

Gyermekegyógyászat

tudományos és továbbképzési szaklap

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGÁNAK ORSZÁGOS FOLYÓIRATA

**100 ÉVES A MAGYAR
GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA**



- A gyermekorvoslás mérföldkövei Debrecenben –
100 éves a debreceni Gyermekklinika ...316. oldal
- 100 éves a pécsi Gyermekgyógyászati Klinika ...325. oldal
- **Magyar Gyermekorvosok Társasága 2024. évi
Jubileumi Nagygyűlése és
a Házi Gyermekorvosok Egyesületének
29. Őszi Konferenciája
ABSZTRAKTOK ...331. oldal**

Gyermekgyógyászat

TUDOMÁNYOS ÉS TOVÁBBKÉPZÉSI SZAKLAP

A nyelvkinccs egyúttal gondolatkinccs.
Akinek több szava van, több ismerete van.
Akinek több szava van egy dologra,
több gondolata is van róla.
Babits Mihály

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA KÉTHAVONTA MEGJELENŐ ORSZÁGOS FOLYÓIRATA

FŐSZERKESZTŐ
Kovács Gábor

FELELŐS SZERKESZTŐ
Havasi Katalin az MGYT főtktára

SZERKESZTŐBIZOTTSÁG ELNÖKE
Nagy Anikó az MGYT elnöke

Magyar Gyermekorvosok Társasága 2024. évi Jubileumi Nagygyűlése alkalmából megjelent folyóirat
szerkesztője: **NAGY ANIKÓ**, az MGYT elnöke

A SZERKESZTŐBIZOTTSÁG TANÁCSADÓ TESTÜLETE

Arató András	Gyurkovits Kálmán	Madácsy László	Reusz György	Szabó László
Balla György	Ilyés István	Maródi László	Simon Gábor	Sztríha László
Cserháti Endre	Kajtár Pál	Mészner Zsófia	Soltész Gyula	Tímár László
Decsi Tamás	Kálmán Mihály	Nagy Kálmán	Sólyom Enikő	Tulassay Tivadar
Ertl Tibor	Kovács Julianna	Oroszlán György	Sólyom János	Vekerdy-Nagy Zsuzsa
Fekete György	Kovács Zoltán	Orvos Hajnalka	Sulyok Endre	Velkey György
Füzesi Kristóf	Kovács Tamás	Péter Ferenc	Szabó András	Verebély Tibor
	Machay Tamás	Pintér Sándor	Szabó Attila	

ROVATVEZETŐK

Ablonczy László	ablonczyl@gmail.com	Kovács Márta	kovacs1011@gmail.com
Balajthy András	balajthy.andras@med.unideb.hu	Kovács Tamás	kovacs1011@gmail.com
Cseh Áron	cseh.aron@med.semmelweis-univ.hu	Kriván Gergely	krivang@hu.inter.net
Dezsőfi-Gottl Antal	dezsofi.antal@med.semmelweis-univ.hu	Laki István	gyermektudo@gmail.com
Erhardt Éva	erhardt.eva@pte.hu	Mikos Borbála	borbala.mikos@gmail.com
Fogarasi András	fog.andras@gmail.com	Mogyorósy Gábor	mogyoros@dote.hu
Halász Zita	halasz.zita@gmail.com	Nemes Éva	enemes@dote.hu
Harangi Ferenc	harangi.ferenc@tmkormaz.hu	Nyul Zoltán	nyul.zoltan@pte.hu
Hollódy Katalin	hollody.katalin@pte.hu	Pászthy Bea	drpaszthybea@gmail.com
Kálmán Attila	kalman.attila@med.semmelweis-univ.hu	Szabó Miklós	szabo.miklos@med.semmelweis-univ.hu
Katona Gábor	katonagbor@gmail.com	Szabó Tamás	szabotamas@med.unideb.hu
Katona Márta	katona.marta@med.u-szeged.hu	Tajti Zsanett	tajti.zsanett@med.u-szeged.hu
Kiss Csongor	kisscs@med.unideb.hu	Tálosi Gyula	talosigy@gmail.hu
Kovács Ákos	akos.kovacs@gmail.com	Tory Kálmán	tory.kalman@med.semmelweis-univ.hu
Kovács Lajos	kovacs.lajos@med.semmelweis-univ.hu	Ujhelyi Enikő	eni_ujhelyi@dpckormaz.hu

A LAPOT ALAPÍTOTTA:
GEGESI KISS PÁL (1950)

Kiadó: Semmelweis Kiadó Kft.
Igazgató: Szabó György

1086 Budapest, Nagyvárad tér 4.
Postacím: 1445 Budapest, Pf. 370

Telefon: 210-4403

E-posta:
info@semmelweiskiado.hu

www.semmelweiskiado.hu

Semmelweis Kiadó
www.semmelweiskiado.hu

Szerkesztő: Vincze Judit dr.
Telefon: 06-20-221-4185
E-posta: vincze.judit@ext.semmelweis-univ.hu

Grafika: Ángyán Gergő
www.angyangergely.hu
E-posta: angyan.gergely.01@gmail.com

Hirdetésszervező: Kovács Veronika
Telefon: 210-4403, 06-20-221-5265
E-posta: kovacs.veronika@ext.semmelweis.hu
A szerkesztőség a hirdetések tartalmáért nem vállal felelősséget.

Nyomta és kötötte: Érdi Rózsa Nyomda Kft.

EBSCO Kiadványunk megtalálható
az EBSCO adatbázisában.

Megjelenés: évente 6 alkalommal,
3000 példányban.

Terjesztés: A lapot a Magyar
Gyermekorvosok Társasága tagjai
a társasági tagdíj fejében (10 000 Ft,
nyugdíjasoknak 3000 Ft) ingyenesen,
címlista alapján, postai úton
megkapják. Előfizetési díj másoknak:
20 000 Ft/év. Megrendelhető az
MGYT-nél.

© Semmelweis Kiadó, 2014-2024
Minden jog fenntartva.
HU-ISSN 0017-5900

CÍMLAPKÉP: A 100 ÉVES MGYT LOGÓ TERVEZŐJE: DINYA GÁBOR



SMART PROBIOTIKUM A BETEGEKÉRT

A probiotikus készítmények több tekintetben jelentősen eltérnek egymástól. Válasszon igazolt előnyökkel rendelkező probiotikumot – döntsön „okosan”!



STÁTUSZA: GYÓGYSZER

Egy készítmény „gyógyszer” kategóriába tartozása szigorú előírásoknak megfelelő gyártási folyamatot, rendszeres minőségellenőrzést, igazolt hatást és a mellékhatások nyomon követését is jelenti.



MEGTELEPSZIK A BÉLBEN

A *B. clausii* nem csak megtelepszik, de szignifikánsan sokszorozódik is a bélben.^{1,*}

- A *B. clausii* az egyetlen probiotikum, amely száma 4 óra alatt 1000-szeresre nő^{1,*}

A *B. clausii* spórák az emberi bélrendszerben az egyszeri dózis bevétele követő 12 napig kimutathatók és megtalálhatók a fecesben.



AKTÍV

A *B. clausii* a hatását több támadásponton fejti ki:

- gátolja a patogének szaporodását,
- immunmoduláns hatású.



REZISZTENS

A *B. clausii* 14 gyakran alkalmazott antibiotikummal szemben ellenálló, ugyanakkor a horizontális géntranszfer kizárható² a rezisztenciát nem adta át patogén baktériumoknak.²



TÚLÉL

A *B. clausii* spórák átjutnak a gyomorsav által képzett barrieren, és sértetlenül érik el a béltraktust.

* A vizsgálatban az Olaszországban forgalomban lévő TOP10 probiotikus készítményt jellemezték, a bennük lévő mikroorganizmusok típusa és azok mesterséges gyomorés bélnedvvel szemben mutatott rezisztenciája alapján.

Normaflore®
gyógyszer

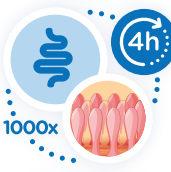
VÉDI ÉS HELYREÁLLÍTJA A BÉLFLÓRÁT



A Normaflore® Extra 4 milliárd/5 ml belsőleges szuszpenzió gyógyszerként törzskönyvezett.



A Normaflore® SMART spóráinak akár 96%-a élve eléri a bélrendszert.³



4 óra alatt 1000x-ére sokszorozódik a bélben.¹



Tartós védelem, mert akár 12 napon át életképes marad a bélben.³



Akár napi
1 TARTÁLY
is elég**

NO.1.

Magyarország
első számú
probiotikuma***

 CUKORMENTES  LAKTÓZMENTES  GLUTÉNMENTES  ADALÉKANYAG-MENTES

BŐVEBB INFORMÁCIÓÉRT OLVASSA EL
A NORMAFLORE® EXTRA 4 MILLIÁRD/5 ML BELSŐLEGES
SZUSZPENZIÓ ALKALMAZÁSI ELŐÍRÁSÁT!

NORMAFLORE® EXTRA
4 milliárd/5 ml
belsőleges szuszpenzió



** A *Bacillus clausii* napi ajánlott adagolása csecsemők, gyermekek és serdülők esetén 2-4 milliárd, felnőttek esetén 4-6 milliárd *Bacillus clausii* spóra.
*** Az IQVIA Pharmatrend Sell-out adatok alapján 2023. január-december időszakban a Normaflore® a legnagyobb dobozszámban eladott termék a O3F1 kategóriában.

Források: [1] Vecchione et al. Frontiers in Medicine, 2018 Vol. 5. Art 59. [2] Acosta-Rodríguez-Bueno CP et al. Adv Ther. 2022;39(11):4854-4874. [3] Alkalmazási előírás; Normaflore® Extra 4 milliárd/5ml belsőleges szuszpenzió

A Normaflore® Extra 4 milliárd/5 ml belsőleges szuszpenzió a bakteriális vagy vírus eredetű gyomor-bélrendszeri fertőzés miatti akut hasmenés tüneteinek kezelését teszi teljessé. A kezelés időtartama heveny hasmenés esetén: 5-7 nap. A Normaflore® Extra 4 milliárd/5 ml belsőleges szuszpenzió használata az antibiotikum-kúra első napjától a kúra teljes ideje alatt, illetve azt követően legfeljebb 1 hétig ajánlott. A Normaflore® Extra 4 milliárd/5 ml belsőleges szuszpenziót gyermekek és felnőttek kezelésére egyaránt alkalmazhatják. Négy fajta, többszörösen antibiotikum-rezisztens *Bacillus clausii* törzs (O/C, N/R, SIN, T) spóráit tartalmazó, vény nélkül kapható gyógyszer.

Opella Healthcare Commercial Kft. 1138 Budapest, Váci út 133. E épület 3. emelet, Telefon: (+36 1) 505 0050
Gyógyszer- és termékinformációs szolgálat: (+36 1) 505 0055, Web: www.sanofi.hu, www.normaflore.hu MAT-HU-2400846 (2024.09.05.)

sanofi

A gyermekorvoslás mérföldkövei Debrecenben – 100 éves a debreceni Gyermekklinika

Szerkesztők:

Mogyorósy Gábor dr.¹, egyetemi docens, levelező szerző

Balla György dr.¹, akadémikus, egyetemi tanár

Jenei Zsuzsa^{1,2}, koordinátor

Nagy Béla dr.¹, ny. egyetemi docens

Pongrácz Anikó¹, titkárságvezető

Szabó Tamás dr.¹, egyetemi docens, igazgató

¹DE ÁOK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen, Igazgató: Szabó Tamás dr.

²MTA Debreceni Területi Bizottsága, Orvostörténeti Munkabizottság

LEVELEZÉSI CÍM:

Mogyorósy Gábor dr.

Debrecen, Nagyerdei krt. 98.

E-posta: mogyoros@med.unideb.hu

ÖSSZEFOGLALÁS Debrecenben az első ispotályt 1529-ben alapították, a gyermekorvoslás meghatározó alakjai a 16-18. században a Református Kollégium szellemiségének jeles képviselői, Hatvani István, Weszprémi István, Csapó József és Szentgyörgyi József voltak. A Gyermekklinika épületének felavatására 1924. november 6-án került sor, első igazgatója Szontagh Félix professzor, akinek szavai ma is áthatják a Klinikán folyó gyógyító, oktató, kutató munkát. Az igazgatói székben őt követte Bókay Zoltán, Kulin László, Karmazsin László, Oláh Éva, Balla György, Veres Gábor és Szabó Tamás, akiknek vezetése alatt a Gyermekklinika hazai és nemzetközi elismertsége, a korszerű gyermekgyógyászati ismeretek elsajátítása és alkalmazása, valamint az infrastruktúra folyamatos fejlesztése töretlen.

KULCSSZAVAK tudománytörténet, helytörténet, Debrecen, Gyermekklinika, Debreceni Egyetem

A gyermekorvoslás kialakulása Debrecenben

A XV. században a magyar városokban megjelentek az ispotályok, melyeknek alapítását a szegénység és szociális problémák indokolták. Az 1523-ban Selmezbányán alapított ispotályt 1529-ben a debreceni követte, melyet *Boncz László* polgár a város főutcáján, saját házában alapított. A Csapó utca elején álló házban történt a szegény-, árva- és idősgondozás mellett a fogyatékkal élők ápolása is. A Boncz házaspár halálát követően az intézmény fenntartása a városi tanácsra hárult. Áttelepítették az ápoltakat a Piac utcai házból a mai Dósa nádor téren álló, volt ferences rendi klostomba.

A felvilágosodás korában az európai kontinensen elsősorban szociális és közegészségügyi intézmények felállításával igyekeztek javítani a nemzetek rossz egészségügyi kilátásain, miközben a szigetországban születnek a gyermekgyógyászat olyan úttörő vívmányai, mint pl. a fertőző betegségek nomenklatúrája *Francis Home*, *George Armstrong*, *Michael Underwood*, *Edward Jenner* könyvei, s 1769-ben megalakul az első londoni – és egyben a

világon is első – gyermekrendelő intézet. E könyvek mellett az európai gyermekorvoslás fellendítésére nagy hatást gyakorolt a svéd *Nils Rosen* pediátriai munkája is, melyet *Domby Sámuel* fordított magyarra 1794-ben (*Orvosi tanítás a gyermekek nyavalyáiról...*).

Debrecenben, mint annyi más tudomány területén, a Református Kollégiumot tekinthetjük a gyermekgyógyászat bölcsőjének is. **Hatvani István** (1718–1786), a híres „ördögös” kollégiumi professzor készített elsőként statisztikákat a csecsemőhalandóságról és matematikai módszerrel vizsgálta a magas mortalitást (1), tanítványa, **Weszprémi István** (1723–1799), a Református Kollégium eminens diákja, aki Utrechtben szerzett orvostudományi oklevelet, Debrecen városi orvosa lett. 1760-ban jelent meg *„Kisded gyermekeknek neveléséről való rövid oktatás”,* majd 1766-ban a *„Bába mesterségre tanító könyv”* című műve, ez utóbbi a gyermekek születéstől hároméves korig tartó gondozására vonatkozó tanácsokat tartalmaz, a hazai viszonyokhoz igazítva, s az első magyar bábakönyvnek tekinthető. Pályatársa, **Csapó József** (1734–1799) Bázelen szerzett orvostudományi cí-



1. kép: Magyar Királyi Gyermekmenhely. Forrás: Zempléni Múzeum

met, hazatérve a cívisváros városi tiszti főorvosa lett, egyben a Református Kollégium professzora is volt. 1771-ben megírta az első önálló magyar nyelvű gyermekorvosi munkát (2), *„Kis gyermekek ispitálja, melyben különféle nevezetesebb nyavalyái és külső hibái a kis gyermekeknek és ezek iránt lehető orvoslásnak módjai megirattak”* címmel. Műve mind Underwood-, mind a Rosen Dombly-féle kiadványt megelőzte, ez mutatja munkássága országos jelentőségét és úttörő szerepét, így őt tekinthetjük az első magyar nyelvű gyermekorvostani munka szerzőjének. A város két kiváló tisztiorvosa, Weszprémi és Csapó mélyreható ismereteinek köszönhetően a debreceni gyermekeinek gyógyítása az angliai, rajnavidéki, svájci orvoslással vetekedhetett. 1799-ben azonban mindkét neves idős orvosdoktorát elvesztette a cívisváros. Helyükre került **Szentgyörgyi József** (1765–1832), aki szintén a Nagy Kollégium diákja, Hatvani tanítványa volt. Ő lett a legnevesebb debreceni családok háziorvosa, s ismeretségi körébe tartozott *Kazinczy, Kölcsey, Kiss János*, és ő kezelte a haldokló *Csokonait*. Legfőbb érdeme a vaccinatio bevezetése volt. A derék doktor 1832. január 1-én hunyt el, hosszú ideig nem akadt Debrecennek hozzá fogható orvosa.

1903-ban került sor az állami gyermekmenhely (1. kép) megalapítására Debrecenben, élére **Brokés Győző** (1878–1948) került, aki több évtizedig látta el ezt a feladatát. Amikor a király által 1912. július 7-én szentesített 1912. évi 36. törvénycikk engedélyezte a Debreceni Egyetem felállítását, a gyermekmenhely lett a gyermekklinika

anyaintézete, az új klinikaépület elkészültéig. A klinika építése idején a Magyar Királyi Állami Gyermekmenhely épületében kapott elhelyezést és végzett gyógyító és oktatómunkát 6 orvos, 4 gyakornok, 20 ápolónő, 1 asszisztens, 1 adminisztrátor és 2 portás. Az 1920-as években **Szily Tibor** (1898–1975) irányításával az intézmény az egyébként mostoha körülmények között dolgozó gyermekvédelem nélkülözhetetlen láncszeme lett. Az 1930-as és 1940-es években a gyermekmenhelyet **Kulin László** vezette, aki később a Gyermekklinika igazgató professzora és Kossuth-díjas tudósa lett. Az intézményt a háború után Állami Gyermekvédő Intézetévé, 1952-től Megyei Gyermekkórházzá, 1955-től a Megyei Kórház Gyermekosztályává alakult át (3).

A debreceni Gyermekklinika születése

Az egyetemi épületeket és a klinikai telep épületeit Korb Flóris (2. kép) tervezte. Korb nevéhez fűződik többek között a New York Palota, a Zeneakadémia, a városligeti Nádor-híd tervezése is. Balszerencsés módon azonban a frissen alapított Debreceni Magyar Királyi Tudományegyetem első tanévét beárnyékolta az első világháború kirobbanása, a kolerajárvány, hadigazdaság és az infláció (3, 4).

1918. október 19-én a tudományegyetem orvostanári egyhangú határozattal kimondták a Debreceni Magyar Királyi Tudományegyetem Orvosi Kar megalakítását. Kenézy Gyula, a Debreceni Egyetem első nyilvános rendes tanára az építkezés kor-



2. kép: Korb Flóris, az egyetemi épületek tervezője (középen) munkatársaival a Gyermekklinika előtt. Forrás: DE Egyetemtörténeti fotótár

mánybiztosaként, az Orvosi Kar első dékánjaként vezette az építkezési munkálatokat. Az első rész, az orvoskari telep építkezése a sok nehézség miatt lassan, de szünet nélkül folyt a háború alatt is.

Az 1918. október 23-i avatóünnepségen jelen voltak az uralkodó IV. Károly király és felesége Zita királyné mellett a kormány vezető személyiségei és számos meghívott előkelőség. Ekkor már tető alatt álltak a klinikák téglafalai, de az Orvostudományi Kar épületei közül csak az ún. felvételi épület volt készen. A többi 20 épület állt ugyan, de még befejezésre várt, s 1920-ig nem történt semmi. 1922-ben Klebelsberg Kunó vallás- és közoktatásügyi miniszter látogatást tett a klinikatelepen, s lesújtó tapasztalatokat szerzett. Mint később írja: „tető alatt volt ugyan, de befejezetlenül állott a debreceni egyetemi telep, amelyet, amikor odamentünk, valóban úgy fedeztünk fel, mint az inkáknak az őserdőben levő valamely elhagyatott városát. Több méteres gaz között alig találtuk meg az egyes tető alatt lévő egyetemi épületekkel” (5).

A magyar kormány a további építkezést elrendelte, 1923-ban elkészült a belgyógyászati és a szemészeti klinika, valamint a Röntgen-intézet, 1924-ben adták át a gyermekgyógyászati klinikát, egy évvel később pedig a törvényszéki orvostani intézet épületét. Az új komplexum Európa egyik legszebb

klinikatelepe lett a debreceni Nagyerdőben (6). Az építkezések alatt Róth Miksa üvegfestőként és belsőépítészként is hozzájárult a klinikák mai megjelenéséhez. Közismerten az ő alkotása a Debreceni Egyetem Díszudvarának kupolája, valamint az Aula öt hatalmas üvegfestménye is, de emellett az akkor épült klinikák belső festéseit, a falak, mennyezetek dekorációját is Róth tervezte, minden teremben egyedi mintával. Róth maga is kiemeli a festés technikáját: casein – ez az eljárás „lélegezni hagyja” a falat és autentikus megjelenést képez a felületeken. Art deco motívumai, vonalvezetései ma is felfedezhetők a klinikákon.

Kenézy Gyula, az orvosi fakultás első kinevezett professzora és egyben a bábaképző igazgatója hívta Debrecenbe egykori évfolyamtársát, egyben barátját, **iglói Szontagh Félix** (3. kép) gyermekgyógyász magántanárt (7). 1921-től a nemzetközileg is elismert és idehaza is magas szakmai funkciókat betöltő **iglói Szontagh**



Félix professzor lett a debreceni Gyermekklinika első igazgatója. Továbbképző előadásokat, megbeszéléseket szervezett a terület orvosai számára, s kiemelten fontosnak tartotta, hogy a falusi szülők gyermekeinek képzését támogassák, ösztöndíjakkal és a képzést elősegítő anyagiak hitelezésével. Mivel ekkoriban nem volt még országosan egyeztetett tanterv, a klinika maga állította össze tematikáját, s kiemelt óraszámban a csecsemőgyógyászat és a fertőző betegségekkel kapcsolatos tananyagokat. A Magyar Gyermekorvos Társaság egyik megalapítója és elnöke.



3. kép: Szontagh Félix. Forrás: Déri Múzeum, Debrecen

A debreceni Gyermekklinika fejlődésének mérföldkövei, 1924–1999

A debreceni gyermekorvoslás első nagy alakjainak munkássága, valamint a Gyermekklinika százéves épületében zajló oktató, kutató és gyógyító munkát vezető, emblematikus, korszakokat meghatározó professzorai, s e rövid történeti áttekintésben felsorolt tevékenységeik híven támasztják alá *Vekerdi László* szavait (7): „egy nemzet élete [...] nem csupán centrum-periféria” szerkezetben zajlik. Kerek a világ, s az élet forrása mindig a jótékonyan szét-sugárzó emberi aktivitás: a tudományban, gyógyításban, oktatásban csakúgy, mint a gazdaságban és a politikában.”

A Gyermekklinika mai épületének és a négy fertőző pavilonnak átvételére és felavatására 1924. november 6-án került sor. A klinika első igazgatója, *Szontagh Félix* professzor megnyitóbeszédében a feladatokat az alábbiak szerint foglalta össze: „fekvő és bejáró gyermekbetegek gyógyítása; az egyetemi hallgatók gyermekorvostanra való oktatása; szakorvosok képzése; tudományos búvárkodás; a tejkonyha működtetése; beteg gyermekek, de legfőképpen csecsemők ápolására hivatott ápolók képzése” (7). A grandiózus terv megvalósult, melyhez nemcsak anyagiakra volt szükség, hanem a régi és biztos alapokon nyugvó kultúrára, szellemi energiára, a magyar törvényhozás és Debrecen város áldozatkészségére, felelős államférfiak megértésére, a hivatalnoki kar szorgalmára, a tervezéshez szükséges koncepcióra és művészi ízlésre, a közreműködő tudósok szakértelmére, a technikusok, iparosok és munkások intelligenciájára és munkakészségére – akik által létrejött az ország legszebb egyeteme. Többen lejegyezték, hogy *Szontagh Félix* professzor szinte két kezével vett részt a gyermekklinika felépítésében. Kortársai, tanítványai szerint önzetlensége példátlan, az emberekbe vetett hite szinte gyermekies volt. Egész életén át hű maradt ősei jelszávához: a munkához és a becsületességhez. Tanítványai annyira tisztelték a professzort, hogy még életében felállították bronz mellszobrát a Gyermekklinikán.

Szontagh professzor úr utódja, **Bókay Zoltán** vezetése alatt 1929-től a Gyermekklinika nemcsak hazai, hanem külföldi megítélésében is (főleg német nyelvterületen) további elismerést szerzett. A Gyermekklinika első két évtizedében olyan szakgárda nevelkedett itt, Debre-



cenben (4. kép), amelynek tagjai a későbbiekben igen jelentős szerepet játszottak a gyermekgyógyászat szolgálatában, mind a klinikán, mind az ország különböző vidékein.



4. kép: A debreceni Gyermekklinika orvosi kara és vezető ápolói az 1930-as években, középen Bókay Zoltán. Forrás: DE ÁOK Gyermekgyógyászati Intézet

A háborús események erősen megtépázták az intézet egyébként sem erős anyagi, technikai bázisát és személyi ellátottságát. A munka azonban mindvégig, még a kiürítési parancs idején (1944 ősze) is folyt a klinikán. A front átvonulása után volt olyan időszak, amikor az orvosok és a személyzet maguk gyűjtötték össze és hordták be a hátukon az élelmszert és a tejet a környező tanyákról. Az inflációs időben pedig egyenesen arra kényszerültek, hogy két tehén beszerzésével gondoskodjanak a beteg csecsemők tejellátásáról – melyeket a tantermi előtérben tartottak és a parkban legeltettek –, holott az ő fizetésük is csak a naponként változó tojás és zöldség árával volt mérhető. *Bókay Zoltán* számos vitathatlan érdeme mellett a magyar gyermekgyógyászat történetébe, ifj. *Bókay Jánossal* és *Flesch Árminnal* közösen, az 1912-ben kiadott „A gyermekorvoslás tankönyve” című munkájával írta be nevét.



A háború utáni tragikus gyermekegészségügyi helyzetben új fejezetet jelentett a Gyermekklinika életében, gyógyító munkájában a rendkívüli emberi tulajdonságokkal, kiváló klinikoelméleti és gyakorlati kvalitással, csodálatos intuitív képességgel megáldott **Kulin László** professzor



5. kép: A Kossuth-díjas Kulin László professzor, a Gyermekklinika folyosóján. Forrás: MTI Zrt. Fotószerkesztőség

(5. kép) igazgatói működése 1949–1972 között. Nemcsak munkatársait, hanem az egyetem vezetését és műszaki dolgozóit is szinte fanatizálni tudta, hogy – elképzelései alapján – házilag létrehozassa az ország első légkondicionált, klimatizált osztályát az atrophias és koraszülött csecsemők ellátására, gyógyítására. Kulin professzor 1953-ban Kossuth-díjat kapott felfedezéséért.

Kulin professzor tanzéki utódja legkedveltebb, leghűségesebb és legjobban felkészült munkatársa, tanítványa **Kövér Béla** lett. Néhány év alatt igen jelentősen megváltozott a klinikai betegprofil is: csökkentek, majd jórészt eltűntek a rettegett fertőző betegségek, annál nagyobb súllyal került előtérbe pl. – Kövér Béla irányításával – a koraszülött-ellátás kérdése, mely országos cselekvési programmá vált. Ennek eredményeként a Debreceni Orvostudományi Egyetem (DOTE) Gyermekklinikája regionális vezető intézmény lett. Az 1960-as évek elejétől egyre nagyobb lett az igény a speciális diagnosztika és terápia iránt, s egyre szorítóbb igényként jelentkezett az eddig működő osztályok mellett a speciális osztályok, részlegek kialakítása is. Ez 1973/74-ben két fertőzőpavilon átépítésével kezdődött el, amelyekben a gyermeksebészet és a kardiológia nyert elhelyezést. Kövér professzor 1976-ban *Perinatalis Intenzív Centrumot* (PIC) létesített.



Karmazsin László igazgatói működése alatt az elvárt, modern betegellátás valósulhatott meg az épületstruktúra fejlesztése, a technikai bázis és a műszerezettség biztosítása mellett. Ezen periódusban két irányból nehezedett a betegellátás súlya a Gyermekklinikára: városi kórház hiányában, Debrecen teljes



gyermeklakosságának, valamint a szomszédos és távolabbi megyék rászoruló betegeinek fogadása is az intézményre hárult. Ez az időszak a Gyermekklinika munkájának a nemzetközi színvonalhoz való közelítésének a korszaka. Egyre csökkent a rutin kórházi ellátást igénylő betegek száma, a betegforgalom 45–50%-át a speciálisabb diagnosztikai és terápiás ráfordítást igénylő betegek tették ki. Az intézetvezető ambíciója, lankadatlan törekvése folytán kialakításra került a speciális betegellátáshoz nélkülözhetetlen osztálystruktúra, műszerezettség és laboratóriumi háttér. A speciális ellátáshoz mind nagyobb számban csatlakoztak az új generáció szakemberei (Oláh Éva, Kiss Csongor, Balla György, Nagy Béla, Mogyorósy Gábor, Nagy Andrea).

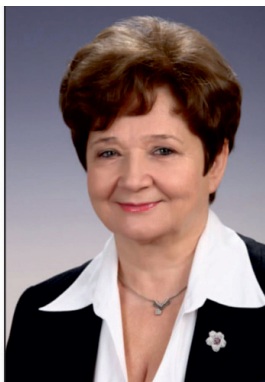
Hajdú-Bihar megyében első civil szervezatként, az országban pedig másodikként jegyezték be 1990-ben a *Leukémiás Gyermekekért Alapítványt*, melynek első kuratóriumi elnöke Karmazsin professzor volt.

Az átalakításokkal létrejött új osztályokon, részlegeken túl érdemei közé tartozik az 1984-ben felépült műveseállomás létesítése, s elindulhatott a vesetranszplantációra irányuló felkészülés és gyakorlat. Karmazsin professzor több egyetemi vezetői pozíció birtokosa, 1979-85 között az Egyetem rektora volt, s vezetésével valósult meg számos fejlesztés az orvosegyetemen, pl. fogorvosképzés, szívsebészet III. belklinikája, kardiológia, Egészségügyi Főiskola alapítása. Mint maga Karmazsin professzor fogalmazott egy levelében: „A legfontosabb feladatomban tekintetem, hogy segítsen a klinikát visszatárlani a gyermekorvosok világába, megteremteni a szükséges együttműködést a többi klinikákkal és a szakma vezető szerveivel. Sok energiát fordítottam erre, ezért vállaltam oly sok feladatot az egyetem vezetésében. Így sikerült aztán kiváló munkatársaimnak segítségével bizonyítani, hogy a mi klinikánkon is értelmes, értékteremtő, nemzetközileg is elismert munka folyik, illetve folyt.”

A debreceni Gyermekklinika az ezredfordulón és a jövő útjai

Karmazsin professzor utódjaként **Oláh Éva** személyében olyan kiemelkedő kvalitású orvos került a Gyermekklinika igazgatói székébe, ezzel egyidejűleg a Magyar Gyermekorvos Társaság Északkelet-Magyarországi Gyermekgyógyász Szakcsoport élére, aki már korábban bizonyította kiváló képességét, eredményetlen szorgalmát és sokoldalú, modern feladatok megoldására irányuló küldetését, elhivatottságát. Klinikaigazgatóként a gyógyító munka színvonalának emelésére, a szükséges feltételek megteremtésére törekedett. Tizenöt éves igazgatói periódusa (1992–2007) idején létrehozott beruházásai és fejlesztései közül kiemelkedő jelentőségű a gyermeksebészeti osztály és a műtőblokk felújítása, valamint a sebészeti munkacsoport újjászervezése. E periódus fontos beruházása a Gyermekklinika nyugati szárnyának megépülése, amely 1200 m²-en, négy szinten az új pulmonológiai osztály és járóbeteg-rendelők, diagnosztikus egységek korszerű körülmények közötti elhelyezését tette lehetővé. A tetőtérben orvosi szobákat, valamint a *Kövér Béla* nevét viselő oktatószobát is kialakították. A földszinten ökumenikus kápolnát rendeztek be a beteg gyermekek és szüleik számára. Az Intenzív Osztály rekonstrukciója mellett a Szontagh Könyvtár és a klinika többi osztályának felújítására, anya-gyermek szobák kialakítására, a gyermek művese-állomás korszerűsítésére, és új dializáló készülékekkel való felszerelésére is sor került. Teljesült a számítógépes betegnyilvántartás és adminisztráció.

Az egyetemi feladatok között kiemelt helyet foglal el a graduális és posztgraduális képzés, továbbképzés, amiben a Gyermekklinika oktatói igen jelentős és sokrétű feladatot vállaltak. A folyamatos továbbképzés feladatai és szervezett lehetőségei túlnőttek a Gyermekklinika és a régió határain. Heti szakirodalmi referátum a klinika orvosai részére; diagnosztikai és terápiás megbeszélések a házi gyermekorvosok részvételével; a régió orvosainak továbbképzésére és rendszeres találkozására szolgált 1992-től a *„Nagyerdei Gyermekgyógyászati Esték”*. Emellett nem volt olyan év, hogy a Gyermekklinika ne lett volna házigazdája – igen változatos témákban rendezett – országos és nemzetközi tudományos üléseknek. Az Oláh Éva professzor által írt és szerkesztett könyvek (*A klinikai genetika alapjai*, 1999, *Gyermekgyógyászati kézikönyv*,



2004, 2008, a *Klinikai genetika*, 2015) a hallgatók és szakorvosjelöltek képzését segítették.

A hazai szakmai közéletben a Magyar Gyermekorvosok Társasága vezetőségi tagjaként, majd elnökeként (1995–99), a Magyar Humángenetikai Társaság elnökeként (2001–2004), a Genetikai és a Gyermekgyógyászati Szakmai Kollégium tagjaként, majd a 2011–2016 között Szakmai Kollégium Klinikai Genetikai Tagozata elnökeként vett részt. A Koraszülöttmentő Közalapítvány elnökeként miniszteri felkérésre megszervezte a koraszülött-szállítás országos rendszerét. A nemzetközi gyermekgyógyászati szakmai közélet aktív részeseiként több mint tíz évig képviselte a magyar gyermekorvosokat az Európai Unió gyermekgyógyászati szervezetében (European Academy of Pediatrics: EAP). 2003–2007 között az Európai Gyermekgyógyász Társaság (European Pediatric Association: EPA) társelnöke, majd 2007–2010 között a gyermekgyógyász világszervezet (International Pediatric Association) európai régiót képviselő választott elnökségi tagja volt.

A nonprofit szektor hazai kialakulásának kezdeti időszakában, 1992-ben a klinika orvosai és szakdolgozói megalapították a Gyermekklinika Alapítványát *„Gyermekeinkért”* alapítványt. A kuratórium elnöke a debreceni Gyermekgyógyászati Klinika mindenkori igazgatója. Vezetői periódusa alatt hagyománnyá emelte a jótékonyági koncerteket (a Benkó Dixieland Band koncertjei), a karácsonyi ünnepségeket a krónikus betegek és a dolgozók számára, az onkológiai és diabeteses kis betegek pedig nyári táborozásokon vehettek részt.

2005-ben átadták a Gyermekklinika új nyugati szárnyát. Régi adósságot törlesztett ezzel az egyetem: az 1924-ben felavatott főépület befejezésére akkor pénzühiány miatt nem volt mód. Az 1200 m²-es, négyszintes új épületrész 500 millió Ft beruházást jelentett, amit csaknem teljes egészében az Egyetem biztosított. Az épületfejlesztés új távlatokat nyitott meg a Gyermekklinika előtt: a kulturált, betegbarát környezet csökkenti a gyermekek és szüleik betegség és kezelés okozta pszichés megterhelését, javítja a betegelégedettséget.

Vezetői periódusát követően a 1973-tól általa vezetett genetikai munkacsoport jogutódja, a Klinikai Genetikai Központ szakmai igazgatója nyugdíjazásáig, majd professor emeritusként és a Debreceni Egyetem Professzori Klub elnökeként, valamint a *„Daganatos és Fogyatékos Gyermekek Genetikai Ellátásáért”* Alapítvány kuratóriumi elnökeként folytatta oktató és támogató munkáját, 2019-ben bekövetkezett haláláig.

A Debreceni Egyetem Orvos- és Egészségtudományi Centrum vezetése a Gyermekklinika számára feladatul tűzte ki az intézmény egyetemi kórházzá és oktatási-tudományos intézetté történő átalakítá-

sát, a struktúra jelentős fejlesztését, melynek célja a gyógyítás, az oktatás és a tudományos tevékenység magasabb minőségi szintre történő emelése volt. A Debreceni Egyetem rektora 2007 júliusától **Balla György** professzort bízta meg a Gyermekklinika igazgatásával, a struktúra átalakításával.



A következő évben három alapvető, a betegellátást döntően meghatározó változás következett be: A korábbi teljesítmény volumenkorlát-szabályok megváltozása nagyobb számú beteg finanszírozott ellátását biztosította; a Kenézy Gyula Kórház gyermekosztályának megszűnésével a Gyermekklinika Debrecen város és Hajdú-Bihar megye egyetlen gyermek fekvőbeteg-intézetévé vált és a sürgősségi ellátás lehetőségének megteremtése, ami a betegek beutaló és korlátozás nélküli fogadását tette lehetővé. Mindezek eredményeképpen a Gyermekklinika betegforgalma és ezzel bevétele ugrásszerűen növekedett. A klinika anyagi helyzetének stabilizálásához hozzájárult **Balla György** professzor, klinikaigazgató által irányított szigorú gazdálkodási rend is. A struktúraváltás létrehozásának egyik alappillére a specializációra épült tanszéki rendszer kialakítása volt, melynek alapját az egyes szakterületekhez kötődő osztályok képezték.

A Gyermekklinika tanszékekből és részlegekből álló Gyermekgyógyászati Intézetté alakult át, a működő egységek, élükön minősített tanszékvezetőkkel a következők voltak:

- Neonatológiai Nem Önálló Tanszék (a Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikán, vezetője **Balla György**),
- Gyermekhematológiai-Onkológiai Nem Önálló Tanszék, 2012-től II. Sz. Belgyógyászati Klinika épületében (**Kiss Csongor**),
- Gyermek Sürgősségi, Csecsemő- és Gyermekpulmonológiai Nem Önálló Tanszék (**Nagy Béla**),
- Gyermek-belgyógyászati Nem Önálló Tanszék (**Mogyorós Gábor**),
- Klinikai Genetikai Központ (**Oláh Éva**).
- A fentiek mellett részlegként működött az Intenzív Osztály, a Koraszülött Intenzív Osztály és Gyermeksebészet.

A betegellátást döntően meghatározó szerkezeti átalakulások és a működési változások a betegellátás profiljainak eredményes működését a mai napig hatóan javították. Az új szervezeti rendszerben a tanszékvezetők feladatai megnövekedtek, de a klinikai munka a nehézségek ellenére is szinte min-

den területen új lendületet kapott. A 2008. évben indult és minisztériumi szinten is elismerésre került a gyermeksürgősségi ellátás, amit hamar megkedveltek a szülők, mert gyors, szakszerű gyógyításban részesültek a gyermekek. Létrejött Gyermekmentő Szolgálat, és koraszülöttmentő-szolgálat megerősödött, a nehéz helyzetben lévő Kazincbarcikai Kórház Gyermekosztályának működtetésével is debreceni feladat lett. Az Országos Mentőszolgálattal való együttműködés keretében létrejött a Gyermekmentő Szolgálat. A Kenézy Kórház Szülészeti ügyeleti szolgálatának biztosítása előkészítő lépés volt egy integrált újszülött ellátás irányában.

2009-től Európai Unió pályázatokat is nyert a klinika, 2011-ben bővült az infrastruktúra, a keleti szárny. Megújult a csecsemő és sürgősségi osztály, a neonatális intenzív központ, a gyermekintenzív ellátás minden tekintetben európai szintre emelkedett. A tetőtérben, a kismamaszállón, kulturált elhelyezést nyertek az édesanyák. A pályázati rendszer lehetőségeinek további igénybevitelével a koraszülött ellátás gép-műszer parkjának szinte teljes egészében megújult, mely nagyban hozzájárult az újszülöttek életésélyeinek javításához.

A 2016-ban indult, a gyermeksürgősségi és baleseti ellátás fejlesztését célzó projekt eredményeként napjainkra 2600 m²-rel tovább bővült a Gyermekklinika betegellátó területe. Az utóbbi években óriási igény és feladat a pszichoszomatikus betegségek gyógyítása. A gyermekklinika elnyert a gyermek és ifjúság pszichiátria, addiktológia, mentálhigiénés, ellátó rendszer infrastrukturális feltételeinek fejlesztését szolgáló projekt pályázatát is. A Neonatológiai Tanszék pályázati forrásból komplex műszerfejlesztést és informatikai rendszertelepítést hajtott végre, egy teljesen új, 8000 m²-es kubatúrát alakított ki az intenzív újszülött ellátás számára, a Szülészeti Klinika épületében.

A Debreceni Egyetemen struktúraváltásában a Gyermekklinika elsőként vett részt, hiszen már rendelkezett azokkal az egységekkel, melyek a jövő elvárásai voltak. Ez azért volt lehetséges, mert időben felismerésre került a nemzetközi hálózatokhoz való kapcsolódás és illeszkedés. A struktúraváltás alapján létrejött fejlődés megduplázta a Gyermekklinika kapacitását, ezzel együtt teljesítményét. 2017-ben a Gyermekgyógyászati Klinika 187 fekvőbetegágyán és heti 329 óraszámú járóbeteg-szakrendelésen folyt a gyógyító munka. A munkatársak létszáma összesen 344 fő, a diplomások száma 90 fő, és a szakdolgozók száma 254 volt.

A graduális képzés terén legnagyobb feladat az általános orvosképzés (ötödéven elméleti előadások, gyakorlat, blokkgyakorlatok, kollokvium és gyakorlati vizsga, majd szigorlóéven héthetes szigorlóképzés, majd szigorlat). Emellett a Gyermekgyógyászati Klinika államvizsgáztatásban is részt

vesz, és alsóbb éveseket is fogad gyakorlati és elméleti képzésre, elméleti/gyakorlati órákat biztosít többek között a Fogorvosi Karnak, a Népegészségügyi Karnak, a Gyógyszerészeti Karnak. A klinika igen aktív a hallgatók tudományos munkába való bevonásában, számos diplomamunkát és TDK pályamunkát készítettek a hallgatók, sikeresen működött a hallgatói, önkéntes segítőrendszer a klinikán. *Balla György* két grémium, a csecsemő- és gyermekgyógyászat (2018-ig) és a neonatológia (jelenleg is) elnökségét látja el.

Balla György professzor 2010-ben - első debreceni gyermekgyógyászként – a Magyar Tudományos Akadémia levelezőtagja, majd 2016-ban az akadémia rendes tagja lett, a Magyar Tudományos Akadémia történetében a hetedik gyermekgyógyász professzorként, aki e tudományos rangot birtokolja (*Gegesi Kiss Pál, Kerpel-Fronius Ödön, Kosztolányi György, Méhes Károly, Petényi Géza és Tulassay Tivadar* professzorokkal).

2018. április 1-től 2020-ban bekövetkezett tragikus haláláig a Debreceni Egyetem Gyermekgyógyászati Intézetének és Klinikájának igazgatója **Veres Gábor** professzor volt. Orvosi tanulmányait Budapesten, a Semmelweis Egyetemen és a Freiburgban (Németország, Albert Ludwigs Egyetem) végezte, ezt követően a Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekklinikáján dogozott, hosszabb tanulmányúton Németországban, Finnországban és az USA-ban vett részt. *Tulassay Tivadar* professzor vezetése alatt dolgozott a SE I. Sz. Gyermekklinikán közel két évtizeden keresztül (2013-tól igazgatóhelyettesként), 2017-től egyetemi tanári kinevezést kapott. Nevéhez fűződött a gyermekkori gyulladásos bélbetegségek hazai adatbázisának kialakítása, valamint a Semmelweis Egyetem Rezidens Szalonjának megalapítása, mely hét éven át nyújtott különleges továbbképzési formát a fiatal orvosoknak és rezidenseknek. Rövid debreceni igazgatói periódusa során nagy hangsúlyt fektetett a fiatal orvosok és kutatók támogatására, a gyógyítás körülményeinek javítására, s meghívására tett látogatást és segítette adományával *Dr. Herczegh Anita* asszony, *Áder János* köztársasági elnök felesége.



