibák, kancsalság). Tanulmányunk fő célja, hogy összehasonlítsuk a különböző klinikumban alkalmazott sztereotesztek (Lang II, TNO, Stereo Fly és Frisby) és kutatócsoportunk által kifejlesztett anaglif random pont sztereogram alapú EuvisioTab teszt (ETS) hatékonyságát.

Módszerek: Spanyolországban és Magyarországon végzett keresztmetszeti tanulmányunk során 423, 3,6–14 éves gyermeket vizsgáltunk, akik közül az amblyopiával és/vagy valamely amblyogén rizikófaktorral rendelkezőket összehasonlítottuk az életkorban megegyező emmetrop kontrollokkal. A pontos diagnózisokat átfogó gyermekszemészeti vizsgálatok alapján állítottuk fel. A szenzitivitás, specificitás és a ROC görbe alatti terület (AUC) meghatározásával vizsgáltuk a tesztek hatékonyságát. Az AUC-kat DeLong módszerrel elemeztük, és a bináris osztályozásokat (patológiás vs. normális) McNemar és Fisher non-parametrikus tesztekkel értékeltük.

Eredmények: Négy nem átfedő csoportot vizsgáltunk: (1) amblyopia (n = 46), (2) amblyogén (n = 55), (3) nem-amblyogén (n = 128), és (4) emmetrop (n = 194), valamint egy ötödik csoportot, amelyet az amblyopia és az amblyogén csoportok kombinációja alkotott (n = 171). Az AUC-k mesterséges intelligencia-alapú ETS tesztünk jelentősen jobb teljesítményt mutatott 0,908, 95% CI: (0,829–0,958) az amblyopia és annak kockázati tényezőinek felismerésében, mint a legtöbb klasszikus teszt: TNO 0,840 (0,791–0,882), Lang II: 0,704 (0,648–0,755), Stereo Fly: 0,780 (0,714–0,837), Frisby: 0,754 (0,688–0,812). Az optimális ROC pontnál a McNemar teszt során magasabb szenzitivitás igazolódott az AUC-kkal összhangban.

Következtetések: A mesterséges intelligencia-alapú ETS sztereotesztek hatékonyabbnak bizonyultak a tanulmányunkban vizsgált nemzetközileg ismert sztereoteszteknel

mind az amblyopia mind pedig az amblyogén rizikótényezők felismerésében. A módszer előnyei közé tartoznak a rugalmas paraméterbeállítások, a statisztikai alapú döntéshozatal, a digitális alapú véletlenszerű ingersorozat, a kényelmes dokumentáció, valamint a gyors és egyszerű kivitelezhetősége. Reményeink szerint mindezen tulajdonságainak köszönhetően rövidesen a gyermekszemészet legmodernebb látásszűrési protokoll részévé válhat.

Take Home Message

Gyermekeink látásának védelme kiemelkedő fontosságú mindannyiunk számára. Az amblyopia, vagy tompalátás, amennyiben időben kerül felismerésre, 98%-ban gyógyítható. Az EuvisioTab sztereoteszt segítségével időben és hatékonyan tudjuk felismerni az elváltozást és annak rizikótényezőit, megakadályozván ezáltal az irreverzibilis következményeket.

Invazív Streptococcus pyogenes fertőzések

Csoma Dominika, Csépanyi Márta, Ruszinkó Viktória

Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház Csecsemő- és gyermekgyógyászati Osztály, Győr

Előadásunk az elmúlt év őszi-téli időszakában kórházunkban zajló hemokultúrából is igazolt Streptococcus pyogenes által okozott fertőzéseket hivatott prezentálni, illetve a kórokozó antibiotikum rezisztenciájának összehasonlítását az empirikusan adott szerek hatékonyságával.

Az esetbemutathoz kórházunk elektronikus rendszerét (Hospitaly), illetve EESZT-t használtuk.

Első esetben otitis media és pneumonia képében jelentkezett IGAS fertőzés. Következő betegünkönél convulsio lezajlásával mutatkozott septicæmia. Több esetben súlyos pneumómia kórokozójaként szerepelt Streptococcus pyogenes, melyeknél lizálásra is szükség volt. Minden vizsgált esetben az általunk alkalmazott antibiotikumra érzékenynek bizonyult a kórokozó.

Összességében elmondható, hogy a Streptococcus pyogenes által okozott fertőzések a COVID-19 pandémia lecsengését követően egyre nagyobb számban és invazív formában jelentkeznek. A szövődmények kiküszöbölésének érdekében fontos a korai felismerés és célzott antibiotikum kezelés megkezdése.

Take Home Message

Az utóbbi időben Streptococcus pyogenes törzsek a gyermek populációban nagyobb számban, rapidabb lezajlással és súlyosabb formában jelentkeznek. Fontos a korai felismerés, célzott antibiotikum kezelés, valamint az influenza és RSV-elleni oltóanyag beadatása.

A szemek tánca: opsoclonus-myooclonus-ataxia szindróma

Dávid Máté¹, Mellár Mónika¹, Móser Judit¹, Orbók Anna¹, Cserháti Helga¹, Solymár Natália¹, Hadas Veronika¹, Kádas Zsófia¹, Csanádi Krisztina², Enzsöl Veronika², Maár Balázs², Rosdy Beáta¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermek neurológiai osztály, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Dr. Kemény Pál Gyermek Onko-Hematológiai Osztály, Budapest

Bevezetés: Az opsoclonus-myooclonus-ataxia szindróma (OMAS) kaotikus szemmozgászavarral, myoclonusokkal,



ataxiával járó immunmediált betegség, amely az esetek közel felében neuroblastomához társultan jelentkezik. Incidenciája 0,18-0,27/1000000, a neuroblastomások 2–4%-ában fordul elő OMAS. Gyakran csak kombinált immunszuppresszív kezelés mellett érhető el tartós remisszió, amely az életminőség javításán túl a hosszú távú kognitív kimenetelben is szerepet játszik.

Esetismertetés: Az 1 éves csecsemőt opsoclonus, myoclonus és törzsataxia miatt vizsgáltuk osztályunkon. A prezentációs tünetek alapján OMAS iránydiagnózissal teljes test MRI vizsgálatot végeztünk, amin az L III- S I paravertebralis régióban térfoglaló folyamat ábrázolódott. A terime valamint a környéki nyirokcsomók szövettani vizsgálata neuroblastomát igazolt. A súlyos neurológiai tünetekre tekintettel a staging alapján szükségessé vált kemoterápiás kezeléssel párhuzamosan kombinált immunmoduláns kezelést is kezdtünk. Betegünknel tumor recidíva nem fordult elő, azonban az immunmoduláns kezelés deeszkálálását követően az OMAS relapszusát észleltük, így újabb terápiás modalitással egészítettük ki a kezelést.

Következtetés: Esetünk kapcsán szeretnénk felhívni a figyelmet egy ritka kórképre, valamint bemutatjuk a 2022-ben megjelent nemzetközi ajánlást, amellyel összhangban választottuk meg terápiás törekvéseinket.

Take Home Message

Kaotikus szemmozgászavar ataxiához vagy myoclonusokhoz társulva azonnali gyermekneurológiai kivizsgálást igényel. A klinikai kép alapján a diagnózis felállítható, amelyre kivizsgálása során a teljes neuroaxis MR-vizsgálatát is szükséges elvégezni. A betegek hosszas immunmoduláns kezelésre szorulnak.

Vámpír a toxikológián? – egy Drakolinerg toxidróma esete

Deák Ábel¹, Vajda Zsolt²

¹ Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Csecsemő- és gyermekgyógyászati, Budapest, ² Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Toxikológia és Anyagcsere osztály, Budapest

Bevezetés: a kolinerg toxidróma gyermekek körében ritkán látott, de jellegzetes klinikummal járó tünetegyüttes. Leggyakrabban gomba, gyógyszer és organofoszfátot tartalmazó permetszer, peszticid intoxikációhoz köthető. Az organofoszfát vegyületek kis mennyiségben is mérgezőek, bőrrel, légutakkal és a gastrointestinalis traktus nyálkahártyájáról is felszívódnak, irreverzibilisen kötődnek az acetilkolinészteráz enzimhez. A klasszikus, muszkarinerg tünetek (myosis, fokozott nyálzás, könnyezés, verejtékezés és légúti váladéktermelés, híg székletek, hányás, bronchospasmus, bradycardia stb.) mellett nikotinerg (fasciculatio, izomgyengeség, tachycardia) és központi idegrendszeri (konvulzió, tudatzavar, kóma) eltérések is észlelhetők. A prompt dekontamináció mellett mihamarabb atropin és antidótum (pralidoxim) alkalmazása szükséges.

Esetismertetés: a 13 éves serdülő fiúnál kezdeti látászavart, szemhéjrágást, nyelési nehezítettséget követően további muszkarinerg és kolinerg tünetek jelentkeztek. Peszticid, gyógyszer vagy gomba fogyasztásának lehetőségét negálták. Édesapjánál pár nappal korábban hasonló, de enyhébb tünetekkel járó, spontán oldódó rosszulléte zajlott, mely családon belüli intoxikáció valószínűségét alátámasztotta. A klinikum alapján elsősorban szervesfoszfát mérgezést gyanítottunk, atropin és pralidoxim terápiát alkalmaztunk. Kór-

házi bentfekvése során a tünetek hátterében váratlan, ritka toxikológiai etiológiára derült fény, melyről a nemzetközi szakirodalomban esetismertetést nem találtunk. Esetismertetésünk magyarázatot adhat a vámpír folklór bizonyos elemeire is.

Take Home Message

Kolinerg toxidróma esetén elsősorban szervesfoszfát mérgezésre gondoljunk (anamnézis hiányában is!), mivel a mihamarabbi toxikológiai centrumba szállítás és antidótum terápia elengedhetetlen. Esetismertetésünk egy hasonló tünetekkel járó, ritka intoxikációt mutat be. Toxikológiai kérdés, segítség esetén bátran forduljatok osztályunkhoz (éjjel-nappal hívható telefonszám: 06-1-459-9100/1113)!

Szamárság lett volna nem gondolni rá...

Dékány László¹, Fülep Gábor²

¹ Kiskunhalasi Semmelweis Kórház Csecsemő- és gyermekgyógyászati, Kiskunhalas, ² Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek-Egészségügyi Központ, Szeged

Bevezetés: A köhögés és az akut légzéscsatorna zavar az egyik leggyakoribb panasz, amivel a gyermekgyógyászatban találkozunk, melynek differenciál diagnosztikája meglehetősen szerteágazó. A tünet hátterében leggyakrabban fertőzőes kórképek, többnyire vírusos és a klasszikus bakteriális fertőzések állnak, azonban elvétve találkozhatunk ritkább, aspecifikus kórokozók is.

Célkitűzés: Egy esetbemutatás segítségével szeretnénk felhívni a figyelmet a ritkább kórokozók okozta légúti fertőzések jelentőségére.

Esetbemutatás: Egy 5 éves csecsemőt köhögés miatt gastrooesophagealis reflux iránydiagnózissal utaltak be klinikánkra, azonban az anti-reflux kezelés érdemi javulást nem hozott. A betegnél deszturációval járó köhögési rohamok fejlődtek ki, fokozódó légzéscsatorna zavar és szén-dioxid retenció miatt HFNC légzéstartogatást kezdtünk. A klinikai kép alapján bronchiolitis gyanúja merült fel, viszont a hallgatózási lelet ennek nem felelt meg. Mellkasröntgen és echocardiographia kóros eltérést nem igazolt. A staccato jellegű köhögési rohamok miatt felmerült pertussis gyanúja, melyet légúti PCR vizsgálattal igazoltunk.

Megbeszélés: A Bordetella pertussis által okozott szármakö-
högés akut bakteriális légúti megbetegedés, mely minden életkorban járhat súlyos tünetekkel, de különösen veszélyes a még védőoltásban nem részesült csecsemőkre. Hazánkban az átoltottság 98% feletti, ezért a betegség előfordulása sporadikus. A környező országok eltérő védőoltási rendszere miatt azonban időnként felütik a fejüket kisebb járványok, ami miatt hazánkban sem szabad megelégedni erről a kórképről.

Take Home Message

Az előadás utóvaló üzenete, hogy a magas átoltottság ellenére hazánkban is előfordulnak Bordetella pertussis fertőzések. A még védőoltásban nem részesült csecsemőkre ez a betegség különösen veszélyes, ezért fontos, hogy a köhögés differenciál diagnosztikája során gondoljunk erre a ritka eshetőségre is.



Banális kórkép súlyos kimenetellel

Dékány László¹, Balázsik Andrea¹, Jakab Dániel²

¹Kiskunhalasi Semmelweis Kórház Csecsemő- és gyermekgyógyászat, Kiskunhalas, ²Szegedi Tudomány Egyetem ÁOK, Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szeged

Bevezetés: A Henoch-Schönlein purpura (HSP) egy autoimmun vasculitis, amely jellemzően felső légúti infekciót követően alakul ki. Rendszerint spontán gyógyul, lényegi belszervi érintettség nélkül.

Esetbemutató: Egy 12 éves fiú beteget a klasszikus bőrtünetek és görcsös hasi fájdalom miatt észleltünk. Tüneti terápia mellett állapota stagnált. Az elhúzódó panaszok miatt és az obszervációnk tizedik napján megjelenő nephrosonephritis miatt a beteget az SZTE Gyermekgyógyászati Klinika Nefrológia osztályára helyeztük át. A perzisztáló proteinuria miatt vesebiopszia történt, a szövettan IgA nephritist igazolt.

Megbeszélés: A HSP a leggyakoribb gyermekkori vasculitis. Az esetek több mint 90%-a szövődmény nélkül gyógyul, azonban nagyjából az esetek negyede vese érintettséggel jár. Jelen eset is tanúsítja, hogy egy viszonylag gyakori és benignus prognózissal bíró kórkép is tud súlyos szövődményt okozni. Ezek akár hat hónappal a betegség kezdetét követően is megjelenhetnek, ezért a betegek követése javasolt az akut szakasz megszűnte után is.

Take Home Message

A bemutatott esettel arra szeretnénk felhívni a figyelmet, hogy ez a viszonylag gyakori és benignus prognózissal bíró kórkép is tud súlyos szövődményt okozni. Ezek akár hat hónappal a betegség kezdetét követően is megjelenhetnek, ezért a betegek követése javasolt az akut szakasz megszűnte után is.

Nem-typhoid salmonella fertőzés és jelentősége csecsemőkorban

Dékány Lea¹, Bedő Krisztina², Jung Anett², Hajósi-Kalcakosz Szofia², Cs. Frank László³, Visy Beáta⁴

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Nyerges Gábor Infektológia Osztály Csecsemő- és gyermekgyógyászat, ³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Ortopédiai Osztály Ortopédia, ⁴Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Nyerges Gábor Infektológia Osztály Infektológia

Bevezetés: A salmonellosis, vagyis a Salmonella bongori és Salmonella enterica fajok által okozott enterális fertőzés, a második leggyakoribb bakteriális eredetű hasmenés. A betegség négyéves korig fordul elő a legnagyobb gyakorisággal, ami mintegy tízszerese a felnőttkori előfordulásnak. A megbetegedés súlyos szövődményei között említhető bacteriaemia, endovascularis- és focalis metasztatikus fertőződés, illetve meningitis jóval gyakoribbak csecsemőkorban.

Célkitűzés: Célunk volt, hogy a bemutatott eseteken keresztül következtetéseket vonjunk le a legjelentősebb rizikótényezőkre, a megelőzésre, valamint a korai diagnózis és adekvát terápia fontosságára vonatkozóan.

Esetbemutató: Tanulmányunkban négy, fél év alatti, a Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Nyerges Gábor Infektológiai Osztályán az elmúlt egy évben, nem-

typhoid salmonella fertőzéssel kezelt csecsemő esetét vizsgáltuk. A négy klinikai esetben a kórházi felvételt és a terápia kezdetét megelőzően eltérő hosszúságú volt a tünetes állapot fennállása. Mind a négy csecsemő kizárólagos tápszeres táplálásban részesült. A bemutatott esetek körében egy esetben fordult elő bacteriaemia, illetve szövődményes femur osteomyelitis és purulens coxitis. A másik három csecsemő a célzott antibiotikum terápiát követően szövődménymentesen gyógyult. A csecsemők célzottan ceftriaxon, orális azithromycin, illetve orális amoxicillin-klavulánsav terápiaiban részesültek hét napon, illetve a szövődményes esetben hét héten keresztül. A négy gyermek kórházi ápolása négy, hét, kilenc, valamint huszonkilenc nap voltak. A szövődményes salmonellosisos betegünk összesen két műtéti beavatkozáson esett át, két alkalommal részesült transzfúzióban és ortopédiai követése azóta is folyamatos.

Következtetések: Következtetésül levonható, hogy a korai diagnózis, a nemzetközi irányelveknek megfelelő, életkort és klinikumot figyelembe vevő adekvát terápia megkezdése csökkentheti a szövődmények valószínűségét, illetve a kórházi kezelés hosszát. Az eseteink reflektálnak az irodalomban leírt adatokra, miszerint a tápszeres táplálás fokozott rizikót jelent a csecsemőkori salmonellosisra. Az ételbiztonság és a higiéniai előírások betartása kulcsfontosságú a betegség megelőzése szempontjából.

Take Home Message

A korai diagnózis, a nemzetközi irányelveknek megfelelő, életkort és klinikumot figyelembe vevő adekvát terápia megkezdése csökkentheti a szövődmények valószínűségét, illetve a kórházi kezelés hosszát. Az eseteink reflektálnak az irodalomban leírt adatokra, miszerint a tápszeres táplálás fokozott rizikót jelent a csecsemőkori salmonellosisra. Az ételbiztonság és a higiéniai előírások betartása kulcsfontosságú a betegség megelőzése szempontjából.

A gyermekkori obstruktív alvási apnoe szindróma kialakulásában szerepet játszó rizikótényezők elemző vizsgálata

Dékány Lea¹, Molnár Viktória², Molnár András³, Bikov András⁴, Lázár Zsófia⁵, Bárdos-Csenteri Orsolya⁶, Benedek Pálma⁷

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Szomnológia, Budapest, ²Semmelweis Egyetem Fül-Orr-Gégészeti és Fej-Nyaksebészeti Klinika Szomnológia, ³Semmelweis Egyetem Fül-Orr-Gégészeti és Fej-Nyaksebészeti Klinika Szomnológia, ⁴Manchester University NHS Foundation Trust Szomnológia, ⁵Semmelweis Egyetem Pulmonológiai Klinika Szomnológia, ⁶Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Szomnológia, Budapest, ⁷Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Alvásdiagnosztikai és Terápiás Labor Szomnológia

Bevezetés: Az obstruktív alvási apnoe szindróma (OSAS) gyakori megbetegedés gyermekkorban. Felnőttekben az életkor, a nem, az elhízás és az asztma jól ismert rizikótényezők az OSAS-nak, azonban gyermekkorban hatásuk kevésbé egyértelmű.

Célkitűzés: Kutatásunk során célunk volt meghatározni a testtömeg-index (BMI) percentilis, az életkor, a nem és az asztma hatását a gyermekkori OSAS súlyosságára. Továbbá felmérni, hogy az életkor és a BMI percentilis alkalmas-e súlyos OSAS előrejelzésére.

Módszer: Retrospektív vizsgálatunkba összesen 921, 2-18 év közötti, a Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Alvásdiagnosztikai és Terápiás Laboratóriumában



poliszomnografiával OSAS-al diagnosztizált gyermeket vontunk be. Eredményeinket Analysis of Covariance (ANCOVA), Spearman korreláció analízis, és Receiver Operating Characteristics (ROC) görbe segítségével értékeltük.

Eredmények: A vizsgált gyermekeknél szoros korrelációt találtunk a BMI percentilis emelkedése és az OSAS súlyossága között ($p < 0,001$; $n = 0,15$). A kapcsolat mind hét év alatt ($p = 0,007$; $n = 0,1$) és felett ($p = 0,0002$; $n = 0,2$) kimutatható volt. Az életkor emelkedésével szintén nőtt az OSAS súlyossága ($p = 0,01$; $n = 0,08$). A nem ($p = 0,9$) és az asztma ($p = 0,9$) nem volt jelentős hatással az OSAS súlyosságára. Mind a BMI percentilis (ROC görbe alatti terület (AUC) = 0,59 [0,54-0,65]), mind az életkor (AUC = 0,58 [0,52-0,63]) szignifikánsan prediktálta a súlyos OSAS kialakulását, azonban a ROC görbe specifitási és szenzitivitási értékeit figyelembe véve az összefüggés klinikai jelentősége csekély.

Következtetések: Gyermekekben az OSAS súlyossága jelentősen függ az elhízástól és az életkortól. Kutatásunk alapján az elhízás már fiatalabb életkorban is jelenetős rizikótényező az OSAS kialakulására. Tanulmányunk felhívja a figyelmet arra, hogy az idősebb, túlsúlyos és elhízott gyermekek nagyobb rizikóval rendelkeznek súlyos OSAS kialakulására.

Take Home Message

Gyermekekben az OSAS súlyossága jelentősen függ az elhízástól és az életkortól. Kutatásunk alapján az elhízás már fiatalabb életkorban is jelenetős rizikótényező az OSAS kialakulására. Tanulmányunk felhívja a figyelmet arra, hogy az idősebb, túlsúlyos és elhízott gyermekek nagyobb rizikóval rendelkeznek súlyos OSAS kialakulására.

Fájdalmas eladás

Dér Orsolya

Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest

Bevezetés: A gyermekkori trombózis egy viszonylag ritka, de potenciálisan súlyos állapot, amely komplex diagnosztikai és terápiás megközelítést igényel. Ez az absztrakt áttekintést nyújt a gyermekkori trombózis klinikai jellemzőiről, diagnosztikájáról és kezeléséről, különös figyelmet fordítva a kockázati tényezőkre és a szövődményekre.

Célkitűzés: Célunk az volt, hogy egy a Sürgősségi Ambulanciánkon megjelent páciens kapcsán bemutassuk és felhívjuk a figyelmet ezen ritka kórképre, és a velejáró szövődményekre.

Módszerek: Sürgősség Ambulanciánkra egy 17 éves lány érkezett combduzzanattal és lábfájdalommal, majd az anamnézis kapcsán derült fény pár nappal ezelőtt jelentkező mellkasi fájdalomra. A további rákérdezés kapcsán derült ki egy jelentős kockázati tényező, 2 hónapon át fogamzásgátló tablettát szedett.

Eredmények: Esetünkben a pontos és részletes anamnézisérvétel, köztük a pozitív családi anamnézis az antikoncipiens szedése és a vissza-visszatérő mellkasi panaszok vezettek el megfelelő diagnózishoz, mely a társszakmák segítségével megerősítést nyert. Kockázati tényezők közül fontos kiemelni, és a serdülő lányoknál külön rákérdezni a rendszeresen szedett gyógyszerek között a fogamzásgátló használatára.

Kiemelés: Az esetünkben ismertetett gyermekkori trombózis és a következményes pulmonális embólia ritka kórkép, de fogamzóképes páciensek esetében gondolnunk kell erre is, a

kezelése multidiszciplináris megközelítést igényel. Ez az absztrakt reményeink szerint hozzájárul a gyermekkori trombózis megértéséhez és kezeléséhez, valamint a jobb kiemenetel eléréséhez a jövőben.

Take Home Message

Kiemelés: Az esetünkben ismertetett gyermekkori trombózis és a következményes pulmonális embólia ritka kórkép, de fogamzóképes páciensek esetében gondolnunk kell erre is, a kezelése multidiszciplináris megközelítést igényel. Ez az absztrakt reményeink szerint hozzájárul a gyermekkori trombózis megértéséhez és kezeléséhez, valamint a jobb kiemenetel eléréséhez a jövőben.

A banalitás csapdái: collapsus, otitis, autoimmun encephalitis?

Dimény Tímea¹, Rosdy Beáta¹, Solymár Natália¹, Balázs György², Kovács Éva²

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Radiológiai Osztály, Budapest

Esetismertetés: a terhelt anamnézisű (korábban komplikált lázgörcs miatt kezelt, majd sacroileitis miatt vizsgált) 17 éves lány felvételére, otthonában lezajlott felső légúti hurut mellett jelentkező, rövid eszméletvesztés miatt került sor. Neurológiai vizsgálata során góc tünet nem mutatkozott. Long term video EEG vizsgálata epilepsziás működészavart nem igazolt. Felvételét követő este láz, hányás, szédülés jelentkezett. Fülészeti vizsgálata jobb oldali otitis mediát igazolt, emiatt parenterális amoxicillin/klavulánsav terápia indult. Laboratóriumi vizsgálataiban emelkedett gyulladásos értékeket láttunk. Ápolása második éjszakáján hányások mellett tudatzavar jelentkezett. Fogszabályozójára való tekintettel, kontrasztos koponya CT és lumbál punkció történt. CT vizsgálat kórjelzőt nem igazolt, a liquorban mérsékelt fehérvérsejt emelkedést láttunk, normál fehérje és glukóz értékek mellett. Ceftriaxonra váltottunk.

Ápolása harmadik napjától 3%-os NaCl infúziót dehidráló kezelést indítottunk. Éjszaka agitálttá vált, hypertensio és bradycardia jelentkezett. Akut koponya MR vizsgálata készült, MERS (mild encephalitis with reversible splenial lesion) képét írta le. Kontroll vizsgálata során: szemészet, kórjelzőt nem mutatott, fülészeti novum eltérés nélkül, éber EEG vizsgálata negatív eredményt adott, laboratóriumi vizsgálata során gyulladásos értékei regrediáltak, hemokulúrából, liquorból kórokozó nem tenyésztett ki. Kombinált SARS-CoV-2, RSV, Influenza A/B gyorseszteszt negatív eredménnyel zárult.

Egy hét elteltével érdemi javulás nem volt látható. Jelentős tudatzavara, tetraataxiája, viselkedésváltozása stagnált. Autoimmun encephalitis lehetősége merült fel. Kontroll MR vizsgálata során a korábban leírt MERS mérséklődni látszott, azonban progrediáló vasogén kisagyi oedema mutatkozott. Bár korábban autoimmun betegség irányába már vizsgálták negatív eredménnyel, ezeket ismételtük. A klinikum alapján antitest mediálta autoimmun illetve paraneoplasziás eredet merült fel. Nyak-mellkas-has-kismencede MR vizsgálata kórjelző eltérést nem igazolt. Kontroll liquor kenetben eltérés nem mutatkozott, autoimmun és paraneoplastikus encephalitis irányú vizsgálatai negatív eredménnyel zárultak. Az anti-MOG és NMO titer sem volt emelkedett.

Állapotromlás okán 5 alkalommal nagy dózisu parenterális szteroidkezelésben részesült, majd ennek elégtelen effektivitása okán plazmaferesis mellett döntöttünk.



A kontroll koponya MRI mind a MERS, mind a cerebellaris oedema csaknem teljes regresszióját mutatta. Neurológiai-lag az alkalmazott terápia mellett állapota lassan javult, neuropszichiátriai tünetegyüttese, túlmozgásai megszűntek, ülőegyensúlya visszatért, tetraataxiája mérséklődött. Tekintettel, hogy a szérum és liquor paraneoplastikus markerek, a vizsgált tumormarkerek, tenyésztések, PCR nem mutattak körjelző eltérést, a tüneteket parainfectiosus antitest mediálta autoimmun encephalitis következményének tartjuk, ahol az autoantitestet kimutatni a jelenleg elérhető módszerekkel nem tudtuk.

Következtetés: az autoantitestek pozitívításának hiánya a gyermekkori autoimmun encephalitisek közel 50%-ban előfordul. Ez nehezíti a megfelelő kórisme megerősítését. A diagnózis gyors felállítása, mely a klinikai tüneteken, az EEG-n, az MRI illetve a liquor vizsgálatán alapul, elengedhetetlen.

Take Home Message

A kezelés megkezdésével a jobb kimenetel érdekében nem szabad a szerológiai vizsgálatok eredményére várni.

Kiütés, láz, mi lehet ez? Mukoku tán?

Egri Virág, Visy Beáta, Bedő Krisztina, Farkas Dávid, Jung Anett Borbála, Hajósi-Kalcakosz Szofia

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Nyerges Gábor Infektológia Osztály Infektológia

A Kawasaki-szindróma a gyermekkori vasculitis egyik leggyakoribb oka. A betegség az esetek közel 10%-ában atípusosan zajlik, azaz nem teljesíti a hagyományos diagnosztikus kritériumokat. Az inkomplett forma a fél év alatti gyermekek esetében fordul elő gyakrabban.

Első betegünk egy négy hónapos csecsemő, akit sepsis gyanúja miatt, elesett állapotban vettünk fel osztályunkra. Láza felvételét megelőzően két nappal kezdődött, egy alkalommal hányt, székletei hígabbak voltak. Első észleléskor tachypnoet, tachycardiát, testszerte maculopapulosus exanthemákat találtunk nála. Kiindulási laboratóriumi leletében emelkedett CRP-, PCT-érték, vizeletvizsgálatában pyuria látszott. Hasi ultrahang vizsgálat sepsisre utaló eltéréseket írt le, hypotensiói kapcsán több alkalommal folyadékbólus adására szorult. Véráramfertőzés lehetősége miatt haemokultúra levételét követően empirikus ceftriaxon antibiotikum-terápiát indítottunk. Bőrgyógyászati vizsgálat során kiütéseit vírus indukálta urticariának vélemeztek. Ápolása során conjunctivitise, majd generalizált oedemája jelentkezett, apró (<1,5 cm), reaktív nyirokcsomóit észleltük. Hypalbuminaemia kapcsán egy alkalommal albumin-pótlásra szorult. Kardiológiai konzílium koronáriaérintettséget vagy egyéb, Kawasaki-szindrómára jellemző eltérést nem írt le. Továbbra is észlelt perzisztáló tachypnoe miatt készült mellkasröntgen vizsgálat kezdődő pneumóniát igazolt. Kiterjesztett laboratóriumi, mikrobiológiai- és vírus-szerológiai vizsgálataink tünetei háttérben alternatív kórokat nem identifikáltak. Végül ápolása hetedik napjára az atípusos Kawasaki szindróma kritériumai teljesültek. Második betegünk szintén közel négyhónapos csecsemő. Láz, érkezése napján megjelent urticariform bőrelváltozások, magas gyulladásos érték miatt vettük fel osztályunkra. Érkezését megelőzően három nappal belázasodott, továbbá hurutos panaszai jelentek. A jó általános állapotú gyermek bőrén urticariform exanthemát, kétoldali non-purulens conjunctivitist, vérbővebb garatot észleltünk. Laboratóriumi vizsgálati leletében emelkedett CRP, vizeletében pyuria volt. Csökkenő diuresisét, továbbra is lázas állapotát észlel-

tük, haemokultúra levételét követően empirikus ceftriaxon adása mellett döntöttünk. Fül-orr-gégészeti konzílium pharyngitist írt le. Bőrgyógyászati vizsgálat atopiás dermatitis, később akut haemorrhágiás oedema lehetőségét vetette fel. Hasi ultrahang során kóros eltérést nem írtak le. Negyedik ápolási napon cheilitisét észleltük, kardiológiai konzílium pedig a jobb koronária érintettségét igazolta, a pozitív echokardiogramot figyelembe véve az inkomplett Kawasaki szindróma diagnózisa felállítható volt.

Harmadik betegünk egy tíz hetes csecsemő. Láza érkezését megelőzően három nappal indult, továbbá bőrtüneteit észlelték, valamint híg székletürítése jelentkezett. Felvételkor a bábgyadt, elesett általános állapotú gyermek törzsén, végtagjain nyomásra elhalványuló maculopapulosus exanthemákat láttunk, jobb oldali hydrocelet észleltünk. Laboratóriumi paramétereiben magas CRP-érték, vizeletvizsgálata során a szignifikáns pyuria látszott. Haemokultúra levételét követően parenterális ceftriaxon terápiát indítottunk. Hasi ultrahang vizsgálata körjelző eltérést nem igazolt. Tünetei háttérben fül-orr-gégészeti ok nem volt identifikálható. Kontroll vizeletvizsgálata, valamint tenyésztési eredménye húgyúti infectiot nem igazolt. Lumbalpunkciót végeztünk, mely neuroinfectiora nem utalt. Kontroll laboratóriumi vizsgálatában tovább emelkedő CRP, hypalbuminaemia, anaemia volt látható, emellett novum kéz-, lábfejödémáját észleltük. Másnap a diagnosztikus kritériumrendszer mértékhatárát meghaladó lymphadenopátiát figyeltünk meg a gyermeknél. Édesanya utólagos elmondása alapján hospitalizációját megelőzően nem purulens conjunctivitist láttak nála. A klinikai kép és a kiegészítő vizsgálati eredmények alapján a Kawasaki-szindróma diagnózisa felállítható volt. Hypalbuminaemiája miatt egy alkalommal albumin-pótlásban részesült, kialakult anaemiája kapcsán transzfúzióra volt szükség.

Egyik ismertetett esetben sem teljesültek maradéktalanul a major diagnosztikus kritériumok. Érkezéskor mindhárom betegünkön jelen volt a több napja tartó láz, bőrkütiés, emellett laboratóriumi leletükből kiemelendő volt az emelkedett CRP, vizeletvizsgálatban megjelenő pyuria. Fontos tehát, hogy említett tünetek együttállása esetén gondoljunk Kawasaki-szindróma lehetőségére és a differenciáldiagnosztika során felmerülő kórképek mielőbbi kizárásával, időben megkezdett kezeléssel csökkentsük a kardiális szövdmények kialakulásának esélyét.

Take Home Message

Több napja tartó láz, bőrkütiés mellett észlelt magas gyulladásos érték és pyuria együttes fennállása esetén gondoljunk Kawasaki-szindróma lehetőségére!

Ezek a mAI gyerekek... – A mesterséges intelligencia felhasználási lehetőségei a gyermekgyógyászati gyakorlatban

Elekes Iringó¹, Kelen Kata²

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bókay utcai részleg Csecsemő- és gyermekgyógyászat, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bókay utcai részleg Gyermeknefrológia

A mesterséges intelligencia (artificial intelligence – AI) napjaink digitális forradalmának egyik legfontosabb eleme, mely az egészségügyben is egyre nagyobb jelentőséggel bír. Előadásunkban szeretnénk bemutatni, az orvoslás mely területein számíthatunk már ma is az AI segítségére. Valós példákkal engedünk betekintést az alkalmazási lehetőségek széles tárházába.



A mesterséges intelligencia olyan alkalmazások és algoritmusok gyűjtőfogalma, melyek célja az emberi viselkedés és gondolkodás utánzása. Habár az AI kifejezés már a múlt század közepén is létezett, a köztudatba csak az elmúlt években robbant be. Az egészségügyben, ezen belül is a gyermekgyógyászatban is egyre fontosabb szerepet kaphat a mesterséges intelligencia, nemcsak a gyógyításban, hanem a kutatásban, az oktatásban és az adminisztráció területén is.

A betegellátásban az AI a személyre szabott orvoslást teszi lehetővé, támogathatja és gyorsíthatja tovább a klinikai döntéshozatalt. A gyermekek vitális paramétereinek és laboreredményeinek folyamatos elemzésével olyan életveszélyes állapotok előzhetőek meg vagy észlelhetőek idejekorán, mint például a szepszis vagy az akut vesekárosodás. Ezáltal a mesterséges intelligencia a közeljövőben kiemelt szerephez juthat az intenzív terápiában.

Orvosi munkánkban gyakran megterhelő velejárója az adminisztráció, melynek mennyiségét szintén csökkentheti a mesterséges intelligencia. Képes zárójelentések előkészítésére, megbeszélések szervezésére, ügyeleti beosztások elkészítésére. A beszédfelismerő rendszerek már hazai intézményekben is gyorsítják az egészségügyi dolgozók munkáját.

Az orvosi kutatást minden bizonnyal gyökeresen változtatja meg az AI terjedése. A mesterséges intelligencia mind a klinikai vizsgálatok megtervezésében, mind pedig az adatok gyors és precíz elemzésében segítségünkre lehet. Alkalmazása azonban nemcsak adatelemzésre, hanem komplex mintázatok felismerésére és új kutatási területek azonosítására is módot ad. A gyermekgyógyászatot érintő vizsgálatok közül a genomikai és gyógyszerkutatási területeken különösen fontosak lehetnek az AI alapú szoftverek.

Sok kritika éri a frontális oktatást, melyet szintén átalakíthat a mesterséges intelligencia, legyen szó graduális oktatásról, rezidensképzésről vagy éppen a szakorvosok továbbképzéséről. Az AI használatával interaktív tanulási környezet hozható létre, az új információkat személyre szabottan sajátíthatjuk el és adhatjuk át.

Az AI nyújtotta lehetőségek mellett azonban nem szabad megfeledkeznünk alkalmazásának veszélyeiről sem. Kérdéses, ki viseli a felelősséget, amennyiben a mesterséges intelligencia alapú programok hibáznak. Ezen túl fennáll a személyes egészségügyi adatok kiszivárgásának kockázata, valamint etikai és bizalmi kérdések is felmerülnek az AI alkalmazása kapcsán.

Összefoglalva megállapíthatjuk, hogy a mesterséges intelligencia használata egyre több területen terjed el. A következő évtizedekben minden bizonnyal gyökeresen fogja átalakítani azt, amit ma a gyógyításról, kutatásról gondolunk. Az AI egészségügyben való felhasználása számos jogi és etikai kérdést vet fel, melyek megválaszolásához elengedhetetlen ezen technológiák ismerete. Az előadásunkban bemutatandó példákkal bepillantást szeretnénk nyújtani ebbe a világba, mely a jövő egészségügyének megkerülhetetlen része.

Take Home Message

A mesterséges intelligencia használata egyre inkább elterjed az egészségügyben, így a gyermekgyógyászatban is. Hatékony és biztonságos alkalmazásához szükséges, hogy megismerkedjünk az AI lehetőségeivel és korlátaival.

Invazívan lélegeztetett gyermekek szedációs kezelésének hatása a cirkadián ritmusukra

Farkas Enikő¹, Kriel Christopher¹, Horváth Klára², Szarvas Gábor², Goschler Ádám², Pomlénny Petra¹, Erdélyi Kata¹, Ezzedine Rani¹, László Hunor¹

¹Semmelweis Egyetem Általános Orvostudományi Kar,

²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg

Felnőtt intenzív osztályokon több tanulmány utal a cirkadián ritmus (CR) és az alvás jelentőségére, ennek ellenére gyermek intenzív osztályokon (gyITO) egyelőre kevés ilyen irányú kutatást végeztek.

Invazív lélegeztetés (IL) során a gyermekek kényelme érdekében szedatívumokat használnak, gyakran igen magas dózisban, amelyek megzavarhatják a gyermekek CR-át, meghosszabbítva mind a fizikai, mind lelki felépülésüket.

Kutatásunk célja megvizsgálni a gyakran használt szedatívumok különböző hatását a CR-ra a vizelet 6-szulfatoxymelatonin (MT6s) tartalma, valamint az aktivitási szint alapján gyITO-on invazívan lélegeztetett gyermekekben.

Kutatásunk egy folyamatban lévő prospektív kohort vizsgálat része, így eredményeink egyelőre csak előzetesek.

A 23 IL gyermeket vizsgáltunk, közülük 18-tól legalább két napi melatonin-szint és 22-től két napi extubáció utáni aktigráfias adat származik. A gyermekek életkora 0,67 évtől 17 évig terjedt. A vizsgált gyermekek gyITO-n való tartózkodásának fő okai a posztoperatív állapot, pneumonia, szepszis és tumor volt a fő alapbetegség a gyermekekben.

A MT6s szint meghatározás 6 óránként gyűjtött vizeletből ELISA-val, az aktigráfias adatok rögzítése Empatica E4 eszközzel történt. A statisztikai elemzés során kevert hatású cosinor analízist és béta-regressziót használtunk. Az adminisztrált kumulatív opioid, illetve midazolam dózisok mediánánjánál elválasztva osztottuk a betegeket egy alacsonyabb, és egy magasabb dózisú csoportra.

Az előzetes vizsgálatok a napi melatonin ritmus esetén szignifikánsan jobbba tolódott akrofázist (a 24-órás ciklus csúcsa) mutattak azokban a gyermekekben, akik magas dózisú midazolam kezelést ($>6,9$ mg/ttkg, $p=0,044$) kaptak. Opioidok esetén egyik vizsgált paraméterrel sem találtunk összefüggést a melatonin ritmicitással. Többváltozós béta-regressziós modellel a Nappali Aktivitási Arány (NAA) paraméter pozitívan függött össze a kumulatív dexmedetomidin dózissal (átlagos változás szedációs egységenként: $0,013$, 95% KI $0,006$, $0,02$) és negatívan a kapott kumulatív midazolam dózissal (átlagos változás szedációs egységenként: $-0,024$, 95% KI $-0,046$, $-0,003$).

Vizsgálatunk előzetes eredményei alapján felmerül, hogy a magas dózisban adott midazolam megzavarja a cirkadián ritmust, mert a normálisan a reggeli órákban fellépő melatonin csúcs ezen betegeknél délután figyelhető meg.

A NAA értékkel végzett számítások szintén alátámasztják a midazolam valószínűsíthető szerepét a cirkadián ritmus felborulásában.

Take Home Message

Az gyermek intenzív osztályon történő kezelés során alkalmazott szedatív gyógyszerek felboríthatják a gyermekek cirkadián ritmusát, ezáltal meghosszabbítva a felépülési idejüket. Vizsgálatunkban szignifikáns összefüggést találtunk az alkalmazott magas midazolam dózis és a vizeletből mért 6-szulfatoxymelatonin koncentráció csúcsának eltolódása között. Ezt megerősítette az aktigráfias módszerrel nyert Nappali Aktivitási Arány és a kumulatív midazolam koncentráció negatív összefüggése.



Oesophagus atresia és distalis tracheoesophagealis fistula többlépcsős műtéti kezelésének eredményei extrém alacsony születési súlyú koraszülöttek esetében

Fábián Gellért, Varga Alexandra, Kovács Tamás, Juhász László

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermeksebészeti osztály, Szeged

Bevezetés és célkitűzés: Extrém alacsony születési súlyú (extremely low birth weight, ELBW) koraszülöttek esetében az oesophagus atresia (OA) és distalis tracheoesophagealis fistula (TOF) műtéti kezelése komoly kihívást jelent a gyermeksebészeti ellátásban. A műtéti ellátásukra vonatkozó egyértelmű ajánlás jelenleg nincs. Vizsgálatunk célja a többlépcsős, korai TOF-lekötéssel, halasztott gastrostomiával és késői vég a véghez anasztomózással történő kezelés eredményességének értékelése volt.

Módszerek: A tercier gyermeksebészeti központunkban 2017 és 2022 között oesophagus atresia és distalis tracheoesophagealis fistulával született, 1000 grammnál alacsonyabb születési súllyal rendelkező koraszülöttek adatait vizsgáltuk retrospektív módon. Az eredményeket leíró statisztikai módszerekkel elemeztük.

Eredmények: A vizsgálati időszakban négy ELBW koraszülöttet [3 fiú, 1 lány átlagos gesztációs kor 28,5 (27-31) hét, átlagos születési súly 702 (650-760) g] kezeltünk OA és distalis TOF miatt. Társuló fejlődési rendellenességek mind egyikükönél jelen voltak. Instabilitásuk miatt primer rekonstrukció nem volt kivitelezhető. A műtéti megterhelés csökkentése érdekében átlagosan 2 (1-3) napos életkorban korai TOF-lekötés történt (thoracotomia), majd átlagosan 10,6 (6-23) napos életkorban gastrostomiát végeztünk. Egy többszörös fejlődési rendellenességgel, congenitalis vitiummokkal rendelkező koraszülött a gastrostoma képzést követően intraventricularis haemorrhagia következtében exitált. A további három betegünk esetében megfelelő súlygyarapodást (>2,5 kg) követően, átlagosan 74,7 (69-79) napos életkorban került sor a nyelőcső rekonstrukciójára (thoracotomia, vég a véghez anasztomózis). Mindhárom csecsemő túlélte (75%). Az átlagos követési idő 3,4 (2,7- 4,8) év volt. Anasztomózis elégtelenséget egy, míg endoszkópos ballonkatéteres tágitást igénylő szűkületet két esetben észleltünk. Egy esetben további 2, a másik esetben további 3 ballonkatéteres tágitásra került sor. Jelenleg mindhárom gyermek nyelési nehézség nélkül táplálható, jól fejlődik.

Következtetés: Az oesophagus atresia és distalis tracheoesophagealis fistula halasztott gasztrosztomiával kiegészített többlépcsős rekonstrukciója előnyös kezelési lehetőség lehet extrém alacsony születési súllyal rendelkező koraszülöttek esetében, azonban további, nagyobb esetszámon végzett hosszú távú vizsgálatok szükségesek az eredményesség pontosabb megítéléséhez.

Take Home Message

Extrém alacsony születési súlyú koraszülöttek esetében az oesophagus atresia és distalis tracheoesophagealis fistula műtéti kezelése komoly kihívást jelent a gyermeksebészeti ellátásban. Az oesophagus atresia és distalis tracheoesophagealis fistula halasztott gasztrosztomiával kiegészített többlépcsős rekonstrukciója előnyös kezelési lehetőség lehet extrém alacsony születési súllyal rendelkező koraszülöttek esetében.

Ritka meningoencephalitis esetbemutatása

Fehér Gábor, Merő Gabriella

Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: A meningoencephalitis egy ritka és életet veszélyeztető kórkép, amelyre mind az agyhártyák mind az agyvelő egyidejű gyulladása jellemző. Differenciál diagnosztikai szempontból fejtörést okozhat a noxa eredetének mielőbbi felderítése. Esetismertetésben egy ritka vírus okozta központi idegrendszeri fertőzés diagnosztikai lépéseit szeretném bemutatni.