Szabó Tamás, a Gyermekklinika habilitált egyetemi docense 2020. januárjában vette át az igazgatói feladatokat. Ebben az évben kezdődött és e cikk megjelenése előtti hónapokban zárult a Debreceni Egyetem Klinikai Központban az az integrációs fo-

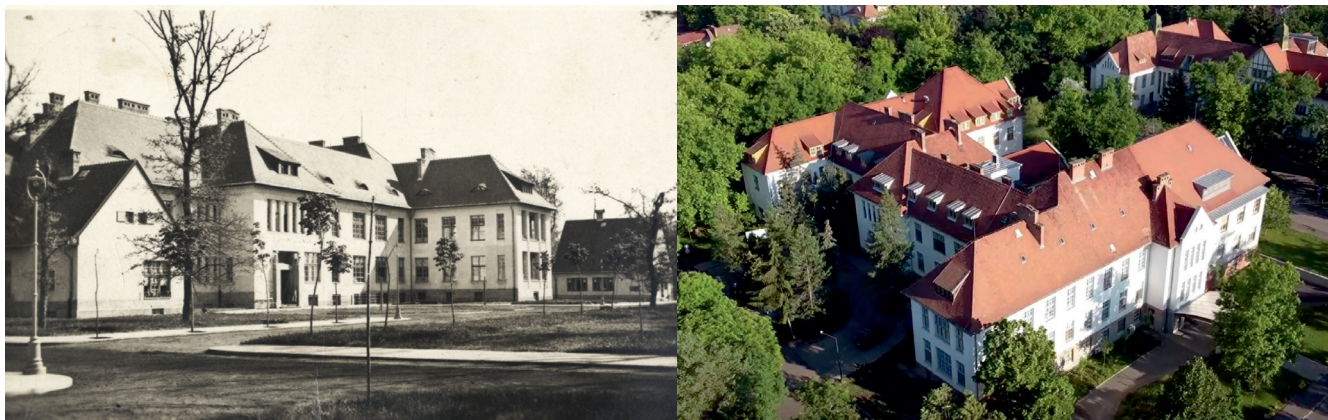
lyamat, mely eredményeként az ország egyik legnagyobb egységes betegellátó rendszere jön létre Debrecenben. A többlépcsős integrációs folyamathoz és a dinamikus változó szakmai környezethez való alkalmazkodás feladata tapasztalt, ugyanakkor reziliens gyógyító, oktató, kutató munkatársakat kíván.



A Gyermekgyógyászati Klinika (6. ábra) ma az Északkelet-Magyarországi régió legnagyobb, hármas progresszivitású intézménye, 15 betegellátó osztállyal, 177 aktív, és 20 krónikus ágygal. Az intézményben évente 35–40 ezer szakrendelői vizitet bonyolítanak le, míg a sürgősségi ellátás keretében 15 ezer beteget látnak el. A klinikán csaknem 100 orvos, köztük 47 szakorvos és 350 szakdolgozó végzi feladatait. Munkánkat 6 gyermekpszichológus segíti, szakértelmük kiterjed a gyermekellátás számos határterületére, a koraszülöttek utógondozásától a pszichoszomatikus betegségek komplex kezeléséig.

Az elmúlt évek fejlesztései (sürgősségi-baleseti-gyermeksebészeti központ, gyermekrehabilitációs ellátás) elsősorban arra irányultak, hogy egy nemzetközi mércével is kiemelkedő, magas színvonalú szolgáltatásokat nyújtó gyermekklinikát hozzunk létre teljes ellátási spektrummal, a legkorszerűbb kezeléseket alkalmazva. A gyermek-sürgősségi ellátás kiemelten fontos fejlesztési területe a gyermekgyógyászatnak, jelentős mérföldkő a klinika történetében. Az új gyermek-sürgősségi-baleseti központban a betegellátást terveink szerint ősszel tudjuk elkezdni. A minden szempontból korszerű új központban várhatóan naponta 100–130 beteget tudunk majd fogadni ambulanciáinkon, továbbá a 14 év alatti gyermekek traumatológiai ellátására is lehetőség lesz. A központban helyet kap egy korszerű képalkotó diagnosztikai részleg, valamint egy 15 ágyas, két műtőblokkal rendelkező, modern gyermeksebészeti osztály is. A gyermekrehabilitációs fekvő- és járóbeteg-ellátás fejlesztése szintén kiemelt fejlesztési terület és a gyermekinfektológia területén is fejlesztések várhatók. A COVID pandémia rávilágított arra, hogy a klímaválság kapcsán nemcsak a szezonálisan jelentkező fertőző betegségek ellátására, de akár trópusi betegségek és éghajlatunkon szokatlan infektológiai esetek kezelésére is fel kell készülnünk.

A Gyermekgyógyászati Klinikán számos TDK pályamunka, diplomamunka készült, illetve munkatársink közül többen szereztek PhD fokozatot, habilitáltak az elmúlt években. Az eredményes és



6. kép: A debreceni Gyermekklinika épülete 1930-ban (Forrás: DE Egyetemtörténeti fotótár) és napjainkban (fotó: Kovács Zoltán)

nemzetközileg is elfogadható vizsgálatok elvégzéséhez széleskörű tudományos együttműködésekre van szükség. Jelenleg 23 klinikai vizsgálat zajlik klinikánkon. Intézeti és egyéni érdek is egyben, hogy megvalósítható, finanszírozható és publikálható vizsgálatokat végezzünk. A debreceni Gyermekgyógyászati Intézet publikációi 2015-2020 időszakban: 223 közlemény (IF: 464.059), 2020–2024 időszakban: 199 közlemény (IF: 796,974).

A klinika fennállása óta 1599 db cikk született, melyek összesített impakt faktor értéke: 2027,808. A Gyermekgyógyászati Intézet munkatársai őrzik és ápolják az elődök által megteremtett értékeket, és a klinika alapításakor elhangzott avatóbeszéd szellemében dolgoznak: „A klinika legyen a szenvedő kisdedeknek a szeretet melegétől áthatott hajléka, de egyszersmind a tudomány szent hevétől hevített és reális bűvárkodásnak méltó temploma.”

Summary

Milestones of Pediatrics in Debrecen – The 100th Anniversary of the Pediatric Clinic of Debrecen

Mogyorósy, Gábor dr., University of Debrecen, Faculty of Medicine, Institute of Pediatrics

The founding of Debrecen's first "isptály" in 1529 laid the groundwork for Debrecen's healthcare system. In pediatrics, key figures between the 16th and 18th centuries, such as István Hatvani, István Wespzprémi, József Csapó, and József Szentgyörgyi, were representatives of the Reformed College's spirit. The Pediatric Clinic was inaugurated on November 6, 1924, with Félix Szontagh as its first director, setting a focus on healing, teaching, and research. Directors such as Zoltán Bókay, László Kulin, László Karmazsin, Éva Oláh, György Balla, Gábor Veres, and Tamás Szabó ensured national and international recognition through modern pediatric advancements and continuous improvement of the Clinic's care and infrastructure.

KEYWORDS history of science, local history, Debrecen, Pediatric Clinic, University of Debrecen

Irodalom

1. Posta József. Hatvani István: Egy polihisztor életútja. Gerundium 2019; 1:119.
2. Csapó József, Kis gyermekek ispitálja, melyben különféle nevezetesebb nyavalyái és külső hibái a kis gyermekeknek és ezek iránt lehető orvoslásnak módjai megirattak. (Nagy-Károly); 1771. URL: https://library.hungaricana.hu/hu/view/ORSZ_ORVO_Muzealis_33_Csapo_Kis_gyermekek/?pg=0&layout=s
3. Lakatos Lajos: 100 éves a Kenézy Kórház Csecsemő- és Gyermekosztályának főépülete. Orvosi Hetilap 2004; 10:10-13.
4. Forisek Péter, Kerepeszki Róbert: A tudás temploma. A Debreceni Egyetem Főépülete. Debreceni Egyetem (Debrecen); 2014
5. Klebelsberg Kuno: Utolsó akkordok. Athenauem (Budapest); 1933.
6. Csorba Sándor (szerk.). Emlékképek a Magyar Gyermekorvosok Társasága Északkelet-magyarországi Területi Szervezete történetéből és működéséről. Debrecen; 2002.
7. Szállási Árpád. Szontagh Félix (1859–1929) és a debreceni gyermekorvoslás előzményei. Debreceni Orvostudományi Egyetem (Debrecen); 1995.

Útravaló tudnivaló / Take Home Message

- A debreceni gyermekorvoslás közel öt évszázados, a Gyermekklinika épületének száz esztendősi története kiváló példákat sorakoztat fel a ma gyermekgyógyászai számára.
- A legendás gyógyítók és elismert professzorok nevéhez fűződő klinikatörténeti korszakok a gyógyítás, az oktatás és a kutatás szimbiózisára, a gyermekgyógyász hivatás eredendő nehézségeire és szépségeire világítanak rá, s emellett a hazai gyermekgyógyászat egyik központjának története a magyar és a nemzetközi gyermekorvoslás történetének kontextusában is vizsgálhatóvá válik.

100 éves a pécsi Gyermekgyógyászati Klinika

Decsi Tamás dr. egyetemi tanár

¹Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika
(Igazgató: Decsi Tamás dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:
Decsi Tamás dr.
7623 Pécs, József Attila út 7.
E-posta: decsi.tamas@pte.hu

A klinika létrejöttének szervezeti és szerkezeti alapjai

A pécsi középkori egyetemet 1367-ben alapította I. Lajos király, a prágai, a krakkói és a bécsi egyetem után a térség negyedik egyetemeként. Az egyetem pápai engedélyt kapott orvosi fakultás működtetésére is, azonban nincs nyoma annak, hogy pécsi orvospérezés valóban létezett volna abban az időben. A pécsi középkori egyetem működése valamikor a 15. század első éveiben megszűnt, azt követően egészen a 20. század elejéig nem volt Pécsen egyetemi szintű képzés. Egy évszázaddal később hasonló története volt a Mátyás király által alapított (1465), orvosi fakultást is működtető, azonban 1490-ben megszűnt pozsonyi középkori egyetemnek is.

Pozsonyban támadt fel először az egyetemi képzés. A pozsonyi Magyar Királyi Erzsébet Tudományegyetem 1914-ben kezdte meg működését, az orvoskar megalapítása 1918. áprilisához köthető. A gyermekorvos tanterg első egyetemi tanára és a Gyermekorvostani Klinika első igazgatója Heim Pál volt. A pozsonyi Magyar Királyi Erzsébet Tudományegyetemnek azonban 1919. szeptemberében el kellett hagynia Pozsonyt. Egy budapesti átmeneti időszak után, 1923. október 15-étől az egyetem Pécsen folytatta működését. A klinikák elhelyezésének és felszerelésének gondjai miatt az orvoskar valamennyi felsőbb évfolyamának pécsi oktatása csak az 1924/25-ös tanévtől valósulhatott meg. A klinikai szintű gyermekgyógyászati betegellátás 1924-ben indulhatott el.

Pécs város vezetőinek egy teljes egyetem működéséhez szükséges épületállományt kellett rövid időn belül rendelkezésre bocsátani. A Gyermekgyógyászati Klinika egy korábban a Juliánus Egyesület fiúinternátusa és tanoncotthonaként működő,

Pécs város vezetőinek egy teljes egyetem működéséhez szükséges épületállományt kellett rövid időn belül rendelkezésre bocsátani. A Gyermekgyógyászati Klinika egy korábban a Juliánus Egyesület fiúinternátusa és tanoncotthonaként működő,



1. kép: A Pécsi gyermekgyógyászati Klinika épülete 1924-ben

mintegy 1800 m² alapterületű, az akkori városközpont déli szélén elhelyezkedő épületben (1. fotó) kezdhette meg a betegellátást. A kórházi funkcióra átalakított épület önmagában már a működés kezdetekor sem felelt meg a betegellátás komplex igényeinek, ezért még 1924-ben egy egyemeletes, különálló fertőzőrészleget építettek hozzá, mintegy 400 m² alapterülettel. A klinika 1925-ben már 149 ágyon működött (szinte megegyezően a mai, 167-es ágylétszámmal).

A klinika működésének kezdeti időszaka

A működés első teljes évében a klinika mintegy 1000 fekvőbeteget és 3300 járóbeteget látott el. A gyógyítás korabeli eszköztára drámaian különbözött a mai gyermekgyógyászat lehetőségeitől. Például a szepszis kezelésére naponta több kis intravénás transzfúziót adtak, valamint trypaflavint, metilénkéket és intramuscularisan adott szeptojódót alkalmaztak. (Alexander Fleming 1928-ban fedezte fel az első antibiotikumot, a penicillint!) Az 1924–1935 közötti időszakban a klinikára felvett gyermekek 8–12%-a meghalt, 2–5%-a közvetlenül a felvételt követő 48 órán belül. Ezek a mai szemmel elborzasztó adatok azonban semmivel nem voltak rosszabbak a kor más nagy gyermekgyógyászati fekvőbeteg-intézményeire jellemzőknél, a pécsi Gyermekgyógyászati Klinika néhány év alatt felsorakozott a hazai gyermekgyógyászat vezető intézményei közé.

A klinika gyorsan kialakuló jóhíre nem kis mértékben az első igazgató, **Heim Pál** (1875–1929) kiemelkedő személyiségének volt köszönhető. *Heim Pál* már a pozsonyi megalakulástól (1918. szeptember) a klinika igazgatója volt, a pécsi újrakezdést követően pedig 5 éven át, 1929-ig vezette a klinikát. Klinikai igazgatóként a gyermekbetegek ellátásában és a gyermekgyógyászati oktató és kutatómunkában egyaránt az akkor újak számító élettani irányzat híve volt. Korán felismerte a csecsemőgyógyászat, a csecsemőgondozás, a megelőző szemlélet, valamint a területi gyermekgyógyászati ellátás fontosságát egyaránt. *Heim Pál* Pécsről a budapesti Gyermekgyógyászati Klinika igazgatói feladatkörének átvétele miatt távozott, nemcsak egyéni tragédia, de a magyar gyermekgyógyászatnak is hatalmas vesztesége, hogy Budapestre kerülése után hat héttel, 1929. októberében tüdőgyulladásban elhunyt.



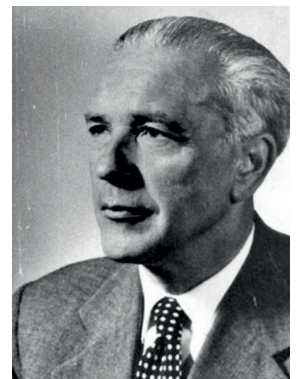
Heim Pál távozását követően két éven keresztül megbízott vezetők irányították a klinikát, majd 1931-ben **Duzár József** nyert igazgatói kinevezést. Ő rendkívül nehéz időszakban, a gazdasági világválság éveiben, majd pedig néhány évi konszolidált működés után a II. világháború alatt irányította a klinikát.

A működés nehézségeit jól jellemzi, hogy a klinikán állandó volt a zsúfoltság, a betegek egy része a földön matracokon feküdt, a kisebb gyermekeket kivett szekrényfiókokban (!) és kosarakban is ápolták. A betegek ellátását 1935-ben mintegy 20 orvos és 30 ápolónő végezte. Mai szemmel nézve nehezen értelmezhető, hogy az orvosok nagyjából fele fizetéstelen tanársegéd és díjtalan gyakornok volt. A klinika tevékenységének fejlődése azonban ebben az időszakban is töretlen volt. A folyamatosan növekvő betegellátási igények miatt a klinika 1934-ben újabb pavilonnal egészült ki, elnyerve ezzel az egészen a legutóbbi évekig jellemző formáját. Folytatódott és bővült a *Heim Pál* által elindított, társadalmi beágyazottságra törekvő anya- és csecsemővédelmi munka. Az 1925 és 1935 közötti időszakban mintegy 450 közlemény és 6 monográfia jelent meg a klinikáról.



A klinika működése a szocializmusnak nevezett társadalmi rendben

Duzár József 1944-ben Svájcban keresztül Venezuelába távozott, ahol néhány év múlva elhunyt. Távozása után a klinikát két éven át megbízott vezető igazgatta, majd 1946-ban az akkor 40 éves budapesti egyetemi adjunktus, **Kerpel-Fronius Ödön** nyert professzori és klinikaigazgatói kinevezést. *Kerpel-Fornius Ödön* személyével új stílus, szellem és törekvések jelentek meg a klinikán. A betegellátásban felismerte a megfelelő laboratóriumi és képalkotó háttér meghatározó fontosságát (jó példa erre, hogy hazánk első orvosi vérgázelemző készüléke a pécsi Gyermekgyógyászati Klinikán kezdte meg működését). Az 1960-as években irányítása alatt megtörtént a klinika általános felújítása és részleges átépítése, melynek keretében 160 férőhelyes új tanterem is



épült. A korábban a Harvard Egyetemen ösztöndíjasként dolgozó Kerpel professzor nemcsak személyesen töltött be nemzetközileg is kiemelkedő tudományos szerepet (pl. 8 európai ország és az USA gyermekorvos társaságainak tiszteletbeli tagsága), hanem tanítványai sorát is elindította az eredményes kutatómunka útján. Kerpel-Fornius Ödön a klinika életére gyakorolt nagy hatását a személyes kiválóság mellett talán az is meghatározta, hogy a pécsi Gyermekgyógyászati Klinika igazgatói között ő volt az egyetlen, akinek lehetősége volt az iskolateremtéshez általában szükségesnek tartott legalább 15 évnyi időszakon keresztül irányítani a klinikát.

A pécsi klinikaigazgatást budapesti klinikaigazgatással felváltó Kerpel-Fornius Ödön távozását egy másfél évig tartó vezetői bizonytalanság időszaka követte, majd 1968-ban **Varga Ferenc** nyert professzori és klinikaigazgatói kinevezést. Ezzel egyidőben a klinika egy másik docense, Mestyán Gyula is professzori kinevezést kapott, valamint megbízást a klinika egy részének önálló szakmai irányítására. Varga Ferenc korábban hosszú időn keresztül Kerpel-Fornius Ödön igazgatóhelyettese és legközelebbi munkatársa volt, a klinikát irányító tevékenységét is az ennek megfelelő szellemben folytatta. Bár a részben megosztott vezetői feladatok nem mindenben kedveztek a mindennapi munka légkörének, a klinika szakmai és tudományos kutatói tevékenysége változatlan intenzitással és eredményességgel folytatódott. Az 1968 és 1976 közötti időszakban 331 közlemény jelent meg a klinikáról, heten szereztek tudományos minősítést. Varga Ferenc igazgatói periódusa alatt jelentősen átalakult a betegellátás struktúrája is, pl. megszűnt a TBC osztály és létrejött egy önálló neuropszichiátriai részleg.

Varga Ferenc 1976-os nyugdíjba vonulását követően a következő évtizedre **Mestyán Gyula** vette át a klinika vezetését. Nagyjából az ő vezetői időszakára esett az egyes speciális betegellátási területekhez egész osztályok hozzárendelése, így többek között az onkohaematológiai, gaszt-



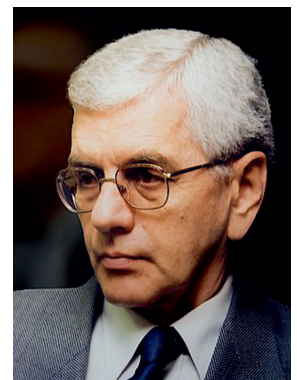
roenterológiai vagy éppen neonatológiai (Perinatalis Intenzív Centrum) profilok elkülönülése. Ezeknek a szervezeti változásoknak alapvető következményei voltak a klinika orvoskarának munkarendjére is, a speciálisan szakosodott osztályok az adott területtel foglalkozó tanársegédek és adjunktusok állandó munkahelyévé váltak, az osztályok közötti „forgás” innentől kezdve már inkább csak a legfiatalabb generációt érintette. Ugyancsak erre az időszakra tehető a specializálódott szakambulanciák és szakgondozók jelentős térnyerése is. A klinika tudományos aktivitása változatlanul igen jelentős volt, az 1976 és 1987 közötti időszakban 328 közlemény jelent meg a klinikáról, hatan szereztek tudományos minősítést.

Ebben az időszakban jelentősen fejlődött a sebészeti osztály is, amire egyre inkább regionális feladatör is hárult. A hagyományos gyermeksebészeti profil kiegészült az újszülöttsebészet a veleszületett rendellenességeket korrigáló részével éppúgy, mint az onkológiai sebészeti ellátással (ideértve a gyógyszeres kezelések technikai felételeinek műtéti megteremtését is). Pintér András vezetésével pedig új profilként kialakult a gyermek-urológiai sebészet.

Az 1960-as évek végétől kezdett reális lehetőséggé válni, hogy a klinika orvosai a kezdeti hazai tudományos szárnypróbálgatást követően külföldre, az akkori szóhasználattal „nyugati” tudományos ösztöndíjhoz jussanak. A Kerpel-Fornius Ödön nemzetközi ismertsége és elismertsége megteremtette alapokon Varga Ferenc és Mestyán Gyula klinikaigazgatók egyaránt számos fiatal kollégát segítettek ösztöndíj elnyeréséhez. Talán nem túlzás azt állítani, hogy a pécsi klinikák között ebben az időszakban a Gyermekgyógyászati Klinika volt a legeredményesebb az ösztöndíjak elérhetővé tételében. Mivel a külföldi ösztöndíjasok a kor szokásának megfelelően általában egy új autóval tértek haza, a klinika tréfás jelképévé vált a klinikaudvaron egyidőben parkoló bogárhátú Volkswagenek flottája.

A klinika működése a rendszerváltás alatt és után

Mestyán Gyula 1987-ben **Méhes Károlynak** adta tovább a klinikavezetés stafétáját. Méhes Károly a Pécsi Gyermekgyógyászati Klinikán kezdte gyermekorvosi pályafutását, majd közel másfél évtizednyi megyei főorvosi tevékenység után igazgató professzorként tért



vissza a klinikára. Elsősorban kiemelkedő szakmai tudásának, hatalmas betegellátási gyakorlati tapasztalatának és megnyerő személyiségének köszönhetően, de talán a rendszerváltást megelőző és követő évek általános hangulatából fakadóan is, *Méhes Károly* igazgatói periódusát a megújulás időszakának tekintette a klinika legtöbb munkatársa. Az igazgató iroda ajtaja általában résnyire nyitva állt, szinte bármikor bármilyen ügyben azonnal beszélni lehetett a klinika vezetőjével. A személyes külföldi kapcsolatokból származó nagy értékű adományok és hazai pályázatok jelentősen javították a klinika technikai felszereltségét. Az ország gazdasági helyzete nagyobb, átfogó beruházást nem tett lehetővé, azonban emeletráépítéstől kezdve kisebb kiegészítő épületek felhúzásán át kórtermek átépítéséig szinte folyamatosan bővült és korszerűsödött a betegellátás épített környezete.

A klinika tudományos aktivitása tovább bővült, az 1987 és 1997 közötti időszakban 433 közlemény jelent meg a klinikáról, a közlemények közül legalább 84 fellelhető a MEDLINE adatbázisában is. Nagyon jelentősen támogatta a munkatársak további szakmai és tudományos előmenetelét is, 10 év alatt heten szereztek PhD fokozatot, három akadémiai doktori értekezés született, 4 docens nyert professzori kinevezést. Méhes Károly vezetői és emberi nagyságát mutatja, hogy amikor 60 éves korában váratlan, súlyos betegség érte, munkatársai és az egyetem vezetésének erősködése ellenére lemondott a klinika igazgatásáról, beosztott professzorként dolgozott tovább a nyugdíjkorhatár eléréséig.

A rendszerváltást követően a pécsi Gyermekgyógyászati Klinika mindennapi működését a külső feltételeinek folyamatos és jelentős változásai határozták meg. Ebben az időszakban váltak a gazdálkodás szempontjai a betegellátás meghatározó tényezőjévé, és ebben a periódusban kellett időről időre szembenézni az egészségügy átalakításának számos, sokszor kérészerű elképzeléseivel. A gyermekgyógyászat pécsi működését tovább terhelte az a körülmény, hogy ebben az időszakban kellett végrehajtani a pécsi fekvőbeteg ellátás teljes integrációját, beleértve a Gyermekgyógyászati Klinika és a Baranya megyei Kerpel-Fronius Ödön Gyermekkorház (utóbb Baranya megyei Kórház Gyermekosztálya) egyesítését.

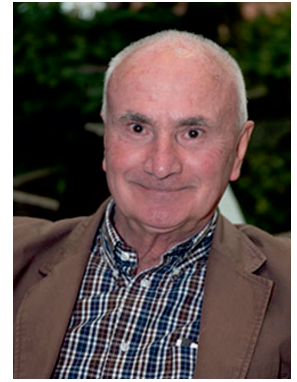
Méhes Károly lemondását követően, 1997-től **Soltész Gyula** vette át a klinika igazgatását. Az ő vezetői időszakát végig kísérte az anyagi szűkösséggel és az újabb és újabb adminisztratív korlátozásokkal, köztük a „teljesítményvolumen-korlát” rendszerének kiteljesedésével, sőt, központilag előírt elbocsátásokkal folytatott mindennapos küzdelem. Ennek ellenére, a klinika fejlődni tudott, osz-

tályokat sikerült átépíteni, felújítani, bővíteni. A gyermeksebészen belül új profilként megjelent és fejlődésnek indult az ajak- és szájpadhasadékkal született gyermekek a felnőttkorig tartó komplex ellátása. Ebben a periódusban egészült ki a klinika szakembergárdája az akkor még újdonságnak számító számítógépes rendszergazdával, fő állású kórházpedagógusokkal, gyógyszerésszel. Folyamatosan bővült a klinika megjelenése a társadalom előtt, amit nemcsak a beteg gyermekek szüleivel és szüleinek szervezett nagyszámú rendezvény mutatott, hanem a Magyar Köztársaság akkori elnökének, *Göncz Árpádnak* 1998-ban a klinikán tett látogatása is. A gyermekgyógyászati betegellátás és a tudományos kutatómunka fejlődésének fontos állomása volt az Orvosi Genetikai Intézet 1998-ban történő kialakítása a klinika munkatársai köréből.

Az 1997 és 2006 között a klinikáról megjelent több száz közlemény közül legalább 93 megtalálható a MEDLINE-ban is. Számos PhD fokozatszerzés mellett három akadémiai doktori értekezés is elkészült, ebben az időszakban a klinika professzori karát további három kinevezés bővítette. A három egymást követő igazgató, *Mestyán Gyula*, *Méhes Károly* és *Soltész Gyula* vezetői periódusain átívelő tudományos közösségépítés igen látványos eredményt hozott: a klinika reggeli megbeszélésén legtöbbször a Magyar Tudományos Akadémia legalább 6 doktora vett részt egyidejűleg.

Molnár Dénes vette át a klinika igazgatását 2007-ben *Soltész Gyulától*. A 2007–2015 közötti vezetői időszakban is leépítésekkel és igen jelentős alulf finanszírozottsággal kellett bajlódni, a klinika működését újra és újra „veszteségesnek” minősítették. Ugyanakkor nyilvánvaló volt, hogy a klinika előre kijelölt feladatokat végez el meghatározott térítésért, azaz nincs lehetősége a gazdálkodási eredmény érdemi befolyásolására. A mindennapi anyagi gondok mellett azonban lehetőség nyílt komoly szakmai fejlesztések megvalósítására is.

Mintegy 200 millió Ft állami, egyetemi és alapítványi támogatás felhasználásával megújult a járóbeteg-ambulancia és létrejött a dél-dunántúli régió egyetlen önálló gyer-





megkegyógyászati Sürgősségi Betegellátó Osztálya, ami később még nagyobb volumenű fejlesztés alapjául szolgálhatott. Ebben az időszakban jött létre a klinika épületében belül az első olyan helyiségcsoport, ami már szállodainak mondható körülmények között tudta biztosítani a beteg gyermekek és édesanyjuk közös elhelyezését (korábban erre csak a külön épületben elhelyezkedő anyaszállásokon nyílt lehetőség). Számos kisebb belső felújítás és átalakítás is történt a klinika osztályain, melyek között a Neuropszichiátriai Osztály két önálló részre, Gyermekneurológiai Osztályra és Gyermek- és Ifjúságpszichiátriai Osztályra való felosztása ugyancsak szervezeti alapjául szolgálhatott későbbi nagyobb volumenű gyermekpszichiátriai fejlesztésnek.

Hivatalosan 2008. márciusában megvalósult a volt Baranya megyei Kerpel-Fronius Ödön Gyermek-kórház a Gyermekgyógyászati Klinika szervezeti egységébe történő beillesztése is. Egyik napról a másikra a klinika három viszonylag nagy, összesen mintegy 50 betegágyat jelentő fekvőbeteg részleggel (Fertőző Osztály, Nephrológiai Osztály, Pulmonológiai Osztály), valamint számos szakrendeléssel és a dél-dunántúli régió egyetlen gyermekgyógyászati Haemodialízis Állomásával bővült. A két intézmény minden előkészítés nélküli egyesítésének előnyös és hátrányos következményei egyaránt voltak. A kiválóan képzett, jórészt a Gyermekgyógyászati Klinika korábbi szakmai profiljából hiányzó szakterületeken tevékenykedő kollégák megjelenése jelentősen megerősítette a klinika szakembergárdáját. Ugyanakkor az egy szervezeti egységnek számító klinikának az egymástól több kilométer távolságra lévő két telephelyen történő működése számtalan olyan gondot vetett fel, melyekre az észszerű gazdálkodás keretei között nem lehetett megoldást találni (pl. laboratóriumi háttér, műtői háttér, képalkotó diagnosztika). A betegellátás a Gyermekgyógyászati Klinika főépületébe történő átköltöztetése azonban csak rendkívül nehezen és hihetetlenül lassan volt biztosítható. A 2007–2015 közötti időszakban csak elindulni tudott a folyamat: 2015-ben a Nephrológiai Osztály költözött át a klinika főépületébe.

Molnár Dénes klinikaigazgató irányítása alatt tovább fejlődött és bővült a klinikán folyó tudományos kutatómunka, ő maga a Pécsi Tudományegyetem legkiemelkedőbb szcientometriai mutatókkal rendelkező kutatói közé tartozik. A klinikán folyó tudományos aktivitás nemzetközi elismertségét mutatja, hogy az ezredforduló tájékán kezdődő 10–15 éves időszakban általában több, az Európai Unió által egyenként legalább 100 millió forintos nagyságrendben támogatott kutatási projekt zajlott párhuzamosan a klinikán, a gyermekgyógyászati táplálkozástudomány területén, elsősorban a gyermekkori elhízás és a csecsemőtáplálás témaköréi-

ben. Több száz tudományos közlemény jelent meg a klinikáról 2007 és 2015 között, közülük legalább 209 szerepel a MEDLINE adatbázisában is. Számos PhD fokozatszerzés és több habilitációs eljárás is zajlott ebben az időszakban.

A klinika működése a közelmúltban és napjainkban

A klinikaigazgató feladatkört 2015-ben **Decsi Tamás** vette át Molnár Dénestől. A legsürgetőbb feladat az egykori Baranya megyei Kerpel-Fronius Ödön Gyermek-kórház több ezer négyzetméteres, egyébként üresen álló főépületének egyetlen helyiségében működő gyermekdialízis állomás elhelyezése volt.



Utólag erősen vitatható műszaki okok miatt, a Gyermekgyógyászati Klinika főépületébe történő átköltözés akkor nem volt megvalósítható, ideiglenes a Klinika Központ II. Sz. Belgyógyászati Klinikája adott otthont a gyermekdialízis állomásnak. Az átmeneti időszak 8 éven keresztül tartott, végül 2024-ben sikerült a Gyermekgyógyászati Klinika főépületében, az Intenzív Osztály tőszomszédságában, méltó körülmények között elhelyezni az ország utolsó vidéken működő önálló gyermekdialízis részlegét.

Ugyancsak tovább már nem halasztható feladat volt az újszülött intenzív ellátás strukturális átalakítása. A Perinatális Intenzív Centrumok magyarországi kialakításának hőskorában Pécs városán belül a Gyermekgyógyászati Klinikán is és a Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikán is létrejött jelentős neonatológiai intenzív betegellátó kapacitás. A 2010-es évek közepén a két klinika között mintegy 1/3 a 2/3-hoz arányban oszlott meg a betegforgalom. Ugyanakkor nyilvánvaló volt, hogy két helyszínen nem biztosítható megfelelő színvonalon az intenzív újszülöttellátás személyi háttere. Nagyjából 2020-ra sikerült kialakítani azt a megoldást, melynek keretében a Perinatális Intenzív Centrum teljes egészében átkerült a Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikára, a Gyermekgyógyászati Klinika szakdolgozóinak egy jelentős csoportjával együtt. Azonban három ágy fennmaradt a Gyermekgyógyászati Klinika Intenzív Osztályán belül az újszülöttsebészeti ellátást igénylő betegek műtét előtti és műtét utáni kezelésére.

A Gyermekgyógyászati Klinika korábbi Perinatális Intenzív Osztályának felszabaduló helye lehetőséget teremtett az akkor még mindig a volt Baranya



2. kép: A pécsi Gyermekgyógyászati Klinika 2022-ben átadott Gyermek- és Ifjúságpszichiátriai Osztálya, illetve a gyermek-traumatológia és gyermeksürgősségi ellátás céljaira 2024-ben átadott új tömbje

megyei Kerpel-Fornius Ödön Gyermekkorház pavilonépületében működő Pulmonológiai Osztály a Gyermekgyógyászati Klinika főépületébe történő átköltöztetésére. Egy nagyságrendileg 100 millió forintos belső beruházás megvalósítását követően 2021. tavaszán az ideális helyen, közvetlenül az Intenzív Osztály mellett folytathatta működését a Pulmonológiai Osztály. Az integrációs folyamat megvalósításának következő lépéseként, 2022. szeptemberében sikerült a klinika Fertőző Osztályát, ha nem is a klinika főépületébe, de annak a közelébe átköltöztetni. Ez azonban az integrációs jogi megvalósulását 16 évvel követően még mindig ún. két telephelyes működési modellt jelent, annak minden következményével.

A fentebb leírt folyamatok is világosan mutatják, hogy a Gyermekgyógyászati Klinika főépülete bővítésre szorult. 2015-ben elindult a klinikaépület korszerűsítésének és bővítésének az országos elképzelésekhez illeszkedő folyamata. Az ún. EFOP-2.2.7 projekt keretében a klinika udvarának korábban be nem épített részén, új épülettömbként létrejött egy 25 ágyas Gyermek- és Ifjúságpszichiátriai Osztály (2. ábra, bal oldal). A mintegy 1 milliárd forint európai uniós és kormánytámogatás biztosította lehetőség nagyjából 1000 négyzetméterrel bővítette a klinika területét. Az újonnan kialakított osztályon nemcsak a betegek és az őket ellátók elhelyezése valósulhatott meg a legkorszerűbb körülmények között, de lehetőség nyílik a legsúlyosabb állapotban lévő betegek speciális biztonsági kórteremben történő elhelyezésére is. A 2022 tavaszán megnyílt új osztály a dél-dunántúli régió gyermek- és ifjúságpszichiátriai centrumaként is szolgálja a gyermekegészségügyet.

Az elmúlt évek másik sikeres strukturális fejlesztése a gyermektraumatológiai és gyermeksürgősségi betegellátás megújítása volt az ún. EFOP 2.2.101 projekt keretében. A Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Karának támogatásával együtt összességében mintegy 3 milliárd forint költségvetésű beruházás mindenekelőtt lehetővé tette egy nagyjából 1500 négyzetméter alapterületű új épülettömbben műtőblokk és kiszolgáló létesítményei létrehozását (2. ábra, jobb oldal). További mintegy 1000 négyzetméter átépítés és felújítás pedig végre megvalósította a gyermeksebészeti betegek és hozzátartozóik kétágyas, szállodai szoba szerű kórtermekben történő elhelyezését. A fejlesztés lehetővé teszi, hogy a pécsi Gyermekgyógyászati Klinika a dél-dunántúli régió teljes területéről ellássa a súlyosabb baleseti sérülést elszenvedett gyermekbetegeket.

A Pécsi Gyermekgyógyászati Klinika 2023-ban mintegy 9300 fekvőbeteget és 75 000 járóbeteget látott el. A klinika orvosai 2023-ban nagyjából 500 tantermi előadást tartottak és mintegy 2000 órában irányítottak betegágy melletti gyakorlatokat. A 2015 és 2024 közötti években sokszáz tudományos közlemény jelent meg a klinikáról, melyek közül 711 a MEDLINE adatbázisában is megtalálható. Számos PhD fokozatszerzés és több habilitációs eljárás is zajlott ebben az időszakban. Az elmúlt néhány évben a klinika két munkatársa szerezte meg az MTA doktora minősítést, valamint három újonnan kinevezett professzorral bővült a klinika vezető szakembereinek köre.

Magyar Gyermekorvosok Társasága
2024. évi Jubileumi Nagygyűlése
és
a Házi Gyermekorvosok Egyesületének
29. Őszi Konferenciája

Debrecen, Kölcsey Központ
2024. november 14–16.

100 ÉVES A MAGYAR
GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA



*Szívvvel, lélekkel,
tudománnyal*



*100 éve
a gyermekekért.*



A kongresszus fővédnökei

PROF. DR. FREUND TAMÁS
elnök
Magyar Tudományos Akadémia

KOSSA GYÖRGY
elnök
Gróf Tisza István Debreceni Egyetemért Alapítvány
elnök-vezérigazgató
ITK-Holding

A kongresszus védnökei

PROF. DR. BALLA GYÖRGY
akadémikus, kuratóriumi tag
Gróf Tisza István Debreceni Egyetemért Alapítvány

PROF. DR. TULASSAY TIVADAR
egyetemi tanár, kutatócsoport-vezető
Semmelweis Egyetem

PROF. DR. SZABÓ ATTILA
elnök, klinikai rektorhelyettes
Semmelweis Egyetem Klinikai Központ

PROF. DR. DECSI TAMÁS
egyetemi tanár, klinikaigazgató
Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ

A kongresszus főszervezői

DR. NAGY ANIKÓ PhD
elnök
Magyar Gyermekorvosok Társasága
főigazgató főorvos
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

DR. SZABÓ TAMÁS
klinikaigazgató
Debreceni Egyetem Klinikai Központ

DR. HAVASI KATALIN PhD
főtitkár
Magyar Gyermekorvosok Társasága
tanácsadó elnök
Házi Gyermekorvosok Országos Érdekképviselői és Szakmai Egyesülete



A Kongresszus Tudományos és Szervező Bizottsága

Tudományos Bizottság:

Dr. Ablonczy László
Prof. Dr. Balla György
Dr. Bereczki Csaba
Prof. Dr. Decsi Tamás
Dr. Dezsőfi-Gottl Antal
Dr. Gárdos László
Dr. Havasi Katalin
Prof. Dr. Hollódy Katalin
Prof. Dr. Kiss Csongor
Dr. Kovács Tamás
Dr. Mogyorósy Gábor
Dr. Nagy Anikó
Prof. Dr. Reusz György
Dr. Röszer Tamás
Prof. Dr. Szabó Attila
Prof. Dr. Szabó László
Dr. Szabó Tamás
Dr. Szakszon Katalin
Dr. Szegedi István
Dr. Tory Kámán
Dr. Tóth-Hein Péter
Dr. Velkey György

Szervező Bizottság:

Dr. Szabó Tamás
Dr. Nagy Anikó
Dr. Havasi Katalin
Dr. Mogyorósy Gábor
Dr. Káposzta Rita
Dr. Juhász Éva
Dr. Kovács Tamás
Pongrácz Anikó
Szécsiné Kerekes Margit
Kovács Krisztián

Kongresszusi iroda

Club Service Kft.
4024 Debrecen, Kossuth u. 42.
Tel.: 06 52 522 222
mgyt2024@clubservice.hu

KIEMELT TÁMOGATÓINK



DEBRECENI
EGYETEM

AstraZeneca



HALEON

NOVARTIS

Opella.

MEDISON



NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

ewo pharma
since 19

Goodwill



BETHLEN GÁBOR
Alap

libra®

HUN HUNGARIKUM
ALKUSZ

SZPONSZOROK, TÁMOGATÓK

Berlin Chemie/A. Menarini Kft.
BG Distribution Hungary Kft.
BLUEMED Kft.
Ceres Pharma Hungary Kft.
Essity Hungary Kft.
Hagleitner Hygiene Magyarország Kft.
Hipp Kft.
Kameleon Kamera Kft.
MED-EN TRADE Kft.
Medicina Könyvkiadó Zrt.
Norma Instruments Zrt.
PHOENIX Pharma Zrt.
PRO FILII Alapítvány
Radiometer Magyarország Kft.
Richter Gedeon Nyrt.
Sanofi-Aventis Zrt.
Swixx Biopharma Kft.
TECOM Analyticals Systems Kft.
TRIMUS Kft.
VIRABEL Kereskedelmi és Szolgáltató Kft.



Tisztelt Kollégák!

Szívvvel-lélekkel, tudománnyal – ezzel a mottóval zajlik az idén 100 éves Magyar Gyermekorvosok Társaságának centenáriuma. Emellett ebben az esztendőben lett 100 éves a Debreceni Gyermekklinika és a Pécsi Gyermekklinika, valamint 50 éves a Magyar Gyermekneurológiai Társaság. A hazai gyermekgyógyászat kiemelt eseményét a Magyar Gyermekorvosok Társasága és a Házi Gyermekorvosok Egyesülete közösen ünnepli. Együtt tartjuk meg az MGYT 67. Nagygyűlését és a HGYE 29. Őszi Konferenciáját, amelyre szeretettel várjuk tagjainkat Debrecenben, a Kölcsey Központban 2024. november 14–16. között.

A kongresszus kiváló alkalom a magas szintű szakmai és tudományos ismeretek átadására és lehetőség arra, hogy visszatekintsünk a gyermekorvoslás nagyívű fejlődésére, a Társaság elmúlt 100 évére, a gyermekgyógyászati klinikák múltjára, majd pezsgő beszélgetéseket folytassunk hivatásunk jelenéről, jövőjéről, végül szakmapolitikai fórumainkon megvitassuk a gyermek-alapellátás és kórházi ellátás aktuális kérdéseit. Büszkéek vagyunk arra, hogy mára hagyománnyá vált évről évre a határon túli kollégák számára is kiterjeszteni a jelentkezési lehetőséget kongresszusunkra, amivel erősíthetjük a szakmai összetartozást. Megtiszteltetés, hogy részükről mind nagyobb számú érdeklődést tapasztalunk a témákban igen széles szakmai spektrumot felölelő rendezvényünkön.

Szeretettel köszöntjük a gyermekorvoslásban dolgozókat a gyermekgyógyászat nagy ünnepén klinikákról, kórházakból, területi ellátásból egyaránt Debrecen szívében, a Kölcsey Központban rendezett kongresszusunkon! Érezzék jól magukat inspiráló centenáriumi rendezvényünkön, amelynek célja a szakmai fejlődés és a közösségépítés!

A gyermekgyógyász szakma legnagyobb rendezvényén ünnepeljük együtt a szakma sikereit, elért eredményeit, és írjuk tovább a Magyar Gyermekorvosok Társaságának 100 éves történetét!



Dr. Szabó Tamás
klinikaigazgató
Debreceni Egyetem Klinikai
Központ
Gyermekgyógyászati Klinika



Dr. Nagy Anikó PhD
főigazgató főorvos
Heim Pál Országos Gyermek-
gyógyászati Intézet
A Magyar Gyermekorvosok
Társaságának elnöke



Dr. Havasi Katalin PhD
főtitkár
A Magyar Gyermekorvosok
Társasága
A Házi Gyermekorvosok
Egyesületének
tanácsadó elnöke

SZÓBELI ÉS POSZTER ABSZTRAKTOK

Előadó szerinti ABC sorrendben

Újdonságok a gyermekkardiológiában

Ablonczy László

Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet,
Gyermekszív Központ, Budapest

Bevezetés: A gyermekkardiológia fejlődése folyamatos az utóbbi években is. Diagnosztikai szempontból elsősorban a kardio CT és MR vizsgálatok számának jelentős emelkedését látjuk (a diagnosztikus szívkatéteres vizsgálatok egyidejű visszaszorulásával), míg a terápiás oldalon a katéter-intervenciók terápia bővülése látható a komplex szívsebészeti beavatkozások standardizálásával mellett.

Képkalkáló eljárások: A 3D rekonstrukciót lehetővé tevő kardio-CT vizsgálatok műtéti és katéter-intervenciók beavatkozások tervezésében elsődlegessé váltak, különösen a pulmonális billentyűbeültetések és a sinus venosus pitvari defektusok zárását megelőzően. A beavatkozások indikációjának felállítására az echocardiographia mellett a kardio-MR vizsgálaton alapul, mely az utóbbi 2 évben gyakoribbá váló myocarditis megerősítő diagnózisához is szükséges.

Katéter-intervenciók beavatkozások: Új intervenciók eszközök megjelenése biztonságossá tette a kamrai sövényhiány transzkatéteres zárását, mely rutin eljárássá kezd válni ebben a betegcsoportban is. Hasonló áttörést hozott a jobb oldali kiáramlási pálya rekonstrukciójában (cono-truncalis betegségekben) az önnyíló (self-expandable) billentyűk megjelenése. Különleges eljárásként megjelent a sinus venosus típusú pitvari defektusok katéteres zárása is, megfelelő anatómia esetén.