Esetismertetés: A közel 9 éves fiú gyermek otthonában ismétlődő hányások, hasi fájdalom és lázas állapotot követően került felvételre Klinikánk Infektológiai Osztályára 2023 július 7.-én. Érkezése napján gyengébbnek érezte magát, fejét fájlalta. Felvételi fizikális státuszából bágyadság, gyenge általános állapot és diffúz mérsékelt hasi nyomásérzékenység emelhető ki. Rutin laborparaméterei leukocytosist, balra tolt vérképet mutattak, CRP, vesefunkciós paraméterek, transzaminázok élettaniak voltak. Az alkalmazott parenteralis folyadékpótlás ellenére általános állapota nem javult, beszéde elkennté vált, aluszékonyabbnak látták, tudata hullámozó volt, bulbusai időnként úszkáltak, hányásai újfent ismétlődtek, tarkóját kötöttnek ítélték meg. Egy alkalommal néhány percig tartó, spontán szűnő, egész test megfeszülésével járó rosszullete zajlott. Központi idegrendszeri infekció gyanúja miatt került átvételre Intenzív Osztályunkra, ekkor már kifejezetten somnolens volt, fájdalom ingerre reagált, de magára hagyva visszaaludt (GCS :12), bőre sápadt volt, nyakán és a mellkasán elszórtan apró, pontszerű petechiák voltak láthatók. Sürgős koponya MR vizsgálatot kértünk, a felvételen kóros eltérés nem ábrázolódott. Ezt követően lumbalpunkciót végeztünk, mely során kp.-nál kissé fokozottab nyomással, erősen Pándy-pozitív, víztiszta liquor ürült; kémiai vizsgálata során emelkedett összfehérje- és fehérvérsejtszám igazolódott. A liquor mintából multiplex PCR vizsgálattal és célzott PCR -ral sem sikerült kórokozót azonosítani és a hemokultúrából sem identifikálódott kórokozó. Differenciál diagnosztikailag bakteriális, viralis, valamint autoimmun eredetű meningoencephalitis merült fel. Tünetei és az addig rendelkezésre álló vizsgálati eredményeink alapján viralis meningoencephalitist vélelmeztünk, kezelését és további kivizsgálását ez alapján folytattuk. Az elvégzett EEG vizsgálat diffúz lassulást mutatott mely megerősítette feltételezésünket. Az alkalmazott terápia mellett állapota fokozatosan javult, tudata feltisztult, rosszullete nem ismétlődött. Az ápolása 7. napján elvégzett kontroll lumbalpunkcio során nyert liquor vizsgálati eredményei élettaninak adódtak.

Az első liquor mintából Budapesten az NNK-ban PCR vizsgálattal West Nile vírus ellenes specifikus anti IgM, IgA, és IgG volt kimutatható. ezért további vírusserozológiai és PCR vizsgálatra mintákat kértek (natív vér, EDTA alvadásgátolt vér, vizelet) melyek eredményei a későbbiekben igazolták a West Nile vírus fertőzést.

Konklúzió: West Nile vírusfertőzés okozta Meningoencephalitis. Magyarországon epidemiológiailag nem jellemző vírusfertőzés. Ritka fertőzésre is gondolni kell nagy esetszámmal dolgozó Központ esetén. Fontos a betegutánkövetés a perzisztáló tünetek felmérése miatt.

Take Home Message

Ritka fertőzésre is gondolni kell nagy esetszámmal dolgozó Központ esetén. Fontos a betegutánkövetés a perzisztáló tünetek felmérése miatt.



Gyógyszeres terápiára rezisztens csecsemőkori fokális ill. multifokális pitvari tachycardia transzkatóteres radiofrekvenciás ablációja – két esetismertetés

Fröhlich Roland, Szabó Andrea, Környei László

Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet
Gyermekekardiológia, Budapest

Bevezetés: A csecsemőkori supraventrikularis tachycardia incidenciája 0,25/1000 páciens/év. Ezek 15%-a fokális/multifokális pitvari tachycardia. A hat hónaposnál fiatalabb csecsemőkben észlelt pitvari ectopiás aktivitás spontán regressziójának gyakorisága 72%. A gócaktivitás a három évnél fiatalabb gyermekek 91%-ában sikeresen szupprimálható gyógyszeres terápiával. Az ectopiás pitvari fókusz transzkatóteres térképezése és ablációja csecsemőkorban a kis testméretek, vékony pitvarfal miatt technikailag nehéz, a 15 kg-nál kisebb testsúly független rizikófaktor a transzkatóteres abláció major szövődményeinek, mint pl. AV blokk, coronaria-sérülés, halál. Felmerül a radiofrekvenciás applikációknak az éretlen myocardiumra gyakorolt hosszútávú kedvezőtlen hatása is. Mindezek alapján a szakmai konszenzus csecsemőkori pitvari tachycardia esetén gyógyszeres terápiát preferál, transzkatóteres ablációt csak hemodinamikai instabilitást okozó, gyógyszeres terápiára refrakter esetekben, gyakorlott elektrofiziológus kezébe ajánlja.

Esetismertetések:

1. 1,5 hónapos leány csecsemő néhány napja fennálló táplálási nehezítettségének, aluszékonyságának hátterében 250-300/perc frekvenciájú pitvari tachycardia igazolódott. Echocardiographia ép szegmentális anatómia mellett súlyos balkamra dysfunkciót igazolt. Kombinált, váltott antiaritmikumok (amiodarone, propafenon, flecainid, labetolol) ineffektívnek bizonyultak. Progrediáló keringési, légzési elégtelenség miatt invazív gépi lélegeztetés, kombinált inotrop terápia vált szükségessé. Gyógyszerrezisztens tachycardia indukálta cardiomyopathiája miatt felmerült eszközös keringéstámogatás igénye, azonban kontrollált hypothermia és transoesophagealis pacemaker elektródán keresetű rapid balpitvari ingerlés mellett elért arteficiális 2:1 AV blokkal jó kamrai frekvenciakontrollt tudtunk elérni. Kamrafunkciója javult. Az euthermia visszaállítása után azonban a frekvens pitvari tachycardia 1:1 AV átvezetéssel visszatért, ezért transzkatóteres abláció mellett döntöttünk. A bal alsó tüdővéna peremén lokalizált gócot sikeresen abláltuk. Sinus ritmusa tartósan helyreállt, keringése stabilizálódott. 11 hónapos nyomkövetése során gyógyszerek nélkül tünetmentes.

2. 3,5 hónapos fiú csecsemőnél néhány hete tartó progrediáló kardiális dekompenzáció (izzadákonyság, táplálási nehezítettség, grunting, anuria) hátterében frekvens (180-200/perc) polimorf, többgócú pitvari ectopiás tachycardia igazolódott. Echocardiográfia ép szegmentális anatómia mellett kifejezett balkamra diszfunkciót jelzett. Váltott, kombinált antiaritmikumok (metoprolol, amiodarone, sotalol, flecainid) ineffektívnek bizonyultak. Kombinált keringéstámogatás ellenére fennálló hemodinamikai instabilitás miatt arteriovenosus ECMO-t indítottunk, mely alatt többször kellett változtatni antiaritmikumait kaotikus pitvari ritmus, széles QRS run-ok, pitvari asystolia, irreguláris kamrai bradycardia miatt. Ismételt levosimendan kezelés után ECMO weaning történt rövid sikerrel, majd progrediáló, mindkét kamrát érintő súlyos diszfunkció miatt műszív (LVAD, BiVAD) kezelésre kényszerültünk. A pitvari gócok multifokális jellege miatt transzkatóteres ablációjuk

nem merült fel. A továbbra is terápiarefrakter tachycardia miatt, AV-csomó abláció és VVI pacemaker implantáció mellett döntöttünk. Sikertelen sebészi próbálkozás után az ablációt transzkatóteresen végeztük el. Kamrai pacemaker vezérlés mellett hemodinamikai paraméterei rendeződtek. Per os antikongesztív terápia mellett kompenzált keringéssel, kiváló neurológiai statusban, jó pacemaker működés mellett bocsájtottuk otthonába. Egy év után antikongesztív kezelése leépíthető volt, nyomkövetése során gyógyszer nélkül (VVI pacemakerrel) panaszmentes.

Következtetések: Tartós pitvari tachycardia súlyos secunder szívelégtelenséghez vezethet (tachycardiomyopathia). Sinus ritmussá konvertálás sikertelensége esetén, kamrai frekvenciakontroll (a pitvari ingerképzés lassítása vagy az AV átvezetés rontása) elegendő lehet, tekintettel az aritmia természetes lefolyására, a pitvari góc várható spontán regressziójára. Hemodinamikai instabilitást okozó gyógyszerrefrakter esetekben, magasabb rizikó ellenére, gyakorlott kézben sikerrel elvégezhető az aritmiasubsztát transzkatóteres ablációja vagy a szívtranszplantációs várólistára helyezés előtt a kóros pitvari ingerképzés meghagyása mellett az AV csomó ablációja és együregi kamrai pacemaker beültetése. A magas kamrafrekvencia megszüntetése után a kamrafunkció teljes normalizálódása várható.

Take Home Message

A tartós pitvari tachycardia secunder módon súlyos kamradiszfunkciót, ún. tachycardiomyopathiát okozhat. A pitvari ectopiás tachycardia természetes lefolyása, a gócok spontán regresszióra való kifejezett hajlama miatt 15 kg alatt transzkatóteres abláció alternatívájaként a gyógyszeres kezelést preferáljuk. Hemodinamikai instabilitást okozó gyógyszerrezisztens esetekben gyakorlott elektrofiziológus kezében a transzkatóteres góc- (vagy ultimium refugiumként AV-csomó-) abláció kis testméretek mellett is biztonságos és hatékony terápiás eljárás.

Vírusinfekciók asszociálta gasztrointesztinális eltérések a covid-19 járvány tükrében

Garai Réka^{1,2}, Herczeg Vivien¹, Kovács Fanni¹, Máthé Anna³, Nyíró Ágota⁴, Krivácsy Péter⁵, Szabó Attila⁶, Béres Nóra⁷

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Csecsemő- és gyermekgyógyászat, ²Semmelweis Egyetem Transzlációs Medicina Intézet PhD hallgató, ³Észak-budai, Szent János Centrumkórház és Szakrendelő Sürgősségi Osztály, Budapest, ⁴Hatvani Albert Schweitzer Kórház-Rendelőintézet Csecsemő- és gyermekgyógyászat, ⁵Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Sürgősségi Osztály, ⁶Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Gyermeknefrológia, ⁷Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Gasztroenterológiai és Hepatológiai Osztály

Bevezetés: Bár a differenciáldiagnosztikai kihívást jelentő krónikus hasi panaszok hátterében sok esetben funkcionális kórképet találunk, a cöliákia és a gyulladásos bélbetegségek minél korábbi felismerése kiemelkedő jelentőségű. A gyermekek panaszainak hátterében gyakran hallhatunk a kórtörténetben egy azt megelőző vírusinfekcióról; ám ezen kapcsolat vizsgálata nem egyszerű. Mégis, a lecsengőben lévő COVID-19 járvány okozta hosszú távú panaszok jelenléte, illetve Long COVID ambulanciákon elvégzett vizsgálataink lehetővé tették ennek a relációnak a közelebbi tanulmányozását.



Célkitűzések: A Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részlegén működő Long COVID ambulancián célunk volt felmérni a koronavírus fertőzésen átesett gyermekek körében előforduló gasztrointesztinális panaszok gyakoriságát, a panaszok hátterében diagnosztizált organikus eltéréseket, illetve az újonnan felismert cöliákiások arányát.

Módszerek: Kutatásunkba a 2021. július 7. és 2022. július 6. között Long COVID ambulanciánkon cöliákia szűrővizsgálaton részt vett és COVID-19 fertőzésen igazoltan átesett gyermekeket vontunk be. Számba vettük az akut fertőzés során, illetve az elhúzódóan jelen lévő gasztrointesztinális panaszok előfordulását; és ez utóbbi csoportban további vizsgálatokat végeztünk a funkcionális és organikus kórképek differenciálása céljából.

Eredmények: Százkilencvennégy gyermek (111 lány, 83 fiú) felelt meg bevonási kritériumainknak. Az akut fertőzés során a gyermekek 33,5%-a tapasztalt hasi fájdalmat, 24,2% hányingert, 20,1%-a hasmenést, és 6,7%-uknál fordult elő hányás. Száztizennégy (58,8%) gyermek esetében észleltünk legalább egy elhúzódóan jelenlévő gasztrointesztinális tünetet a vizsgálat időpontjában (akut COVID-vizsgálat időpontja átlag=207 nap; SD=130 nap). A gyermekek 33,5%-ának volt ekkor étvágytalansága, 32,5%-ának hasi fájdalom, 26,8%-nak hányingere-hányása, 16,5%-nak hasmenése. Fogymást 14,9%-uk, szorulást 11,9%-uk, nyelési nehézséget pedig 4,1%-uk tapasztalt. A kivizsgálás során két főnél igazolódott gyulladásos bélbetegség. Két esetben laktóz malabszorpció, két másik gyermeknél reflux volt az iránydiagnózis; illetve egy gyermeknél ciklikus hányás szindróma igazolódott a panaszok hátterében. Vizsgált betegeink többségénél funkcionális tünetképzés merült fel.

Kivizsgálásunk során emelkedett transzglutamináz értéket kilenc esetben észleltünk (4,6%); közülük hat gyermeknél diagnosztizáltunk cöliákiát (3,1%). Ezen felül öten voltak már ismert cöliákiások (összprevalencia: 5,7%).

Következtetések: COVID-19 fertőzést követően a nálunk megjelent gyermekek többsége legalább egy elhúzódóan jelenlévő gasztrointesztinális tünetet észlelt. Fontos felismerni azon betegeket, akiknek organikus betegség okozza a panaszait, másrészt a funkcionális tünetképzés megoldása sok esetben multidiszciplináris csapatmunkát igényel dietetikus, pszichológus és gasztroenterológus bevonásával. Vizsgálatunkban az átlagpopulációhoz képest (1%) magasabb arányban találtunk cöliákiás gyermekeket is, azonban ezt az összefüggést tovább kell vizsgálnunk.

A Kulturális és Innovációs Minisztérium ÚNKP-23-3-II-SE-4 kódszámú Új Nemzeti Kiválósági Programjának a Nemzeti Kutatási, Fejlesztési és Innovációs Alapból finanszírozott szakmai támogatásával készült.

Take Home Message

Krónikus hasi panaszok megléte esetén a családok és az egészségügy tehermentesítése szempontjából is igen fontos a specifikus guideline-ok követése, a „Red flag”-ek gondos figyelembevétele mellett. Világjárványokat követően átmenetileg megemelkedhetnek egyes autoimmun betegségek előfordulási gyakoriságai, melynek hatásaira az egészségügynek érdemes lehet felkészülniük lennie.

Szövődményes pneumoniák számának növekedése osztályunkon

Gál Dóra, Albert Erika, Ruzinkó Viktória

Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház Gyermekgyógyászati Szakmacsoport, Győr

Célok: Retrospektív vizsgálatunk célja az volt, hogy osztályunkon a 2023. szeptember-2024. március között jelentős növekedést mutató szövődményes tüdőgyulladásos eseteket elemezzük és összehasonlítsuk tapasztalatainkat a nemzetközi adatokkal.

Módszerek: Adatgyűjtéshez kórházunk belső informatikai rendszerét (Hospitaly), valamint az EESZT-ben fellelhető dokumentációkat használtuk fel.

Eredmények: Adataink alapján az áttekintett 7 hónapban 16 gyermeket kezeltünk pleuropneumoniával osztályunkon, míg az azt megelőző években átlagosan 6-7 betegünk volt évente ezzel a diagnózissal. Gyermek Intenzív Terápiás Osztályunkon 16 betegünk közül 14-et kezeltük, mert átmenetileg légzéstámogatást, illetve mellkasi drainaigét igényeltek. Intrapleurális fibrinolysist 8 gyermeknél alkalmaztunk alteplase-zal. Súlyos septicus tünetekkel 3 gyermeket, bal oldali kiterjedt necrotizáló pneumonia miatt 1 gyermeket kezeltünk. Egy betegünket 5 órával érkezése után veszítettük el, ő fulmináns sepsis tüneteivel érkezett Sürgősségi Részlegünkre.

Következtetés: Az időben megkezdett széles spektrumú antibiotikum terápiával, valamint mellkasi drainálással, szükség esetén fibrinolysissal a mellúri szövődmények jó hatásokkal kezelhetők, így megfelelő regressziót, az esetek nagy részében teljes gyógyulást érhetünk el. Hagyományos tenyésztési módszerek mellett nagy segítséget jelenthet a kórokozók identifikálási törekvése PCR segítségével. Fontos lenne az influenza elleni átoltottság növelése a gyermek populációban.

Take Home Message

A szövődményes pneumoniák a védőoltások ellenére továbbra is súlyos lefolyással, esetenként kritikus kimenetellel járhatnak. A korai diagnózis, szövődmények felismerése és a kezelés intenzifikálása létfontosságú a gyermekkori pneumoniák morbiditásának és mortalitásának csökkentésében.

A jó anamnézis fél diagnózis

Györfi Ágnes, Csürke Ildikó, Dicső Ferenc, Oroszlán Klára, Kassay Anett

Szabolcs-Szatmár-Bereg Vármegyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Gyermekgyógyászati Osztály, Nyíregyháza

Már orvostanhallgatóként is azt tanítják az egyetemen, hogy a beteg diagnosztizálásának egyik legfontosabb alappillére a részletes anamnézis, ismerete, mert a jó anamnézis az fél diagnózis. Ennek a fontosságát bizonyítja az általunk bemutatásra kerülő eset is.

2 éves leány gyermek perinatális anamnézise eseménytelen volt. 4 hónapos kora óta gyakran zajlottak felső majd alsó légúti megbetegedései, emiatt gyermekpulmonológia gondozta. Visszatérő gombás szájfertőzését a gyakori antibiotikus és ICS terápia szövődményének gondolták. 26 hónaposan súlyos alsólégúti megbetegedése miatt osztályos felvételére került sor. Az elvégzett mellkas rgt kétoldali tüdőgyulladást igazolt, melyhez mérsékelten emelkedett májenzimértékek és igen magas szérums IgA érték társult. A klinikum, az előző-



mények és a célzottan elvégzett további laborvizsgálatok a szekunder immundeficienciát alátámasztották. Az alkalmazott terápia ellenére a pulmonológiai progresszió mellett egyéb szervi elégtelenség is kialakult, s kis betegünket 3 hét alatt elvesztettük.

A szerzett immunhiányos tünetegyüttes, az AIDS (Acquired Immunodeficiency Syndrome) a HIV-vel (Human Immunodeficiency Virus) való fertőzés következtében kialakuló betegség, ami a megfertőzöttek immunszupprimált állapotát idézi elő. A vírus az immunválasz számára létfontosságú CD4+T-lymphocytákat fertőzi meg és a betegség előrehaladtával a T-sejt-funkció kiesése teremt lehetőséget az opportunista kórokozók megtelepedésének. Ez utóbbiak okozzák végül a beteg halálát. A HIV az emberiség történetének legsúlyosabb járványát okozta: a kórkép felfedezése óta több mint 85,6 millió ember fertőződött meg, s annak mintegy fele meghalt AIDS-ben.

Take Home Message

Esetünket azért tartottuk bemutatásra alkalmasnak, mert bár Magyarország a kevésbé fertőzött országok közé tartozik, s ugyanakkor maga az AIDS a vírus fertőzést követő 2-10 éves időszak után alakul ki, - sajnos napjainkban igen is gondolnunk kell még ebben a fiatal életkorban is a AIDS-re, annak ellenére, hogy ezen korcsoportban ritkábban fordul elő.

A gyermek- és serdülőkori 1-es típusú diabetes mellitus incidenciájának alakulása 2003 és 2023 között Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyében

Harsányi Nóra, Kosaras Éva, Súlyom Enikő, Török András

Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Velkey László Gyermekgyógyászati Központ, Miskolc

Bevezetés: Az 1-es típusú diabetes mellitus (T1DM) az egyik leggyakoribb krónikus megbetegedés gyermekkorban, Magyarországon a 18 év alatti korosztály 2-2.5 ezrelékét érinti. Ebben az életkorban a leggyakoribb az 1-es típus, mely komplex kezelést, folyamatos inzulinpótlást, vércukor ellenőrzést, edukációt igényel. A normoglycaemia elérése mind a rövid-, mind a hosszútávú szövődmények kialakulásának megelőzésében fontos. Az epidemiológiai adatok ismerete segíti a diagnózis gyorsabb felállítását.

Célkitűzés: Jelen munkánk célja a B.-A.-Z. Vármegyében 2003 és 2023 között T1DM-el frissen diagnosztizált gyermekek- és serdülők epidemiológiai adatainak feldolgozása volt.

Vizsgálati módszer és adatok: Az újonnan diagnosztizált esetek adatait a kórház számítógépes rendszeréből gyűjtöttük és dolgoztuk fel statisztikai módszerekkel (korreláció analízis, lineáris regresszió) retrospektív módon. A vizsgált paraméterek a diagnózis ideje (naptári év), az életkor, a nem, a diabeteses ketoacidosis (DKA) esetleges fennállása, illetve annak mértéke voltak.

Eredmények: Az irodalmi adatok alapján a T1DM incidenciája emelkedő tendenciát mutat a vizsgált korcsoportban, ez munkánkban nem volt igazolható. A feldolgozott 20 év alatt összesen 522 esetet találtunk (átlagosan 26.1 eset/év), abszolút emelkedés nélkül. A friss esetek számának változása nem volt kimutatható a vármegye adott évhez tartozó összlakosságára-, illetve születésszáma kivételével sem. Némek tekintetében enyhe fiú túlsúly (52.10% vs. 47,90%) mutatkozott. Az átlagéletkor a diagnózis felállításakor

9,30±4,39 év volt, itt a vizsgált időszakban szignifikáns ($p=0,002$) csökkenés látszott. A T1DM az esetek 38.88%-ában indult DKA-val, ez statisztikailag ($p=0,027$) is emelkedő tendenciát jelent. A DKA súlyossága is szignifikánsan nőtt, melyet a pH ($7,28\pm0,15$) egyértelmű ($p=0,009$) csökkenése mutat.

Következtetés: Bár a T1DM incidenciája a vizsgált időszakban nem nőtt, az új esetek száma (átlagosan havonta 2 új beteg) így is nagyinak mondható. A diabetes manifesztációjakor egyre alacsonyabb életkor nehezebbé teheti a diagnózis felállítását, ezért is különösen fontos, hogy már gyanújelek esetén is végezzünk vércukor mérést. Ezzel az egyszerű és mindenhol elérhető módszerrel igazolni tudjuk a T1DM fennállását. A kórkép minél gyorsabb felismerése csökkenti a DKA kialakulásának esélyét, mely sajnos emelkedő gyakoriságot mutat.

Take Home Message

Az elvégzett vizsgálatok alapján a 1-es típusú diabetes mellitus manifesztációjakor egyre alacsonyabb életkor nehezebbé teheti a diagnózis felállítását, ezért is különösen fontos, hogy már gyanújelek esetén is végezzünk vércukor mérést. Ezzel az egyszerű és mindenhol elérhető módszerrel igazolni tudjuk a T1DM fennállását.

Diabéteszre specifikus autoantitestek vizsgálata koronavírus fertőzésen átesett gyermekek körében

Herczeg Vivien¹, Pécsi Anna², Garai Réka¹, Tóth-Heyn Péter³

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Csecsemő- és gyermekgyógyászat, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest, ³Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Gyermekdiabetológia

Bevezetés: Bár az elmúlt éveinket meghatározó COVID-19 járvány jelenleg lecsengő fázisban van, a pandémia hatásai még hosszú távon velünk lesznek, melyek jelenleg is intenzív kutatások tárgyát képezik. Számos publikáció elemzi az új típusú koronavírus (SARS-CoV-2) és az 1-es típusú diabetes mellitus (T1DM) esetleges kapcsolatát.

Célkitűzések: A Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikáján működő Long COVID ambulancián célunk volt felfedezni a koronavírus fertőzésen átesett gyermekek körében az T1DM gyakoriságát, a diabéteszre specifikus autoantitestek pozitívítási arányát, illetve ezek értékének időbeli alakulását.

Módszerek: Vizsgálatunkba Long COVID ambulanciánkon 2021.07.12. és 2022.08.24. között megjelent gyermekeket vontunk be. Kizártuk azon egyéneket, akiknél a vizsgálat során nem történt vérvétel. Felmértük az T1DM előfordulási arányát, a betegség megjelenésének időpontját a SARS-CoV-2 fertőzéshez képest, illetve a nem diabéteszes gyermekek T1DM-ra specifikus antitest-titereit (glutaminsav dekarboxiláz [GAD], tirozin foszfatáz [IA2], cink transzporter [ZnT8] és inzulin ellenes antitestek [IAA]). Autoantitest pozitívítás esetén éhomi és étkezés utáni vércukor, valamint hemoglobina1c (HbA1c) mérés történt. A gyermekeket 6-12 hónap után kontroll vizsgálatokra hívtuk vissza.

Eredmények: A vizsgált időszakban 214 gyermek (120 lány és 94 fiú) adatait rögzítettük. A koronavírus fertőzése előtt két főnek volt ismert T1DM-a, közülük egy gyermeknél a



COVID-19 járvány megjelenése előtt diagnosztizáltak diabéteszt, a másik esetben a diagnózisra 2020 októberében került sor. Két gyermeknél a koronavírus betegségen való át-es után manifestálódott az T1DM (a SARS-CoV-2 fertőzés után 1,5, illetve 4 hónappal). Ezen két eset közül egyiknél GAD antitest pozitivitást láttunk, a másik gyermeknél egyik diabéteszre specifikus autoantitest sem mutatott eltérést. A többi gyermek körében (n=210) öt főnél találtunk szubklinikus autoantitest pozitivitást (GAD: 1, IA2: 1, IAA: 1, ZnT8: 2), mely 2,4%-os gyakoriságnak felel meg. A titerek emelkedése széles skálán mozgott, a legkisebb 1,2-szeres, míg a legnagyobb 63,7-szeres volt. Az érintett gyermekek éhomi és étkezés utáni vércukrai, valamint HbA1c értékei a normál tartományban voltak. A kontroll mérésekre a pozitív autoantitestek normalizálódtak.

Következtetések: A Long COVID ambulancián relatíve magas arányban találkoztunk T1DM-szal élő gyermekekkel, illetve két gyermeket is vizsgáltunk, akiknél az időbeliség alapján felmerül, hogy a koronavírus fertőzés elősegíthette a T1DM manifesztációját. Vizsgálatunkban a szubklinikus diabéteszspecifikus autoantitest pozitívitas átmeneti jelenségnek bizonyult.

Take Home Message

Számomra érdekes jelenség, hogy bár tünetmentes állapotban ritkán történik diabéteszspecifikus antitest meghatározás, ezért kevés információval rendelkezünk az antitest titerek időbeli alakulásáról, vizsgálatunk alapján úgy tűnik, hogy ezeknél az autoantitesteknél is beszélhetünk átmeneti pozitivitásról.

Egy diagnózis színfalai mögött

Hiripi Réka¹, Szabolcs Andrea¹, Ziahy Mónika¹, Csurgó Viktória¹, Maka Erika², Nagy Krisztián³, Markia Balázs⁴

¹Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest, ²Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinika szemészet, ³Gyermekklinika arc- és állcsontsebész, ⁴Országos Mentális, Ideggyógyászati és Idegsebészeti Intézet Idegsebészet gyermek osztály, Budapest

Előadásomban az Apert-szindróma, illetve ezen genetikailag meghatározott betegség diagnózisának elsősorban szülők, egészségügyi ellátórendszer személyzetére kifejtett érzelmi súlyát, illetve ezek hátterét, kialakulását, változásait szeretném bemutatni.

Betegünk a 36. gestációs hétre született, gestációs diabetes mellitussal, hypothyreosiszal, polyhydramnionnal szövődött, fokozottan gondozott várandósságból, császármetszéssel, 6/8-as Apgar státuszban. A 34. terhességi héten ultrahangvizsgálattal polyhydramnionra derült fény, valamint az akkor elvégzett vizsgálatok felvetették a magzatnál az Apert-szindróma lehetőségét.

Születését követően a Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Baross utcai részlegén fizikális vizsgálat során az alsó és felső végtagokra kiterjedő syndactyliát, exophthalmust, ujjbegynyi méretű nagykutat, igen tág kiskutat, előredomborodó homlokot, koponyadeformitást, nehezen zárható szemhéjakat észleltek, mely eltérések klinikailag igazolták a gyermeknél az Apert-szindrómát.

Négy napos korában légzési elégtelenség miatt a Gyermekklinika Bókay utcai részlegének Koraszülött Intenzív Osztályára került, ahol gépi lélegeztetését 26 napon keresztül folytatták, illetve koponya CT vizsgálat során igazolódott choanal stenosis miatt tracheakanül, táplálási nehezített-

ség miatt gastrotubus behelyezés történt. Sekély orbitája miatt több alkalommal szemműtétet végeztek a gyermeknél. Koponya CT és MRI vizsgálatok készültek, melyeken a craniostenosis miatt kialakult agyi és koponya eltérések látszódtak. Ezen vizsgálatok mellett genetikailag is megerősítették az Apert-szindróma diagnózisát.

Öt hetes korában területi illetékesség alapján a Bethesda Gyermekkórház Csecsemőosztályára került áthelyezésre. Az aktuális orvosi és ápolási teendők mellett családi konferenciát hívtunk össze, ahol elmondták a szülők a „terhesség történetét”, elmesélték, hogy eddig min mentek keresztül, ezen kívül családterapeuta, gyógytornász kollégáink segítségével tájékoztattuk a szülőket a gyermek állapotáról, ápolási, elhelyezési lehetőségeiről.

Bentfekvése alatt mindvégig tartottuk a kapcsolatot, rendszeresen egyeztetünk a Szemészeti Klinika, a Gyermekklinika, illetve az Országos Mentális, Ideggyógyászati és Idegsebészeti Intézet specialistáival a csecsemő szemészeti állapotát illetően, illetve jövőbeli arc-rekonstrukciós műtétével, idegsebészeti teendőivel kapcsolatban.

A szülőkkel mindeközben folyamatosan tartottuk a kapcsolatot, mindemellett családterapeutáink lelki támogatást biztosítottak számukra, ezen kívül folyamatosan állapotának megfelelően szerveztük a gyermek vizsgálatait.

Összefoglalásként szeretném ismertetni előadásom során, milyen lényeges egy ilyen gyermek esetében a holisztikus szemlélet, a rendkívül szerteágazó, igen sok szakmát érintő szomatikus ellátáson túl mennyire fontos foglalkozni a szülőkben megjelenő, „életüket megbélyegező” diagnózis érzelmi hatásaival, illetve nem utolsósorban fontos megemlíteni a ránk, egészségügyi ellátó személyzetre kifejtett pszichés terheket.

Take Home Message

Absztraktom legfontosabb üzenete, hogy milyen fontos egy súlyos krónikus betegséggel (előadásomban Apert-szindrómával) élő gyermek ellátása során a holisztikus szemlélet. Szeretném bemutatni, hogy a rendkívül szerteágazó, igen sok szakmát érintő szomatikus ellátáson túl elengedhetetlen foglalkozni a szülőkben megjelenő, „életüket megbélyegező” diagnózis érzelmi hatásaival, illetve nem utolsósorban fontos megemlíteni a ránk, egészségügyi ellátó személyzetre kifejtett pszichés terheket.

Légúti tünetek útvesztőiben, avagy PVOD = pulmonary veno-occlusive disease

Kabai Anna¹, Kosztópulosz Nikolett¹, Vargha Edit¹, Fodor Krisztina Csilla², Ormay Cecília³, Demeter Botond¹

¹Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Akut Csecsemő és Gyermekosztály, Miskolc, ²Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Gyermekradiológiai Osztály, Miskolc, ³Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Osztály, Miskolc

A pulmonális veno-okklúzív betegség egy olyan progresszív kórkép, mely során abnormális kötőszövet szaporulat jön létre a pulmonalis vénák falában, ezáltal volumenük szűkül, a későbbiekben ez vezet a pulmonális artériás hipertónia kialakulásához, mely idővel fatális lehet.

A jelenleg 3 éves gyermek 35. hétre született, Down-szindrómás koraszülöttként, egyebekben negatív perinatalis anamnézissel bírt. Kardiológiai szűrővizsgálat során vitiuma nem volt. Több alkalommal is kezeltük légúti tüne-



tek miatt. Kezdeti légzésszavarai során felső légúti obstrukció dominált, így tonsillo-adenotomia történt, melyet követően állapota átmenetileg javult. Hónapokkal később jelentkező recidiváló alsó légúti panaszait perzisztáló röntgen árnyék is kísérte. Emiatt HRCT és bronchoskopos vizsgálatát terveztük, mely akut betegségek okán több alkalommal is halasztásra került. Rendszeres kardiológiai ellenőrzés során vitium továbbra sem igazolódott, azonban enyhe biventricularis hipertrófia és kevés körülírt perikardiális folyadékgyülem került leírásra, ami haemodinamikai jelentőséggel nem bír.

2023 februárjában centralis cyanosis, alacsony oxigén-szaturációs értékek, kifejezett dyspnoe, meteoristicus has, hepatomegalia miatt került Intenzív Osztályunkra.

Kardiális dekompenzációra utaló tünetei miatt sürgősséggel ismételt kardiológiai vizsgálat történt, mely pulmonális hypertóniás krízist véleményezett. Keringéstámogatás és vízajtó terápia hatására keringése lassan stabilizálódott. Pulmonalis veno-okklúzió betegsége alapos gyanúja miatt mellkasi HRCT és CT-angio vizsgálata megtörtént, mely a fenti diagnózist alátámasztotta. Másodvéleményezése a GOKVI-ban megtörtént, ez alapján további katéteres, illetve szívsebészeti beavatkozás nem jött szóba. A gyermek azóta a beállított konzervatív terápia mellett kardiopulmonalisan stabil.

Esetünket rendkívül ritka előfordulása miatt tartjuk bemutatásra érdemesnek.

Take Home Message

Ha patadobogást hallasz, mindig a lovakra gondolj, de ne feledd a zebrákat sem.

Növekvő incidenciát mutató invazív *Streptococcus pyogenes* okozta szövődményes fertőzések: mastoiditistől a toxikus shock szindrómáig

Kaszás Dorottya¹, Piegl-Gulácsy Vera¹, Lódi Csaba², Simon Gábor¹, Fodor László¹, Kálmán Andrea¹

¹Fejér Vármegyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház Újszülött-, Csecsemő- és Gyermekeosztály, Székesfehérvár, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Intenzív terápiás Osztály

Bevezetés: Az általános gyermekgyógyászati gyakorlatban a *Streptococcus pyogenes*-asszociált fertőzések gyakori és típusos kórlefolyással jellemezhető kórképek formájában jelennek meg. A patogén csoport kiemelt jelentőségét az iGAS (invazív A csoportú *Streptococcus*) okozta komplikált, magas mortalitással járó manifesztációi adják. Ide soroljuk a bőr egyes mély fertőzéseit, a nem-invazív infekciók szuppuratív szövődményeit, illetve a toxikus shock szindrómát. A szakirodalmi adatokat áttekintve, a COVID-19 óta eltelt időszakban az iGAS által kiváltott megbetegedések tekintetében megfigyelhetők jelentős változások mind a gyakoriság, mind a súlyosság tekintetében.

Célkitűzések: Előadásunk célja, hogy felhívjuk a figyelmet a poszt-COVID időszakban észlelt, szövődményes iGAS-asszociált fertőzések megnövekedett gyakoriságára, illetve súlyosságára. Korábbi adatainkkal összevetve osztályunkon viszonylag rövid idő alatt szokatlanul nagyszámú és változatos manifesztációkat mutató beteget láttunk el.

Anyag és módszerek: 2024.01.01. és 2024.02.29. közötti időszakban iGAS-asszociált betegség miatt kezelt betegeink adatait dolgoztuk fel, különös tekintettel a kezdeti tünetekre, a kórlefolyásra, illetve szövődményekre. Retrospektív

módon összesen négy beteg kórtörténetét elemeztük, mind-egyik esetben mikrobiológiai vizsgálat (haemokultúra, pleuralis exsudatum) *Streptococcus pyogenes* infekciót igazolt.

Eredmények: Egyik betegünk mastoiditisre jellemző klasszikus fül-orr-gégészeti tünetekkel (láz, retroauricularis fájdalom duzzanat) jelentkezett, második esetünkben aluszékonyság és tudatzavar indokolta a kórházi felvételt. Utóbbi gyermeknél liquorzvizsgálattal a felvetődött meningitis gyanúját kizártuk, fül-orr-gégészeti konzílium igazolta a mastoiditis fennállását. Harmadik betegünk öt napja tartó láz és gastroenteritises tüneteket követően toxikus shock szindróma klinikai képével vettük fel intenzív osztályunkra, majd katekolamin rezisztens keringési elégtelenség miatt áthelyezésre került országos centrumba. A negyedik gyermeknél láz és dyspnoe kapcsán empyemával szövődött pneumonia került diagnosztizálásra.

Következtetések: A szakirodalmi adatokkal megegyezően osztályunk beteganyagának áttekintése kapcsán a fent említett időszakban iGAS okozta szövődményes infekciók gyakoriságának növekedését és szokatlanul súlyos lefolyását észleltük. Ezen közlemények szerint a COVID-19 járvány során alkalmazott izolációs intézkedések (közösségi távolságtartás, maszkviselés) csökkentették a gyermekek expozícióját különböző légúti patogének irányába, ezáltal az immunitás gyengüléséhez járultak hozzá. Megfigyeléseink szerint terápiára nem reagáló, rapidan romló klinikai kép esetén az iGAS differenciál-diagnosztikai megfontolása kiemelt jelentőségű a célzott antibiotikum választás szempontjából.

Take Home Message

Az invazív *Streptococcus pyogenes* fertőzésre gondolni kell növekvő incidenciája miatt, különösen változatos tünetekkel jelentkező, progresszív kórképek esetében. Adekvát antibiotikum használata kulcsfontosságú a kedvezőbb kimenetel szempontjából.

Molekuláris mimikri ihlette vitustánc, avagy az akaratlanság fogságában

Kádas Zsófia¹, Rosdy Beáta¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹, Cserhádi Helga¹, Orbók Anna¹, Solymár Natália¹, Dávid Máté¹, Hadas Veronika¹, Heilmann Ágnes¹, Kovács Éva²

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermek MR és CT Diagnosztikai Központ, Budapest

Bevezetés: A Sydenham chorea az akut reumás láz egyik klinikai manifesztációja és a leggyakoribb szerzett típusú chorea gyermekkorban, amely az arc és a végtagok akaratlan mozgászavarával, érzelmi labilitással és hypotóniával jár. Az A csoportú *Streptococcus* fertőzést követően általában 1-8 hónappal alakul ki. Leggyakrabban 5 és 13 éves életkor között jelentkezik, a női nemet gyakrabban érinti.

Esetismertetés: Egy makulátlan perinatális anamnézisével, megfelelő pszichomotoros fejlettségű tíz éves fiúgyermek esetét ismertetem, akinek felvételét megelőzően két héttel kezdődött és folyamatosan progrediált a jobb testfelet érintő, akaratlanul jelentkező choreiform mozgászavara, valamint dysarthriája. A markáns tüneteket torokgyulladásal járó betegség előzte meg, majd a gyermek hangulata is megváltozott, önkéntelenül sírt, dühbe gurult vagy éppen nevette.



Jó általános állapotban vettük fel osztályunkra. Neurológiai státuszából kiemelendő a nasalis színezetű beszédhang, a dysarthria, a nyelv és az ajkak hyperkinesise, a mérsékelt izomhypotonia, a jobb oldali testfélén a végtagok proximalis és distalis részén is észlelhető choreiform, durva, csavaró hyperkinesis, valamint a jobb oldali patella reflex vizsgálata közben 3-4 másodpercig megtartott alsó végtagi extensio (Gordon-reflex).

Széleskörű differenciáldiagnosztikai vizsgálatok miatt szérum és liquor mintákat vettünk, valamint koponya MRI vizsgálatot végeztünk. Ezt követően a penicillinből, kortikoszteroidból és valproinsavból álló terápiát megkezdtek, melynek hatására megközelítőleg három hónap elteltével betegünk tünetmentessé vált.

Következtetés: A Sydenham choreával diagnosztizált betegek tünetei jellemzően 12-15 hétig tartanak. A legtöbb betegnél teljes gyógyulás várható, azonban a chorea az esetek 15-30%-ában 2-3 éven belül visszatérhet, emiatt a betegek szoros neurológiai kontrollt igényelnek.

Take Home Message

Torokgyulladást követően fellépő megváltozott viselkedés, valamint szokatlan, akaratlan mozgásjelenségek esetén gondoljunk a ritka neurológiai kórállapotok lehetőségére is.

Gyermeckori szolid tumoros betegségek hosszú távú prognózisa a D-vitamin státusz függvényében

Kárász Nóra¹, Juhász Orsolya², Imrei Marcell^{3,4}, Garami Miklós²

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Csecsemő- és Gyermekgyógyászat, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai Részleg hemato-onkológia, ³Semmelweis Egyetem Transzlációs Medicina Intézet PhD hallgató, ⁴Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest

Bevezetés: A korábbiakban számos molekuláris vizsgálat számolt be a D-vitamin daganetellenes hatásairól. A klinikumban elsősorban felnőtt populációt tanulmányozva figyelték meg az összefüggést az alacsonyabb D-vitamin szint és a daganatos betegségek megjelenése, valamint kedvezőtlenebb rövid- és hosszú távú prognózisa között. A gyermeckori daganatos betegségekben szenvedőkről azonban rendkívül limitált információ áll rendelkezésre.

Célkitűzés: Célul tűztük ki a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai részlegén szolid tumormmal diagnosztizált és onkológiai kezelésben részesülő gyermekek D-vitamin státuszának és a hosszú távú prognózis közötti kapcsolatnak a vizsgálatát.

Módszerek: A Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai telephelyén szolid daganat miatt gondozott és utánkövetett 117 gyermek kiindulási 25(OH)D-vitamin koncentrációját mértük meg, amelyek függvényében Kaplan-Meier görbékben ábrázoltuk a teljes- (OS: overall survival) és a recidíva-mentes túlélést (RFS: relapse-free survival).

Eredmények: Az átlag utánkövetési idő 8,9 év volt. A 117 esetből 21 alkalommal került felismerésre a primer betegség relapszusa. A teljes populáció medián 25(OH)D-vitamin koncentrációja (23,9 ng/mL) nem érte el a normál értéket. A kiújult daganatos betegségben szenvedők baseline 25(OH)D-vitamin szintje szignifikánsan alacsonyabb volt ($p=0,036$), mint a nem recidívált csoporté. A recidíva-men-

tes túlélést és a teljes túlélést Kaplan-Meier-görbén ábrázolva, az alacsonyabb 25(OH)D-vitamin koncentrációjú gyermekeknek a rák kiújulása és a halálos kimenetel hamarabb következett be, mint a normális szérumszintű betegeknek.

Következtetés: A gyermeckori szolid daganatos betegek jelentős hányada elégtelen D-vitamin státuszú. Magasabb kiindulási D-vitamin koncentráció mellett jobb teljes-, illetve relapszus-mentes túlélési tendencia mutatkozott. További vizsgálatokra van szükség, hogy a kezdeti D-vitamin szint egy potenciális prediktora lehet-e a hosszú távú kimenetelnek.

Take Home Message

A daganatos betegségek rövid- és hosszú távú kimenetelét számos tényező befolyásolja. Habár a D-vitamin szint csak egy apró komponense a teljes képnek, fontos, hogy egy módosítható és megfelelő szupplementációval javítható tényező. Fontos a betegek hosszú távú utánkövetése.

Interstitialis nephritis colitis ulcerosában

Kerek Patrícia¹, Berkes Andrea², Szabó Tamás¹, Kadenczki Orsolya³

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen, ²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermek nephrológia, Debrecen, ³Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermek Gasztroenterológia, Debrecen

Bevezetés: A gyulladással járó bélbetegségekben megjelenő tubulointerstitialis nephritist (TIN) leginkább a kezelés során alkalmazott 5-ASA készítményekhez társítják. Hátterében azonban egyéb, gyakran alkalmazott immunterápiás szerekre adott allergiás válasz, ill. a komplex immunológiai kórkép extraintestinalis manifesztációja is állhat. A TIN a vesekárosodás gyakori oka, melyet számos, gyakran pontosan tisztázatlan noxa válthat ki. Mielőbbi felismerésével, a kiváltó tényező megszüntetésével lehetséges a progresszív inflammatio, a vesefunkció romlás leállítás, a végstádiumú vesebetegség megelőzése.

Esetismertetés: Egy 17 éves, 5-ASA és azatioprin kezelésben rövid ideje részesülő, alapbetegségének egyértelmű aktivitási jeleit nem mutató, de kifejezett mértékben emelkedett szérumkalprotektin szinttel rendelkező, a teljes bélszakaszt érintő extenzív colitis ulcerosában (CU) szenvedő betegünk esetét szeretnénk bemutatni. Veseérintettség lehetőségére alapelátásban három alkalommal antibiotikummal kezelt steril pyuriája hívta fel a figyelmet. Mivel sem a TIN, sem alapbetegsége nem reagált elvárt mértékben a bevezetésre kerülő kortikoszteroid kezelésre, illetve az 5-ASA elhagyására, így vesebiopszia elvégzése mellett döntöttünk. A szövettani vizsgálat egyértelműen igazolta a tubulointerstitialis nephritist, ezzel egyidőben a colonoscopia során is középesen súlyos CU nyálkahártya képét láttuk. Biológiai terápia bevezetését tartottuk szükségesnek, mely mellett alapbetegsége remisszióba került, pyuriája megszűnt, a jelentősen csökkent GFR értéke emelkedett, de nem normalizálódott.

Konklúzió: Az IBD-ben szenvedő betegek veseérintettségét összetett és nem kizárólag gyógyszeres mellékhatásokhoz kapcsolódik, a mögöttes immunpatofiziológia extraintestinalis megnyilvánulása is lehet, vagy szisztémás betegségcsoportok szövődményeként is alakulhat ki. Esetünkkel a figyelmet arra szeretnénk felhívni, hogy az IBD miatt gondozott gyermekeknek a vese állapotának követésére nem elegendő a salakanyagok mérése, hanem rendszeres vizeletvizsgálat szükséges a TIN-re jellemző steril pyuria mielőbbi észlelése érdekében.



Take Home Message

Összesített adatok alapján az IBD miatt kezelt betegek 4-23 %-ában veseérintettség lép fel. Gyakorisági sorrendben a következők: nephrolithiasis, tubulointerstitialis nephritis (TIN), glomerulonephritis és amyloidosis.

Mikor a coarctatio nem jár egyedül

Kerpel Fanni, Gyömörei Beáta

Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest

Bevezetés: Előadásomban egy 9 napos, negatív perinatális anamnézisével újszülöttnél hirtelen kialakuló légzési- és keringési elégtelenség komplex kivizsgálását és kórtörténetét szeretném bemutatni.

Célkitűzés: Szeretném felhívni a figyelmet az újszülöttkorban kialakuló akut légzési- és keringési elégtelenség hátterében felmerülő ritka, de igen rapidan progrediáló kórképre, a coarctatio aortaera, illetve ennek posztoperatív szövődésére.

Módszerek: Esetismertetés kapcsán az érintett újszülött a feltalálási helyről a Cerny Mentő segítségével került Intézetünkbe, bed-side szívultrahang vizsgálat coarctatio aortaet igazolt. Azonnali GOKVI-ba szállítást követően állapotát stabilizálták, másnap nyitott szívűtőre (extended end to end anastomosis) került sor. Posztoperatív 11. napon jelentkezett rekedt sírási hang, in- és expiratorikus stridor, gyorsan progrediáló légzési elégtelenség és ismételt invazív légzéztámogatás igény alakult ki. A posztoperatív légzési elégtelenség kivizsgálása indult. Szisztémás gyulladásos reakció, sebfekély, szívrítmuszavar, recoarctatio nem igazolódott. A klinikum és a műtét típusa miatt nervus laryngeus recurrens bénulás merült fel. A Szegedi Gyermekklinikával történt kooperáció kapcsán laryngomalacia műtéti megoldására került sor.

Eredmények: Bemutatott újszülött 1 hónapos életkoráig két életmentő, invazív műtéten esett át sikeresen, melyeknek köszönhetően fejlődése azóta is jó ütemben zajlik.

Következtetés: Pár hetesen kezdődő acyanotikus, hirtelen jelentkező állapotromlás esetén vitium lehetősége merüljön fel bennünk. A jó interdiszciplináris együttműködésnek köszönhetően ez az újszülött mindig időben és a megfelelő intézményben került ellátásra.

Take Home Message

Pár hetesen kezdődő acyanotikus, hirtelen jelentkező állapotromlás esetén vitium lehetősége merüljön fel bennünk. A jó interdiszciplináris együttműködésnek köszönhetően ez az újszülött mindig időben és a megfelelő intézményben került ellátásra.

Túlélni egy gyógyíthatatlan betegséget: hogyan?

Keszthelyi Veronika¹, Mikos Borbála²

¹Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza I. Csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest,

²Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Aneszteziológiai Intenzív Terápia, Budapest

Bevezetés: A veleszületett spinalis muscularis atrophia (SMA) magas halálozást, progresszív, gyógyíthatatlan, monogén genetikai spektrumbetegség. Az élettartam és életminőség érdemi javulását a motoneuronok működéséhez nélkülözhetetlen túlélő fehérje képződését növelő SMN-dependens gyógyszerek kifejlesztése csupán száza-

dunkban tette lehetővé. A terápiakezdeti életkor és az elérhető életminőség között fordított összefüggés áll fenn, mivel az életkor előrehaladtával folyamatosan pusztulnak a motoneuronok, és a gyógyszerek csak az életképes idegsejtek funkcióját tudják biztosítani. A korai diagnózisnak és kezelésnek gátat szab a betegség alattomos kezdeti stádiuma, ami kérielteti a gyanú felmerülését és a korai diagnózist. A betegség aszimptomás felismerésének egyedülálló lehetősége az újszülöttkori szűrés.

Célkitűzés: a Bethesda Gyermekkórházban ? 1 éves korban (1. csoport), 1 éves kor alatt (2. csoport) tünetesen, és csecsemőkorban tünetmentesen (3. csoport) génpótló terápiában részesült betegek utánkövetési eredményeinek összehasonlítása a terápiakezdeti életkor jelentőségének kimutatására

Betegek és módszer: Az SMA-beteg gyermekek betegségmódosító terápiája közül a nusinersen (Inj. Spinraza, Biogen) 2018-ban, a risdiplam (Susp. Evrysdi, Roche) 2021-ben, a génpótló terápiája (Infúzió Zolgensma: Onasemnogene abeparovovec: OA, Novartis) 2019-ben került bevezetésre. A 3 készítmény alkalmazását 3 munkacsoport végzi, szoros együttműködésben. Minden beteg komplex multidiszciplináris gondozásban részesül, amely magába foglalja a légzési, keringési, gastrointestinalis, neurológiai, mozgásrendszeri és szervrendszeri funkciók követését, egyénre szabott rehabilitációját és fejlesztését.

A génterápiás munkacsoport által alkalmazott génpótló készítménnyel kapcsolatosan retrospektív adatgyűjtést, és statisztikai feldolgozást végeztünk a terápiakezdeti életkor, és elérhető életminőség közti összefüggések megfigyelése céljából.

Eredmények: A Bethesda Gyermekkórház SMA-génterápiás munkacsoportja 2019. október – 2024. március 6 között összesen 33 SMA-beteg -13 külföldi, 20 magyar állampolgárságú- gyermeknél alkalmazta az egyszer iv. adandó OA-t. 1. csoport: n = 20, 2. csoport n = 8, 3. csoport n = 5. Mivel az 1. csoport 20 betege közül 2 külföldi gyermek nem volt bevonható az utánkövetésbe, közülük 18 gyermek adatai szerepelnek a statisztikai feldolgozásban.

képzett csoportok	1. csoport	2. csoport	3. csoport
terápiakezdeti életkor	<1év	< 1 év	< 2 hó
n	18	8	5
jelenlegi életkor/év	4,49 (1,7-6,0)	2,85 (1,5-3,9)	0,93 (0,7-1,1)
terápiakezdeti életkor	1,74 (1,01-2,82) év	0,56 (0,21-0,9) év	32 (22-48) nap!
akut kórházi felvétel	10/18 = 55,5%	3/8 = 37,5 %	0/5
respirátor dependencia	invazív 1/18 = 5,5%	0	0/5
noninvazív	10/18 = 55,5%	3/8 = 37,5%	0/5
köhögtetőgép rendszeresen	9/18 = 50%	5/8 = 62,5%	0/5
eszközös táplálás	5/18 = 27,7%	2/8 = 25%	0/5
mozgásmérföldkő			
lépegetés	3/18 = 16,6%	2/8 = 25%	3/5 = 60%
önálló ülés	10/18 = 55,5%	6/8 = 75%	5/5 = 100%
fekvő 6/18	= 33,3%	2/8 = 25%	0/5



Következtetés: Minél fiatalabb életkorban történt a betegség felismerése és gyógyszeres kezelése, annál nagyobb mértékben csökkent a technológiai-dependencia, hospitalizáció igény akut állapotromlás miatt. Egyidejűleg javult a betegek mozgásspektruma. A tünetes stádiumban kezelt betegek egyikénél sem volt elérhető életkornak megfelelő fiziológias mozgásspektrum. A tünetmentesen kezelt betegek közel 1 évi utánkövetés során sem mutatnak SMA-tünetet.

Megjegyzés: a heterogén betegcsoportok és változó eset-szám miatt szignifikáns következtetések nem vonhatók le.

Take Home Message

Az SMA sürgősségi diagnózis: minden kezelés nélkül elmúlik nap egyre több végleges motoneuronvesztéssel jár! Az újszülöttkori SMA-szűrés révén az aszimptomásan kezdett terápia az egészséges kortársakéhoz hasonló mozgásfejlődést és életminőséget biztosíthat. Az SMA-gyanújelek ismeretét nem teszi szükségtelenné az újszülöttek szűrése, mivel a 3-5% gyakoriságú pontmutációt nem jelzi.

Lane-Hamilton-szindróma

Kéri Adrienn, Gács Éva, Párniczky Andrea

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermek Bel- és Tüdőgyógyászati Osztály, Budapest

A 10 éves cisztás fibrózis (CF) miatt gondozott leány a CF transzmembrán konduktancia regulátor (CFTR) modulátor terápia bevezetése után egy évvel mellkasi fájdalom, köhögés, fáradékonyság miatt került felvételre. Felvételi laborvizsgálataiból anaemia emelendő ki. A tüneteket exacerbációnak tartva, két hetes parenteralis antibiotikus kezelést kezdtünk, panaszai gyorsan szűntek, az anaemia azonban nem mérséklődött. Per os vaspótlás után kért kontroll idején volt esedékes a CFTR modulátor terápia első éves ellenőrző vizsgálata, amely mellkas CT készítését is magában foglalta. Az eredmény (ground glass opacity, GGO) és a klinikai kép alapján pulmonalis haemosiderosis merült fel, melyet bronchalveolaris lavage (BAL) igazolt. Szisztémás szteroid terápia beállítása után a gyermek állapota javult, de az első hónapban még két alkalommal került sor transzfúzió adására, kiegészítő terápiaként – szteroid spórolási céllal – metotrexát adását kezdtük.

Figyelembe véve az irodalmi adatokat – reménykedve a kedvezőbb prognózisú Lane-Hamilton szindróma diagnózisában – coeliákia irányában is vizsgálatokat kezdtünk. Az ismételt magas szöveti transzglutamináz érték alapján a szindróma igazolást nyert, gluténmentes diétát vezettünk be.

A CFTR modulátor terápia, a szteroid mellékhatások monitorozása továbbra is szoros kontrollt igényel. Betegünk aktív, jól terhelhető, a pulmonalis haemosiderosis miatt bevezetett terápia teljes elhagyása azonban még távolinak tűnik.

Take Home Message

Krónikus betegek gondozása rendszeres kontrollvizsgálatokat igényel. Ismert alapbetegség esetén is ha az elsődleges terápiára adott válasz nem megfelelő, további vizsgálatok elvégzése, társbetegségek kizárása szükséges. Aktuális irodalmi adatok alapján magasabb a CF betegek kockázata coeliákia irányába, mint az átlag populációé.

Variációk bélmentésre

Kincses Lilla, Gavallér Gabriella, Szűcs Dániel

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermek-gasztroenterológiai osztály, Szeged

A gyermekgyógyászati akut, súlyos colitis ulcerosa egy olyan akut gasztroenterológiai kórkép, amely során a betegség aktivitási indexe (PUCAL: Pediatric Ulcerative Colitis Activity Index) magas, legalább 65 pont. A gyermekkori akut súlyos colitis ulcerosára jellemző, hogy a kiterjedtsége és a körlefolysa agresszívabb, mint a felnőtt korban jelentkező epizódok esetében. Akut, súlyos colitis ulcerosa kezelése hospitalizációt igényel, ennek során a kezelt esetek egy jelentős hányadában az első vonal beli intravénás kortikoszteroid kezelés illetve a másodvonal beli kezelésként alkalmazott intravénás anti-TNF alfa ágenssel (influximab) történő kezelés elegendő a betegség sebészi kezelésének (totál colectomia) elkerüléséhez, valamint a hospitalizált páciensek emissziójához szükséges betegség aktivitási index eléréséhez.

Az influximab kezelés hatékonyságát azonban több különböző tényező is befolyásolhatja, úgy mint a páciens testtömeg indexe, aktuális plazma fehérje szintjei vagy a bél gyulladásának kiterjedése.

Előadásunkban kettő kezelt gyermek esetét prezentálva szeretnénk bemutatni, hogy milyen alternatív terápiás lehetőségek állnak rendelkezésre azokban az esetekben, amikor a fentebb részletezett kezelési séma nem elégséges. Részleteznénk a jelenlegi aktuális ajánlásban is szereplő ciklosporin és vedolizumab kombinált kezelés kihívásait, valamint a jelenlegi gyermekgyógyászati ajánlásban még nem szereplő, viszont felnőtt gasztroenterológiai ajánlásokban sikertelen influximab kezelés esetén választható tofacitinib kezeléssel elért eredményeinket.

Felhasznált irodalom:

- Turner et al. Management of Pediatric Ulcerative Colitis, Part 2: Acute Severe Colitis. JPGN. 2018.
- Feuerstein et al. AGA Clinical Practice Guidelines on the Management of Moderate to Severe Ulcerative Colitis. Gastroenterology. 2020.
- Constant et al. Tofacitinib Salvage Therapy for Children Hospitalized for Corticosteroid- and Biologic-Refractory Ulcerative Colitis. JPGN. 2022.

Take Home Message

Kulcsfontosságú a gyógyszeres kezelési lehetőségek feltérképezése.

A Klippel-Trénaunay szindróma differenciál diagnosztikája újszülöttekben

Kismarjai Kata

Békés Vármegyei Központi Kórház 2. Csecsemő- és gyermekgyógyászati osztály, Gyula

Egy kórházunkban született újszülött esetét szeretném bemutatni, akinek megszületését követően fizikális vizsgálat illetve későbbi klinikai tünetei alapján felmerült több genetikai betegség, köztük a Klippel-Trénaunay szindróma is. A gyermek születésekor olyan fizikai jellemzőket mutatott, mint a lábakon jelentkező lymphoedema, dongaláb, syndactylia, polydactylia, illetve testén több helyen láttunk naevus flammeus is. Ezek többek között összefügghetnek a Klippel-Trénaunay szindrómával, ami egy ritka, kongenitális rendellenesség, mely az erek és a lágyrészek túlnövekedésével jár. Az eset bemutatása részletesen ismerteti a csecsemő klinikai jellemzőit, a kóros lágyrészt- és csontnöveke-



dés, illetve az ellentétes végtagok méretbeli különbségeit, valamint a bőr- és érrendszeri eltéréseket, valamint azok alakulását az idő múlásával.

A diagnózis genetikai vizsgálat nélkül nem állítható fel teljes bizonyossággal, így a differenciál diagnózishoz szükséges információkat is összegyűjtöttem, amelyek kivizsgálása bármelyik kórházban elérhető, illetve szükségesek lehetnek az eset lehetséges centrumba referálása előtt.

A tünetek alapján még felmerülő genetikai betegségek is bemutatásra kerülnek az eset differenciáldiagnózisa kapcsán. Valamint fontos beszélnünk a Klippel-Trénaunay szindróma kiváltó okairól, tüneteiről, előfordulásáról és arról, mely esetek kapcsán érdemes gondolni rá.

A Klippel-Trénaunay szindróma átfogó kezelési tervet igényel, amelynek célja a betegség tüneteinek enyhítése és a beteg életminőségének javítása. A kezelés magában foglalja az érintett végtagok ortopédiai gondozását, a kardiológiai és érsebészeti nyomonkövetést, valamint a genetikai tanácsadást a család számára. Fontos megérteni, hogy a Klippel-Trénaunay szindróma krónikus, életen át tartó állapot, amely folyamatos orvosi felügyeletet és gondozást igényel. A csecsemő esetbemutatása rávilágít arra, hogy a ritka genetikai rendellenességek széles körű orvosi támogatást igényelnek.

Take Home Message

Az esetbemutatás kiemeli a Klippel-Trénaunay szindróma komplexitását és azt, hogy az ilyen ritka genetikai rendellenességek multidiszciplináris kezelést igényelnek. Fontos hangsúlyozni a szakemberek közötti együttműködést és a beteg és családja számára biztosított teljes körű támogatást a hosszú távú kezelés és gondozás során.

Szepszis és pancytopenia, a „katolikus kéményseprő” esete

Kiss Liliána, Fülel Gábor

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek-Egészségügyi Központ, Szeged

Bevezetés: A pancytopenia a vérképben mindhárom sejtvonalat érintő kritikus mértékű sejt szám csökkenés, melynek hátterében állhat többek között infekciós-, autoimmun-, genetikai-, vagy malignus eredet is. Infekciós háttér esetén szepszis vagy vírusfertőzés részjelenségeként látjuk.

Cél: Célunk bemutatni, hogy nem mindig egyetlen ok áll egy súlyos állapot vagy alarmírozó tünet hátterében. Mint azt esetünk is mutatja, érdemes több lehetséges kórokozót is megvizsgálni.

Módszerek: Egy 6 éves, szepszis és pancytopenia miatt felvételre került kisfiú esetét mutatjuk be, akinél a csontvelő depresszió hátterében a bakteriális szepszis mellett egyéb ágens okozta fertőzés is igazolódott.

Összegzés: Önmagában egyetlen kórkép is okozhatta volna betegünk súlyos állapotát, de mint ismert: „Attól, hogy valaki kéményseprő még lehet katolikus is”.

Take Home Message

Nem mindig egyetlen ok áll egy súlyos állapot vagy alarmírozó tünet hátterében. Mint azt esetünk is mutatja, érdemes több lehetséges kórokozót is megvizsgálni, hiszen „Attól, hogy valaki kéményseprő még lehet katolikus is”.

Fenilketonuria és sebgyógyulás

Kiss Nóra Ágnes, Rácz Gábor

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek-Egészségügyi Központ, Szeged

Újszülöttkori anyagcserezsűrűsítésen észlelt magas fenilalanin (Phe) szint miatt differenciáldiagnosztikai kivizsgálást kezdtünk klasszikus fenilketonuria (PKU) illetve a tetrahydrobiopterin (BH4) hiány elkülönítése céljából. Az újszülött 15 napon belül került az Osztályra, és érkezése előtt már egyre gyakrabban jelentkezett bukás-hányás, aluszékonyság; felvételekor száraz, lapszerint hámló bőrt, csökkent turgort, illetve nívó alatti nagykacskot észleltünk. Emiatt parenterális folyadékpótlás indítása céljából perifériás vénabiztosítás történt. A 2. ápolási napon a branülbe adott elektrolitoldat paravazálódott, azonban az ilyenkor megszokott ödémás terület helyett körülhatárolt nekrosis alakult ki. A kialakult sebet előbb szegedi majd területileg illetékes gyermeksebész kollégák kezelték. A kezdeti fenilalanin szint extrém magas volt (3000 umol/l), a BH4 teszt során ez első 8 órában a Phe szint nem csökkent, ez igazolta a klasszikus PKU diagnózisát. Phe-mentes tápszert állítottunk be, amely hatására a Phe-szint 5 nap után biztonságos értéket ért el.

PKU-ban a fenilalanin hidroxiláz aktivitása csökkent, ezért a Phe felhalmozódik. A Phe egyik bomlásterméke a fenilpiruvát amely a betegekben szintén emelkedett mértékben van jelen. Irodalmi adatok szerint a diabetes mellitusban jellemző krónikus sebekben a fenilpiruvát szintje lokálisan magas, mely a gyulladásos makrofágok aktivitását növeli; csökkentett Phe-tartalmú diéta javítja a sebgyógyulást.

Az előadásban bemutatott újszülött esetében az extrém magas Phe, illetve következményesen extrém magas fenilpiruvát szint hozzájárulhatott a szövetek közé került elektrolitoldat által okozott, szokatlan mértékű gyulladásos válaszreakció kialakulásához.

Take Home Message

A perifériás vénakanyar paravazációja a mindennapi gyakorlatban rendszeresen előforduló jelenség, a PKU pedig az egyik leggyakoribb anyagcserebetegség. A bemutatott esetet szeretnénk felhívni a figyelmet a kezelés megkezdése előtti PKU-s betegek várhatóan elhúzódó sebgyógyulási várására.

(Nem) mindennapi csodák, avagy gyógyulás látásvesztést okozó intracranialis nyomásfokozódásból

Kiss-Miki Renáta¹, Markia Balázs¹, Pálmafy Beatrix¹, Péter Réka²

¹Országos Mentális, Ideggyógyászati és Idegsebészeti Intézet Idegsebészeti gyermek osztály, Budapest, ²II. Gyermekklinika Budapest Endokrinológia

A mindennapi gyermekgyógyászati gyakorlatban kiemelt fontosságú a napi fizikális vizsgálat. Munkánkat nehezíti az idő előrehaladtával csökkenő gyermeki compliance, mely a tünetek, jelek elmosódásához vezet, a diagnózis felállítását késlelteti, mindez olykor visszafordíthatatlan következményekhez vezethet.

Jelen esetünkben egy 8 éves kislányról van szó, aki otitis media, mastoiditis és septicus sokk szövődményeként sinus transversus és v. Jugularis interna trombosist szenvedett el, melynek következtében intracranialis nyomásfokozódás, il-



letve látásvesztés alakult ki, idegsebészeti osztályunkra irányították. A kórtörténet során tankönyvbe illően követhető végig a középfülgyulladás szövődményeinek sora.

A közönséges megfázással induló betegség kb. 1 hét alatt hányás, hasmenés, exsiccatio, sokkos állapot felé progrediált, mely miatt a kislány a területileg illetékes kórházba került. A sokkos állapotra való tekintettel kivizsgálások során igazolódik a középfülgyulladás, mely mellé mastoiditis sokszervi elégtelenség, is társul. További vizsgálatok során koponya MR igazolja a kétoldali mastoiditis mellett a jobb oldali v.jugularis illetve sinus transversus trombózist. Akut mastoidectomiát követően intenzív osztályon légzés és keringéstámogatás, illetve többszörösen kombinált antibiotikum terápia mellett a kislány állapota javult, gyógyszerei leépítésre kerültek. További ellátás, felépülés céljából a vidéki, területileg illetékes kórházba szállítják, ahol az intenzív osztályon a gyermek látásromlásra panaszkodik, melyet édesanyja is megerősített. Ennek kapcsán végzett koponya MR vizsgálat korábbihoz képest változást nem mutat, de mivel látásvesztés mellé viselkedésszerű változás is társul egy újabb akut koponya MR vizsgálat igazolta a nyomásfokozódást, illetve nervus opticus kiszélesedését, míg szemészeti vizsgálata során pangásos papilla volt látható. Diagnosztikus/terápiás lumbálpunkció során nagy nyomású liquor ürülés is alátámasztotta az intracranialis nyomásfokozódás jelenlétét. Gyermekidegsebészeti osztályunkon nyomáscsökkentés céljából lumbál drain került behelyezésre, melyen nagy mennyiségű liquor ürült. Mindeközben a szemészeti vizsgálat, illetve fizikális vizsgálat kétoldali amaurosiszt igazolt. A nem csökkenő liquor mennyiség ventriculoperitoneális shunt behelyezését tette szükségessé. Minden napi fizikális vizsgálat során észleltük, hogy a csodával határos módon nemcsak pupilla reakció, de kezdetben fénylátás, majd formák, számok látása is észlelhető bal szeménél. Ezt szemészeti vizsgálat is megerősítette.

Esetünk kiemelkedő példa arra, hogy egy banálisnak vélt megfázás komplikációinak sora súlyos állapotokat eredményezhet. Ugyanakkor tanulság lehet számunkra az is, hogy a csökkent compliance a hosszú ideig hospitalizált gyerekeknél nehézség lehet a korai diagnózis szempontjából. Ezért fontos minden apró státus változásra odafigyelni, ezt körüljárni. Megtanulhatjuk azt is, hogy bár az orvostudomány egy egzakt tudomány, a csodának itt is van helye, és csodák mindig vannak.

Take Home Message

Kiemelt körültekintéssel kell vizsgálnunk azokat a gyerekeket, akik hosszas kórházi tartózkodás miatt kevésbé kooperálnak. Fontos a szülők meglátásait figyelembe venni, ezt körültekintéssel megvizsgálni, ezek alapján kiegészítő vizsgálatokat kérni. Mindig hagyjunk egy kis kaput a lehetetlennek.

A szemem fénye(i)

Klaus Laura¹, Csóka Monika¹, Maka Erika²

¹Semmelweis Egyetem Klinikai Központ Onkológiai Osztály, Budapest, ²Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinika szemészet

A retinoblasztóma a leggyakoribb gyermekkori intraokuláris malignus daganat, mely az összes gyermekkori daganat 2-3%-át teszi ki. Magyarországon évente 3-5 eset kerül diagnosztizálásra, az esetek többségében 4 éves kor előtt. A betegség hátterében leggyakrabban a RB1 tumorszuppresszor gén funkcióvesztő mutációja áll. A retinoblasztóma

25%-ban örökletes, míg 75%-ban sporadikus megjelenésű. Örökletes esetekben számítanunk kell az agresszívabb betegségelfolyásra és szekunder malignitások kialakulására, valamint mérlegelni kell a megfelelő kezelési modalitás kiválasztásakor a magasabb recidíva kockázatot. A fent említett okok miatt rendkívül fontos, hogy minden betegnél történjen genetikai vizsgálat, ami lehetővé teszi a rizikóadaptált kezelést, gondozást és utánkövetést. Örökletes esetekben gondolnunk kell arra is, hogy a születendő gyermek genetikai és szemészeti vizsgálata időben megtörténjen. A betegség vezető tünetei közé tartozik a leukokória és a kanccsalág, ám az aspecifikus tünetek miatt a diagnózis felállítása sokszor késik. A gyermekek kezelését illetően elsődleges célunk az életük, majd a szemük, és lehetőség szerint a látásuk megmentése.

Az általam bemutatott család esete is jól példázza a genetikai vizsgálat fontosságát, a korai diagnosis jelentőségét, és a rizikóadaptált kezelést, utánkövetést és a potenciálisan érintett utódok azonosításának fontosságát. Egy korábban unilaterális retinoblasztóma miatt enukleált édesanya jelentkezett a Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinikán csecsemőjével szemészeti vizsgálatra. A gyermeknél 8 hónapos korában jelentkezett leukokória, amelynek hátterében mindkét szemet érintő retinoblasztóma betegség igazolódott. A gyermek 5 ciklus szisztémás kemoterápiás kezelést kapott, amelynek korai és késői szövődményeivel is számolni kell. A genetikai vizsgálat mind az anyánál, mind a gyermeknél a betegség örökletes formáját igazolta, így a második gyermek első szemészeti szűrővizsgálata már egy hetes korában megtörtént. Ennek köszönhetően retinoblasztóma betegségét korai stádiumban sikerült észlelni. A kisebbik gyermek betegsége csupán két ciklus szisztémás és két intraarteriális kemoterápiát igényelt.

A fentiek tanulsága, hogy unilaterális retinoblasztóma esetén is gondoljunk a továbbörökíthetőség lehetőségére, és a korai diagnózis és sikeres kezelés érdekében mihamarabb végezzünk genetikai vizsgálatot.

Take Home Message

A retinoblasztóma sikeres kezelésének alapvető feltétele a korai diagnózis felállítása, illetve a rizikóadaptált, egyénre szabott kezelés és utógondozás. A genetikai vizsgálat elvégzése nem csak a daganatos gyermek, de családjának többi tagja számára is fontos, hogy azonosítani tudjuk a potenciálisan érintett személyeket.

Familiáris dilatatív cardiomyopathia – egy család története

Kocsis Flóra, Vilmányi Csaba, Királyné Jene Katalin, Ablonczy László

Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet
Gyermekszív Központ, Budapest

Bevezetés: A dilatatív cardiomyopathia (DCM) a gyermekkori cardiomyopathiák közül a leggyakoribb előfordulása, a gyermekkori szívtranszplantációk vezető oka. Etiológiája heterogén, az esetek döntő felében idiopathiás, melynek hátterében gyakran genetikai ok áll. Gyakran fulmináns lefolyású, a tünetek jelentkezését követő rövid időn belül mechanikai keringéstámogatási eszközigény (MCS), mihamarabbi transzplantációs listázás válhat szükségessé. Az MCS kiemelendő szövődménye az ischaemiás stroke, ezért az efektivitásgátoló antikoaguláció és thrombocyta-aggregáció gátlás (TAG) kulcsfontosságú. A módosított Stanford protokoll (testtömegre számolt dózissal, kombinált TAG) esetén alacsony



nyabb stroke-kockázat és kevesebb vérzéses szövődmény várható.

Esetismertetés: 2021 áprilisának közepén egy kétgyermekes család hároméves gyermeke keringési elégtelenség tüneteivel hospitalizálódott. DCM igazolódott, reverzibilis kóroki tényező nem volt azonosítható. Genetikai vizsgálat során variáns allélfrekvencia, funkcióvesztő mutáció került leírásra (Troponin I type 3 – TNNI3 c.332_333del, p.(Arg111Ilefs*23), melyet patogén mutációnak tekintünk. Inotróp dependencia miatt transzplantációs várólistára helyezték az átvételét követő negyedik héten. Kombinált inotróp terápia ellenére is progrediáló kardiális dekompenzáció miatt mechanikus keringéstámogató eszköz beültetésére került sor (Berlin Heart – 2021.06.10.). Egy alkalommal vörös thrombus megjelenése, egy alkalommal átmeneti agyi keringészavar (TIA) miatt pumpacsere történt. 2022. április 23-án a gyermeket súlyos intracranialis vérzés következtében elvesztették (MCS-en töltött 318. nap). A szülők multiorgan szervdonáció mellett döntöttek. Eközben az addig teljesen egészségesnek gondolt, másfél éves kistestvérnél ugyanazon homozigóta mutáció igazolódott (szülők a heterozigóta variánst mindketten hordozzák). Korai szoros obszerváció és agresszív terápia ellenére a gyors progressziójú szívelégtelenség következtében szintén transzplantációs várólistára helyezés történt. Röviddel ezután ő is mechanikus keringéstámogatóra szorult. A megújított véralvadástól protokoll mellett 101 nap – lényegében eseménytelen – MCS alkalmazását követően sikeres szívtranszplantációja történt. A kontroll vizsgálatok alapján jó graft funkció észlelhető.

Következtetések: A genetikai diagnózis segíthet a progresszív familiáris DCM esetek korai felismerésében és transzplantációs várólistára helyezésében. Korai listázással az MCS terápia az esetek egy részében elkerülhető. A csecsemő- és kisdedkori hosszútávú MCS terápia a magas szövődményráta miatt jelentős kihívást jelent a centrumnak, és a folyamatos hospitalizáció miatt a szülőknek is.

Take Home Message

A genetikai diagnózis segíthet a progresszív familiáris DCM esetek korai felismerésében és transzplantációs várólistára helyezésében. Korai listázással az MCS terápia az esetek egy részében elkerülhető. A csecsemő- és kisdedkori hosszútávú MCS terápia a magas szövődményráta miatt jelentős kihívást jelent a centrumnak, és a folyamatos hospitalizáció miatt a szülőknek is.

Számolj a vesékekkel!

Komáry Klaudia, Jakab Dániel, Bereczki Csaba, Sinkó Mária

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek-Egészségügyi Központ, Szeged

Előadásunkban a Szegedi Gyermekklinika Onko-Haematológia Osztályán 2021 és 2023 között Ewing sarcoma miatt 2 esetben Ewing 2008 protokoll szerinti VIDE blokk, illetve egy esetben Euro Ewing 2012 protokoll szerinti VIDE blokk terápiákban részesülő gyermekek ifoszfamid indukálta szekunder tubularis diszfunkcióját, illetve ezek kimenetelét és tanulságait tárgyaljuk.

Fontosnak tartjuk hangsúlyozni a gyermekellátás bármely területén, kiemelten az onko- haematológiai ellátás részeként alkalmazott kemoterápiás szerek nefrotoxikus hatásának korai felismerését, prevenció célú vizsgálatok és kon-

zultációk elvégzését. Ismertetni szeretnénk a korai diagnosztikát célzó stratégiánkat, melyet jelenleg a Szegedi Gyermekklinika ezen beteganyag körében alkalmazunk. Szorgalmazzuk, hogy már a kemoterápiás kezelés előtt nefrológus szakorvosokkal kezdeményezzenek a társszakmák egyeztetést, a nefroprotekciónak szempontjából fokozott kockázatú betegek kiszűrése érdekében.

Take Home Message

A gyermekellátás minden területén, kifejezetten a kemoterápiás szerek alkalmazása során gondoljunk a vesekárosító gyógyszerek, illetve gyógyszerinterakciók lehetséges mellékhatásaira és ezek megelőzésére.

Fény az alagút végén?- Egy ritka betegség nyomában

Koós Emese, Oroszlán Klára, Csürke Ildikó

Nyíregyháza, Jósa András Oktatókórház Csecsemő és gyermekosztály

Előadásom témája egy olyan ritka anyagcsere-betegség, mely osztályunkon az utóbbi években több gyermeknél is igazolódott.

A gangliosidosis a lizoszomális tárolási betegségek közé tartozik, két csoportja a GM1 és GM2 gangliosidosis. A tünetek megjelenése széles spektrumot mutat, akár születést követően néhány hónapon belül is megjelenhet a súlyos, gyorsan progrediáló forma, de gyermekkorától felnőttkorig bármikor felléphetnek a különböző súlyosságú tünetek. Növekedési, fejlődési elmaradás, arcdiszmorfia, hepatosplenomegalia, csontrendszeri eltérések... Sajnos a kezelési lehetőségek jelenleg főként szupportívak.

Történeteik bemutatása által szeretném összefoglalni ezen kórkép jellegzetességeit, a diagnosztikai folyamat nehézségeit, elősegítve ezzel a diagnózis mielőbbi felállítását. Reméljük, hogy a kezelési lehetőségek sora hamarosan tovább bővül egy hatékony kezelés bevezetésével, ami nagymértékben befolyásolná a betegek életkilátásait és életminőségét egyaránt.

Take Home Message

Betegeink történeteinek bemutatása által szeretném összefoglalni a gangliosidosis jellegzetességeit, a diagnosztikai folyamat nehézségeit, elősegítve ezzel a diagnózis mielőbbi felállítását.

SE-Gyermekklinika Bóka sürgősségi osztály – bronchiolitis és HFNC használati protokoll

Kossuth Laura¹, Garai Réka¹, Farkas Ferenc Balázs², Krivácsy Péter¹

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Sürgősségi Osztály, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Infektológiai Osztály

Célkitűzés: A 2022/23-as őszi tavaszi szezonban soha korábban nem látott mértékű RSV járvány zajlott Európában, mely a 2023/2024-es őszi-téli szezonban is folytatódott. Ez felhívta a figyelmet arra, hogy szükség van egy olyan könnyen használható protokollra, amely a betegek biztonságos, hatékony kezelését garantálja.

A bronchiolitis ellátásában kevés a magas evidencia szinten bizonyított terápia. Fontos, hogy ezeket a megfelelő bete-



geknél a megfelelő időpontokban kezdjük alkalmazni. A légzési támogatásra/ intenzív ellátásra szoruló csecsemők korai kockázati besorolása kritikus fontosságú. A protokoll megírásánál a legfontosabb célok a kockázatos betegek kiemelése, a potenciálisan súlyos állapotúak észlelése, evidencia alapú terápiák alkalmazása és a nagymértékű betegforgalom biztonságos menedzselése. Egy megfelelő score-al hatékonyabban és objektíven lehet felismerni, hogy melyik gyermek esetén kell számolnunk magasabb ellátási igényre, esetleges állapotrosszabbodásra, és ki az, akinek mindenképpen kórházi ellátásra van szüksége. Illetve arra is kitér, hogy milyen szintű osztályon folytassuk kezelését (ITO vs. pulmonológia/csecsemő o.)

Ehhez kapcsolódóan bemutatjuk a bronchiolitis kezelésében alkalmazott HFNC protokollunkat is.

Módszer: Nemzetközi irodalom kutatást végeztünk a témában, amit a klinika betegellátási rendszerére adaptáltunk. A protokoll megalkotásában formai szempontból fontos volt az áttekinthetőség és a könnyű ágymelletti alkalmazhatóság. Létrehoztunk egy score rendszert, mely 7 különböző paramétert, betegjellemzőt foglal magában (pl. életkor, táplálhatóság, szaturáció) és minden egyes paraméteren belül további szempontok alapján pontozzuk a bronchiolitis gyermekeket. Az összpontszám alapján pedig könnyen és objektíven tudunk dönteni a további betegútról, mely alapján a gyermekek más-más progresszivitású ellátásban részesülnek.

Eredmények:

Bronchiolitissal érkezett gyerekek számai:

2017/2018—>27

2018/2019—>121

2019/2020—>45

2020/2021—>3

2021/2022—>146

2022/2023—>192

Esetszámok értékelése, valamint az RSV "szezon" eloszlásának tendenciája 2018 óta.

Protokollnak köszönhetően kevesebb felesleges vizsgálat, gyógyszerelés történt. Valamint gyorsabbá vált a betegellátás, illetve csökkennek az egyéni különbségek. HFNC protokoll segítette az osztályon dolgozó orvosokat annak eldöntésében, hogy mikor használják ezt légzést támogatási eszközt. Fenitek következményeként egyre bátrabban használtuk nyílt osztályokon is.

Take Home Message

A megfelelően összeállított és alkalmazott protokollok hozzájárulnak a felesleges vizsgálatok és gyógyszerelések számának csökkentéséhez, ezáltal az ellátás lényegesen gyerekekbarátabbá válik, ugyanakkor nekünk orvosoknak is szempontot ad, valamint segít bennünket abban, hogy a betegeknek egységes ellátást tudjunk biztosítani.

Megszokásból vagy jó szokásból?

Kovács Lukács Ferenc^{1,2}, Ambrus Bence³,
Pálmafő Beatrix⁴, Markia Balázs⁴

¹Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest, ²Bács-Kiskun Vármegyei Kórház Csecsemő- és gyermekgyógyászati osztály, Kecskemét, ³Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Gyermekneurológiai osztály, Budapest, ⁴Országos Mentális, Ideggyógyászati és Idegsebészeti Intézet Idegsebészet Gyermek Osztály, Budapest

Bethesda Kórház Sürgősségi Ambulanciáján jelentkezett a 6 éves leány édesanyjával dysuriás panaszokkal. Az anam-

nesztikus adatok, a fizikális vizsgálat és a vizeletminta eredménye mind alátámasztották az akut cystitis diagnózisát. Mielőtt terápiás tervvel és tanácsokkal ellátva hazabocsátottam őket megszokásból, vagy jó szokásból rákérdeztem a más szervrendszereket érintő leggyakoribb tünetekre is, így a hányásra, hasmenésre, felső légúti hurutra, stb. Édesanyja megemlítette, hogy hozzávetőlegesen két éve, szinte minden reggel hányással indul a nap, heti rendszerességgel jelez fejfájást. Neurológiai fizikális vizsgálatra góctünetet nem észleltem.

Telefonon egyeztettem az ügyeletes gyermekneurológus kollégával, aki egy héttel későbbre előjegyeztette a lányt szakrendelésére. További részletes anamnézis felvétel során derült fény lábfájdalmára, mely szintén heti rendszerességgel jelentkezett, NSAID adására szűnt.

A hónap végén neuroaxis MR vizsgálata során Arnold-Chiari 1,5 malformatio, valamint főként a thoracalis szakaszt érintő syringohydromyelia igazolódott. MR lelettel először gyermekneurológiai ambulanciánkon, majd az OMIII Gyermek Idegsebészeti Ambulancián jártak, ahol műtétre jegezték elő.

Az akut cystitistől számított fél éven belül idegsebészeti műtete eseménytelenül megtörtént, életminősége fokozatosan javult.

Take Home Message

Sürgősségi ambulancián az aktuális panaszt járjuk körbe, hiszen erre van időnk, kapacitásunk. Anamnézis felvételkor a fenn említett eset óta jó szokásnak tartom a más szervrendszereket érintő, leggyakoribb tünetekre rákérdezést. Az akut cystitistől komolyabb, életminőséget negatívan befolyásoló alapbetegségekre derült fény, mely szerencsénkre műtétileg korrigálható elváltozás.

Látástól vakulásig – pseudotumor cerebri

Kósa Johanna, Merza Márk, Ruszinkó Viktória

Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház Csecsemő- és gyermekgyógyászati Osztály, Győr

A pseudotumor cerebri (hivatalosan idiopathiás intracranialis nyomásfokozódás), egy ritka neurológiai kórkép, amely agyi nyomásfokozódás tüneteivel (fejfájás, hányinger, látászavar, papillaödéma) jellemezhető. A panaszok hátterében részletes vizsgálatok ellenére sem lehet a kórkört tisztázni. Szakirodalmi adatok szerint gyermekek körében az incidenciája kb. 0,6-0,7 / 100.000 gyerek.

Célunk a PAEOK Gyermekosztályán az elmúlt 2 évben pseudotumor cerebri gyanú miatt vizsgált gyermekek esetében keresztül a betegséghez kapcsolódó hasznos szempontok bemutatása.

A vizsgált időszakban 8 gyerek esetében (a papillapangás miatt felvételre kerülők 33%-ánál) merült fel a pseudotumor cerebri, mint lehetséges diagnózis. Összesítettük a panaszokat, az elvégzett vizsgálatokat, az esetleges befolyásoló tényezőket, az alkalmazott terápiát, valamint a betegség lefolyását.

A betegek túlnyomó részét fejfájás, látászavar kapcsán első ellátóként szemész utalta osztályunkra az észlelt papillapangás miatt. A kivizsgálás során utólag egy esetben Drusen papilla, valamint egy esetben neuroborreliosis igazolódott a panaszok hátterében. A lehetséges rizikótényezők közül egy esetben alapbetegségként hypothyreosis szerepelt, egy gyermeknél gyógyszer mellékhatást feltételeztünk. Minden igazolt esetben először acetazolamid terápiában részesültek a betegek. A vizsgált populációnak több, mint fele obes volt.



Eseteink bemutatásán keresztül hangsúlyozni szeretnénk, hogy papilla pangás esetén, negatív koponya MR lelet birtokában is szükséges további kivizsgálás. A szemész által kezdetben papilla pangásnak véleményezett szemfenéki képet a megfelelő klinikum hiányában fenntartással kell kezelni, mivel a háttérben részletesebb kivizsgálás egyéb etiológiát is igazolhat. A liquor nyomás mérés az esetleges obesitástól eltekintve technikailag egyszerű, speciális eszközt nem igényel. Amennyiben pseudotumor cerebri igazolódik, adekvát dózisz intracraniális nyomáscsökkentő kezelés szükséges, mivel kezeletlen vagy elégtelenül kezelt esetben irreverzibilis látásvesztés alakulhat ki.

Take Home Message

A szemész által kezdetben papilla pangásnak véleményezett szemfenéki képet a megfelelő klinikum hiányában fenntartással kell kezelni, mivel a háttérben részletesebb kivizsgálás egyéb etiológiát is igazolhat. A liquor nyomás mérés az esetleges obesitástól eltekintve technikailag egyszerű, speciális eszközt nem igényel. Amennyiben pseudotumor cerebri igazolódik, adekvát dózisz intracraniális nyomáscsökkentő kezelés szükséges, mivel kezeletlen vagy elégtelenül kezelt esetben irreverzibilis látásvesztés alakulhat ki.

Gyermekkori tumorokról történő orvosi kommunikáció egy megyei kórházban

Kövecses Kata Barbara, Kálmán Andrea

Fejér Vármegyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház
Csecsemő- és gyermekgyógyászat, Székesfehérvár

Bevezetés: Egy megyei kórház, az ellátási terület kiterjedtségéből adódóan igen változatos panaszokkal érkező betegpopuláció ellátásáért felel. A hétköznapi, életet közvetlenül nem veszélyeztető megbetegedésektől, a súlyos, intenzív terápiát igénylő kórállapotokig számos betegség diagnosztizálása a mindennapi munka részét képezi. Ezek közül néhány -pl. a gyermekkori daganatos megbetegedések- kezelése már nem történhet meg az adott intézmény falai között, mert terápiás ellátásuk centralizált.

Célkitűzés: Az előadás célja felhívni a figyelmet a megfelelő orvosi kommunikáció fontosságára azon esetekben is, amikor egy gyermeknél súlyos, a szülő és a gyermek számára egyaránt félelmet keltő betegség erős gyanúja merül fel, vagy igazolódik.

Módszer: Az előadás alapját a FVSzGyEOK gyermekosztályán az elmúlt 2 évben daganatos megbetegedéssel diagnosztizált gyermekek közül kiválasztott néhány eset rövid bemutatása képezi. Az esetek kapcsán azon felmerülő nehézségekről szükséges szó ejteni, melyekkel a tájékoztatást nyújtó kezelőorvosnak kell szembenéznie. Az előadás külön figyelmet fordít arra a speciális helyzetre, amikor a daganatot elsődlegesen észlelő és erről a beteget tájékoztató orvosi gárda a későbbiekben nem részese a további diagnosztikának és terápiának. Az előadás a fellelhető szakirodalom kutatását követően, igyekszik kiemelni az ilyen helyzetekben végzett megfelelő orvosi kommunikáció legfontosabb részleteit.

Következtetés: Egy szülő számára az egyik legnehezebb helyzet azzal szembesülni, hogy gyermeke súlyos betegségben szenved. A bemutatott esetek kapcsán kiemelt fontosságú a megfelelő, tehát empatikus, részletes, de bizonyos kérdéseket nyitva hagyó orvosi kommunikáció.

Take Home Message

Egy szülő számára az egyik legnehezebb helyzet azzal szembesülni, hogy gyermeke súlyos betegségben szenved.

A bemutatott esetek kapcsán kiemelt fontosságú a megfelelő, tehát empatikus, részletes, de bizonyos kérdéseket nyitva hagyó orvosi kommunikáció.

Gyermekkori májtranszplantáltak cardiovascularis rizikója

Kőházy-Koós Anna¹, Dezsőfi-Gottl Antal²

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika
Gastroenterológiai és Hepatológiai Osztály, ²Semmelweis Egyetem Klinikai Központ Gastroenterológiai részleg, Budapest

Bevezetés: A májtranszplantáció (LTx) sikeressége és túlélési mutatói egyre kedvezőbbek, emiatt a hosszútávú következmények, mint az immunuszuppresszív terápia mellékhatásai is előtérbe kerültek. Ezek közül legfontosabb a nephrotoxicitás és a metabolikus szindróma, melyek növelik a cardiovascularis betegségek előfordulását, amik a legfőbb halálokok Tx után.

Célkitűzés: Az LTx óta eltelt idő és az immunuszuppresszív terápia lehetséges mellékhatásainak bemutatása a cardiovascularis rizikófaktorokra májátültetett gyermekekben.

Módszer: 40 LTx-en átesett gyermek került bevonásra 2021. március és 2023. augusztus között, legalább 1 évvel LTx után. Rögzítettük az antropológiai, vesefunkciós, lipid- és szénhidrát anyagcsere, pulzushullám terjedési sebesség (PWV), 24 órás vérnyomás értékeket. Az LTx óta eltelt idő alapján 4, az immunuszuppresszív terápia szerint 2 csoport került meghatározásra. A statisztikai elemzés során a csoportok közti különbséget $p < 0,05$ esetén tekintettük szignifikánsnak.

Eredmények: A 40 recipiens közül 19 fiú (47,5%) volt, az átlagéletkor $13,6 \pm 3,9$ év, az LTx óta eltelt idő pedig $10,85 (1,00-18,13)$ év volt. A két fő alkalmazott immunuszuppresszív szer a cyclosporin (20%) és tacrolimus (80%) volt. 90 percentilis feletti BMI érték 6 recipiensben (15%) fordult elő. Az eGFR érték 3 esetben (7,5%) volt $75 \text{ ml/min/1.73 m}^2$ alatt. Az eGFR értékek között szignifikáns különbség adódott a transzplantáció óta eltelt idő szerinti (5-9,99 éve Tx: 148 ± 21 , 10-14,99 éve Tx: 113 ± 26 , $p=0,009$ és 15-18,13 éve Tx: 99 ± 28 , $p=0,002$) és az immunuszuppresszív terápia szerinti (cyclosporin: 98 ± 24 , tacrolimus: 127 ± 29 , $p=0,01$) csoportok között. 2 feletti vérnyomás SDS érték 7 recipiensnél (17,5%) fordult elő. Az életkorhoz tartozó PWV SDS érték 10 (25%), a magassághoz tartozó PWV SDS érték 11 esetben (27,5%) volt 2 felett. 25 recipiensnél (62,5%) állt fenn valamilyen mértékű dyslipidaemia. 1 recipiensnél állt fenn diabetes mellitus, 2-nél pedig IFG (7,5%).