Komplex szívhibák: Az egykamrás keringés kialakításával járó műtéti megoldások után (Fontan betegcsoport) a felnőttkorba is átívelő egységes gondozás kialakítása egyre inkább előtérbe kerül. A sajátos hemodinamika okozta szekunder szervi szövődmények (különösen a Fontan keringéshez csatlakozó hepatopathia – FALD), speciális hepatológiai (és radiológiai) gondozást igényelnek, mely kiváló lehetőséget jelent interdiszciplináris együttműködésre a későbbiekben szív- (ritkán szív-máj) transzplantációt igénylő betegcsoportban.

Összefoglalás: Változatlan betegségek és betegszám mellett is jelentős a változás a gyermekkardiológiai kórképek egy részében. A kamrai sövényhiány kezelése, a jobb kamrai kiáramlási pálya rekonstrukciók megoldása primer vagy szekunder módon új katéter-terápiás eljárásokon/eszközökön alapul, amihez a képkalkálásban is jelentős változás következett be, a kardio-CT és MR előretörésével.

Csak egy sinusitis – esetbemutatás

Ács Boróka Eszter, Szabó Viktória, Szabó András, Bogár Csilla

Győr-Moson-Sopron Vármegyei Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház, Győr

A sinusitis gyermekek körében igen gyakran előforduló, jól kezelhető megbetegedés, köszönhetően az antibiotikumok széles körben való elterjedésének. Az esetek zöme komplikációk és maradvány tünetek nélkül gyógyul, az intracraniális szövődemény ritka (3%), de súlyos következményekkel járhat. Túlnyomó részt a frontális sinus gyulladásának következménye a központi idegrendszer fertőzése, leggyakoribb formája az empyema. Tekintettel, hogy az empyema tünetei gyakran

atípusosak a képkalkáló vizsgálat (CT, MR), valamint antibiotikus terápia megkezdése is késhet.

Eset bemutatásunk célja, hogy felelevenítsük, sinusitis szövődeményeként jelentkezhet idegrendszeri fertőzés, enyhébb neurológiai eltérések, valamint perzisztáló láz esetén gondolkunk ennek lehetőségére.

Esetleírás: A krónikus betegségtől mentes 12 esztendőes fiúgyermek sinusitis maxillaris miatt került felvételre Gyermekosztályunkra. Előző CT felvételen a maxilláris sinuok gyulladása mellett enyhe frontális sinusitist vélelmeztek. Panaszai felvételét megelőzően megközelítőleg 3 héttel kezdődtek, lázzal, házi orvos, valamint fül-orr-gégész is több alkalommal vizsgálta, betegsége kezdetén 1 hétig amoxicillin/klavulánsav antibiotikus terápiaiban részesítették. Felvételekor elevált CRP, valamint leukocytosis látszott. Parenterális antibiotikus kezelés indult, valamint arcüregek lavage történt, láza azonban továbbra is perzisztált. Gyermekosztályos kezelése alatt novum panaszként jobb alsóvégtagi fájdalom, valamint a végtag nehezebb terhelhetősége jelentkezett. Ápolásának 4. napján görcs ekvivalens jelenség jelentkezett, ekkor gyermekintenzív osztályunkra átvettük. Lumbal punctio során mikrobiológiai gyorsteszt, valamint PCR vizsgálat kórokozót nem mutatott ki, kémiai vizsgálat emelkedett fehérje és sejtszámot igazolt, glükóz tartalom nem volt csökkent. Natív koponya CT vizsgálattal bal oldali subduralis empyema lehetősége merült fel. Idegsebészeti konzíliumot követően empirikus meropenem-vancomycin terápiát alkalmaztunk, koponya MRI történt. A képkalkáló vizsgálat a korábbiakkal kongruensen az empyemat alátámasztotta, konzervatív kezelés mellett döntöttünk. FESS műtétet megismételtük. Végtagi gyengesége perzisztált, a görcsök a beállított carbamazepin ellenére sem szanálódtak. 5. ápolási napon kontroll MR felvételen abscessus enyhe progressziója látszott, melynek idegsebészeti evakuációja megtörtént. A beteget még aznap sikeresen extubáltuk. Korábbi terápiája átmenetileg mannitollal egészült ki. Kontroll MR vizsgálatokon empyema/abscessus egyértelműen regrediált, paresise pár nap alatt megszűnt, láz a műtétet követően nem jelentkezett. Az abscessusból nyert mikrobiológiai minta *Peptostreptococcus anaerobiust* igazolt, mely az alkalmazott terápiára érzékenynek bizonyult. Antibiotikus terápiát hosszú ideig folytattuk. Gyermekneurológiai gondozása során antiepileptikus terápiát leépítették. Kontroll koponya MR recidívát nem igazolt.

Következtetések, tanulságok: A pozitív kimenetel kulcsfontosságú lépése, hogy időben felismerjük szövődemény lehetőségét, ne késlekedjünk a megfelelő képkalkáló vizsgálat elvégzésével, valamint az antibiotikus terápia megkezdésével. Az intracraniális empyema ellátása multidiszciplináris feladat így felmerülése esetén, forrásainkat figyelembe véve a magasabb progresszivitási szintű ellátóhelyre szállítás megszervezését is számba kell vennünk.

Sinusitis szövődeményeinek intracraniális manifesztációja ismert, a fatális kimenet ritka, azonban a maradványtünetek élet-hosszig tartó terhet jelenthetnek a betegeknek, valamint családjuknak. Gondoljunk rá időben és cselekedjünk haladéktalanul.

Egy sikeres mentés margójára-esetbemutató

Ács Boróka Eszter, Szabó Viktória, Szabó András, Bogár Csilla

Győr-Moson-Sopron Vármegyei Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház, Győr

Megközelítőleg 236000 vízbe fulladás okozta halálesetet jegyeznek egy évben világszerte, de ezek csak a dokumentált esetek, a valós szám jelentősen több lehet. Habár az áldozatok száma időről időre csökken, az Egyesült Államokban továbbra is vezető a baleset okozta halálozást tekintve az 1-4 éves korosztályban. Esetünkben, egy pozitív kimenetellel bíró fulladásos casust szeretnénk bemutatni.

Esetleírás: A 4 éves leánygyermeket HEMS szállította SBO-nk shocktalanítójába, ezt megelőzően 7 méter mély kútba esett és alámerült. Pater megközelítőleg 5 perccel a leesést követően mászott a gyermek után és kiemelte a víz alól, akinél ekkor már légzést nem észlelt. Pár befúvást követően légzése visszatért, de eszméletlensége megmaradt. A vízből kimentés kb. 40 percet igényelt. Kiérkező HEMS hypotermián, hypoxián, tudatzavarral (GCS 1-2-4) mellett észlelte, intubálták, gépi lélegeztetés mellett szállították kórházunkba. Képalkotó felvételeken traumás eltérés nem látszott, a mellkasi RTG kétoldali, kiterjedt infiltrációt mutatott. Kezdetben invazív gépi lélegeztetését kislégúti spaszticitás jelei, magas munkanyomások mellett tudtuk végezni, tekintettel az elhúzódó hypoxémiára, légzési elégtelenségre korai extubáció nem jött szóba, kombinált szedációját frontális EEG alapú alvásmélység monitorizálással optimalizáltuk, követtük. Láz, valamint emelkedő gyulladásos paraméterek miatt antibiotikus terápiát ceftriaxonra módosítottunk, a felvételét követően elvégzett mellkasi RTG az infiltrátum regresszióját írta le. Harmadik ápolási napján sikeresen extubáltuk, megfelelő tudat mellett, neurológiai göctünetet nem észleltünk. HFNO légzéztámogatást még 24 órán keresztül folytattuk, majd oxigénigénye fokozatosan csökkent. Laborban a gyulladásos paraméterek regressziója látszott. Per os táplálását felépítettük, kielégítő általános állapotban területileg illetékes kórházba került áthelyezésre. Antibiotikus terápiát még otthonában is folytatták, neurológiai göctünet később sem jelentkezett.

Következtetés, tanulságok: A fulladás és alámerülés, vagy szubmerzió a gyermekek körében hazánkban is gyakori bal-eseti mechanizmus. Kezelési stratégiát illetően nincs egységes álláspont, a szennyezett folyadék általi fulladás esetén a bronchoalveoláris lavage megfontolandó. A koponyaűri nyomásfokozódás vizsgálatára és követésére a TCD hasznos eszköz lehet, az áramlási mintázat zavara esetén ozmotikus terápia elbírálásában segíthet bennünket.

Szubmerzió esetén az antibiotikus terápia bevezetését rutinszerűen nem ajánlják, azonban a fulladás körülményeit, a láttott röntgen képet figyelembe véve esetünkben jó döntésnek bizonyult.

Down-szindrómával élő gyermekek prénatalis diagnosztikai vizsgálati eredményei

Ambrus Bence, Felkai Mária, Fogarasi András

Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Budapest

Bevezetés: Az elmúlt évek európai statisztikák alapján, az egyre későbbi gyermekvállalás ellenére a Down-szindrómával születő gyermekek száma érdemben nem nőtt, a prénatalis diagnosztika fejlődése és ehhez társuló terminálások miatt. Azonban azóta további nagy lépésekben fejlődött a diagnosztika. Ennek következményeként, a tudatos, vagy személyes szempontok statisztikailag még jelentősebb szerepet fognak játszani a Down-szindrómával született gyermekek számában. Az ismert etikai és társadalmi tényezőket igyekszem összegyűjteni. A nemzetközi irodalom szerint anyai életkor, testvérek, korábbi indukált abortuszok, szülői terhektől való félelem, a gyermek életminősége miatti aggodalom, a szülők fogyatékkal élőkhez viszonyulása és a környezet támogatása leírt szerepet játszó tényezők.

Ennek kapcsán összegyűjtöttük, a Bethesda Kórház Down ambulancián az elmúlt tíz évben született és ambulanciánkon követett gyermekek esetében a Down-szindrómával kapcsolatos prénatalis vizsgálatokat és eredményeit.

Módszerek: Az ambuláns lapokat áttekintve összegeztük a prénatalis vizsgálatok eredményeit (ezek a kérdések az első találkozáskor a kérdések között szerepelnek).

Eredmények: 318 gyermek adatait áttekintve a szociális háttértől erősen függően, de alapvetően körülbelül a megszületések kevesebb, mint 1/3-ban merült fel a Down-szindróma gyanúja a 20. gesztációs hét előtt. Az esetek kisebb részében döntöttek a családok a diagnosztikus vizsgálatok (mint amniocentézis vagy korionboholy-biopszia) mellett.

Megbeszélés, Következtetés: A jelen vizsgálatok során azt láttuk, hogy a megszületett Down-szindrómával élő gyermekek nagyobbik részében még nem ismert a Down-szindróma megszületéskor. Ebben részben szerepet játszhatnak a prénatalis diagnosztikai vizsgálatok költségei, illetve azok a családok, akik a magzat megtartása mellett döntenek, ők ritkán kérnek további vizsgálatokat ami a gyanút megerősítené. Ez érdekes mód ellent mond annak a nemzetközi trendnek, hogy a szülők részletes tájékoztatását egyre inkább igényelnék, amit a javuló korai diagnosztika is erősít. Szakemberek számára fontos a szülők döntéseiben szerepet játszó tényezők, de emellett a családok számára még fontosabb a részletes tájékoztatás a gyermekek várható életminőségéről, a lehetséges nehézségekről, és társuló egészségügyi problémákról.

A kezdeti legnagyobb segítség mégis az lehet, hogyha a szülők minél hamarabb értesülnek a támogató rendszerekről, fejlesztési lehetőségekről, alapítványokról, sorstárs szülői közösségekről és nem csak a gyermeke nehézségeiről, a családi örömről is, hogy a család funkcionálisan jól működőképes maradjon.

Szokatlan csöppségek – Mikor gondoljunk achondroplasiára?

Antal-Kónya Violetta¹, Pinti Éva², Lengyel Anna², Kerti Andrea¹, Csohány Rózsa¹, Balogh Lídia¹, Köles Tímea¹, Bessenyei Bea³, Nagy Orsolya³, Balogh István Csaba³, Jávorszky Eszter¹, Tory Kálmán¹, Halász Zita¹

¹SE Gyermekgyógyászati Klinika, ²Bókey utcai részleg,

²Tűzoltó utcai részleg, Budapest;

³DE KK Laboratóriumi Medicina, Debrecen

Bevezetés: Az achondroplasia egy ritka monogén genetikai betegség, újszülöttkori incidenciája 4/100 000. Oka 99%-ban az FGFR3 gén funkcionyerést okozó p.Gly380Arg variánsa. Aránytalan alacsonynövés, rhizomeliás végtagrövidülés, macrocephalia, hypoplasiás középarc, illetve rövid ujjak a legjellemzőbb tünetek. Az achondroplasiával jelentős átfedést mutat a hypochondroplasia, amelyet leggyakrabban az FGFR3 p.Asn540Lys variánsa okoz. A hypochondroplasia általában nem jár minor anomáliákkal, és kevésbé markáns alacsonynövéshöz vezet.

Célkitűzés: Jelen előadás célja a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikán achondroplasia, illetve hypochondroplasia gyanú miatt vizsgált gyermekek esetein keresztül bemutatni, milyen tünetek esetén lehet javasolt ilyen irányú genetikai vizsgálatot kérni.

Módszerek: 2020.05.01-2024.07.31 között, az SE Gyermekgyógyászati Klinika Bókey, illetve Tűzoltó utcai telephelyén 15 gyermek genetikai szakvizsgálatára került sor chondrodysplasia gyanújával. Ennek igazolására perifériás vérből kivont DNS mintából az FGFR3 teljes gén szekvenálása (Debreceni Egyetem Molekuláris genetikai laboratórium), vagy a variánsokat tartalmazó 9. és 12. exonok célzott szekvenálása (Bókey utcai részleg Genetikai laboratórium) történt. A tünetek vizsgálatához az első vizsgálat során feljegyzett adatokat használtuk. A növekedési Z értékek meghatározásakor a WHO növekedési görbéit (WHO Child Growth Standards 2006), illetve egy nemzetközi achondroplasia specifikus (AS) növekedési görbét (Neumeyer et al., Am J Med Genet, 2020) vettünk alapul.

Eredmények: A szakvizsgálatot követően tíz gyermeknél merült fel achondroplasia, ötnél hypochondroplasia. Nyolc esetben igazolódott achondroplasia (8/15, 53%), egy esetben hypochondroplasia (1/15). Az achondroplasiával diagnosztizált nyolc gyermek közül ötnél már a 32. gesztációs héten felmerült a betegség az ultrahangon felismert rövid végtagok alapján, két esetben születéskor látták a rhizomeliás végtagrövidülést, egy gyermeknél pedig két és fél hónapos korban merült fel a szindróma lehetősége. Az első genetikai tanácsadásra a gyermekek kéthetes – hét hónapos kora között került sor (medián: 2 hónap). Hat gyermek testhossz- és fejkörfogatóértékei voltak elérhetőek. Három gyermek testhossza normáltartományon belül volt (WHO: -1,55SD, -1,41SD, -0,6SD; AS: medián és +2SD között), míg a többieké a normál tartomány alatt volt (WHO: -2,8SD, -3SD, -4SD; AS: -1SD és -2SD között). Egy gyermeknél láttunk abszolút macrocephaliát (WHO: +5,6SD, AS: +2SD és +3SD között), ötnél relatív macrocephaliát (WHO medián: 0,92, Q1: -0,36, Q3: 0,92, AS: -3SD és +1SD között). Arcdiszmorfia hét gyermeknél igazolódott, egy gyermeknél nem volt megítélhető. Izomhypotonia nyolcból hét gyermeknél volt jelen. Változó súlyosságú rhizomeliás végtagrövidülés mind a nyolc gyermeknél jelen volt.

A hypochondroplasiával diagnosztizált gyermeknél normál érték alatti testhossz, rhizomeliás végtagrövidülés, relatív macrocephalia és fokozott izomtónus került leírásra, achondroplasiára jellemző arcdiszmorfia nem.

Megbeszélés: Az achondroplasiás gyermekek érintettsége a végtagok hosszának vizsgálatával az esetek több mint 50%-ában már intrauterin felmerül. Amennyiben a rhizomeliás végtagrövidülés újszülött- vagy csecsemőkorban izomhypotoniával, macrocephaliával vagy középarc-hypoplasiával társul, mindenképpen javasolt az FGFR3 gén vizsgálata, normál testhossz esetén is. Az achondroplasia korai diagnózisa fontos a megfelelő fejlődés követése (speciális percutilis görbék, fejlődésbeli elmaradás), illetve a súlyos szövődmények (foramen magnum stenosis, alvási apnoe, hallásvesztés) korai kezelése céljából. Mivel az achondroplasiában szenvedő betegek gondozása multidiszciplináris feladat, ennek biztosítására 2023 decemberében a Gyermekgyógyászati Klinikán elkezdődött az Achondroplasia Centrum szervezése.

Következtetés: Az achondroplasia felismerése a jellegzetes fenotípus alapján újszülöttkorban lehetséges, rendszerint még a növekedési elmaradás előtt. A korai diagnózisnak fontos szerepe van a megfelelő multidiszciplináris ellátás biztosításában, és korszerű terápia biztosításában.

Mellbevágó páros – két gén érintettsége hirtelen szívhalál hátterében

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

¹SE Gyermekgyógyászati Klinika Bókey utcai részleg Nephrogenetikai Munkacsoport

²Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermekszív Központ

³SE Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet Molekuláris Onkohematológia Munkacsoport, Budapest

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 450 ms feletti fiúkban vagy 460ms feletti lányokban, illetve, ha terheléses teszt negyedik percében végzett EKG-n meghaladja a 480 ms-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 nagylyant 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 variáns LQTS miatt gondozott betegek esetében korábban leírták, funkcionális vizsgálatok alapján funkciócsökkenést okoz. Az AKAP9

p.L3061P variáns betegekből 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 aritmiákat, hosszú QT szindrómát, illetve egy vizsgálat alapján a KCNQ1 kóroki variánsai által okozott szívhalál kockázatát kétszeresére is növelhetik. A gyermek a KCNH2 variáns édesapjától, az AKAP9 variáns édesanyjától örökölte. Egészséges testvérei, a 16 éves bátyja és 14 hónapos húga csak az apai KCNH2 variánsot örökölték. Felmerül ezért, hogy az AKAP9 p.L3061P variáns fokozza az inkompletten penetráns KCNH2 p.G1036D variáns aritmiogén 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. Mivel a két variáns kódoló gén ugyanazon kromoszómakaron (7q), egymástól 59Mb-ra helyezkedik el, annak valószínűsége, hogy az érintett nagylány mindkét variánsot átörököltse gyermekeire alacsonyabb, átkezesztződés esetén fordulhat elő.

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

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

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg, Budapest

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 neminvazív lélegeztetés (NIV) előtérbe kerülésével a tracheosztómán keresztüli légzéstartogatás gyermekekben jelentősen csökkent.

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

Módszerek: A szakma szabályai szerint a klinikán gondozott vagy a klinikára referált nappali manifestált légzési elégtelenséggel vagy polisznomnografiás vizsgálattal igazolt alvás alatti légzésszavarral 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 otthonukba 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 izombetegek (47%) és az obezitás vagy obezitással járó szindrómák (Down-szindróma, Prader-Willi-szindróma) miatt hipoventiláló gyermekek (22%) teszik ki. Az 5 év alatt 1 gyermek került át felnőtt gondozásba, 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 kerek közötti 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.

A non-invazítás helye az extrém éretlen koraszülöttek életkilátásainak javításában

Balázs Gergely

DE ÁOK Gyermekgyógyászati Intézet, Neonatológiai Tanszék, Debrecen

Bevezetés: A tüdők éretlensége és az ahhoz társuló surfactant hiány talaján kialakuló respirációs distressz szindróma (RDS) a koraszülöttség egyik leggyakoribb szövődménye. A magas antenatalis steroid profilaxis ráta érájában elsősorban a bronchopulmonalis dysplasia (BPD) kialakulásának megelőzése érdekében az RDS kezelése jelentős változásokon esett át: előtérbe kerültek a különféle non-, illetve kevésbé invazív technikák. Ezek ellenére a BPD incidenciája továbbra is magas.

Célkitűzés: A jelenség hátterében álló lehetséges okok, illetve az RDS modern kezelésével kapcsolatos aktuális kérdések áttekintése.

Módszerek: Irodalmi áttekintés, retrospektív, illetve prospektív obszervációs vizsgálat.

Eredmények: A BPD incidenciájának csökkentésére tett próbálkozások eredménytelenségének hátterében az egyre nagyobb arányban túlélő extrém éretlen koraszülött populáció abszolút száma és a kórkép egy-egy beavatkozással csak részlegesen befolyásolható multifaktoriális patofiziológiája mellett minden bizonnyal jelentős a szerepe a korai folyamatos pozitív légúti nyomás (CPAP) és a kevésbé invazív surfactant terápia 28. gesztációs hét előtt születettekben észlelhető magas sikertelenségi rátájának is. Eredményeink alapján a kevésbé invazív surfactant adás (less invasive surfactant administration, LISA) kimenetelének független prediktora a születési súly [$p < 0.001$, korrigált esélyhányados (aOR): 1.002, 95% konfidencia intervallum (95% CI): 1.002-1.004], az anyai életkor ($p = 0.026$, aOR: 0.923, 95% CI: 0.86-0.991), a felvételi testhőmérséklet ($p < 0.001$, aOR: 3.56, 95% CI: 1.715-7.394), az első órában regisztrált legmagasabb vagy a LISA időpontjában észlelt respiratory severity score ($p = 0.029$, aOR: 0.463, 95% CI: 0.232-0.925), poractant alfa dózisa (< 200 mg/kg, $p = 0.002$, aOR: 0.254, 95% CI: 0.108-0.597) és a C-reaktív protein értéke (> 10 mg/L, $p = 0.014$, aOR: 0.28, 95% CI 0.101-0.775). Vizsgálataink azt mutatják, hogy az eszköztípus megválasztása nem befolyásolta a beavatkozás technikai sikerességét, gyorsaságát és az advere események előfordulását. A LISAcath alkalmazása előnyösebb a beavatkozások során észlelt kedvezőbb oxigenizáció (belélegzett oxigén

frakció 3. percben 0.62 vs 0.48, $p=0.024$, 4. percben 0.61 vs 0.37, $p<0.001$ és 5. percben 0.48 vs 0.37, $p=0.001$) alapján.

Következtetés: A korai CPAP alkalmazásában, illetve az exogén surfactant pótlásban rejlő lehetőségek kiaknázása egy-egy kezelési kritériumok mentén nem lehetséges, ahhoz elengedhetetlen a koraszülöttek rizikóbesorolása. A prediktív model segítséget ad annak a populációnak az azonosításában, amely tagjait egyetlen LISA-val sikeresen lehet kezelni. A hypothermia megelőzése az iniciális stabilizálás során, illetve az adekvát surfactant dózizálás növelheti a LISA sikerességét rátaát és javíthatja a kezelt populáció kimenetelét. A LISA során alkalmazott eszközökkel kapcsolatos eredményeink hozzájárulhatnak más neonatális intenzív centrumok helyi ajánlásainak kidolgozásához. A non-invazivitásból profitáló, illetve potenciálisan kárt szenvedő betegek korai azonosításának megvalósítása a jelen neonatológiájának egyik fő feladata.

Mentális zavarok serdülőkorban

Balázs Judit^{1,2}

¹ELTE, PPK, Pszichológia Intézet, Budapest

²Oslo New University College, Oslo

Háttér: A serdülőkor egy érzékeny időszak a növekedés során, amikor jelentős biológiai, mentális és szociális változások történnek, melyek sok stresszel járhatnak egészséges fejlődés esetében is. Mindezen hatások az eseményeknél számos mentális zavar indulásának az esélyét növelik.

Cél: Az előadás célja, hogy aktuális áttekintést nyújtson a serdülőkori mentális zavarok epidemiológiai adatairól, korai felismerési lehetőségeiről, diagnosztikájáról, bizonyítékokon alapuló kezelési lehetőségeiről, valamint következményeiről.

Módszerek: Az előadás kurrens szakirodalmi eredményeken és irányelveken alapul.

Eredmények: Világszerte a serdülők 10-20%-a küzd mentális zavarral, amelyek közül a hangulat és a szorongásos zavarok a leggyakrabban fennállóak. Ezek mellett étkezési zavarok, szerhasználat, nem-szuicidális önsértés és öngyilkos magatartás, továbbá pszichózis is megjelenik, valamint gyermekkorából áthúzódhatnak az idegrendszer fejlődési zavarai, mint pl. autizmus spektrum zavar és figyelemhiányos hiperaktivitás zavar. Mindezen pszichiátriai zavarok jelentősen befolyásolhatják a serdülők életminőségét, tanulmányi teljesítményét és társas kapcsolatait.

A serdülők mentális zavarainak kezeléséhez elengedhetetlen az integrált megközelítés, amely magában foglalja a mentális és szomatikus egészségügyi szakembereket, az oktatási rendszert, valamint a családi és társas támogatást. Sok serdülő és családja nehezen, vagy nem kér segítséget a stigma és/vagy az ellátórendszerhez való nehéz hozzáférés miatt – mindez pedig késlelteti, hogy a serdülő megfelelő kezelést kapjon, és így súlyosbítja állapotukat rövid és hosszútávon is.

Megbeszélés: Az előadás rávilágít a serdülőkori mentális zavarok gyakori előfordulására, a korai felismerésük, a megfelelő kezelésük, valamint a körülöttük levő stigma csökkentésére irányuló erőfeszítések fontosságára, és arra, hogy a serdülők és családjuk felismerjék a segítségkérés jelentőségét a rövid és hosszú távú mentális jól-létük miatt.

Következtetések. Mindezek figyelembevétele hozzájárulhat a serdülőkori mentális zavarok által okozott jelentős egyéni és közegészségügyi probléma csökkentéséhez.

A koraszülöttek retinopathia prematurorum utóbetegségében a retinális vérzés rizikó faktorként értelmezhető

Balla György

DE ÁOK Gyermekgyógyászati Intézet, HUN-REN Vaszkuláris Biológiai Kutatócsoport, Debrecen

Bevezetés: A retinopathia prematurorum (ROP) a gyermekkori vakság fő oka, a gyermekszemészeti szakrendelések második leggyakoribb diagnózisa. Szemben a bronchopulmonális dysplasia jelentősen csökkenő incidenciájával, a ROP esetében szignifikáns változás nincs.

Céltűzés: A ROP III-as stádiumának és a terápiát igénylő esetek adatainak felmérése abból a célból történt, hogy vajon a szűrés során talált retinális vérzések befolyásolják-e a ROP progresszióját, a terápia gyakoriságát, és ha igen, hogyan hat a vérzés a neovaszkuarizációra, mi a vérzés okozta rossz ROP progresszió patomechanizmusa.

Módszerek: Retrospektív, multicentrikus vizsgálat a Vermont Oxford Network adatai segítségével és helyi retrospektív populáció elemzéssel történt. A vérzés hatásának vizsgálatához in vitro retina pigment epitheliális (RPE) sejtek sokrétű modellezését, transcripto- és proteomikai módszereket, sted-nanoscopiás immunfluoreszcenciás cytometriát használtunk.

Eredmények: A ROP III-as stádiumának incidenciája az 1500 g alatti születési súlyú koraszülöttekben, tíz éves időperiódus alatt 8,1-8,3 %-nak adódott, és a szűrt esetek 2%-a igényelt kezelést. A retina vérzés a kezelés szükségességét közel háromszorozta és a neovaszkuarizáció aktivitását hasonló mértékben növelte. A hem a retina pigment epitheliumban a HIF-1alpha – VEGF tengelyen át fokozta a neovaszkuarizációt, ami nem a hemoxigenáz enzim végtermékeinek hatásain keresztül jött létre, hanem a PI3K-AKT-mTOR útvonalon, ezáltal számos, új terápiás támadáspont adódik a ROP gyógyításában. Továbbá kimutattuk, hogy a speciális, hem indukálta VEGF szintézis független az endoplazmatikus retikulum hem stressztől, a szabadgyökök anyagcserétől és az inflammációtól.

Következtetés: Nagy populációban igazoltuk, hogy a szemfényképi vérzés a ROP kezelés szükségességét jelentősen növeli, a hemről igazoltuk, hogy a neovaszkuarizációt fokozza, és új gyógyszer támadáspontot azonosítottunk retina pigment epitheliális sejtek in vitro vizsgálatával. A retinális vérzés a ROP független rizikófaktor, a hemhatás jelenti a kapcsolatot a retinális vérzés és a ROP progresszió között.

Szükség van még ételprovokációkra?

Balogh Ádám, Mezei Györgyi

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Bóka Utcai Részleg, Budapest

Az ételallergiák jelentős (köz)egészségügyi problémát jelentenek, egyelőre elsősorban a nyugati világban – nemcsak azért, mert az előfordulásuk folyamatosan emelkedik, vagy, mert a diagnosztizálásuk sokszor komoly kihívást jelent mind az orvos, mind a beteg számára, hanem azért is, mert az ételfeldolgozás és az élelmiszer-forgalmazás gyakorlati bevonása az ételallergiába alapvető jelentőségű. Az ételallergiák a populáció 2-10%-át érintik amerikai, míg 3-5%-át angol adatok szerint. Gyermekeknél a prevalencia nagyobb, mint felnőtteknél. Az ételallergiások száma világszerte is folyamatosan nő. Bár a földimogyoró immunterápiája már Magyarországon is elérhető, és az egyéb főbb ételallergének (tej és tojás) specifikus immunterápiájának fejlesztése folyamatosan zajlik, jelenleg még mindig az eliminációs diétán alapszik az ételallergiák kezelése. Ezért az ételallergiában szenvedő gyermekek és felnőtt-



tek is éveig, akár élethosszig tartó diétára szorulnak. Az eliminációs diéta betartása sokszor jelentős nehézséget okoz a mindennapi életben, ugyanis életmódváltást igényel. Ez, valamint az esetleges diétahiba miatt bekövetkező reakcióktól való félelem, illetve az időnként beszűkült, megváltozott szociális élet jelentősen csökkenti az ételallergiában szenvedők életminőségét. Mindezt a pontos diagnózisra való törekvés esszenciális.

Az ételallergia diagnózisának felállításához szükséges az ételallergiák epidemiológiájának alapos ismerete, valamint a páciens részletes, allergia-központú kórelőzménye és az allergia-tesztvizsgálatok eredménye. Az elmúlt másfél-két évtizedben az allergia vizsgálatok látványosan fejlődtek. A hagyományos allergiatesztek szerepét (prick teszt, specifikus IgE-teszt – mindkettő kivonat alapú) szinte minden téren átvették a modern, úgynevezett molekuláris allergia (komponens) tesztek. Ezek mellett még szélesebb körben elérhetővé vált, a jelenleg ismert egyik legérzékenyebb in vitro teszt is, a bazofil aktivációs teszt is. Az újabb teszteknek jelentősen jobb a szenzitivitása és a specifitása a hagyományos tesztekhez képest, valamint alkalmasak arra, hogy olyan kérdésekre is választ adjanak, amire a hagyományos tesztek nem: Valós, vagy keresztallergiáról van szó? Jár az adott allergia fokozott anafilaxia kockázattal? Kinőhető az allergia? A modern tesztek nyújtotta lehetőségek ellenére továbbra sem tudják helyettesíteni az ételprovokációs vizsgálatokat. Az ételprovokációs vizsgálatok annak ellenére még mindig a „gold standardjai” az ételallergia diagnosztikájának, hogy szerepük a jelentős idő- és költségigényük, valamint a velejáró kockázat miatt rendszeresen megkérdőjeleződik.

Az ételprovokációs vizsgálatok nemcsak a diagnózis megállapítására alkalmazhatók, hanem segítségükkel eldönthető, hogy mikor szüntethető meg az eliminációs diéta, illetve megállapítható a küszöbdózis is. A standardizált módon végzett ételprovokációs vizsgálatok hozzásegítenek a pontosabb diagnózishoz és a jobb életminőséghez, és általuk elkerülhető a szükségtelen ételelimináció. Ez utóbbi sajnos hazánkban jelentős probléma, számos páciens diétáját rendelik el szükségtelenül, leggyakrabban specifikus IgE alapú, nutríciós panel, de néha még minimálisan pozitív komponens tesztek alapján is, anélkül, hogy a kórelőzmény részleteit figyelembe vennék, vagy az ételprovokáció lehetősége egyáltalán szóba kerülne. Klinikánkon az elmúlt 5 éve több mint 400 ételprovokációs vizsgálatot végeztünk. Ezek 35%-a földimogyoró, 13%-a tojás, valamint 11%-a tej volt. Ugyan a provokációk nagyrésze úgynevezett felszabadító provokáció volt, mely negatív eredménnyel végződött, de ez is, és az előadásban bemutatott további adataink és példáink is alátámasztják azt, hogy az ételprovokációs vizsgálatoknak továbbra is pótolhatatlan szerepük van az ételallergiák diagnosztikájában, időnként súlyosságuk megítélésében, vagy akár az allergén specifikus immunterápia előkészítésében.

Cystás fibrosis talaján kialakult pszeudo Bartter-szindróma

Balogh Dorottya¹, Nagy Péter², Fehér Dóra¹, Tóth Gergely¹

PTE KK ¹Gyermekegyógyászati Klinika Sürgősségi Osztály, ²Pulmonológiai Osztály, Pécs

Egy 8 hónapos csecsemő esetét ismertetjük, aki anamnéziséből cystás fibrosis miatti pulmonológiai gondozás emelendő ki. Néhány napja fennálló gasztroenteritis miatt érkezett sürgősségi ambulanciánkra. Felvételi státuszából dehidráció klinikai tünetei emelendők ki. A kezdeti vérgáz vizsgálat során kifejezett metabolikus alkalosis (pH: 7,69), hyponatraemia

(124 mmol/l), hypokalaemia (2,5 mmol/l) és hypochloremia (70 mmol/l) igazolódott, melyek a pszeudo Bartter szindróma lehetőségét vetették fel, mindezek mellett prerenális azotémiát, trombo- és eritrocitózist észleltünk. Parenterális folyadékterápia mellett betegünk 2 nap alatt panaszmentessé vált, kóros laboratóriumi eredményei rendeződtek. Esetünk kapcsán a pszeudo-Bartter-szindróma diagnosztikáját, lehetséges okait és kezelési lehetőségeit szeretnénk áttekinteni és ismertetni.

TNMplot.com: online platform a normál és daganatos szövetek transzkriptom szintű elemzésére

Bartha Áron¹, Györffy Balázs²

¹SE Gyermekgyógyászati Klinika,

²SE Bioinformatika Tanszék, Budapest

A malignus szövetekben eltérő kifejeződést mutató gének elemzése elősegítheti új potenciális prediktív és prognosztikus biomarkerek feltérképezését, valamint mélyebb betekintést nyújthat a tumorképződés folyamataiba.

Kutatásunk célja egy olyan adatbázis létrehozása volt, amely online elérhető transzkriptom-szintű adatkészleteket felhasználva lehetőséget adhat a normál, tumoros és metasztatikus minták génexpresszió szintű összehasonlítására. További célunk volt egy olyan webes platform létrehozása, melynek segítségével a létrehozott adatbázis bárki számára könnyedén elérhető.

Vizsgálataink során két génexpresszió mérésére alkalmas eszköz, a géncip, illetve az RNS szekvenálás alapú adatokra támaszkodtunk. A géncip adatokat az NCBI-GEO adatbázisban elérhető adatok alapján dolgoztuk fel, összesen 3180 vizsgálatot felhasználva. Az RNS szekvenálási adatokat a TCGA, a TARGET, valamint a GTEx adatbázisaiból töltöttük le. A három adatbázisból összesen 23 418 minta szekvenálási adatát tudtuk felhasználni.

A 3180 géncip alapú vizsgálatból összesen 33 520 minta került bevonásra, melyből 453 áttétes, 29 376 tumoros és 3691 normál típusú, összesen 38 féle szövet típusból. A TCGA adataiból 11010 mintát használtunk fel (394 áttétes, 9886 tumoros, 730 normál) amely 33 szövet típust reprezentál, a TARGET-ből 1193 minta került felhasználásra (1 áttétes, 1180 tumoros, 12 normál) 5 féle szövet típusból, míg a GTEx-ből 11 215 normál mintát sikerült kinyerni.

Munkánk során létrehoztunk egy adatbázist, mely összesen 56 938 minta transzkriptom-szintű adatait tartalmazza. A létrehozott web platform lehetővé teszi az adatbázis korlátlan felhasználását, amellyel elérhetővé válik a normál, tumoros és metasztatikus szövetek génexpresszió szintű összehasonlítása.

Az oldal elérhető a <https://tnmplot.com/> felületen.

Nervus radialis paresis ritka esete

Bazsó Dóra¹, Sinkó Gabriella¹, Csákváry Violetta¹, Fülöp Adrienn², Fehér Nóra³, Mátrai Ákos⁴

Vas Vármegyei Markusovszky Egyetemi Oktatókórház

¹Csecsemő- és gyermekosztály, ²Radiológia, ³Neurológia,

⁴Traumatológia, Szombathely

Összefoglalás: A 13,5 éves leány jobb alkar fájdalom és a jobb I. ujj zsibbadása miatt került felvételre típusos „esőkéz” tünetekkel. Központi eredet kizárása után az ENG a nervus radiális súlyos fokú distalis axonvesztését igazolta. Lágyrész ultra-

hang, majd MR az érintett idegen térfoglalást írt le. Kétüléses kézsebészeti műtét során az ideg eltávolítása, majd pótlása történt. Szóvetten intraneurális myxomát igazolt, ami a perifériás idegi bénulást ritka oka, különösen a nervus radialis érintettségével.

Esetismertetés: A 13,5 éves leány 3 hónapja tartó, könyöktől distalisan jelentkező jobb alkar fájdalom, 3 hete jelentkező I. ujj zsibbadása miatt került felvételre osztályunkra. Felvételi státuszából típusos „esőkéz” emelendő ki. Neurológiai konzílium nervus radialis bénulást véleményezett. Ortopédiai vizsgálat carpalis alagút syndromát kizárta. Laboreredményeiben kóros eltérés nem volt, anyagcserezavar nem igazolódott. Borrelia szerológia negatív eredményt adott. Koponya és nyaki MR központi eredetű organikus okot nem véleményezett. ENG vizsgálat a jobb oldali nervus radialis súlyos fokú axonvesztést valószínűsített distalisan. Lágyrész ultrahang, majd MR a könyök felett az idegen egy térfoglaló folyamatot igazolt. Kézsebészeti opus mellett döntött. Műtét során, feltárást követően a nervus radialis egy orsószzerű, kemény tapintatú elváltozást észleltek, aminek az enucleálása lehetetlen volt, teljes resectio történt. Második szakaszban 3 darab nervus suralis kábel graftot készítettek. Szóvetteni vizsgálat intraneurális myxomát/ganglion cystát igazolt. A gyermek rehabilitációja azóta is zajlik, gyógytorna és szelektív ingeráram kezelésben részesül. A műtétet követő 4. hónapos kontroll vizsgálat során javulás nem látható. Postoperatív fél év elteltével változatlan állapot miatt Brands-Tsuge műtét történt, azaz ínátültetés a kézen.

Terápiás terv: Betegünk szoros követése tervezett a gyógyulás követése, recidíva megelőzése miatt, rehabilitáció folytatása, gyógytorna, fizioterápia.

Következtetés: Az intraneurális cysta ritka oka perifériás bénulásnak. Pontos etiológiája ismeretlen. A diagnosztikában szoros együttműködés szükséges; fontos a radiológia, úgymint a lágyrész ultrahang, és az MR; a neurológus, az ideg károsodásának felmérésére elektrofiziológiai vizsgálattal; és a kézsebész, hogy mielőbbi műtéti megoldás megtörténhessen. A szoros szakterületek közötti együttműködés kiemelendő, főleg egy megyei kórházban, ahol, jelen esetünkben felnőttekkel foglalkozó neurológus végezte az elektrofiziológiai vizsgálatot, a radiológusok szintén mind gyermeket, mind felnőttet vizsgálnak. Szoros betegkövetés indokolt, gyógytornával, fizioterápiával.

Esetbemutatás: veleszületett szifilisz csecsemők osztályunkon

Bedő Krisztina, Visy Beáta

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

A connatalis szifilisz az utóbbi 5-8 évben világszerte egyre gyakrabban diagnosztizált betegség, ami időben felfedezve jól gyógyítható, de a diagnózis- illetve a kezelés késésének súlyos következményei lehetnek. Célunk felhívni a figyelmet erre a betegségre, bemutatni a betegség sajátosságait két esetünk kapcsán.

A szifilisz a Spirochaetaceae családjába tartozó Treponema pallidum által okozott fertőző betegség. Főleg szexuális úton terjed, a transzplacentális fertőződés sem ritka, de szennyezett vérrrel vagy fertőzött szövetekkel való érintkezés útján is előfordulhat átvitel.

Gyermekeknél szerzett szifilisz (szinte kizárólag szexuális úton terjed, ritkán szoptatáskor is átadható, ha sebes-, vérző a mellbimbó), és veleszületett szifilisz (transzplacentális átvitel) fordul elő. A terhesség korai fázisában történő fertőződés az újszülöttek legalább 50-80%-ában veleszületett fertőzést eredményez. Két, az utóbbi fél évben osztályunkon kezelt be-

teg esetbemutatása jól szemlélteti a veleszületett szifilisz sajátosságait. Első betegünk egy három hónapos csecsemő, akit egy vidéki kórházból vettünk át emelkedett gyulladásozométerekkel jelentkező monoszimptomás lázas betegség kapcsán fokozódó anémia miatt. Osztályunkra érkezésekor jó általános állapotú volt, fizikális státuszában halk szisztolés zörej, enyhe hepatomegaliát és reponálható köldöksérvet találtunk. Laboratóriumi vizsgálati leleteiben mérsékelt fokú normocyter-, normochrom anémia és enyhén emelkedett CRP értéken kívül érdemi kórjelző eltérés nem volt. Tekintettel arra, hogy a gyermek ápolásának ideje alatt édesanyjánál szifilisz igazolódott, így a csecsemő vizsgálatait ezirányba is kiterjesztettük.

Második betegünk egy közel két hónapos csecsemő, akit láz, testszerte észlelhető bőrtünetek miatt vettünk fel osztályunkra. Érkezésekor jó általános állapotú volt, belszervi státuszában a bőrén több helyen hasonló morfológiájú, 5-30 mm-es, anuláris formájú, néhol livides alapú, hámló, pörkkel fedett plakkokat észleltünk. Laboratóriumi leleteiben emelkedett CRP értéket, súlyos normocyter, normochrom anémiát, mérsékelt emelkedett transzamináz enzimszinteket és mérsékelt pyuriát detektáltunk. A bőrtünetek, valamint a laboratóriumi eredmények alapján szifilisz lehetősége is felmerült, jóllehet a harmadik trimeszter elején az édesanya szerológiai vizsgálata negatív eredményt adott. Mindkét gyermek panaszai miatt kezdetben széles spektrumú antibiotikum terápiaiban részesült, majd a T. pallidum pozitív szerológiai eredményeit követően célzottan 14 napig kaptak intravénásan benzilpenicillin kezelést az Egészségügyi Szakmai Kollégium ajánlásának megfelelően.

Az első csecsemőnél a liquor szerológiai vizsgálata neuroszifilisz is igazolt.

A szifilisz esetek gyakorisága hazánkban az Állami Népegészségügyi és Tisztiorvosi Szolgálat és a Nemzeti Népegészségügyi és Gyógyszerészeti Központ (NNGYK) jelentései alapján 2004-ben 4,55 volt 100.000 lakosra vetítve, míg 2020-ra ez a szám 8-ra nőtt. Tapasztalataink és az irodalmi adatok alapján is a connatalis szifilisz esetek az utóbbi időben jelentősen megemelkedtek. Fontos tehát a megfelelő szűrővizsgálatok elvégzése, gyanú esetén szerológiai vizsgálatok elvégzése, valamint a korai kezelés.