Következtetések: A vizsgáltak körében gyakran fordultak elő a metabolikus szindróma összetevői, akár egymással is kombinálódva, illetve a vesefunkció csökkenése is megfigyelhető. Ezek megelőzése és mielőbbi diagnosztizálása, kezelése fontos feladat a recipiensek utánkötése során.

Take Home Message

A vizsgált májtranszplantált gyermekek körében gyakran fordultak elő a metabolikus szindróma összetevői, akár egymással is kombinálódva, illetve a vesefunkció csökkenése is megfigyelhető. Ezek megelőzése és mielőbbi diagnosztizálása, kezelése fontos feladat a recipiensek utánkötése során, mivel növelik a cardiovascularis betegségek előfordulását, amik a legfőbb halálokok transzplantáció után.



Ritka, mint a fehér holló

Labossa Gusztáv¹, Rózsai Barnabás², Nagy Arnold²

¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógy. Kl. Csecsemő- és Gyermekgyógy., Pécs, ²Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Gyermek ITO, Pécs

Bevezetés: A mindennapi gyakorlatban hajlamosak vagyunk rutinszerűen gondolkodni és dönteni. Esetünkben egy szezonális betegség talaján kialakult súlyos kórkép kerül bemutatásra, ami sajnos ritkasága mellett halálos is lehet.

Eset: Egy 16 éves kamasz fiú légúti hurutos panaszok, zavartság, tarkótáji zsibbadás és fejfájás miatt érkezett a Sürgősségi Osztályunkra. Kórtörténet felvétele közben megfigyelt volt, magára hagyva elaludt, célkísérletet pontatlanul hajtott végre minden végtagjával. AVPU skála szerint kontaktusba vonható volt. Mélyreflexei a felső végtagokon renyhebbek voltak. Szemmozgászavar nem társult a tünetekhez. Belgyógyászati státuszából tonsillo-pharyngitis klinikai képét emeljük ki. Rutin laboratóriumi (vérkép, gyulladásos paraméterek), toxikológiai és vérgáz vizsgálata során körjelző eltérés nem mutatkozott. Akut kontrasztanyag MR vizsgálat során a mesencephalonban bal oldalon a lateralis kontúr, a bal hídkar felé T2, FLAIR szekvenciák hyperintens terület ábrázolódott. A lézió területén diffúziógátlás kontrasztanyag halmozás nem volt kimutatható. A látott kép alapján felmerült encephalitis lehetősége. Liquor mikrobiológia-vizsgálat és PCR vizsgálat során kórokozó nem tenyésztett ki. Felső légúti komplex PCR vizsgálat (garatívról vett minta leoltó pálcával) során Influenza B került kimutatásra. EEG-vizsgálat készült, melyen normális aktivitás volt látható, organikus lézióra, epilepsziás működészavarra utaló eltérés nem igazolódott. Az ex juvantibus elindított acyclovir terápiát a 2. ápolási napon oseltamivir kezelés váltotta fel, melyet 6 napig kapott. A radiológiai kép alapján felmerült ADAM lehetősége miatt bázisterápiaként nagy dózisú metilprednisolone kezelés indult, melyet 5 napig adtunk. A szteroid adását követően a beteg állapota fokozatosan javult, tünetei a 4. ápolási napon megszűntek és a 6. napon emittálhatóvá vált.

Konklúzió: Az agyvelőgyulladás sürgősségi állapot, kezelését minél előbb meg kell kezdeni. A pontos kórtörténet és alapos neurológiai vizsgálat elengedhetetlen a differenciáldiagnosztikához. Magatartás-változás, tudatzavar, fejfájás, hányás, láz, központi idegrendszeri tünetek felvetik a lehetőségét. Amennyiben felmerül, fontos a korai diagnosztikai vizsgálatok elvégzése és a terápia mielőbbi megkezdése.

Take Home Message

Az agyvelőgyulladás sürgősségi állapot, kezelését minél előbb meg kell kezdeni. A pontos kórtörténet és alapos neurológiai vizsgálat elengedhetetlen a differenciáldiagnosztikához. Magatartás-változás, tudatzavar, fejfájás, hányás, láz, központi idegrendszeri tünetek felvetik a lehetőségét. Amennyiben felmerül, fontos a korai diagnosztikai vizsgálatok elvégzése és a terápia mielőbbi megkezdése.

Kell-e szövettani diagnózis egy sikeres onkológiai kezeléshez?

Lajti Renáta

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg

Hazánkban évente átlagosan 250 új gyermekkori malignus megbetegedés kerül diagnosztizálásra. Ennek 8-10%-a lágyszarkóma, amely egy heterogén, több, mint 50 tumortípust magában foglaló betegségcsoport. Gyakoribb típusai esetében részletesen kidolgozott kezelési protokollok vannak érvényben. A multimodális kezelés alappillére szinte minden esetben a tumor lokális ellátása, mely műtéttel vagy radioterápiával, szükség esetén ezek kombinációjával érhető el. Ezzel párhuzamosan vagy ezt követően indulhat el a szisztémás kemoterápiás kezelés a tumor típusa és a rizikóbesorolás függvényében. Számos ritkább lágyszarkóma esetében azonban nincs elfogadott, bizonyítottan hatékony terápia, amely nagyban megnehezíti ezen betegek kezelését. Ilyen esetekben jelenthet áttörő megoldást a célzott terápiák alkalmazása.

A célzott terápiás szerek igazoltan hatékony, jellemzően minimális mellékhatásprofilal rendelkező hatóanyagok. Tumor agnosztikusak, azaz a tumorok szövettani típusától függetlenül képesek gátolni azok növekedését, amennyiben a daganatos sejtek hordoznak egy specifikus mutációt. Ez azt is jelenti, hogy azon ritka esetekben is alkalmazhatók, amikor a szövettani diagnózis bizonytalan. A továbbiakban egy ilyen esetet szeretnék bemutatni.

A 2 hónapos csecsemőnél egy szűrővizsgálat alkalmával fedeztek fel multiplex cysticus térfoglalásokat a nyakon, mediastinalisan, axillárisan valamint retroperitonealisán. Az elváltozásokból mintavétel történt, azonban a szövettani vizsgálat során a tumor típusa nem volt egyértelműen megállapítható. A térfoglalások progrediáltak, néhány héten belül számos új lokalizációban is megjelentek, így a kezelőorvos a genetikai vizsgálat elvégzése mellett döntött. Az 500 génes szekvenálás során az NTRK3 gén fúziója volt igazolható, amely lehetővé tette a Trk-gátló szerek alkalmazását. A gyermeknél larotrectinib kezelés indult, amely egy szirup formában is elérhető, így csecsemők számára is könnyedén alkalmazható Trk-inhibitor. A gyermeknél a kezelés hatására rövid időn belül jelentős regresszió volt elérhető. A kisdad azóta komplett remisszióban van, a terápia folyamán semmilyen mellékhatás nem jelentkezett, jelenleg egy terápiás sünet beiktatását tervezzük.

Bár alapvetően minden daganat esetében törekedni kell a pontos szövettani diagnózis megállapítására, azokban az esetekben, amikor erre nincs lehetőség, a rendelkezésre álló célzott terápiák hatékonyságának köszönhetően egy átfogó genetikai vizsgálat életet menthet. Mindezek alapján úgy gondoljuk, hogy kérdéses esetekben javasolt a genetikai profil mielőbbi feltérképezése, hogy azonosításra kerüljenek az esetlegesen targetálható mutációt hordozó betegek.

Take Home Message

Napjainkban számos onkogén mutáció esetében ismert olyan célzott terápiás hatóanyag, mely képes gátolni a genetikai eltérést hordozó daganat növekedését, függetlenül annak szövettani típusától. Ennek köszönhetően ma már bizonyos esetekben szövettani diagnózis hiányában is lehetőség van hatékony kezelésre. A tumor genetikai profiljának feltérképezése lehetőséget teremt a targetálható mutációt hordozó betegek azonosítására, így azok a betegek is kezelhetővé válnak, akiknek a szövettani diagnózisa kérdéses, vagy akiknek a daganata esetében nem áll rendelkezésre igazoltan hatékony kezelési protokoll.



Cisztás fibrózisos gyermekek immunstatus vizsgálata a PTE KK Gyermekklinika CF Központjában gondozott betegek körében

Lakatos Lilla¹, Péterfia Csaba², Major Judit²

¹Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar Orvostanhallgató, Pécs, ²Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Bevezetés: A cisztás fibrózist napjainkban a leggyakoribb örökletes anyagcserebetegségként tartjuk számon, a cisztás fibrózis transzmembrán konduktancia regulátor (CFTR) gén mutációja okozza, kora gyermekkorban manifesztálódik, és egész életen át tartó klinikai tüneteket okoz. Kórlefolyásában kiemelt szerepet játszik a tüdő állapota, amit alapvetően meghatároznak a patogénekkal való krónikus kolonizáció és a visszatérő infekciók.

Célkitűzés: Vizsgálatunk célja volt egy átfogó immun status felmérés gyermekkorú cisztás fibrózisos betegek körében. Arra kerestük a választ, hogy a hiányos CFTR fehérje funkció önmagában hatással van-e az immunfunkcióra.

Betegek és módszerek: Vizsgálatunkban 24 gyermek vett részt, 0-21 éves korig. Részletesen vizsgáltuk a neutrofil funkciót, a trombocitaszámot, az oltáspecifikus antitestválaszt, az immunglobulin G alosztályokat, a T- és B-sejt alcsoportokat, valamint a komplement szinteket. Az adatokat IDM SPSS Statistics 28 program segítségével dolgoztuk fel.

Eredmények: Az abszolút neutrofil szám (20,8%-ban), a trombocitaszám (29,2%-ban), az össz IgG értékek (20%-ban) a betegek jelentős részénél az emelkedett tartományba estek. A komplementrendszer vizsgálata kapcsán nagy arányban tapasztaltunk MBL deficienciát (22,7%). Az oltáspecifikus antitesteket vizsgálva a *Pneumococcus* (47,1%), illetve a *Haemophilus influenzae* B szerotípusnál (6,3%) észleltünk jelentősebb határérték alatti antitestválaszt.

Megbeszélés: A vizsgált gyermekpopulációban számos mutatóban észlelhető krónikus gyulladásra és a fokozott immunaktivitásra jellemző eltérés. Emellett fontos lehet az oltáspecifikus antitestek folyamatos monitorozása, és az emlékeztető oltások beadása is főleg a *Pneumococcus* tekintetében, mivel hátrányosan befolyásolhatja a tüdőbetegség progresszióját.

Take Home Message

Fontos hangsúlyt fektetni a cisztás fibrózisos gyermekek esetében az immunstatus monitorozására, hiszen számos ponton befolyásolhatja a betegség progresszióját és ezzel együtt az életminőséget is.

Talán mégis valami más? Esetismertetés

Laky Boglárka¹, Mikos Borbála², Szabolcs Andrea¹, Jakus Rita³, Csurgó Viktória¹

¹Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza III. Csecsemő és gyermekgyógyászat, Budapest,

²Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Aneszteziológiai Intenzív Terápia, Budapest, ³Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Gyermekneurológiai osztály, Budapest

Bevezetés: A generalizált izomhypotonia (floppy baby) jelensége szerteágazó etiológiájú kórállapotokat foglal magába. Bár a szülőktől nyert heteroanamnézis nélkülözhetetlen az adekvát diagnózis gyors felállításához, azonban annak értékelhetőségét befolyásolhatja a szülők szociális helyzete, iskolázottsága, és zaklatott lelkiállapota gyermekük ag-

gódása miatt. Ezért a legnagyobb körültekintés ellenére is megtevesztő útvesszőkön keresztül juthatunk el a pontos diagnózishoz, és szándékunk ellenére diagnosztikai polipragmáziára kényszerülhetünk. Előadásunkban egy atipusosan kibontakozó progresszív tünetekkel járó beteg esetét szeretnénk bemutatni, ahol a betegség felismerését és korai kezelését csak multidiszciplináris összefogás, és a beteg szoros követése tette lehetővé.

Esetismertetés: Az újszülött, kiskorú édesanya rendszertelenül gondozott, problémamentes várandósságából nehéz szociális helyzetű, és tisztázatlan rokon kapcsolatú családba született, időre, érett súllyal. Perinatális adaptációja zavartalan volt. Otthoni ellátását a családtagok váltakozva végezték, ezért kórelőzményi adatairól pontos információk nem voltak nyerhetők. Kórházunkba 4 hetes korában került felvételre, miután 2 napja a bal felsővégtagja tónustalanává vált, végtagjaiban gyengeséget észleltek, amit a fizikális vizsgálat is megerősített. A hirtelen tünetkezdés, és a csecsemő fájdalomra utaló magatartása alapján elsősorban akut központi idegrendszeri folyamat, esetleges anyagcsere betegség, droghatás, plexus brachialis vongalódás merült fel, amit a sürgősséggel elvégzett képalkotó, laboratóriumi és vírus izolálási vizsgálatok nem igazoltak. Az akut kórállapotok kizárását követően neuromuscularis betegség is felmerült a panaszok hátterében, emiatt további genetikai és neurológiai vizsgálatokat folytattunk.

Kórházunkban tartózkodásának néhány napja alatt a generalizált izomhypotonia fokozódott, areflexiássá vált, légzőmechanikája fokozatosan romlott, kifejezett nyugalmi tachydyspnoe jelentkezett, sírási és köhögési hangja erőtlenné vált, ezért neminvazív gépi légzéztámogatást kezdtünk. A tünetek spinalis muscularis atrophia (SMA) irányába tereltek figyelmünket. A korábban már sürgősséggel megkért molekuláris genetikai vizsgálat az SMA legsúlyosabb formáját igazolta. A diagnózist, várható kórlefolyást és életkilátásokat, valamint a gyógyszeres kezelési lehetőségeket genetikai tanácsadás, és többszöri szülői konferencia keretében ismertette multidiszciplináris munkacsoportunk a szülőkkel. A családtagok döntéshozatali jogosultságának meghatározása további kihívást jelentett, és szociális munkás, illetve jogász közreműködésével volt megvalósítható. A kiskorú édesanya pszichotikus krízisét pszichiáterünk segítségével sikerült feloldani, azonban napokon át nem tudott megbirkózni anyai feladataival, ezért újabb családtag bevonása vált szükségessé a csecsemő ellátásába.

A törvényes képviselői jogok tisztázása után kerülhetett sor a család által választott génpótló terápiára. Két héttel a kezelés után a kis csecsemő nyelése biztonságos, napi respirátor-igénye csökkent, arcának fájdalmas kifejezése „elsimult”, édesanyja lelkesen, és egyre ügyesebben látja el gyermekénél az anyai teendőket.

Összefoglalás: Az SMA korai felismerése nem volt könnyű, a kezdeti tünetmentesség, aspecifikus tünetmanifesztáció, valamint a bizonytalan anamnézis miatt.

Az SMA az egyértelmű klinikai tünetek tartós hiánya után szinte váratlanul súlyos állapot kialakulásához vezetett. A gyors diagnózist és kezelést az tette lehetővé, hogy a hirtelen progresszió „szemünk előtt” zajlott, és minden szakterület specialistái készséggel álltak rendelkezésre.

Take Home Message

A megszületés utáni első élethetek teljes tünetmentessége nem zárja ki az SMA-t, mivel a klinikai manifesztáció a motoneuronok 50%-ának elvesztése után válik teljessé. A beteg gyermekek szakszerű kezelése a korszerű szakmai ismereteken túl nem nélkülözheti a holisztikus szemléletet, a család életkörülményeinek, és jogviszonyainak feltárását, a



szülői attitűdhez adaptált tájékoztatást, és pszichés állapotuk figyelembe vételét sem. Az SMA nem egyetlen szervet érintő organikus betegség, a betegek legjobb ellátása csak a társszakmákkal együtt sikerülhet.

Hyperinflammációs állapot Legújabb terápiás lehetőségeit Használva – HLH esetbemutató

Lengvári Lilla, Ponyi Andrea, Horváth Zsuzsanna, Constantin Tamás

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, Reumatológiai Osztály

Bevezetés: A hyperinflammációval járó állapotok, köztük a HLH is, a veseszűletett és az adaptív immunrendszer túlzott válasza egy „elfogadható” triggerre, mely citokin-vihar révén általánosságban a következő tünetekhez vezet súlyos állapotú betegnél: perzisztáló láz, citopénia, hepatosplenomegalia, hyperferritinaemia, coagulopathia. A HLH, mint ritka kórkép diagnosztizálását a Histocyte Society 2004-es kritériumrendszere segítségével tudjuk megtenni.

Esetismertetés: A betegség kezdetekor 5 hónapos Dávidot területi gyermekosztályon láz, testszerte látható exanthema miatt vették fel. Laboratóriumi vizsgálatai során anaemiát, emelkedett LDH és CRP szinteket, képalkotó vizsgálatok során pleurális folyadékgyülemet és pneumóniára utaló képet észleltek. Kezelését intravénás antibiotikum adásával kezdték meg, mely mellett tünetei perzisztáltak, illetve tovább progrediáltak. Mélyülő anaemia, thrombocitopénia, hyperferritinaemia és emelkedett májenzim szintek megjelenése miatt immár hyperinflammációs állapot gyanújával adták át Klinikánk reumatológiai osztályára. Átvételét követően a korábban leírtak mellett hypertrigliceridaemiát, splenomegáliát, és jelentősen emelkedett sCD25 szintet észleltünk, emellett novumként opisthotonus hajlama és négyvégtagi rángással járó görcse jelentkezett, így a HLH-2004 diagnosztikus kritériumrendszer alapján HLH fennállását diagnosztizáltuk, központi idegrendszeri érintettség gyanújával, mely utóbbit lumbalpunkció később megerősítette. Kezelését a HLH-2004 protokoll szerinti konvencionális terápiákkal – dexamethasone, Etoposid, intrathecalis methotrexate – megkezdtük, azonban tünetei, és a hyperinflammációs állapota perzisztált. Irodalmi adatok alapján, a most már 20 éves protokoll mellett számos egyéb terápia áll rendelkezésre progresszió esetén. Betegünknel kezdetben subcutan, majd intravénás IL-1 gátló – Anakinra -, majd intravénás nagy dózisú lökőszteroid, ésIVIg kezeléseket alkalmaztunk. Dávid betegsége továbbra is terápiarezisztensnek bizonyult, ekkor további kezelés céljából választásunk egy új terápiás lehetőségre, az IFN γ -gátló emapalumabra esett. Az emapalumab használata az EMA által 2020 óta engedélyezett olyan újszülött-, gyermekkorú, és felnőtt, primer HLH-s páciensek esetében, kiknek betegsége konvencionális terápiára refrakter, recurrens, vagy progressziót mutat. A kezeléssel irodalmi adatok alapján jó eredményeket lehetett elérni, és betegünknel is, a szérumszintek és a jellemző klinikai tüneteket követve, a hyperinflammációs állapot regresszióját figyeltük meg. A HLH kezelését tekintve sikerről számolhatunk be, azonban a beteget a súlyos fertőzés szövődései miatt végül elvesztettük.

Konklúzió: Jelenleg már számos új terápia elérhető hyperinflammációs állapotok kezelésére, az IFN γ -gátlók bízható eredményeket mutatnak, de további vizsgálatok elvégzése szükséges.

Take Home Message

A HLH egy nagyon súlyos állapot, betegség, de egyre több terápiás lehetőség áll rendelkezésre a kezelésére. Az egyik legújabb terápia, az IFN γ -gátlók bízható eredményeket mutatnak, HLH gyanúja esetén elsődleges, hogy centrumba irányítsuk a betegeket, így minél hamarabb megkezdjük a célzott kezelést.

A fél agy ereje: élet haemispherotomiát követően

Lőrincz-Molnár Tímea¹, Csüllög Zsuzsa², Siegler Zsuzsanna³, Fogarasi András³, Hegyi Márta³, Barsi Péter⁴, Bognár László⁵, Kántor Katalin⁶, Gyebnár Gyula⁴

¹Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Csecsemő- és gyermekgyógyászati, Budapest,

²Szabolcs-Szatmár-Bereg Vármegyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Gyermekgyógyászati Osztály, Nyíregyháza,

³Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza

Gyermekegyógyászati Osztály, Budapest, ⁴Semmelweis Egyetem Orvosi Képzőképző Klinikai Neurológia Tanszék,

⁵Debreceni Egyetem Klinikai Központ Idegsebészeti Kl.

Általános Idegsebészet, Debrecen, ⁶Szabolcs-Szatmár-Bereg Vármegyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Gyermek Rehabilitációs Osztály Nyh., Nyíregyháza

A haemispherotomia egy funkcionális idegsebészeti beavatkozás, mely célja a terápiarezisztens epilepszia műtéti megoldása. A féltekei szétválasztás során az idegsebészek szelektíven leválasztják az érintett féltekét összekötő fehérállományi pályákat. A funkcionális izolációt követően gátolt a kóros agyi elektromos tevékenység áttérjedése a másik, egészséges agyféltekére. A műtétet követően a neuroplaszticitás által jelentős motoros, kognitív, és verbális fejlődés észlelhető az életminőség javulás mellett.

Jelen esetünkben haemimegalencephalia talaján kialakult epilepsziás encephalopathia kezelésére alkalmazott haemispherotomia esetét mutatjuk be egy intézetünkben gondozott fiúgyermeknél. A negatív perinatális anamnézisével újszülöttkorban harmadik életnapos korában indult a légzéskimaradással és spazmus sorozatokkal társult görcstevékenység, ami terápiarezisztensnek bizonyult. A koponya mágneses rezonancia vizsgálat ritka központi idegrendszeri fejlődési rendellenességet igazolt, míg az elektroencefalogram (EEG) csecsemőkorú súlyos epilepsziás encephalopathia jelét igazolta. A csecsemőkorban a műtét előtti kivizsgálás részeként videó-EEG monitorozás is történt az epilepsziás góc pontos elektrofiziológiai lokalizációja céljából.

A páciensünk hat hónapos korában haemispherotomia műtéten esett át. Komplex fejlesztés és rehabilitáció mellett a csecsemő motoros, kognitív és verbális fejlődésében javulást észleltünk, továbbá gyógyszermodosítást követően átmeneti rohammentesség jelentkezett. Paroxizmális motoros események jelentkeztek a páciensünkkel, amit a műtét mellékhatásának tudtunk be.

Kórházunkban az elmúlt két évtized alatt összesen közel 400 gyermeknél alkalmaztunk videó-EEG monitorozást epilepsziasebészeti kivizsgálási céllal, és összesen 155 gyermek esett át idegsebészeti beavatkozásra, 29 gyermeknél történt haemispherotomia. Az összes páciens és családjaik is jelentős fejlődésről és életminőségjavulásról számoltak be a műtétet követően.

Take Home Message

A modern kivizsgálási eszközök fejlődése és szélesebb körben való elterjedése révén egyre több kóros tényező igazol-



lódik a csecsemő- és gyermekkori epilepsziák hátterében. Az esetünk szemlélteti, hogy létfontosságú a széleskörű kivizsgálás mellett az interdiszciplináris szemlélet és az egyénre szabott terápia az ellátás során, mind a páciensek, mind a családjaik jólléte érdekében.

Eosinophil oesophagitis betegek típusos prezentációs tünetekkel

Lukács Dorina, Kiss Ákos Zoltán, Kálmán Andrea

Fejér Vármegyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház
Csecsemő- és gyermekgyógyászat, Székesfehérvár

Bevezetés: Az eosinophil oesophagitis egy immunmediált krónikus gyulladásos betegség, melyet szövettanilag az eosinophil sejtek jelentős felszaporodása jellemez. Jellemzőes prezentációs tünete a falatelakadás, de dysphagia, refluxos tünetek formájában is jelentkezhet. Fiúknál gyakrabban fordul elő. Az esetek nagy százalékában atópiás betegséggel társul. Az előadásban két eset kapcsán követjük végig az aktuális európai diagnosztikus és kezelési algoritmust.

Esetismertetés: Gyermekosztályunkra egy 11 éves, 3 éves kora óta coeliakia miatt gondozott fiú gyermek került felvételre, akinél háziorvosa krónikus, impetiginizálódott ekzema miatt antibiotikus terápiát indított. A tabletta bevételét követően a gyermek falatelakadást jelzett. Az akutan elvégzett merevcsöves oesophagoscopia során a felső nyelőcső szakasz szűkületét észlelték, a tabletta darabokat eltávolították. Másnap történt nyeletéses röntgen során achalasia nem igazolódott. Oesophago-gastro-duodenoscopia (OGD) trachealizáció típusos képét mutatta, gyulladt, sérült nyálkahártya mellett. A biopsziák eredménye megerősítette az eosinophil oesophagitis diagnózisát. 8 hetes PPI terápiát követően a kontroll endoscopia lényegében változatlan képet mutatott, PPI-nonreszponzív formát igazolt. Jelenleg lokális szteroid terápiában részesül, újabb biopszia júliusban tervezett.

Egy 16 éves, asthmás, atópiás nagyfiú visszatérő felhasi fájdalom, terápiarezisztens refluxos panaszok, occult széklet vér pozitívítás kivizsgálása céljából került felvételre. Az OGD az alsó nyelőcső harmadban enyhe trachealizációt mutatott, valamint több kisebb ulcust az antrumban. Az ileocolonoscopia negatív volt. PPI kezelését átmenetileg megemeltük. A nyelőcső szövettani eredménye a minták felszínessége miatt bizonytalan volt. Kontroll endoscopia során az ulcusok szanálódtak, az ismételt nyelőcső szövettan eredménye már definitív volt. Ő is lokál szteroid kezelést kap, a következő biopszia májusban tervezett.

Következtetés: A gyermekkori nyelési zavar vagy fájdalom, hányás, hasi vagy retrosternalis fájdalom kapcsán ritkán gondolunk eosinophil oesophagitisre, azonban a kivizsgálás során fel kell merülnie ennek a lehetősége is, különösen terápiarezisztens esetekben. Falatelakadás esetén pedig elsőként érdemes gondolni rá!

Take Home Message

A gyermekkori nyelési zavar vagy fájdalom, hányás, hasi vagy retrosternalis fájdalom kapcsán ritkán gondolunk eosinophil oesophagitisre, azonban a kivizsgálás során fel kell merülnie ennek a lehetősége is, különösen terápiarezisztens esetekben. Falatelakadás esetén pedig elsőként érdemes gondolni rá!

Szerteágazó tünetek a reflux hátterében

Magyar Tibor¹, Garai Gábor², Polovitzner Mária³,
Gombos Eszter¹, Karoliny Anna¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gastroenterológiai és Nephrológiai Osztály, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermeksebészeti Osztály I., Budapest, ³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Radiológiai Osztály, Budapest

Bevezetés: A gastrooesophagealis reflux betegségnél (GERD) a gyomortartalom retrográd módon az alsó oesophagus sphincteren (LES) keresztül a nyelőcsőbe jut vissza és jellegzetes, zavaró tüneteket idéz elő. Gyerekkori incidenciája 0,2-0,5/1000 fő. Csecsemőkortól kamaszkorig bármikor megjelenhet eltérő klinikummal és terápiás lehetőségekkel. Egyik fontos szövődménye a nyelőcső erozív gyulladása, melynek súlyossága függ a refluxos epizódok gyakoriságától, illetve a terápia elkezdéséig eltelt időtől. A gastrooesophagealis reflux betegség egyik ritka megnyilvánulása az 1976-ban először Herbst és munkacsoportja által leírt és róla elnevezett triád, mely terápia refrakter vashiányos anaemiával, dobverőujjal és proteínvesztő enteropathiával jár, melynek hátterében reflux és nem ritkán hiatus hernia áll. A szakirodalomban eddig 17 esetről számoltak be világszerte.

Esetbemutató:

1. eset: Az 5 és fél éves, negatív anamnézisű gyermek gastroenterológiai kivizsgálása 6 hónapos protonpumpa-gátló kezelés mellett nem javuló regurgitációs panaszok miatt indult. Státuszában kórjelzőt nem találtunk. Kezdeti laboratóriumi vérvizsgálat eltérést nem mutatott, coeliakia, nutritív allergia szerológialag nem volt igazolható. Első oesophago-gastro-duodenoscopia során a nyelőcső alsó harmadában súlyos gyulladást (Los Angeles C) mutatott, a levett szövettani minta eosinophil oesophagitist vélelmezett. Protonpumpa gátló, Sucralfat és inhalációs kortikoszteroid terápiát indítottunk, mely klinikai javulást nem eredményezett, kontroll endoszkópia változatlan képet mutatott, emellett sztereotíp, megfeszüléssel járó mozgásai, transzfúziót igénylő vashiányos anaemiája, hypalbuminaemiája jelentkezett. Oralis, majd parenteralis vaspótlást indítottunk illetve egy hónapig tartó szisztémás szteroid terápia is történt, azonban panaszai és laboratóriumi eltérései érdemben nem változtak. Kivizsgálás kezdetétől számított egy év múlva endoscopia ismétlés kapcsán a cardia alatt látható csőszerű, gyulladt, pseudopolypotikus gyomornyálkahártya felvetette hiatus hernia lehetőségét, melyet ultrahang vizsgálat megerősített. Ekkor státuszában dobverőujjat észleltünk. Szövődménymentesen Toupet szerinti funduplicatio történt, melyet követően laboratóriumi leletei és klinikuma javulást mutatott. Kontroll endoszkópiája jövőben tervezett.

2. eset: A 8 éves fiú gyermek panaszai intézményünkbe érkezés előtt fél évvel indult fáradékonysággal, szédüléssel. Kivizsgálás kezdetekor anaemia fizikális jeleit, tömegesebb koponyát, pectus carinatumot, hepatomegaliát észleltek. Laboratóriumi vizsgálat vashiányos anaemiát talált, mely transzfúzióra rendeződött. Hasi ultrahang vizsgálaton splenomegaliát, minimális szabad hasi folyadékot mutatkozott. Széklet calprotectin vizsgálat eredménye negatív lett. Muccopolysaccharidosis, Gaucher kór, béta-thalassaemia irányába vizsgálatai negatív eredménnyel zárultak. Csontvelő aspirátum szövettani vizsgálata kóros sejtszaporulatot nem talált. Egy hónap múlva dobverőujj jelent meg nála, microcyter anaemiája és hypalbuminaemiája perzisztált. Felső endoszkópos vizsgálat az oesophagusban fehér lepedékkel fedett nyálkahártyát mutatott, alsó endoscopia ép viszonyokat talált. Intézményünkbe vaspótlásra refrakter



anaemia miatti kivizsgálásra érkezett panaszkezdete után fél évvel. Hasi ultrahang vizsgálat permanens refluxot írt, hiatus hernia valószínűségét felvetette. Nyeletéses röntgen reflux diagnózisát erősítette. Légzésfunkcióval és mellkas röntgennel egybekötött pulmonológiai szakvizsgálat dobverőujj háttérben krónikus légzőszervi eredetet nem derített ki. Szájon keresztüli vasterhelés felszívódási zavart nem mutatott. Ismételt felső endoszkópia kapcsán súlyos oesophagitis, valamint sliding hiatus hernia igazolódott. Az elvégzett vizsgálatok és a klinikum megfelelt a Herbst-triász kritériumainak, melynek háttérben gastro-oesophagealis reflux és hiatus hernia állt. Szájon keresztüli protonpumpagátló terápia mellett kontroll laboratóriumi vizsgálat értékei javulást mutatta. Tekintettel továbbra is rendszeresen fennálló regurgitációs panaszaira sebészeti egyeztetés alapján Toupet szerinti laparoszkópos funduplicatio történt szövődésmenyesen. Kontroll endoszkópiája jövőben tervezett.

Összefoglalás: Gyerekkorban a GERD egy gyakori, szerteágazó tünetekkel járó megbetegedés. Jelen esetbemutatók rávilágítanak arra, hogy hypalbuminaemia, vashiányos anaemia és a dobverőujj háttérben is érdemes a reflux betegségre gondolni.

Take Home Message

A gastrooesophagealis reflux betegség egy szerteágazó tünetekkel járó kórkép, melynek egy ritka megnyilvánulása a vashiányos anaemiával, hypalbuminaemiával és dobverőujjal járó Herbst triád.

Ritka kórkép a krónikus hasi fájdalom háttérben

Magyar Tibor¹, Varga Bernát¹, Mikóczi Mária², Tóth Ildikó³, Bognár Zsolt¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Sürgősségi Osztály, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermeksebészeti Osztály I., Budapest, ³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Radiológiai Osztály, Budapest

Bevezetés: A krónikus hasi fájdalom a gyermekpopuláció 10-19%-át érintő probléma, melynek háttérben organikus és funkcionális okok állhatnak. Ritkán igényel akut ellátást, mégis gyakori jelenség a sürgősségi ambulanciákon. Az organikus okok között számos nőgyógyászati kórállapot állhat, úgymint a terhesség, dysmenorrhea, krónikus kismencedei gyulladás, endometriosis vagy igen ritkán az imperforált hymen és a következményes haemocolpos.

Esetismertetés: 15 éves asthma bronchiale miatt gondozás alatt álló lány aktuálisan egy napja fennálló görcsös, nem szteroid fájdalomcsillapító hatására enyhülő alhasi fájdalom, vizeletelakadás miatt érkezett Sürgősségi Ambulanciánkra. Elmondja, hogy 9 hónapja van visszatérő hasi fájdalom, mely miatt házi gyermekorvos vizsgálta, laktózmentes diétát javasolt, melyre érdemi panaszjavulást nem észleltek. Egy év alatt 10 kg-ot gyarapodott a testtömege megszokott étrend mellett, menarche még nem volt, szexuális életet nem élt. Fél évvel korábban endokrinológiai szakvizsgálata történt súlygyarapodás, pajzsmirigy megnagyobbodás miatt, laboratóriumi vérvizsgálat és pajzsmirigy ultrahang kórjelzőt nem állapított meg, serdülés kezdetét 13 éves korra tette.

Sürgősségi Ambulancián a vitálisan stabil, jó általános állapotú lány serdülőnél has alsó kvadránsában, tapintásra fájdalmas terimét észleltünk, rectalis digitalis vizsgálat kap-

csán az üres ampullát ventralisan bedomborító terimét tapintottunk. Laboratóriumi vérvizsgálat kórjelzőt nem mutatott, vizeletvizsgálat húgyúti fertőzést nem igazolt. Hasi ultrahang történt, mely során a kismencede jobb oldalától a kö-zépvonalig terjedően egy 18X9X10 cm-es, echomentes bennékű, cystosus képletet került leírásra. Emellett a hólyag közepesen telt volt, vesék nagyságát és szerkezetét normálisnak véleményezték. Sebészeti szakvizsgálat kapcsán a korábban leírt hasi terimén kívül normális vulva és introitus mellett kissé elődomborodó hymen imperforata-t talált. Megfelelő előkészítést követően altatásban, antibiotikum védelemben a hymenen incisiót ejtettek, mely során 650 ml barnás-véres váladék távozott, melyet követően a hasi terime is megszűnt. A posztoperatív időszak szövődésmenyesen telt, azonban két hónap múlva recidívára való tekintettel hymenectomián esett át.

Konklúzió: Az imperforált hymen egy ritka, női genitáliát érintő obstruktív fejlődési rendellenesség, melynek prevalenciája 0,01-0,05%. Háttérben a késői embriogenezis során nem perforáló szűzhártya áll, melynek következtében a vagina és az uterus a külvilággal nincs összeköttetésben. Tünetként primer amenorrhea, cryptomenorrhea (belső menstruáció) okán kialakuló krónikus, ciklikusan jelentkező hasi fájdalom és progrediáló hasúri terime jelentkezik. Nem kezelt esetekben endometriosissal, krónikus kismencedei gyulladásal szövődhet. Terápiája műtéti, melyet követően rendszeres nőgyógyászati kontroll javasolt, mivel bizonyos esetekben rekurálhat a folyamat.

Take Home Message

Ezen eset is rávilágít arra, hogy elengedhetetlenül fontos elhúzódozó panaszok esetén az alapos, minden szervrendszerre kiterjedő belszervi vizsgálat.

A drenázst igénylő mellkasi folyadék kialakulásában szerepet játszó perioperatív tényezők, a mellkasi folyadék kezelése és rövidtávú kimenetele veleszületett rekeszsérvvvel kezelt újszülöttekben

Mahdi Leina, Szakmár Enikő, Brandt Ferenc, Hornyák Petra, Szabó Miklós

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Neonatológia

Bevezetés: A veleszületett rekeszsérvtől definitív korrekciója megszületést követően elvégzett műtéti beavatkozást jelent. A rekeszizom vastagságától, a defektus méretétől, oldalíságától függően ez különböző műtéti technikákat von maga után. A posztoperatív időszak egyik leggyakoribb szövődésményként a progrediáló légzésszavarhoz vezető, mellkasi drenázst igénylő mellkasi folyadék megjelenését látjuk, mely jelentősen hozzájárul a hospitalizáció megnyúlásához.

Célkitűzés: A veleszületett rekeszsérvtől műtéti korrekcióját követően drenázst igénylő mellkasi folyadékhoz vezető perioperatív tényezők feltárása. A mellkasi folyadék kezelésének, és rövidtávú kimenetelének vizsgálata.

Módszer: Retrospektív kohorsz vizsgálatunkban 2008 és 2023 között a Gyermekgyógyászati Klinika PIC osztályán veleszületett rekeszsérvvvel kezelt újszülöttek adatait elemeztük. Figyelembe vettük többek között a műtéti módszert, a műtétet szükséges graft behelyezés, vagy izomlebens el-forgatás szükségességét, a mellkasi folyadék megjelenését és drenázs szükségességét. Rögzítettük a gépi lélegeztetésen és antibiotikumon töltött napok számát, a nozokomiális in-



fekciók gyakoriságát, a hospitalizáció hosszát. A statisztikai elemzéshez a leíró statisztika módszereit és Khi-négyzet próbát használtunk. Többváltozós logisztikus regressziós modellben vizsgáltuk a drenázt igénylő mellkasi folyadék kialakulásának összefüggését a születési testtömeggel, a műtét típusával (nyílt vs. scope), a műanyag graft behelyezéssel, izomlebens elforgatásával és az anyatejes táplálással. A leíró statisztikai eredményeket medián [IQR] formában tüntettük fel.

Eredmények: 133 betegből adathiány miatt 42 beteget, preoperatív exit miatt 15 beteget, palliatív miatt további 1 beteget zártunk ki, így összesen 75 újszülött adatait elemeztük. A medián gesztációs hét 38 [36;39], születési testtömeg 2900 gramm [2500;3430] volt. A műtét a medián 3. életnapon [2;7] történt. A postoperatív időszakban az esetek 33%-ban (n=25) alakult ki drenázt igénylő mellkasi folyadék. Nyílt műtétnél (42% vs. 19%, $p=0,041$), műanyag graft behelyezésnél (54% vs. 22%, $p=0,006$) és izomlebens elforgatásnál (73% vs. 23%, $p<0,001$) szignifikánsan gyakrabban fordult elő mellkasi folyadék. Többváltozós regressziós modellben a graft behelyezése 5,5-szeresére (95% CI 1,6-19,0), míg az izomlebens elforgatás 9-szeresére (95% CI 2,0-40,8) növelte a mellkasi folyadék kialakulásának esélyét. A regressziós modellben nem találtunk összefüggést a mellkasi folyadék kialakulása a születési testtömeg, az anyatejes táplálás és a műtét típusa között. Ebben a betegcsoportban 3 alkalommal pleurodesist, 9 alkalommal octreotid kezelést alkalmaztunk. A passzív és az aktív mellkasi szívások aránya 23% és 13% volt. A nozokomiális infekciók (2 [1;3] vs. 0 [0;1]) és antibiotikus kezelésen töltött napok (19 [10;31] vs. 7 [2;10]) száma, valamint a gépi lélegeztetés (18 [10;39] vs. 7 [5;12]) és kórházi tartózkodás (36 [31;56] vs. 17 [11;30]) hossza szignifikánsan magasabb volt a drént kapott betegek esetében ($p<0,001$).

Következtetés: Eredményeink szerint a veleszületett rekeszsérvvvel operált újszülöttek nyílt műtétjénél gyakrabban fordult elő mellkasi drenázt igénylő mellkasi folyadék. Ezen felül összefüggést találtunk a műanyag graft behelyezése, vagy az izomlebens elforgatás és a mellkasi folyadék megjelenése között. A drén viselése növelte a rövidtávú szövődmények számát.

Take Home Message

A veleszületett rekeszsérv scope-os műtéti korrekciója bár speciális sebészeti technikát és hosszabb műtéti időt kíván meg, a rövidtávú szövődmények elkerülése szempontjából biztonságos eljárás. Ez többek között igaz az alacsonyabb születési testtömeggel bíró újszülöttekre is. Ez az eljárás kisebb műtéti traumával jár, a korai szövődmények elkerülése mellett gyorsabb felépülést és rövidebb kórházi ápolást eredményezve.

Súlyos hepatitis: Mononucleosis infectiosa vagy autoimmun folyamat?

Makrai Dóra¹, Csákváry Violetta¹, Nagy Eszter¹, Dezsőfi-Gottl Antal²

¹Vas Vármegyei Markusovszky Egyetemi Oktatókórház Csecsemő és gyermekgyógyászati Osztály, Szombathely,

²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Gasztroenterológiai és Hepatológiai Osztály

Bevezetés: A mononucleosis infectiosa (MI) a serdülőkor egyik leggyakoribb, akut fertőző betegsége, a kórokozó 80%-ban az Epstein-Barr (EBV) vírus. A kórkép többnyire enyhe lefolyású, tüneti kezelés mellett spontán gyógyul.

Esetbemutató: A 17 éves, jó általános állapotú adolescens lány felvételére elhúzódó magas láz miatt került sor. Fizikális vizsgálata során follicularisan szürkés-fehér lepedékkel fedett tonsillák, hepatomegalia, míg laborvizsgálatában emelkedett transzamináz értékek, jelzett direkt hyperbilirubinaemia, proteinuria emelendő ki. Kezdeti mellkas röntgen és hasi ultrahang vizsgálat kóros eltérést nem igazolt. Ápolásunk során májfunkciós paraméterei fokozatosan emelkedtek, hypalbuminaemia, kóros véralvadási paraméterek mellett. Icterusa egyre mélyült, általános állapotla romlott, kontroll mellkas felvétel során kétoldali hydrothorax és jobb oldali pneumonia igazolódott, kifejezett hepatosplenomegalia mellett. Vírus szerológiai vizsgálat friss EBV fertőzést igazolt. Perifériás flow citometria vizsgálat során citotoxikus T-sejt szaporulat volt látható. Szérum ammónia szint kóros eltérést nem mutatott. A romló általános állapotú, hypalbuminaemiás, generalizáltan oedemás leány további gyógykezelése a Semmelweis Egyetem Bóka utcai Gyermekklinikáján történt, ahol átmeneti oxigén igény is jelentkezett. A proteinuria hátterében nephrológiai ok kizárható volt. Kiterjesztett vírus szerológiai vizsgálatok kóros eltérést nem igazoltak. Elhúzódó icterus és autoantitest pozitivitás (ANA, SMA) miatt májbiopszia történt, mely elsődlegesen EBV indukálta gyulladást igazolt.

A rendszeres vizsgálatok során a leány általános állapota fokozatosan javult, jelenleg kifogástalan. Szérum bilirubin és transzamináz értékei fokozatosan csökkentek, jelenleg normális tartományban vannak. Immunológiai paramétereinek követése rendszeres.

Összegzés: A gyakori EBV fertőzés az esetek döntő részében szövődménymentesen spontán gyógyul. Enyhe fokú hepatitis biokémiai eltéréseit gyakran észleljük.

Súlyos, icterussal társuló hepatitis kapcsán gondoljunk EBV indukálta MI lehetőségére. Az immunszerológiai pozitivitás az irodalmi adatok alapján autoimmun folyamat fennállása nélkül is előfordulhat, mint esetünkben.

Take Home Message

Súlyos, icterussal társuló hepatitis kapcsán gondoljunk EBV indukálta mononucleosis infectiosa lehetőségére is. Az immunszerológiai pozitivitás az irodalmi adatok alapján autoimmun folyamat fennállása nélkül is előfordulhat.

Varicella extrákkal...

Mányok Dorina, Deák György, Kálmán Andrea

Fejér Vármegyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház Újszülött-, Csecsemő- és Gyermekosztály, Székesfehérvár

Bevezetés: Az akut disszeminált encephalomyelitis (ADEM) a központi idegrendszer immunmediált, demyelinizációs betegsége, melyet általában fertőzés vagy oltás előz meg. Változatos centrális vagy perifériás idegrendszeri tünettan jelentkezhet különböző mértékű viselkedés- és tudatzavar kíséretében. MRI felvételen multifokális fehérállományi léziók jellemzik. Korai felismerés és adekvát terápia mellett 1-3 hét alatt jelentős javulás várható, de hosszú távon maradványtünetekkel is számolnunk kell. Incidenciája 5-9 éves kor között 0,8:100 000.

Esetismertetés: 8 éves leánygyermek érkezett ambulanciánkra, akinek másfél hete bárányhimlő fertőzése kezdődött. Felvétele napján ébredéskor mozgáskoordinációjában zavart észlelték. A dehidrált, nyugtalan gyermek fizikális vizsgálata során testszerte pörkkel fedett varicelliform kiütéseket észleltünk, neurológiai státuszában megtartott tudat mellett kifejezett törzsi és végtagi ataxia került leírásra. Ér-



kezésekor végzett gyermekneurológiai szakvizsgálat tünetei háttérben varicella fertőzés szövődményeként kialakult cerebellitist véleményezett. Betegünk a 4. ápolás napon továbbra is ataxiás volt, időközben aluszékonnyá és zavarttá vált, ezért koponya MRI vizsgálatot kértünk, melyen multifokális fehérállományi léziók, ADEM radiológia képe ábrázolódott. Három napig nagy dózisu kortikoszteroid lőkés- és egyszeri IVIG terápiában részesült, melyre állapota javulást mutatott. Szteroid kezelését fokozatosan csökkentve fenntartó dózissra vettük, melyet további két hétig másnaponta kellett szednie. Neurológiai tünetei a kezelés megkezdése után két és fél héttel teljesen megszűntek, hangulata stabilizálódott.

Következtetés: A varicella fertőzés leggyakoribb központi idegrendszeri szövődménye a cerebelláris ataxia, esetünkben azonban a bárányhimlő fertőzéshez társuló mozgáskoordinációs zavar háttérben egy súlyosabb kórkép igazolódott, mely esetünkben maradványtünet nélkül gyógyult. Ol tással a szövődményes bárányhimlő fertőzés esélye csökkenthető. Esetbemutatásunk célja felhívni a figyelmet a ritka szövődmények korai felismerésére és a védőoltás jelentőségére.

Take Home Message

Prezentációnk célja felhívni a figyelmet a bárányhimlő fertőzés megelőzésére és hangsúlyozni a ritka szövődmények időbeni felismerését.

Perinatális HCV fertőzés eredményes kezelése

Milos Mercédesz

Pécsi tudományegyetem Gyermekklinika, Pécs

Bevezetés: Világszerte megközelítőleg 115 millió hepatitisz C vírus (HCV) fertőzött él, akik közül 11 millió 15 évnél fiatalabb. A vírus intrauterin átvitelének a kockázata 6-7%-ra tehető. A vertikálisan fertőzött gyermekek akár 2/3-ánál lehet 5 éves korig spontán víruseliminációra számítani, a többi gyermeknél a krónikus hepatitis lassú progresszióval 10-20 év alatt cirrózist és hepatocelluláris karcinómát okozhat. A csaknem teljes gyógyulási arányt biztosító legújabb direkt antivirális gyógyszerek (DAA) felváltották az interferon alapú kezelést és ma már a gyermekkorban is engedélyezettek.

Esetismertetés: Intravénás droghasználat következtében ismert HCV pozitív édesanyától született fiúgyermek került újszülöttkorától gondozásunkba. A postnatalis PCR vizsgálat HCV genomot nem igazolt, a 6 hónapos korban ismételt PCR azonban pozitív. A 12 és 18 hónapos ismételt serológiai vizsgálatokban a HCV antigén és antitest változatlanul pozitív. 12 hónapos kortól mérsékelt transaminase emelkedés, mérsékelt hepatomegalia volt észlelhető. 3 éves korától megnyílt a lehetőség az interferonmentes antivirális terápiára, azonban az ettől az életkortól először engedélyezett sofosbuvir-ledipasvirtól a gyermeknél igazolt 3-as HCV genotípus miatt eltekintettünk. Röviddel a gyermek 4. születésnapja után engedélyezésre került a pangenotípus glecaprevir-pibrentasvir, amelyet egyedi méltányossági finanszírozás keretében a gyermek 4,5 éves korában elkezdtünk. A terápia során mellékhatást nem észleltünk, a 8 hetes terápia 4. hetétől a transaminase értékek normalizálódtak. A terápia befejezését követő kontroll PCR vizsgálatok nem igazoltak virális genomot.

Összefoglalás: Ismeretünk szerint esetünk a legfiatalabb HCV fertőzött beteg Magyarországon, aki az elsők között részesült glecaprevir-pibrentasvir kezelésben. A kezelést jól

tolerálta és a terápia eredményesnek bizonyult. Esetismertetésünkkel fel szeretnénk hívni a figyelmet a ma már gyermekkorban is engedélyezett legújabb antivirális gyógyszerekre, melyek áttörést eredményeztek a HCV-fertőzés kezelésében és az egyén meggyógyításán, a szövődmények megelőzésén túl hosszú távon a HCV teljes visszaszorítását eredményezhetik.

Take Home Message

Ismeretünk szerint esetünk a legfiatalabb HCV fertőzött beteg Magyarországon, aki az elsők között részesült glecaprevir-pibrentasvir kezelésben. A kezelést jól tolerálta és a terápia eredményesnek bizonyult. Esetismertetésünkkel fel szeretnénk hívni a figyelmet a ma már gyermekkorban is engedélyezett legújabb antivirális gyógyszerekre, melyek áttörést eredményeztek a HCV-fertőzés kezelésében és az egyén meggyógyításán, a szövődmények megelőzésén túl hosszú távon a HCV teljes visszaszorítását eredményezhetik.

LCHADD – a fogantatás örömétől a családtervezésig

Móricz Dávid, Szabó Katalin, Marián Erzsébet, Sipos Edina, Varannainé Soós Andrea Éva

Szabolcs-Szatmár-Bereg Vármegyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Jósa András Oktatókórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza

A humán energiaforgalom elengedhetetlen része a zsírsavak anyagcseréje, melyet anabolikus és katabolikus utakra oszthatunk. A lipidmetabolizmus szempontjából anabolizmus során a bevitt energiát zsírsavak és trigliceridek formájában raktározzuk el a zsírszövetben, míg katabolizmus során az elraktározott triglicerideket mobilizáljuk és azokból energiát nyerünk. Pozitív energiamérleg során a szervezet a zsírsav-szintáz segítségével az acetyl-CoA-t tipikusan palmitin- és sztearinsavvá alakítja, majd glicerolhoz kapcsolva triglicerideként tartalék energiául szolgál. A trigliceridek éhezés és negatív energiamérleg esetén a legfontosabb energiaforrást jelentik, amit vagy a máj alakít át a többi szövetnek ketontestekké, vagy a sejtek maguk veszik fel a szabad zsírsavakat és azokat a mitokondriumokban a béta-oxidáció során alakítják vízzé és szén-dioxidá, miközben ATP szabadul fel.

Ebben elengedhetetlen szerepe van a mitokondriális trifunkcionális peptidnek (MTP) és a karnitin-palmitoil transzferáznak (CPT). Ezek malfunkciója a zsírsavanyagcseré- és a metabolizmus egyéb zavarait idézheti elő, melyek a klinikum súlyosságát illetően széles spektrumon mozoghatnak. Mivel a szív preferált energiaforrásai a szabad zsírsavak, illetve a májban zajló glükoneogenezis egyik legértékesebb és legkönnyebben elérhető szubsztrátját a zsírsavak alkotják, a lipidmetabolizmus problémái letális következményekkel járhatnak. A béta-oxidáció zavarai csoportosíthatóak az érintett zsírsavak lánc hosszúsága szerint, így megkülönböztetünk közepes (6-12 szénatom), hosszú (13-21 szénatom) és nagyon hosszú (22 vagy több szénatom) szénláncú zsírsav-anyagcserezavarokat. Az MTP a mitokondrium belső membránjához kötött komplex, mely a hosszú szénláncú enoil-CoA hidratáz (LCEH), a hosszú szénláncú 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenáz (LCHAD) és a hosszú szénláncú 3-ketoacil-CoA tioláz (LCKAT) aktivitásokkal rendelkezik, így a béta-oxidáció négy ismétlődő kulcslépéséből háromét is felelős. Az MTP zavara leggyakrabban a hosszú szénláncú 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenáz hiányában nyilvánul meg (LCHADD).



Ezt a fehérjét a HADHA gén kódolja, ennek mutációja egy autoszomális recesszív módon öröklődő betegség. Incidenciája 1/38'000 és 1/62'000 közé tehető. A hosszú szénlácú zsírsavak béta-oxidációja már a magzati korban is kiemelt fontosságú, ennek problémája cardiomyopathiát, hepatosteatosist, neurológiai eltéréseket okozhat, de összefüggésbe hozható az akut zsírmájjal járó terhességi szindrómával (AFLP), a HELLP-szindrómával és a hyperemesis gravidarummal is. Az újszülöttkori anyagcsere szűrés korai diagnózist tesz lehetővé, bár oki terápia egyelőre nem áll rendelkezésre. Előadásunkban egy kórházunkban született leánygyermek esetében tapasztalt kihívásokat szeretnénk bemutatni, akinél a szűrővizsgálattal, majd később célzott genetikai vizsgálattal az LCHADD diagnózist állítottuk fel. Prezentációnkban kitekintést is szeretnénk nyújtani a betegség örökletes mivoltából adódóan a családtervezési problémák irányába is.

Take Home Message

Az LCHADD egy ritka, autoszomális recesszív módon öröklődő zsíryanagcsere-zavar, melyet a HADHA gén kódol. Korai diagnózisában nagy segítség az újszülöttkori anyagcsere-szűrés, bár oki terápia egyelőre nem áll rendelkezésre. A betegség gyanúja esetén Magyarországon is végezhető célzott genetikai vizsgálat, mellyel vizsgálhatóak a szülők hordozósága is és ez a későbbi családtervezésben nyújthat nagy segítséget.

Ketonmérés a gyakorlatban

Muzslay Eszter, Luczay Andrea, Tóth-Heyn Péter, Szabó Attila

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg

3,5 éves fiúgyermek friss diabétesz mellitusz iránydiagnózissal, anyagcsereegyensúlyban érkezett klinikánkra (pH 7.38, HCO₃ 18.2 mmol/l, glükóz 41 mmol/l). Izotóniás krisztalloid adását követően anyagcsereegyensúlyra tekintettel szubkután inzulinkezelést kezdtünk. Ellátása során vércukrát és ketonszintjét folyamatosan ellenőriztük. Emelkedő ketonszint miatt gyors hatású korrekciós inzulin adását igényelte, melyek hatására ketonszintje és vércukorszintje is csökkenni kezdett majd normalizálódott.

1-es típusú diabétesz mellitusz (T1DM) esetén az inzulin hatásának hiányában fokozódik a lipolízis, nő a ketontestek (aceton, acetoacetát, β -hidroxibutirát) termelődése. A domináns ketontest a β -hidroxibutirát, ennek mérése a legpontosabb a ketózis megítélésére. A ketonémia igazolása point-of-care módszerrel előnyt élvez a ketonuria, illetve a laboratóriumi ketontest meghatározáshoz képest (ISPAD, 2022). Nem minden tekintetben van egyértelmű konszenzus a T1DM beteg ellátása alatti ketonszint mérésre vonatkozóan.

Normál ketonszintről 0.6 mmol/l alatt beszélünk, enyhén emelkedett 0,6-1,5 mmol/l, mérsékelten emelkedett 1.5-3.0 mmol/l között, 3,0 mmol/l-t meghaladó eset ketoacidózisnak számít.

T1DM esetén javasolt az otthoni ketométer használata. Mérsékelt ketózis akár otthon is kezelhető plusz szénhidrát és inzulinbevitellel, szoros vércukor- és ketonszint kontroll mellett. Akár 5-7 mmol/l ketózis esetén is sikeres lehet az otthoni terápia ismert, gondozott beteg esetén. T1DM-es beteg kórházi ellátása során is segítség a ketométer. Emelkedő vércukorszint esetén, amennyiben ez stagnáló vagy emelkedő ketonszinttel jár, több inzulin adása javasolt. A vártnál

gyorsabb vércukorszint csökkenés esetén (csökkenő ketonszint mellett) több szénhidrát adása javasolt.

Diabéteszen túl is számos esetben segítséget nyújt a ketométer. Ide tartozik például a hipoglikémia vagy a veleszületett anyagcserezavarok differenciáldiagnosztikája; a kalóriabevitel csökkenésével vagy hiányával járó kórképek; intoxikáció (pl. szalicilát, etanol); vagy a ketogén diéta hatékonyságának követése.

Összefoglalásként elmondható, hogy a ketonmérés számos esetben releváns a gyermekellátásban. Fontos hangsúlyozni a point-of-care módszert, amennyiben van lehetőség ágy melletti ketonszint meghatározásra, használjuk ki. T1DM betegek esetén a családbarát ellátást segíti, a betegek compliance-ét növeli az otthoni ketométer és az ezzel lehetővé váló otthoni ellátás.

Take Home Message

T1DM-os gyermek ellátásában már javasolt és használandó is otthoni ketométer. Kevesebb kórházi megjelenés, kevesebb hospitalizáció, növekvő compliance és bizalom az egészségügyi ellátás felé. Számos egyéb területen is releváns az alkalmazása, használata a gyermekgyógyászatban kifejezetten hasznos.

Glucose Convulsion Success

Nagy Kinga, Ruzinkó Viktória, Gál Veronika, Niederland Tamás, Zsigó-Ambrus Flóra

Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház Gyermekgyógyászati Szakmacsoport, Győr

Bevezetés: A convulsiók diagnosztikája és ellátása mindennapjaink része. Az egyik legkönnyebben objektívizálható okok közé tartoznak a vércukorszint eltérései.

Célkitűzés és módszerek: Célunk egy esettanulmány kapcsán felhívni a figyelmet a gyermekkori convulsiók és hypoglikémiák differenciáldiagnosztikájának jelentőségére.

Eredmények: 1,5 éves betegünknek infektív megbetegedések kapcsán több alkalommal elhúzódó, tudatzavarral járó epileptiform rosszulléte zajlott, melyeknek hátterében súlyos, metabolikus acidózissal járó hypoglikémia igazolódott. Ezen epizódok glükóz bólus adására megszűntek. Intézményünkben endokrinológiai kivizsgálása során éhezési próbával tünetes hypoglikémiát idéztünk elő. Az elvégzett rutin laboratóriumi vizsgálatok, az ismételt anyagcsereszűrés, szérumsav, aminosav, metabolit profil, vizelet szerves sav és hormonvizsgálatok ketotikus hypoglikémia fennállását igazolták.

Következtetések: Amennyiben egy convulsio hátterében vércukorszint eltérés igazolódik, az akut ellátást követően a páciens endokrinológiai központba való utalása szükséges a pontos etiológia tisztázásának céljából, a további szövődmények megelőzésének érdekében.

Take Home Message

Convulsio esetében mindig gondoljunk vércukorszint eltérésekre, majd az akut ellátást követően utaljuk a páciens endokrinológiai, diabetológiai központba a pontos etiológia tisztázásának céljából, a további szövődmények megelőzésének érdekében.



Fejsérülés ellátása a Szegedi Gyermekklinika Sürgősségi Ambulanciáján

Nagy Viktória, Magyarosi Lilla

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek-Egészségügyi Központ, Szeged

Háttér: A fejsérülések gyermekkorban a leggyakoribb kórképek közé tartoznak. A sürgősségi ellátás során a legtöbbször enyhe koponya traumával érkeznek a betegek. Enyhe fejsérülés esetén ritkán, de előfordulnak szövödmények, amelyek felismerése olykor nem mindig egyszerű. A Pediatric Emergency Care Applied Research Network (PECARN) kritérium rendszer gyermekkori fejsérülések kapcsán széleskörben elterjedt a súlyos koponyatraumák kiszűrésére. Alkalmazásával a gyermekkori koponya CT vizsgálatok száma, a sugárterhelés és obszerváció csökkenthető.

Cél: A szegedi gyermekklinika sürgősségi ambulancián célunk egységes, evidence-based ellátás és betegút nyújtása. A vizsgálatunkkal a PECARN kritérium rendszer használatának hatékonyságát szeretnénk bizonyítani.

Módszer: Retrospektíven vizsgáltuk a sürgősségi ambulancián fejsérülés miatt (BNO: s000-s0999) észlelt betegek ellátását 2022.09.05 és 2023.08.05 időszak között.

Eredmények: A 2022.09.05 és 2023.08.05 időszak között összesen 555 beteget láttunk el fejsérülés miatt. Az 555 eset-számból 41 esetben végeztünk képalkotó vizsgálatot a kritérium rendszer alkalmazásával. 22 betegnél kifejezett tünetek miatt akut koponya CT, tágabb időablak alapján 7 esetben koponya MR, és 12 esetben koponya ultrahang vizsgálat történt. A képalkotó vizsgálatok során 6 esetben (16 %-ban) volt kóros eltérés látható. Perzisztáló tünetek miatt 9 esetben került sor kontroll vizsgálatra, amely során 2 páciensnél történt koponya CT vizsgálat (első képalkotó). Összesen 63 esetben (11%-ban) történt osztályos felvétel obszerváció céljából 6-24 órára.

Konklúzió: Az egységes, nemzetközileg is elfogadott kritériumrendszer használatával a megfelelő indikációval kért képalkotók aránya növelhető, míg a nem kívánt gyermekkori sugárterhelés csökkenthető. A kórházban töltött napok száma, obszerváció ideje is rövidíthető egyszerre. A szülőknek oktató céllal egységes tájékoztatót adunk az enyhe fokú fejsérülés szövödményeiről, mely támpontot nyújt a későbbi tünetek felismerésére, kontroll vizsgálat szükségességére.

Take Home Message

Helyi irányelvek kidolgozása biztos támpontot tud nyújtani kezdő rezidensek számára is. Fejsérülések ellátása során a megfelelő indikációval kért képalkotók aránya növelhető, az obszerváció ideje csökkenthető.

Extraintestinalis manifesztációk és a gyulladásoos bélbetegség: egy belső küzdelem külső nyomai

Nagypál Petra, Majorovics Éva, Béres Nóra, Prehoda Bence, Lóth Szendile, Arató András, Dezsőfi-Gottl Antal, Szabó Attila, Cseh Áron

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bóka utcai részleg

Bevezetés: A gyulladásoos bélbetegséghez (IBD) 25 %-ban társul extraintestinalis manifesztáció (EIM), mely bármely szervrendszert érinthet, de leggyakrabban a musculoskeletális vázrendszer (6- 47%), a bőr (10%), vagy a látószerv (4-12%) érintettségével jár. Az EIM jelentőségét tovább fo-

kozza, hogy 20-25%-ban a gyulladásoos bélbetegség intestinalis tünetei előtt jelentkeznek.

Esetismertetés: A 15 éves gyermek panasza 2022 nyarán kezdődtek recidiváló Henoch-Schönlein purpurával. A bőrtünetek mellett nem volt nefrológiai, ízületi vagy gasztroenterológiai tünet. 2023 szeptemberében a visszatérő purpurák hátterében nem identifikált vasculitist véleményeztek, melyre lokális terápiában részesült. 2023 októberében ízületi panasza is jelentkeztek, bőrgyógyászati vizsgálata során státuszában végtagjain több területen erodált, 2-4 mm-es papulák, valamint lábszárain palpálható purpurák szerepeltek. Ezen kívül a lábfejek és bokákon hemorrhagiás pörkökkel borított, exsudatív papulák voltak észlelhetők, melyekhez bokafájdalom társult.

A hosszú ideje fennálló vasculitis miatt elvégzett immunszerológiai vizsgálata ASCA IgG pozitivitást mutatott. A jobb külbokánál lévő eltérésből szövettani mintavétel történt, ami necrotizáló leukocytoclastic vasculitist igazolt. Az ízületi panaszokra és emelkedett ASCA értékére való tekintettel IBD gyanúja miatt pánendoszkópia történt, mely Crohn-betegségnek megfelelő képet mutatott. Exkluzív enterális táplálást és azathioprine terápiát kezdtünk, emellett kontroll vizsgálat idejére bőrtünetei javultak, ízületi panasza múlt.

Az eset jelentőségét az IBD-hez ritkán társuló leukocytoclastic vasculitis és a gasztroenterológiai tünetek hiányában kialakult IBD adja, ami felhívja a figyelmet az EIM-ek jelentőségére és azok bevezető tünetként való megjelenésére.

Take Home Message

A gyulladásoos bélbetegségnek megannyi extraintestinalis manifesztációja van. Minden negyedik gyermeknél ezek a tünetek az elsők, amelyeket észlelünk. Jusson eszedbe az IBD diagnózisa is, ha egy bőr-, látószervi vagy mozgásszervi panaszokkal jelentkező gyermeket látsz

Orchidopexia időzítése: irányelvek és a valóság. Monocentrikus audit vizsgálat és irodalmi áttekintés

Omeregbee Félix

Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Sebészeti Osztály, Budapest

Bevezetés: A rejtett heréjűség és a nem a herezacskóban tapintható (le nem szállt) here a fiúk leggyakoribb urogenitalis fejlődési rendellenessége. A megkészt (vagy sikertelen) kezelés növelheti az infertilitás, valamint a here rosszindulatú daganatának kockázatát az élet későbbi szakaszában. A 2021-ben megjelent hazai ajánlás az Európai Gyermek-urológiai Társaság irányelvével megegyezően az orchidopexia elvégzését 6–12 hónapos kor között, de lehetőleg legkésőbb 18 hónapos életkorig javasolja. Ennek ellenére az elmúlt évtized közleményei alapján az 1 éves kor előtti orchidopexiák aránya nemzetközi viszonylatban 7-29% körüli.

Célkitűzés: Az érvényes szakmai irányelv gyakorlatunkban történő betartásának auditálása; valamint az irodalomban közlmltban közl, az orchidopexia idejét és annak késésének okait elemző közlemények rövid bemutatása.

Módszerek: A vizsgálatban az osztályunkon le nem szállt vagy nem tapintható here miatt műtéten átesett fiúgyermek adatait elemeztem retrospektív módon két másfél éves ekvivalens periódusban: COVID-19 pandémia előtt (2018-2019), illetve a hazai irányelv közlése után (2022-2023). Értékelésre került a betegek beutalási ideje, életkoruk az orchidopexia (ill. többlépcsős műtét esetén az első műtét)



idején, a here lateralitása, a preoperatív ultrahang vizsgálat gyakorisága, valamint a gyermekek lakhely szerinti eloszlása. A statisztikai vizsgálat Mann-Whitney U teszttel történt Stata programkörnyezetben.

Eredmények: A két vizsgált periódusban összesen 142 gyermek esett át műtéten 177 oldali eltérés miatt. Bilateralis orchidopexia 35 esetben történt (25%). A 2022-2023-as periódusban (N=77) a gyermekek medián életkora első ambuláns vizsgálatkor 19 hónap (IQR: 10-69 hónap), a műtét idején 26 hónap (IQR: 14-70 hónap) volt. Az egy éves kor előtti referálás aránya 32% volt. A gyermekek 16%-a került műtetre 12 hónapos kor betöltése, illetve 38%-a 18 hónapos kor betöltése előtt. A két vizsgált időszakban nem volt szignifikáns csökkenés a referálás, sem a műtét idejében.

Konklúzió: Az első életkor betöltése előtti orchidopexiák aránya alacsony volt osztályunkon a vizsgált időszakban, az irányelv betartására való törekvés ellenére is. A műtét idejének eltolódásához hozzájáruló fő tényezőnek az alapellátásból (házi-gyermekorvos, védőnő) történő kései vagy elmaradt referálás tehető. Az irányelv ismertségének növelésével, valamint a gyermek-egészségügyi ellátás különböző szintjei között történő jobb koordinációval az orchidopexia időpontja javítható az irodalomban megjelent közlemények alapján. Hazánkban a lakóhelynek, illetve a szocio-ekonomikus státusznak a műtét idejére, késésére vonatkozó hatásának vizsgálatához, nagyobb esetszámú, multicentrikus vizsgálat lehetne alkalmas.

Take Home Message

A hereleszállási zavarok – eljárásrendek szerinti – időben történő kezelése nélkülözhetetlen a hosszútávú morbiditás (infertilitás, malignus heretumorok) kialakulásának elkerüléséhez. Ennek ellenére az időben elvégzett műtétek aránya világszerte alacsony. Az irányelvek ismertségének széleskörű növelésével, valamint a gyermek-egészségügyi ellátás különböző szintjei között történő jobb koordinációval a sikeres referálások, és az időben elvégzett műtétek aránya javítható.

Renovaszkuláris hipertónia kezelési lehetőségei gyermekkorban – klinikai tapasztalataink

Pagáts Rebeka¹, Hartmann Ágnes¹, Nyikuly Kinga¹, Tóth Arnold², Lakatos Orsolya¹

¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs, ²Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Orvosi Képzőközpont Klinikai Központ, Pécs

A gyermekkori magasvérnyomást az esetek 10%-ában a veseerek különböző eredetű szűkülete okozza. A leggyakoribb veseartéria szűkületet okozó elváltozás a fibromuszkuláris diszplázia és a vaszkulitisz (pl.: Takayasu arteritis), de a jelenség szindrómákhoz is társulhat (pl. Williams-szindróma, 1-es típusú neurofibromatózis, sclerosis tuberosa). A következményes hipertónia gyakran súlyos fokú és már fiatal korban célszervkárosodáshoz vezethet. A diagnózis felállításában a laboratóriumi, Doppler ultrahang és ABPM vizsgálatok mellett az angiográfia játszik meghatározó szerepet.

A renovaszkuláris hipertónia esetén elsődlegesen gyógyszeres kezelés indul, azonban a renovaszkuláris ok intervencióos radiológiai ellátása jelent tényleges terápiás megoldást. Az elmúlt négy évben renovaszkuláris magasvérnyomással klinikánkon kezelt három betegünk esetén kereszteszűrés bementatni a betegcsoport diagnosztikai és terápiás lehetőségeit, nehézségeit. Külön kiemelnénk az egyik gyer-

mek esetét, akinél először alkalmaztunk gyógyszeres (mTOR gátló) ballonkatéteres dilatációt.

Take Home Message

A gyermekkori magasvérnyomást az esetek 10%-ában a veseerek különböző eredetű szűkülete okozza. A diagnózis felállításában az angiográfia (DSA – digitális szubtrakciós angiográfia) számít "gold standard" eljárásnak, mely egyben terápiás lehetőséget is biztosít, amennyiben a gyógyszeres kezelés nem vezet eredményre.

Virtuális valóság alapú felkészítés hatása MRI vizsgálatban részesülő gyermekekben – vizsgálati protokoll

Papik Flóra

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg

A mágneses rezonancia képalkotás (MRI) gyermekek számára gyakran szorongást keltő vizsgálat, mivel egy számukra ismeretlen, szűk gépben kell hosszú ideig mozdulatlanul feködniük. Emiatt a megfelelő minőségű felvételekhez gyakran általános anesztéziára van szükség, amely mellékhatásokkal jár, valamint a speciális személyzet és eszközök révén magas költséggel járhat. Korábbi vizsgálatok alapján a gyermek edukációja révén a szorongás szint, valamint altatások száma csökkenthetőnek bizonyult. Az említett felkészítésben nyithat új kapukat a virtuális valóság (VR) technológia, ami egy 360 fokos immerzív környezet, mely képes megteremteni a jelenlét érzését.

Kutatásunk célja, hogy egy saját fejlesztésű MRI vizsgálatra felkészítő VR élmény segítségével csökkentjük azon gyermekek számát, akik altatást igényelnek a vizsgálatához. Mindemellett a VR félelemcsökkentő, valamint hangulat- és vizsgálati kapcsolatos tájékoztatásjavító hatása kerül monitorozásra a kontroll kondíciókhoz képest.

Randomizált kontrollált vizsgálatunkban 4-18 év közötti általános anesztéziával végzett MRI vizsgálatra előjegyzett gyerekeket három kondícióba randomizáljuk: VR élmény, tájékoztató füzet és passzív kondíció. A VR élmény során a vizsgáló helyiség kerül játékosan bevonásra, majd egy elfogadás és elköteleződés terápian alapuló élményben vesznek részt. A tájékoztató füzet kondícióban a gyermekek számára egy edukációs brosúra kerül bemutatásra. A passzív kontroll csoportban a jelenlegi standard ellátás történik. Minden kondícióban az intervenció előtt, továbbá az MRI vizsgálat előtt és után vizuális analóg skálákkal mérjük a gyermekek és a szülők félelemérzetét, feszültségét, hangulatát, tájékozottságát. Az anesztéziológiai jegyzőkönyvek alapján rögzítjük az altatás és a vizsgálat idejét, valamint az altatáshoz használt gyógyszereket és azok dózisát.

A kutatás adatfelvételi szakaszát 2023.11.02-án kezdtük meg, 2024. áprilisáig 297 gyermeket szűrtünk, melyből 58 bizonyult alkalmasnak és 48 vállalta a kutatásban való részvételt. Kezdeti tapasztalatok alapján a VR technológiát a gyermekek, szülei és az egészségügyi személyzet is pozitívan fogadta, jelentős kedvező hatást nem észleltünk. Eredményeink alapján a jövőben a VR élmény alapú felkészítés az egészségügyi mindennapok részévé válhat, ezáltal csökkentve az általános anesztézia számát, illetve az ezzel járó egészségügyi kockázatot és költségeket.

Take Home Message

Korábbi kutatások alapján az altatásos MRI vizsgálatban részesülő gyermekek között megfelelő felkészítés hatására a



szorongási szint és az altatások aránya csökkenthető. Randomizált kontrollált vizsgálatunkban a virtuális valóság (VR) alapú felkészítés hatását vizsgáljuk felkészítő füzetrel és passzív kontrollal szemben. Kezdeti tapasztalataink alapján a gyermekek, szülei és az egészségügyi személyzet is pozitív fogadta a VR technológiát, így a jövőben az egészségügyi mindennapok részévé válhat, ezáltal csökkentve az MRI vizsgálathoz altatást igénylő gyermekek számát.

Közös tudás – közös szemlélet – közös értékek – a közös betegeinkért : A szoptatás és az anyatejes táplálás támogatása kórházunkban

Pál Andrea Éva, Szalkay Krisztina

Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest

Egy esetmegbeszélés kapcsán szeretném bemutatni hogyan történik meg a szoptatás támogatása kórházunkban. Egy csecsemő intenzív osztályra került táplálhatatlanság, súlycsökkenés, hányás és súlyos kiszáradás miatt. Tüneteinek hátterében urosepsis talaján kialakult tubulopathiát vélelményeztek.

Interdiszciplináris ellátásban részesült. Intenzív osztályról, már stabil állapotban a csecsemőosztályra távozott, több ambulancia becsatlakozott. Párhuzamosan a medikális kezeléssel, a szoptatás és az anyatejes táplálás támogatása is hamar e lindult. Még az intenzív osztályon is, súlyos betegsége ellenére, az édesanya lefejt tejével táplálták őt nasogastricus szondán keresztül. Az anyatejes táplálás fontosságát ezen az eseten keresztül mutatjuk be. Ezzel hangsúlyozzuk milyen mechanizmusokat használunk ki amikor anyatejes táplálást javasolunk egy súlyos beteg gyermeknek. Az anyatej számos előnyt kínál a gasztrointesztinális rendszer számára, tartalmaz természetes prebiotikumokat, amelyek támogatják a jó baktériumok növekedését a bélrendszerben. Magas zsírtartalma segíti az emésztést és a megfelelő súlygyarapodást.

Immunológiai szempontból is kifejezetten fontos a szerepe. Az anyatej közepes szénláncú monoglicerideket tartalmaz, amelyek képesek inaktiválni egyes patogéneket. Az alpha-laktalbumin is szerepet játszik a fertőzések elleni védelemben. A szoptatás során az anya képes átadni az immunitását a gyermeknek, csökkentve ezzel a későbbi fertőzések kockázatát. Számos mechanizmus által képes csökkenteni a késői szepszis, meningitis és nozokomiális infekciók kockázatát. A szoptatás és az anyatejes táplálás támogatása számos pozitív hatással jár mind a fizikai, mind a pszichológiai fejlődésre. Oxitocin szabadul fel a testkontaktus során, nyugtató és fájdalomcsillapító hatással. A sikeres szoptatás növeli az anyai kompetencia érzését, és segíti a szülő-gyermek interakciók harmonizálását. Egy ilyen trauma során kifejezetten fontosnak tartjuk a család lelki támogatását a személyzet által.

E gyermek hatékony támogatásának titka az együttműködésben rejlik. Köszönettel tartozunk a kórházban kapott támogatásért és nyitottságért. A család számára a kezdeti nehézségek ellenére a szoptatás egy pozitív élményként maradt meg. Kórházunkban harmadik éve kerül megszervezésre házon belüli rezidensképzés ebben a témában, mely segít a közös szemlélet továbbfejlesztésében.

Take Home Message

Esetünk szemlélteti, hogy egy kórházon belüli közös szemlélet megkönnyíti a közös munkát és támogató hátteret biz-

tosít egy traumát átélő család számára. Ebből a szemléletből szeretnénk átadni a hallgatóságunknak.

Mennyire megbízható a testtömegindex a gyermekgyógyászati gyakorlatban?

Pál Tibor, Röszer Tamás

Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Háttér: A gyermekkori elhízás egy kibontakozóban lévő egészségügyi válság, amely várhatóan az elhízással összefüggő megbetegedések előfordulásának drámai növekedéséhez vezet a következő évtizedben. Az antropometriai adatok klinikai értékelése kulcsfontosságú a korai diagnózis és beavatkozás szempontjából.

Célkitűzés: Kutatásunk célja a gyermekkori elhízás indikátorainak pontosítása.

Módszerek: Az UD Med rendszerben tárolt antropometriai adatok gyűjtését követően azokat kor- és nem szerint rendeztük. Észak-magyarországi régióban élő gyermekek antropometriai adatainak gyűjtését és elemzését végeztük. Kiszámítottuk a testtömeg index (BMI) és a BMI-SDS (BMI standard deviation score) értékeket, és ezek megoszlását korcsoportonként és nemeként összehasonlítottuk az országos átlaggal. Az eRad rendszerben tárolt képek használatával a subcutan zsírszövet vastagságát meghatároztuk, és az antropometriai adatokkal hasonlítottuk össze.

Eredmények és következtetés: Az elvégzett ultrahang elemzések alapján a csecsemőkori obezitás megítélésre a BMI pontosabb képet ad az eddigiekben elfogadottabbnak számító testtömeg/testhossz percentilisekhez képest. A 12 éves korosztályban a BMI és a BMI SDS egyaránt emelkedettek voltak. Mindemellett a vizsgált populációban a BMI értékek emelkedettek voltak a hazai és nemzetközi átlaghoz képest. A kutatást támogatta : OTKA-NKFI 142939, ÚNKP-23, MTA Bolyai (R.T.)

Take Home Message

A gyermekkori obezitás egy kibontakozóban lévő egészségügyi válság, mely várhatóan a kapcsolódó társbetegségek miatt egyre fokozódó terhet jelent majd az egészségügyi ellátórendszer minden szegmensének. Az elhízás programozása már csecsemőkorban elkezdődik, melynek felismeréséhez a testtömeg index jó támpontot ad, lehetőséget nyújtva a korai diagnózishoz és beavatkozáshoz.

Extrém neonatális hyperlipidaemia

Pál Vanda¹, Kothencz Ágnes¹, Nádor Csaba¹, Szabó Miklós², Zsidegh Petra³

¹Semmelweis Egyetem Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Üllői úti részleg PIC Osztály, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bókay utcai részleg Neonatológia, ³Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bókay utcai részleg Anyagcsere Szűrő és Diagnosztikai Központ

Háttér: A hyperlipidaemiák a vér bármely lipid vagy lipoprotein komponensének abnormálisan magas szintjét jelentik, primer és szekunder formáikat különböztetjük meg. A gyakoribb szekunder formák elsősorban nagyobb gyermekekre jellemzők, főleg életmódbeli tényezők tehetők felelőssé kialakulásukban. Jóval ritkébbak a primer hyperlipidaemiák, melyek hátterében a lipoproteinek szintézisé,



transzportját vagy lebontását végző enzimeket érintő genetikai defektusok állnak. A primer hyperlipidaemiákra jellemző a korábbi és súlyosabb manifesztáció, tartós fennállásuk esetén előfordulhat fokozott kardiovaszkuláris rizikó, xanthoma, lipaemia retinális vagy akut pancreatitis. A primer hyperlipidaemiák egyike az autoszomális recesszív módon öröklődő lipoprotein lipáz (LPL) deficiencia, melyre jellemző a súlyos hypertrigliceridaemia és chylomicronaemia, prevalenciája a teljes populációban 1-9:1 000 000-ra tehető.

Eset: SZ.L. I/1. petesejt donációval, IVF során fogant, gondozott inzulindependens gesztációs diabetes mellitusszal és hypothyreosissal szövődött várandósság 34. hetében méhen belüli növekedési elmaradás, oligohydramnion, illetve medencevégű fekvés miatt született császármetszéssel 1935 grammos súllyal (pc 10) 9/10-es Apgar értékkel. Rutin szülészobai ellátást követően 1 órási életkorban jelentkező légzészavar miatt PIC osztályos felvételre került sor, ahol surfactans kezelést és nCPAP légzéstámogatást kapott. Enterális táplálása anyatejjel, tápszeres és női tejes kiegészítéssel történt, parenterálisan dextróz, illetve aminovenóz tartalmú infúziót kapott. 2 hetes életkorában egy szűrő jellegű laborvizsgálat során több paraméter nem volt meghatározható lipaemia miatt, szérum bilirubin szintje csak transzkután eszközzel volt mérhető. Ismételt vérvétel történt, melynek során a minta makroszkóposan is tejszerű, lipaemiás volt. Az első sikeres meghatározás során a triglicerid szint 207 mmol/L (ref: 0,1-0,6 mmol/L), az összkoleszterin szint pedig 24 mmol/L volt (ref: 2,0-5,2 mmol/L) volt. Ezt követően az újszülött enterális táplálását leállították, lipidmentes parenterális táplálás indult, majd teljes vércsere elvégzésére került sor. A vércserét követően a koleszterin és triglicerid szintek jelentősen csökkentek. Enterális táplálását a vércserét követően közepes hosszúságú szénlácú zsírsavakban dús Monogén tápszerrel kezdték meg. Az extrém hipertrigliceridaemia alapján felmerült a LPL enzimdefektus, mint lehetséges etiológiai tényező, ennek igazolására a genetikai vizsgálat elindult. A súlyos hyperlipidaemia miatt a gyermek élethossziglan tartó telített zsírsavakban szegény diétát igényel, illetve akut anyagcsere romlás esetén lipid apheresist.

Konklúzió: A neonatális hyperlipidaemia ezen rendkívül ritka esetében az eltérésre klinikai tünetek hiányában, egy megghiúsult szűrő jellegű laborvizsgálat kapcsán derült fény. Esetünk fő tanulsága az, hogy egy szokatlan analitikai hiba (a lipaemiás minta miatt nem megmérhető laborparaméterek) hátterében álló okot minden alkalommal érdemes felderíteni, hiszen akár egy beavatkozás nélkül súlyos szövődményekkel járó, rendkívül ritka betegség is állhat a háttérben.

Take Home Message

A rendkívül ritka neonatális hyperlipidaemia akár klinikai tünetek nélkül is fennállhat, kezeletlenül súlyos szövődményeket okozhat. Egy szokatlan analitikai hiba esetén minden esetben érdemes a háttérben álló okokat felderíteni, hiszen ritka kórkép is állhat a háttérben, esetünkben a lipoprotein lipáz enzimdefektus.

Gyermekekori DVT: Okozhat-e transdermalis hormontartalmú fogamzásgátló tapasz mélyvénás thrombosis?

Párkányi Rebeka¹, Gács Zsófia¹, Csóka Monika¹, Jakus Rita²

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, ²Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkorháza csecsemő- és gyermekgyógyászat, Budapest

Cél: Esetismertetésünk egy 16 éves lányhoz kapcsolódik, aki mélyvénás thrombosis (DVT) miatt került klinikánkon hematológiai gondozásba. Kórelőzményéből kiemelendő születését követően, korai szenzomotoros fejlődése során észlelt és azóta is fennálló jobb oldali hemiparesis, valamint 4 éve diagnosztizált epilepsia betegség, mely miatt neurológiai gondozás alatt áll. Az akut DVT kialakulását megelőzően 4 hónapon keresztül transdermalis (norelgesztromin és etinilösztadiol) hormontartalmú (EVRA) fogamzásgátló tapaszt viselt, melyet nőgyógyásza aktuálisan rendszertelen menstruációja és egyidejűleg neurológusa gyakrabban jelentkező epilepsziás rohamai miatt ciklus-, valamint közvetetten convulsio szabályozás céljából ajánlott. Ezen említett eset kapcsán az EVRA tapaszban is megtalálható ösztrogén-, valamint progeszteron komponens és az annak alkalmazásával egyidejűleg kialakuló mélyvénás thrombosis kockázatát vizsgáltuk meg.

Módszer: A gyermek ellátásával párhuzamosan részletes anamnézis felvételt végeztünk, majd a thrombosis rizikófaktorok feltérképezése és széleskörű thrombophiliára irányuló kivizsgálás után az EVRA tapaszról rendelkezésre álló szakirodalom alapos tanulmányozását követően tekintettük át és értékeltük esetünket.

Eredmény: A beteg fizikális státuszából ismert jobb oldali hemiparesis kialakulásának hátterében epilepsia betegsége miatt elvégzett koponya MR vizsgálat kiterjedt cysticus encephalomaláciát igazolt, mely korábbi dokumentáció hiányában (külföldön született) csak feltételezhetően, perinatalis stroke következményeként véleményezhető. Anamnézise a rendelkezésre álló adatok alapján a thrombosis rizikót és thrombophilia hajlamot tekintve negatívnak bizonyult. A szakirodalom alapján a kombinált hormonális fogamzásgátlók, akár az EVRA tapasz, használata fokozza a vérrögök kialakulásának kockázatát. A menstruációs ciklussal egyidejűleg fokozódó görcstevékenységre a premenstruációs időszakban csökkent progeszteron szint, valamint a periovulációs és az inadekvát luteális fázisban emelkedett ösztrogén-progeszteron arány hajlamosíthat.

Következtetés: A transdermalis hormontartalmú fogamzásgátló készítmények alkalmazása növeli a DVT kialakulásának kockázatát. Továbbá más kockázati tényezők egyidejű fennállása esetén, mint például a féloldali bénulással járó immobilizáció, tovább növelheti a DVT kialakulásának kockázatát. Klinikai vizsgálatok alapján a harmadik generációs progeszteront tartalmazó kombinált készítmények, mint az EVRA tapasz, alkalmazása esetén is fokozott a thrombosis kialakulásának kockázata. Jelen esetünkben az off label alkalmazott EVRA tapasz DVT kialakulásához vezető iatrogén hatása nem zárható ki biztonsággal. Gyermekekori hormonális fogamzásgátló készítményeket alapos megfontolást követően, az adott indikációs körtől erősen függővé téve, a 18 éven aluliaknak biztonsággal adható készítmények listájából kiválasztva alkalmazhatunk. Az EVRA tapaszt neurológiai indikációval ajánlotta számára nőgyógyásza, az epilepsziás epizódok ritkítására, ugyanakkor sem a várt neurológiai hatást nem hozta meg, sem pedig a ciklusok rendezését.



Take Home Message

Összefoglalva tehát elmondható, hogy a részletes anamnézis felvétel, a társszakkákkal való egyeztetés és közös előny-kockázat mérlegelés elengedhetetlen az alkalmazott terápia megválasztásakor. Ezen esetben feltételezhetően neurológus kollégával egyeztetve a convulsio ritkítására irányuló terápia módosítással (az anticonvulsiv szer átállításával/gyógyszerváltással) megelőzhető lett volna az EVRA tapasz használata, valamint a feltételezhetően ezzel összefüggésbe hozható DVT kialakulása.

Fejtörő haematuria

Pethő-Orosz Petronella, Utasi Orsolya

Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Gyermekbelgyógyászati Osztály, Budapest

Az előadás célja egy 4 éves fiúgyermek esetleírásán keresztül bemutatni a haematuria kivizsgálásának algoritmusát, illetve annak esetleges váratlan fordulatait. A visszatérő, eleinte múló, majd perzisztáló haematuria mögött elsőként kizártuk az infekció, vesekő, autoimmun, illetve térfoglaló folyamatok lehetőségét, majd ezek után diétörő szindróma irányában vizsgáltuk, amit később MR angiográfia nem igazolt. A makroszkópos hematuria mikroszkóposá válásával a varakozás, és további utánkövetés mellett döntöttünk. Egy év elteltével vesefunkciós paraméterei átmenetileg emelkedő tendenciát jeleztek, így vesebiopsziát kezdeményeztünk, amely szövettani eredménye felvetette Alport szindróma, vékony basalmembrán szindróma lehetőségét. Emiatt genetikai vizsgálatot tartottunk indokoltnak. Egy véletlen hasi trauma kapcsán végzett képalkotó felvételen bal oldali pyelon-, illetve uretertágulat képe ábrázolódt, ami egyértelműen nem a trauma kapcsán alakulhatott ki. A vesico-ureteralis reflux myctos cystográfiával történő kizárását követően dinamikus izotóp vizsgálat történt, amely alapján az érintett oldalon elfolyási akadály igazolódott. Az anatómia MRI feltérképezése, érleszorítás kizárása után sebészi exploráció történt, amely folyamán az obstrukciót okozó elváltozás rezekciójára került sor. A szövettan végeredményeképp pedig egy impaktálódott Ca-oxalát követ igazolt az elzáródás okaként. Mindezekkel párhuzamosan a még korábban indított genetikai vizsgálatok végül nem igazoltak eltérést. Az eset bemutatásával a célunk az, hogy a haematuria kivizsgálásának gyakorlatán túl hangsúlyozzuk a novum tünetek újraértékelését -nem elvetve a korábbi feltevéseket- és a haematuria kontrollálása kapcsán az időszakos képalkotó vizsgálat elvégzésének szükségességét.

Take Home Message

Bár a gyermeknevelési megközelítés a mikroszkópos haematuria akár évekig történő követését javasolja, a hosszasan gondozott betegek tüneteinek időszakos újraértékelése kiemelkedően fontos.

A kézenfekvő diagnózis sem mindig egyértelmű...

Petrás Ármin, Szokó Márta, Kálmán Andrea

Fejér Vármegyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház Újszülött-, Csecsemő- és Gyermekosztály, Székesfehérvár

Bevezetés: Az osteomyelitis a csont szivacsos állományának a gyulladása, amely leggyakrabban a baktériumok haematogén szóródásának eredménye. A pontos etiológia

gyakran tisztázatlan marad. A gyermekgyógyászatban a kórképpel ritkán találkozunk, azonban az osteomyelitis korai szövődményei többszervi elégtelenséget, krónikus formája pedig funkcionális és esztétikai problémákat okozhat.

Esetismertetés: A 6,5 hónapos csecsemőt szülei lázas állapot, hányás, hasmenés miatt hozták ambulanciánkra. Fizikális vizsgálat kapcsán észleltük, hogy a csecsemő jobb karját elhagyta, passzív mozgatása kapcsán a végtag fájdalmas volt. A jobb vállát tömöttebb tapintatúnak észleltük, azonban gyulladásnak egyéb jelei (rubor, calor) nem voltak. A szülők akkor közölték, hogy pár nappal azelőtt öltöztetés kapcsán roppanást hallottak, a csecsemő karja megsérülhetett.

Laboratóriumi eredményeiben gyulladásos markerei mérsékelten emelkedettek voltak. Jobb váll röntgenfelvétel, ultrahang vizsgálata és traumatológiai konzílium alapján a pseudoparalysist traumás eredetűnek valószínűsítettük, a lázas állapot hátterében az aktuálisan zajló gastroenteritist véleményeztük és osztályos felvétel mellett döntöttünk.