Gyermekkori komplex fájdalommenedzselés

Benyó Gábor

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest;
Tábiha Gyermekhospice Háza, Törökbalint

A fájdalomérzet komplex folyamatok, behatások eredménye, de minden esetben szubjektív, kellemetlen érzés, szorongás vagy gyötrelme. A fájdalom súlyossága és a mindennapi életre gyakorolt hatása számos tényező komplex együtthatásán keresztül érvényesül melyek biológiai, pszichológiai, szociális és spirituális faktorok (totális fájdalom fogalma). A fájdalom megfelelő kezeléssel teljesen megszüntethető, vagy legalábbis elviselhetővé tehető. A kielégítő fájdalomcsillapítás a beteg számára a közel szokásos életvitel folytatását teszi lehetővé. A fájdalomcsillapítás a palliatív ellátásban egyszerre művészet és tudomány. A jó fájdalomcsillapításhoz elengedhetetlen nemcsak a fájdalom eredetének patofiziológiájának megértése, hanem a fájdalom hatásának megértése is. A fájdalom csillapítás kifejezés helyett megfontolandó az angolszász gyakorlat átvétele, mely fájdalommenedzselést tárgyal, melynek fontos része a fájdalom felmérése, dokumentálás, a fájdalom csillapítás alkalmazása, a fájdalom újbóli felmérése és a dózismódosítás folyamata és ennek kommunikációja a beteg felé. A palliatív ellátás multidiszciplináris folyamatában a fájdalom

menedzselésben fontos szerepet kapnak a nővérek, és a palliatív-hospice csapat egyéb szakdolgozói is. A gyermekek fájdalompercepciójával, a fájdalom csillapításának szükségességével, a kezelés agresszivitásával kapcsolatosan még mindig számos tévhit, előítéllet és félelemmel kell megküzdeni. Kevésbé ismertek az adjuvánsan alkalmazható szerek, a komplementer fájdalomcsillapítási technikák és szinte pathológiás félelmek övezik sok esetben még mindig a kábító hatású fájdalomcsillapítókat.

Előadásomnak elsődleges célja a fájdalmak komplex menedzselési szemléletének megismertetése és elfogadtatása.

Integrált palliatív ellátás a gyermekgyógyászatban

Benyó Gábor

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest;
Tábiha Gyermekhospice Ház, Törökbálint

Napjainkban az egészségügyi ellátás színvonalának emelkedése mellett egyre több gyermek él krónikus komplex állapotban vagy akár súlyos, életét megrövidítő, előrehaladott stádiumú betegségekkel. Ennek következtében a tüneti kezelés és a palliatív ellátás iránti igény világszerte növekszik, ami által a probléma nemcsak egészségügyi, hanem rendkívül fontos népegészségügyi kérdéssé is vált. A palliatív-hospice ellátás nemcsak gondozástípus, hanem filozófia is. A gyógyíthatatlan, vagy potenciálisan életet rövidítő betegségekben szenvedőkre és családjukra, valamint környezetükre egyaránt figyelemmel van. Az ellátás során az állapot könnyítésére, a fájdalom és egyéb kínzó tünetek megszüntetésére, illetve csökkentésére fókuszál. Nemcsak a testi-lelki tünetekkel törődik, hanem a spirituális és szociális szükségletekre is figyelemmel van. A palliatív-hospice gyermekellátás fókuszában a gyermek és családja életminőségének a javítása áll. A palliatív ellátásnak a gyógyítás folyamatában mindvégig rendelkezésre kell állnia, függetlenül attól, hogy a kimenetel gyógyulás vagy halál.

Kiindulási hipotézis: A betegek nagyobb része későn kerül palliatív-hospice ellátásba, vagyis az ellátásban töltött idő rövid (néhány nap-néhány hét). A palliatív-hospice ellátási formák közül csak az otthoni és/vagy az intézeti hospice ellátást veszik igénybe (mivel más ellátási forma nem elérhető). A palliatív-hospice ellátásban nem valósul meg multidiszciplinaritás.

Az integrált palliatív ellátási modell lényege az, hogy a betegek mindig az aktuális állapotuknak, szükségleteiknek, kívánásaiknak és az élethelyzetüknek megfelelő ellátásban részesülhessenek, és ehhez biztosítottak legyenek az egyes ellátási formák közötti átmenetek. Az integrált modell elmei: palliatív járóbeteg-szakrendelés, aktív palliatívágyak, klinikai palliatív mobil team, otthoni hospice-ellátó és intézeti hospice-ellátó. Hatékony működéséhez elengedhetetlen a gyermek háziorvosokkal kiépített jó szakmai kapcsolatos a rendszeres kollaboráció is.

Ez a szolgáltatási modell szorosabb kommunikációt valósít meg a különböző ellátási formák között, és egy új, az orvosi szakterületek szigorú definícióján túlmutató megközelítést hoz a palliatív ellátás szervezésébe. Az integrált ellátási modell ezáltal lehetővé teszi a betegutak racionalizálását és az intézményes ellátásból kikerülő betegek megfelelő otthoni ellátását.

Feladatok: A palliatív ellátással kapcsolatos tanácsadás és támogatás a kórházi személyzet számára, valamint a betegek, családtagjaik és gondozóik számára kórházi környezetben. Szakorvosok támogatása a kórházi osztályokon és a járóbeteg szakellátásban (azok számára, akik nem szakosodtak a

palliatív ellátásra); Palliatív ellátást igénylő betegek tüneteinek enyhítése a kórházi osztályokon a szakszemélyzet mentorálásával, a betegek és hozzátartozóik támogatásával. Betegút-menedzsment: a terminális állapotú betegek átirányítása palliatív ellátásba, ellátási terv összeállítása (az integrált palliatív ellátási egység többi tagjával közösen), betegút irányított megszervezése írásbeli vagy szóbeli tájékoztatás az alap-, szak- és szociális ellátók részére. Formális és informális oktatás, együttműködés a kórházi osztályokkal és más egészségügyi szolgáltatókkal, szociális intézményekkel stb.

Előadásomnak elsődleges célja az integrált gyermekgyógyászati palliatív ellátási modell alapjainak és eddig elért előrelépéseinek megismertetése és egészének elfogadtatása.

Az életminőség vizsgálata növekedési hormonnal kezelt gyerekeknél

Berdő Zsuzsanna, Felszeghy Enikő

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: A növekedési elmaradással (nanosomia) diagnosztizált gyermekek fejlődésük során alapvetően ugyanazokkal a szociális, pszichés kihívásokkal szembesülnek, mint egészséges kortársaik, azzal a különbséggel, hogy nekik a betegségükből fakadó nehézségekkel is meg kell küzdeniük.

Célkitűzés: Tanulmányunk célja az volt, hogy felmérje a növekedési elmaradás életminőségre gyakorolt hatását, különös figyelmet fordítva a hormonkezelt, illetve utánkövetett gyermekek eredményei közötti különbségekre, valamint, hogy összevesse két olyan krónikus betegség adatait – nanosomia és diabetes mellitus (DM) – melyekben a gyógyszeres kezelés hasonlóan sc. injekció formájában történik.

Módszer: A mintát a Debreceni Egyetem - Gyermekgyógyászati Klinika Endokrinológiai és Diabetológiai szakrendelésén 2007-2023 között gondozott gyermekek alkotják. A nanosom mint a 110 főből állt, ebből 69 fiú/41 lány, közülük 58 kezelt/52 utánkövetett. A felmérésben résztvevő gyermekek átlag életkora 12 év ($SD \pm 4,3$). A DM csoportot 114 gyermek képezte. Az életminőség felméréséhez a Pediatric Quality of Life Inventory™ kérdőív-et (PedsQL™) alkalmaztuk, amely 2–18 éves gyermekek egészségfüggő életminőségének felmérésére szolgál, figyelembe véve a fizikális, érzelmi és szociális állapotot, valamint az iskolai tevékenységet.

Eredmények: A felmérés eredményei alapján a nanosom gyermekek átlagos életminősége 76,2%. A várakozással ellentétben a hormonkezelt gyerekek életminősége - 74,8% nem mutatott szignifikáns különbséget a kezeletlen betegekhez - 77,8% képest ($p=0,317$). A nemre vonatkozóan elmondható, hogy a fiúk (77,4%) kevésbé élik meg a betegség negatív hatásait, mint a lányok (74,2%), de szignifikáns különbség nem igazolódott ($p=0,301$). Az összesített életminőségi eredmények alapján a 12 év alatti gyermekek (77,5%) pozitívabban értékelik állapotukat, mint idősebb (75,0%) társaik ($p=0,404$). A modulokra adott válaszokból látható, hogy a leginkább negatívan befolyásolt tényezője az életminőségnek az érzelem és az iskolai tevékenység. A szülők és a gyerekek szubjektív életminőség megítélése eltér, a szülői válaszok (75,4%) alacsonyabb értékeket mutatnak, mint a gyerekek (76,2%) önértékelése ($p=0,710$). Az injekciós kezelés függvényében leírható, hogy a DM (76,7%) miatt gondozott gyermekek jobb életminőségi értékeket mutatnak, mint növekedési hormonkezelt társaik (74,8% - $p=0,773$). A két csoport adatai között a legnagyobb és egyben szignifikáns különbség ($p=0,001$) a szociális modulban látható.

Következtetések: A nanosom populáció eredményei elmaradnak a teljes, 100%-os életminőségtől. A nemek esetén a fiúk azok, akik kevésbé élik meg negatívan betegségüket, az élet-

kort tekintve a 12 év alatti korcsoport mutat jobb eredményeket. Az injekciós kezelést figyelembe véve nem találtunk szignifikáns különbséget a nanosom és a DM kontroll csoport között, de összességében a DM miatt gondozott gyermekek életminősége mutat magasabb százalékos eredményeket. Kutatásunk felhívja a figyelmet arra, hogy a növekedési elmaradás miatt gondozott gyerekek esetében nagyobb figyelmet kell fordítani a gyermekek érzelmi szupportív terápiájára és iskolai elfogadására.

Gyermekekori lupus nephritis – esetismertetés, irodalmi áttekintéssel

Berkes Andrea, Biró Erika, Szabó Tamás

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: A szisztémás lupus erythematosus (SLE) és azon belül a lupus nephritis gyermekekori manifesztációja a felnőttkori megjelenésnél gyakran agresszívebb lefolyást, súlyosabb szervi érintettséget mutat. A SLE az esetek 10-20%-ában gyermekkorban jelentkezik, azonban a már gyermekkorban jelentős morbiditással járó tartós betegség kezelését illetően felnőttkorra vonatkozó útmutatók állnak rendelkezésünkre.

Megbeszélés: Előadásunkban egy kevert típusú – membranosus, diffúz proliferációval- lupus nephritisben szenvedő betegünk eddigi kórlefolását mutatjuk be. A dominánsan proteinuriával, nephrosis szindrómával manifesztálódó V. típus, és a glomerulonephritisre jellemző klinikai képet mutató IV. típus együttes szövettani fennállása változatos, hullámozó, időnként rapid vesefunkció-romlással járó flair-eket is magába foglaló klinikai állapotot hoz létre, mely szoros követést, többszöri terápia-módosítást igényel.

A 2017-ben extrarenalis tünetekkel induló betegséghez rövid időn belül nephrosis szindróma is társult, melynek teljes remissziója magas dózisú szteroidokkal és parenteralis cyclophosphamiddal nem volt elérhető. A jelentős mellékhatások bizalomvesztéshez, „compliance” romláshoz, terápiás szünethez, a kezelési hely változtatásához vezettek. Az ezt követően indított „multitarget” terápia mycofenolát mofetil, calcineurin-inhibitor és alacsony dózisú alkalmazása a mellékhatások minimalizálása mellett stabil parciális remissziót eredményezett, enyhe fokú proteinuriával, de rapidan progresszív glomerulonephritissel járó „flair” bekövetkezését nem akadályozta meg. Így a nagy dózisú szteroid kezelés ismét szükségessé vált. Anti-B sejt (rituximab) terápia a szteroid dózis gyors leépítését tette lehetővé. A rituximabra adott jó válasz miatt a szer ismétlését indokolta, de súlyos allergiás reakció azt lehetetlenné tette. A dominánsan membranosus nephropathia formájában zajló betegség „multitarget” kezelésében az elmúlt hónapokban voclosporin alkalmazására térünk át, mely mellett a proteinuria jelentős, stabil mérséklődése észlelhető változatlan, életkornak megfelelő vesefunkcióval.

A kórlefolás bemutatása során a betegség-aktivitás követésének lehetőségeire, extrarenalis manifesztációkra is kitérünk. A gyermek eddigi kezelésének bemutatása kapcsán áttekintést adunk a lupus nephritis terápiás stratégiájában az elmúlt években történt változásokról, az immun- és szupportív-terápia bővülő lehetőségeiről.

Következtetés: A gyermekekori lupus nephritis kezelése a stabil remisszió elérése és a mellékhatások minimalizálása érdekében magas szintű evidenciák hiányában az aktuálisan érvényes felnőttkori útmutatókhoz való igazodással, de a gyermekekori lefolyás eltéréseit figyelembe vevő individuális döntésekkel lehetséges.

Előrelépés a neuroimmunológiai betegségek diagnosztikájában és terápiájában

Bessenyei Mónika

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet és Klinika, Debrecen

A neuroimmunológia, mint kifejezés csak 1982-ben került először leírásra a PubMed által. 1892-ben R.Kipling még azt írta le, hogy az autonóm tartott immunrendszernek és a vér-agy-gát által védett agynak soha nem kell érintkezésbe kerülnie egymással. A kettő között eltelt időben egyre több bizonyíték született az immunrendszer és az agy közvetlen és szoros kapcsolatáról.

Az első leírás a sclerosis multiplexről 1200, míg a myasthenia gravisról 1672-ből származik. Ezek még egy-egy eset leírásait tartalmazták, ahol a tüneteket részletezték, de a háttérben álló okot még nem ismerték. A XIX. század második és a XX. század első felében kerültek leírásra az egyes neurontípusok, köztük az immunológiai tulajdonságuk is, ekkor izolálták a vérben az antitesteket. A XX. század második felétől a képalakító vizsgálatok és a modern laboratóriumi technikák elterjedésével egyre pontosabb ismereteket szerezhettünk a neuroimmunológiai betegségekről.

Terápia kezdetben nem specifikus immunterápia volt. Sclerosis multiplexben 1968-ban engedélyezték a szteroid használatát, 1976 pl. a PLEX-et. Az 1980-as években indultak a klinikai vizsgálatok az interferonokkal. Guillain-Barré szindrómában 1992-ben történt vizsgálat az IVIG és a PLEX hatékonyságának összehasonlítására. Az utóbbi néhány évben egyre több ismeret szerzünk a neuroimmunológiai kórképek pathomechanizmusáról és ezáltal célzottabb, hatékonyabb terápiák kidolgozására van lehetőségünk.

A neuroimmunológiai betegségek múltjának tükré után, betekintünk jövőjének kaleidoszkópjába is.

Pontrendszerek az enuresis nocturna diagnosztikájában

Biró Erika, Sajtos Rebeka, Berkes Andrea, Juhász Péter, Szabó Tamás

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Bevezetés: Az enuresis nocturna a gyermeknefrologia egyik leggyakoribb kórképe. A háttérben álló tényezők között szerepel az érési késés, az ADH hormon zavar, és a csökkent hólyagkapacitás; de a pszichológiai tényezők jelentős szerepét is igazolták a kutatások.

Célkitűzés: A pszichológiai tényezők és klinikai tünetek pontosabb jellemzése érdekében, az anamnesztikus adatok számszerűsítése céljából a szülők által kitölthető pontrendszerek alkalmazását vezettük be Klinikánk Gyermeknefrologiai Szakrendelésén 2021 végén, melyek használhatóságát és eredményességét elemeztük. A tünetek súlyosságát elemző, empirikusan kialakított, az irodalmi adatok alapján megbízható DVISS kérdőív a nappali-éjszakai tünetekre, a vizelet- és székletürítési szokásokra, valamint az életminőségre vonatkozó kérdésekből áll. Az enuretikus betegekre tervezett SSIPPE kérdőívet pedig az érzelmi- és figyelemzavarok, valamint a hiperaktivitás és az impulzivitási problémák kiszűrésére fejlesztették ki.

Módszerek: Vizsgálatunkba 30 enurézis nocturna miatt kezelt gyermeket (életkor: 5-13 év, medián: 7,5 év) vontunk be, akik legalább 2 alkalommal töltötték ki a kérdőíveket. A pontos utánkövetés érdekében azokat a betegeket válogattuk be, akiknek a kezelését 2021 novembere és 2022 decembere között kezdtük el, és a későbbiekben is utánkövethetőek marad-

tak. A vizsgálatból kizárásra kerültek azok a gyerekek, akik súlyos fejlődési rendellenességgel, neurológiai érintettséggel rendelkeztek.

A betegeket a szülők (esetleg idősebbeknél a saját maguk) által megválasztott tesztkérdések, valamint a tünetek és a kezelés alapján elemeztük.

Eredmények: A betegek nagy része non-monoszimptomás enuretikus beteg volt, akik között nappali panaszok miatt több esetben uroflow vizsgálat, cisztomanometria is történt. Összesen 9/30 beteg esetén igazolódott pszichológiai zavar, melyek közül 2 pszichiátriai gondozásra is szorult. A vizsgált SSIPE teszt 6/9 esetben segített a diagnózis igazolásában, és ezek közül 2/9 esetben csak a teszt alapján derült fény a szorongásos panaszokra, viselkedészavarra; mely panaszokat a szülő az anamnézisfelvétel során rákérdezést követően sem említett. Jelenleg a betegek jó része tünetmentes (22/30). A fokozatos javulást, a tünetek dominanciájának módosulását, alakulását jól jelezte a tüneteket szemléltető DVISS kérdőív is. A kérdőív felvétele során nyert pontszámok statisztikai elemzése is szignifikáns javulást jelzett a kontrollvizsgálatok között (Wilcoxon teszttel vizsgálva).

Következtetés: A fenti tesztek segítségével az enurézis etiológiai profilja pontosítható, a betegek ellátása a korai, megfelelő társszakmák bevonásával javítható (az SSIPE teszt 22%-kal emelte a pszichológiai tényezők igazolhatóságának esélyét), és alkalmazásukkal az utánkötés során a javulás objektívizálható. Mindezt a nemzetközi irodalmi adatok is megerősítették.

Újdonságok az epilepszia diagnosztikájában és terápiaválasztásban

Bodó Tímea, Lőrincz -Molnár Tímea, Fogarasi András

Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Budapest

Bevezetés: Az orvostudomány számos területén hatalmas lépésekben fejlődik a diagnosztika, a genetikai és egyéb vizsgálómódszerek, a képalkotó diagnosztika és a terápiás lehetőségek is, ahogyan ezt mi is érzékeljük a neurológiai kórképekben. A gyermekkori epilepszia kórképekben is a terápiás lehetőségek folyamatos újdonságokat, lehetőségeket tartogatnak a gyermekneurológusok számára. Emellett az epilepsziadiagnosztika, ezen belül is a genetikai háttérű epilepsziák gyors diagnózisa, a műtéti kivizsgálások, az epilepsziasebészeti beavatkozások is hozzájárulnak ahhoz, hogy a terápiaválasztásban is megváltozott a szemléletünk. Sokkal több ritka epilepsziaszindrómát ismerünk, és van lehetőségünk szindrómaspecifikus terápiaválasztásra. Az epilepsziasebészeti beavatkozásoknál látott pozitív tapasztalatok, a lendületes technikai fejlődés pedig arra ösztönözi a gyermekneurológusokat, hogy ahol csak felmerül és lehetséges, a műtéti megoldásban gondolkodjunk együtt az érintett családokkal.

Összegzés: A számos nehézség mellett, óriási szakmai fejlődésre ad lehetőséget minden újdonság. Ennek következtében sokkal gyorsabban jutunk diagnózishoz, és a szindrómaspecifikus új terápiákkal, sokkal jobb terápiás eredményt érhetünk el. Nagyobb valószínűséggel lesznek gyorsabban rohammentesek betegeink, ezáltal az értelmi leépülés is lassulhat, a mozgásfejlődés is a vártnál jobban alakulhat. Összességében sokkal jobb életminőséget tudunk biztosítani a gyermeknek, és ezáltal a családoknak is. Ugyanakkor emellett, hogy próbáljuk helyesen alkalmazni a modern világ adta lehetőségeket, helyén kezelni az információk tömkelegét, lépést tartani a felgyorsult világgal, elfogadni, hogy a szülői attitűd és az orvos beteg kapcsolat megváltozott, elengedhetetlen, hogy visszanyerjük a gyökereinkhez. Tiszteljük a ta-

pasztaltabb kollégák tudását, maradjon meg a megfelelő alázat irántuk és a szakma iránt is, hiszen a több 10 éves tapasztalat, gyakran felülírja az online térben megtalálható információkat.

A modern orvosszakmai szemléletünk alapja, befogadni az újat, elfogadni a fejlődést és tisztelni a múltat.

Életkorfüggő változások a cisztás fibrózissal élő betegek bélrendszeri mikrobiótájában

Bódy Blanka^{1,2}, Molnár Regina^{1,2}, Riba Beatrix^{3,2}, Tóth Réka¹, Kói Tamás^{1,5}, Ocskay Klementina², Párniczky Andrea²

¹SE Centre for Translational Medicine;

²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet;

³Semmelweis Egyetem, Budapest;

⁴Transzlációs Medicina Intézet, Pécsi Tudományegyetem, Pécs;

⁵Sztochasztika Tanszék, Budapesti Műszaki és Gazdaságtudományi Egyetem, Budapest

Bevezetés: A cisztás fibrózisban (CF) szenvedő betegek bélflórája súlyosan károsodott, és további komplikációk potenciális forrása lehet. Célunk, hogy kvantitatív bizonyítékot nyújtsunk a CF betegek és a nem CF kontrollok közötti bélflóra különbségeiről, hogy jobban megértsük a CF bélflóra összetételét, és azonosítsuk a mikrobiota moduláció lehetséges területeit, különös tekintettel az időfüggő változásokra.

Módszerek: Szisztematikus áttekintést és metaanalízist végeztünk a PubMed, EMBASE, CENTRAL, Web of Science és Scopus adatbázisokban 2023. november 13-ig (CRD42023482792). Olyan eset-kontroll vizsgálatokat vettünk figyelembe, amelyek a CF betegek és a kontrollcsoport (akik nem szednek olyan gyógyszert és nem szenvednek olyan betegségben, amely befolyásolhatja a bélrendszeri mikrobiótát) mikrobiális alfa-diverzitását vagy relatív abundanciáját vizsgálták. Standardizált átlagkülönbséget (SMD) számoltunk 95%-os konfidencia intervallummal (CI), random effects modell alkalmazásával mindkét kimenetelre. Alcsoport analízist végeztünk az alfa-diverzitásra nézve csecsemők, gyermekek és felnőttek esetében. A kockázati torzítást a Joanna Briggs Institute eszközével értékeltük.

Eredmények: Az 2550 találat közül 11 felelt meg a beválasztási kritériumoknak (összesen 1174 alanyt vontak be). Az alfa-diverzitás elemzése életkor-specifikus változásokat mutatott. Az observed OTUs (operational taxonomic unit) felnőtt CF betegek esetében nem szignifikánsan csökkent a kontrollcsoporthoz képest (SMD=-1,57; 95%CI -4,21 és 1,08 között, 3 vizsgálat alapján, 80 CF beteg és 100 kontroll). A cisztás fibrózisos gyermekeknél jelentősen csökkent a Shannon-index (SMD=-1,43; 95%CI -2,06 és -0,79 között, 3 vizsgálat alapján, 77 CF beteg és 78 kontroll). Ezzel szemben a csecsemőknél nem mutatkozott különbség a Shannon-index tekintetében a CF betegek és a kontrollok között (SMD=0,05; 95%CI -0,74 és 0,84 között, 4 vizsgálat alapján, 288 CF beteg, 519 kontroll). A csecsemők nyomon követési adatainak elemzése csökkenő tendenciát mutatott a Shannon-index tekintetében CF betegekben a kontrollcsoporthoz képest az első életév során (SMD=0,67; 95%CI -1,20 és 2,54 között 4 hónaposan, SMD=0,45; 95%CI -1,81 és 2,71 között 6 hónaposan, SMD=-0,61; 95%CI -1,98 és 0,75 között 12 hónaposan). A baktérium taxonok relatív abundanciájának tekintetében nem találtunk statisztikailag szignifikáns eltérést a CF és kontrollcsoportok között.

Következtetés: A bél mikrobióta alfa diverzitása csökkent a CF felnőttek és gyermekek esetében a kontrollcsoporthoz képest, míg a cisztás fibrózisos csecsemők kezdetben a kontrollcsoporthoz hasonló diverzitást mutattak, amely azonban folya-

matosan csökkent az első életév során. A cisztás fibrózis tehát gátolja a bélrendszeri mikrobióta érését és diverzifikációját, amely hatás már az első életév végére mérhető.

A Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Sürgősségi Betegellátó Osztályán alkalmazott könnyű fejsérült ellátási protokoll vizsgálata

Bognár Zsolt

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Sürgősségi Betegellátó Osztály, Budapest

Bevezetés: A 3 év alatti korcsoportban bekövetkező sérülések döntő többsége a fej régiójában következik be, részben anatómiai okokból kifolyólag. A verbális képességek kezdetlegessége miatt fokozott hangsúlyt kap a beteg meghatározott ideig tartó megfigyelése.

Célkitűzés: a HOGYI SBO-ján 2022-ben új eljárásrend került bevezetésre a könnyű fejsérültek (Minor Head Trauma – MHT) ellátására. A vizsgálat célja, hogy az 1 év alatti korcsoportban milyen biztonsággal volt használható az eljárásrend.

Módszer: Intézetünk a Közép-magyarországi Régióban 7/24 rendszerben felvételes 1 év alatti neurotraumára, míg az ennél idősebb korúak ellátása a forgó jellegű ügyeleti rendszer miatt naponta más intézethez kötött. Ennek következtében megfelelő betegkövetés csak ebben a korcsoportban lehetséges. Megvizsgáltuk, hogy a 2022.01.01.-2023.12.31 közötti időszakban hány 1 év alatti gyermek került ellátásra osztályunkon. Elemeztük az alkalmazott képalkotó modalitások arányát, az osztályos tartózkodások hosszát, illetve a visszatérések arányát.

Eredmények: az absztrakt elkészítésekor az adatok értékelése folyamatban van, bemutatásukra az előadásban fog sor kerülni.

A fogyatékoságban érintett családok támogatása veszteségeik feldolgozása mentén

Bokor-Bacsák Györgyi Andrea

Egy Sima, Egy Fordított – Egyesület az Inklúzióért, Budapest

Az orvosi szakma a meglévő sérülések minél hatékonyabb gyógyítására törekszik. A fogyatékoság azonban ez egész életívén át ható visszafordíthatatlan tényező, melynek teljes gyógyítása, megszüntetése nem lehetséges. Hatása élet-hosszig tart, és nemcsak a fogyatékos személy vonatkozásában, hanem az ő teljes családi struktúrájában is. E hatás ciklikus természetű: a fogyatékoság tényének elfogadása, e veszteség feldolgozása nem lineáris íven halad: a családok a fogyatékos gyermek különböző életkori küszöbeinek átlépésekor időről időre hasonló negatív érzésekkel, veszteségekkel szembesülnek.

Az Egy Sima, Egy Fordított - Egyesület az Inklúzióért 2017 óta működő civilszervezet célja, hogy a fogyatékoságban érintett és nem érintett gyermekek kapcsolódásait segítő inkluzív környezetet hozzon létre, támogassa az érintett családokat, és az inklúzióról szóló tudást és tapasztalatot minél szélesebb kör számára tegye elérhetővé, valamint a fenti kockázatokat csökkentse.

Az előadás azt mutatja be, milyen eszközökkel milyen kockázatok csökkentését célozza az egyesület tevékenysége:

1. Az érintett gyermekek terápiájára nagy erőforrásokat szán a környezet, ez azonban negatívan befolyásolhatja az ép családtagok (pl. testvérek, szülők) dinamikáját is. Ebben

segítenek az erőforráscsoportok, testvércsoportok, melyek sorstárscsoportok.

2. A családok gyakran az elszigetelődés kockázatával néznek szembe, ezeket ellensúlyozzák az inkluzív szabadidős programok.

3. Az egyesületben sok érintett szülő dolgozik, mely láthatóvá, megtapasztalhatóvá teszi, hogy fogyatékos gyermeket nevelve is lehet boldog élete egy családnak és lehet a család minden tagja önrendelkező, kiteljesedő ember.

E tevékenységek megismerése - és szükség esetén tovább ajánlása - a gyermekorvosok praxisában nagyon sokat segít a családoknak, és azt támogatja, hogy a páciensre irányuló egyéni figyelem mellett a család komplex rendszere is kaphasson segítséget.

Komprehenzív onkológiai és genetikai elemzés a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika 1-es típusú neurofibromatosisos betegeiről

Botos Péter¹, Brückner Edit¹, Osztermayer Dorka¹, Jenei Sámuel², Bödör Csaba³, Kovács Árpád¹, Garami Miklós¹

¹SE Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai Részleg;

²ELTE Természettudományi Kar;

³SE Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Budapest

Bevezetés: A 1-es típusú neurofibromatosis (NF1), korábbi nevén von Recklinghausen-kór a hamartosisok csoportjába tartozó autoszomális dominánsan öröklődő neurokután kórkép. Incidenciáját 1:2500 és 1:3500 közé becsülve az egyik leggyakoribb monogén betegségként és tumor predispozíciós szindrómaként tartjuk számon. A betegséghez asszociáltan test szerű megjelenhetnek benignus és malignus viselkedést mutató tumorok, azonban a kórlefolyás jelentős különbséget mutat a betegek körében. A kórkép hátterében a 17-es kromoszómán található neurofibromin-1 gén több, mint 1000 féle heterozigóta, funkcióvesztő patogén variáció állnak. Az érintett Ras jelátviteli pályába tud beavatkozni a legújabb terápiás lehetőség NF1-ben, a MEK-inhibitor selumetinib, mely Koselugo néven van forgalomban, a gyógyszerrel 2021-ben engedélyezték 3 év feletti gyermekekben, inoperábilis plexiform neurofibroma esetén és jelenleg már Magyarországon is alkalmazzák.

Célkitűzés: Az NF1 esetében a genotípus-fenotípus korreláció feltárása eddig jelentős kihívásnak bizonyult és a nemzetközi szakirodalomban sincs egybehangzó konszenzus róla. Emiatt célul tűztük ki a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai részlegén 1-es típusú neurofibromatosisal diagnosztizált és onkológiai gondozásba került gyermekeknél a genotípus-fenotípus összefüggések, a klinikai manifestációk és a terápia szükségességének vizsgálatát.

Módszerek: 2021.01.01.-2023.12.31. között NF1 diagnózissal onkológiai és/vagy genetikai szakrendelésen gondozott gyermekek betegséget meghatározó genetikai eltéréseinek patogenitását és a kórlefolyást vizsgáltuk az NF1 diagnosztikus kritériumrendszerrel összevetve. Az NF1 gén szerkezeti – és kópiaszámbeli eltéréseit MLPA módszerrel vizsgáltuk, célzott mutáció vizsgálatánál Sanger szekvenálást végeztünk, egy nukleotid patogén variások feltárására NGS vizsgálatot kértünk, bizonyos esetekben a TruSight Hereditary Cancer, tumor predispozíciós paneljét használtuk. A klinikai manifestációkon belül külön hangsúlyt helyeztünk az NF-hoz társuló benignus és malignus tumorok megjelenésének és viselkedésének vizsgálatára.

Eredmények: 42 betegnél végeztük el az elemzést. A betegek 85,7%-nál (36/42) észleltünk tumoros szövetszaporulatot. Az



átlagos NF1-score a daganatosak esetében 3,6/8, a nem daganatosak esetében 3,2/8 volt. A vizsgált betegcsoportban a plexiform neurofibroma volt a leggyakoribb tumoros entitás (57,1%), opticus rendszert érintő gliomát 35,7%-ban detektáltunk, míg a látópályán kívüli low-grade glioma előfordulása 9,5% volt. A betegek többségénél – 69,1%-ban – egy tumoros elváltozást detektáltunk. A klinikai manifesztációk közül leggyakrabban a café-au-lait foltok (95,2%) és a skeletális anomáliák (33,3%) fordultak elő. A betegek 54,8%-a részesült célzott selumetinib terápiaiban. A betegek onkológiai és klinikai genetikai utánpótlásán többségükben stabil betegséglefolyást detektáltunk.

Következtetés: Az NF1-hez társuló daganatok többségében jóindulatú entitások, azonban a lokális növekedés és a következményes kompressziós tünetek miatt akár életet veszélyeztető, az életminőséget alapvetően befolyásoló állapotot okozhat. A szakirodalomban nem került kidolgozásra olyan rizikóbesorolási ajánlás, amely a detektált genetikai variáns ismeretében előre jelezheti a várható kórleefolyást, azonban a nemzetközi ajánlásokkal összhangban munkacsoportunk jelenleg is az azonosított genetikai variánsok patogén potenciáljának definiálását végzi. Kutatásunk egyedülálló abban, hogy azonosítani tudtunk több olyan genetikai eltérést, melyhez jelentősen súlyosabb fenotípusos terheltség tartozik és országos centrumként a nemzetközi irodalmi adatokkal összevetve magas elemszámmal elvégeztünk egy rizikóbesorolást az általunk detektált variánsokra.

Perinatális stroke-on átesett gyermekek komplex utánpótlása

Bösenbacher Tímea^{1,2}, Mohai Katalin^{1,3}, Buzinkay Zorka¹, Cziniel Mónika¹, Gadó Márta¹, Szeremi Zsófia^{1,2}

¹SE Gyermekgyógyászati Klinika, Bókey utcai részleg, Fejlődésneurológiai Utánpótlás;

²Újbudai Fejlesztőház;

³ELTE Bárczy Gusztáv Gyógypedagógiai Kar, Budapest

Bevezetés: A SE Gyermekgyógyászati Klinikájának Fejlődésneurológiai Ambulanciáján a pszichomotoros fejlődés szempontjából az átlagosnál magasabb rizikójú csecsemők és kisgyermekek fejlődésneurológiai gondozását végezzük interdiszciplináris teamben.

Célkitűzés: Jelen előadásunkban a perinatális stroke-on átesett gyermekek fejlődésneurológiai utógondozásának komplex szakmai modelljét kívánjuk bemutatni, hangsúlyozva a rizikófaktorok szűrésének folyamatmodelljét a különböző tárdiszciplinák (pszichológia, gyógypedagógia, konduktív pedagógia, gyógytorna) szemszögéből.

Módszerek: Áttekintjük a interdiszciplináris fejlődésneurológiai folyamatmodell egyes lépéseit; a perinatális stroke-on átesett gyermekek legkorábbi komplex állapotfeltárását, a kockázati tényezők mérlegelését, a fejlődés átfogó felmérését és értékelését, beleértve a kognitív, motoros, nyelvi, szociális-érzelmi és adaptív működés fejlődésének monitorozását.

Eredmények: Ismertetjük az interdiszciplináris team egyes szakterületeinek jelentőségét és kompetenciáját, a sokrétű szakértelem kiaknázásának lehetőségeit a pontos diagnózisalkotásban, valamint a családokhoz illeszkedő, összehangolt és hatékony fejlesztési tervek kijelölésében. Az interdiszciplináris együttműködés elősegíti a perinatális stroke-on átesett gyermekek fejlődésére ható kockázatok, erősségek és gyengeségek árnyaltabb megértését, az optimális fejlesztési tervek kidolgozásával lehetőséget nyújt, hogy a különféle intervenciók kiegészítésük és erősítésük egymást. Mindezen túl megkönnyíti a zökkenőmentes átmenetet az egészségügyi ellátás külön-

böző szakaszai között és hidat képez a pedagógiai szakszolgálatokban, oktatási intézményekben és magánszektorban megvalósuló korai fejlesztés és különleges ellátás felé.

Megbeszélés, Következtetések: Előnyeire a hatékony interdiszciplináris fejlődésneurológiai utánpótlás megvalósítása kihívásokkal néz szembe, beleértve az erőforrások korlátait, a koordinációs nehézségeket és a speciális képzések szükségességét. A tapasztalatok a team összetételének optimalizálására, a mérési eszközök fejlesztésére és a bizonyítékokon alapuló beavatkozási protokollok kidolgozására hívják fel a figyelmet.

A sokrétű szakértelem kiaknázásával, átfogó mérésekkel-értékelésekkel, valamint a családok partnereként való bevonásával ez a modell ígéretet jelent az érintett gyermekek és családjaik számára az optimális fejlődési eredmények eléréséhez, a perinatális kórállapotokból következő idegrendszeri sérülések hosszú távú következményeinek minimalizálásához, az életminőség javításához.

A teljeskörű genomikai profilalkotás klinikai haszna gyermekkori központi idegrendszeri daganatok kezelésében – tapasztalatok a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikán

Brückner Edit¹, Bedics Gábor², Bödör Csaba², Scheich Bálint², Garami Miklós¹

^{SE} ¹Gyermekgyógyászati Klinika, ²Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Budapest

Háttér: A központi idegrendszer (KIR) elsődleges daganatai a leggyakoribb szolid malignus elváltozások a gyermekpopulációban. Bár a túlélési arány jelentősen javult az elmúlt 70 évben, a KIR-i daganatok kezelése, különösen a magas malignitású gliomák és a relabáló esetek esetén, továbbra is komoly kihívást jelent az onkológusok számára. A komprehenzív genomikai profilozásra (CGP) épülő célzott terápia új kezelési lehetőségeket nyújthatnak a gyermekkori KIR-i daganatok esetén.

Módszer: 2020. január 1. és 2024. május 31. között diagnosztizált gyermekkori elsődleges, illetve relabált vagy terápia refrakter KIR-i tumormintát vizsgáltunk. A molekuláris vizsgálat NGS-alapú, teljeskörű genomikai profilalkotó teszttel (Illumina TruSight Oncology 500 High Throughput assay) történt. Az azonosított genetikai eltérések alapján célzott terápia kezelését indítottunk vagy kiegészítettük a korábbi daganatellenes kezeléseket.

Eredmények: Az NGS-alapú molekuláris genomikai profilalkotás során két olyan új patogén variánszt azonosítottunk, amelyek eddig nem kerültek leírásra a szakirodalomban, de hozzájárultak a gyermekkori központi idegrendszeri daganatok kialakulásához. Az eredmények klinikai gyakorlatra gyakorolt hatásai közé tartozik, hogy egy recidiváló, inoperábilis craniopharyngeomás beteg esetében PIK3CA mutáció alapján célzott terápia indítottunk, továbbá a magas malignitású agytörzsi gliomás betegek túlélési idejét akár egy évvel meghosszabbítottuk. Vizsgáltuk a patogén genetikai variánsok magas előfordulási arányának csírvonalban történő öröklésének lehetőségét is, valamint értékeltük a standard terápia és az NGS-alapú célzott terápia kombinációjának hatékonyságát magas malignitású gliomás betegek esetében.

Következtetés: Annak ellenére, hogy a gyermekkori KIR-i daganatok, különösen a magas malignitású gliomák és refrakter malignitások kezelésében multimodális onkológiai stratégiákat alkalmazunk, a prognózis továbbra is rossz. Eredményeink azt sugallják, hogy a komprehenzív genomikai profilozásra

épülő célzott terápiák beépítése a hagyományos kezelésekből meghosszabbíthatja a túlélési időt, miközben megfelelő életminőséget biztosít a betegek számára.

Duchenne- vagy Becker-izomdystrophia?

Bujdosó Beáta¹, Balogh István², Ujfalusi Anikó², Bessenyei Mónika¹

DE KK ¹Gyermekgyógyászati Intézet, ²Laboratóriumi Medicina Intézet Klinikai Genetikai Tanszék, Debrecen

Bevezetés: A Duchenne- és a Becker-izomdystrophia (DMD és BMD) az X-kromoszómához kötött recesszív öröklődésű izomdystrophiák, amelyeket a dystrophin fehérjét kódoló DMD gén mutációi okoznak. Bár a két betegség genetikai eredete hasonló, a klinikai megjelenésük, progressziójuk és kezelési stratégiáik jelentősen eltérnek.

Célkitűzés: A poszter célja, hogy áttekintse a legújabb irodalmi adatok alapján a Duchenne- és a Becker- izomdystrophia közötti fő különbségeket, a diagnosztikai módszereket, nehézségeket, és a terápiás lehetőségeket egy a klinikánkon diagnosztizált és gondozott ritka klinikai lefolyást mutató esetünk kapcsán.

Módszer, Eredmények: Az első megjelenésekor 7 éves fiúgyermeknek obstipáció miatti gasztroenterológiai kivizsgálása során észlelt emelkedett transzamináz értékek, kifejezetten emelkedett CK érték (11570 U/L) miatt gyermekneurológiai vizsgálata történt. Fizikális vizsgálata során az izomdystrophiára utaló jellegzetes tünetek közül az alszáracon a pszeudohipertrophiát, kacsázó járást, pozitív Gower jelet, vállövi-, és medenceövi izmokban enyhe fokú izomgyengességet, fokozott lumbalis lordosist észleltük. Új generációs szekvenálással az irodalomban mindeddig nem leírt, Duchenne izomdystrophiára utaló mutáció igazolódott. A Dystrophin gén 5. exonjában, 318. pozícióban Guanin nukleotid insertioja került kimutatásra, ami olvasási keret eltolódást okozva a 137. aminosav pozíciójában stop kodont eredményezett. (c.318_319insG; p.Thr107Aspfs*31). A mutációt Sanger szekvenálással megerősítettük. Diagnosztikus célból izombiopszia készült, mely a dystrophin fehérje nagyfokban csökkent expresszióját igazolta. Mindezek alapján (a betegség kezdete, a CK szintemelkedés mértéke, a dystrophin fehérje nem teljes hiánya) a Becker izomdystrophia diagnózisa volt valószínűsíthető. Deflazacort terápia, illetve komplex rehabilitációs kezelésben részesült, mely mellett azonban folyamatos progresszió volt észlelhető. A jelenleg 16 éves gyermek 2 éve kerekesszéket használ, járásképtelenné vált, közepesen súlyos restriktív légzőszavar, súlyos scoliosis alakult ki. Rendszeres kardiológiai gondozása során cardiomyopathia mindeddig nem igazolódott. A klinikai lefolyás tehát nem felel meg a BMD enyhébb tüneteinek, jobb prognózisának.

Megbeszélés: Bár a DMD-, illetve BMD jól definiált kórképek, esetismertetésünkkel szeretnénk felhívni a figyelmet a novel mutációk esetén a diagnózis nehézségére.

Krónikus granulomatosus betegség ritka fenotípusa

Bunkóczi Csilla¹, Kassay Anett¹, Oroszlán Klára¹, Dicső Ferenc¹, Balogh István², Csürke Ildikó¹

¹SZ.SZ.B. VMK Jósa András Tagkórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza;

²DE KK, Laboratóriumi Medicina, Debrecen

A krónikus granulomatosus betegség az immunrendszer veleszületett hibáinak egyik monogénes öröklődésű kórképe, a fagocita diszfunkció miatt visszatérő infekciók jellemzik.

A megbetegedés hátterében a NADPH- oxidáz rendszer hibája áll, emiatt a bakteriális és gombafertőzések előfordulása gyakoribb. Leggyakrabban érintett a tüdő, a bőr, a nyirokcsomó és a gastrointestinalis rendszer. Általában 5 éves kor előtt felismerésre kerül, de előfordul, hogy csak felnőttkorban diagnosztizálják.

Esettanulmány: Egy 2 éves fiúgyermek esetét szeretnénk bemutatni H. K. terminusra született, perinatalis infekció miatt 3 hétig kezeltük neonatalis intenzív részlegünkön. 2 hónapos korában anaemia, májenzimemelkedés és magas gyulladásos laborértékei hátterében CMV infekció igazolódott. Visszatérő lázas állapota, hepatosplenomegaliája és a laborleletek alapján felmerült az infekció indukálta macrophagaktivációs szindróma és a haemophagocytás lymphohistiocytosis, emiatt genetikai vizsgálatra mintát küldtünk, immunszuppresszív terápiát alkalmaztunk, mely mellett laborértékei normalizálódtak, állapota stabilizálódott. Utánkövetése során kisebb lázzal járó légúti fertőzései voltak, tünetei antibiotikum adására szanalódtak.

1,5 éves korában, magas láz, balra tolt vérkép, bakteriális infekcióra utaló labormarkerek miatt ismételt hospitalizáltak. Perzisztáló láza, exanthemák felvetették noncomplett Kawasaki szindróma lehetőségét is, azonban a kardiológiai vizsgálata ezt nem erősítette meg.

Az alkalmazott kezelés mellett átmeneti állapotjavulást követően 2 hónap múlva rapid progressziót észleltünk, 7 napja tartó lázas állapotára tekintettel újból obszervációra került sor, szélesspektrumú antibiotikum adása mellett légzési elégtelensége miatt gépi lélegeztetés vált szükségessé. A komplex intenzív terápiás ellátás ellenére a gyermek életét megmenteni nem tudtuk.

A genetikai vizsgálat eredményét 13 hónap múlva kaptuk meg, -post mortem - krónikus granulomatosus betegséget diagnosztizáltak.