Konklúzió: A kórképpel a gyermekgyógyászatban ritkán találkozunk, azonban a korai és késői szövődményei miatt fontos, hogy az osteomyelitisre is gondoljunk. A tünetek gyakran nem specifikusak, amely szintén megnehezíti a korai diagnózist. Amennyiben az akut osteomyelitis klinikai gyanúja felmerül, osztályos felvétel szükséges, a kezelést azonnal meg kell kezdeni és a terápiát folytatni kell egészen addig, amíg a csontban zajló gyulladás nem zárható ki. Az osteomyelitis sikeres kezelése után a gyermekek rendszeres utánkövetése szintén lényeges tényező, hiszen krónikus formájában relapsus, funkcionális és esztétikai károsodások is kialakulhatnak.

Take Home Message

Osteomyelitiszel a gyermekgyógyászatban ritkán találkozunk, azonban pseudoparalysist, végtag- vagy ízületi fájdalom esetén gondolni kell rá. Amennyiben az osteomyelitis klinikai gyanúja felmerül, az intravénás antibiotikum kúrát azonnal meg kell kezdeni és folytatni mindaddig, amíg a kórkép egyértelműen nem zárható ki.

Amikor lovat keresünk, de zebrát találunk

Péter Réka¹, Garami Miklós²

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai Részleg hemato-onkológia

Bevezetés: Az autoimmun encephalitis a központi idegrendszert érintő inflammatorikus kórképek csoportjába tartozik. A diagnózis felállításában többek között fontos szerepe van a neuronális autoantitestek detektálásának a liquorban és a szérumban. Az esetek egy részében azonban a klinikum és az egyéb, autoimmun encephalitis diagnózisát erősítő vizsgálati eredmények ellenére nem azonosítható autoantitest.

Esetismertetés: A 17 éves, recidív medulloblastoma miatt gondozott, és biológiai terápiában részesülő serdülő hurutos panaszok miatt, láztalanul jelentkezett a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikájának (Tűzoltó utcai részleg) Általános Ambulanciáján. Panaszai hátterében bal oldali pneumonia igazolódott, empirikusan cephalosporin kezelést kezdtünk. Az alkalmazott terápia mellett általános állapota fokozatosan javult, panaszai csökkentek. Ápolása hatodik napján azonban hirtelen állapotromlás lépett fel, kifejezetten zavarttá vált. Kapilláris vérgáz vizsgálatban ekkor gravis hyponatraemia volt látható, amelyet később a laboratóriumi mérés is megerősített. Endokrinológiai konzílium



alapján a klinikum leginkább a pneumoniához kapcsolódó fokozott antidiuretikus hormon termelő szindrómának felelt meg, amely miatt folyadékbevitelét megszorítottuk, ionjait pótoltuk. Folyamatos szupportáció mellett ionszintjei fokozatosan rendeződtek. Intravénás sópótlást per os-ra állítottuk át és jó általános állapotban otthonába bocsátottuk. Haзаengedése napján onkológiai kezelése kapcsán kontroll MR-vizsgálat volt esedékes, amely előtt néhány perccig félrebeszélte, újra zavarttá vált. Klinikánkon még aznap jelentkezett, ahol mérsékelt hyponatraemia volt látható, illetve novum tünetként bal felső végtagi látens paresis próba is pozitív volt. Újra folyadékbevitel-megszorítás és intravénás sópótlás indult. Az időközben leletezett, tervezett MR-vizsgálaton liquor hypotónia jelei voltak láthatóak.

Cerebral salt wasting syndrome klinikai képe miatt terápiaján módosítottunk: folyadékbevitelét megemeltük, nátriumot pótoltuk és fludrocortisonet kezdtünk. Tudatzavara azonban rendezett inoházartás mellett is fennállt, novum bal oldali hemiparesis majd hemiplegia jelentkezett illetve be is lázasodott, így felmerült központi idegrendszeri infekció, agyi vascularis törtézés, encephalitis, shunt vezetési zavar és az alapbetegség progressziója, amely miatt újabb MR-vizsgálatot kértünk. Képkalkotó vizsgálaton a bal oldali encephalitis nem volt kizárható. EEG- vizsgálaton bal oldalon enyhe, jobb félteke fölött súlyos diffúz funkciózavar, jobb-frontotemporális ischaemiás, gyulladási, elsősorban herpes simplex vírus (HSV) kórereditre utaló eltérések voltak láthatóak. A vizsgálati eredmények alapján infektív és autoimmun encephalitis lehetősége merült fel, acyclovir és intravénás lökesszteroid terápiaát kezdtünk. A vizsgálati eredmények egyértelműen HSV illetve az egyéb vizsgált infekciók tekintetében sem igazoltak pozitívítást. Az autoimmun encephalitis eddig ismert autoantitestjei sem voltak azonosíthatóak, azonban a beteg klinikai állapota szteroid terápia mellett egyértelmű javulást mutatott: ápolása harmadik hetében szavakat egyre érthetőbben formálta, bal felső végtagját segítség nélkül emelte, bal kezével szorított, éber és orientált volt. A klinikai kép és a vizsgálati eredmények alapján szeronegatív autoimmun encephalitis diagnózisra került felállításra.

Take Home Message

Az autoimmun encephalitis szeronegatív formái komoly diagnosztikai kihívást jelentenek, mivel ezekben az esetben a betegség jelenlétét megerősítő eddig ismert specifikus autoantitestek nem azonosíthatóak a beteg szérumban illetve liquorában. Ezek hiányában a diagnózis elsősorban a klinikai képre és a kezelésre adott válasza támaszkodik. Ez az esettanulmány hangsúlyozza a multidiszciplináris megközelítés kulcsfontosságát illetve az időben történő, célzott terápia fontosságát, amely jelentős javulást eredményezhet a betegek állapotában, még akkor is, ha a hagyományos diagnosztikai módszerek nem nyújtanak egyértelmű útmutatást.

A gyermekkori melanoma kezelésének kihívásai

Pimmer László, Csóka Monika

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg

A gyermekkori melanoma genetikai háttere és viselkedése nem kellőképpen tisztázott. Ennek hátterében állhat a gyermekkori melanoma alacsony incidenciája (5,93 / 1 millió). Korábbi vizsgálatok alapján a gyermekkori melanoma később kerül felismerésre, a diagnózis pillanatában magasabb

stádiumbesorolást kap és a nyirokcsomó metastasisok is gyakoribbak a gyermekekben. Ennek ellenére az 5 éves túlélésük jobb a felnőttekhez viszonyítva.

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai részlegén 2012 óta 22 beteget gondoztunk melanoma malignum diagnózissal, egy beteget pedig uvealis melanomával. Betegek medián életkora 13,5 év (0-17). Melanoma kialakulására hajlamosító tényezővel hét gyermek követése történt a klinikán.

A 22 gyermek közül mindössze 4 beteget fedeztek fel szűrővizsgálat alkalmával. Ebben az esetben az első ellátásig átlagosan 3,8 hónap telt el. A többi gyermeknél, ahol a gyermek vagy a család észlelte az elváltozást, ott átlagosan 6 hónap telt el (0-9 hónap). Az első ellátástól az első gyermek-onkológiai megjelenésig további 1-6 hónap időre volt szükség. Előrehaladott stádiumban (III-IV) 5 beteget diagnosztizáltunk. A vizsgált időszak alatt 2 beteget veszítettünk el. A gyermekek túlélése a felnőtteknél sokkal kedvezőbb.

Szövetvettani leleteket feldolgozva sok hiányosságot tapasztaltunk, gyakran hiányoztak az alapvető prognosztikai faktorkok. Szövetvettani revízió során mintegy 40 %-ban módosult is a végleges hisztológiai vélemény.

Az általunk gondozott betegek közül egyet kiválasztva, részletesen bemutatom előadásomban az ellátásban sokszor előforduló hibalehetőségeket és azt a heroikus küzdelmet, amit az onkológiai ellátó központ a beteg életének megmentéséért folytat.

Take Home Message

A gyermekkori melanoma későn kerül felismerésre és sokszor késik az első ellátás, hiányos a szövetvettani feldolgozás is. Vegyük komolyan a szülők jelzéseit az anyajegyek megváltozásával kapcsolatban. Minden orvos-gyermek találkozó legyen egyben szűrővizsgálat is tumorok, daganatra hajlamosító tényezőkkel kapcsolatban.

Megoldatlan rejtély a Tűzoltó utcában

Podráczky Noémi¹, Pálincás Annamária², Constantín Tamás³, Vojnisek Zsuzsanna²

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, ²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, ³Gastroenterológia Osztály,

³Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, Reumatológiai Osztály

Bevezetés: Egyidejűleg jelentkező szomatikus tünetek és pszichés zavar kivizsgálása és kezelése összetett feladat, hiszen a tünetek elfedhetik egymást, nehezíthetik a kapott eredmények értékelését. Az alarmírozó szomatikus eltérések kapcsán végzett széleskörű differenciáldiagnosztika és párhuzamos pszichológiai exploráció és terápia egyaránt szükségesek. Vannak olyan komplex esetek, akiknél a diagnózis megfelelő kivizsgálás után sem egyértelmű.

Esetismertetés: A 11 éves, cachexias küllemű leánygyermek Klinikánk Gastroenterológiai Osztályán jelentkezett masszív súlyvesztés, időszakos görcsös epigastriális hasi fájdalom, esetenként lazább széklet és egy-egy napig tartó magas láz miatt.

Kivizsgálása során emelkedett gyulladásos értéket, gyorsult süllýedést, balra tolt vérképet, kifejezett thrombocytosist és vashiányos mycrocytaer anemiát észleltünk. Kiterjesztett labor- és képkalkotó vizsgálatait az észlelt eltérések hátterében etiológiai tényezőt azonosítani nem tudtak, organikus gastroenterológiai kórkép, immunológiai vagy autoimmun betegség nem igazolódott.



Tumorkutatás, infektológiai vizsgálatok során kórjelző nem igazolódott. Képalkotó vizsgálatok, több régió ultrahang- és röntgenvizsgálata, koponya-, hasi- és kismedencei MR és csontszcintigráfiás vizsgálatok érdemi eltérést nem mutatnak.

Kórházi tartózkodása során novum tünetként inguinalis régió és felsővégtagi fájdalma jelentkezett, amely hátterében felületes thrombophlebitis igazolódott, átmenetileg anticoaguláns kezelést alkalmaztunk. A beszűrt területről biopsziás mintavétel történt, de csak enyhe aspecifikus gyulladás igazolódott.

Szomatikus kivizsgálással párhuzamosan a felvételtől észlelt viselkedészavar, dühkitörések, valamint a szülőkkel folytatott kóros kapcsolati dinamika miatt neurológiai, pszichológiai és pszichiátriai vizsgálta is megtörtént, amely egyértelmű evészavarra utaló eltéréseket explorált, anorexia nervosa diagnózisát állapította meg. Gyógyszeres antidepresszáns kezeléssel kiegészített pszichoterápiáját korán megkezdtek, valamint gyomorszondán keresztül kalorigáltuk.

Súlya lassú emelkedést, a gyermek és a család pszichés státusza javulást mutatott, de a krónikusan fennálló gyulladásra utaló laboreltérések változatlanok maradtak. Multidiszciplináris döntés (gasztroenterológus, immunológus, onkológus, radiológus, pszichiáter) alapján a vérképében detektható kifejezett thrombocytosisra és magas CRP értékre átmenetileg alacsony dózisu szteroid terápiát kapott, amely hatására értékei átmenetileg normalizálódtak.

Néhány hét elteltével a korábbi krónikus gyulladásra jellemző eltérések visszatértek, újabb thrombophlebitise jelentkezett és ismét anticoaguláns kezelésre szorult. Ismételt teljeskörű immunológiai kivizsgálása, teljes test MR vizsgálata az absztrakt megírásáig folyamatban van.

Konklúzió: Esetünkben az irányelveknek megfelelő részletes kivizsgálás nem vezetett egyértelmű diagnózishoz. A szomatikus és pszichés tünetek egyidejű jelenléte hátráltatták a diagnózisok megszületését. Felmerült szisztémás immunológiai betegség és evészavar kombinációja, vagy a felnőtteknél leírt anorexiához társuló autoinflammatorikus szindróma, de egyértelmű diagnózis egyelőre nem született. Az eset ismételt multidiszciplináris áttekintése tervezett.

Take Home Message

Egyidejűleg jelentkező szomatikus betegségek és mentális zavarok ellátása összetett feladat, amely multidiszciplináris szemléletmódot és az eredmények körültekintő kiértékelését igényli. Szükséges a beteg pszichoszociális és interfamilialis helyzetének értékelése, a pszichés problémák kezelése a szomatikus ellátás során is.

Zsírsejt makrofágok vizsgálata gyermekkorban

Radványi Ádám¹, Röszer Tamás²

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet, Gyermeksebészeti osztály, Debrecen, ²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

A kutatás háttere: A zsírsejt makrofágok (adipose tissue macrophages) olyan – az elhízás szempontjából – kulcsfontosságú immunsejtek, amelyek zsírsejti gyulladást hozhatnak létre. A zsírsejti gyulladás gátolja az inzulin érzékenységet, károsíthatja a béta-sejteket, és súlyosbíthatja az elhízáshoz társuló anyagcserebetegségeket. A zsírsejt makrofágok már a születéskor is jelen vannak a zsírsejt-

ben, azonban működésük és élettani szerepük kevésbé ismert gyermekkorban.

Célok: A gyermekkor a zsírsejt differenciálódás, a zsírsejt expandáció és a remodeling meghatározó időszaka. A zsírsejti makrofágok működése és funkciója azonban nem teljesen tisztázott ebben az életkorban. Célunk az volt, hogy meghatározzuk a zsírsejti makrofágok mennyiségét és gyulladásos citokin kifejeződési szintjét a zsírsejtben csecsemő-, és gyermekkorban. Arra a kérdésre is választ kerestünk, hogy van-e összefüggés a testtömeg-index (BMI) változása és a zsírsejti makrofágok mennyisége és citokin szekréciója között.

Módszerek: A zsírsejti mintákat elektív műtétek során gyűjtöttük Gyermeksebészeti Osztályunkon, majd rögzítettük a donorok antropometriai adatait. A zsírsejti makrofágokat immunhisztokémiai eljárással, áramlási citometriával elemeztük, illetve fagocitózis vizsgálattal határoztuk meg a működőképes zsírsejti makrofágok mennyiségét.

Eredmények és következtetések: A zsírsejti makrofágok nemtől és életkortól függetlenül jelen voltak a zsírsejtben és kifejezték a CD68 monocita sejtvonal markert. A zsírsejti makrofágok mennyisége és a BMI között nem találtunk összefüggést. Egereken végzett előzetes kutatások kimutatták, hogy a fiatal zsírsejtben jelen van egy interleukin-6 (IL-6)-ot kifejező makrofág populáció, aminek szerepe van a zsírsejt hőtermelő képességének fenntartásában. Jelen vizsgálataink igazolták, hogy a gyermekkorban jelenlévő CD68+ zsírsejti makrofágok szintén termelnek IL-6-ot. Ezen megfigyelések alapján feltételezhető, hogy a humán zsírsejti makrofágok hasonló szerepet játszhatnak a zsírsejt poszt-natalis fejlődésében.

A kutatás támogatói: OTKA-NKFI 142939 (R.T.), Bolyai Ösztöndíj és ÚNKP23 (R.T.)

Take Home Message

A zsírsejti makrofágok működése és élettani szerepe kevésbé ismert gyermekkorban. Kutatásunk alátámasztotta, hogy kortól, nemtől és BMI-től függetlenül jelen vannak a makrofágok a vizsgált populáció zsírsejtjében és szerepet játszhatnak az interleukin-6 termelésén keresztül a hőtermelő képesség fenntartásában és a poszt-natalis fejlődésben.

Két szövődményes pleuropneumoniás gyermek esetének bemutatása

Ranyák Márta Szilvia, Szikszay Orsolya, Németh Ágnes

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai Részleg Pulmonológia

2023 tavaszán szinte egy időben jelentkezett Klinikánkon két leány (7 és 11 éves) több napja tartó köhögés, láz, hasi fájdalom, elesett általános állapot miatt. A 11 éves gyermeknél felvételét követően készült laborvizsgálatok, illetve képalkotó vizsgálatok pleuropneumonia diagnózisát erősítették meg, így kombinált antibiotikum terápia indult. Fokozódó mellkasi folyadékgyülem miatt felvétele másnapján mellkas drain behelyezése történt, mely mellett átmeneti javulás volt észlelhető. Az alkalmazott kezelés mellett ismételt jelentkező fűrészelő lázmenet felvetette mediastinális terjedés, tályogképződés lehetőségét, ezért ennek kizárására akut mellkasi MR vizsgálat történt. A vizsgálat ilyen irányú szövődményt nem igazolt. Az alkalmazott kombinált antibiotikum terápia mellett kifejezetten lassú gyógyulás volt észlel-



hető, 18 nap intravénás antibiotikum kezelést követően vált a gyermek láztalanná.

A 7 éves gyermek erős hasi fájdalom, akut has iránydiagnózissal érkezett ügyeletünkre. Felvételekor készült mellkas röntgenen összefüggő infiltrátum nem volt még detektálható, mindkét tüdőfélben mediobasilaris fokozott bronchovascularis rajzolat került leírásra. Hasi ultrahang vizsgálat mellékletként a máj II. szegmentumában 4 x 3 x 2 cm-es májcisztát írt le, mely az *Echinococcus* ciszta lehetőségét vetette fel. Szerológiai vizsgálatok a későbbiekben az *Echinococcus* infekciót kizárták. Laborvizsgálatok során kifejezetten emelkedett gyulladásos értékek mellett észlelt szepszis külfelre való tekintettel, empirikusan antibiotikum terápia indult. Az alkalmazott terápia mellett a következő napokban kifejezett javulás nem volt észlelhető, fizikális vizsgálat során növekvő tompulat vált kopogtathatóvá a jobb tüdőbázis felett, így kontroll képalkotó vizsgálatok történtek. Pneumonia és progrediáló pleurális folyadékgyülem miatt antibiotikum váltás történt és mellkasi drain került behelyezésre. Mindezek mellett gyermek összesen 15 nap intravénás antibiotikum kezelés mellett szövődmenymentesen gyógyult. Pneumonia és progrediáló pleurális folyadékgyülem miatt antibiotikum váltás történt és mellkasi drain került behelyezésre. Mindezek mellett gyermek összesen 15 nap intravénás antibiotikum kezelés mellett szövődmenymentesen gyógyult.

Mindkét gyermeknél garatból vett mintából PCR vizsgálattal Human metapneumovirus infekció igazolódott. Ezen vírus egy családba tartozik az RSV-vel, hasonlóan hozzá, téli időszakban, pár napos inkubációs időt követően felső és alsó légúti infekció tüneteit okozhatja. Megjelenhet enyhe bronchiolitis, bronchitis tüneteként de akár súlyos pneumonia, vagy akár ARDS képében is.

A COVID-19 járvány óta Klinikánkon szignifikánsan megnőtt a szövődmenyesen gyógyuló pleuropneumoniás gyermekek száma és a tapasztalataink alapján több gyermeknél, vagy mint társokozó, vagy önálló kórokozóként a Human Metapneumovirus kimutatható volt.

Mindezek alapján szeretnénk felhívni a figyelmet ezen kórokozóra és a növekvő szövődmenyesen gyógyuló pleuropneumoniák előfordulásának lehetőségére.

Take Home Message

A COVID-19 járvány óta Klinikánkon szignifikánsan megnőtt a szövődmenyesen gyógyuló pleuropneumoniás gyermekek száma és a tapasztalataink alapján több gyermeknél, vagy mint társokozó, vagy önálló kórokozóként a Human Metapneumovirus kimutatható volt. Így ezen kórokozó is kifejezett figyelmet igényel.

CiFra történet: egy CF-es kisbeteget nagy küzdelme

Rohács Diána, Kincs Judit, Lódi Csaba, Dezsőfi-Gottl Antal, Perneczki Andrea, Ádám Lilla, Berta László, Vojcek Eszter, Legeza Balázs

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Csecsemő- és gyermekgyógyászat

A cisztás fibrózis egy öröklődő, több szervrendszert érintő, progresszív betegség. Manapság az újszülöttkori szűrővizsgálatnak és a modern terápiás lehetőségeknek köszönhetően a várható élettartam 50 év.

Sajnos azonban a súlyos tünetekkel, korán manifesztálódó cisztás fibrózis fulmináns, életveszélyes állapotokhoz ve-

zethet, mely korai felismerést, és magas szintű ellátást igényel.

Előadásom során egy deltaF508 homozigóta mutációval rendelkező, meconium ileussal diagnosztizált, majd műtétet követően súlyos szepszis sokkos állapotba került csecsemő esetét mutatom be.

Betegünknek második életnapján meconium ileus igazolódott, majd ileostoma készítés történt.

Posztoperatív időszakban szepszis sokk, többszervi elégtelenség képe rajzolódott ki, akut veseelégtelenség miatt 12 napig folyamatos vesepótló kezelést igényelt, akut májelégtelenség, valamint a hasi drénen ürülő extrém mennyiségű savó miatt 23 napig csaknem folyamatos albumin-, és faktorpótlásban részesült.

Sztomazárásra hat hét intenzív terápiás kezelés után kerülhetett sor, utána kezdtük el enterális táplálást. Ezt követően észleltük direkt hyperbilirubinaemiájának mélyülését, emelkedett transzamináz értékeit, acholiás székletet, biliaris atresiát mimikáló CF klinikai képét.

Stabil állapotban, de súlyos verdin icterussal, direkt hyperbilirubinaemiával adtuk haza. A hyperkalorizálás, enzimpótló terápia, sópótlás, zsírban oldódó vitaminok adásával súlyos cholestasisa lassan oldódott. Azóta súlygyarapodása megfelelő, rendszeresen jár pulmonológiai kontrollra.

Előadásommal felhívnam a figyelmet az anamnézis fontosságára: a beteg édesanyjának testvérét CF miatt gondozzák, mater dF508 hordozó. Cisztás fibrózissal kezelt betegek testvéreit szűrni kell a betegségre, felnőttek a CF hordozószűrést is kérhetik.

Take Home Message

Előadásommal felhívnam a figyelmet az anamnézis fontosságára: a beteg édesanyjának testvérét CF miatt gondozzák, mater dF508 hordozó. Cisztás fibrózissal kezelt betegek testvéreit szűrni kell a betegségre, felnőttek a CF hordozószűrést is kérhetik.

Baci a mélyben

Romhányi Eszter¹, Takács László¹, Czelez Judit¹, Jórász Zsolt², Uzlov Vladyimir³

¹Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza II. Csecsemő és Gyermekgyógyászat, Budapest,

²Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Sebészeti Osztály, Budapest, ³Budapesti Dr. Manning János Baleseti Központ Szepszis Osztály

Bevezetés: Csípőízületi fájdalommal a légúti és enterális megbetegedésekre jellemző időszakban gyakran fordulnak meg betegek a gyermekgyógyászati ambulanciákon. Ezek többsége coxitis transitorica, melyek a megelőző fertőzések legtöbbször ártalmatlan, immunológiai szövődmenyeként alakulnak ki. Azonban, ha az ízületi panaszhoz láz és romló általános állapot társul, a differenciál diagnosztikában a szepszis arthritis lehetősége felmerül. Esetbemutatásomban egy olyan betegen szeretném ezt végigvezetni, akinél a végkifejlet meglepő eredményt tartogatott.

Esetismertetés: 2 napos lázas anamnézissel sétált be Sürgősségi Ambulanciánkra egy 4 éves lány gyermek szülei kíséretében, akit háziorvosa húgyúti fertőzés gyanújával utalt be. A lázas panaszok mellett derék- és csípőízületi fájdalomról beszámolt be, a területi alapellátónál elvégzett random vizelet gyorsteszt pyuriát mutatott. Fizikális vizsgálattal kielégítő általános állapotú gyermeket láttunk, akinél se csípőtáji-, se egyéb fájdalom nem volt vizsgálatkor provokálható, csípőízületi ultrahang vizsgálat nem mutatott eltérést, így vér- és



vizeletminta levétele után átmenetileg otthonába bocsátottuk. Eredményeiből a negatív vizeletüledék és a mérsékelten emelkedett akut fázis paraméterek emelendők ki. 2 nappal később betegünk visszajött ambulanciánkra a nem múltó láz és az egyre kifejezettebbé váló ízületi panasz miatt.

Ekkor már fizikális vizsgálat során jobb csípőtájékon fájdalmat jelzett. Ultrahang és röntgen vizsgálatok az érintett lokalizációban nem ábrázoltak eltérést ekkor sem, ismételt laboratóriumi vérvizsgálat az előző eredményeihez képest stagnáló gyulladásos paramétereket mutatott. Kreatin-kináz enzim értékei mindvégig normál tartományban voltak. A laboratóriumi vérvizsgálat mellett hemokultúra is levételre került. Felvétele napján szupportív kezeléssel állapota javult, másnap sebészeti konzíliumot terveztünk. 10 óra elteltével értesítettek a mikrobiológusok, hogy betegünk hemokultúrája jelzett, mikroszkóppal Gram pozitív coccusokat láttak láncokban és a kezdetleges kioltásból Streptococcus pyogenes kifejezetten hamar identifikálhatóvá vált. Sebészeti konzílium pozitív Thomas-jel és a bizonyított bacteriaemia alapján psoas tályog iránydiagnózissal MR vizsgálatot indikált, ahol jobb oldalon a m. obturator internus és externus területén kiterjedt gyulladásos eltérések ábrázolódtak kisméretű tályoggal. Infektológus tanácsára, tekintettel az invazív fertőzésre, penicillin és clindamycin terápia került beállításra, majd a beteget Sebészeti Osztályunkra helyeztük, ahol feltérés, debridement és drain behelyezése történt, opus alatt kiterjedt fascitisre utaló eltérést, illetve kiterjedt tályogot nem találtak, a folyamat ebben a stádiumban még nem progrediált. Betegünk 5 napig kapta a fenti terápiát, majd monoterápiában penicillin kezelésben részesült további 9 napig. Betegségéből maradéktalanul gyógyult.

Következtetés: A kismencedei izmokat érintő suppuratiók gyermekkorban ritkák, a kórokozók általában az ún. "szokványos" gennykeltő Gram pozitív baktériumokból kerülnek ki és gyakran monobakteriálisak ebben az életkorban. Az invazív Streptococcus pyogenes fertőzés sajnálatos módon gyakoribbá vált az elmúlt időszakban. Rendkívül fontos a láz és lokális ízületi panasz esetén gondolni a bakteriális gyulladás lehetőségére, sürgősségi indikációval kellően érzékeny, célzott képalkotó vizsgálatot, MR vizsgálatot elvégezni és hemokultúrát venni, akár több alkalommal is. Esetünkben lényeges elem volt a társszakmák közötti jó kommunikáció és együttműködés (gyermekgyógyász, sebész, radiológus, mikrobiológus, infektológus), mely mindenképpen segítette a gyors diagnosztikát és a hatékony gyógyítást is. Továbbá kiemelő a korán elvégzett sebészeti feltérés szükségessége, az antibiotikus terápia racionalizálása, elkerülve a széles spektrumú szerek felesleges használatát. Ennek alapjai a releváns mikrobiológiai mintavételek, jó minőségű diagnosztika és az infektológiai szemlélet meghonosítása.

Take Home Message

Láz és lokális ízületi panasz esetén merüljön fel a bakteriális gyulladás lehetősége, történjen hemokultúra vétel (akár több alkalommal) és kellően érzékeny képalkotó vizsgálat, az eredményének függvényében ha szükséges, akkor a korai sebészeti feltérés fontossága kiemelő. Hatékony gyógyítás a társszakmák közötti jó kommunikációval és együttműködéssel valósulhat meg.

Mit tehetünk a retinoblastoma korai felismeréséért?

Som Petra, Szabó Sándor, Csóka Monika

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg

Bevezetés: A retinoblastoma a leggyakoribb rosszindulatú intraocularis daganat gyermekkorban, melynek legjellemzőbb tünetei a leukokoria és a strabismus. Ez a daganattípus kezelés nélkül halálos kimenetelű, azonban időben felfedezve az egyik legjobban gyógyítható gyermekkori malignus elváltozás. A kezelés célja a beteg életének megmentése mellett lehetőség szerint a látás és a szemgolyó megőrzése. Ebből adódóan kiemelten fontos a retinoblastoma korai felfedezése, ami a gyerekek szemének rendszeres szűrővizsgálatával kivitelezhető lenne.

Célkitűzés: A Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikán retinoblastoma betegséggel kezelt betegek körében 2008-2023. felmérni a primer enukleációk számát, mivel ez a legjobb mutatója a késői felismerésnek. Célunk a retinoblastoma szűrésének országos szintű felmérése hazánkban, valamint a házi gyermekorvosok, védőnők és a lakosság számára széleskörű tájékoztatás kidolgozása.

Módszer: A kórházi adatbázis és a kórlapok alapján a betegek kórtörténetének elemzése, valamint az általunk összeállított kérdőív alapján a hazai szűrési gyakorlat illetve a betegség ismeretének felmérése.

Eredmények: A vizsgált 84 betegnél a tünetek megjelenésétől a diagnózis megállapításáig eltelt idő átlagosan 3,8 hónap. A vizsgált 84 betegből 37-nél történt primer enukleáció (44%). Amennyiben a gyerekeknél pozitív családi anamnézis miatt szűrővizsgálat történt, egy esetben sem volt szükség primer enukleációra.

A kérdőívet kitöltő 211 egészségügyi dolgozóból az újszülött osztályon dolgozók 100%-a végez szűrést a gyermek hazabocsátása előtt. A többi megkérdezettnek viszont csak a 27,2%-a vizsgálja a vörös visszfény meglétét (55/202). A 55-ből 25-en (45,5%) csak újszülöttkorban végeznek vizsgálatot, és csak 18-en (32,7%) minden státuszvizsgálatkor. Kancsalság észlelésekor a kitöltők 84,2%-a (170/202) minden esetben javasol szemvizsgálatot.

Következtetés: Az első tünet és a diagnózis között eltelt idő meghatározó a gyerekek szemének megmentése szempontjából. Ennek az időintervallumnak a lerövidítése pedig a szűrési rendszer megerősítésével, ill. a gyermekek ellátásában résztvevő orvosok, védőnők, valamint a lakosság edukációjával lehetséges.

Take Home Message

A retinoblastoma korai felismerése nagyon fontos a gyermekek életének megmentése, valamint a látás és szemgolyó megőrzése szempontjából. A korai felismerés pedig a gyermekek szemének rendszeres szűrővizsgálatával, és a gyermekek ellátásában résztvevő egészségügyi dolgozók, valamint a lakosság edukációjával lehetséges.



SARS-CoV-2 mRNS vakcináció hatékonysága és a trombin generáció vizsgálata krónikus gyulladásos bélbetegségben szenvedő gyermekek esetén

Stercel Vivien¹, Lóczi Linda², Kadenczki Orsolya³, Nemes Éva³, Hodossy-Takács Rebeka², Szabó Tamás³, Bagoly Zsuzsa²

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet, Gyermeksebészeti osztály, Debrecen, ²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Laboratóriumi Medicina, Debrecen, ³Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Bevezetés: A gyulladásos bélbetegségek (IBD), azaz Crohn betegség és colitis ulcerosa (CU) fokozott trombózis rizikóval társulnak. IBD-ben szenvedő felnőttekben a trombin generáció magas és a betegség aktivitásával párhuzamosan változik. A SARS-CoV-2 mRNS vakcinák klinikai tesztelése során az IBD-ben szenvedő, immunszuprimált betegek alulreprezentáltak voltak. Esettanulmányok alapján az oltás után kialakuló adverz esemény (pl. IBD fellángolás) gyakoribb lehet gyermekekben, különösen COVID-19 fertőzést átvesztettekben.

Célkitűzés: Célunk volt megvizsgálni, hogy az IBD-ben szenvedő gyermekekben mért trombin generáció különbözik-e az egészséges gyermekektől, valamint megfigyelni a trombin generáció változását SARS-CoV-2 mRS vakcináció után.

Betegek és módszerek: A vizsgálatba 38 IBD-ben szenvedő (18 Crohn és 20 CU), és 62 kontroll gyermeket vontunk be. A gyermekektől a mintavétel az oltás előtt ill. 2 héttel a második vakcina beadását követően történt. Az IBD aktivitását a PCDAI ill. a PUCAI pontrendszerekkel értékeltük. A vérmintákból gyulladásos laboratóriumi paraméterek, anti-SARS-CoV-2 ellenanyagszint és trombin generáció meghatározást végeztünk, a lag time, endogén thrombin potenciál (ETP), peak thrombin paramétereket vizsgálva.

Eredmények: A C reaktív protein (CRP) az IBD-ben szenvedő gyermekekben szignifikánsan magasabb volt a kontrollokhoz képest és erős pozitív korrelációt mutatott az ETP-vel (Crohn: Spearman $r=0,700$; $p=0,003$ ill. CU: $r=0,501$; $p=0,020$). A trombin generáció egyes paraméterei azonban nem mutattak szignifikáns különbséget a betegekben a kontrollokhoz képest egyik vérvételi időpontban sem. A vakcináció hatására egyik csoportban sem változott a trombin generáció szignifikánsan. IBD-ben a betegség aktivitása szintén nem változott a vakcináció után, ugyanakkor néhány betegben csökkent mértékű szerokonverzió mutatkozott a kontrollokhoz képest. A COVID-19 átvészelése nem volt hatással a trombin generációs paraméterekre.

Konklúzió: Bár a gyulladás mértékével összefüggést mutatott, az IBD-ben szenvedő gyermekekben a trombin generáció mértéke nem tért el szignifikánsan a kontrolloktól. Az mRNS vakcináció hatására a trombin generáció, ill. az IBD aktivitása nem változott. Az eredmények növelhetik a vakcinációval szembeni bizalmat, ugyanakkor rávilágítanak a vakcinációt követő csökkent immunválaszra egyes immunszuprimált gyermekekben.

Take Home Message

Az IBD-s gyermekekben a trombin generáció mértéke az általunk vizsgált kohorszban nem mutatott szignifikáns eltérést az egészséges kontrollokhoz képest, feltehetőleg azért, mert a gyermekek többsége esetén a betegség nyugvó stádiumban volt. Ugyanakkor az ETP, mint fő TG paraméter, bizonyos gyulladásos paraméterekkel szignifikáns korrelációt

mutatott a betegekben. Az mRNS vakcináció hatására a TG mértéke, valamint a rutin laboratóriumi paraméterek sem a vizsgált egészséges populációban, sem pedig az IBD-s gyermekekben nem mutattak szignifikáns változást. Ezen eredmények tovább növelhetik a vakcinációval szembeni bizalmat mind az egészséges, mind pedig az IBD-ben szenvedő gyermekek esetében.

Diabetes, de melyik is? Gyermekkori reklasszifikáció esetei

Szarka Zita, Felszeghy Enikő

Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

A gyermekkorban jelentkező diabetes típusok 90%-a az ISPAD 2018-as konszenzus riportja alapján 1-es típusú diabetes, míg a fennmaradó 10%-on a 2-es típusú diabetes és a monogén diabetes formák osztoznak. Előbbi előfordulási gyakorisága magyar irodalmi adatok alapján 2-4%-a gyermekpopulációnak.

A szerzők előadásukban három serdülőkorú gyermek (két fiú és egy lány) esetét ismertetik, akik a DEKK Gyermekklinika ügyeleti szolgálatán egyaránt fokozott folyadékforgalom és fogyás tüneteivel jelentkeztek. Kiindulási eredményeik nem utaltak ketoacidózisra, de emelkedett vércukorszintjeik alapján inzulin kezelés indítása mellett döntöttünk. Érzéskor a diagnosztikus markerekre (inzulin/c-peptid és ellenanyag szintek) is megtörtént a vérvétel. Életmódváltás, diéta és inzulin terápia hatására a kezdeti inzulin igény mindhárom gyermeknél csökkent, a szénhidrát anyagcsere egyensúlyát a javuló HbA1c értékek is alátámasztották. Kezelésük 4. hetében mindhárom gyermeknél a későbbi rendelkezésre álló diagnosztikus labor eredmények alapján (inzulin/C-peptid szint és negatív ICA/GAD/anti-IA-2 szintek) a kiindulási diagnózis revideálására került sor. Erre az időre két gyermeknél (egy lánynál és egy fiúnál) az élettani vércukorszintek fenntartásához már nem volt szükség inzulin adására, míg a harmadik fiatalembernél még kevert inzulin adása folyt, így az ő terápiáját biguanid adására állítottuk át. Emellett vércukorszintjei a megkezdett életmódváltás mellett egyensúlyban voltak. Követés során az életmódváltás a serdülő kislány esetében elegendő volt, a testsúly csökkenését tartotta. Az orális antidiabetikus (OAD) kezelésben részesülő fiatalember terápiája jelenleg is fennáll. A harmadik fiatalember esetében a testsúly csökkenés és a diéta mellett emelkedő HbA1c értéket észleltünk, emiatt OAD kezelést indítottunk, ami azonban sikertelennek bizonyult. Az ellenanyagszintek ismételt vizsgálatára került sor, ami az első jelentkezést követően 1 évvel pozitívvá vált (anti-IA-2), így az ő esetében a diagnózis és a terápia ismételt revíziójára került sor.

Előadásunkban az esetismertetések segítségével arra szeretnénk felhívni a figyelmet, hogy a korábban homogén betegségnak tartott gyermekkori diabetes napjainkban egyre árnyaltabbá válik és a diagnózis reklasszifikációja, ami a terápia és a betegség lefolyás meghatározója, gyermekkorban megjelenik.

Take Home Message

Előadásunkban az esetismertetések segítségével arra szeretnénk felhívni a figyelmet, hogy a korábban homogén betegségnak tartott gyermekkori diabetes napjainkban egyre árnyaltabbá válik és a diagnózis reklasszifikációja, ami a terápia és a betegség lefolyás meghatározója, gyermekkorban megjelenik.



A tofacitinib hatékonysága gyermekkori terápia refrakter colitis ulcerosában – esetismertetés

Szántó Kata, Szűcs Dániel

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek-Egészségügyi Központ, Szeged

Colitis ulcerosa egy krónikus, gyulladásos megbetegedése a vastagbélnek. A gyermekkorban induló colitis ulcerosa incidenciája Észak-Amerikában és Európában 1-4 fő/100 000 fő/év, 15-20%-át adja az összes colitis ulcerosás esetnek. Kezelése élethosszig tart, mely során az 5-aminosalicilátok, kortikoszteroid, immunszuppresszív szerek és a biológiai terápia mellett is vannak olyan refrakter esetek, melyeknél sebészi megoldás szükséges. Az elmúlt néhány évben a 18 év feletti gyulladásos bélbetegség ellátásában került engedélyezésre egy kis molekulájú hatóanyag, a Janus kináz inhibitor tofacitinib. A gyermekkori gyulladásos bélbetegség, azon belül a colitis ulcerosa terápiajában a tofacitinib mellett még kevés adat áll rendelkezésre.

Esetismertetésünkben egy kisgyermekkorban induló colitis ulcerosás beteg esetét mutatjuk be. Betegünket 2,5 évesen diagnosztizálták kiterjedt colitis ulcerosával. A very early onset inflammatory bowel disease monogén eredetét a genetikai vizsgálat nem támasztotta alá. Kezdetben per os és lokális 5-aminosalicilát kezelés indult, azonban 8 hónappal a diagnózist követően relapszus alakult ki, mely kortikoszteroid terápia refrakter volt, így infliximab indult. Azonban emellett is aktívvá vált a betegsége, így per os kortikoszteroid és azatioprin kiegészítés történt, majd vedolizumabra váltás. A vedolizumab mellett is kortikoszteroid dependencia állt fenn, így 11 hónappal vedolizumab terápia után átmenetileg tacrolimusra váltás történt a szteroid spóroló hatás elérése céljából. Majd 2021. július óta az Országos Gyógyszerészeti és Élelmezés-egészségügyi Intézet indikáción túli gyógyszerrendelés engedélyének és a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő egyedi méltányossági engedélyének birtokában tofacitinib terápiaiban részesül, mely mellett betegsége remisszióba került és ezidáig adverz reakciót nem észleltünk. Összefoglalásként elmondható, hogy betegünk esete alátámasztja a tofacitinib hatékonyságát a kisgyermekkori terápia refrakter colitis ulcerosában.

Take Home Message

A Janus kináz inhibitor tofacitinib mellett egyelőre kevés tapasztalat áll rendelkezésünkre a gyermekkori colitis ulcerosa terápiajaként. Az irodalmi adatok alapján akut súlyos colitis ulcerosában bélmentő kezelésként és terápia refrakter colitis ulcerosában is eredményesnek tűnik. Betegünk esetében is a tofacitinib terápia mellett sikerült kortikoszteroid mentes remissziót elérni és elkerülni a colectomiát.

„Paroxizmális szimpatikus hiperaktivitás” (PSH) gyermekkori agytumorban – lesz-e csend a vihar után?

Szenci-Kaszás Balázs¹, Gál Péter¹, Balázsfi Márton², Gábor Krisztina Mita¹, Klucsai Róbert³, Kóbor Jenő¹

¹Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged, ²Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Idegsebészeti Klinika, Szeged, ³Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Radiológiai Klinika, Szeged

Bevezetés: A központi idegrendszert érintő súlyos, intenzív osztályos ellátást igénylő körképek gyakran járnak epizódikus tünetekkel. Konvulzív tünetek (feszítés, remegés, rángatózás) esetén elsőként akut szimptomás epilepsziás roham merül fel. Fontos azonban, hogy a háttérben nemritkán egyéb patomechanizmus is állhat.

Esetismertetés: Egy 8 éves kislány fél éve fennálló fejfájása, ismétlődő hányásai háttérében a IV. kamrát kitöltő, a nyúltvelőt és a myelon kezdeti szakaszát komprimáló grade III. ependymoma derült ki. Neuro-navigációs segédlettel történt rezekció után a cerebellumban egy 10 mm-es (kb. 1 cm³) tumorszövet maradt vissza, mely a bal ACPI-t teljesen beszűrte. Teljes gerinc MR metastasist nem mutatott, de később lumbális liquorában malignus sejtek mutatkoztak. A műtét után 3 héttel liquorcsorgás és nyomásfokozódási tünetek miatt VP söntöt kapott, mely vezetési zavar és sönt infekció gyanúja miatt többszöri revíziót igényelt.

Jelentkezése után 1,5 hónapig stabil, a műtéti beavatkozásoknak megfelelő állapotban volt. Azt követően azonban fluktuáló, többnyire mély eszméletzavar alakult ki, melyben naponta számos alkalommal változó, néhány, vagy 25-30 percig tartó, nemritkán összefolyó rohamok jelentkeztek. A rohamok decerebrációs tartásnak megfelelő izomfeszítéssel jártak, ezekhez remegés, tachycardia, vérnyomás emelkedés, láz, izzadás, pupilla tágulat és kipirulás változó kombinációjával társult. A rohamok spontán, máskor enyhe bőringer vagy mozgathatóságra léptek fel. Súlyos, többnyire folyamatos eszméletzavara ellenére időnként pislogással, kézszorítással még ebben az időszakban is tudott kommunikálni, olykor „iktálisan” is. EEG-n iktálisan sem mutatkozott epileptiform izgalmi tevékenység.

A rohamokat PSH-nak tartva egyéb neuroaktív szerek mellett baclofent, fenobarbitált, clonidint és bromokriptint adtunk, de egyelőre sajnos csak mérsékelt sikerrel.

Megbeszélés, következtetés: A PSH leggyakrabban traumás agykárosodást követően, de bármely súlyos agyi sérülés (hypoxia, ritkábban encephalitis, stroke, hydrocephalus, thalamus vagy IV. kamrai tumor, stb.) után jelentkezhet. Tünetei felfokozott szimpatikus aktivitásra (tachycardia, hipertenzió, tachypnoe, verejtékezés, hyperthermia) utalnak és súlyos esetben dystóniás (decerebrációs) tartással feszítéssel járnak. Mivel paraklinikai vizsgálati módszer nem áll rendelkezésre, diagnózisához (valószínűtlen, lehetséges és valószínű kategóriákban) a klinikai tüneteken alapuló pontrendszert javasolnak. Felismerése fontos, mert megfelelő kezelés nélkül tartósulhat, súlyosbodhat, illetve ezáltal egyéb, szükségtelen kezelések megelőzhetők. Patomechanizmusa tisztázatlan, a diencephalon, agytörzs és gerincvelő (szimpatikus) központjainak kérgi gátlás alóli felszabadulását tételezik fel. Kezelésére GABAerg szereket, centrális szimpatolitikumokat, morfint, baclofent és bromokriptint javasolnak.



Take Home Message

A neurointenzív ellátást igénylő betegek epizódikus tünetei mögött akut szimptomás epilepsziás rohamon kívül egyéb kórok is állhatnak. A PSH diagnózisát pontrendszerek segítik, ám az adekvátnak tűnő gyógyszeres kezelés nem minden esetben hoz tartós javulást a beteg állapotában.

Allergiás bronchopulmonalis aspergillosis, mint a cisztás fibrózis első manifesztációja

Szólláth Eszter, Papp Ágnes, Bene Zsolt

Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Az allergiás bronchopulmonalis aspergillosis (ABPA) immunkompetens, de fogékony egyéneket, elsősorban asztmás és cisztás fibrózis (CF) betegeket érint. Az ABPA gyermekkorban egyértelmű diagnosztikus kritériumok hiányában aluldiagnosztizált betegség, ami jelentős állapotromláshoz vezethet asztmában és CF-ben egyaránt.

Esetünkben a 15 éves, korábban enyhe asztma miatt gondozásban álló leánygyermeknél alkalmassági szűrővizsgálat során, akkor még tünetmentes állapotban a jobb alsó lebeny vetületében 3x5 cm-es, csaknem homogén beszűrődést írtak le. Primer diagnózisa közösségben szerzett tüdőgyulladás volt, melynek sikertelen antibiotikum kezelését követően csak fél évvel utalták tovább Klinikánkra további kivizsgálás céljából. Első vizsgálatokor gennyes köpetürítés, fogyás, fáradékonyosság voltak a fő panaszai. Mellkas CT perzisztáló és progrediáló, de lokalizált masszív, jobb alsó lebenyi beszűrődést ábrázolt, váladékkal kitöltött hörgőágakkal. Laboratóriumi paramétereiből 90 mg/L-es CRP értéke és szignifikáns eosinophilia (0,86 G/L) volt kiemelhető. Quantiferon teszt negatív eredményt adott. Az eredmények az eosinophil kórképekre irányították figyelmünket. Környezeti anamnéziséből említésre méltó az iskolai gyakorlat során végzett mezőgazdasági gyakorlat, lovakkal való közvetlen kapcsolat. Fentiek miatt a parenteralis antibiotikum mellett parazita ellenes kezelést adtunk a negatív echinococcus és toxocara szerológiai eredmény megérkezéséig. Az alkalmazott kezelés mellett progrediáló klinikai képet, mellkas röntgen felvételen növekvő homogén fedettséget, stagnáló, 100 mg/L körüli CRP-t dokumentáltunk, ezért ABPA lehetősége miatt antimikotikus terápiát kezdtünk. Az ABPA diagnózisát a kifejezetten emelkedett össz-IgE szintje és Aspergillus elleni specifikus IgE szintje erősítette. Köpetéből, illetve bronchosopia során nyert bronchusváladékból kórokozót nem sikerült kimutatni, gomba tenyésztése negatív eredménnyel zárult. Aspergillus antigén vérből nem volt kimutatható. 3 hetes orális itraconazol és methylprednisolon kezelés hatására rohamosan javult a klinikai kép, Aspergillus elleni IgE szintje kifejezett csökkenést mutatott, CRP-je normalizálódott. 7 hónap múlva az ABPA újabb, ezúttal döntően a jobb felső lebeny érintő fellángolását eredményesen kezeltük 1 hónapos kortikoszteroid és antifungális kezeléssel, eredményesen. A radiológiai képet gyógyult állapotban cysticus megjelenésű bronchiectasia jellemezte. Az azóta eltelt időszakban az ABPA újabb fellángolása nem következett be.

Az ABPA hátterének tisztázása érdekében elvégzett vizsgálataiban az időközben jelentkező visszatérő nehézlégzéses panaszok hátterében kifejezett obstruktív légzészavar igazolódott, jelentős reverzibilitással és fizikai terheléssel igazolt bronchialis hyperreaktivitással, mely az ABPA akut fellángolásainak sikeres kezelését követően is megfigyelhető volt, ezért kombinált ICS+LABA beállítása történt, ered-

ményesen. Verejték klorid koncentráció intermedier tartományba esett (45 mmol/L, Chlorochek®). CFTR leggyakoribb mutációk analízise 5T;TG12 (c.1210-11T>G) változó klinikai következményekkel bíró komplex allélt igazolt heterozigóta formában. Továbbá CFTR szekvenálás a c.215C>A, p.(Ala72Asp) valószínűleg patogén variánst mutatott ki. A szülők genetikai vizsgálata igazolta a mutációk transz helyzetét. A klinikum és az eredmények alapján mind az asztma, mind a CF diagnózisa megállja a helyét, melyek az ABPA legfőbb kockázati tényezői. Úgy gondoljuk, hogy esetünkben környezeti faktorok (földmunka, állatokkal való szoros kontaktus) is hozzájárulhatott a betegség kialakulásához.

Take Home Message

Ez az eset felhívja a figyelmet, hogy a CF újszülöttkori szűrés bevezetése után is még számíthatunk késői megjelenésű, atípusos vagy enyhe klinikai lefolyással bíró új CF-es betegeknek.

Coecum volvulus gyermekkorban: ritka etiológiájú bélzáródás egy Noonan-szindrómás betegnél (esetismertetés)

Tardi Réka, Balogh Brigitta, Kovács Tamás

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermeksebészeti osztály, Szeged

Bevezetés: A gyermekkorban bélzáródás egyik igen ritka oka lehet a coecum volvulus. Az előadás során egy 4 éves Noonan-szindrómás gyermek esetét szeretnénk bemutatni, ahol a nagyfokú hasi distensio és emesis háttérében coecum volvulus igazolódott. Ez a rendellenesség leggyakrabban a vakbél és a felszálló vastagbél abnormális fixációjával hozható összefüggésbe, hajlamosító tényezőként pedig a mentális retardációval járó állapotok, a chronicus obstitatio és a korábbi hasi műtétek szerepelhetnek.

Esetismertetés: Betegünk egy 4,5 éves, Noonan-szindróma miatt gondozott kisfiú volt, aki 2 napja tartó felső légúti fertőzés, illetve ismétlődő hányások miatt került felvételre Klinikánkra. A somatomentálisan retardált gyermek congestív szívelégtelenség, véralvadási zavarok és chronicus obstitatio miatt állt kezelés alatt. PEG beültetésén kívül egyéb hasi műtétje korábban nem történt. Jelen bentfekvése során a fentebb említett tünetek mellett néhány nap elteltével jelentős hasi distensiója és nem epés residuumai jelentkeztek, ezért sebészeti irányú kivizsgálás indult.

Natív hasi röntgen felvételen ileus ábrázolódott, melynek okaként sigma volvulus vetődött fel, irrigoscopia során azonban a colon descendens szintjéig nem igazolódott kóros eltérés. Tekintettel a beteg jó általános állapotára, stabil vitális paramétereire és ismételt fizikális vizsgálatok során békés hasi státuszára, konzervatív kezelést kezdtünk meg folyadékterápiával és PEG-en keresztül beadott Gastrografinnal. Ezt követően hányásai abbamaradtak, néhány órával későbbi kontroll röntgen felvételen pedig a kontrasztanyag a vékonybelek orális kétharmadát töltötte fel. Másnap hajnalra azonban a gyermek általános állapota romlani kezdett, súlyos hasi distensiója jelentkezett, PEG-jén keresztül pedig epés residuum ürült, ezért sürgős laparotómiát végeztünk.

A műtét során a vékonybeleken eltérést nem találtunk, a coecum azonban a jobb hypochondriumban helyezkedett el a mesenterium tengelye körül 180 fokkal megcsavarodva, így coecum volvulus igazolódott. Detorquatiót követően a nagy mennyiségű, gázos béltartamat sikeresen passzáltuk



mind oralis, mind aboralis irányba, majd lege artis appendectomiát követően a coecumot fixáltuk. A posztoperatív szak eseménytelenül zajlott, 2 nappal a műtét után a beteg normál székletet ürített, gyermekgyógyászati osztályon történt tartózkodása után jó általános állapotban otthonába bocsátottuk.

Megbeszélés: Jelen eset bemutatásával szeretnénk felhívni a figyelmet, hogy bár a coecum volvulusa kifejezetten ritka gyermekkorban, mégis egy ismeretlen etiológiájú bélelzáródás kórokaként szerepelhet, különösen a somatomentálisan retardált, meteorismusra és obstipatióra hajlamos betegeknél.

Take Home Message

A coecum volvulusa kifejezetten ritka gyermekkorban, mégis egy ismeretlen etiológiájú bélelzáródás kórokaként szerepelhet. Gondoljunk erre különösen a somatomentálisan retardált, meteorismusra és obstipatióra hajlamos betegeknél!

Hepatosplenomegalia háttérében megbújó ritka kórkép társulása mélyvénás thrombosissal

Tarek Gabriella Laila¹, Dezsőfi-Gottl Antal²,
Deák Attila³, Dicső Ferenc⁴, Csürke Ildikó⁵

¹Nyíregyháza, Jósa András Oktatókórház Gyermekosztály,
²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg, ³Nyíregyháza, Jósa András Oktatókórház Patológiai Osztály, ⁴Nyíregyháza, Jósa András Oktatókórház Gyermekosztály, ⁵Nyíregyháza, Jósa András Oktatókórház Gyermekosztály

Esetismertetés: Egy 16 éves PSC-beteg fiú esetét szeretnénk bemutatni. 14 évesen került osztályunkra a COVID-19 járvány idején testsúlyvesztés, gyengeség miatt. Kivizsgálása során emelkedett májenzim értékeket és hepatosplenomegaliát találtunk, melynek háttérében a pozitív SARS-CoV2 szerológia alapján poszt-COVID betegséget véleményeztünk. Utánkövetése során a fokozódó hepatosplenomegaliája miatt számos kórkép gyanúja felmerült, de az emiatt elvégzett vizsgálatok negatív eredménnyel zárultak. Fluktuáló májenzim értékei a májbiopszia elvégzését indokolták. A szövettani eredmény cirrhosist igazolt, a látott kép primer szklerotizáló cholangitisre utalt. Az irodalmi adatok alapján ezen ritka, súlyos kórképhez társulhat gyulladásos bélbetegség, emiatt colonoscopya történt, a makroszkopos képe IBD-nek felelt meg. A cirrhosis stádiumának felmérése érdekében elvégzett Fibroscan súlyos fibrosist (F4) mutatott. Emiatt a beteget a SOTE Gyermekklinika Hepatológiai szakrendelésére irányítottuk, ahol gondozásba vétele megtörtént, az itt elvégzett vizsgálatok májelégtelenségre, hyperspleniára nem utaltak, szoros hepatológiai követést, fél évente az elastographia kontrollját és évente a tumormarker-szintek ellenőrzését javasolták. A követése során a laborvizsgálatok és az MR alapján felmerült a malignitas gyanúja, ezért a DEKK Gyermekonkológiai szakrendelésre irányítottuk, ahol az elvégzett vizsgálatok ezt nem támasztották alá. 15 éves korában állapotrosszabbodás miatt ismét hospitalisatióra szorult. Számos vizsgálatot követően a szakirodalom alapján alkalmazott terápia hatására állapotjavulást tapasztaltunk, de observatioja 16. napján erős hasfájása, hányása jelentkezett, melynek háttérében több hasi vénát is érintő thrombosis igazolódott.

Diszkusszió: A PSC önmagában is thrombotikus hajlamot fokozó állapot, mely mellett már mindössze egy rizikófaktor esetén (pl. immobilisatio) is indokolt a thrombosis profilaxis, az ajánlások szerint subcutan LMWH formájában. PSC

esetén a terápiás lehetőségek limitáltak, tüneti terápiára szorítkoznak. Reményt jelenthetnek a mikrobiom patogenezis változásai és az autoimmunitás összefüggésére irányuló kutatások. Fontos a cirrhosisban szenvedő betegek centrumban való követése, valamint a multidiszciplináris ellátás a társbetegségek, lehetséges szövődmények komplex ellátása miatt.

Take Home Message

A PSC önmagában is thrombotikus hajlamot fokozó állapot, mely mellett már mindössze egy rizikófaktor esetén (pl. immobilisatio) is indokolt a thrombosis profilaxis. Fontos a cirrhosisban szenvedő betegek centrumban való követése, és a multidiszciplináris ellátás a társbetegségek, lehetséges szövődmények komplex ellátása miatt.

Esetismertetés: Gyermekkori akut látászavar differenciál diagnosztikai nehézségei

Tarek Terézia Hyatt¹, Csüllög Zsuzsanna¹,
Joó Katalin², Soós Andrea¹

¹Nyíregyháza, Jósa András Oktatókórház Gyermekosztály,
²Nyíregyháza, Jósa András Oktatókórház Szemészeti Osztály

A gyermekkorban kialakuló akut látászavar sürgős ellátást igényel. Háttérében számos ok miatt kialakuló izolált szemészeti, vagy központi idegrendszeri funkciózavar állhat. Azonban szisztémás betegségre is gondolni kell, így a pontos diagnózis felállításához társszakmák bevonása elengedhetetlen. A diagnosztika nehézségeit betegünk kórtörténetén keresztül szeretnénk bemutatni.

Osztályunkon kezelt 16 éves lány betegét a szemetület megjelenése előtt másfél héttel, klinikuma alapján vírusinfectioval kezdődött. Ezt követően jobb szemével homályos látásra panaszkodott. Fizikális vizsgálattal a jobb oldali látászavaron és bal oldalon tájékozódó vizsgálattal észlelt látótér beszűkülésen kívül egyéb tünete nem volt. Szemészeti vizsgálat történt, ahol kétoldali papillist, neuroretinitist véleményeztek, mely jobb oldalon súlyos visuscsökkenést, bal oldalon csórlást okozott. Differenciáldiagnosztikai szempontból SM, NMO spektrumbetegség, para- és postinfectios eredet merült fel. Koponya MR vizsgálaton multiplex, kis demyelinizációs gócot írtak le, melyek elhelyezkedése, jellege nem volt SM-re típusos. Gerinc MRI-n kórosat nem írtak le. Laboreredményében alacsony TSH-szint volt mérhető, így egyéb autoimmun betegség (nem differenciált collagenosis, coeliakia, thyreoiditis) irányában is történt laborvizsgálat. Vírusszerológia EBV, CMV IgM és IgG pozitivitást mutatott, de PCR-vizsgálattal akut fertőzés kizárható volt. Liquor mintavétel történt, sem NMO-ra jellemző AQP4 és anti-MOG pozitivitás, sem SM-re utaló oligoclonalis gammaglobulin szaporulat nem volt. Nagy dózisú steroid terápia mellett szemészeti státusza néhány nap után javulni kezdett, a látótér teljessé vált, jobb oldali visuscsökkenése mérséklődött.

Bár a kivizsgálás során egyértelmű diagnózist nem kaptunk, a neuromyelit optica spektrumbetegséget tartjuk a legvalószínűbbnek. Az antitest meghatározás, MR-vizsgálat ismétlése, illetve a kórlefolyás követése vezethet el a pontos diagnózishoz.

Take Home Message

Látászavarok észlelése esetén a változatos kóroki tényezők miatt nagyon fontos a sürgős ellátás és elsősorban az életet veszélyeztető okok kizárása. A pontos diagnózis felállításához a társszakmák együttműködése szükséges. Betegünk ki-



vizsgálása során autoimmun neuroinflammációs kórképek szerepe merült fel, melyek közül a neuromyelitis optica spektrumbetegséget tartjuk a legvalószínűbbnek.

Pancytopenia myasthenia gravisos betegünkénél okozhatta?

Thomán Hedvig¹, Visy Beáta¹, Mellár Mónika², Bedő Krisztina¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Nyerges Gábor Infektológiai Osztály, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, Budapest

Bemutató: A myasthenia gravis (MG) egy autoimmun betegség, melyben autoantitestek termelődnek a neuromuszkuláris junkció posztzinaptikus membránján elhelyezkedő acetil-kolin receptorok ellen. Terápiájának egyik pillére az immunszuppresszív terápia, melyen belül az egyik választandó szer az azatioprin. Azatioprin mellett fellépő ritka szövődmény a pancytopenia, ugyanakkor pancytopenia hátterében állhatnak egyes autoimmun betegségek, malignus betegségek, vírusfertőzés is.

Esetbemutató: A tizenhárom éves serdülőt leányt 2022. őszén diagnosztizáltak intézményünkben myasthenia gravis, acetilkolin-receptor ellenes antitest pozitivitás igazolódott. Gyógyszeres kezelést pyridostigmine és szteroid adásával kezdték, mely 2023. januárban azatioprinnal egészült ki. Közel egy éve zajló azatioprin terápia mellett sem mutatkozott egyértelmű javulás állapotában, így felvételét megelőző utolsó neurológiai vizsgálat során rituximab terápia megkezdése merült fel, a thymectomy lehetősége mellett. A gyógyszerek dózisának fokozatos emelése kapcsán több alkalommal compliance-beli problémák mutatkoztak. Aktuális panaszai felvétele előtt három nappal kezdődtek lázzal, torok- és fül-fájással, hányással. Házi gyermekorvosnál tüneteinek kezdete után három nappal jelentkeztek, aki a területileg illetékes gyermekosztályra irányította. Ott felvételkor az elesett általános állapotú, lázas gyermek laboratóriumi vizsgálata során súlyos pancytopenia mutatkozott több alkalommal emelkedett CRP érték mellett. Fül-orr-gégészeti vizsgálat a láz hátterében otogén okot nem véleményezett, további ellátásra irányították infektológiai osztályunkra. Érkezésekor a serdülő láztalan volt, laboratóriumi vérvizsgálata a fenti eredményekkel lényegében megegyező értékeket mutatott, fizikális vizsgálata során vérbő garatképletek, neurológiai státuszából kétoldali ptosis, szegény mimika, nasalis színezetű hang, csökkent izomerő emelendők ki, MG score-ja 15 volt. Légzésvizsgálata, nyelési nehézsége nem volt. Tekintettel a súlyos pancytopeniára, zajló fertőzésre, azatioprin terápiáját leállítottuk, hemokultúrák mintavételt követően parenterális antibiotikum (piperacillin-tazobactam) terápiát kezdtünk. Ápolása második napján alszárain és a lágszájpadon petechiák jelentek, kontroll vércépvizsgálatában mélyülő pancytopenia mutatkozott. Thrombocyta pótlásban, vörösvértest transzfúzióban és intravénás immunglobulin adásában részesült. A fertőzés hátterében álló kórokozó meghatározására végzett vizsgálatok (Influenza A, B, SARS-CoV-2 antigén gyorseszteszt, EBV, CMV, Parvovírus B19 szerológia, HHV6, HHV7 PCR, széklet Rotavírus, Adenovírus antigén teszt) negatív eredményt adtak. Perifériás vérkenet vizsgálata malignitásra nem utalt, hasi ultrahang vizsgálat során körjelző eltérés nem ábrázolódott. A negatív hemokultúrára való tekintettel az alkalmazott antibiotikumot négy nap után leállítottuk. A gyermek osztályunkon mindvégig láztalan volt, infekciós tünetei szűntek, MG score-ja csökkenést mutatott. Kontroll vizsgá-

latok során a vércépe fokozatos, lassú ütemű javulást mutatott. Rendszeres neurológiai konzíliumi kapcsán pyridostigmine terápiáját a céldózisig emeltük, szteroid adagját is lépcsőzetesen emelni kezdtük. Az elvégzett vizsgálatok, a klinikai kép és az anamnesztikus adatok alapján a pancytopenia hátterében feltehetőleg gyógyszer mellékhatáshoz társuló vírusfertőzés állhatott.

Következtetés: Esetünkkel szeretnénk rávilágítani a pancytopenia, mint potenciálisan életveszélyes szövődmény korai felismerésének és kezelésének fontosságára az azatioprin terápiában részesülő gyermekek esetében, mely mind gyógyszer mellékhatás, mind akut fertőzés vagy a kettő egyidejű fennállása következtében felléphet.

Take Home Message

Esetünkkel szeretnénk rávilágítani a pancytopenia, mint potenciálisan életveszélyes szövődmény korai felismerésének és kezelésének fontosságára az azatioprin terápiában részesülő gyermekek esetében, mely mind gyógyszer mellékhatás, mind akut fertőzés vagy a kettő egyidejű fennállása következtében felléphet.

Kemoterápia indukálta hasnyálmirigy pszeudociszta akut vérzéses szövődménye gyermekkorban

Tiborczi Krisztina¹, Farkas Gyula Junior², Ruzsa Zoltán³, Gábor Krisztina Mita⁴, Kovács Tamás Zoltán¹

¹Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermeksebészeti Osztály, Szeged, ²Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Sebészeti osztály, Szeged, ³Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Kardiológiai osztály, Szeged, ⁴Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermek onko-hematológiai osztály, Szeged

Cél: Az akut limfoblasztos leukémia (ALL) a leggyakoribb rosszindulatú daganat gyermekkorban. Az ALL kezelése során az egyik kialakuló ritka szövődmény az akut pancreatitis. Célunk, hogy megosszuk a tapasztalatainkat betegünk kezeléséről egy gyógyszer indukálta akut pancreatitis miatt, amely haemorrhagiás pszeudociszta képződéssel komplikálódott.

Esetbemutató: 4 éves, magas kockázatú ALL kór miatt kezelt fiú betegünk 3 hónap kemoterápiát követően jelentkezett klinikánkon periódikus hasi fájdalommal. Az elvégzett vizsgálatok nekrotizáló pancreatitist diagnosztizáltak [PR1] rapidan növekvő pszeudocisztákkal [PR2]. A konzervatív kezelés ellenére a beteg klinikai állapota folyamatosan romlott. A további diagnosztika a hasnyálmirigy progresszív szövetkárosodását, annak nekrozisát, valamint egy 8 cm-es vézű cisztát mutatott ki a pancreasfejt és -test találkozásánál. A ciszta masszív vérzése miatt akut műtéti kezelés vált szükségessé. A gyermek mérete miatt az endoszkópos megoldás nem volt kivitelezhető. A beavatkozás során elsőként a lép vérellátását intervenciós radiológiai módszerrel részlegesen lezárták, a pancreatico-duodenalis artéria felső részét embolizálták. Ezt követően együlésben nyílt Juras műtet, transzgasztrikus cystogastrostomiát végeztünk. A műtét utáni időszak lényegében eseménytelen volt, mely során kezdetben NPO, majd egyre növekvő adagban jejunalis és parenterális táplálás, végül orális táplálás indult. Az utóvizsgálatok során a pszeudociszta szinte teljesen felszívódott, míg a lép mérete csak enyhén csökkent megtartott vérellátás mellett.



Következtetés: A masszív hasnyálmirigy nekrosis és pszeudociszta képződés a kemoterápia egyik ritka szövődménye, amelyek konzervatív kezelésre többnyire reagálnak. Külön diagnosztikai kihívást jelenthet az aszparaginázzal végzett ALL kemoterápiára jellemző normál vagy enyhén emelkedett amilázszint. A ciszta által erodálódó erek akut vérzéses szövődménye sürgős beavatkozást igényelhet. Ha a gyermek mérete nem teszi lehetővé az endoszkópos kezelést, akkor egy kombinált endovaszkuláris és sebészeti kezelés, nyitott cystogastrotomia biztonságos és hatékony megoldásnak bizonyul.

Take Home Message

A kombinált endovaszkuláris és sebészeti kezelés haemorrhagiás pancreas pszeudocisztánál egy biztonságos és hatékony megoldásnak bizonyul gyermekkorban.

A vesico-ureteralis reflux endoszkópos kezelésénél használt implantátumok összehasonlítása klinikánkon: Deflux vagy Dexell?

Tóth Máté, Kovács Tamás

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermeksebészeti Osztály, Szeged

Bevezetés: A vesicoureteralis reflux (VUR) miatt gondozott gyermekek ellátását forradalmasította az endoszkópos refluxgátlás, mely során biológiailag lebomló anyag segítségével szűkítjük be az érintett húgyvezeték beszájadzását, ezzel csökkentve vagy megszüntetve a refluxot. Klinikánk sebészeti osztályán évtizedek óta rutinszerűen alkalmazzuk ezt az eljárást. Ez idő alatt többféle implantátumot is használtunk, az utóbbi években Deflux-ot illetve később Dexell-t. Mindkét anyag két fő komponense egy dextranomer nevű polymer és hialuronsav, azonban míg a Defluxban lévő polymer akár 250 mikrométeres is lehet addig a Dexell esetében a felső határ csupán 120 mikrométer.

Célkitűzés: Előadásunk célja, hogy bemutassuk a klinikánk sebészeti osztályán VUR miatt kezelt betegek esetén az implantátum típusa (Deflux vagy Dexell), mennyiben befolyásolja a kezelést és a betegség lefolyását.

Módszer: A Szegedi Gyermekklinika Gyermeksebészeti osztályán 2017 júliusa és 2023 februárja között VUR miatt endoszkópos refluxgátláson átesett betegek adatai vizsgáltuk meg az implantátum típusa, az első műtétkor betöltött életkor, nem, oldaliság, reflux fokozata, renographia eredménye (ha volt), a diagnózis körülményei, műtét előtti vesemenede gyulladások száma, az operatőr gyakorlata (szakorvos, rezidens), műtétek száma és a műtét után húgyúti fertőzések alapján. Kíváncsiak voltunk továbbá, hogy a betegek közül hányan volt szüksége neointplantatio-ra, illetve hány esetben láttunk kettős üregrendszerű vesét. Az Unimed ellátásban lévő, a korábban már más intézményben refluxgátló műtéten átesett gyermekeket, illetve az után követés során hiányos adatokkal rendelkező betegeket kizártuk a vizsgálatból.

Eredményeink: Az adott időszakban 60 beteget vizsgáltunk. 30 gyermek esetében Deflux, 30 esetben Dexell implantátumot használtunk endoszkópos refluxgátláskor. A betegek első beavatkozáskori életkora Deflux esetében 3,2 (0,5-16), Dexell esetében 2,7 (0,8-15) év volt. Deflux-al 17 kétoldali és 13 egyoldali (10 bal, 3 jobb), míg Dexellel 18 kétoldali és 12 egyoldali (10 bal, 2 jobb) refluxot kezeltünk. Deflux műtétkor, az első beavatkozás idején a VUR átlagos stádiuma 3,41 (II-V.) volt, míg Dexell esetében ez a szám 3,46 (II-V.)

volt. Mindkét csoportban minden beteg esetében jelentkezett visszatérő húgyúti infekció az első műtét előtt. Szintén mindkét csoportban 10-10 betegnél magzati korban észlelt veseregndszerű tárgulat vetette fel a VUR gyanúját. Deflux-ot alkalmazva 19 betegnél (63%) volt elégséges egy műtét, 10 betegnél (33%) kettő, és 1 betegnél (3%) három műtétet végeztünk. Dexell esetében 17 betegnél (57%) volt elégséges egy műtét, 12-nél (40%) kettő, és 1-nél (3%) három műtét történt. Defluxot követően 3 alkalommal végeztünk neointplantatio-t (ebből 1 kettős üregrendszerű vesénél), míg Dexell-t követően 4 alkalommal. Deflux-al 5 kettős üregrendszerű vesét kezeltünk míg Dexell esetében ez szám 4 volt. Az első műtét után Deflux esetében 12 betegnél jelentkezett lázas húgyúti fertőzés, Dexell-t követően 8-ban.

Következtetés: A Deflux vagy Dexell implantátummal endoszkópos refluxgátláson átesett betegek esetében a betegség rövidtávú kimenetelét az implantátum típusa vagy a dextranomer polymer komponens mérete nem befolyásolja.

Take Home Message

A Deflux vagy Dexell implantátummal endoszkópos refluxgátláson átesett betegek esetében a betegség rövidtávú kimenetelét az implantátum típusa vagy a dextranomer polymer komponens mérete nem befolyásolja.

A Temple szindrómáról – Egy esetünk kapcsán

Tóth Regina Aliz, Felszeghy Enikő, Szakszon Katalin

Debreceni Egyetem Klinikai Központ Csecsemő- és gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Az alacsonynövés (nanosomia) kialakulásának hátterében különböző okok állhatnak. Kezelésükben részben az etiológiának megfelelő szakterületek, részben a gyermekendokrinológiai központok vesznek részt. Gyakran, különösen komplex esetekben, a tünetek mögött genetikai elváltozás tételezhető fel, melynek felderítése a kezelés eredményességét és a gondozás, valamint felnőtté válás végkimenetelét is meghatározza.

Előadásunkban egy proporcionált növekedési elmaradás, diszomorf testalkat miatt első alkalommal 4,5 éves korában endokrinológiai szakrendelésen jelentkező, intrauterin növekedési elmaradással (IUGR) született kislány esetét ismertetjük. Az elmaradt behozó növekedés és vontatott súlyfejlődés miatt már születésétől kezdve gyermekgyógyászati gondozás alatt állt. A tünetek hátterében organikus és neurológiai okok kizárásra kerültek. Megjelenésekor a proporcionált növekedés és súlygyarapodás elmaradása mellett telt orcákat, mandulavágású szemeket, lefelé tekintő szájszögöket, hosszan, mediál felé deviáló ujjakat, a bordák fölött térsztapintatú izomköpenyt, kicsi kezeket és elvékonyodott lábakat észleltünk. Fenti eltérések miatt az endokrin vizsgálatokkal párhuzamosan a diszomorfia és bőrelváltozások miatt genetikai szindróma kutatása is indult. 4 éves korában Prader-Willy szindróma, Pompe kór, Fábry-Gaucher kór és SMN (survival motor neuron) 7-8 exon delécio kizárásra került. Ezután, mivel a nanosomia kivizsgálás protokolljának megfelelően elvégzett vizsgálatok növekedési hormon (GH) hiány ellen szóltak, így 5,5 éves korában IUGR indikációban a GH adása elindult. Alkalmazott kezelés mellett a kezdeti javuló növekedési ütem átmeneti romlását észleltük. Ebben részben szerepet játszott a 2022-ben összehasonlító genom hibridizációs (CGH array) vizsgálattal a 14-es kromoszóma anyai uniparentális diszómiaja formájában bizonyítást nyert Temple szindróma is. Leírója, Karen Temple klinikai genetikus, akinek 1991-ben egy fiatal férfibeteg tü-



netei háttérben sikerült igazolnia a későbbiekben róla elnevezett szindrómát. Ez egy olyan alacsony növésűvel járó genetikai kórkép, melynek okai lehetnek: maternális uniparenterális diszómia (UPD (14) mat), a 14q32 paternális deléciója, és a MEG3-DMR izolált metilációja. Leggyakrabban tünetei közé az IUGR, posztnatális fejlődési visszamaradottság, hipotónia, scoliosis, arc és végtagok diszmorfiaja, valamint a korai menarche tartozik. Mindezek alapján a Covid időszak miatti szülői non-compliance és az alapbetegség növekedési ütemre és végmagasságra jellemző kimeneteli pontjai is magyarázták esetünkben a kezdeti jó eredmények fokozatos romlását.

Esetbemutatásunkkal arra szeretnénk felhívni a figyelmet, hogy a növekedési elmaradás háttérben gondoljunk lehetséges genetikai okra is, különösen akkor, ha diszmorfia észlelhető fizikális vizsgálat során és/vagy multiplex fejlődési rendellenességek ismertek az érintett gyerekek esetében. A diagnózis felállítása ez esetben multidiszciplináris feladat lehet. Fontosságát az adja, meg, hogy segítségével az életkilátások megállapítása és a későbbi családtervezés is egyértelművé válhat. Mindemellett, mint esetünkben is, a növekedési hormon adás hatékonyságát és a várható végmagasságot is, a genetikai alapbetegség nagyban befolyásolja.

Take Home Message

A növekedési elmaradás háttérben mindig gondoljunk lehetséges genetikai okra is, különösen akkor, ha diszmorfia észlelhető fizikális vizsgálat során és/vagy multiplex fejlődési rendellenességek ismertek az érintett gyerekek esetében. A diagnózis felállítása ez esetben multidiszciplináris feladat lehet. A genetikai elváltozás felderítése a kezelés eredményességét és a gondozás, valamint felnőtté válás végkimenetelét is meghatározza.

Van élet a halál után

Török Tina¹, Nagy Richárd¹, Táncsis Péter², Kelemen Barbara³, Szabó Éva¹, Módi Judit¹

¹Veszprém Vármegyei Csolnoky Ferenc Kórház Csecsemő és Gyermekgyógyászati Centrum, Veszprém, ²Veszprém Vármegyei Csolnoky Ferenc Kórház Belgyógyászat, Veszprém, ³Balatonfüredi Állami Szívkórház Kardiológia

Bevezetés: A város egyik gimnáziumában egy 18 éves nagyfiú hirtelen összeesett, keringés és légzésleállása következett be. A rosszullet éppen a Covid-19 3. hullámában zajlott, amikor is a kórházba tömegével kerültek a légzési elégtelen covidos betegek.

Beteganyag és módszer: A gyors laikus. majd az emelt szintű újraélesztésnek köszönhetően a nagyfiú keringése visszatért, majd intubálva, szedálva, lélegeztetve szállították osztályunkra, ahol megkezdtek a vizsgálatokat és a posztreszusztitációs ellátását. Felvételkor biztató laboratóriumi eredményeket és neurológiai jeleket láttunk, ezért szedálva megkezdtek a hypothermiás kezelését. Koponya és angiographiás mellkas CT vizsgálatokkal kizártuk az intracranialis történet, a pulmonális embóliát. Komoly metabolikus kisiklása, fertőzése nem volt. A mellkas CT vizsgálatán végül posztreszusztitációnak megfelelő tüdőképét véleményezték, de felmerült a COVID-pneumonia is, melyet klinikailag és a tesztek függvényében teljesen elvetettünk. Transthoracalis echocardiographia vizsgálata nem volt értékelhető, de transeosophagealis echocardiographiával érdemi vitium nem igazolódott, posztreszusztitációnak megfelelő képet láttunk a septum egészét és a szívcsúcsot érintő hypokinetikus-mozgást.

24 órás hypothermia után sikeresen extubáltuk, osztályunkon antibiotikus, vérárvégzőlő terápiában illetve mellkasi fizioterápiában részesült. Gyógytornász segítségét korán igénybe vettük.

Eredmények: A nagyfiú hirtelen szívhalála háttérben malignus ritmuszavar valószínűsíthető, ezért a későbbiekben ICD beültetése történt, genetikai vizsgálatai negatívak lettek.

Következtetés: Életmentő az időben megkezdett és helyesen kivitelezett laikus újraélesztés, majd az ALS alkalmazása, de fontos hangsúlyozni, hogy az újraélesztés láncának a posztreszusztitációs ellátás is fontos eleme, melytől nagymértékben függ a beteg további életminősége.

Take Home Message

Nagyon fontos hangsúlyozni a gyors, laikus újraélesztés és a posztreszusztitációs ellátás fontosságát, amely meghatározza a további életminőséget. A posztreszusztitációs ellátás nélkülözhetetlen eleme a család, aki a beteg mellett áll, és segíti átvészelni ezt a nehéz időszakot, amely nem ér véget a kórházból való hazamenetellel. Otthon újra kell építeni a család egységét, amelynek oszlopai erősen meginogtak, és ehhez az idő, a türelem és a szeretet nélkülözhetetlen eszköze.

Túl az IVIG-en: a terápiaerezisztens Kawasaki-szindróma

Török Viktória Réka, Farkas Dávid, Bedő Krisztina, Visy Beáta

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Nyerges Gábor Infektológiai Osztály, Budapest

Bevezetés: A Kawasaki-szindróma, más néven mucocutan nyirokcsomó szindróma az egyik leggyakrabban előforduló gyermekkori vasculitis. Általában egy önkorlátozó folyamat, melynek lefolyása lerövidíthető, szövődményei az esetek többségében megelőzhetőek intravénás immunglobulin (IVIG) kezeléssel. Terápia-rezisztens betegségről beszélünk akkor, ha az immunglobulin kezelést követő 24-36 órán belül a láz továbbra is fennáll, ha láztalan periódust követően két héten belül egyéb egyértelmű ok nélkül visszatér, vagy ha bármilyen egyéb, a terápia hatástalanságára utaló tünet jelentkezik. Ebben az esetben a szövődmények, mint például a koronária aneurizma, kialakulásának kockázata a tízszeresére emelkedik, így a betegek minél korábbi, adekvát kezelése kiemelkedő fontosságú.

Esetismertetés: A hét hónapos leány csecsemőt három napja tartó lázas állapot, testszerte, a tenyerek és talpak érintettségével megjelenő maculopapulosisus bőrtünetek miatt vettük fel infektológia osztályunkra. Felvételi státuszából kétoldali non-purulens conjunctivitis, prominens nyelvi papillák, vérbő garatképletek, elszórtan petechiák emelendők még ki. Láz, elesett állapotára és petechiákra való tekintettel laboratóriumi és vizeletvizsgálatok, illetve haemokultúrák mintavételt követően empirikusan parenterális ceftriaxon terápiát indítottunk. A klinikum alapján felmerült típusos Kawasaki-szindróma, azonban a folyadékpótlás mellett rendeződő általános állapot és a negatív kardiológiai státusz mellett az IVIG terápiával várokoztunk. A harmadik ápolási napra romló általános állapot, oliguria, generalizált ödéma, valamint romló laboratóriumi paraméterek mellett az IVIG beadásra került nagy dózisú acetil-salicilsavval kiegészítve. Harminchat órával a kezelés után láza és klinikai tünetei perzisztáltak, kardiológiai vizsgálata koronária érintettséget továbbra sem igazolt. Első vonalbeli mentő terápiaként nagy



dózisú szteroid kezelést indítottunk. Emellett is romló klinikai állapot miatt ismételt mikrobiológiai mintavételt követően empirikusan piperacillin-tazobactam került beállításra. A következő harminchat óra során érdemi javulást nem tapasztaltunk, így lökés-szteroid terápia, majd az IVIG ismétlése mellett döntöttünk. Ezt követően láztalanává vált, klinikai és laboratóriumi eltérései szinte teljes mértékben regrediáltak. Jó általános állapotban, hetvenkét órán túli láztalanságot követően leépülőben levő per os szteroid terápia mellett otthonába bocsátottuk. Két nappal emissziója után ismét belázasodott, conjunctivitis, generalizált bőrtünetei visszatértek. A laboratóriumi vizsgálatok során a betegség aktivitását korábban is jól mutató emelkedett CRP értéket és hypalbuminaemiát tapasztaltuk. Tekintettel a Kawasaki-szindróma korábban első- és másodvonalban alkalmazott kombinált immunglobulin- és szteroid-terápia ellenére észlelt fellángolására, intravénás infliximab kezelés mellett döntöttünk, amelyet szövődmenymentesen megkapott. Emellett általános állapota javult, láztalanává vált, bőrtünetei két nap után teljesen regrediáltak, conjunctivitis közel teljesen szűnt.

Következtetés: Szakirodalmi adatok bizonyítják, hogy a kezdeti terápiára refrakter Kawasaki-szindrómában a koronária ereket érintő szövődmenyek kockázata exponenciálisan emelkedik az idő teltével. Kiemelt fontosságú tehát a betegek szoros obszervációja és utánkövetése, a betegség aktivitása esetén az adekvát terápia mihamarabbi megkezdése.

Take Home Message

A kezdeti terápiára refrakter Kawasaki-szindrómában a koronária ereket érintő szövődmenyek kockázata exponenciálisan emelkedik az idő teltével. Kiemelt fontosságú tehát a betegek szoros obszervációja és utánkövetése, a betegség aktivitása esetén az adekvát terápia mihamarabbi megkezdése.

“White islands in a sea of red”

Tróbert-Sípos Diána¹, Kardics Kinga¹, Kulcsár Andrea²

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bóka utcai részleg Infektológiai Osztály, ²Dél-pesti Centrumkórház – Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet Védőoltási Tanácsadó, Budapest

A Dengue-láz az egyik leggyakoribb arbovírus fertőzés világszerte. Évente már több, mint 100 millió megbetegedéssel számolhatunk, többek között a klímaváltozásnak is köszönhetően. Bár az esetek túlnyomó többsége Közép- és Dél-Amerikában, Afrikában, valamint Délkelet-Ázsiában fordul elő, 2010 óta Európában is rendszeresen észlelnék autochthon megbetegedéseket, elsősorban Franciaországban, Olaszországban és Spanyolországban. Szerencsére Magyarországon eddig csak behurcolt eseteket észleltünk, noha a betegséget terjesztő invazív szúnyogfajok közül, az *Aedes albopictus* már nálunk is megtelepedett az elmúlt évtizedekben. A helyzet súlyosságát jelzi, hogy hazánkban már az év első két hónapjában több igazolt Dengue-láz megbetegedést jelentettek, mint az elmúlt 3 évben összesen.

A Dengue-lázra jellemző tünetek (láz, szigetszerű erythemás kiütések, hányás, hasi-, izom-, és csontfájdalom) jellegzetesek, de a betegség sajátos patofiziológiájából következően, gyakran csak a második fertőzés esetén észlelhetők, a primoinfekció többnyire tünetmentesen zajlik le. Ez alapján feltételezhető, hogy a valóságban jóval nagyobb a Dengue-

láz incidenciája Magyarországon is, mint amennyiről tudomást szerzünk és igazolni tudunk.

Mindezek alapján a Dengue-láz megelőzése kiemelt figyelmet igényel. A betegség prevenciója többtényezős, melynek igen fontos részét képezi az immunizáció. Jelenleg két oltóanyag rendelkezik EMA engedéllyel, a CYD-TDV, valamint a TAK-003. Előbbi csak olyan személynek adható, aki korábban laboratóriumi vizsgálattal igazoltan átesett Dengue-fertőzésen, elsősorban endémiás területeken élő gyermekek második, gyakran súlyosabb lefolyású betegségét hivatott megelőzni. Az utóbbi, új vakcina azonban akár utazási céllal, megelőző fertőzés nélkül is beadható lehet. Egyelőre hazánkban egyik oltóanyag sincs forgalomban és az oltás pontos indikációival kapcsolatban még kevés hivatalos ajánlás áll rendelkezésünkre, de a közeljövőben változások várhatók. A fentiekén túl számos új oltóanyag van fázis II/III. vizsgálatban.

Az előadásban egy idei esetünket bemutatva illusztráljuk a Dengue-láz típusos klinikumát és a vakcinációval történő megelőzési lehetőségeket.

Take Home Message

Világszerte rohamosan nő a Dengue-láz megbetegedések száma és már hazánkban is jelentős számú behurcolt esetet jelentettek idén, trópusi utazásokat követően. A Dengue-láz gyakran szubklinikus formában zajlik, általában a második alkalommal történő fertőzés súlyos. Specifikus terápia nem áll rendelkezésre, azonban létezik ellene védőoltás, igaz egyelőre korlátozottan elérhető és csak bizonyos feltételek mellett javasolható.

Pecsétgyűrűsejtes carcinoma gyermekkorban- esetbemutatás

Vadász Anita¹, Szegedi István², Kiss Csongor², Petrás Miklós², Gaál Zsuzsanna², Macsi Lilla², Sasi-Szabó László³, Kadenczki Orsolya⁴

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ Csecsemő- és gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen, ²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermekhematológiai-Onkológiai Tanszék, Debrecen, ³Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Kl. Gyermeksebészet, Debrecen, ⁴Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermek Gasztroenterológia, Debrecen

Bevezetés: A gyomorrák jelentős egészségügyi probléma, az 5. leggyakrabban diagnosztizált daganattípus és a rákkal összefüggő halálozás 3. vezető oka a világon. A betegség multifaktoriális jellegű: genetikai ok, *Helicobacter pylori*/EBV fertőzés, alacsony zöldség-, gyümölcsfogyasztás, elhízás, dohányzás, sós-, füstölt-, pácolt-tartósítás, gyomorfekély, gyomorpólip állhat háttérben. Az adenocarcinoma a leggyakoribb szövettani altípus, mely az összes eset közel 90%-át teszi ki.

A gyomor pecsétgyűrűsejtes carcinomája (SRCC) az adenocarcinoma egyik altípusa, mely gyakran agresszívabb viselkedéshez és rossz prognózishoz társul. Annak ellenére, hogy a gyomorrák általános incidenciája világszerte csökkent, addig az elmúlt évtizedekben az SRCC előfordulása folyamatosan növekszik Ázsiában, az USA-ban és Európában, itt az összes gyomorrák 35-45%-át teszi ki. Ez a tumortípus „fiatalabb” életkorban jelentkezik (átlag életkor 55-61 év), női dominancia jellemzi. Klinikai megjelenését tekintve elsősorban a gyomor corpusában fordul elő, ellentétben a nem SRCC-kel. Korábban Lauren besorolás szerint „diffúz típusú” gyomorrákként írták le, azonban ma a gyengén koheziós carcinomák közé sorolják. Jelenleg több szerző is



úgy gondolja, hogy a SRCC a korai és az előrehaladott gyomorrákban 2 különálló alcsoportot képviselhet, eltérő terápiával és prognózissal.

Az SRCC a CDH1 tumor szuppresszor gén specifikus csírvonali mutációjához kapcsolódik, mely az E-cadherin hámsajt adhéziós fehérjét kódolja örökletes diffúz gyomorrákban szenvedő betegeknél; azonban ma már egyre több gén szerepét feltételezik, mint a CTNNA1, BRCA2, ATM, MSR1, PALB2 gének. Irodalmi ajánlások szerint a CDH1 csírvonal-mutációt hordozóknak erősen ajánlott profilaktikus total gastrectomia 20-30 éves kor között. Ezekben a vizsgálatokban részt vevő minták szinte mindegyikében volt pecsétgyűrű sejt, sokban pedig T1 carcinoma, ami alátámasztja a korai radikális műtét szükségességét. A prognózis leginkább a rák diagnózisának időpontjában fennálló stádiumtól, a submucosa involváltságától, nyirokcsomó státustól, távoli áttétek jelenlététől függ, az 5 éves túlélés pedig 20-80% között várható.

Esetbemutató: Egy 13 éves kislányt esetét szeretném bemutatni, akinek 2023. decemberében mérsékelt icterus, pancreatitis miatt ERCP, EST és papillotomiát követően epeúti stent beültetése történt. Ekkor hasi ultrahang vizsgálaton apró köves cholelithiasis ábrázolódott, panaszai is passalódó epekő okozta obstructionak, pancreatitisnek megfelelőek, ezért sebészeink laparoszkópos cholecystectomyt végeztek, mely során több, apró követ tartalmazó epehólyag került eltávolításra.

2 hónap múlva a tervezett stent kivétel során gastroenterológusunk az antrumban, praepylorikusan egy borsónyi nyálkahártya laesiot észlelt, melyből mintavétel történt. Ennek szövettana Lauren diffúz, G3 sigillocellularis carcinomát vetett fel. A preoperatív staging korai gyomorráknak megfelelő sátust mutatott, ezért primer laparoszkópos műtét, distalis subtotalis gyomorresecció történt lymphadenectomiával kiegészítve előzetes ICG jelölést követően. Az eltávolított distalis gyomorreseccatum és cseplesz szövettani vizsgálata során egy WHO alapján „poorly cohesive carcinoma”, Lauren szerint: diffúz típusú pecsétgyűrűsejtes carcinoma, G3, pT1a pN0, V0, L0, Pn0, R0 került véleményezésre negatív HER2 státusz mellett. FISH vizsgálattal amplifikáció nem volt kimutatható.

Konklúzió: Ezen gyermekkorban extrém ritka betegség kivizsgálása és kezelése körültekintő multidiszciplinális tervezést, döntést igényelt. Az ESMO ajánlás szerint előreláthatólag ebben a stádiumban az endoszkópos követés javasolt, azonban a nagyon korai életkorban jelentkező daganat okaként genetikai predispozíciót feltételezve molekuláris genetikai panel vizsgálata szükséges a további követési, prevenciós és terápiás lépések optimális megtervezésére.

Take Home Message

A gyomortumor gyermekkorban extrém ritka betegség, melynek kivizsgálása és kezelése körültekintő multidiszciplinális tervezést, döntést igényelt. Az ESMO ajánlás szerint előreláthatólag ebben a stádiumban az endoszkópos követés javasolt, azonban a nagyon korai életkorban jelentkező daganat okaként genetikai predispozíciót feltételezve molekuláris genetikai panel vizsgálata is szükséges lehet a további követési, prevenciós és terápiás lépések optimális megtervezésére.