CGD diagnosztikus kritériumai nem teljesültek a betegünkénél, granulomatosus eltérések képalkotó vizsgálatok során nem kerültek leírásra, széklet habitus változásról, sebgyógyulási zavarról nem volt tudomásunk, súly-és hosszgyarapodása megfelelő ütemben zajlott.

Előadásunkkal szeretnénk felhívni a figyelmet a különböző klinikai fenotípusok miatti diagnosztikus nehézségekre, ugyanakkor a genetikai vizsgálat szükségességére, ami a korai, pontos diagnózist megerősíti, ezáltal segít a megfelelő egyénre szabott terápia megválasztásában, s ezáltal a betegség lefolyását, a betegség kimenetelét jelentőse mértékben befolyásolja.

Hasfájás, és ami mögötte van...

Czakó Ádám, Guthy Ildikó, Varannainé Soós Andrea Éva

Sz.Sz.B. VMK Nyíregyházi Jósa András Tagkórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza

A hasfájás az egyik leggyakoribb panasz gyermekkorban. Hátterében legtöbbször banális okok állnak, viszont az ilyen trivi-



álisnak tűnő esetekben sem hanyagolhatjuk el a megfelelő anamnézisérvételt és vizsgálatokat. Három eset bemutatása során szeretnénk rávilágítani, hogy ugyanaz a panasz három eltérő, és súlyos esetet eredményezett. Ezért kiemelten fontos a klinikum és a különböző vizsgálati eredmények együttes értékelése, az újabb adatok ismeretében az újraértékelés fontossága, hogy a rutin buktatóit elkerüljük.

Rizikó újszülöttek utógondozása interdiszciplináris teamben

Cziniei Mónika, Bösenbacher Tímea, Buzinkay Zorka, Gadó Márta, Mohai Katalin, Szeremi Zsófia

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Bóka Utcai Részleg, Budapest

Bevezetés: A SE Gyermekgyógyászati Klinikájának Fejlesztés-neurológiai Ambulanciáján olyan koraszülöttek és PIC-ben kezelt újszülöttek fejlődésneurológiai gondozását végezzük, akiknek az átlagosnál nagyobb a rizikója arra, hogy pszichomotoros fejlődésük eltérjen a neurotipikustól.

Célkitűzés: Célunk a készülő irányelv szakmai tartalmának és gyakorlati felhasználásának országos megismertetése.

Módszer: Munkánk alapját az a hosszú évek óta készülő irányelvetervezet adja, mely a Koragyermekkori program (TÁMOP 6.1.4) eredményei, a hazai jó gyakorlatok és külföldi benchmarkok alapján kíván használható segítséget nyújtani a rizikó újszülöttek körül tevékenykedő szakembereknek, fejlesztőknek, házi gyermekorvosoknak, szakellátó szakorvosoknak, védőnőknek, és nem utolsósorban a szülőknek.

Eredmények, Megbeszélés: Az irányelv magában foglalja a magzati, peripartum és újszülöttkorban felmerülő patológia alapján az újszülöttek rizikóbesorolását; a perinatális újszülött ellátás azon aspektusait, melyek a későbbi pszichomotoros fejlődést bizonyítottan befolyásolják. Ismerteti a fejlődést támogató gondoskodás rendszerét, az up to date koraszülött és újszülött táplálási ajánlásokat, a hazaadás kérdéseit, a védőoltások speciális szempontjait. Magában foglalja a háziorvos, a neonatológus, a gyermekneurológus, gyermekrehabilitációs szakorvos, gyógypedagógus és egyéb fejlesztő szakemberek, mozgásterapeuta szerepét az utógondozás rendszerében (szűrés – diagnózis – intervenció igénye – intervenció – kontroll vizsgálatok, visszacsatolás). Számba véve a Magyarországon elérhető leggyakoribb intervenciók módszereit irányt próbál mutatni a fejlesztés kiválasztásához, megtervezéséhez.

Következtetés: A neonatológia robbanásszerű fejlődését követni kell az utógondozási rendszer megreformálásának, hatékonyabbá tételének, mely véleményünk szerint országosan egységes irányelv szerint, több szakma nézőpontjának és eszközközlésével bevonásával, a különböző fejlesztő módszerek integratív szemléletével, egyénre szabott, időről-időre interdiszciplináris teamben átgondolt fejlesztési tervvel valósítható meg.

Új terápiás eljárások a gyermek fül-orr-gégészetben

Csákányi Zsuzsanna

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet
Fül-orr-gégégyógyászati Osztály, Budapest

A gyermekgyógyászati és a fül-orr-gégészeti szakma együttműködése alapvetően fontos számos gyermekbetegség ellátásában. Lényeges, különösen az alapellátásban működő gyer-

mekgyógyászok számára, hogy az újabb terápiás eljárások indikációit és a posztoperatív kialakult állapot jellemzőit megismerjék. A szerző a középfülsebészet és a hallásrehabilitáció területén az utóbbi időben gyermekeken is egyre nagyobb számban alkalmazott újabb kezelési módszereket ismerteti. Felhívja a figyelmet a speciális eljárások indikációira és ismerteti a műtét utáni állapot és az utógondozás fontosabb gyermekgyógyászati szempontjait.

Magas anafilaxia kockázatú, súlyos földimogyoró allergiás gyermekek orális immunterápiás kezelésének tapasztalatai

Csáki Csilla, Pászka Dóra

Református Pulmonológiai Centrum, Törökbálint

Bevezetés: A súlyos, anafilaxia kockázattal járó táplálékallergiák kezelésében áttörést hozott a Palforzia néven 2020-ban az USA-ban, majd 2021. decemberében az Európai Unióban törzskönyvezett, földimogyoró kivonatot tartalmazó gyógyszerkészítmény. A földimogyoró orális immunterápia saját előállítású földimogyoró kivonatokkal a világ több országában (pl. USA) törvényi szabályozás híján már korábbi években elindult, de megbízható adatok a kezeléssel kapcsolatosan nem álltak rendelkezésre. A Palforzia törzskönyvezést előkészítő klinikai vizsgálatai (PALISADE és ARTEMIS vizsgálatok) bizonyították a 4-17 év kor közötti gyermekeknél a földimogyoró orális immunterápiás kezelés tényleges biztonságosságát és hatékonyságát. Ezek az evidencia alapú eredmények nyitották meg a lehetőséget a földimogyoró allergia szélesebb körben alkalmazott orális immunterápiás kezelése (OIT) előtt.

Módszerek: A Törökbálinti Tüdőgyógyintézetben (Református Pulmonológiai Centrum) 2023 januárban kezdtük a magas anafilaxia kockázatú földimogyoró allergiás gyermekek előkészítését orális immunterápiás kezelésre. Ehhez egy stratifikációs rendszert dolgoztunk ki, mely a gyermekek életkora, tárolófehérje komponens értéke (Ara h2, Ara h6) és földimogyoró orális terheléses küszöbdózisa alapján segíti a besorolásukat különböző immunterápiás protokollokba. Az alacsony küszöbdózisú, legmagasabb anafilaxia kockázatú földimogyoró allergiás gyermekeknek Palforziával induló, majd szemes földimogyoróval folytatódó OIT protokollt ajánlunk.

Eredmények: Előadásunkban bemutatjuk az általunk használt, részben saját fejlesztésű, Palforziával induló, majd szemes földimogyoró fogyasztásával folytatódó „hibrid OIT” kezelési protokollt. A protokoll alapján a földimogyoró OIT kezelés főbb fázisai intézetünkben: 1. Előkészítés: pontos komponens (Ara h2, Ara h6, Ara h8) meghatározás, esetleges egyéb allergiák, ekcéma, asztma beállítása. 2. Küszöbdózis meghatározása nyílt orális földimogyoró terheléssel (OFC), gyógyszerész által készített, fehérjetartalom szempontjából mg-os pontos-ságú osztott porokkal, kétes esetben placebo kontrolláltan. 3. Palforzia kezelés iniciációs szakasz 4. Palforzia kezelés dózis-emelési szakasz. 5. Fenntartó fázis szemes földimogyoróval (maximum 10 szem napi fogyasztása)

0-6-12-24 hónapnál végzünk kontroll komponens Ara h2 IgE mérést, valamint egy éves fenntartó kezelés után terveink szerint újabb földimogyoró terheléses vizsgálatot végzünk. Ezzel válik lehetővé a kialakult immuntolerancia objektívizálása. Előadásunkban részletesen bemutatjuk a 2023 január és 2024 június között Palforzia OIT kezelésbe bevont 30 gyermek kezelésének eddigi eredményeit.

Az ERPE gyermekgyógyász szakcsoport 10 éve

Koncsag Szász Előd¹, Csepán Emőke Theodora²

¹Székelyudvarhelyi Városi Kórház, Székelyudvarhely;

²Hospice Casa Sperantei Brassó, Brassó

A szakcsoport ötlete egy FIGYEK konferencia alatt merült fel és a szót tett követte, 2014 májusában Székelyudvarhelyen megszerveztük az első erdélyi magyar gyermekgyógyász konferenciát. 2019-ben létrejött a szakcsoport is – célunkat így fogalmaztuk meg: „A Szakcsoport egy olyan szakmai szervezet, amely nonprofit, apolitikus, a közjót szolgálja, kiemelt célja a gyermekellátás fejlesztése, az anyanyelv használatának támogatása az orvosi szolgáltatások végzése során, a gyermekellátásban dolgozók morális és anyagi támogatása, a gyermekorvosok tudományos tevékenységének támogatása, a gyermekorvosok érdekvédelme és érdekképviselése, az egészséges életmód népszerűsítése, a gyermekellátás színvonalának emelése a szolgáltatók szakmai felkészültségének fejlesztése által, továbbá a gyermekgyógyászati tevékenységhez szükséges eszközök beszerzésének támogatása, a gyermekorvosi praxisok gazdasági és szakmai megerősítése.”

E célt szem előtt tartva szervezzük konferenciáinkat, minden évben más helyszínen és más főtémával, évi továbbképzőkkel tarkítva, magyarországi előadók meghívásával. Ebben a rohanó világban legalább évente egyszer megállunk együtt és megosztjuk tapasztalatainkat előadás formájában és hisszük, hogy valami jó történik s valamit tettünk a gyermekek és közvetve szüleik egészségéért. A kezdetektől eltelt 10 év és az ERPE- Erdélyi Pediáterek Egyesülete, jubileumi rendezvényre készül idén ismét Székelyudvarhelyen. Ezen alkalmából szerénykedünk magunkat „megmutatni” egy várva várt 100 éves szintén emlékezetesnek ígérkező rendezvényen, mint amilyen a Magyar Gyermekorvos Társaság Évi Nagygyűlése. Köszönjük, hogy fogadnak.

A Bethesda Gyermekkórház Speciális rehabilitációs programjai

Csohány Ágnes

MRE Bethesda Gyermekkórház, Vegyesszervezési Gyermekrehabilitációs Osztály, Budapest

2007 áprilisában nyitott meg a Bethesda Gyermekkórház rehabilitációs osztálya. Fekvőbeteg-ellátás keretein belül az Ilka u részlegben elsődlegesen a súlyos koponya agysérült, gerincvelősérült gyermekek elsőbbségi rehabilitációja, valamint a cerebrál paretikus gyermekek programozott rehabilitációs ellátása valósult meg. Azóta osztályunk profiljai egyre bővülnek a hazai és nemzetközi elvárásoknak megfelelően.

Osztályunk az alábbi rehabilitációs programokban vesz részt Égessérült Gyermekek Gyógyító Országos Központ-hoz kapcsolódó az égessérült gyermekek ellátására specializálódott rehabilitációs team működik akik már az égés intenzív osztályon bekapcsolódnak a gyermekek ellátásba és hazaadásuk után is segítik az ellátásukat.

Spaszticitás centrum, mely a mozgásszervi rehabilitációs szakrendelésen fogadja országosan a gyermeket. Ennek keretén belül a hozzánk forduló gyermekek és családjaik a gyermek állapotának megfelelő, egyénre szabott terápiákhoz férhetnek hozzá a gyógyszeres kezeléstől, a botulinum toxin kezelésen át az ortopédiai műtétek és idegsebészeti beavatkozásokig bezárólag. 2014-től hazánkban is elérhetővé vált selective dorsal rhizotomia (SDR) eljárás, melyhez kapcsolódó rehabilitációs ellátási program is bekerült a fekvőbeteg ellátások körébe. (Spaszticitás ellátási centrumunk UEMS - Európai minősítést kapott) Spinalis Muscularis Atrophiához

(SMA) gyermeke génterápiás kezelése fordulópontot hozott a gyermekek és családjaik életében. Azok a gyermekek, akik nem újszülöttként, hanem már tünetek jelentkezésekor kapták meg a terápiát különböző súlyosságú mozgáskárosodással élők tovább életüket. A legmagasabb életminőség biztosítása számukra a rehabilitációs centrumok feladata. A Szt János Centrum Kórház Gyermekrehabilitációs Osztályával szoros együttműködésben gondozzuk és követjük őket. Mára már eljutottunk az újszülött kori SMA szűrés lehetőségéhez, amikor még tünetmentes újszülöttek kapják meg a génterápiás kezelést. Az ő nyomán követésük protokoll szerint 3 havonta kötelező. Az elsődleges kevés betegszámon és rövid idejű követés mellett tapasztalataink alapján fejlődésük életkoruknak megfelelő, egyelőre rehabilitációs igényük nincsen.

Robotikus és robot által támogatott fejlett technológiai terápiás rendszerek a rehabilitációt kiegészítő és segítő eszközök. EFOP-1.8.26-23-2023-00002 „Az egészségi állapot helyreállításához szükséges modern feltételek biztosítása” projekt keretén belül valósul meg. Többek között számos felső és alsó végtagi robotasszisztált terápiás eszközt kapott kórházunk, így 2024 márciusában megnyílt a robotterápiás centrum. Fekvő és járóbeteg rehabilitációs ellátásként az eddigi alkalmazott komplex terápiák mellé beépítve javítják a rehabilitáció eredményességét.

A retinoblasztóma korszerű kezelése Magyarországon

Csóka Monika¹, Szabó Sándor¹, Klaus Laura¹, Maki Erika²

^{SE} 1Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai Részleg,

²Szemészeti Klinika, Budapest

A retinoblasztóma a szem leggyakoribb primer malignus daganata gyermekkorban, mely a retina éretlen, fejlődő sejtjeiből indul ki. Jellemzően az első életévekben kerül felismerésre. Magyarországon évente 4-6 új esetet diagnosztizálunk és kezelünk.

A retinoblasztóma ellátása új kezelési módszerek bevezetésével ugrásszerű fejlődésen ment keresztül az elmúlt évtizedekben, melynek hatására a gyermekek gyógyulási esélye Magyarországon meghaladja a 95 %-ot. A kezelés elsődleges célja a gyermekek életének megmentése, azonban fontos a szemgolyó és a látás megőrzése is, mely a későbbiekben a gyermekek életminőségét alapvetően meghatározza.

A retinoblasztóma sikeres kezelése és utógondozása az ellátásban résztvevő társszakmák hatékony együttműködésével érhető el, melyet az egyközpontú ellátás tud biztosítani. A Semmelweis Egyetemen működő Retinoblasztóma Munkacsoport célul tűzte ki a betegek ellátásának központosítását, a legmodernebb kezelési módszerek (intra-arteriális, intra-vitreális, intra-kamerális kemoterápia) bevezetését, valamint retinoblasztómás gyermek és az érintett családok genetikai vizsgálatát és a rizikoadaptált, egyénre szabott utógondozást. Az új eljárásoknak köszönhetően az elmúlt években drámaian csökkent azon esetek száma, amikor a kombinált kezelések alkalmazása közben, szekunder enukleációra kerül sor.

A gyermekek későbbi látás- és életminőségét jelentősen befolyásolja az is, hogy mennyi ideje vannak jelen tünetek, mikor kerül felismerésre. Sajnos, a nemzetközi adatokkal összevetve Magyarországon magas, mintegy 30%-os a primer enukleáció aránya. Ebben jelentős változást mindeddig nem sikerült elérni. A retinoblasztóma betegség korai diagnosztizálása a lakosság, szülők széleskörű figyelemfelhívása, a gyermekgyógyászati alapellátásban résztvevő kollégák gyermekkori szembetegségek irányában történő továbbképzése segítheti.

Amennyiben a típusos tünetek hátterében a retinoblasztómás eseteket sikerül korai stádiumban felismerni a családoknak, gyermekorvosoknak, védőnőknek, majd a gyermekek a lehető leggyorsabban eljutnak a Semmelweis Egyetemen Szemészeti vagy Gyermekgyógyászati Klinikájára, lehetővé válik a szemek megmentése.

A Retinoblasztóma Munkacsoport hosszútávú feladatának érzi az egészségügyi szakemberek (gyermekorvosok, védőnők, szemorvosok) továbbképzését, mely segítheti a betegség korai felismerését és ezáltal csökkentheti az előrehaladott stádiumban felismert, primeren eltávolított szemek számát. Ennek elősegítésére 2023-ban egy Retinoblasztóma kérdőívet dolgoztunk ki, mely segítségével szeretnénk felmérni a szakma tájékozottságát a betegséggel kapcsolatban. Ennek rendelkezésre álló eredményeit mutatjuk be előadásunkban.

A korai felismerést segítheti a szülők tájékoztatása, figyelemfelkeltése céljából a Semmelweis Egyetem Szemészeti és Gyermekgyógyászati Klinikája által készített plakát is, melyet a 2024-es év folyamán szeretnénk a lehető legtöbb gyermek háziiorvosi rendelőbe, kórházi gyermekosztályra és szemészeti rendelőbe eljuttatni.

Előadásunkban bemutatjuk a központosítással, új eljárások bevezetésével, egyre szélesebb körű tájékoztatással elért eredményeinket 2011-től 2024-ig.

Relabált akut limfoblasztos leukémia kezelési eredményei

Csordás Katalin¹, Mohás Anna¹, Enzsöl Veronika², Höbör Bence¹, Jakab Zsuzsanna¹, Müller Judit¹, Kovács Gábor¹, Erdélyi Dániel¹

¹SE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika;

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Az akut limfoblasztos leukémiás (ALL) gyermekek túlélése jelentősen javult az elmúlt évtizedekben, a gyermekkori malignitások halálozásának egyik vezető oka mégis a relabált ALL maradt. A recidíva kezelés prognosztikai tényezői közé tartozik az első remisszió időtartama, a malignus klón immunfenotípusa és genetikai jellemzői, a relapszus szervi lokalizációja, a korai terápiás válasz.

Kb. 10 éve indultak az ALL-IC REL nemzetközi projekt előkészületei hazánk részvételével, melynek a gyermekkori ALL relapszus kezelésének fejlesztése az egyetlen fókusz. Ennek keretében az addig alkalmazott sokféle kezelés helyett közös protokoll készült és került alkalmazásra (2017-től). Később ezt több lépésben frissítettük az új diagnosztikai és terápiás lehetőségek beépítésével. Közös beteg-regisztert hoztunk létre, melynek segítségével a kezelési eredmények nagy populáción elemezhetőek. Emellett a legproblémásabb esetek megbeszélésére nemzetközi online tumor board üléseket szerveztünk. A Nemzeti Gyermekonkológiai Regiszter adatai alapján megvizsgáltuk a 18 éves kor alatt első ALL-recidíva miatt hazánkban kezelt gyermekek túlélését, és összehasonlítottuk a 2000-2012 között (N=86) és a 2017-2023 között (N=55) visszaesett populációt. Az 5 éves teljes túlélés a két időszak közt 27%-ról 52%-ra emelkedett (p=0,038).

Az előadás során bemutatjuk a tartós gyógyulási kilátások szignifikáns javulásához vezető kulcs tényezőket, mint pl. a recidivált gyermekek rizikóbesorolásának fejlődését, a korai terápiás válasz mutatók és blaszt-genetikai faktorok beépítését a döntéshozatali algoritmusokba, az allogén őssejt transzplantáció indikációjának és alkalmazásának vonatkozásában tett változtatásokat, az új (főleg immun-) terápiás szerek jelenlegi helyét a kezelésben – melyeket magas költségeik ellenére alkalmazni tudunk NEAK támogatással.

A Magyar Gyermekonkológiai Hálózat egy jelentős további előrelépést készített elő. A magas-közepes GDP-vel jellemzett országokat tömörítő, protokoll és regiszter alapú projektet szervező ALL-IC REL munkacsoport vezetését hátunk mögött hagyjuk. Helyette a nyugat-európai fejlett országokat tömörítő, randomizált klinikai tanulmányokat szervező IntReALL kutatócsoporthoz csatlakozunk. Az új IntReALL tanulmány a tervek szerint a jövő év elején indul, minden más helyszínnel egyidőben hazánkban is. Az I-BFM és IntReALL csoporttal épülő együttműködések révén jutottak már az elmúlt pár évben is szelektált betegeink in vitro gyógyszerrezisztencia vizsgálathoz és az új célzott terápiás szerek alkalmazásában jártasabb szakértőkkel való konzultációs lehetőséghez.

Egy igen ritka kórkép tanulságai avagy mikor gondoljunk az immunitás veleszületett hibájára (IEI)

Csürke Ildikó¹, Kassay Anett¹, Balogh István², Oroszlán Klára¹, Dicső Ferenc¹

¹Sz.Sz.B. VMK Nyíregyházi Jósa András Tagkórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza;

²DE KK Laboratóriumi Medicina, Debrecen

Előzmény: Az immunitás veleszületett hibái (IEI) olyan genetikai rendellenességek, amelyeknek széles klinikai megnyilvánulásai vannak. A primer immunhiányos betegek – PIDD – a fertőzésekre való fokozott hajlam, míg a primer immunregulációs betegségeknél – PIRD – az immunmediált patológia jellemző. Utóbbiba sorolt betegségek az immunrendszer szabályozásának meghibásodásából erednek, ami olyan klinikai fenotípusokat eredményez, mint az autoimmunitás, autoinflamáció, limfoprolifерáció, rosszindulatú daganatok és súlyos atópia.

Esetleírás: A 12 éves leánygyermek először 4,5 évesen igényelt kórházi kezelést elhúzódó köhögése miatt. Már akkor felmerült a krónikus tüdőbetegség, így bronchosopia történt, ami anatómiai eltérést nem igazolt, a direct Koch negatív volt.

A mellkas CT bronchiectasiát, a jobb hilusban nyacs-megnagyobbodást írt le.

8,5 évesen SARS-CoV2 okozta MIS-C során a tüdő folyamat tovább progrediált, amihez 2 hét múlva súlyos vér székeléssel járó bél betegség (IBD) társult. Az alkalmazott immunsuppresszív kezelés mellett csak mérsékelt regressziót észleltünk.

11 éves korában hirtelen állapot rosszabbodást tapasztaltunk, a tüdő folyamat súlyos progressziójával, ami számos kórkép gyanúját felvette, így az interstitialis granulomatosus tüdőbetegséget is. Tovább tarkította a klinikumot a hyopogammaglobulinaemia, a B-memória limfociták csökkenő száma és alacsony vakcina válasz is, ezek alapján CVID-et vélelmeztünk, s havi gyakorisággal immunglobulin szubsztitúcióban részesítettük. 3 hónap elteltével újabb szövődmenyként herpeszes bőr elváltozások jelentkeztek, majd pár nap múlva légzési nehezítettség hátterében SARS-CoV2 vírus fertőzés igazolódott. A klinikumot tovább rontotta a Clostridium difficile okozta enteritise, amit tovább súlyosbított a CMV és EBV infectio. A kombinált immunsuppresszív, antivirális, antibakteriális kezelés mellett az oxigén igénye fokozatosan csökkent, pulmonológiai statusa mind klinikailag, mind radiológiailag javult. A klinikum é a kiegészítő vizsgálatok alapján felmerült a CTLA-4 deficiencia, amit a genetikai vizsgálat nem támasztott alá, de tekintettel a szerveiben megjelenő granulomákra és állapot rosszabbodására ismételt genetikai vizsgálatot kértünk CID irányába, ami ITK deficienciát igazolt.

Következtetés: Esetünkkel szeretnénk felhívni a figyelmet a hasonló klinikai fenotípusok miatti diagnosztikus nehézségekre, Koragyermekkorban jelentkező szokásos terápiára nem reagáló, több szervet érintő megbetegedés esetén gondoljunk az immunitás veleszületett hibájára. Fontos a genetikai vizsgálat, ami a korai, pontos diagnózist alátámasztja s ezáltal segít a megfelelő egyénre szabott terápia megválasztásában ami a betegség kimenetelét jelentősen mértékben befolyásolhatja.

Az elaxacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI) kezelés klinikai hatásossága a cisztás fibrosisban szenvedő gyermekeknél a Debreceni Gyermekgyógyászati Klinikán

Dán Ildikó, Bene Zsolt

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Háttér: A cisztás fibrózis (CF) egy autoszomális recesszívén öröklődő genetikai betegség, amely több szervrendszer működési zavarát okozza. A CFTR modulátorok a genetikai mutáció miatt károsodott kloridcsatorna működésére hatnak, korrigálják a fehérje hibás hajtogatódását és hibás feldolgozását, vagy javítják a csatorna nyitási frekvenciáját, melynek eredményeként fokozzák az apikális aniontranszportot.

Módszer: Cisztás fibrózis miatt kezelt betegek közül 10 gyermek részesül ETI terápiában. Az eredmények értékelése a CFTR modulátor terápia megkezdése előtt és 6 hónap múlva történtek. Az terápia eredményességét a verejtékklorid koncentráció, a FEV1%, a testtömeg-index (BMI) változása, a légúti, illetve gyógyszeres terápia intenzitásának csökkentése és a légúti tünetek alakulása alapján értékeltük.

Eredmények: A betegek átlagéletkora 9,9 év, a lányok túlsúlya (4:1 lány-fiú arány) volt megfigyelhető. 6 hónapos elaxacaftor/tezacaftor/ivacaftor terápiát követően a FEV1 illetve a BMI is emelkedett. Az alkalmazott modulátor terápia (elaxacaftor/tezacaftor/ivacaftor) jól tolerálható volt, megszakítás nélkül. Nemkívánatos esemény, mellékhatás nem jelentkezett, mindössze egy gyermeknél volt szükség a dózis módosítására előrehaladott májbetegség miatt.

Következtetések: Az vizsgált eredmények terén jelentős javulást sikerült elérni az alkalmazott CFTR modulátor kezelés mellett, a legalább egy deltaF508 alléllal rendelkező CF-es betegeknél. A modulátor terápia rövid időn belül nagymértékben javította a tüdőfunkciót, a légzőszervi tüneteket és a BMI-t.

Légúti idegentest-aspiráció gyermekkorban – Fiberoscpos légúti idegentest eltávolítás lehetőségei gyermekkorban

Demeter Botond, Vargha Edit

B.A.Z. Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Velkey László Gyermekgyógyászati Központ, Miskolc

Irodalmi adatok szerint az Egyesült Államokban a balesetszerű halálesetek kb. 5%-át idegentest aspiráció okozza a 4 éves kor alatti korcsoportban. Az aspirációk döntő többsége nem fatális kimenetelű. A diagnózis és az ellátás nélkülözhetetlen eszköze a hörgőtükrözés. Hazánkban a vezető szemlélet szerint, gyermekkorban a légúti idegentest eltávolításához a merevsőves bronchosopia biztosítja a legbiztonságosabb feltételeket.

A szakmai ajánlások ellenére, az elmúlt évtizedekben számos publikáció számol be olyan esetekről, melyek során a flexibilis eszközt helyezik előtérbe gyermekkorban is a légúti idegentestek eltávolításához. Egy 2023-as cikk első alkalommal közölte nemzetközi, prospektív felmérés adatait a preferált technikák alkalmazásáról, a szövödmények arányáról. A kapott eredmények alapján 2017-2018 között az elvégzett 399 hörgőtükrözésből az idegentest eltávolítások közel 30%-a fiberoscoppal történt. A komplikációk aránya elsősorban a bronchológus gyakorlatával, továbbá az általa preferált, illetve az adott esetben használt módszerrel volt összefüggésbe hozható. Jelenleg nem áll rendelkezésre általánosan használható algoritmus, milyen esetekben javasolt a hajlékony eszköz használata.

A nemzetközi trendnek megfelelően elmondható, hogy megfelelő felkészültség, gyakorlat esetén van helye gyermekkorban a fiberoscopiaival történő idegentest eltávolításnak. Nélkülözhetetlen feltétele ennek, hogy mindkét technika rendelkezésre álljon, azt bármikor konvertálni lehessen és ehhez megfelelő jártassággal rendelkező team végezze.

Syphilis bőrtünetei gyermekeknél

Dózsa Anikó^{1,4}, Lengyel Enikő², Szűcs Ildikó¹, Ormay Cecília¹, Almási Andrea¹, Medelle Anna¹, Zahuczky Katalin¹, Szöllösi Zoltán³, Szakos Erzsébet^{1,4}

B.-A.-Z. ¹Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Velkey László Gyermekgyógyászati Központ, ²Bőr-és Nemibeteg Gondozó Szakrendelés, ³Patológia Osztály; ⁴Miskolci Egyetem, Egészségtudományi kar, Miskolc

Bevezetés: 2023-ban országosan 1221 új syphilis esetet jelentettek. Megyénkben 1998 óta az akkor 6 esetről mára az eset-szám sokszorosára nőtt, 2023-ban 66 új eset volt. A korábban még megyénkben nem látott connatalis syphilis is előfordult, 2023-ban már 3 gyermek szenvedett connatalis syphilis miatt. Megjelentek a gyermekkori szerzett syphilis esetek is. A diagnózis sok esetben késik, pedig a klinikai tünetek, különösen a bőrön, már korán figyelemfelkeltőek lehetnének. De, ha a betegség kezelése késik vagy elmarad, számos szövödményt, és akár halált is okozhat.

Célkitűzés: A szerzők Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórházban 2020-2024 között syphilis miatt kezelt gyermekek eseteit mutatják be, különös tekintettel a könnyen észlelhető bőrtünetekre a syphilis különböző stádiumaiban.

Módszerek: A syphilis diagnózis felállítása a klinikai tünetek és /vagy a serológiai eredmények alapján történik, de akár a szövettani jellegzetességek alapján is felismerhető. A gyors diagnózis sokszor életmentő lehet, a bőrtünetek ismerete erre ad lehetőséget.

Eredmények, Megbeszélés: A megyénkben gyermekkorban észlelt esetek connatalis syphilis vagy közvetlenül szerzett syphilis I-II. stádiumban észlelt esetek voltak. A szerzett eseteknél előfordult matertől szoptatás során fertőződés, és nemi aktus során szerzett syphilis.

A közvetlenül szerzett syphilisnél a bőrtünetek a betegség stádiumtól függően mutatkoznak meg. Az I. stádiumban (az első 6 hétben) a kórokozó a testen a behatolási kapunál jelez bőrtünetet. Ez a nyálkahártyán jelenik meg, vagy a nyálkahártya melletti elszarusodó laphámmal fedett területeken. Így a tünet a behatolási kapunál – nemi szervek, anus vagy ajak- egy elsődleges keményedés, amely gyorsan hámfosztottá válik, ez az „ulcus durum”. Ez a környezetéből laposan előemelkedő, éles szélű tömött, fájdalommentes, fénylő, sonkavörös papula, vagy ulcus, amely lehet multiplex megjelenésű is. Ezek a tünetek azonban kezelés nélkül, spontán eltűnnek a kórokozó a



szervezetben disszeminálódik. Ennek megfelelően a II. stádiumban (6 hét-2 év) testszerte láthatóak nem viszkető maculopapulósus exanthaemák, melyek felülete finoman vagy akár lemezesen hámlik. Az exanthaemiák heteken keresztül perzisztálnak, majd eltűnnek, de 2-3 havonta, ciklikusan újra visszatérnek. Jellemző tünet a condyloma latum megjelenése, melyek tömve vannak kórokozók. Egymásra fekvő bőrterületen alakulnak ki, pl. anus körül, nagyajkakon: babnyi-ujjbegynyi tömött széles alapú papulák, csomók, felszínük nedvedző, odorosus. Más régiókban is jelentkezhetnek tünetek: foltos, „molyrágás szerű” hajhullás, leukoderma, paronychia, enanthema.

A connatalis syphilisnél gyakoribb, hogy bőrtünet nélkül születik a gyermek, és a későbbi hónapokban alakulnak ki a bőrtünetek: disszeminált ujjbegynyi, hámló exanthaemák.

Következtetések: Megyénkben a syphilis gyermekkorban is terjed. A betegség potenciálisan halálos, megállítása komplex feladat: ehhez több szakma összefogása szükséges. Kulcsfontosságú a betegség gyors felismerése, ebben segít a bőrtünetek alapos ismerete.

Országos kezdeményezés az örökletes, nem malignus gyermekkori vérképzőszervi betegségek korai azonosítására a molekuláris medicina korszakában

Egyed Bálint^{1,2}, Árvai Kristóf², Zajta Erik², Hegyi Lajos László², Andrassy Blanka^{1,2}, Kovács Árpád¹, Bekő Anna², Péterffy Borbála², Erdélyi Dániel János¹, Müller Judit¹, Békési Andrea¹, Kállay Krisztián³, Goda Vera³, Kriván Gergely³, Tuboly Eszter⁴, Csanádi Krisztina⁵, Ottóffy Gábor⁶, Szegedi István⁷, Kiss Csongor⁷, Bödör Csaba², Alpár Donát², Kovács Gábor¹

SE¹ Gyermekgyógyászati Klinika, ²MTA-HCEMM-SE Lendület Molekuláris Onkohematológia Kutatócsoport, Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet;

³Dél-pesti Centrumkórház – Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet;

⁴Országos Gyermekkonkológiai Biobank (SCOPEDIS), Magyar Gyermekkonkológiai Hálózat;

⁵Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest;

⁶Pécsi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs;

⁷DE Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

A gyermekkori citopéniák döntő többsége átmeneti, leginkább szekunder jelenség, és nem primer csontvelői folyamatok eredménye. Mégis néhány havonta találkozunk olyan betegekkel a Magyar Gyermekkonkológiai Hálózat kötelékébe tartozó gyermekhematológiai centrumokban, akiknél többszöri csontvelői mintavétel és széles körű laboratóriumi hematológiai kivizsgálás sem vezet diagnózishoz, a citopénia pedig krónikusan fennáll. A korszerű terápia tervezéséhez ezekben az esetekben elengedhetetlen a genetikailag determinált benignus vagy premalignus hematológiai kórállapotok – mint például kongenitalis neutropéniák, hereditár hemolitikus vagy diszeritropoetikus anémiák, örökletes trombocitopéniák, örökletes csontvelő-elégtelenség szindrómák – megállapítása vagy kizárása. A helyesen szelektált krónikus citopéniás gyermekpopulációban a modern, újgenerációs szevelásra épülő, nagy áteresztőképességű molekuláris genetikai vizsgálat a leginkább költséghatékony diagnosztikus megoldás, amelynek korai alkalmazásával számos invazív beavatkozás és inadekvát terápia próbálkozás elkerülhető. A Semmelweis Egyetem kezdeményezésére egy nemzeti szinten szervezett molekuláris géndiagnosztikai programot indítottunk a gyermekkori örökletes krónikus citopéniák hazai etiológiai, epidemiológiai és prognosztikai jellemzőinek feltérképezése

céljából. Konceptciónk igazolásaként bemutatunk egy, a vizsgálathoz általunk javasolt indikációs körök szerint kiválasztott, 30 betegből álló mintapopulációt: közöttük 67%-ban a fenotípust legalább részben magyarázó, 47%-ban az eredetileg a kezelőorvos által feltételezett diagnózist revidáló, 43%-ban pedig a következő érdemi terápiás döntést meghatározó géntérést azonosítottunk. Ezek 45%-a volt valószínűleg patogén vagy patogén aberráció, 55%-a pedig ismeretlen szignifikanciájú variáns. A jelentős klinikai hasznot generáló, a bemutatott saját és nemzetközi adatok szerint is magas találati aránnyal jellemezhető nagy áteresztőképességű molekuláris genetikai modalitást szabályozott szakmai keretek között a gyermekhematológiai kivizsgálás hazánkban is elérhető, kiemelt elemeként javasoljuk számba venni és alkalmazni a jövőben.

A Szegedi Tudományegyetemen 2001-2020 között kongenitális hipotireózissal diagnosztizált és kezelt betegek retrospektív vizsgálata

Elő Viktória, Földházi Györgyi, Gellén Balázs

SZTE Szent-Györgyi Albert Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szeged

Bevezetés: A veleszületett pajzsmirigy-alulműködés (kongenitális hipotireózis (CH)), Magyarországon körülbelül minden 3000. újszülöttet érintő megbetegedés. A betegség korai felismerése és az időben elkezdett hormonpótlás kiemelkedő jelentőségű a mentális retardáció és egyéb fejlődési zavarok megelőzése érdekében. Az újszülöttkori szűrőprogramok révén van lehetőség a betegség korai diagnosztizálására, mely Magyarországon 1984 óta kötelezően zajlik. Klinikánk ellátási területéhez négy régió, összesen tizenkettő vármegye tartozik. Dél-Alföld, Észak-Alföld, Észak-Magyarország és Dél-Dunántúl. A kiszűrt újszülötteknél a terápiás kezdet kulcsfontosságú a hosszú távú prognózis szempontjából, mivel a késedelmes kezelés súlyos mentális és testi fejlődési elmaradásokkal járhat.

Céltűzés: Kutatásunk célja a Szegedi Tudományegyetem által az elmúlt 20 évben gondozott kongenitális hipotireózisos betegek retrospektív elemzése volt. Az antropometriai és klinikai adatok áttekintésével arra kerestük a választ, hogy milyen összefüggés van a kezdeti TSH-érték és a tünetek súlyossága, illetve a pajzsmirigy morfológia között. Emellett vizsgáltuk a régióhoz tartozó betegek eloszlását és az incidencia változását az első és második tíz év között. További célunk volt, hogy a nemzetközi irányelvek alapján értékeljük a betegek kezelési eredményeit, és javaslatokat tegyünk a terápia optimalizálására.

Módszer: A retrospektív vizsgálat során 188 beteg adatait elemeztük, akiket 2001 és 2020 között diagnosztizáltak kongenitális hipotireózissal. Az adatok az életkor, nem, születési súly, gesztációs hét, tünetek, kezdeti szűrőpapíros TSH-értékek, a terápiás kezdet időpontja alapján kerültek felosztásra.

Eredmények, Megbeszélés: Eredményeink azt mutatják, hogy a kezdeti TSH-értékek és a tünetek megjelenése között szoros összefüggés áll fenn. Azoknál a betegeknél, akiknél magasabb TSH-értékeket mértek, gyakrabban jelentkeztek súlyos hipotireotikus tünetek, mint sárgaság, száraz bőr és aluszékonyság. Ezzel ellentétben az általunk vizsgált populációban a pajzsmirigyek funkcionális és képi megjelenése között szoros összefüggést nem tudtunk megállapítani. A regionális eloszlást tekintve azt találtuk, hogy legtöbbször a dél-alföldi régióból érkeztek, azonban az incidencia emelkedés az északi régiókban majdnem megduplázódott a második évtizedben. Az európai és nemzetközi ajánlásokat figyelembe véve, a terápia megkezdése a betegek 45%-nál indult el a megadott két héten

belül, további 36%-nak három héten belül. Fontos hozzáfűzni, hogy a második tíz évben ezek a százalékok emelkedtek, illetve a terápiás késés a legtöbb esetben a határértéken mozgó, vagy csak későbbi életkorban megjelenő TSH emelkedés miatt történt. Betegeink 82,25%-nál a TSH szintek küszöbérték alá kerültek a második vizit idejére.

Következtetés: A vizsgálat eredményei megerősítik, hogy a korai diagnózis és a 14 napon belüli terápiás kezdés kritikus szerepet játszik a kongenitális hipotireózisos gyermekek optimális fejlődésében. A szűrési protokollok betartása és a gyors orvosi beavatkozás lehetőséget ad a hosszú távú neurológiai szövődmények megelőzésére.

In vitro fertilizáció hatása az anya, valamint az újszülött hormonstátuszára

Ertl Tibor^{1,2}, Vass Réka Anna^{1,2}, Funke Simone^{1,2}, Bokor Szilvia^{1,3}, Molnár Dénes^{1,3}

PTE ¹Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium; ²ÁOK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika; ³Gyermekegyógyászati Klinika, Pécs

Bevezetés: Napjainkban már több mint 10 millió újszülött fogant az asszisztált reprodukciós technikáknak köszönhetően. Magyarországon évente hozzávetőleg 1700 lombikbébi jön a világra. Az ASTRAGEN munkacsoport a Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium részeként működik, mely az asszisztált reprodukció transzgenerációs hatásait vizsgálja.

Célkitűzés: Az első 1000 nap a fogantatástól a gyermek 2 éves koráig tartó, kiemelkedően fontos időszak, mivel ekkor a gyermekek egész életüket meghatározó fejlődésen mennek keresztül, kialakulnak azok a regulációs mechanizmusok, melyek későbbi egészségügyi állapotukra hatással vannak. Ezen időszak környezeti hatásai, azon belül is a hormonális környezet hatással van a posztnatális fejlődésre.

Módszerek: Vizsgálataink a Pécsi Tudományegyetem Regionális Kutatásértékelési Bizottság 8753-PTE 2021 számú engedélyével történnek. Az ASTRAGEN munkacsoport az in vitro fertilizáció (IVF) eljárások hatását vizsgálja a szülést követő anyai, valamint az újszülöttek metabolikus és hormonális státuszára.

Eredmények: A szülést követő anyai hormonvizsgálatok során az IVF eljárásban átesett anyák (n=61) plazma prolaktin ($295,6 \pm 23,8$ vs. $238,5 \pm 18,1$ ng/ml), pajzsmirigy stimuláló hormon (TSH) ($4,2 \pm 0,8$ vs. $2,8 \pm 0,2$ mU/l) és luteinizáló hormon ($10,9 \pm 4,2$ vs. $3,5 \pm 0,3$ mU/l) szintje szignifikánsan magasabbnak bizonyult a szülést követően a természetes fogantatást követően szült anyák (n=67) értékeivel összehasonlítva. Az IVF módszerrel fogant újszülötteknél szignifikánsan alacsonyabb TSH ($7,55 \pm 0,52$ vs. $10,02 \pm 1,11$ mU/l, $p < 0,05$), valamint magasabb plazma thyroxin ($32,17 \pm 0,59$ vs. $29,73 \pm 0,76$ pmol/l, $p < 0,05$) koncentrációt találtunk. Az ösztradiol szint a kontroll csoporthoz képest az IVF csoportban szignifikánsan magasabbnak bizonyult ($128,00 \pm 11,26$ vs. $96,74 \pm 8,04$ pmol/l, $p < 0,05$). Az IVF eljárással fogant fiú újszülötteknél szignifikánsan magasabb plazma tesztoszteron értékeket ($5,77 \pm 0,41$ nmol/l) mértünk az IVF-es leány újszülöttekkel összehasonlítva ($3,81 \pm 0,21$ nmol/l).

Következtetés: A meddőségi kezelések során az anyai szervezet számos gyógyszeres hormonkezelésnek van kitéve. A hormonstátusz vizsgálata az in vitro fertilizációs eljárás ideje előtt és alatt rendszeres a meddőségi centrumokban, azonban az alkalmazott kezeléseknél nem csak rövid, de hosszútávú hatásai is ismertek. A meddőségi kezelés után fogant gyermekek hormonösszetétel tekintetében megváltozott intrauterin hormonális környezetben fejlődhetnek, mely a szülést követően az anyatejes táplálás révén kihat a fejlődő gyermek szerve-

zetére. Eredményeink megerősítették azt a feltevést, miszerint az anyai hormonkezelés hatással van az újszülött hormonstátuszára. Jövőbeli vizsgálataink során arra keressük a választ, hogy az anyákban és az újszülöttekben észlelt hormonális eltéréseknek milyen lehetséges hosszútávú hatásai alakulhatnak ki.

Köszönetnyilvánítás: Vizsgálatunkhoz az RRF-2.3.1-21-2022-00012 „Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium” és a Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudomány Kar támogatása járult hozzá

Invazívan lélegeztetett gyermekek szedációs kezelésének hatása a cirkadián ritmusukra

Farkas Enikő^{1,2}, Kriel Christopher^{1,2}, Pomlényi Petra^{1,2}, Erdélyi Kata^{1,2}, Ezzedine Rani^{1,2}, László Hunor^{1,2}, Szarvas Gábor², Goschler Ádám², Horváth Klára²

SE ^{1,2}orvostanhallgató, ²Gyermekegyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, Budapest

Bevezetés: 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.

Célkitűzés: 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.

Módszerek: 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 alaptergység a gyermekeknél. 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 analízis és béta-regressziót használtunk, mivel ezek az egyéni variációkat is figyelembe veszik. Az adminisztrált kumulatív opioid, illetve midazolam dózisok mediánjánál elválasztva osztottuk a betegeket két csoportra.

Eredmények: Az előzetes vizsgálatok a napi melatonin ritmus esetén szignifikánsan jobbra tolódott akrofáziát (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).

Következtetés: Ezek alapján 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 vizsgálatok szintén alátámasztják a midazolam valószínűsíthető szerepét a cirkadián ritmus felborulásában.

Ritka meningoencephalitis esetbemutatása

Fehér Gábor, Merő Gabriella

DE KK 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. Esetismertetésemben egy ritka vírus okozta központi idegrendszeri fertőzés diagnosztikai lépéseit szeretném bemutatni.

Esetismertetés: A közel 9 éves fiúgyermek 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 hullámzó volt, bulbusai időnként úszkáltak, hányásai újfent ismétlődtek, tarkóját köztötnek ítélték meg. Egy alkalommal néhány percig tartó, spontán szűnő, egész test megfeszülésével járó rosszulléte 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 fokozottabbnal 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 bakterialis, vírus, valamint autoimmun eredetű meningoencephalitis merült fel. Tünetei és az addig rendelkezésre álló vizsgálati eredményeink alapján vírusos meningoencephalitist véleményeztünk, kezelését és további kivizsgálását ez alapján folytattuk. Az elvégzett EEG vizsgálat diffúz lassulást mutatott mely megerősítette feltetelezésünket. Az alkalmazott terápia mellett állapota fokozatosan javult, tudata feltisztult, rosszulléte nem ismétlődött. Az ápolása 7. napján elvégzett kontroll lumbalpunkció 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 vírusszerológiai és PCR vizsgálatra mintákat kértek (natív vér, EDTA alvadástól mentes, 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 betegutánkötés a perzisztáló tünetek felmérése miatt.

A terápián túl – a komplex gondozás fontossága az életminőségre

Felszeghy Enikő

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Az 1-es típusú diabetes mellitus krónikus megbetegedés. Tekintetbe véve élettanát, hiányállapotnak nevezhetjük, melynek kezelése egy életen át tartó folyamat. Alapja az inzulin hiányának pótlása, ami azonban nem elegendő az élettani vércukorszintek fenntartásában, utóbbit ugyanis nagyon sok tényező befolyásolja.

Ennek megfelelően a kezelés komplex munka, ami együttes, közös kooperációt tesz szükségessé a diabetológus, dietetikus, pszichológus, gyógytornász, pumpa nővér, szakápoló, háziorvos, esetenként családterapeuta bevonásával. Emellett nem szabad megfeledkezni a családról, a közösségről, a tanintézményekről és a civil szervezetek fontosságáról sem.

Az egészséggel összefüggő életminőség (Health Related Quality of Life – HRQoL) olyan fogalom, ami multidimenziós koncepció alapul. Az Egészségügyi Világszervezet (WHO) úgy definiálta, hogy a QoL magában foglalja az egyén fizikai egészségét, pszichés állapotát, társadalmi kapcsolatait, valamint a környezet lényeges jelenségeihez fűződő viszonyát. Alapvetően szubjektív megítélésen alapuló közérzeti-paraméter, azonban alkalmas az egészségügyi állapot jellemzésére és az adott betegcsoport terápiás beavatkozásai hatásának megítélésére is. Napjainkban egyre intenzívebben kutatják, hiszen nem csak az élet meghosszabbítása, de annak minősége is fontos, különösen egy gyermekkorban kezdődő és egész életen át tartó állapot esetén.

Előadásomban a fentiek ismertetésével hívom fel a figyelmet arra, hogy a konkrét kezelési alapelvek mellett milyen tényezők hatnak a diabeteses gyermekek és családjaik életminőségére és hogyan tudjuk ezt a lehető legoptimálisabban, egyénre szabottan megoldani a gondozott gyermekek esetén.

Gyermeksürgősségi betegellátás fejlesztése Miskolcon

Fitala Réka, Szabó Erna, Bolyos Aranka, Molnár Adrienn, Ormay Cecília

B.A.Z Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Velkey László Gyermekgyógyászati Központ, Gyermek – Aneszteziológiai és Intenzív Osztály Gyermek Sürgősségi Részleg, Miskolc

Magyarországon az első gyermeksürgősségi részleg Miskolcon alakult meg 2000-ben, három ágygal, mely szakmai szempontok és humán erőforrás terén kezdetben a Gyermek Intenzív Osztály felügyelete alá, később a Csecsemő- és gyermekosztályhoz tartozott. Az országban később egymást követően alakultak önálló gyermeksürgősségi osztályok. Idővel nyilvánvalóvá vált az igény a gyermeksürgősségi ellátás teljes struktúrális és funkcionális átalakítására, amely mára önálló szakterületté alakult.

2016-ban országos gyermek-traumatológiai és gyermeksürgősségi ellátás fejlesztését célzó pályázat indult, melyhez a miskolci Velkey László Gyermekgyógyászati Központ is csatlakozott. Gyermek Intenzív Osztályunk 2021. őszén a kivitelezés fázisában vette át ismét a Gyermeksürgősségi Részleg szakmai vezetését.

Előadásunkban bemutatjuk az eltelt időben megvalósult eredményeinket. Lezárultak az épületgépészeti fejlesztések, megvalósult az egykapus beléptetés, a szekvenált triage, korszerű shocktalanítás, megvalósultak gyermek-traumatológiai együttműködés feltételei. Nyolc ágyas betegmegfigyelő fekvő-

beteg részleget alakítottunk ki. Folyamatosan növekvő betegforgalom mellett a 2022-es évben 16293, majd 2023-ban 31412 beteget (naponta 80-100 fő) láttunk el. 2023. első felétől a gyermekgyógyászati ellátással szoros együttműködést alakítottunk ki, 2023. második felétől elindult a sebészeti, infektológiai és pszichiátria triage is. Fenti változások erőteljes humán erőforrás fejlesztést, szakmai irányelv változtatásokat igényeltek.

Jelenleg a szakdolgozói létszám stabilizálódni látszik, az orvoslétszám fejlesztésében vannak nehézségeink. Ugyanakkor utánpótlás nevelésben élen jár a részleg, a gyermekgyógyászat minden területét felölelő oktatásban részesülnek, mely köszönhető az Intézmény multidiszciplinális jellegének, kiterjedt ellátási területének.

Eredményként elmondható, hogy gyakorlati szempontból a logisztikai fejlesztésekkel, betegutak racionalizálásával jelentős hatékonyság növekedést értünk el, a társadalmi és szülői elégedettség nő, a Részleg önállósodásra készen áll.

Egészségügyi dolgozók elleni erőszak megelőzése a HOGYI osztályain – kutatás-módszertani kérdések

Fliegauf Gergely^{1,2}, Várnai Dóra Eszter^{1,3}, Mészner Zsófia¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet;

²Nemzeti Közszerológiai Egyetem;

³ELTE, Budapest

Bevezetés: A munkahelyi erőszak az egészségügyi ellátórendszer minden szintjén jelentkezik. A hazai és a nemzetközi szinten is kiemelt kutatási terület. A szakirodalom szerint három oka van: külső tényezők, a beteg emberi tulajdonságai és szituációs okok. Az utóbbi mögött egyértelműen kommunikációs problémák rejtőznek. Egy gyermekkorház kiemelkedő és speciális helyszíne a munkahelyi erőszak kutatásának, mivel a legtöbb esetben a betegeket a gyermekük állapota miatt aggódó szülők kísérik. Az egészségügyi dolgozók ezért jelentős stressznek vannak kitéve. A stressz-szint javításával a gyermekek emberi jogai jobban biztosíthatók.

Célkitűzés: Kutatásunk célja egy belső preventív stratégia kidolgozása, valamint a munkatársak igényeinek felmérése. A konferencia előadás során néhány fontos módszertani kutatási sajátosságot és tanulságot szeretnénk bemutatni.

Módszerek: A bekerülési kritérium az volt, hogy a válaszoló legalább egy éve dolgozzon az egészségügyben. A kutatás előkészítő fázisában az osztályvezető orvosokkal és az ápolókkal részletekbe menően egyeztetünk. A munkatársakat egy online kérdőív formájában közelítettük meg többszöri kör-e-mailek, telefonos beszélgetések, valamint internetes felkérés és QR kódok kiosztásával. Minden egyes beszélgetést felkészülés előzött meg annak érdekében, hogy a kutatók ne idegen testként legyenek jelen a helyszínen, illetve az osztályok működésében ne okozzanak fennakadást. Arra törekedtünk, hogy kérdőív mobil eszközről kevesebb mint 15 perc alatt kitölthetővé váljon. A kérdőívben egy olyan kérdés sem szerepelt, amelyre kötelező lett volna válaszolni. A felmérés időpontjában körülbelül 1100 ember dolgozott kórházunkban, és a rendelkezésre álló két hónap alatt 266 válasz érkezett (20,21%-os elérés). Statisztikai elemzésünkhöz több mint 20 osztályt vontunk be, és több mint 100 változót vizsgáltunk.

Eredmények: Az eredményeinket leíró statisztikai módszerrel elemeztük. Az összesen megkérdezett 32 szervezeti egység közül a válaszok (244) közel kétharmada (66,4%) tíz osztályról érkezett. A kitöltők átlagéletkora 42 év volt. A válaszadók 86 százaléka nő volt. Vezető orvos 6,4%, beosztott orvos 13,5%, vezető szakdolgozó 6,1%, beosztott szakdolgozó

66,8%. Kérdőívünkben a kitöltés dátumától számított, elmúlt egy éves időtartam megéléseire kérdeztünk rá. A nyers adatok alapján, az ötfokú Overt Aggression Skálán a leggyakoribb három, legalább egy alkalommal észlelt agresszióforma a betegek részéről a káromkodás, kiabálás és a sértegetés; a hozzátartozók felől a kiabálás, káromkodás, és a sértegetés. Fizikai agresszió kevesebbszer fordult elő. Az erőszak észlelése után az Impact of Patient Aggression on Carers Scale szerint a kutatásban részt vevők leginkább sajnálták a betegeket, úgy gondolták, hogy társadalmi problémákkal kell foglalkozniuk, és lelkiismeret-furdalást éreztek. Az osztályvezetőkkel készített kezdeti interjúk alapján felmértük a személyzet biztonsági igényeinek hierarchiáját is, amely a következőképpen alakult: több biztonsági őr, a probléma szélesebb körű társadalmi kommunikációja, több térfelügyelő kamera, több esetmegbeszélő csoport, egyéni tanácsadás, infografikák, fémdetektoros kapuk. A kérdőívek kiosztása előtt, közben és után több interjú is készült, és többen jelezték együttműködési szándékukat.

Megbeszélés: A verbális agresszió de-eszkalációs technikák alkalmazása nélkül fizikai agresszióvá válhat. Nem hanyagolható el az a körülmény, hogy a munkahelyi stressz befolyásolja a dolgozók kommunikációs készségeit és képességeit, amely hatással lehet az erőszakos cselekmények esetleges eskalációjára.

Következtetés: Intézményünkben gondosan, preventív szempontokra épülő anti-agresszió stratégiát kell kidolgozni. A technikai és személyi állományi fejlesztés mellett kiemelkedően fontos a munkatársak egyéni és csoportos mentálhigiénés megsegítése, valamint az események módszertanilag megalapozott megbeszélése.

Koraszülött utógondozás a PTE KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Neonatológiai Tanszékén – „Ne engedd el a kezem!”

Fónai Fruzsina, Funke Simone, Ertl Tibor

PTE KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Neonatológiai Tanszék, Pécs

A PTE KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Neonatológiai Tanszékén évente 150-170 koraszülött jön a világra 1500 gramm alatt, illetve a 32. hét előtt. Esetükben számos kórkép komplikálja az adaptációt és fejlődést, mint respirációs distressz szindróma, bronchopulmonalis diszplázia, szepszis, nekrotizáló enterokolitisz, retinopátia. Neonatológiai tanszékünk munkacsoportja kiemelkedő figyelmet fordít egy további veszélyeztető állapotnak, a hyperglykaemiának, melynek incidenciája az 1000 gramm alatti koraszülöttekben a 86%-t is elérheti. Osztályunkon 2014 és 2018 között 188 extrém alacsony születési súlyú koraszülöttet ápolunk, közülük 155 (82,5%) túlélte. Köztük 62 esetben (33,9%) észleltünk hyperglykaemiát, 22,8%-ban igényeltek inzulinkezelést. Ismert, hogy a magas vércukorszint az ozmotikus viszonyok markáns változása miatt agyvérzéshez vezethet. Sikertől igazolnunk, hogy a hyperglykaemia jelentős kockázati tényező a súlyos retinopátia kialakulásában is.

Azonban nem csak a megszületést követően, a kórházi ápolás alatt kell különös figyelmet szentelni az igen alacsony születési súlyú vagy még kisebb koraszülöttek egészségének. A neurológiai/pszichomotoros fejlődés nyomon követése és neurohabilitáció mellett, melyekben hazánk iskolateremtő és szervezeten működő rendszer jellemzi, kiemelkedően fontos a testi fejlődés és egészségi állapot rendszeres, szoros felügyelete ezen esendő populációban koraszülött utógondozás keretein belül.

Tanszékünkön 2014 óta – a Covid-járvány miatt közel hároméves szünettel megszakítva – működik koraszülött utógondo-

zás, mely fokozatosan nyerte el jelenlegi formáját. Gondozókban elsősorban a területileg illetékes, 32. hét előtt vagy 1500 gramm alatt született koraszülöttek gondozását végezzük, akik terminus közeli időpontban, korrigált 3, 6, 9, 12 és szükség szerint 18 hónaposan, valamint kétévesen jelennek meg. Emellett gondozásba vesszük a surfactant kezelést, illetve bármilyen okból gépi lélegeztetést igénylő, vagy súlyos állapotban született (hydrops fetalis, hipoxiás-iszkémiás encefalopátia) koraszülötteket és érett újszülötteket.

A kórtörténet, szűrővizsgálatok és szakvizsgálatok eredményeinek részletes vezetése mellett a testi paraméterek (súly, hossz, fejkörfogat) ellenőrzése, vérnyomás, oxigénszaturáció meghatározása történik. Laboratóriumi vizsgálat során ellenőrizzük vérképüket, máj- és vesefunkciójukat, valamint különösen nagy hangsúlyt fektetünk a csontanyagcserére és vasháztartásra. A 40 perces ellátás során fizikális és rövid fejlődésneurológiai vizsgálat is történik, utóbbival segítve a neurológus kollégák munkáját. A hosszabb rendelési időnek köszönhetően a szülőknek több lehetőségük van, hogy kérdéseiket bátrabban feltegyék. Igyekszünk táplálási, csecsemőellátási, fejlődéssel kapcsolatos tanácsokkal ellátni őket. Működésünket jól jellemzi az interdiszciplinaritás. A PTE KK Gyermekklinika, Genetikai Intézet és Radiológiai Klinika munkatársaival szorosan együttműködve igyekszünk gondozottjaink egészségi állapotában felmerülő problémákat megoldani. Célunk egy olyan ellátás biztosítása, mely részben leveszi a terhet a szakellátókról és stabil támogató háttérrel biztosít az alapellátó kollégáknak ezen, egyedi igényekkel bíró pácienskörön belül.

A koraszülöttek ilyen fajta gondozása egyben kutatási lehetőséget is biztosít. A nagy esetszámból adódó fejlődési paraméterek és laboratóriumi eredmények alapján tanulságos következtetések vonhatók le, melyek hozzájárulnak ezen gyermekek egészségi állapotának és életminőségének fenntartásához és jövőbeni javításához. Kiemelt figyelmet fordítunk a hyperglykaemiás betegek késői szövődményeinek korai felismerésére.

Ezen előadás célja eddigi tapasztalataink és az adatokból levont hasznos tanulságok ismertetése.

Magzatvíz IL-6 és újszülöttkori gyulladásos paraméterek összefüggésének vizsgálata idő előtti burokrepedést követően

Funke Simone^{1,2}, Labossa Gusztáv^{1,2}, Farkas Kornélia², Jóska Blanka¹, Kovács Kálmán¹, Ertl Tibor¹

PTE KK ¹Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, ²ÁOK Bioanalitikai Intézet, Pécs

Bevezetés: A magzatburok idő előtti megrepedése megelőzi az összes koraszülés 40-50%-át és jelentősen növeli a magzat intrauterin fertőzésének kockázatát. A fetális gyulladásos válaszreakció (Fetal Inflammatory Response Syndrome – FIRS) gyakran kedvezőtlen neonatális és neurológiai kimenetellel társul. A PTE KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikáján 1991 óta alkalmazzuk az amnio-infúziót, a magzatvízfeltöltési módszert a koraszülés prolongálása céljából. Egyik feltétele az intrauterin infekció kizárása, a cervix váladékból történő negatív mikrobiológiai tenyésztési eredmény. Igen fontos a magzat állapotának méhen belüli rendszeres követése, az intrauterin fertőzés kialakulásának megelőzése.

Célkitűzés: Vizsgálatunkkal arra kerestük a választ, hogy a várandósnak melyik gyulladásos paramétere jelzi legspecifikusan a magzat intrauterin fertőzésének a veszélyét? Melyik paraméter/ek segítségével választhatjuk a szülés legoptimálisabb időpontját?

Módszerek: 2021.szeptember és 2023.május között egy prospektív, nem randomizált vizsgálat során 36 várandóstól összesen 120 mintavétel történt (hüvelyi feltárásból cervix-váladék IL-6, szérums CRP, PCT, fehérvérsejt meghatározásra). Szülést követően az újszülöttről 24-48 órán belül CRP, PCT értéket vizsgáltunk.

Eredmények: Az idő előtti burokrepedést követően 8 esetben spontán koraszülés zajlott, átlagosan 16 nappal az eseményt követően (1-84 nap), 37 esetben szülésindukció történt anhydramnion, 10 esetben a várandós emelkedett gyulladásos paraméterei miatt (átlagosan 12 nap (1-56 nap)). Az újszülöttek (19 fiú és 17 lány) gestációs koruk 32,34±2,59 hét, születési súlyuk 2025±570 g, születési hosszuk 40,2±4,7 cm volt. Apgar score 1' 8,54±0,92 és 5' 9,46±0,91. Az újszülötteket átlagosan 21±14 napig ápoltuk. Hat újszülött esetén a klinikai kép és a gyulladásos paraméterek alapján az intrauterin fertőzés diagnózisát felállítottuk (átlagos gestációs kor: 32,2±3,4 hét, születési súly: 1951±310 g). Négy esetben E. coli tenyésztett a leoltásokból. Egy 24 hetes, nem infektált koraszülöttet elvesztettünk. A 6 infektált koraszülött antibiotikus és a protokollnak megfelelő kezelést követően, súlyos szövődmény nélkül gyógyult, súlyos szisztémás fertőzés egy esetben sem alakult ki.

A várandós esetén nem volt megfigyelhető erős pozitív összefüggés a burokrepedés és szülés között eltelt idő, valamint a cervicalis IL-6 értékek között (Spearman féle korreláció). Azonban szoros korrelációt mutattunk ki az anyai utolsó cervicalis IL-6 érték és az újszülöttek vérében mért első napi CRP és PCT értékek között. Ez az összefüggés sokkal erősebbnek bizonyult, mint az anyai utolsó napi egyéb szérums paraméterek.

Következtetés: A cervicalis IL-6 érték egy szenzitív paraméter, mely az édesanya és az újszülött állapotát is szem előtt tartva segíti megválasztani a várandósság befejezésének ideális időpontját.

Veszélyes-e az alternatív dohányzás?

Gács Éva¹, Balázs György², Schnur János³, Kiss Szabolcs¹, Szabó László¹

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet ¹Belgyógyászat-Pulmonológiai Osztály, ²MR és CT Diagnosztikai Központ, ³Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Osztály, Budapest

A kétezres évek elején jelentek meg az első elektromos cigaretták, melyek eredetileg a dohányzás rákkeltő kockázatát kívánták csökkenteni. A nikotin tartalmú oldat melegítéssel történő porlasztásával a nikotin kisebb kockázattal és környezeti terheléssel jut be a szervezetbe. Igen gyorsan, a szabályozást kikerülve megjelentek azonban olyan termékek, amelyek oldata számos egyéb összetevőt is tartalmaz: többek között kannabiszolajat, ízesítőszereket, glicerint, propilénlikolt.

Az e-cigarettázás - angolul vaping - rohamos elterjedését nagyban segítette az a ma is élő tévhit, hogy ezek a termékek segítenek a leszokásban, és nem jelentenek veszélyt a szervezetre. Egyik állítás sem igaz. A jelentős egészségügyi kockázatra először 2019-ben az Egyesült Államokban hívták fel a figyelmet. A betegség EVALI néven vált ismertté ("E-cigarette or Vaping Associated Lung Injury"), a Centers for Disease Control and Prevention adatai szerint 2019 júliustól 2020 februárig 2807 beteg került kórházba, 68 haláleset jelentettek. Serdülő fiú betegünk hetek óta tartó, fokozódó véres köpet miatt érkezett ambulanciánkra. Már az anamnézis felvételekor feltett rutin kérdések alapján is felmerült EVALI lehetősége, ami a további részletes kivizsgálás során igazolódott. A továbbiakban bekövetkezett gyors klinikai és radiológiai prog-

resszió miatt intenzív osztályos kezelés, ECMO terápia vált szükségessé. A komplex kezelés mellett állapota stabilizálódott, hosszú rehabilitáció után a mellkas CT is már jelentős regressziót mutatott.

Az előadással szeretnénk felhívni a figyelmet a fiatalokra jelentős veszélyt jelentő alternatív dohánytermékek káros hatására. Meggyőződésünk, hogy közös felelősségünk az ártalmakra vonatkozó ismeretek minél szélesebb körű ismertetése.

A gyerekkori túlsúly ezentúl: az életmódváltás hatékony támogatása és a gyógyszerek

Gács Zsófia

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A gyerekkori túlsúllyal nem tud nem találkozni a gyermekorvos, sőt, sok esetben nem csak a túlsúly tényét állapíthatja meg, hanem már meglevő szövödményeket is észlel. Ahhoz, hogy ezen gyerekek mostani és felnőttkori egészségét védeni tudjuk, fontos ismernünk azokat a tudományosan megalapozott módszereket, amelyek az ideálisnál magasabb súlytól való megszabadulást támogatják. Az előadásban a gyermekgyógyászatban elérhető, a súlycsökkentést támogató gyógyszerek mellett az életmódváltás hatékony támogatásáról is szó lesz, illetve megmutatom azokat a nehézségeket, csapdákat, amelyek miatt sokszor nem érzi sikeresnek magát az ellátó orvos.

Az agyi eredetű látássérülés felismerése és fejlesztési lehetőségek

Barcsay-Veres Amarilla¹, Gadó Márta²

SE¹ Szemészeti Klinika Gyermekszemészeti és Orthoptikai Ambulancia, ²Gyermekgyógyászati Klinika Fejlesztőneurológiai Ambulancia, Budapest

Az agyi eredetű látássérülés az angol Cerebral Visual Impairment (rövidítve CVI) magyar megfelelője, amely napjainkban a fejlett országokban a leggyakoribb látássérülés kórok a gyermekek körében. A CVI meghatározása a látásfunkciók azon zavara, amelyet nem a szemgolyó állapota, hanem a vizuális információk idegrendszeri feldolgozásának károsodása okoz.

Az agyi eredetű látássérülés gyakoriságának növekedését a koraszülések és a perinatális sérüléseket túlélő gyermekek számának emelkedése okozza. A kórkép összetettsége miatt az érintett gyermekek diagnosztizálása, gondozása és fejlesztése több szakmaterület közreműködésével valósulhat csak meg. A diagnosztikus teamben mindenképp jelen kell legyen szemészsorvos, neurológus és látássérültekkel foglalkozó gyógypedagógus. Hazánkban ennek első lépése valósult meg a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Fejlesztőneurológiai Ambulanciáján, ahol a koraszülött utógondozás keretében neurológus, pszichológus és tiflopedagógus CVI specifikus szűrést végez. A probléma korai felismerésében azonban a szülők, valamint a gyermekorvosok és a védőnők szerepe a legfontosabb.

Előadásunk célkitűzése, hogy egy nemzetközi szakemberek által kidolgozott szűrőkérdőív felhasználásával ismertessük azokat a legfontosabb tüneteket, amelyek alapján a gyermekorvos felismerheti, vagy a szülő megfigyeléseit meghallgatva megállapíthatja az agyi eredetű látássérülés gyanúját, és megteheti az első lépéseket a kivizsgálás elindítására. Elsőként mindig szemészeti vizsgálatra van szükség, de ha ez nem oldja meg a mindennapokban tapasztalt látás problémákat, fon-

tos, hogy a vizsgálódást az idegrendszeri feldolgozás irányába tereljük.

Az agyi eredetű látássérülés felismerésének jelentősége elsősorban a minél korábbi életkorban megkezdett megfelelő fejlesztés megkezdése, útmutatás a megfelelő környezeti feltételek meghatározásához, de rendkívül fontos a család számára a felvilágosítás, a megfelelő bánásmód kialakításának segítése és ezeken keresztül életminőségük javítása.

Agytumorok gyermekkorban: diagnosztikai áttörések és új terápiás lehetőségek

Garami Miklós

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Bevezetés/téma jelentősége: Az agytumorok a gyermekeknél a leggyakoribb szolid daganattípusok közé tartoznak, és a második leggyakoribb gyermekkori daganat típusok, mégis a túlélési mutatók ezen a területen alig mutatnak változást. A legtöbb esetben operabilis, sugár- és kemoterápiára érzékeny – így eredményesen gyógyítható – embrionális (medulloblastoma) központi idegrendszeri daganatok mellett az agytörzsi daganatok (pl. diffuse intrinsic pontine glioma, DIPG) és a supratentoriális magas malignitású gliómák esetében a terápiás megközelítések évek óta nem hoztak számottevő javulást. Az alacsony (DIPG 5 éves teljes túlélése 2%) gyógyulás ráta és a sugárkezelés, ill. a citotoxikus kemoterápia hosszú távú mellékhatásai új prognosztikai mutatók, valamint új kezelési stratégiák bevezetését tették szükségesek.

Célkitűzés: Az előadás a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Neuro-onkológiai munkacsoportja által alkalmazott diagnosztikus és terápiás algoritmus mutatja be, a nemzetközi szakirodalmi ajánlások tükrében.

Módszerek: A magas kockázatú betegcsoportban (pl. magas grádusú gliómák), ahol alacsony a gyógyulási esély és magas a relapszus arány – onkoteam döntés alapján – az elsővonalas kezeléssel egyidőben megkezdődik az NGS (új generációs szekvenálás) alapú terápia tervezés. A Semmelweis Egyetem Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézetében a Trusight Oncology 500TM (TSO500) vizsgálat során a daganatok kialakulásához vezető és kezelésre adott válaszában szempontjából legfontosabb 523 gén teljes kódoló szekvenciájának vizsgálatát végezzük el. További 59 gén esetében vizsgáljuk a terápia szempontjából jelentős kópiaszám eltéréseket, valamint a TSO500 55 gén esetében információt szolgáltat a génfüziókról és splice-variánsokról a vizsgálatához tartozó RNS szekvenálás eredménye alapján. A TSO500 vizsgálat mindemellett meghatározza a mikroszatellita instabilitás (MSI), valamint a tumor mutációs terhelés (TMB) értékét is.

Eredmények: A nagyteljesítményű szekvenálási technikák lehetővé tették a daganatok átfogó genomikai profilalkotását (comprehensive genomic profiling, CGP) már a diagnózis felállításának időpontjában, ezzel a daganatok diagnosztizálása és kezelése túlmutat a hagyományos szövettani és standard kezelési eljárásokon.

Megbeszélés: Ebben az előadásban részletezzük a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Neuro-onkológiai munkacsoportjának tapasztalatait a célzott szomatikus és csírvonalon szekvenálás terén. Az átfogó genomikai profilozás (CGP) mind az elsődleges, mind a kiújuló betegség esetén jelentős hatást gyakorol a patológiai diagnózis megerősítésére, a csírvonalon mutációk, valamint a célzott molekuláris eltérések azonosítására.

Következtetés: Tapasztalataink alapján, a magas klinikai kockázatú gyermekkori agydaganatoknál a daganat átfogó genomikai profilalkotása (CGP) szükséges a pontos molekuláris diagnózis felállításához, ill. a NGS alapú terápia gyors és

eredményes bevezetéséhez. Két fő területet azonosítottunk, ahol a betegellátás javult a daganat CGP alkalmazását követően: (1) diagnózis felállítása, és (2) a tumor evolúciójának nyomon követése.

Az időben megkezdett NGS alapú célzott terápiák sikeresen és eredményesen alkalmazhatóak gyermekkori agydaganatok kezelése során.

Következtetés: Tapasztalataink alapján, a magas klinikai kockázatú gyermekkori agydaganatoknál a daganat átfogó genomikai profilalkotása (CGP) szükséges a pontos molekuláris diagnózis felállításához, ill. a NGS alapú terápia gyors és eredményes bevezetéséhez. Két fő területet azonosítottunk, ahol a betegellátás javult a daganat CGP alkalmazását követően: (1) diagnózis felállítása, és (2) a tumor evolúciójának nyomon követése. Az időben megkezdett NGS alapú célzott terápiák sikeresen és eredményesen alkalmazhatóak gyermekkori agydaganatok kezelése során.

A gyermekkori diabetes klasszifikációjának nehézségei

Hadi Leticia, Maróti Ágnes, Gellén Balázs

SZTE Szent-Györgyi Albert Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szeged

Bevezetés: A pszichiátriai betegek kezelésében használt antipszichotikus gyógyszerek, mint az olanzapin, gyógyszer indukálta diabéteszt okozhatnak. Ezek az esetek gyermekkorban diagnosztikai szempontból kihívást jelenthetnek, mivel a diabétesz lefolyása eltérhet a klasszikus formáktól. A pontos diagnózis érdekében genetikai vizsgálatra is szükség lehet.

Célkitűzés: A gyógyszer indukálta diabétesz, I. típusú diabétesz és a MODY közötti diagnosztikai különbségek bemutatása, a terápiás lehetőségek ismertetése egy esetbemutatáson keresztül. A háziorvos és diabetológus közötti együttműködés jelentőségének hangsúlyozása a jó glikémiás kontroll elérésének érdekében.

Módszerek: A beteg orvosi történetének és vizsgálati eredményeinek áttekintése, a gondozás nehézségeinek bemutatása az alap pszichiátriai betegség ismeretében.

Eredmények: Esetünkben a gyermek diabéteszes tünetei és inzulinigénye eltértek a klasszikus gyógyszer indukálta és I. típusú diabétesz jellemzőitől, ami nehezítette a klasszifikációt. A hyperglükémia az olanzapin elhagyása után sem múlt. A HNF1A MODY gyanúja a genetikai vizsgálatok révén került megerősítésre. Az orális antidiabetikumok bevezetése ellenére a hyperglükémia továbbra is fennállt, így az inzulinkezelést nem tudtuk elhagyni.

Következtetés: Gyermekkorban gyógyszer indukálta diabétesz és I. típusú diabetes mellitus alapos gyanúja esetén is érdemes MODY irányában genetikai vizsgálatot végezni, ha felvetődik annak lehetősége, mert pozitív esetben orális antidiabetikum adásával az inzulinkezelés akár el is hagyható.

A POCUS helye és szerepe az alapellátásban

Halász Gergely¹, Ács Beáta², Xantus Gábor³

¹Bethesda Gyermek Kórház, Colchester Hospital ESNEFT NHS UK; ²Gyermek Alapellátó

³SE Családorvosi Tanszék, Budapest

A technika fejlődésével számos korábban csak centrumokban elérhető vizsgálat ma már elérhető és napi eszközzé vált az alapellátásban. Világszerte és hazánkban is ezen eszközök közé került az ultrahang gép, a point of care ultrasound – POCUS.

Az Európai Gyermek Radiológiai Társaság mellett egyre több nem radiológus szakma tartja fontosnak és teszi a szakvizsga alap feltételévé a jártasságot az ultrahang terén.

Mint minden új diagnosztikai modalitásnál a POCUS-nál is fontos, hogy a helyén és a határain belül legyen használva és kihasználva. Csoda eszköz nincs. Ahogy minden az orvoslásban a POCUS is akkor válik a gyógyítás eszközévé, ha megfelelő képzéssel a megfelelő célra használjuk. Fontos a kérdés amire a választ keressük, van amire könnyen választ ad a POCUS és van amire nem szabad használni. A gyermekek érdeke, hogy mindig minden ellátásban a legjobbat kaphassák. Ezért szeretnék egy rövid ízelítővel bemutatni mit is ajánl a gyermek alapellátónak a POCUS lehetősége, hogyan egyszerűsítheti, gyorsíthatja a betegutát, pontosíthatja a diagnózist. Meggyőzni a kollégákat, hogy érdemes ennek a gyorsan terjedő modalitásnak a megtanulására időt szánni.

Történelmi lépések az 1-es típusú SMA kezelésében – otthonlélegeztetés, oki terápia és megelőzés

Halász Károly¹, Cservényák Judit², Bolyos Aranka¹, Béres Ildikó¹, Fitala Réka¹, Ormay Cecília¹

¹B.A.Z Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Gyermek – Aneszteziológiai és Intenzív Osztály, ²Csecsemő és Gyermekosztály Belgyógyászati Részleg, Miskolc

A spinális motoneuron atrófiára – ezen belül annak legkorábban manifesztálódó és leggyorsabban progrediáló formájára, a Werdnig-Hoffmann szindrómára – egészen a legutóbbi évekig nem létezett gyógymód. Az orvostechonikai eszközök fejlődése viszont nem csupán tartósabb túlélést hozott az ebben szenvedő gyermekek számára, de potenciálisan elérhetővé tette otthonukban történő biztonságos ellátásukat – a gépi lélegeztetést is beleértve –, amitől a kórházi környezettel összefüggő szövődmények csökkenése, ugyanakkor az ellátó osztályok terheinek mérséklése volt várható. A tisztázatlan jogi környezet és a szakmai protokollok hiánya viszont komoly nehézséget okozott a gyermekkori otthonlélegeztetés megvalósításában.

Az előadás részben történeti visszatekintés, részben a jelenre vonatkozó szakmai áttekintés Werdnig-Hoffmann szindrómás (SMA I) pácienseink kapcsán.

Magyarországon a szakmai grémium segítségével első alkalommal Miskolcon, 2004-ben, egy SMA I-es betegünkénél valósult meg otthonlélegeztetés, amit a következő években ugyanezen körkép kapcsán további három követett. Az eljárás során jelentős segítséget hozott a jogi háttér tisztázása és a finanszírozás rendezése (2014.), valamint hivatalos szakmai irányelv megjelenése (2017.). A kórházi környezet kiküszöbölése, az eszközpark fejlesztése és új módszerek (pl. gépi köhögtetés) bevezetése igazolta betegeinknél a túlélés javulására vonatkozó elképzeléseinket, bár oki terápia hiányában a legjobb esetben is csak elodáznunk tudtuk a letális szövődeményeket.

Az SMA kezelésében az igazi áttörés a nusinersen 2018-as, az onasemnogene 2019-es és a risdiplam 2020-as magyarországi megjelenésével érkezett el. Kezdetben e terápiák értelem szerűen csak tünetes gyermekekénél voltak elkezdhetőek. Bár a motoneuronok pusztulása, ezáltal az izomatrófia progressziója alkalmazásukkal elvileg megállítható, az elérhető legjobb mozgásstátust a kezelés kezdetéig eltelt idő, illetőleg az ezalatt elszenvedett neuronvesztés determinálja. Ebből a szempontból a megoldást az SMA teljes körű újszülöttkori szűrése jelentheti, amely lehetővé teszi a szükséges kezelést még tünetmentes gyermekekénél történő elkezdését, ezzel maximalizálva a terápia hatékonyságát, elméletileg akár egészséges

mozgásfejlődést is lehetővé téve. A 2023. decemberében befejeződött 14 hónapos pilot szűrési eredményessége alapján a program 2024. március 1-én újraindult, a kiszűrt újszülöttek kezelését öt magyarországi gyermekgyógyászati központ koordinálja.

Eredményes szűrési és kezelési program esetén joggal remélhetjük, hogy az általunk jelenleg otthon lélegeztetett két nyolcéves gyermek az 1-es típusú SMA miatt tartós gépi lélegeztetésre szoruló kis páciensek utolsó képviselői közé tartozik.

Gyermekvédelem a XX. században

Harmat György

SE ETK, Budapest

A XIX. század utolsó éveiben egész Európában és Magyarországon is előtérbe került az elhagyott gyermekek sorsa. A lencsek gondozására Szél Kálmán vezetésével létrehozott törvény 1901-ben megteremtette a szükséges törvényi és anyagi hátteret az ország egész területén létrehozott lencsházak alapítására és fenntartására. Ezt követően 17 Magyar királyi állami gyermekmenhely létesült, mely működése eredményeképpen jelentősen javult a gyermekellátás és a csecsemő és gyermek halandósága. Az előadás részletesen ismerteti a gyermekvédelmi törvényt és a gyermekkórházak kialakulását.

A Gyermekorvos Társaság és a gyermekkórházak rövid története

Harmat György

SE ETK, Budapest

A gyermekorvoslás már a XIX. század közepétől kezdett önállósodni, de a XX. század eleji politikai zűrzavar az egészségügy, a népegészségügy sem kapott önálló szerepet és irányítást. Kezdetben a gazdagabb társadalmi rétegek segítségével sikerült szegény kórházak létrehozását, majd a Stefánia szövetség támogatta a kórház létrehozását. Ugyancsak személyi támogatásból épült a második gyermekkórház, a Bródy Adél Izraelita gyermekkórház. Bókay János junior érdeme a Társaság megalakítása mely 1925-ben tartotta első konferenciáját. Ekkor a tudományos közlemények az Orvosi Hetilap Gyermekgyógyászati mellékletében jelentek meg évente 4 alkalommal. A vidéki Gyermekmenhelyek (Pécs, Debrecen, Szeged) a gyermekgyógyászat egyetemi központjaivá váltak.

A Gyermekgyógyászat folyóirat kezdete

Harmat György

SE Egészségtudományi Kar, Magyar Orvostörténeti Társaság, Budapest

A gyermekgyógyászat annak ellenére, hogy már a korábbi évszázadokban megjelentek könyvek a gyermekorvoslásról nem rendelkezett önálló periodikával, vagyis heti vagy havi lappal. 1903-tól kezdetben az Orvosi Hetilap mellékleteként évente 4 alkalommal jelenhetett meg önálló publikációként, melynek szerkesztését Bókay János végezte. Csak 1951-ben jelenhetett meg a Gyermekgyógyászat önálló folyóirata, melyet rangos szerkesztőbizottság felügyelt. A tudományos cikkeken kívül a társasági rendezvényeket is leközlözték és mód volt a vélemények bemutatására és viszont válaszok is megjelenhettek. Az

absztraktok három nyelven: oroszul, németül és franciául is megjelentek. Az előadás rövid áttekintést ad a kezdeti tudományos közleményekről.

Infúzió nélkül: egy Bartter-szindrómás kilátásai

Hartmann Ágnes, Nyikuly Kinga, Pagáts Rebeka, Lakatos Orsolya Judit

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

A Bartter-szindróma az egyik legismertebb örökletes tubuláris rendellenesség, amelyet hipokalémiás, hipoklorémiás metabolikus alkalózis jellemez. Ez a betegség általában csecsemőkor előtt vagy alatt jelentkezik, és egy egész életen át tartó állapotot jelent, folyamatos nefrológiai gondozást. Öt típus, és több genetikai mutáció ismert, melyek meghatározzák a betegség megjelenését és súlyosságát.

A polyhydramnióval szövődött terhességből, 30. hétre súlyos dystrophiával született, jelenleg 2 éves betegünket a Bartter szindróma IV.a típusával (BSND) diagnosztizálták. A tubulopátia mellett krónikus vesebetegség és sükettség is társult hozzá a szindróma részeként.

Esetünknel a születés óta fennálló polyuria okozta extrém folyadékigény a súlyfejlődés előrehaladtával a felére csökkent, jelenleg 180 ml/kg/nap. A PEG behelyezés és fundoplikáció ellenére is állandó parenterális folyadék- és elektrolitpótlásra szorul. Az életkorhoz képest az idegrendszer- és mozgásfejlődése súlyosan elmaradt, emiatt egyéb társbetegség lehetősége is felmerült korábban. A tubulopátia kezelésére mindössze szupportív kezelések: kálium- és sópótlás, NSAID áll rendelkezésre. A legtöbb Bartter szindrómás számára hosszú távú követés során a növekedés elmaradása és krónikus vesebetegség kialakulása vagy progressziója a fő következmény a hypokalémiás epizódok mellett. Megvitatjuk az eddig kialakult társbetegségeket, szövödményeket és a további ellátási lehetőségeket a rendelkezésünkre álló irodalom alapján.

Ewing-sarcomás gyermekek túlélési esélyének javulása

Hauser Péter

Dél-Pesti Centrumkórház - Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet, Budapest

Az ezredfordulón az osteosarcomás betegek túlélése még lényegesen jobb volt a Ewing-sarcomás betegek túlélésénél. A nemzetközi klinikai vizsgálatok, melyeknek Magyarország is aktív tagja volt, lényegesen javítottak a Ewing-sarcomás betegek túlélésén. A túlélés javulásának két fő tényezője a pontosabb betegbesorolás (lokalizált vs. tüdő- vs. csontáttétes, a neoadjuvans kezelés hatására túlélő daganatsejtek aránya: <10% vs. >10% és a tumoreltávolítás mértéke (részleges vs mikroszkóposan teljes), illetve az agresszívebb kezelés mód-szerek határozták meg.

A lokalizált, jól reagáló, teljesen rezekált betegek 8-éves össz túlélési esélye 93%, a lokalizált, rosszul reagáló vagy nem teljesen rezekált betegek túlélési esélye 72%. A tüdőáttétes esetek 8 éves össz túlélése 55%, míg a csontáttétes esetek 3 éves össz túlélése 40%-nak bizonyult. A recidiváló esetek ellátása, szintén hazai együttműködésű nemzetközi tanulmányban, jelenleg is zajlik 25% körüli várható túléléssel. A Ewing-sarcomás betegeknel túlélés további javulása a molekulárisan célzott illetve immunterápiás kezelések eredményeként várható.

14 062 egészséges, normális testsúlyú magyar gyermek és serdülő mérésén alapuló perifériás (brachialis) vérnyomás normál értékek

Hidvégi Erzsébet Valéria^{1,2,3}, Jakab Andrea Emese², Bereczki Csaba², Cziráki Attila¹, Illyés Miklós¹

¹PTE KK Szívgyógyászati Klinika, Pécs;

²SZTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ,

Gyermekegyógyászati Klinika, Szeged;

³Dr. Jakab és Tsi Kft., Gyermekekardiológiai Járóbeteg Szakrendelés, Szolnok

Bevezetés: Korábban a gyermekek és serdülők vérnyomás referencia értékeire vonatkozó ajánlások adatbázisai a túlsúlyos/elhízott egyének adatait is tartalmazták. A vérnyomás és a túlsúly/elhízás közötti szoros összefüggés, valamint a túlsúly/elhízás előfordulási gyakoriságának az elmúlt évtizedekben világszerte tapasztalt emelkedése miatt a gyermekekre és serdülőkre vonatkozó vérnyomás referencia értékek meghatározásának módja felülvizsgálatra szorul.

Célkitűzés: Keresztmetszeti vizsgálatban meghatározni 3-19 éves korú, normális testsúlyú gyermekek és serdülők vérnyomás normál értékeit Szolnokon, Magyarországon. Összehasonlítani a normális testsúlyú/túlsúlyos/elhízott csoportok vérnyomását.

Módszer: 17.828 (9.350 fiú) egészséges egyén esetében végeztünk antropológiai méréseket és oszcillometriás vérnyommérést. A normális testsúlyú (n=14.062, 7.195 fiú), a túlsúlyos (n=2.527, 1.427 fiú) és elhízott (n=1.239, 728 fiú) csoportokat a testtömeg index releváns vágóértékei alapján különítettük el. A vérnyomás percentilis görbéket és értékeket LMS módszerrel képeztük.

Eredmények: Mind a szisztolés, mind a diasztolés vérnyomás emelkedett az életkor előrehaladtával mindkét nemben, minden súlykategóriában. A normális testsúlyú csoportban a medián testmagasságon mért szisztolés és diasztolés vérnyomás 50. percentilis értéke 94/59 Hgmm-ről 124/68 Hgmm-re emelkedett a fiúkban, míg 94/59 Hgmm-ről 116/68 Hgmm-re emelkedett a lányokban. A pubertás előtt a szisztolés vérnyomás szignifikánsan nem különbözött a nemek között, ezt követően fiúkban jelentősebben emelkedett, a diasztolés vérnyomás a teljes vizsgált életszakaszban lényegében identikus volt mindkét nemben. A percentilis értékek a túlsúlyos és elhízott páciensek csoportjában szignifikánsan magasabbak voltak a normál testsúlyúakhoz képest (p<0,001).