Bronchopneumoniától a HLH-ig vezető út

Vancsura Vivien, Komáromi-Szabó Tünde, Emmert Vanessza, Bíró Kinga

*Soproni Erzsébet Oktató Kórház és Rehabilitációs Intézet
Csecse- és gyermekgyógyászati Mát, Sopron*

Napjainkban a komplikált tüdőgyulladások előfordulása egyre gyakoribb (osztályunkon 2023-ban 6 gyermek igényelt intenzív osztályos kezelést, míg az ezt megelőző években évente 1-1 gyermek került áthelyezésre hasonló indikációval). Az esetek nagy részében az intenzív osztályos kezelés, kombinált antibiotikus terápia elegendő a gyógyuláshoz. Azonban nem feledkezhetünk meg az alkalmazott kezelések lehetséges mellékhatásairól sem, melyek olykor súlyos állapotok, betegségek formájában is megjelenhetnek.

Esetismertetés: Az öt éves kislányt háziorvosa küldte ambulanciára hasi panaszok miatt.

Vizsgálat során észleltük a gyermek elesett általános állapotát, nehézlégzést, bal oldalon pulmo felett bázis területén légzési hangok hiányát, vegyeshólyagú szörtyzörejeket, emellett hasi fájdalmat is panaszolt.

Felvételi laborleleteiben kifejezetten emelkedett gyulladásos paraméterek, hyponatraemia szerepelt. Mellkas röntgenen bal oldali pleuropneumonia, kiegészítő pleuraűr ultrahanggal 2-2,5 cm-es folyadékgyülem került leírásra.

Mikrobiológiai mintavételeket követően empirikusan kombinált antibiotikum terápiát kezdtünk (Ceftriaxon, Clarithromycin), mely mellett a folyadék mennyisége progressziót mutatott, ezért megyei kórház intenzív osztályára helyeztük.

Intenzív ellátása során high flow légzéztámogatás indult, mellkas drain-t helyeztek be, mely mellett állapota progressziót mutatott, ezért mellkas CT vizsgálat készült, mely során bal oldalon kiterjedt letokolt folyadékgyülemet láttak. Ezért történt bronchosopia melyet követően 2 napig gépi lélegeztetést igényelt, antibiotikum terápiáját piperacillin/tazobactam kombinációra váltották. Drain eltávolítás után osztályunkra visszahelyezték.

Áthelyezést követően állapota átmenetileg javult, majd mellkas röntgen készült romló légzési hangok miatt, ahol a folyadék ismételt 3 cm-es vastagságúnak ábrázolódott. Laborjában gyulladásos paraméterek mérsékelt emelkedést mutattak. Két nappal később ellenőriztük a folyadékgyülemet, mely ekkorra regrediált.

Tartós láztalanság után ismételt lázas állapot miatt labor kontroll történt, melyben stagnáló gyulladásos értékek mellett markáns lymphopenia, neutropenia, valamint emelkedett ferritin, LDH szerepelt. Hasi ultrahangon hepatosplenomegalia igazolódott. Mivel a gyermeknek egyéb tünete nem volt, az alkalmazott piperacillin/ tazobactam lehetséges mellékhatásai alapján merült fel a HLH lehetősége.

A gyermeket HLH iránydiagnózissal a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikára helyeztük át, ahol csontvelő bipsziát és flow cytometriát követően haemophagocytás lymphohistiocytosis igazolódott.

Take Home Message

Soha nem szabad megfeledkezni az alkalmazott terápiák lehetséges mellékhatásairól sem. Állapotromlás esetén gondoljunk rá!



A hereleszállási zavarok kezelése Magyarországon – hol tartunk most?

Varga Alexandra, Tardi Réka, Kovács Tamás

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai
Központ Gyermeksebészeti Osztály, Szeged

Bevezetés: A hereleszállási zavarok korszerű gyermekkori kezelése nélkülözhetetlen a hosszútávú morbiditás – infertilitás, malignus heretumörök – kialakulásának elkerüléséhez.

Célkitűzés: Az ellátási gyakorlat fejlesztése érdekében vizsgálatunkban fel kívántuk tární, hogy a kórkép magyarországi ellátása megfelel-e az aktuális hazai és főbb nemzetközi, elsősorban európai irányelveknek.

Módszer: Az alap- és szakellátás felméréséhez 2023-ban online kérdőíves vizsgálatot végeztünk a Házi Gyermekorvosok Egyesületének, valamint a Magyar Gyermeksebész Társaság tagjai körében. A válaszokat leíró statisztikai módszerekkel elemeztük.

Eredmények: A hereleszállási zavarok kezelését a felmérésben résztvevő alapellátók (n=69) esetében elsősorban szakképzésük során tanultakat (65,2%), míg a szakellátás képviselőinek körében (n=56) döntően a nemzetközi irányelvek (66,1%) befolyásolják. A kérdőívet kitöltő házi gyermekorvosok 98,6%-a ellenőrzi a herék újszülöttkori helyzetét, és eltérés észlelésekor 88,4%-uk megfelelő időben utalja szakrendelésre a gyermeket. Az orchidopexia optimális idejét 66,6%-uk ismeri. A retraktilis herék kezelése 59,4%-uk ismeretei szerint elsősorban konzervatív és 60,8%-uk végzi pubertáskorig utánkövetésüket. Orchidopexiát követően 39,1%-uk végzi kamaszkorig a gondozást. A szakellátás képviselői (98,2%) az orchidopexiát megfelelő életkorra időzíti, azonban nem tapintható herék észlelésekor 28,6%-uk kér preoperatív ultrahang vizsgálatot. A magas hasüregi herék kezelése elsősorban (82,1%) a minimál invazív Shehata-műtétet történik.

Megbeszélés: A hereleszállási zavarok hazai kezelése döntően az aktuális irányelvek szerint zajlik, mindemellett az alapellátás képviselőinek ismeretei néhány fontos kérdésben – műtéti ellátás optimális időzítése, retraktilis herék és orchidopexián átesett gyermekek gondozása – hiányosak. A gyermeksebészeti szakellátás modern szemléletű, korszerű minimál invazív technikák alkalmazásával, azonban ultrahang vizsgálat sok esetben feleslegesen történik.

Következtetés: A hereleszállási zavarok kezelésére vonatkozó ismeretek szélesebb körű terjesztése szükséges az országos szintű, minden tekintetben korszerű ellátás megvalósulásához és a hosszútávú morbiditás csökkentéséhez.

Take Home Message

A hereleszállási zavarok hazai ellátása döntően az aktuális ajánlásoknak megfelelően történik, azonban a retraktilis herék, valamint orchidopexián átesett gyermekek utánkövetése sem gyermeksebészeti, sem házi gyermekorvosi szinten nem megfelelően koordinált. A hereleszállási zavarok kezelésére vonatkozó ismeretek szélesebb körű terjesztése, valamint az utánkövetést végző szint deklarálása segítené a serdülőkorig tartó precíz gondozást.

Már megint lázas?

Varga Erzsébet¹, Farkas Dávid¹, Bedő Krisztina¹,
Bednár Dániel¹, Dohos Dóra¹, Visy Beáta²,
Mateisz Lénárd³

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Csecsemő- és gyermekgyógyászati, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Nyerges Gábor Infektológia Osztály Infektológia, ³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Kardiológia, Budapest

Bevezetés: Az infektív endocarditis egy gyermekkorban ritkán előforduló, súlyos kórkép, amely differenciáldiagnosztikai kihívások elé állíthat minket. Előadásunkban egy serdülő esetét ismertetjük.

Esetismertetés: A 17 éves, részleges DiGeorge szindrómával, komplex szívfejlődési rendellenességgel gondozott fiú anamnéziséből kiemelendő, hogy 2016-ban pulmonális pozícióba biológiai műbillentyű beültetése történt. Felvétele előtt elhúzódóan lázas volt száraz köhögéssel. Érkezése előtti héten gondozó orvosánál járt, echocardiográfiás vizsgálata eltérést nem igazolt, hemokultúrájából kórokozó nem tenyésztett. Felvételekor a jó általános állapotú, aktuálisan panaszmentes fiúnál 3/6-os systolés szívzörejt, tüdeje felett bal oldalon halk szörtyzörejeket hallottunk. Laboratóriumi leleteiben mérsékelt emelkedett gyulladásos értékeket láttunk, mellkas röntgen vizsgálatán összefüggő infiltrátumot nem észleltünk. A felvételekor végzett transthoracalis echocardiográfia endocarditist nem igazolt. Felvételét követően légúti panaszai megszűntek, azonban hemokultúrájából *Corynebacterium propinquum* tenyésztett ki, továbbra is lázas volt, így ampicillin kezelést kezdtünk, amit rifampicinnel egészítettünk ki.

A következő napokban vett hemokultúrái szintén *Corynebacterium propinquum*ot igazoltak. Szív CT vizsgálata nem igazolt endocarditist. Ápolása során körme alatt lineáris bevérvérek jelentek meg. Echocardiográfiás vizsgálatát több alkalommal ismételtük, amely a tizedik napon a pulmonális billentyű felett szálcsás, echodús képletet írt le. Ezzel a korábban feltételezett endocarditis a major és minor kritériumok alapján definitív diagnózissá vált, a gyermek összesen 6 hét intravénás antibiotikum kezelésben részesült. Hazabocsátása előtt kisebb méretben, de továbbra is látható volt a vegetáció, így betegünk élethosszig, vagy egy esetleges billentyűcseréig penicillin kezelésben részesül.

Összefoglalás: Előadásunkban szeretnénk bemutatni egy ritka kórokozó okozta endocarditis esetét. Elhúzódó láz és rizikófaktorok esetén fontos, hogy felmerüljön az endocarditis lehetősége, valamint, hogy az echocardiográfiás vizsgálatot és a hemokultúrát ismételjük, feltételezett diagnózis esetén megerősítés, majd később a betegség követe céljából.

Take Home Message

Előadásunkban szeretnénk bemutatni egy ritka kórokozó okozta endocarditis esetét. Elhúzódó láz és rizikófaktorok esetén fontos, hogy felmerüljön az endocarditis lehetősége, valamint, hogy az echocardiográfiás vizsgálatot és a hemokultúrát ismételjük, feltételezett diagnózis esetén megerősítés, majd később a betegség követe céljából.



Sérülés vagy infekció?

Varga Petra¹, Egri Virág¹, Bedő Krisztina¹,
Cs. Frank László², Visy Beáta¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Nyerges Gábor Infektológiai Osztály, Budapest, ²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Orthopédiai Osztály, Budapest

Esetismertetés: Hétvégi ügyeletben egy egy hónapos csecsemőt vettünk át fejlődésneurológiai osztályról septicus arthritis gyanúja miatt.

A gyermek négy napos korában a házi gyermekorvos észlelte, hogy az újszülött nem használja a jobb karját, és ez a tünet egy héttel később sem múlt el, ezért ajánlotta a gyermek kórházi vizsgálatát a területileg illetékes gyermekosztályon. A clavicula törés kizárása után a felső plexus brachialis sérülését valószínűsítették, valamint laboratóriumi és tenyésztési vizsgálatok végeztek, amelyet öt napig folytattak. Emelkedett gyulladásos paramétereket találtak, ezért ampicillin és amikacin kezelést kezdtek. Hemokultúra vizsgálatában egy *Corynebacterium* faj jelenlétét észlelték, amit szennyeződésként tekintettek. A csecsemő torokváladékából és perianalis törletéből *Klebsiella pneumoniae* jelenlétét mutatták ki. Mivel a karjának állapota nem javult, a csecsemőt fejlődésneurológiai kivizsgálásra irányították, ahol ultrahang vizsgálat során kizárták a plexus brachialis sérülését, azonban felmerült a jobb vállízület gyulladása. Ennek kivizsgálása és kezelése céljából kórházunkba utalták a csecsemőt. MRI vizsgálattal vállízületi arthritis igazolódott, további ellátás céljából osztályunkra helyezték a gyermeket. A felvételkor a csecsemő jobb felső végtagjának izomtónusát csökkentenek tapasztaltuk, végtagját nem mozgatta, válla felett egy nem fluktuáló, nem meleg terimét találtunk. Laborvizsgálatok során gyorsult süllyedést és a fehérvérsejtek lymphocyták irányába történő eltolódását láttuk. Ismételt hemokultúrás mintavétel után empirikus cefazolin és gentamicin terápiát indítottunk. Még aznap sürgősen műtéti beavatkozásra került sor, ahol az ízületet feltárták és mintát küldtek mikrobiológiai vizsgálatra. A korábban alkalmazott antibiotikumokos kezelés után a hemokultúra és punctatum mintákból nem tenyésztett ki kórokozó, azonban a területen készült hemokultúra részletes leletét értékelve, az ott tenyésztő *Kocuria kristinae*-t, mint kórokozót fogadtuk el. Célzott antibiotikum kezelésre váltottunk az antibiogram alapján, melyet ezt követően négy hétig folytattunk.

A műtéti beavatkozást követően a csecsemő karjának mozgása fokozatosan helyreállt, laboreredményei is normalizálódtak. Három héttel a célzott antibiotikus kezelés kezdete után kontroll MRI vizsgálat készült, amelyen a csecsemő vállízületének állapota javulást mutatott. Orthopédiai követezése folyamatos.

Összefoglalás: A septicus arthritis csecsemőkorban súlyos, életet veszélyeztető klinikai állapotot idézhet elő, ezért a mielőbbi adekvát sebészi és antimikrobás terápia a hosszú távú kimenetel szempontjából elengedhetetlen.

Take Home Message

A septicus arthritis csecsemőkorban súlyos, életet veszélyeztető, életminőség romlását okozó klinikai állapotot idézhet elő. A mielőbbi adekvát sebészi és antimikrobás terápia a hosszú távú kimenetel szempontjából elengedhetetlen.

Vascular ring útján felismert ritka kórkép

Vargha Edit¹, Szakszon Katalin²,
Kosztópulosz Nikolett¹, Fésűs Gábor³,
Ablonczy László³, Demeter Botond¹

¹Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc, ²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen, ³Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermekszív Központ, Budapest

A DiGeorge-szindróma a 22-es kromoszóma hosszú karjának mikrodélécioja (22q11.2) következtében kialakuló, elsősorban T-sejt-hiányos immundefektussal járó kórkép. Leggyakrabban thymus aplasiával vagy hypoplasziával jár együtt, kiterjedtebb esetben azonban a 3-4. kopolyútvékből kifejlődő valamennyi szerv érintett lehet, így a pajzsmirigy, mellékpajzsmirigy, aortaív, lágy szájpad. Incidenciája 1:4000-6000. A klinikai tünetek függnek a genetikai eltéréstől és az életkortól. Újszülöttek és csecsemők körében leggyakrabban veleszületett szívbetegségek, immundeficiencia, nasalis regurgitatio, szájpad-rendellenességek, hypocalcaemia, szopási nehezítettség, vontatott súlygyarapodás fordulnak elő.

Esetismertetésünk egy jelenleg 4 éves kislányról szól, akit megszületést követően éretlenség, légzészavar miatt koraszülött osztályunkon hospitalizáltak. Első életnapon észlelt szívzöreje háttérben kis muscularis septum defektust diagnosztizáltak, mely speciális teendőt nem igényelt. 2,5 hónapos korában történt hospitalizáció során derült fény, az anyuka által születése óta észlelt, nyugalomban is jelentkező, testhelyezettől függően változó stridoros légzési hangjára. Kezdetben laryngomalatia szerepe merült fel a háttérben. Későbbiekben stridora síráskor, nevetéskor kifejezettebbé vált, többnyire kilégzés során volt hallható. A pontos etiológia tisztázása céljából bronchofibersocopia elvégzése mellett döntöttünk. A hörgőtükrözés során súlyos fokú trachea és jobb főhörgő szűkület ábrázolódott, melynek háttérben felvetődött vascular ring lehetősége. Mellkasi angio-CT vizsgálat történt, melyen jobb oldali aortaív volt látható aberráns eredésű bal arteria subclaviával. A súlyos fokú légúti szűkület, kifejezett stridoros légzési hang, gyakori légúti infekciók miatt a vascular ring műtéti megoldására került sor. Az opust követően nyugalmi stridora megszűnt. A pulmonológiai kontroll vizsgálatok mellett gastroenterológia is nyomon követte gastrooesophagealis reflux, Sandifer-szindróma miatt.

Mindemellett kontroll vizsgálatok során észleltük megkésett mozgás- és beszédfejlődését, micrognath arcberendezését, alacsony ülő füleit, így genetikai vizsgálatát kértük, ahol MLPA vizsgálattal a 22-es kromoszóma hosszú karján a 11.21 régió delécioja volt kimutatható, melynek alapján a DiGeorge-szindróma diagnózisát állítottuk fel.

Az érgyűrűk ritkán előforduló éranomáliák, melyek a veleszületett szívhibák kevesebb, mint 1%-át alkotják, DiGeorge-szindrómával való társulásuk irodalmi ritkaságnak számít. A megfelelő kezelést követően általában további speciális teendőt nem igényelnek. Esetünk jól példázza, hogy egyszerű, ritka rendellenességek társulása esetén keresnünk kell a háttérben esetlegesen megbúvó komplex kórképet, szindrómát.

Take Home Message

Esetismertetésünk jól példázza, hogy egyszerű, ritka rendellenesség társulása esetén keresnünk kell a háttérben esetlegesen megbúvó komplex kórképet, szindrómát.



Asthmás és recidiváló obstruktív bronchitises gyermekek immunstátusz vizsgálata a PTE KK Gyermekgyógyászati Klinikán gondozott betegek körében

Vucseta Luca, Major Judit, Péterfia Csaba

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ
Gyermekgyógyászati Klinika Tüdőgyógyászati Oszt., Pécs

Bevezetés: Az asthma egyike a leggyakoribb gyermekkori krónikus betegségeknek. Az obstruktív bronchitises epizódok rendszerint akutan alakulnak ki, vírusfertőzés következtében, megjelenésük tekintetében azonban az asthmára emlékeztetnek. Szakirodalmi adatok felvetik annak a lehetőségét, hogy a visszatérő légúti fertőzések által okozott obstruktív bronchitises epizódok és asthma exacerbációk hátterében immunológiai változások, az immunrendszer eltérései is szerepet játszanak.

Célkitűzés: Vizsgálatunk célja volt egy átfogó immunstátusz-felmérés gyermekkori asthmás vagy visszatérő obstruktív bronchitises epizódokkal küzdő betegek körében labor diagnosztikai eszközökkel, a visszatérő fertőzések hátterében álló esetleges immuneltérések felderítésére.

Betegek és módszerek: PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika Gyermekpulmonológiai Osztályán végzett vizsgálatunkban 30 gyermek vett részt. Részletesen vizsgáltuk a neutrofil funkciót, az oltáspecifikus antitestválaszt, az immunoglobulin-szinteket, a T- és B-sejt alcsoportokat, valamint a komplement szinteket. Az adatokat IBM SPSS Statistics 28 program segítségével dolgoztuk fel.

Eredmények: A vizsgált beteganyagban jelentős arányú volt az eosinofil sejtszám emelkedés, az atópia jelenléte, az össz IgE-szint emelkedés. Ezen várt eltérések mellett számos paraméterben találtunk a normál tartományhoz képest alacsonyabb szintet (IgM – 7,1%-ban, össz IgG – 7,1%-ban, abszolút neutrophil szám – 13,3%-ban, abszolút CD19+ limfocita szám – 40%-ban, NK sejtek – 13,3%-ban, Pneumococcus, Haemophilus és Tetanus elleni oltáspecifikus antitestek – 12-60%-ban). Bizonyos súlyossági mutatók (szisztémás szteroid használat, hospitalizáció, plusz oxigénigény) előfordulása összefüggést mutatott a CD3+, valamint CD4+ limfocitaszámmal.

Következtetések: A vizsgált gyermekpopulációban számos immunológiai mutatóban észlelhető eltérés a normál tartományhoz képest. A B-sejtes, IgG- és IgM-, illetve oltáspecifikus antitestek összefüggései az antitesttermelés zavarára engednek következtetni. Fontos lehet az oltáspecifikus antitestek folyamatos monitorozása, és az emlékeztető oltások beadása is. Az MBL-aktivált lektin útvonal összkomplement-szintjének az esetek 25%-ában csökkent voltát kiemelkedően magas eredménynek tartjuk. A mintaszám növelésével számos további összefüggés megállapítását várjuk.

Take Home Message

Az asthma egyike a leggyakoribb gyermekkori krónikus betegségeknek. Az obstruktív bronchitises epizódok rendszerint akutan alakulnak ki, vírusfertőzés következtében, megjelenésük tekintetében azonban az asthmára emlékeztetnek. Szakirodalmi adatok felvetik annak a lehetőségét, hogy a visszatérő légúti fertőzések által okozott obstruktív bronchitises epizódok és asthma exacerbációk hátterében immunológiai változások, az immunrendszer eltérései is szerepet játszanak, ezért fontos lehet ezen folyamatok hátterében álló immuneltérések felderítése.

A QRS-szélesség változásának szerepe újszülöttkori WPW szindróma diagnosztikájában és kezelésében – tanulságok egy esetismertetés kapcsán

Weigert Timót¹, Szabó Andrea^{2,1}

¹Békes Vármegyei Központi Kórház Csecsemő- és Gyermekgyógyászati osztály, Gyula, ²Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermekszív Központ, Budapest

Bevezetés: a WPW szindróma anterograd (nyílt) járulékos pitvar-kamrai vezetőnyaláb által mediált reentry mechanizmusú supraventrikularis tachycardia. Újszülöttkori incidenciája 0,23/1000 fő/év. Hirtelen fellépő és terminálódó, fix ciklusidejű, általában igen frekvens regularis paroxysmusok formájában jelentkezik. Pathognomikus EKG-jele a nyugalmi EKG-n sinus ritmus mellett fellépő delta hullám (kamrai preexcitatio), ami az AV csomón ill. az anterograd járulékos vezetőnyalábban történő párhuzamos pitvar-kamrai átvezetés fúziójából adódó morfológia, a korai kamrai ingerület-terjedés következtében rövid PQ távolságot követően a QRS komplexum elején megjelenő extra hullám okozta kiszélesedés. Az anterograd járulékos vezetés intermittálós lehet, így ugyanazon páciens egyes ütései sinus ritmus mellett preexcitáltak lehetnek (széles QRS-sel), más ütések preexcitatio nélküliek (keskeny QRS-sel). A nyílt járulékos nyalábok mind anterograd, mind retrograd ingerületvezetésre képesek, így a fellépő reentry irányától függően a paroxysmus keskeny vagy széles QRS morfológiával jelentkezhet (orthodrom ill. antidrom AVRT). Antidrom AVRT esetén tachycardia alatt a QRS szélesebb, mint a sinus ritmus melletti preexcitált ütés, hiszen nem következik be az AV csomón történő átvezetés fúziója (tachycardia alatt ún. full-preexcitatio látható). Orthodrom AVRT esetén a paroxysmus alapvetően keskeny QRS morfológiájú, de tachycardia alatt a QRS másodlagosan kiszélesedhet frekvencia-dependens szárblokk miatt.

A WPW szindrómában fellépő paroxysmus alapvetően benignus, vagus-manőverekkel, adenozin ill. antiaritmiás gyógyszerekkel sikeresen terminálható ritmuszavar, ahol a paroxysmusok gyógyszeres prevenciója is megoldott. Az aritmia-szubsztrát (járulékos vezetőnyaláb) spontán regressziója várható az első életévekben, így a nyaláb transzkatóéteres ablációjára újszülött-csecsemőkorban csak extrém ritkán van szükség, a kezelés – ha egyáltalán szükséges – döntően gyógyszeres. Az akut ellátásban alkalmazott első vonalbeli antiaritmiás gyógyszerek azonban nem elhanyagolható proaritmiás potenciállal bírnak, és a major proaritmiás hatások (gyógyszer-indukálta malignus kamrai ritmuszavarok) képezik a fő mortalitási rizikót a kórképből. A leggyakrabban alkalmazott Ic-osztálybeli antiaritmiás szer (propafenon) korai proaritmiás jele a tachycardia alatt fellépő QRS kiszélesedés. Propafenon beadása mellett – különösen koraszülöttekben és kis súlyú újszülöttekben – a QRS szélességet célzottan monitorizálni szükséges, és kiszélesedés fellépésekor az Ic szer dózisát csökkenteni kell, major proaritmia megelőzése céljából.

Esetismertetés: a koraszülött leány a 35. gesztációs héten, intrauterin észlelt frekvens tachycardia és magzati distress miatt sürgősségi császármetszéssel született. Postnatalisan 24 órás életkorban is jelentkezett 240/perc frekvenciájú regularis keskeny QRS tachycardiája. Lege artis alkalmazott adenozin bolusok nem terminálták, ezért iv. telítő, majd fenntartó proafenon infúziót, ill. a monoterápia ineffektivitása miatt kombinációban iv. metoprololt kapott. Tachycardiája terminálódott, de recidivált, ezért dexmedetho-



midint adtunk és a propafenon dózisát megemeltük. 6 ug/ttkg/min dózis mellett azonban változatlan frekvencia mellett QRS kiszélesedést láttunk, ezért leállítottuk, amiodaronra váltottuk, ami végül hatékony terápiás és prevenciósszernak bizonyult. Szív ultrahang ép anatómiát, nyugalmi EKG intermittáló preexcitációt jelzett.

Következtetések: A WPW szindróma jól definiált, könnyen azonosítható, az újszülött által hosszan jól tolerált, vagus manőverekkel, adenozinval és antiaritmiaszerekkel jól befolyásolható ritmuszavar. A klasszikus klinikai kép (reguláris kekseny QRS a paroxysmus alatt, preexcitatio okozta QRS kiszélesedés nyugalmi sinus ritmus mellett) azonban nagy variabilitással változhat. A QRS-szélesség úgy a nyugalmi EKG-n (intermittáló nyálábvezetés miatt), mind paroxysmus alatt (reentry irány, szárblokk, gyógyszer proaritmiás hatása miatt) változhat. A QRS morfológia monitorizálása és értékelése elengedhetetlen a hatékony kezeléshez és a lehetséges szövödmények megelőzéséhez.

Take Home Message

A WPW szindróma jól definiált, könnyen azonosítható, az újszülött által hosszan jól tolerált, vagus manőverekkel, adenozinval és antiaritmiaszerekkel jól befolyásolható ritmuszavar. A klasszikus klinikai kép (reguláris kekseny QRS a paroxysmus alatt, preexcitatio okozta QRS kiszélesedés nyugalmi sinus ritmus mellett) azonban nagy variabilitással változhat. A QRS-szélesség úgy a nyugalmi EKG-n (intermittáló nyálábvezetés miatt), mind paroxysmus alatt (reentry irány, szárblokk, gyógyszer proaritmiás hatása miatt) változhat. A QRS morfológia monitorizálása és értékelése elengedhetetlen a hatékony kezeléshez és a lehetséges szövödmények megelőzéséhez.

Ependymalis cysta az átmeneti tudatzavar hátterében – út a diagnózishoz

Zsigmond Anna Regina, Tamasi Albert

Békés Vármegyei Központi Kórház Pándy Kálmán Tagkórház, Csecsemő- és Gyermekosztály, Gyula

Esetbemutatásom során egy 14 éves, mentálisan fejlődésben elmaradást mutató fiú ismétlődő átmeneti tudatzavarának hátterét szeretném ismertetni. A gyermeket előzmény nélkül fellépő tenebrosus állapotban szállították ambulanciánkra. Hasfájással és fejfájással indult panasza, amit később szótlálási nehézség, bal kezén észlelt tónusfokozódás majd néhány perc alatt kialakuló alteráló tudatállapot követte, mely 3 órán át tartott. Tünetei hátterében neurológiai, szemészeti, laboratóriumi vizsgálatokkal nem találtuk eltérést. A tudatzavar ideje alatt készült rutin EEG felvételen kérgi funkciózavart detektáltunk, melyet tünetmentes állapotban, illetve alvásdeprimációt követően már nem láttunk. Koponya MR, MR angio vizsgálat is készült, minimálisan tágabb supratentorialis kamrarendszer ábrázolódt, ami egyéb eltérések hiányában krónikusan fennálló állapotnak imponált. Panaszai hátterében lezajlott convulziót valószínűsítettünk, egyelőre antiepileptikum terápiát nem indítottunk. Egy héttel később ismét a reggeli órákban induló fejfájással, hányással járó tudatzavara ismétlődött diszkrét lateralizációs jelekkel (féloldali tónusfokozódás, gyakori ortorlés). EEG vizsgálata ismét kérgi funkciózavarra utalt, encephalopathia irányába kezdtük meg kivizsgálását, valamint antiepileptikum kezelést indult. Esti órákban viselkedése megváltozott, másnap reggelre aluszékonnyá vált, fejfájása mellett tarkókörtöttség jelentkezett. Kontroll MR vizsgálata a korábban észlelt kismértékű kamratágulat növekedését

igazolta. Lumbálpunkció történt, tonométerrel magas liquor nyomást mértünk. Hydrocephalus diagnózissal a gyermeket idegsebészeti központba irányítottuk. Egy napos obszervációt követően jelentkező tünetek, liquor elfolyási zavar miatt endoscopos harmadik agykamra fenesztrációt végeztek. Szöveti vizsgálat ependymalis cysta igazolódt.

Take Home Message

A tudatzavar okát nem magyarázó anamnesztikus adatok, negatív belszervi státusz és göctünet hiányában differenciál diagnosztikai szempontból ritka kórképekre is gondolkunk kell. Ismétlődő tünetek és nem egyértelmű diagnózis esetén a korábbi vizsgálatok eredményének újragondolása, ennek függvényében azok megismétlése is mérlegelendő.

High-risk neuroblastomás gyermekek kezelése során nyert tapasztalataink

Zsigrai Emese¹, Gaál Zsuzsanna¹, Barna Sándor², Kiss Csongor¹, Szegedi István¹, Petrás Miklós¹

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermekhematológiai-Onkológiai Tanszék, Debrecen, ²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Orvosi Képző Intézet, Nukleáris Medicina Tanszék, Debrecen

A neuroblastoma az egyik leggyakoribb gyermekkori szolid tumor. A korszerű terápia ellenére mortalitása magas, a malignus betegségek okozta halálozás legalább 15%-ért felelős. A legfontosabb prognosztikai faktorok közé tartozik atávoli áttétek jelenléte, csontvelő érintettsége és az n-myc protoonkogén amplifikációja. A kezelés kemo- és sugárterápiát, csontvelőtranszplantációt és immunterápiát foglal magába. Magyarországon korábban a high-risk betegek esetében a fenntartó terápia részeként a retinsav kezelést alkalmaztuk, 2018-tól azonban hazánkban is elérhetővé vált a dinutuximab béta kezelés. A dinutuximab béta egy kiméra monoklonális antitest, amely kifejezetten a neuroblastomás sejteken overexpressziót mutató diszialis-gangliozid 2 (GD2) szénhidrát komponensét célozza, és mind a komplexitáshoz, mind az antitestfüggő sejtmédiált citotoxicitást képes indukálni.

A dinutuximab béta kezelést 2022 augusztusában kezdtük be centrumunkban a fenntartó high-risk neuroblastoma kezelés részeként. Célunkként a kezelés kapcsán nyert tapasztalataink retrospektív analízist tűztük ki, különös tekintettel a terápiás válaszra, mellékhatásprofilra és a tolerálhatóságra.

Központunkban 2021 és 2023 között 10 neuroblastomás beteget kezeltünk, akik közül 4 high-risk neuroblastomával diagnosztizált betegünkél alkalmaztuk a fenntartó kezelés részeként retinsavval kombinált dinutuximab béta terápiát. Mindegyik gyermeket IV-es stádiumba soroltuk az INSS kriteriumok alapján, egy esetben igazolódt n-myc amplifikáció és minden betegünkél kezdeti csontvelőérintettség volt kimutatható. A terápiás válasz megítélése képalkotó vizsgálatok (MR, MiBG scintigraphia), valamint csontvelő biopszia kórszöveti analízise és csontvelő aspirációs minta áramlási citometriás elemzése segítségével történt. A dinutuximab béta kezelés előtt minden gyermek a SIOPEL HR-NBL 1.8 protokoll alapján indukciós és konsolidációs terápiában részesült. Egy gyermek sem érte el a komplett remissziót az immunterápia előtt. A dinutuximab kezelés a protokoll szerinti kiegészítő allergiaellenes és fájdalomcsillapító terápia mellett alkalmaztuk. Minden gyermek szövödménymentesen befejezte a protokoll szerinti öt alkalommal adott 35 napos kezelési ciklusát. Két esetben komplett



remissziót értünk el; másik két esetünkben pedig a dinutuximab kezelést követően a legújabb nemzetközi tapasztalatok alapján indított, kemoterápiával kombinált PD-1 inhibitor terápia (nivolumab) mellett jelenleg is stabil betegség áll fenn (PFS > 6 hó). Egyik remisszióba került esetünkben a kezelés befejezését követően 3 hónappal a képalakító vizsgálatok (MiBG, MR) által igazolt recidíva miatt, a korábbi kedvező tapasztalataink valamint az országos tumorboard javaslata és nemzetközi protokoll alapján temozolomid/irinotecan alapú kemoterápiával kombinált dinutuximab kezelés folytatása mellett döntöttünk. A továbbiakban, kedvező MRD elérése esetén MIBG terápia és haploidentikus HSCT mérlegelése tervezett. A dinutuximab béta terápia jól tolerálható, kezelésünk alatt nem talákoztunk súlyos, életet veszélyeztető mellékhatással,

mindemellett betegeink a kombinált analgeticus kezelés csökkentése majd elhagyása mellett is panaszmentesek voltak. A GD2 antigén ellenes kezelés fontos részét képezi a neuroblastoma kezelésének, azonban relabált/refrakter esetekben a kemo-immunoterápia folytatása és NGS alapú kiegészítő, célzott kezelés szükségessége merül fel.

Take Home Message

A neuroblastoma az egyik leggyakoribb gyermekkori szolid tumor melynek mortalitása a korszerű terápiák ellenére kifejezetten magas. A GD2 antigén ellenes kezelés fontos részét képezi a neuroblastoma kezelésének, azonban relabált/refrakter esetekben a kemo-immunoterápia folytatása és NGS alapú kiegészítő, célzott kezelés szükségessége merül fel.

Jan Riordan,
Karen Wambach

SZOPTATÁS ES HUMÁN LAKTÁCIÓ

*Második
változatlan
kiadás*



A „Szoptatás és humán laktáció” kézikönyv világszerte a szoptatással és laktációval kapcsolatos ismeretek vezető tudományos referencia műve, amely több mint 2000 kutatási eredményre alapozottan, a legszélesebb multidiszciplináris kontextusban íródott.

Oldalszám: 976

Méret: 205x260 mm

Ára: 16.000 Ft

www.semmelweiskiado.hu



FIGYEK Névmutató – Előadók / Társszerzők

Ablonczy László 181, 212
 Adámi Lilla 200
 Adonicsné Püski Kata 164
 Agócs Róbert 158
 Albert Erika 173
 Ambrus Bence 183
 Antal-Kónya Violetta 158
 Antics Dorottya 159
 Arató András 193
 Árvai Ákos György 159

Bagoly Zsuzsa 202
 Balázs György 168
 Balázsi Márton 203
 Balázsi Andrea 167
 Balogh Brigitta 204
 Balogh István 160
 Bánki Nóra Fanni 162
 Bárdos-Csenteri Orsolya 167
 Barna Sándor 214
 Barsi Péter 187
 Bednárk Dániel 160, 211
 Bedő Krisztina 161, 167, 169, 206, 208, 211, 212
 Beke Andrea 160
 Bene Zsolt 204
 Benedek Pálma 167
 Benke Kristóf 161
 Bereczki Csaba 182
 Béres Dalma 162
 Béres Nóra 172, 193
 Berk Merve 161
 Berkes Andrea 177
 Berta László 200
 Bessenyei Beáta 160
 Bessenyei Mónika 160
 Bikov András 167
 Bíró Kinga 210
 Bognár László 187
 Bognár Zsolt 189
 Bojtár Zsüliet 159, 162
 Bozóki Boglárka 163
 Bödör Csaba 158
 Brandt Ferenc 189
 Budai Blanka 163
 Burghardt Zsófia 164

Constantin Tamás 187, 198
 Czelezs Judit 200
 Czövek Dorottya 159
 Cs. Frank László 167, 212
 Csákváry Violetta 190
 Csanádi Krisztina 165
 Cseh Áron 164, 193
 Csépanyi Márta 165
 Csepregi Noémi 164
 Cserhádi Helga 161, 163, 165, 176
 Csizsek Zsófia 158, 165
 Csóka Monika 181, 196, 198, 201
 Csoma Dominika 165
 Csurgó Viktória 175, 186
 Csüllög Zsuzsa 187, 205
 Csürke Ildikó 173, 182, 205

Darvas Éva 160
 Dávid Máté 165, 176
 Deák Ábel 166
 Deák Attila 205
 Deák György 190
 Dékány László 166, 167
 Dékány Lea 167
 Demeter Botond 175, 212
 Dér Orsolya 168
 Dezsőfi-Gottl Antal 163, 184, 190, 193, 200, 205
 Dicső Ferenc 173, 205
 Dimény Tímea 168
 Dohos Dóra 211

Egri Virág 169, 212
 Elekcs Iringó 169
 Emmert Vanessza 210
 Enzsől Veronika 165
 Erdélyi Kata 170
 Ezzedine Rani 170

Fábián Gellért 171
 Farkas Dávid 160, 169, 208, 211
 Farkas Enikő 170
 Farkas Ferenc Balázs 182
 Farkas Gyula Junior 206
 Fehér Gábor 171
 Felszeghy Enikő 202, 207
 Fésűs Gábor 212
 Fodor Krisztina Csilla 175
 Fodor László 176
 Fogarasi András 187
 Frank Tamás 164

Fröhlich Roland 172
 Fülepp Gábor 166, 180
 Gaál Zsuzsanna 209, 214
 Gábor Krisztina Mita 203, 206
 Gács Éva 179
 Gács Zsófia 196
 Gál Dóra 173
 Gál Péter 203
 Gál Veronika 192
 Garai Gábor 188
 Garai Réka 164, 172, 174, 182
 Garami Miklós 177, 197
 Gavallér Gabriella 179
 Gombos Eszter 188
 Goschler Ádám 170
 Gyebnár Gyula 187
 Gyömörei Beáta 178
 Györfi Ágnes 173

Hadas Veronika 165, 176
 Hajósi-Kalcakosz Szofia 167, 169
 Harsányi Nóra 174
 Hartmann Ágnes 159, 194
 Hegyi Márta 187
 Heilmann Ágnes 176
 Hérák János Benjámin 159
 Herczeg Vivien 164, 172, 174
 Hiripi Réka 175
 Hodossy-Takács Rebeka 202
 Hornyák Petra 189
 Horváth Klára 170
 Horváth Orsolya 158
 Horváth Zsuzsanna 187

Imrei Marcell 177

Jakab Dániel 167, 182
 Jakus Rita 186, 196
 Jandó Gábor 165
 Jávorszky Eszter 158
 Jeges Dóra 160
 Joó Katalin 205
 Jórász Zsolt 200
 Juhász László 171
 Juhász Orsolya 177
 Jung Anett 167, 169

Kabai Anna 175
 Kádas Zsófia 161, 165, 176
 Kadenczki Orsolya 177, 202, 209
 Kálmán Andrea 176, 184, 188, 190, 197
 Kántor Katalin 187
 Kárász Nóra 177
 Kardics Kinga 209
 Karoliny Anna 188
 Kassay Anett 173
 Kaszás Dorottya 176
 Kelemen Barbara 208
 Kelemen Judit 159
 Kelen Kata 169
 Kerek Patrícia 177
 Kéri Adrienn 179
 Kerpel Fanni 178
 Keszthelyi Veronika 178
 Kincs Judit 162, 200
 Kincses Lilla 179
 Királyné Jene Katalin 181
 Kismarjai Kata 179
 Kiss Ákos Zoltán 188
 Kiss Csongor 209, 214
 Kiss Liliána 180
 Kiss Nóra Ágnes 180
 Kiss-Miki Renáta 180
 Klaus Laura 181
 Klucsai Róbert 203
 Kóbor Jenő 203
 Koczok Katalin 160
 Kocsis Flóra 181
 Kókai Dorottya 164
 Komáromi-Szabó Tünde 210
 Komáry Klaudia 182
 Koós Emese 182
 Kósa Johanna 183
 Kosaras Éva 174
 Kossuth Laura 182
 Koztopulosz Nikolett 164, 175, 212
 Kothencz Ágnes 195
 Kovács Éva 168, 176
 Kovács Fanni 172
 Kovács Lajos 159
 Kovács Lukács Ferenc 183
 Kovács Tamás 171, 204, 206, 207, 211
 Kozma Emese 161
 Kóházy-Koós Anna 184
 Köhler Kata 164
 Köles Tímea 158
 Környei László 158, 172
 Kövecses Kata Barbara 184

Kriel Christopher 170
 Krikovszky Dóra 159
 Krivácsy Péter 172, 182
 Kulcsár Andrea 209

Labossa Gusztáv 185
 Lajti Renáta 185
 Lakatos Lilla 186
 Lakatos Orsolya 159, 194
 Laky Boglárka 186
 László Hunor 170
 Lázár Zsófia 167
 Legeza Balázs 200
 Lengvári Lilla 187
 Lóczi Linda 202
 Lódi Csaba 176, 200
 Lóth Szendile 193
 Lőrincz-Molnár Tímea 187
 Luczay Andrea 192
 Lukács Dorina 188

Maár Balázs 165
 Macsi Lilla 209
 Madar László 160
 Magyar Tibor 188, 189
 Mahdi Leina 189
 Major Judit 186, 213
 Majorovics Éva 193
 Maka Erika 175, 181
 Makrai Dóra 190
 Mányok Dorina 190
 Märginean Oana 162
 Marián Erzsébet 191
 Markia Balázs 175, 180, 183
 Mateisz Lénárd 211
 Máthé Anna 172
 Mellár Mónika 161, 163, 165, 176, 206
 Merő Gabriella 171
 Merza Márk 183
 Mikó-Baráth Eszter 165
 Mikóczy Mária 189
 Mikos Borbála 178, 186
 Milos Mercédesz 191
 Módi Judit 208
 Mogyorósi Lilla 193
 Molnár András 167
 Molnár Viktória 167
 Mórincz Dávid 191
 Móser Judit 161, 163, 165, 176
 Muntean Carmen 162
 Muzslay Eszter 159, 192

Nádor Csaba 195
 Nagy Arnold 185
 Nagy Eszter 190
 Nagy Kinga 192
 Nagy Krisztián 175
 Nagy Richárd 208
 Nagy Viktória 193
 Nagypál Petra 193
 Nemes Éva 202
 Németh Ágnes 199
 Netherland Tamás 192
 Nyikuly Kinga 159, 194
 Nyíró Ágota 172

Omoregbee Félix 193
 Orbók Anna 161, 165, 176
 Ormay Cecília 175
 Oroszlán Klára 173, 182

Pagáts Rebeka 194
 Pál Andrea Éva 195
 Pál Tibor 195
 Pál Vanda 195
 Pálkás Annamária 198
 Pálmáfy Beatrix 180, 183
 Papik Flóra 194
 Papp Ágnes 204
 Párkányi Rebeka 196
 Párniczky Andrea 179
 Pécsi Anna 174
 Pék Tamás 158
 Pernerzki Andrea 200
 Péter Réka 180, 197
 Péterfia Csaba 186, 213
 Pethő-Orosz Petronella 197
 Petrás Ármán 197
 Petrás Miklós 209
 Petrás Miklós 214
 Piegli-Gulácsy Vera 176
 Pimmer László 198
 Podráczky Noémi 198
 Polovitzer Mária 188
 Pomlányi Petra 170
 Pónyi Andrea 187
 Prehoda Bence 193
 Prohászka Zoltán 159

Rácz Gábor 180
 Radványi Ádám 199
 Ranyák Márta Szilvia 199
 Reiger Zsolt 160
 Reusz György 158
 Rohács Diána 200
 Romhányi Eszter 200
 Rosdy Beáta 161, 163, 165, 168, 176
 Roszik Linda 164
 Rózsa Barnabás 185
 Röszer Tamás 195, 199
 Ruzinkó Viktória 165, 173, 183, 192
 Ruzsa Zoltán 206

Sasi-Szabó László 209
 Siegler Zsuzsanna 187
 Simon Gábor 176
 Sinkó Mária 182
 Sinkovics György 159
 Sipos Edina 191
 Solymár Natália 161, 165, 168, 176
 Sólom Enikő 174
 Som Petra 201
 Soós Andrea 205
 Stercel Vivien 202
 Szabó Andrea 158, 172, 213
 Szabó Attila 159, 162, 164, 172, 192, 193
 Szabó Éva 208
 Szabó Katalin 191
 Szabó Miklós 189, 195
 Szabó Sándor 201
 Szabó Tamás 177, 202
 Szabolcs Andrea 175, 186
 Szakmár Enikő 189
 Szakos Erzsébet 164
 Szakszon Katalin 160, 207, 212
 Szalkay Krisztina 195
 Szántó Kata 203
 Szarka Zita 202
 Szarvas Gábor 170
 Szegedi István 209, 214
 Szenci-Kaszás Balázs 203
 Szikszay Orsolya 199
 Szokó Márta 197
 Szöllősi Eszter 204
 Szűcs Dániel 179, 203
 Szűcs Zsuzsanna 160

Takács László 200
 Tamas Albert 214
 Táncsis Péter 208
 Tardi Réka 204, 211
 Tarek Gabriella Laila 205
 Tarek Terézia Hyatt 205
 Thomán Hedvig 206
 Tiborcz Krisztina 206
 Tóty Kálmán 158, 162
 Tóth Arnold 194
 Tóth Ildikó 189
 Tóth Máté 207
 Tóth Regina Alíz 207
 Tóth-Heyn Péter 174, 192
 Török András 174
 Török Tina 208
 Török Viktória Réka 208
 Tróbert-Sipos Diána 209

Ujfalusi Anikó 160
 Utasi Orsolya 197
 Uzlov Vlagyimir 200

Vadász Anita 209
 Vajda Zsolt 166
 Vancsura Vivien 210
 Varannainé Dr. Soós Andrea Éva 191
 Varga Alexandra 171, 211
 Varga Bernát 189
 Varga Erzsébet 211
 Varga Petra 212
 Vargha Edit 175, 212
 Vértess Gabriella 163
 Vilmányi Csaba 164, 181
 Visy Beáta 160, 161, 167, 169, 206, 208, 211, 212
 Viszlai Aida 164
 Vojcek Eszter 200
 Vojnisek Zsuzsanna 198
 Vucseta Luca 213

Weigert Timót 213

Ziahy Mónika 175
 Zonda Bence 160
 Zsidedgh Petra 195
 Zsigmond Anna Regina 214
 Zsigó-Ambrus Flóra 192
 Zsigrai Emese 214