Következtetések: A közölt vérnyomás normál értékek a jelenkori magyar gyermek- és serdülő populációra vonatkozó ismereteinket gyarapítják. A túlsúly/elhízás emelkedett vérnyomással jár, fokozva az érintett gyermekekben/serdülőkben a szív-érrendszeri megbetegedések kialakulásának kockázatát.

Egy diagnózis színfalai mögött

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

¹MRE Bethesda Gyermekkórháza;

²SE² Szemészeti Klinika, ³Gyermekegyógyászati Klinika,

⁴Idegsebészeti és Neurointervenció Klinika, Budapest

Előadásomban az Apert-szindróma, illetve ezen genetikailag meghatározott betegség diagnózisának elsősorban szülőkre (-,egészségügyi ellátórendszer személyzetére) kifejtett érzelmi súlyát, változásait, a gyermek, illetve veleszületett betegségének elfogadásának folyamatát szeretném bemutatni.

Kis betegünkkel való várandósság 34. terhességi hetében 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, újjbegynyi méretű nagykutacsot, igen tág kis-kutacsot, elődomborodó homlokot, koponyadeformitást, nehezen zárható szemhéjakat észleltek, mely eltérések klinikailag igazolták a gyermeknél az Apert-szindrómát. Négy napos korában légzési elégtelenség miatt a Gyermekklinika Bóka utcai részlegének Koraszülött Intenzív Osztályára került, ahol gépi lélegeztetését 26 napon keresztül folytatták, illetve koponya CT-vizsgálat során igazolódott choanal stenosis miatt tracheakanül, táplálási nehezítettség 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 koponyaeltérések 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 a Semmelweis Egyetem Idegsebészeti és Neurointervenció Klinika specialistáival a csecsemő szemészeti állapotát illetően, illetve jövőbeli arcreekonstrukciók műtétével, idegsebészeti teendőivel kapcsolatban.

4 hónapos korában fokozódó koponyaűri nyomása miatt egy akut idegsebészeti beavatkozásra került sor a gyermeknél, amit nemzetközi együttműködés keretében a UZ Leuveni Kórház Idegsebészeten végeztek el.

A beavatkozást követően a gyermek kórházunk Csecsemőosztályára került vissza, ahol pár héten belül a Belgiumban végzett műtét során beültetett rugók fejbőrét decubitalták, így a rugókat az Gyermekklinika Bóka utcai részlegén 1 hónappal az idegsebészeti műtétet követően eltávolították.

A második műtét követően ismét kórházunkba került vissza a gyermek, aki összesen 8 hónapot töltött intézményünkben, ezalatt a szülővel folyamatosan tartottuk a kapcsolatot, fokozatosan bevontuk őket a gyermek ápolásába, pszichológus, családterapeuta, krízisintervenció szakember bevonásával segítettük a gyermek betegségének elfogadását, készítettük elő a gyermek hazaadását, melyre 2024. augusztus közepén, 8 hónapos korában került sor.

Összefoglalásként szeretném ismertetni előadásom során, milyen lényeges egy súlyos krónikus betegséggel (előadásomban Apert-szindrómával) élő gyermek ellátása során a holisztikus szemlélet: a rendkívül szerteágazó, igen sok szakmát érintő szomatikus ellátáson túl mennyire fontos hangsúlyt fektetni a szülőknél megjelenő, „életüket megbélyegező” diagnózis érzelmi hatásaira, hiszen ezáltal lehetőség nyílik a gyermek számára talán legjobb megoldás megvalósítására: a gyermek saját családjához való hazaadására.

Nem utolsó sorban fontos megemlíteni a ránk, egészségügyi ellátó személyzetre kifejtett pszichés terheket is

Azonban a színfalak mögött még váratlan események következhetnek be.

50 év – hogyan változott a gyermekneurológiai betegek ellátása a képalkotó eljárások, a molekuláris genetikai diagnosztika, a betegségmódosító terápiák elérhetőségével

Hollódy Katalin

PTE ÁOK KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs

A magyar gyermekneurológusok 1974-ben alapították meg tudományos, szakmai társaságukat, ennek 50 éves évfordulóját ünnepeljük.

A gyermekneurológia egy relatíve új szubspecialitás, bár már Hippocrates leírta a gyermekek epilepsziás görcseit, a 18. században ismerték a chorea, a hydrocephalus fogalmát. Az előadásban rövid áttekintést kapnak a hallgatók arról, hogy a koponya röntgen vizsgálatától, az agykamrák levegővel való feltöltésétől, a papíros elektroencephalographiától hogyan vezetett az út a modern diagnosztikáig.

A genetika, a molekuláris biológia, az immunológia, a metabolizmus területén tett felfedezések jelentősen hozzájárultak a központi idegrendszerben zajló folyamatok alaposabb megismeréséhez. Az egyre finomabb képalkotó, elektrofiziológiai, laboratóriumi, molekuláris genetikai és hisztológiai vizsgálatok elérhetősége tette lehetővé az epilepszia, a neurodegeneratív, neurometabolikus és neuromuscularis betegségek, a neuroinfekciók és immun eredetű kórképek korszerű diagnosztikáját. Óriási előrelépés történt a perinatális intenzív ellátás keretében az újszülöttek akut neurológiai állapotainak felismerésében és kezelésében. A neurobiológiai háttér alaposabb megismerésével a cerebialis paresis, a megkésett pszichomotoros fejlődés, az autizmus diagnózisa korábban felállítható. Egyre nagyobb biztonsággal adható meg az intellektuális fejlődés elmaradásának etiológiája.

Nem csak a diagnosztikai módszerek, de a terápiás lehetőségek is nagyon lényegesen változtak. Az 1990-es évek óta számos új hatásmechanizmusú, kevesebb és enyhébb mellékhatással rendelkező antiepileptikum került forgalomba. A 21. században előtérbe kerültek a személyre szabott kezelések, a ritka neurológiai kórképek betegségmódosító terápiái.

Elmondhatjuk, hogy a gyermekek neurológiai betegségeinek felismerése és kezelése óriási mértékben fejlődött az elmúlt 50 évben és minden valószínűség szerint ez még csak a kezdet!

Váratlan diagnózis – Infektív endocarditis két eset kapcsán

Hudák Renáta¹, Bálega Erika¹, Zonda Bence Csanád¹, Ablonczy László², Prodán Zsolt², Mogyorósy Gábor¹

¹DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen;

²Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet, Gyermekszív Központ, Budapest

Bevezetés: Infektív endocarditis csecsemő és gyermekkorban ritka kórkép, viszont bizonyos körülmények pl. Staphylococcus aureus véráramfertőzés, foggyökér tályog okozta folyamatos bacteraemia megteremti a lehetőségét. Az IE korai felismerése jelentős morbiditása és mortalitása miatt fontos. Az IE gyermekkorban típusosan veleszületett szívhibák szövődménye, de ritkán egészséges szíven is előfordul.

Célkitűzés: Klinikánkon az elmúlt évben IE miatt kezelt két gyermek kórtörténetének bemutatása, illetve az esetek kapcsán megfogalmazott tanulságok összefoglalása.

Esetismertetések: Első esetünkben egy 5,5 hónapos fiú csecsemőt vizsgáltunk, aki a 35. gestációs héten 2480 g súllyal, MCDA gemini terhességből, „A” magzatként, sectio casearé-

val született. Korábbi anamnézisében nagyobb betegség nem szerepelt. Felvétele előtt 8 nappal kezdődtek tünetei köhögéssel. Bronchitis miatt 6 napig kezelték egy területileg illetékes megyei kórházban, ahonnan láz, emelkedő gyulladásos érték (CRP) és thrombocytopenia miatt kérték átvételét Klinikánkra. Klinikánkra érkezését követően RS-vírus talaján kialakult pneumonia miatt empirikus ceftriaxone terápia indult, ezt megelőzően hemokultúra mintavétel történt. Hemokultúrájából 24 órán belül Staphylococcus aureus tenyésztett ki, így antibiotikum terápiáját vancomycinnel egészítettük ki. Ezt követően romló általános állapot, fokozódó légzési nehezítettség, átmeneti tudatzavar, meningitis és szepszis gyanúja miatt átmenetileg Intenzív Osztályos ellátást igényelt, ahol a hemokultúra vizsgálat végeredménye Methicillin rezisztens Staphylococcus aureus (MRSA) kóroki szerepét igazolta, mely nyolc napig volt kimutatható betegünk véréből. A javuló általános állapot mellett novum szisztolés szívzörejt hallottunk, ezért és az MRSA infekcióra való tekintettel kardiológiai vizsgálata történt, mely a mitralis billentyű elülső vitorláján, a pitvari felszínen 4x9 mm átmérőjű mobilis terimét véleményezte, ezért antibiotikum terápiáját gentamycinnel egészítettük ki. További kezelés megítélése céljából a Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézetbe (GOKVI) küldtük a gyermeket, ahol tekintettel a távoli embolizáció hiányára és a hemodinamikai instabilitást nem okozó vitiumra, műtéti megoldást nem tartottak szükségesnek. Klinikánkon az első negatív hemokultúrát követően még 4 hétig folytattuk parenteralis vancomycin kezelését.

Második esetünkben egy 6 éves kislányt vizsgáltunk, akinek újszülött kora óta ismert volt 2/6-os szisztolés zörejt okozó ventrikuláris septum defektusa (VSD), más nagyobb betegsége nem volt. Egy soron következő kardiológia vizsgálat kapcsán intrakardiális terime igazolódott, ezért. Klinikánkra utalták, ahol szívultrahang vizsgálat egy 6 mm-es perimembrán kamrai septum defektust, a jobb kamrában a perimembrán defektus közeléből eredően egy 4 mm vastag, kb. 20 mm hosszú mobilis terimét igazolt. Fizikális vizsgálat során kifejezetten carieses fogazatot és fognyítályogot láttunk. Érkezésekor három különböző helyről, különböző időben vett hemokultúra vizsgálat Streptococcus viridans (Streptococcus oralis) kóroki szerepét igazolta. Az antibiotikum érzékenység megérkezéséig parenteralis penicillin és gentamycin terápiaiban részesült. Parenteralis antibiotikum kezelését összesen 6 hétig folytattuk. Góctalanítás kapcsán 10 tejfog eltávolítása és a szepikus embolizáció kizárását követően, a GOKVI-ban a kamrai sövényhiány zárása megtörtént.

Következtetések: A módosított Duke-kritériumok alapján mindkét gyermek esetében IE igazolódott. A csecsemő esetében az első ellátó által biztosított perifériás vénás kanül helyén észleltünk gyulladásos reakciót, feltételezzük, hogy itt történt az MRSA szervezetbe kerülése, azt követő kanül szepszis és következményes endocarditis. Staphylococcus aureus bacteraemia/szepszis esetén minden esetben kardiológiai vizsgálat is szükséges endocarditis kizárása céljából, továbbá perifériás vénás kanül biztosítása során az aszepszis-és antisepszis körülmények betartása elengedhetetlen. A második esetben a carieses fogazat volt a behatolási kapu, a veleszületett vitium hajlamosító tényező IE kialakulására, ezért a fogazat fokozott ellenőrzése ezen betegcsoportban még inkább szükséges.

Generalizált lymphadenopathia háttérében álló ritka ok – esetismertetés

Hudák Renáta¹, Szegedi István¹, Petrás Miklós¹, Gaál Zsuzsanna¹, Macsi Lilla¹, Szakszon Katalin¹, Merő Gabriella¹, Nagy Orsolya², Balogh István^{2,3}, Bedekovics Judit⁴, Méhes Gábor⁴, Baráth Sándor⁵, Kiss Csongor¹

DE ÁOK ¹Gyermekegyógyászati Klinika, ²Laboratóriumi Medicina, Klinikai Genetikai Tanszék, ³Humángenetikai Intézet, ⁴Patológia Intézet, ⁵Laboratóriumi Medicina, Debrecen

Bevezetés: A növekedést mutató generalizált nyirokcsomó duzzanat háttérében számos ok állhat, leggyakrabban infekció, onkohematológiai megbetegedés, az immunrendszer betegségei vagy endokrin okok okozhatják. Bizonyos esetekben ritka vagy extrém ritka betegségekhez is társulhat.

Célkitűzés: Klinikánkon generalizált lymphadenomegalia miatt gondozott gyermek esetének bemutatása és következtetések megfogalmazása.

Esetismertetés: A jelenleg 3 éves kislányt progressziót mutató generalizált lymphadenomegalia miatt 2023. december óta követjük és kezeljük. Korábbi anamnézisében újszülöttkorában perzisztáló pulmonális hypertonia miatti kezelés, valamint nagymozgások fejlődésében észlelt elmaradás miatti gyógytorna szerepelt. Másfél évesen járás indulásakor ataxiáját észlelték, emiatt gyermekneurológus vizsgálta, szemüveg tartós viselését követően ataxiás járása korigálódott. Kezdeti kivizsgálása során vírusszelológiai vizsgálatai (pl. EBV, CMV, HSV, hepatitis A, B, C, D, E, HIV, varicella, parvovírus B-19) múltban lezajlott primer EBV infekcióra utaltak. Csontvelő és perifériás vér áramlási citometriai vizsgálata egyaránt jelentős T-sejt aktivációra utalt, monoklonális ekkor nem volt észlelhető, nyirokcsomó hisztopatológia vizsgálat morfológiai megjelölés alapján felvetette T-sejtes lymphoma lehetőségét, azonban immunhisztokémiai vizsgálatok nem erősítették ezt meg. Immunológiai kivizsgálás autoimmunitást nem igazolt. Kezdetben prednisolon terápia mellett nyirokcsomó megnagyobbodás mérséklődött, azonban 2024. májusban jelentős progressziót mutató nyirokcsomó megnagyobbodásához a felső mediastinum kiszélesedése, hilaris és mediastinalis lymphadenomegalia, középvonalban összefekvő tonsillák, valamint a hajas fejbőrön novum bőrtünete, maculopapulosus exanthemák társultak. Az áramlási citometriás vizsgálatok során észlelt dupla negatív (CD3+/CD4-/CD8-) alfa/béta pozitív T-sejtek jelentős aktivációt mutattak és ekkor 13%-uk már monoklonálisnak bizonyult. A T-sejtek immunfenotípusa és a látott klinikai kép autoimmun lymphoproliferatív szindróma (ALPS) lehetőségét vetette fel, a rapidan progrediáló, masszív generalizált lymphadenomegalia miatt kis dóziszú cyclophosphamid kezelésben (uromitexan védelem és hidrállás mellett) részesült, melyet követően immunszuppresszív terápiát kezdtünk (mycophenolat mofetil, sirolimus és intravénás immunoglobulin (IVIG)). ALPS megerősítése céljából teljes exom szekvenálás (Debrecen) történt, ALPS-re jellemző mutáció jelenléte kizárható volt, azonban biallélikus, germline ATM mutációt találtunk, tehát alapbetegségként ataxia teleangiectasia (AT) igazolódott. Alfa-főtoprotein szint is AT-re jellemző mértékben emelkedettnek bizonyult. Az időközben indított immunszuppresszív terápia mellett a gyermek klinikai állapotában jelentős javulást láttunk, monoklonális dupla-negatív T-sejtjei számában a csontvelőben és a perifériás vérben is szignifikáns csökkenést észleltünk. Infekciók kapcsán két alkalommal észleltük ismét szignifikáns progressziót mutató lymphadenopathiáját, mely miatt összesen 3 alkalommal részesült IVIG terápiában és összesen 2 alkalommal cyclophosphamid terápiában. Két alkalommal tachycardia, hypotenzio és kifejezett oedema miatt átmenetileg intenzív

osztályos ellátást is igényelt. A több különböző időpontban vett nyirokcsomó biopsziás minta vizsgálata során – függetlenül a klinikai állapottól – hisztopatológiailag minden esetben T-sejtes polylimfocytás lymphomát (T-PLL) vélelmeztek, ezért kemoterápiás kezelése (LBL 2018 protokoll) indult, melyet eddig jól tolerál.

Következtetések: Ataxia teleangiectasia egy ritka, autoszomális recesszív módon öröklődő betegség, a DNS javító mechanizmusának károsodása révén kifejezetten hajlamosít T-sejtes hematológiai malignitások kialakulására, köztük T-PLL kialakulására. Tekintettel a gyermek alapbetegségére a kemoterápia megválasztása is jelentős körülményt igényel, továbbá radioszenzitív állapot révén a felesleges sugárterhelést is kerülni kell. AT esetében multidiszciplináris követés és gondozás javasolt. Továbbá, ATM mutációra nézve heterozigóta szülők emelkedett kockázatnak vannak kitéve bizonyos daganatokra nézve, ezért szűrővizsgálatok elvégzése - ajánlások alapján - korábbi életkorban javasolt, valamint a genetikai státusz ismerete a reprodukció döntéshozatalt is segítheti.

Fogyni!, bármi áron!?

Husztai Attila, Belső Annamária, Bényi Edina, Kátainé Fülöp Éva, Molnárné Pótár-Bóta Ibolya, Szarvák Diána

Jász-Nagykun-Szolnok Vármegyei Hetényi Géza Kórház Csecsemő és Gyermekosztály, Szolnok

Napjainkban egyre nagyobb problémát jelent a társadalmunk mindinkább több tagját érintő elhízás. A WHO statisztikája szerint 2022-ben az 5-19 éves korosztályban 390 millió túlsúlyos gyermek volt, akik közül 160 millió gyermek már az obez kategóriába sorolható.

A betegellátás során a mindennapokban mi is egyre több túlsúlyos gyermekkel találkozunk, ezért szerettünk volna számukra egy régióinkban akkor még nem elérhető rendeltetést létrehozni, ahol multidiszciplináris ellátás kereteiben megpróbálunk segíteni nekik.

Esetismertetés: B.T. 17 éves fiúgyermek, akit háziorvosa küldött obezitológiai ambulanciánkra túlsúlya miatt.

T. elvártnál nagyobb súlygyarapodását 1,5 éves kora óta észleli édesanyja, amely azután vált kifejezetté, miután édesapját és bátyját elvesztette.

Első ambuláns vizsgálat során testsúlya 108,8 kg, BMI értéke 34 volt. Laborjában újkéltű hypercholesterinaemiát, transzamináz emelkedést és magas szérumszintű ferritin értéket észleltünk.

Rutin pszichológiai vizsgálat során feltárt testkép elfogadásával, érzelmi evéssel és étkezés feletti kontroll elvesztésével kapcsolatban észlelt problémák miatt pszichológusunk gondoskodott.

Dietetikai konzultációt követően az életmódváltás kezdő lépéseként az életmódbeli változtatáshoz szükséges alapvető tanácsokkal elláttuk, gondozásba vettük.

Még a kontrollvizsgálat előtt, az egyik, gyermekpszichológusunkkal folytatott ülés során – amikor már a kellő mértékű bizalom kialakult – jelezte T., hogy a fogyáshoz és testépítéshez különféle táplálékkiegészítőket használ és ezek biztonságosságának megítéléséhez szeretne további orvosi segítséget igénybe venni. Elmondása alapján az egyik ilyen szer a RAD140 (szelektív androgén receptor modulátor).

A szelektív androgén receptor modulátort a konditeremben ajánlották számára, mivel elősegíti a fogyást és az izomtömeg építést. Mindössze 1 hónapig használta a szert, mert megjegyezte az interneten olvasott mellékhatásaitól, de a többi táplálék kiegészítő használatával továbbra sem hagyott fel. Elsősorban azért kért segítséget, mert szeretett volna kipróbálni egy új,



YK11-nek nevezett szert, amiről jó véleményeket hallott, de félt a mellékhatásaitól.

Szelektív androgén receptor modulátorok A szelektív androgén receptor modulátorok (SARM) eltérő módon kötődnek az androgén receptorokhoz, az egyes SARM vegyületek kémiai szerkezetétől függően. Ennek következményeként anabolikus hatással rendelkeznek, azonban sokkal kevesebb mellékhatás észlelhető, mint az anabolikus szteroidoknál. Legáltalábanban teljesítménycsökkentőként használják őket. Külföldi weboldalakról már kb. 20 000 forintért beszerezhetők.

A további gondozás: A jelenleg rendelkezésre álló irodalom áttekintését követően érthetővé váltak a korábban tapasztalt laboreltérések. Intenzív dietetikai és pszichológiai konzultációk történtek. A gyermek rendelésünkön megjelent kísérőjének is felhívtuk a figyelmét a nem orvosi SARM vegyületek alkalmazásának veszélyeire.

Gondoztunk további vizsgálatait során laboreredményei rendeződtek, BMI értéke 32,5-re, testsúlya 4,4 kg-mal csökkent. Habár az eddigi eredmények kecsegtetőek, még nem értük el a kitűzött célt. A rendszeresen küldött fotódokumentációt is tartalmazó étkezési naplók még sokszor helytelen, egyhangú étrendről árulkodnak. Az is sok beszélgetést fog igényelni, hogy gondoztunkat meggyőzzük, hogy ne próbálja ki az általa hűn áhított „biztonságosabb” receptor modulátorokat, amiktől gyors fogyást és izmosabb testalkatot remél.

Összefoglalás: Napjaink hatalmas problémája a túlzott kalóriabevitel és mozgásszegény életmód. Mindezek mellett a közösségi média is sokszor káros hatással van a fiatalokra, hamis elvárásokat, testképet mutatva számukra. A gyors fogyás érdekében a megfelelő életmódot a háttérbe szorítva, különböző „csodaszerek” lett a főszerep.

Ambulanciánkon megpróbálunk segíteni pszichológiai, dietetikai tanácsokkal, illetve életmódbeli változtatásokhoz gyakorlati ötleteket is adva gondozottjainknak az organikus eltérések kizárásán túl. Emellett próbálkozunk különböző programok szervezésével, hogy olyan közösséget alakítsunk ki, amelyben könnyebben meg tudnak küzdeni az előttük álló kihívásokkal.

Rekurráló rhabdomyolysis ritka oka - esetismertetés

Incze Marietta, Lakatos Ilona Erzsébet, Szikszay Edit, Varga Petra, Szakszon Katalin, Patócs Attila, Szabó Tamás

DE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: Rhabdomyolysisre jellemző a vázizmok nekrozisa, a véráramba jutó intracelluláris komponensek (kreatin-kináz (CK), myoglobin, aldoláz, laktát-dehidrogenáz, elektrolitok) megjelenése. Klinikailag típusos triász az izomfájdalom, izomgyengeség és myoglobinuria (sötét színű vizelet). A súlyossága a tünetmentes enzimszint emelkedéstől az extrém mértékben emelkedett CK szinttel, elektrolitzavarokkal, akut vesekárosodással járó életveszélyes állapotig változhat. Háttérben gyermekkorban leggyakrabban szerzett ok (elsősorban infekció) áll, ritkán öröklött rendellenesség. Ez utóbbi főként rekurráló rhabdomyolysis esetén merül fel.

Esetismertetés: Betegünket lázas felső légúti infekciók kapcsán észlelt étvágytalanság, kifejezett izomgyengeség, izomfájdalom és myoglobinuria tüneteivel, extrém magas CK értékkel (max. 250.000 U/L) járó rhabdomyolysis miatt három alkalommal kezeltük Intenzív Osztályunkon. Az extrém CK értékek ellenére, konzervatív terápia mellett akut vesekárosodás, súlyos elektrolitzavar, egyéb életet veszélyeztető szövődés nem alakult ki. A fentiek alapján már az első alkalommal veleszületett anyagcsere betegség gyanúja merült fel, me-

lyet a szülői beleegyezés birtokában igazoltunk. Egy ritka betegség, a zsírsav-oxidációs zavarok közé tartozó karnitin-palmitoil transzferáz II deficiencia (CPT II) igazolódott.

Következtetés: A CPT II deficiencia a metabolikus myopathiák közé tartozó, autoszomális recesszív módon öröklődő zsírsav-oxidáció zavar. A szervezet a hosszú láncú zsírsavakat nem képes energiaforrásként felhasználni, különösen éhezéskor. Kb. 300 eset ismert, melyeknek három fő típusa van: neonatális (letális) 6%, súlyos infantilis hepatocardiomyoscularis 8%, myopathiás 86%. Betegünk a hazánkban első diagnosztizált, a legkevésbé súlyos, myopathiás csoportba tartozik, ahol az egyébként tünetmentes betegnél elsősorban lázas infekciók, éhezéskor, a folyadék háztartás zavara vagy fokozott fizikai megterheléskor jelentkezik metabolikus dekompenzáció. A terápia során kulcsfontosságú a katabolizmus megállítás, a zsírok mobilizálásának csökkentésével a további izomsérülés megakadályozása magas kalóriatartalmú szénhidrát (enterálisan vagy parenterálisan) bevitelével, valamint a rhabdomyolysis kezelése. A korai, adekvát terápiával a metabolikus krízis visszafordítható.

Összességében esetünk felhívja a figyelmet, hogy a visszatérő rhabdomyolysis esetén gondoljunk öröklődő metabolikus betegség lehetőségére, hiszen nem megfelelően kezelt dekompenzáció gyors összeomláshoz vezethet, ugyanakkor megfelelő diétával és prevenciós lépésekkel jó életminőség, akár tünetmentesség is elérhető.

Blastos Plasmacytoid Dendritikus Sejtes Neoplasma újszülöttkori esete

Incze Marietta, Nagy Andrea, Hudák Renáta, Kiss Csongor, Szegedi István

DE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: Az újszülöttkorban előforduló hematológiai malignus kórképek gyakorisága meglehetősen alacsony, a túlélési esélyek a biológiai sajátosságok miatt igen rosszak. A 0-18 éves korcsoportban a leukaemia, azon belül is az akut lymphoblastos leukémia (ALL) incidenciája a legmagasabb, jellemző klinikummal, ugyanakkor újszülöttkorban sokszor atípusos tünetek formájában hívhatják fel magukra a figyelmet.

Esetismertetés: Betegünk perinatalis anamnézise eseménytelen, a 39. gesztációs héten, érett súllyal született. Közvetlenül megszületése után észlelték a törzsén, glutealisan, végtagokon és a felső ajkán különböző méretű, gombostűfejnyi-ujjbegynyi, tömött tapintatú, nyomásra el nem halványuló, bőrből kissé előemelkedő nodulusok jelenlétét, továbbá mérsékelt hepatomegáliát, ezért került átvételre klinikánk Perinatális Részlegére. Laboratóriumi vizsgálatok során leukocytosis igazolódott, a perifériás kenetben atípusos sejtek jelenléte nélkül. Részletes vírusszeroológia negatív eredménnyel zárult. A bőrbioptizás minta blastos plasmacytoid dendritikus sejtes neoplasma (BPDCN) lehetőségét vetette fel, mely esetén gyakori a leukémiás disszemináció, a csontvelő infiltrációja, ezért további hematológiai kivizsgálása történt. Időközben rapidan extrém leukocytosis, anaemia, thrombocytopenia alakult ki, ekkor az áramlási citometria a perifériás vérben 92% monoblast/promonocytá karakterű sejtet detektált, ami igazolta a leukaemiás transzformációt. Koponya UH agyi infiltrációt mutatott. AML-BFM 2019 protokoll szerinti citoreduktív kezelését megkezdjük. Kezelése 2. napján progresszív állapotromlás, végül a 3. napon exitus lethalis következett be.

Megbeszélés: A BPDCN igen ritka, klinikailag agresszív hematológiai rosszindulatú daganat, amit bőrlaesiók, csontvelői érintettség és leukémiás disszemináció jellemeznek. A bőrel-

változások a leggyakoribb tünetek közé tartoznak, az esetek csaknem 90%-ban megfigyelhetők. Színük változatos, a barnától a lila színig terjedhet és plakkok vagy csomók formájában jelenhetnek meg csoportosan vagy különállóan. Mikroszkóposan vizsgálva a kóros sejtek a dermist és a subcutan zsírszövetet infiltrálják, az epidermis megkímélt. A betegség egyéb jelei közé tartoznak a cytopeniák, lymphadenopathia, hepato- és splenomegalia, melyek az adott szervek (csontvelő, nyirokcsomók, máj, lép) érintettségéből erednek. A bőrelváltozásokból nyert biopsziás minta rutin szövettani és immunhisztokémiai feldolgozása alapvető fontosságú a diagnózis felállításában, azonban a bőrtünetek hiánya nem zárja ki a betegség lehetőségét, mivel a BPDCN ritkán bőrintettség nélkül is előfordulhat. Gyakori újszülöttkori myeloid malignitásokban a KMT2A érintettség, mely jelen esetünkben is igazolódott.

Összegzés: Újszülöttkori szokatlan bőrlenéségek esetén a vizsgálatokat hematológiai kórképek irányában is szélesíteni szükséges az extrém ritka előfordulás ellenére is. A bizonytalan klinikai kép, az esetünkben is megfigyelhető gyors progresszió különösen nehezíti teszi az újszülöttkori hematológiai malignitások diagnosztikáját és eredményes gyógyítását.

Komplement C3 glomerulonephritis kezelése, és a terápia hatékonysága

Jakab Dániel¹, Pásztor Gyula², Turkevi-Nagy Sándor³, Iványi Béla³, Bereczki Csaba¹

SZTE ¹Gyermekegyógyászati Klinika, ²Radiológia Klinika, ³Patológia Intézet, Szeged

A Komplement C3 glomerulonephritis (C3GN) egy ritka (1-3:1000.000) heterogén prezentációt mutató kórkép, melynek hátterében az alternatív komplement út diszregulációja áll. Az alternatív út diszregulációt okozhatja autoimmun folyamat, más esetekben a komplement rendszer komponenseit érintő mutáció áll a háttérben. A klinikai tünetek széles spektruma miatt definitív diagnózishoz a vesebiopszia és a komplement rendszer együttes vizsgálata vezet. Előadásunkban Klinikánkon C3GN miatt kezelés álló betegeink kezelését, a kezelés hatékonyságát fogjuk bemutatni a 2023-ban megjelent terápiás ajánlás alapján.

A hazánkban első, gyermekkorban alkalmazott metrelptin kezelés tapasztalatai

Juhász Éva¹, Szakszon Katalin¹, Káposzta Rita¹, Nagy Orsolya², Koczok Katalin², Balogh István²

DE KK ¹Gyermekegyógyászati Intézet, ²Laboratóriumi Medicina Intézet, Humán genetikai Tanszék, Debrecen

Az előadás a jelenleg 16 éves leánygyermek több mint 2 éve zajló történetét mutatja be.

14 éves korában jelentkező nem specifikus panaszai (fáradékonyság és mellkasi fájdalom) hátterében a fenotípusa alapján familiáris parciális lipodystrophia (FPLD) merült fel, melyet a klinikum, a gyermeknél észlelt komplex anyagcserezavar is megerősített. A feltételezett diagnózist genetikai vizsgálattal is sikerült igazolni.

Az FPLD kezelésére szolgáló oki kezelés, a metrelptin terápia jelenleg hazánkban NEAK egyedi ártámogatási engedély birtokában adható, mely ezen beteg számára megítélésre került. A kezelés megkezdése óta eltelt időszak, azaz 8 hónap során a metrelptin kezeléssel szerzett tapasztalatok bemutatása egyértelműen bizonyítja a kezelés hatékony voltát ezen

a Magyarországon gyermekbeteg esetében először alkalmazott gyógyszerterápia, a metrelptin kezelés kapcsán.

Onkohematológiai betegek sürgősségi ellátása

Juhász Éva

DE KK Gyermekegyógyászati Klinika, Debrecen

A gyermekkori malignus megbetegedések incidenciája 2023-ban 155,1/1 000 000 volt, és emelkedő tendenciát mutat. Bár a felnőttkori tumoros betegségeknel lényegesen ritkábban fordulnak elő, nem ritka, hogy a gyermek-sürgősségi ellátó találkozik onkohematológiai beteg akut kórképeivel, köszönhető ez annak is, hogy az utóbbi évtizedekben elérhető terápiás lehetőségek miatt megsokszorozódott a gyógyuló esetek száma, azonban a diagnózistól a hosszú heteken, hónapokon át zajló kezelés időtartama alatti kialakulhatnak akut, akár életet veszélyeztető, magas időfaktorú kórképek.

A leggyakoribb gyermekonkológiai kórképek, amelyekkel a sürgősségi osztályon találkozhatunk, a leukémiák, limfómák, a szolid szervi daganatok közül pedig leggyakrabban a Wilms-tumor, neuroblastoma, valamint az intrakraniális daganatok.

Az előadásban a fentiek kapcsán potenciálisan kialakuló sürgősségi helyzetek bemutatása történik, különös tekintettel ezen betegek kapcsán a triázs szempontjaira, betegutakra, az anamnézis és a sürgősségi betegvizsgálat és az ellátás specifikumaira.

A CFTR modulátor kezelés hatása az alsó légutak mikrobiotájára, cisztás fibrózisos egyénekben: Szisztematikus áttekintő közlemény és metaanalízis.

Juhász Márk Félix¹, Ocskay Klementina¹, Párniczky Andrea^{1,2}

¹Heim Pál Országos Gyermekegyógyászati Intézet, Budapest;

²PTE ÁOK Transzlációs Medicina Intézet, Pécs

Célok: Cisztás fibrózisos (CF) egyénekben a nemrég használatba kerülő CF transzmembrán konduktancia regulátor (CFTR) modulátor kezelések mellett látványos javulás észlelhető pulmonális exacerbációk, légzésfunkció, testsúly és életminőség terén egyaránt. Azonban nem áll rendelkezésünkre jó minőségű adat arról, hogyan módosítja a kezelés az alsó légutak mikrobiológiai felépítését – mely alapjában befolyásolhatja a légúti fertőzések kezelési stratégiáját. A célunk az volt, hogy megtaláljuk az összes olyan tanulmányt, melyek az alsó légutak mikrobiológiai felépítését vizsgálják CFTR modulátor kezelés elkezdése előtt és után és hogy az így fellelt adatok segítségével végezzünk egy meta-analízist, minél magasabb szintű evidencia elérése érdekében.

Módszerek: A vizsgálat protokollját PROSPERO-val regisztráltuk. A keresést 2024.01.26-án végeztük a MEDLINE, Embase, Web of Science, Scopus és CENTRAL adatbázisokban. A metaanalízishez 'random effects'-modellt használtunk, súlyozott és standardizált átlag különbségeket kalkuláltunk, 95%-os konfidencia intervallumokkal. A heterogenitás kifejezésére chi-négyzet teszteket és I-négyzet értékeket használtunk.

Eredmények: Összesen 30 tanulmány felelt meg a kritériumoknak, ezek javarészt prospektív obszervációs vizsgálatok voltak, melyek mikrobiológiai végpontokat vizsgáltak közvetlenül a CFTR modulátor kezelés kezdete előtt, illetve 4-12 hónap kezelés után. Pozitív összefüggést észleltünk a modulátor

kezelés megkezdése és az alsó légutak növekvő alfa diverzitása (Shannon index; SMD: +0.39 (95% CI: +0.20 - +0.59), $p < 0.0001$), kolonizáló baktériumok egyenletesebb eloszlása (Pielou index; SMD: +0.84 (95% CI: +0.55– +1.12), $p < 0.00001$), és klasszikus CF patogén fajok tartalmazó baktérium genus-ok csökkenő relatív abundanciája (Pseudomonas MD: -7.1% (95% CI: -1.2%– -13.1%), $p = 0.02$; Staphylococcus MD: -4.3% (95% CI: -2.0%– -6.6%), $p = 0.0003$) között.

Diszkusszió: Az eredményeink tiszta és statisztikailag szignifikáns összefüggést mutatnak a CFTR modulátor kezelés, valamint az alsó légúti mikrobióta stabilizációja között: mind növekvő diverzitás, mind egyenletesebb bakteriális eloszlás, mind potenciális patogén baktériumok csökkenő relatív abundanciája terén. Alcsoport elemzésünk alapján az alkalmazott gyógyszerek közül az ETI kezelés mellett figyelhetők meg a legmarkánsabb különbségek.

A D-vitamin- státusz és receptor expressziós mintázatának elemzése gyermekkori szolid tumorokban

Juhász Orsolya¹, Jákob Noémi², Rajnai Hajnalka², Imrei Marcell³, Garami Miklós¹

SE ¹Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai részleg, ²Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, ³Transzlációs Medicina Intézet, Budapest

Bevezetés: A legújabb adatok rávilágítanak a D-vitamin-pótlásban rejlő lehetőségekre a tumoros halálozás csökkentésében. Emellett a feltörekvő kutatások feltárják a D-vitamin-receptor (VDR) variációk, a fehérje-expressziós minták és a malignitás kockázata közötti kapcsolatot, ami a D-vitamin szerepére utal a tumorok megelőzésében és kezelésében. A D-vitamin és a gyermekkori daganatok közötti kapcsolatra vonatkozóan azonban korlátozott adatok állnak rendelkezésre, ezért a D-vitamin-státusz és a VDR-profilok mint potenciális biomarkerek vizsgálata a gyermekkori szolid tumorokban olyan kritikus terület, amely további kutatást igényel.

Módszerek: A vizsgálatunk kezdeti, retrospektív fázisában 173 szolid tumoros gyermek szérumban D-vitamin-szintjét elemeztük statisztikai módszerekkel. A következő fázisban 177 szolid tumoros gyermek biopsziás mintáiból származó tumorszöveti blokkon végeztünk immunhisztokémiai (IHC) elemzést a Semmelweis Egyetemen. A daganatszövetben való VDR-jelenlét és a kimenetel közötti kapcsolat vizsgálatához 110 gyermek adatai álltak rendelkezésre, beleértve a túlélési adatokat is.

Eredmények: A szolid tumoros gyermekek kezdeti D-vitamin-szintje egyértelműen alacsonyabb volt, mint a nem daganatos populációban ($p < 0,001$). A kezdeti szérumban D-vitamin-szint tíz ng/ml-es emelkedése 95%-kal nagyobb esélyt jelentett a kedvező prognózisra ($p = 0,006$). A D-vitamin-pótlás azonban nem befolyásolta szignifikánsan a prognózist ($p = 0,114$). A VDR kisebb mértékű expressziója a gyermekkori szolid tumoroknál rosszabb prognózissal járt ($p = 0,0061$). A VDR-expresszió aránya szignifikánsan különbözött az egyes tumortípusok között ($p < 0,001$), és további patológiai megfigyeléseket végeztünk.

Következtetések: A daganatos gyermekek D-vitamin-szintje szignifikánsan alacsonyabb volt kezdetben, mint az átlagpopulációban. A magasabb kezdeti D-vitamin-szintek jobb prognózissal korreláltak. A jelenlegi szakirodalom és eredményeink alátámasztják a D-vitamin-pótlás alkalmazását egészséges gyermekeknél. A gyermekkori szolid tumorokban a VDR fokozott expressziója szintén kedvező prognózist jelez, ami a VDR-profilalkotás potenciális prognosztikai biomarker szere-

pét sugallja. Ez a megközelítés segítheti a személyre szabott diagnózist és terápiás stratégiákat, kihasználva a D-vitamin és az analógok érést segítő és proliferációgátló hatását a VDR-en keresztül.

NTRK1-asszociált Congenital Insensitivity to Pain and Anhydrosis (CIPA) szindróma septicus arthritis hátterében

Juhász Péter¹, Szeverényi Csenge², Hunya Zsolt², Sasi Szabó László András¹, Magyar Ágnes¹, Szabó Levente¹, Nagy Orsolya³, Madar László³, Bessenyei Beáta³, Balogh István³, Szakszon Katalin¹

DE KK ¹Gyermekgyógyászati Klinika, ²Ortopédiai és Traumatológiai Klinika, ³ÁOK Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetika nem önálló Tanszék, Debrecen

Bevezetés: A fájdalom kellemetlen érzékszervi és érzelmi élmény, az egyik legfontosabb jelzés, amelyet testünk a túlélésünk érdekében ad, figyelmeztet bennünket a testünkben bekövetkező kóros változásokra, segít elkerülni a veszélyes dolgokat. Nem szeretjük, de biztonságban tart minket. Egyes egyének azonban a fájdalmat fokozottan érzékelik (hyperalgesia), vagy nem érzékelik (fájdalom inszenzitivitás) – utóbbi esetben súlyos, akár életveszélyes betegségek maradhatnak észrevétlen, vagy kerülnek késői felismerésre.

Esetismertetés: Klinikánkra egy 6 éves kislányt láz, jobb comb és kifejezett csípőtáji fájdalommal duzzanat miatt vettünk fel. Anamnéziséből jobb oldali submassetericus abszcussal miatti műtét, valamint enyhe kognitív deficit és viselkedészavar emelhető ki. Fizikális vizsgálata során mindkét alszáron abrásiókat, a jobb térdnél fehéres, pörkkel fedett sebet, sérült, helyenként csaknem hiányzó, dystrophiás körmöket, rendkívül száraz bőrt észleltünk. A jobb comb és csípőtájék jelentősen duzzadtabb, melegebb tapintatú és hyperaemiás volt, járásakor azonban a gyermek végtagjait nem kímélte, az alsó végtagok passzív és aktív mozgásakor fájdalmat nem jelezte, a gyulladás olyan stádiumában is sétált, amiben ágyhoz kötöttséget és kifejezett panaszokat vártunk volna. Képfalkó vizsgálatok a femurfej subluxációját, az ízület körül a kismencede irányába terjedő abszcussal, az os iliumban és acetabulumban kezdődő osteomyelitist megfigyelhető eltérést írtak le, gyulladásos paraméterei ennek megfelelően magasak voltak. Ortopédusok segítségével oncotomiát, drainage-t végeztünk, melynek során necroticus szövetet tartalmazó, minimálisan purulens váladék ürült. Microbiológia vizsgálat meticillin érzékeny Staphylococcus aureus jelenlétét igazolta. A kezelés során többször is részleges klinikai javulást, laboratóriumi és radiológiai regressziót, majd a gyulladásos folyamat ismételt progresszióját láttuk. Emiatt több alkalommal volt szükség oncotomiára, sebészi és percutan drainage-ra, valamint negatívnyomás-terápiára is. Közel 4 hónapig tartó kezelés után sikerült az abszcussal megszüntetni. Immunológiai betegséget nem tudtunk kimutatni. A súlyos infekcióval, kiterjedt gyulladással nem korreláló panaszmentesség, a „self-picking”, az izzadás és a kezelés kapcsán látott fájdalom hiánya alapján felmerült CIPA-szindróma, melyet genetikai vizsgálat alátámasztott az NTRK1 gén multiplex ligáció-dependens próba amplifikáció (MLPA) vizsgálat és DNS szekvenálás révén.

Megbeszélés: A veleszületett fájdalom-inszenzitivitás szindrómák genetikai háttere heterogén. A CIPA-t (OMIM 256800) az NTRK1 gén mutációja okozza, ami egy receptor tirozin-kináz kódolásáért felelős, mely kritikus fontosságú a vegetatív neuronok és a szenzoros neuronok működéséhez. A bemutatott esetben az NTRK1 homozigóta, valószínűleg patogén (Class 4) misszensz változata a szakirodalomban még

nem leírt, új variáns. A betegséget a fájdalomérzés hiánya, anhidrosis, testhőmérséklet-szabályozás zavara, értelmi elmaradás és viselkedészavar jellemzik. A fájdalomérzet hiánya miatti véletlen sérülések talaján gyakran alakul ki lágyrészfertőzés, septicus arthritis, akut és krónikus osteomyelitis, fractura, növekedési zavar, ízületi subluxatio/luxatio, heterotopias ossificatio.

Következtetés: A Congenital Insensitivity to Pain and Anhidrosis szindróma súlyos, életet veszélyeztető szövődményekkel járó állapot. A beteg panaszmentessége a felismerés, a diagnózis és a terápia késéséhez, további komplikációkhoz, gyakran az érintett végtag amputációjának szükségességéhez vezet. Az akut sebészeti és antibiotikum-terápián kívül a kezelés sarkalatos pontja a megelőzés, a betegek és hozzátartozók edukációja, és a rendszeres orvosi gondozás. A szülők általi, majd a gyermekek idősebb korában az önvizsgálat jelentősége igen nagy a sérülések felismerése, azok mielőbbi ellátása, a szövődmények minimalizálása érdekében.

CAR-T sejtes kezelés: elérhető jelen és távoli jövő

Kállay Krisztián

Dél-pesti Centrumkórház - Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet, Gyermekhematológiai és Össejt-transzplantációs Osztály, Budapest

Az elsővonalbeli kezelés után relabáló, recidívaprotokollokra refrakter malignus hematológiai betegségek esetén jelent hatékony bridging vagy kuratív terápiás modalitást a CAR-T-sejt-kezelés. A kiméra antigénreceptor a B- és a T-lymphocyt receptorainak legjobb tulajdonságait egyesíti: a genetikailag módosított T-sejt felszínén egy immunglobulin-szerű antitest ismeri fel a tumorsejt antigénjét, és MHC-restrikció nélkül aktiválja és proliferációra készíti a CAR-T-sejteket. Előállítás autológ mononukleáris apheresis után, lentivírusvektor végzte transzfekcióval történik, amelyet limfodepleációs kondicionálás után a sejtek visszaadása követ. Alkalmazása során gyakran tapasztalunk citokinfelszabadulási szindrómát (CRS) és neurotoxicitást. A betegek körülbelül fele a kezelés során tartós remisszióba kerül, gyógyultnak tekinthető, a másik fele allogén össejttranszplantációt vagy újabb innovatív sejterápiát igényel. Előadásunkban áttekintjük a jelenleg Magyarországon rendelkezésre álló lehetőségeket, a jövőben várható fejlesztéseket és az ezzel a modalitással kezelt magyar gyermeket.

A nyíregyházi gyermekrehabilitáció 25 éve

Kántor Katalin, Kubinyi Erika

Sz.Sz.B. VMK Nyíregyházi Jósa András Tagkórház, Gyermekrehabilitációs osztály, Nyíregyháza

A nyíregyházi gyermekrehabilitáció idén ünnepli 25 éves fennállását. 1999-ben krónikus-szociális gyermekellátásból kezdte meg Dr. Pethő Ágnes Főorvosnő med. hab. Dr. Vekerdy-Nagy Zsuzsanna Tanárnő szakmai irányítása mellett az osztály kialakítását.

A 40 ágyas osztály és a hozzá kapcsolódó szakrendelések kialakítása az alapoktól kezdődött. A különböző speciális gyermekrehabilitációs ellátások bevezetése a tanulással kezdődött. Az osztály szakmai munkájának kialakítása és a szakemberek ehhez társuló képzése folyamatosan, egymást támogatva zajlott. Ennek köszönhető, hogy egy komplex, szerteágazó ellátást nyújtó fekvő-, és járóbeteg ellátási központ jöhetett

létre, amely az akkori ellátások legkorszerűbb formáit vezette be.

A 2010-es években már egy új, a 21. század kihívásainak megfelelő helyen tudjuk ellátni a gyermekeket, szoros együttműködésben az akut ellátó osztállyal. Az ellátott betegeink 70 %-a CP-s gyermek. Emellett jelentős számú még az idiopathias scoliosisos gyermek, az akut rehabilitációs igényű traumás és egyéb agysérült gyermek, az életmódváltást igénylő elhízottak és a ritka betegségben szenvedők.

A CP ellátásban alkalmazzuk a modern szakmai szabályokat. Alapvetően az ellátás járóbetegként történik, azonban fejlődési lépcsőfokok és orvosi beavatkozásokhoz társulóan tervezetten intenzív intervallum ellátásra vesszük fel osztályos kezelésre gyermekeinket.

2023-ban az OKFŐ fejlesztésének megfelelően osztályunkon robot asszisztált terápia végzésére is lehetőséget kaptunk. Ez növeli a fizioterápiás ellátások hatékonyságát, mivel intenzív intervallum terápia részeként a hagyományos, gyógytornász által végzett ellátást kiegészíti, optimalizálja.

Célunk bemutatni az előadással, hogy az elmúlt 25 év alatt a krónikus betegellátástól hogyan jutottunk el a 21. századi, magas szakmai színvonalú, robotasszisztált ellátásokat is alkalmazó rehabilitáció rendszeréhez.

Az A csoportú Streptococcus járvány jellemzői a gyermek alapellátásban 2023-ban

Karászi Éva¹, Onozó Beáta², Erlaky Hajna³

¹Budafoke-Tétény Önkormányzat 3. Sz. Házi Gyermekorvosi Körzet, Budapest;

²32. Sz. Házi Gyermekorvosi Körzet, Miskolc;

³Hegyvidéki Önkormányzat 7. Sz. Házi Gyermekorvosi Körzet, Budapest

Bevezetés: A S. pyogenes okozta fertőzések, ezen belül a súlyos invazív megbetegedések számának emelkedése 2022. óta észlelhető Európa több országában, így hazánkban is.

Céltűzés: A hazai S.pyogenes járvány jellemzőinek bemutatása a gyermek alapellátásban, egy több tízezer fő gyermekpopulációban végzett adatgyűjtést követően.

Módszer: Munkánk során országszerte 72 házi gyermekorvosi praxisban 71 400 gyermek adatait dolgoztuk fel anonim kérdőív segítségével.

Eredmények: 2023-ban a vizsgált gyermekpopuláció 8,5%-nál diagnosztizáltunk streptococcus tonsillitist és/vagy skarlátot (6110 gyermek), ezen belül a fertőzöttek negyede mutatta skarlát tüneteit.

Életkori megoszlást tekintve a fertőzöttek 82%-a az 5-10 éves korosztályból került ki. A kapott eredményeket a teljes hazai gyermekpopulációra (1.78 millió) vonatkoztatva, 8,5%-os gyakoriság mellett 2023-ban a fertőzöttek száma 151 300 fő lehetett. Ezen belül kb. 37 000 skarlátos megbetegedés fordulhatott elő, mely négyszerese az NNGYK felé jelentett esetek számának.

Szövődmények: a betegek 0,6%-nál fordult elő peritonsillaris tályog (41 eset), 2 gyermeknél alakult ki

PSGN és 9 gyermeknél diagnosztizáltak invazív betegséget, melyből minden gyermek maradványtünet nélkül gyógyult. Reinfekciót átlagosan 15%-ban észlelték a válaszadó házi gyermekorvosok. A diagnosztikus gyakorlat felmérése alapján a gyanús esetek közel felénél történt

StreptA gyorseszt vizsgálat (47%). A leggyakrabban használt antibiotikum az amoxi-clav volt (38%), azonban a szűkebb spektrumú antibiotikumok (penicillin, amoxicillin, cefprozil) együttes alkalmazása elérte a 48%-ot. Makrolidot kb 6%-ban alkalmaztak a kollégák.

Következtetés: A gyermek-alapellátásban évente több tízezer S. pyogenes fertőzés kezelése történik, mely jelentős antibioti-

kum fogyást generál. Eredményeink alapján az antibiotikum stewardship érvényesítése céljából ajánlott a tesztelési gyakorlat további kiterjesztése és a széles spektrumú antibiotikumok használatának csökkentése. Jelen epidemiológiai helyzetben javasolható az antibiotikum kezelés.

Női vérékenység korszerű kivizsgálása és kezelése gyermek- és serdülőkorban

Kardos Mária

PTE KK Mohácsi Kórház Csecsemő- és Gyermeosztály, Mohács

Bevezetés: A női vérékenység az elmúlt évektől egyre inkább a figyelem előterébe került, mivel az érintettek száma növekszik. Az előadás célja, hogy az irodalmi adatok és a szerző saját tapasztalata alapján összegezze a legismertebb okokat, a diagnosztikus és terápiás lehetőségeket gyermek és serdülőkorban. Női vérékenységgel von Willebrand betegség (VWB), veleszületett thrombocyta funkciók zavarok (Glanzmann thrombasthenia, Bernard Soulier betegség), veleszületett ritka vérékenységek (FVII hiány, FXI hiány, FXIII hiány) és A és B női haemophilia esetében kell számolni.

Módszerek: A diagnózis véralvadás szűrőtesztjeinek vizsgálatán, a véralvási faktorok meghatározásán és azok molekuláris szerkezetének, illetve a kódoló génnek a vizsgálatán alapul, mely utóbbiak csak speciális intézetben érhetők el. Fontos megjegyezni, hogy FXIII defektusban a szűrőtesztnek normálisak! Von Willebrand betegségben pedig számolni kell egyéb diagnózist nehezítő tényezőkkel (oestrogen, fizikai- és szellemi stressz, életkor).

Megbeszélés: Az érintett személyek leggyakoribb problémája a vashiányos anaemiát eredményező súlyos menstruációs vérzés, a szülés alatti ill. posztpartum vérzés, és a kezelést igénylő bevérzett ovárium cysta. A szomatikus tényezők mellett nem hanyagolható el a munkából / tanulásból való kiesés, a psziché tünetek kialakulása, melyek együttesen az életminőség csökkenéséhez vezethetnek. A vérvesztés pontos objektív vizsgálata azonban nem könnyű. Támpont lehet a 7 napnál hosszabb menstruációs ciklus, az 1 óránál gyakoribb tampon/betét csere, alacsony ferritin szint és a piktogram (pictorial blood chart =PBAC) segítségével történő vérzési score meghatározás. A terápia megválasztása személyre szabottan javasolt. Az első vonalbeli terápiát a nem specifikus kezelés (DDAVP, tranexamsav) képezi. Súlyos vérzés, vagy az első vonalbeli kezelés hatástalansága esetén specifikus faktorpótlás (VWF/FVIII koncentrátum, inj.rFVIIa, inj. rFXIII) adása jön szóba. Speciális esetekben levonorgestrol IUS, kombinált fogamzásgátló alkalmazása is mérlegelendő.

Következtetés: A női vérékenység néhány betegben gyorsan életveszélyes állapotot eredményezhet (3 típusú VWB, Glanzmann thrombasthenia, FXIII hiány). Fontos a magas kockázatú betegek kiszűrése, a gyors és irányított ellátás, mely kizárólag a társzakkák (háziiorvosi ellátás, gyermekgyógyászat, nőgyógyászat, hematológia) szoros együttműködése révén valósulhat meg.

Gyulladásos bélbetegséggel élő gyermekek fizikai aktivitása, kézszorító ereje

Kasznár Emese^{1,2}, Bajzát Dorina^{1,2}, Tímár Ágnes^{1,2}, Dohos Dóra¹, Gombos Eszter¹, Karoliny Anna¹, Szabó András¹, Szentannay Judit¹, Párniczky Andrea^{1,3}, Müller Katalin Eszter^{1,3}

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet; ²SE Transzlációs Medicina Központ, ⁴Családgondozási Módszertani Tanszék, Budapest;

³PTE Transzlációs Medicina Központ, Pécs

Bevezetés: A gyulladásos bélbetegség (IBD) prevalenciája egyre nő, 2019-ben elérte a 4,9 millió főt világszerte. A betegek 15-20%-át gyermekkorban diagnosztizálják. Ismert, hogy a szarkopénia rossz prognosztikai tényező: megnöveli a kórházi tartózkodási időt, a sebészeti komplikációkat és rontja a gyógyszeres kezelésre adott választ is. Tudjuk, hogy a felnőtt IBD-s betegek harmada szarkopéniás, azonban gyerekekre vonatkozó adatok még kevésbé állnak rendelkezésünkre.

Célkitűzés: A Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézetben kezelt IBD-s és budapesti egészséges kortársak fizikai aktivitásának, valamint kézszorító erejének felmérése, összevetése.

Módszertan: Egycentrumos, beavatkozással nem járó eset-kontroll vizsgálat. Az egészséges és IBD-vel élő gyerekek antropometriai adatainak, nemének és életkorának rögzítése, kézszorító erejének és fizikai aktivitásának felmérése a JAMAR Hydraulic Hand Dynamometer és a PAQ-C segítségével. Az országos NETFIT felmérés alapján a gyermekek kézszorító erejét három kategóriába soroltuk be: fokozott fejlesztésre szoruló, fejlesztésre szoruló és egészséges.

Eredmények: 75-75 gyermek adatait vetettük össze. Az IBD csoportot 33 Crohn beteg, 40 colitis ulcerosa és 2 IBD-U alkotta. A betegek 82,7%-a remisszióban volt. A lányok aránya 42,5% volt. Átlag életkor az IBD-s gyermekeknél 15,46±1,87 év, az egészségeseknél 15,45±1,86 év volt. BMI Z-score 0,17±1,59 volt az IBD-s gyermekeknél és -0,16±0,84 az egészségeseknél. Az IBD-s gyermekek 24%-ának fokozott fejlesztésre, 39%-ának pedig fejlesztésre szoruló a kézszorító ereje, míg az egészségeseknél nincs olyan, aki fokozott fejlesztésre szorulna és 33% szoruló fejlesztésre. A PAQ-C összpontszáma az egészségeseknél 2,42±0,61, a betegeknél 2,07±0,6 volt.

Következtetések: Az eredmények alapján látható, hogy az IBD-s gyermekek izomereje nagyobb arányban szoruló fejlesztésre, mint az egészségeseké, illetve a fizikai aktivitásuk is csökkent annak ellenére, hogy több mint háromnegyedük remisszióban volt.

Sebészeti stratégiák a kiterjedt bőrnecrosis kezelésében

Kecskés Edit, Szabó Levente, Sasi Szabó László

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermeksebészeti Osztály, Debrecen

Bevezetés: A meningitis az egyik legjelentősebb gyermekkori fertőző betegség, amely különösen a csecsemőket veszélyezteti. Mivel kezelés nélkül néhány óra alatt is súlyos szövődményekhez, halálhoz vezethet, ezért a diagnózis mihamarabbi felállítása és az adekvát terápia elindítása kiemelkedően fontos.

Esetismertetés: Esetünkben 2022.12.31-én egy 5.5 hónapos fiú csecsemő került felvételre Klinikánkra somnolens állapotban, opisthotonusban. Testszerke, főleg az alsó végtagokon, helyenként összefolyó, különböző méretű, nyomásra el nem

halványuló purpurák, pontszerű petechiák voltak észlelhetők. Klinikailag meningococcus-shock-sepsis képe igazolódott, a gyermek állapota rohamosan progrediált. Intenzív osztályunkon a gyermek masszív szupportációban, shocktalanításban, illetve a hemodinamikai instabilitás, disszeminált intravasculáris koaguláció (DIC) miatt masszív haemosupportációban részesült. PCR vizsgálat *Neisseria meningitidis*, cytomegalovírust és human herpesvírus 6 fertőzést igazolt a gyermek liquor mintájából. Intravénásan ceftriaxon és vancomycin antibiotikum terápia indult. Gépi lélegeztetést és haemosupportációt összesen 5 napig igényelt a gyermek. Felvételét követő 3. napon kiterjedt alsóvégtagi keringési elégtelenség, epidermolysis jelentkezett, mely konzervatív terápia ellenére rohamosan romlott. A bal kéz II-es és IV-es ujj végpercei teljes mértékben necrotizáltak, így a későbbiekben az érintett végpercek amputációja megtörtént. A 8. napon kiterjedt, teljes bőrvastagságot, de herét- és mellékherét nem érintő scrotalis necrosis miatt necrectomiát, suturát végeztünk. A gyermek alsó végtagjain és a glutealis régióban 3-4 naponta narkózisban fokozatos necrectomiát, kötőscsereit végeztünk, a sebeire Dermazin kenőcsöt és intelligens kötszert (Aquacel Ag, Atrauman Ag Extra) helyeztünk. Tekintettel a glutealis régiót érintő kiterjedt, a székletszennyezés miatt is progrediáló necrosisra, a sebgyógyulás biztosítása érdekében bennfekvése 16. napján sigmoideostoma kihelyezése történt. Az alsó végtagokon a kiterjedt, subcutan zsírszövetet is érintő necrosisai demarkálódtak. Félvastag bőrrel való transzplatációra az egész testre kiterjedő folyamat és a necrosisok mérete miatt nem volt lehetőség, ezért a sebszélek mobilizálása után az ép bőrterületek nyújtása és suturája mellett döntöttünk. A gyermek tenyésztési leleteinek megfelelően folyamatos antibiotikus és antifungális terápiát alkalmaztunk. DIC miatt profilaktikus LMWH-kezelését bennfekvése 39. napján leállítottuk. A kötőscsereik alkalmazásával jelentős regressziót észleltünk a sebek méretében, ezért 2 hónap után a sigmoideostoma zárása szövődímentmentesen megtörtént. A gyermeknek már a kórházi kezelése során elindult a mozgásszervi rehabilitációja, a felépülését követően pedig intenzív rehabilitáción vett részt a Klinikánkon. Bőrgyógyászati kontroll vizsgálatok alapján hegkezelése és ortopéd cipő viselése jelenleg is zajlik. A bal lábfejen lévő, a dorsalflexiót és a plantarflexiót korlátozó vaskosabb, hypertrophiás heg miatt a későbbiekben sebészeti/plasztikai beavatkozás válhat szükségessé.

Összefoglalás: Összességében elmondhatjuk, hogy az időben felismert és kezelt, kiterjedt bőrnecrosisissal járó meningitises eseteknél a sebgyógyulást elősegítő colostoma és az időben megkezdett rehabilitáció kulcsfontosságú.

Egyedülálló polip keresi gazdáját...

Kerek Patrícia, Kadenczki Orsolya

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: a gasztrointesztinális vérzés gyakorisága gyermekkorban 6.4%, az esetek 80%-ban a vérzés önlimitáló. A vérzés hátterében felmerülő különböző etiológiai tényezők esetében szükséges a beteg életkorát, a vérzés jellegét és súlyosságát figyelembe venni. A beteg kivizsgálásának helyét (intenzív/sürgősségi/aktív fekvőbeteg osztály vagy szakrendelő) és idejét (urgens vagy elektív) ezek a tényezők határozzák meg. A legfrissebb nemzetközi ajánlások szerint amennyiben a beteg több, mint 7 napja, vagy naponta több, mint 7 alkalommal ürít véres székletet vagy vért, akkor gyermek-gasztroenterológiai kivizsgálása javasolt rövid időn belül.

Célok: munkánk célja 4 eset kapcsán bemutatni a hemodinamikai instabilitással nem járó, anaemizálódást nem okozó

alsó gasztrointesztinális vérzés tüneteit mutató betegek ellátási protokollját.

Betegek: 2024. január 1 és szeptember 1 között 4 gyermek került felvételre a debreceni Gyermekgyógyászati Klinika gasztroenterológiai osztályára 3-8 hónapja fennálló, intermittálóan jelentkező rektális vérzés miatt kolonoszkópia elvégzése céljából. Minden betegünk esetében a vérzést magyarázó szoliter juvenilis polipust távolítottunk el.

Konklúzió: esetbemutatusunkkal szeretnénk felhívni a figyelmet az elhúzódóan jelentkező, anaemizálódást nem okozó rektális vérzés ellátási protokolljára. A nemzetközi ajánlások alapján készült, Gyermekgyógyászati Klinika honlapján is megtalálható útmutató tartalmazza, hogy a hét napnál tovább tartó, vagy naponta több, mint hétszer jelentkező vérszékelés esetén a beteg referálandó endoszkópos beavatkozásban járhat gyermek-gasztroenterológiai centrumba. A vérzés hátterében akár már gyermekkorban is állhat kolorektális polip, melynek incidenciája 0.08-3.7% gyermekkorban, ezentúl a hematokézia miatt elvégzett kolonoszkópos beavatkozások során a vérzések hátterében mintegy 12%-os összesített prevalenciával bír.

A ritka és nehezen kezelhető társbetegség akut súlyos colitis ulcerosában: pyoderma gangrenosum

Kincses Lilla, Gavallér Gabriella, Takács Andrea, Szűcs Dániel

SZTE Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szeged

A pyoderma gangrenosum egy olyan ismeretlen etiológiájú, nem infektv eredetű inflammatorikus bőrbetegség, amelyet megjelenésében növekvő kiterjedésű és mélységű fekélyek kialakulása jellemez. Az esetek több, mint 50%-ában a pyoderma gangrenosum társbetegségként jelentkezik. Előfordulhat gyulladásos bélbetegségekhez, reumatoid arthritishez, malignus hematológiai és onkológiai kórképekhez asszociáltnak. Kihívást jelent klinikai megjelenésén és az egyéb bőrgyógyászati kórképek kizárásán alapuló diagnosztikája. A betegellátás során állandó nehézséget jelent a kórkép patergiás tulajdonsága, amely a mindennapi diagnosztikus és terápiás döntéshozatalt is befolyásolhatja. A lokális és szisztémás kezelési lehetőségek széles palettája mellett kiemelt jelentőségű az adekvát fájdalomcsillapítás és a páciens folyamatos pszichés szupportálása, hiszen a betegség hosszútávon a testképre, ezáltal az életminőségre is hatással van.

Előadásunkban egy akut súlyos colitis ulcerosa miatt sikertelen konzervatív, bélmentő kezelést követő totál colectomiát igénylő tizenhárom éves lány gyermek esetét mutatjuk be, prezentálva a preoperatív időszakban kialakult, majd posztoperatív időszakra progrediáló pyoderma gangrenosum diagnosztikájában és kezelésében szerzett tapasztalatainkat, hangsúlyozva a multidiszciplináris megközelítés fontosságát.

Felhasznált források:

1. Ruocco et al. Pyoderma gangrenosum: an updated review. JEADV.2009.
2. Saigal et al. Pyoderma gangrenosum. J Assoc Physicians India.2010.

Korszerű készítmények a veleszületett vérzékeny állapotok ellátásában

Kiss Csongor

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: 1965-ig, a cryoprecipitatum ipari előállításáig nem állt hatékony készítmény rendelkezésre a legsúlyosabb, gyakori veleszületett vérzékenység, a haemophilia kezelésére. Ezt követően hamarosan megjelentek a sokszáz donor vérből dúsított FVIII és FIX koncentrátumok. Sajnos ezek az elsőgenerációs plazmaeredetű (pd) készítmények vírusokkal voltak fertőzve, amelyek AIDS és Hepatitis járványt okoztak, megtizedelték a haemophilias betegeket.

Célkitűzés: Célunk nyomon követni a vírusbiztos, majd a korszerű, vérzésmentességet nagyértékben lehetővé tevő készítményeket és adagolási módszereket.

Módszerek: Az előadásban saját tapasztalatot is alapuló szakirodalmi eredményeket tekintünk át.

Eredmények, megbeszélés. 1981-ben egy élelmiszertechnológiai eljárás, a pasztörizálás alkalmazásával sikerült először vírusmentessé tenni a pd koncentrátumokat. A korszerű pd koncentrátumok napjainkban már legalább kettős vírusinaktiválási lépésen esnek át. 1992-ben került törzskönyvezésre az első két rekombináns (r) technológiával előállított FVIII koncentrátum, amelyek már nem humán donoroktól származtak. Ugyanakkor a vívőanyag, és a faktorokat termelő sejtek tenyésztőközege kezdetben még tartalmazott humán vagy egyéb emlős hozzáadott fehérjét. Csak az ún. „harmadik generációs” és fejlettebb koncentrátumok mentesek teljes mértékben az exogén humán fehérjéktől, ezáltal a véráramfertőzések átadásának lehetőségétől. A haemophilia ellátás másik jelentős szövődménye az inhibitor képződés volt és maradt. Jelentős előrelépésnek számított az ún. „áthidaló” koncentrátumok, köztük egy pd és egy r koncentrátum kifejlesztése, amelyek a VIII-as, illetve a IX-s faktor működését megkerülve segítik elő a vér alvadását. A rekombináns technológia a faktor-koncentrátumok biológiai módosítására is lehetőséget teremtett. Az immunglobulin konstans fragmentumával (Fc), az albumin molekulával összekötött faktorok, illetőleg a pegilált készítmények féléletideje lényegesen meghaladja a hagyományos koncentrátumokét, FVIII koncentrátumok esetében ~1,5-szeresére, FIX koncentrátumok esetében ~4-szeresére növeli. Ezekkel a koncentrátumokkal ma már meghaladható a konvencionálisan minimálisan szükségesnek tartott 1% völgyérték, amely mellett spontán vérzések még előfordulhattak, és a haemophiliasok fizikai aktivitása is jelentős korlátozást igényelt. Az elnyújtott féléletidejű (EHL) faktorkoncentrátumokkal történő profilaktikus ellátás másik előnye, hogy a konvencionális, standard féléletidejű (SHL) faktoroknál ritkább adagolást igényelnek. Az EHL készítményeket farmakokinetikai (PK) alapú perszonalizált módon történő adagolással alkalmazva lényegesen csökkenthetővé vált a vérzéses, közöttük a szubklinikai vérzéses állapotok előfordulása, ezáltal a haemophiliás arthropathia kialakulása. A legkorszerűbb, különösen a humán sejtvonalban előállított rekombináns készítmények további kedvező tulajdonsága az alacsony immunogenitás. Alkalmazásuk mellett lényegesen ritkább az inhibitor-képződés, mint az egyéb emlős sejtvonalakban előállított koncentrátumok esetén. Napjaink innovációját képviselik az ún. nem-faktor természetű véralvadás-aktív gyógyszerek a haemophilia ellátásában. Ezek közül egyelőre az FVIII mimetikus készítmény van kereskedelmi forgalomban. Ez a gyógyszer inhibitoros és nem inhibitoros A-haemophiliában egyaránt alkalmazható. A nem-faktorkészítmények másik típusa, a véralvadás egyensúlyát helyreállító ágensek csoportja, ma még a klinikai bevezetés előtt áll. Törzskönyvezésre kerültek immár a génterápiás beavatkozások is, azonban kiterjedt alkalmazásukra eddig nem került sor. A pd eredetű FVIII kon-

centrátumok szerepe, ha nem is kizárólagos, egyelőre jelentős mértékben megmaradt a von Willebrand betegség kezelésében, amely súlyos altípusaiban, a haemophiliához hasonlóan profilaktikus alkalmazással előzhető meg hatékonyan a vérzés.

Következtetés: A veleszületett vérzékeny állapotokban szenvedő személyek ellátása az ezredforduló környéki évtizedek egyik sikertörténete. A korszerű kezelési módok és gyógyszerek alkalmazásával a vérzékeny betegek egészséges társaikhoz hasonló életmódot folytathatnak, élettartamuk eléri, életminőségük megközelíti az egészséges populációét.

Aplasia cutis congenita

Kiss Emese Csenge, Nagy Andrea

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Az Aplasia cutis congenita (ACC) a veleszületett rendellenességek ritka, heterogén csoportja, amelyet a bőr fokális vagy kiterjedt hiánya jellemez. Az ACC valódi incidenciája nem ismert, a becslések szerint előfordulási gyakorisága 0,5-3:10 000. A kórkép pontos patogenezise sem tisztázott. Az egyetlen ismert, izolált ACC-vel társuló gén a BMS1, egy riboszomális ATPáz, amely a 10q11 kromoszómán található. Az ACC esetek körülbelül 85-96 százaléka izolált fejbőr elváltozás formájában jelentkezik és jellemzően a vertex középvonalát érinti. Születéskori klinikai megjelenése rendkívül változó lehet, az előfordulás időpontjától, az érintett szövetrétegektől és a méhen belüli gyógyulás mértékétől függően. Az esetek hozzávetőlegesen 15-30 százalékában a fejbőr hiánya a mögöttes csont- és a dura mater defektusával, az agy és a sinus sagittalis expozíciójával vagy cerebrovaszkuláris eltéréssel társul. Előadásomban esetbemutatás kapcsán szeretném prezentálni egy rendkívül ritka, jelentős kiterjedésű (kb. 5 cm átmérőjű), teljes bőr- és csontdefektussal járó ACC konzervatív ellátását. Ezen esetek ellátása súlyos szövődményekkel (sinus sagittalis vérzése vagy trombózisa, lokális fertőzés, agyhártyagyulladás) járhat, melyekhez magas mortalitási ráta (10-15%) társul, ellátásukat illetően pedig nincs konszenzus vagy bizonyítékokon alapuló iránymutatás. A fejbőr nagy defektusai vagy az alatta lévő koponyát vagy durát érintő fejbőrhibák, amelyekben a sinus sagittalis, a nagy vénák vagy az agy látható, sebészeti beavatkozást igényelhetnek a fertőzés, a vérzés vagy a trombózis magas kockázata miatt. Esetünkben sebészeti beavatkozás nélkül, az említett szövődmények lehetőségét minimalizálva, konzervatív, lokális kezelés útján sikerült elérni a defektus teljes hámosodását. A későbbiekben, a gyermek életkorának előrehaladtával szükség esetén a csontdefektus pótlása tervezett.

Magyarországi demográfiai mutatók 2024 – Tanulságok a neonatológus szemszögéből

Kocsis István, Czemplér Éva

TritonLife Magánkórház, Debrecen

Az ötvenes évek elején több, mint 200 ezer újszülött jött a világra évente Magyarországon. Ezzel szemben az 1990-es évek közepétől már csak 100 ezer alattiak voltak a születésszámok. A 2010-es évektől napjainkig, pedig már több alkalommal a 90 ezret sem érte el.

A következő években a jelenlegi, még enyhén emelkedő termékenységi mutató ellenére is az újszülött szám évente 1-2 ezerrel alacsonyabb lesz, mivel a szülőképes korú nők idősebb kohorszai az 1970 években született „Ratkó” unokák lé-

nyegesen nagyobb számban lépnek ki a fertilitási korból, mint az oda belépő 2010-es évek elején született lányok. Ez a különbség évente 20-40%-os is lehet, mely a szülőképes korú nők számát 1-2%-kal csökkentheti évente. Amennyiben nem sikerül elmozdulni a mostani termékenységi szintről, és a jelenlegi reprodukciós deficit tartóssá válik, akkor a szülői és a gyermeknemzedékek egyensúlytalansága egy olyan negatív spirált indít el, amelyben egyre csökkenő létszámú szülőképes korú nő egyre kevesebb gyermeket hoz a világra, és ez a népesség lélekszámának gyorsuló ütemű csökkenéséhez vezet. 2025 után akár 80 ezer alá csökken az újszülöttek száma évente.

Az előadás arra a kérdésre keres választ, hogy ez a demográfiai változás hogyan befolyásolhatja a neonatológiai ellátást a közeljövőben hazánkban?

A vesék védelmében

Komáry Klaudia, Jakab Dániel, Sinkó Mária, Bereczki Csaba

SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

Bevezetés: Előadásunkban az onko-hematológia osztályos ellátás részeként alkalmazott kemoterapeutikumok vesekárosító hatására, illetve a prevenciók lehetőségeire szeretnénk felhívni a figyelmet tanulságos eseteink bemutatásán keresztül.

Célkitűzés: A gyermekellátás bármely területén, kiemelten az onko-hematológiai ellátás során alkalmazott kemoterápiás szerek nefrotoxikus hatásának korai felismerése, prevenciók célú vizsgálatok és konzultációk segítségével. Ismertetni szeretnénk a korai diagnosztikát célzó stratégiánkat, melyet jelenleg a Szegedi Gyermekklinikán ezen beteganyag körében alkalmazunk.

Módszerek: 2021 és 2023 között a Szegedi Gyermekklinikai Onko-Hematológia Osztályán Ewing sarcoma miatt két esetben Ewing 2008 protokoll szerint, illetve egy esetben Euro Ewing 2012 protokoll szerint VIDE blokk terápiákban részesülő gyermekek ifoszfamid indukálta szekunder tubularis diszfunkcióját és ezek egyéni kimeneteleit mutatjuk be.

Megbeszélés: Az onko-hematológiai ellátás kiemelt része az alkalmazott terápiák esetleges vesekárosító hatásának, a felmerülő gyógyszerinterakcióknak, továbbá a prevenciót célzó irányelvek ismerete az ellátásban résztvevő orvosok számára.

Következtetés: Szeretnénk megvitatni a témával kapcsolatos jelenlegi tapasztalatokat, illetve további, hatékonyabb prevenciót célzó eljárásokat, diagnosztikus lehetőségeket.

Ólommérgezés – esetismertetés

Koncsag-Szász Előd, Silvas Dan Dionisie

Székelyudvarhelyi Városi Kórház, Székelyudvarhely

16 éves lányt erős hasi fájdalommal, appendicitis gyanújával vettek fel a sebészeti osztályra. A műtétet követően a hasi fájdalom nem szűnt, fertőzések szövődmény gyanúja merült fel, ami miatt antibiotikus kezelést kapott. Egy hetes kezelés során a tünetek enyhültek, a beteget otthonába bocsátották. A páciens fazekas családból származik, ahol ólomtartalmú mázzal díszítik az edényeket, ezért a vizsgálatok során ólomszint mérés is történt. Az utólag kapott eredmények szerint magas ólomszintet mutattak. Kilenc hónappal később ismételtén erős hasi fájdalom, hányinger és hányás panaszokkal került a gyermekosztályra. A fizikális vizsgálat akut hasat utánzó kórképet mutatott és enyhe icterus volt megfigyelhető. A laboratóriumi vizsgálatok magas fehérvérsejt-számot, hemolitikus anémiát,

és emelkedett ólomszintet igazoltak. Kezelése során orális kelátort (DMSA forte), valamint tüneti kezelést kapott, panaszai fokozatosan megszűntek. Az eset rávilágít az anamnézis jelentőségére, valamint arra a tényre, hogy akut hasi kórképek hátterében még ma is gondolni kell ólommérgezésre is.

Ronald McDonald Gyermeksegély Alapítvány szerepe a komplex gyermekgyógyászatban

Konyári Andrea

Ronald McDonald Gyermeksegély Alapítvány, Budapest

Bevezetés: Több évtizeddel ezelőtt az Amerikai Egyesült Államokból indult útjára a kezdeményezés, amely azóta minden évben több millió beteg gyermeknek és családtagjaiknak nyújt segítséget világszerte. Az alapítvány a világ számos pontján megtalálható Ronald McDonald Házakban olyan családok számára biztosít otthoni körülményeket térítésmentesen, akiknek beteg gyermeke elhúzódó, az otthontól távol eső kórházi kezelésen esik át. Alapítványunk 1994 óta segít magyar családokon, 1999 óta Budapesten, 2004 óta pedig már Miskolcon is működtet Ronald Házakat. 2016 januárjában megnyitottuk az első Ronald-szobákat Pécsen, 2022-ben pedig az első, nappali tartózkodásra alkalmas Családközpontot Debrecenben.

Megbeszélés: Misszióink, hogy a gyógyulási folyamat alatt a gyermekek közelében tarthassuk a családtagokat, ezzel is segítve felépülésüket. Budapesten és Miskolcon is létrehoztunk egy-egy apartman házat, ahol a bentlakó családok szinte ugyanúgy élnek, mint otthonukban. A beteg gyerekek együtt lehetnek családtagjaikkal, a közös nappaliban pedig játszhatnak a többi gyerekkel. Bár a kicsik kórházban töltik napjaik nagy részét, családjuk közelsége hozzájárul ahhoz, hogy könnyebben viseljék a betegség és a kezelések megpróbáltatásait.

Az idén 30 éves Ronald McDonald Gyermeksegély Alapítvány egyik legfontosabb küldetése a családközpontú betegellátás szemléletének népszerűsítése és terjesztése a hazai gyermekgyógyászatban.

A családközpontú ellátást általában a család, mint támogató közösség szempontjából optimális egészségügyi gyakorlat leírására használják. Egy olyan megközelítési mód, ahol az egészségügyi folyamat és döntéshozatal a család és az egészségügyi szolgáltató közötti partnerségben történik. Általános alapelvei a család bevonása, a nyílt és tárgyilagos információmegosztás, a különbségek tisztelete és elfogadása, a folyamatok együttműködés és egyeztetés és az egészségügyi ellátás során.

A családközpontú szemléletben a család támogató közelsége, a szülők, testvérek megnyugtató jelenléte és a gyógyulásra tett pozitív hatása kritikus elemei a gondozásnak, a családon és a közösségen belüli életminőség kontextusában. A megközelítést számos klinikai gyakorlat, kórház és egészségügyi csoport az előremutató gyermekegészségügyi ellátás szabványának tekinti. A széles körű támogatás ellenére jelenleg még nem széleskörben elterjedt a klinikai gyakorlatban.

Alapítványunk zászlójára tűzte, hogy eszközeivel és programjain keresztül mindent megtesz ennek a szemléletmódnak a népszerűsítésének és szakmai segítésének. A gyermekek egészségügyi ellátása során szerves résztvevő kell, hogy legyen a család, mert mind a tudomány, mind pedig a tapasztalat alátámasztja, hogy a gyermekek gyógyulásának egyik kulcsa a szeretteik közelsége. Az egészségügy és a család közötti kapcsolat mindkét fél számára hasznos és kölcsönös együttműködésben működik csak igazán.

Következtetés: Az alapítvány azzal vállal részt a magyar gyermekgyógyászati ellátásban, hogy az általa épített és fenntartott hazai Ronald Házakban, szobákban és közösségi terekben

a szülők, családok gyermekeik mellett maradhatnak és nyugodt, családi környezetben tölthetik el az orvosi kezelések közti időszakot. A kórházi körülmények közül való kiszakadás lehetősége egy biztonságot sugárzó támogató közegbe a szülők és a beteg gyermek számára is a gyógyulásba vetett hitet erősíti, a kórházon kívüli világba való visszatérést segíti.

Bioimpedancia vizsgálaton alapuló testösszetétel mérés gyermekekben

Korán Eszter, Nagy Noémi, Stomfai Sarolta, Kozári Adrienne, Erhardt Éva

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Bevezetés: A bioelektromos impedancia (BIA) elvén alapuló testösszetétel mérés egy non-invazív, fájdalommentes, könnyen használható módszer a test zsír-, izom tartalmának, vízterei-nek és további paramétereinek mérésére, mely számos állapotban, betegségben nyújt fontos információt.

Célkitűzés: a BioScan touch i8 nano (Maltron, United Kingdom) testösszetétel mérő készülék bemutatása, valamint 1-es típusú diabéteszes (1TDM) gyermekek és egészséges kontroll csoport körében végzett mérések részeredményeinek ismertetése.

Betegek és Módszerek: összesen $n=38$ gyermek ($n=19$, 1TDM /átlag életkor $\pm$ SD: $12,6\pm 3,2$ év; BMI: $19,6\pm 3,6$ kg/m²/ és $n=19$, egészséges kontroll /átlag életkor $\pm$ SD: $11,9\pm 1,4$ év; BMI: $18,9\pm 3,4$ kg/m²/) felmérése történt.

A testösszetétel méréshez néhány adat (életkor, nem, pontos testsúly, testmagasság, szérum kreatinin szint) megadását követően körülbelül egy percig kell a gyermeknek nyugodtan fekvődni, négy végtagra helyezett öntapadós elektródákat viselve. A vizsgálatba a klinika „Dr. Mestyán Gyula” „Endokrin-Diabétesz” osztályára éves állapotfelmérésre érkező, 1TDM miatt gondozott gyermekek, valamint a Pécsi Belvárosi Általános Iskola felső tagozatos (a vizsgálatra önkéntesen jelentkező) tanulójának (kontroll csoport) bevonása történt. A testösszetétel, valamint az ehhez szükséges antropometriai paraméterek mérése mellett minden gyermeknél volt laboratóriumi vizsgálat, továbbá a gyermekek a szülők segítségével egy főként táplálkozásra, mozgásra vonatkozó kérdésekből álló kérdőívet is kitöltöttek.

Az adatok elemzése SPSS Windows 26.0 statisztikai programmal történt. Minden eredmény átlag $\pm$ SD értéket mutat, hacsak nincs másként jelezve. Statisztikailag szignifikáns volt, ha $p<0,05$. A vizsgálat a Pécsi Regionális Kutatásügyi Bizottság engedélyével történt.

Eredmények: a diabéteszes ($n=19/10$ fiú) és kontroll gyermekek ($n=19/13$ fiú) esetén a nemek között életkorban, a BMI és a testösszetétel paraméterekben (testzsírtartalom /fat %/, zsírmassza testsúly /FFM %/, teljes test víztartalom /TBW %/) nem volt különbség. Az 1-es típusú diabéteszesek betegség tartama $5,7\pm 3,2$ év (átlag $\pm$ SD) volt, a vizsgálat előtti év átlagos HbA1c szintje pedig $7,7\pm 0,9$ % volt. A két csoportban a testzsírtartalom (diabéteszes: $22,1\pm 6,0$ % vs kontroll: $21,0\pm 4,0$ %), a FFM és a teljes test víztartalom ($57,6\pm 5,2$ vs $58,2\pm 3,3$ %) nem különbözött.

A kérdőívek és a laboratóriumi eredmények kiértékelésére a későbbiekben kerül sor.

Következtetés: jelen eredményeink nem mutatnak különbséget 1-es típusú diabéteszes és kontroll gyermekek testösszetételében, de ezek előzetes adatok, az esetszám növelése feltétlenül fontos. A további vizsgálatok folyamatban vannak, az 1-es típusú diabéteszes gyermekek követését tervezzük, a testösszetétel mérés, a kérdőíves felmérést, valamint a (gondozás során egyébként is évente szükséges) laboratóriumi vizsgálatokat lehetőség szerint félévente, de legalább évente tervezzük ismételni.

Mindezek alapján lehetőség nyílik majd a különböző szénhidrát-anyagcsere helyzetű diabéteszes gyermekek még pontosabb edukációjára. A diabéteszes ketoacidózis állapotába került gyermekek testösszetételének (különös tekintettel a vízterekre) mérését is folyamatosan végezzük, mely esetben, a ketoacidózis kezelésében, a folyadékterápia optimalizálásában és a kezelés szövődményeinek megelőzésében nyújthat segítséget a testösszetétel mérő készülék, ami már újszülöttkortól használható.

Újdonságok a coeliakia kutatásában és klinikai ellátásában (referátum)

Korponay-Szabó Ilma^{1,2}

¹DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen;

²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Coeliakia Centrum, Budapest

A coeliakia eredendő oka és a transzglutamináz elleni antitest képződés mechanizmusa máig sem ismert pontosan. A jelen kutatások elsősorban nagy hatékonyságú RNS és DNS szekvenálásokkal, proteomikai, citokin és vírusgenom vizsgálatokkal folynak az egyes patomechanizmus részletek jobb megértésére. Ezekből már hasznosíthatóan látszik diagnosztikus alkalmazásra is a vékonybél szövetminták single cell RNS expressziós mintázata, mely pontosabb képet ad a betegség aktiválásáról, mint a hagyományos Marsh beosztás, valamint az in vitro glutenterhelés utáni nagyérzékenységű interleukin 2 mérések. Organoidok használatával újabb lehetséges biológiai terápiás célpontok kerültek felismerésre, pl. az interleukin 7. Újabb eredmények születtek az antitestek szerepéről és kötődési tulajdonságairól a bőrben (dermatitis herpetiformisban) és a pancreasban (coeliakiával kapcsolatos diabetes mellitusban). A klinikai vizsgálatokban megbízhatónak bizonyult a non-invazív, biopsia nélküli diagnózis, az ESPGHAN 2020 irányelv szerinti feltételekkel, ezt prospektív vizsgálatokban és meta-analízissel felnőtteknél is igazolták. A non-invazív diagnózis, ha annak feltételei teljesülnek, nemcsak gyorsabb és kíméletesebb a beteg számára, hanem jelentős megtakarítással jár az egészségügyi ellátórendszereknek is, valamint a kevesebb eszközhasználat a CO₂-kibocsátás csökkentésével környezetkímélő is. A non-invazív coeliakia diagnózis korrekt alkalmazásának feltételeit (magas, a normál felső határának tízszeresét meghaladó szérum IgA anti-transzglutamináz antitest szint és a szeropozitivitás megerősítése egy második, független vérmintából endomysium antitest pozitív eredménnyel) viszont szigorúan be kell tartani és a diagnózis véglegesítését minden esetben gasztroenterológus szakorvosnak kell végeznie, ellenkező esetben a diagnózisok megbízhatóságának csökkenését és a betegek jelentős számának szakellátásba jutás előtti elkallódását tapasztalták több országban.

A gyermekkori akut limfoid leukémia (ALL) korszerű gyógyszeres kezelése

Kovács Gábor, Müller Judit, Egyed Bálint, Hegyi Márta, Erdélyi Dániel

Semmelweis Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg

A gyermekkori leukémia kezelése az orvostudomány egyik sikertörténetévé vált az elmúlt évtizedekben. Az akut limfoid leukémia túlélése ma már 90 % körüli. A hagyományos kemoterápiás kezelése mellett új kezelési modalitások (immunterápiák, célzott kezelések, CAR-T) jelentek meg, ill. a betegség

altípusokra osztása is jelentős változásokon ment keresztül főleg a genetikai vizsgálatok térnyerése miatt. Ma már nemcsak a túlélési eredmények javítása, de a toxicitás csökkentése, a késői mellékhatások kivédése, a tökéletes életminőség biztosítása is kiemelt feladat.

Ma Magyarország ezen a területen is a világ élvonalához tartozik, nemzetközi együttműködések, multicentrikus protokollok alapján történik a gyógyítás.

A kezelésben a hagyományos kemoterápia szerepe csökken és az immunterápiák, célzott kezelések egyre inkább előtérbe kerülnek. Az immunterápiák alapját az áramlási citometriai (FACS) vizsgálatok adják, ahol meghatározhatók azon sejtfel-színi markerek, amelyeket aztán speciálisan támadni tudunk (rituximab, blinatumomab stb.). Az áramlási citometriai vizsgálatok a betegség pontosabb nyomon követésére, a terápiás válasz megítélésére és így a prognózis meghatározására is alkalmasak (minimális reziduális betegség mérés, MRD).

A kezelésben egyre inkább törekszünk az egyénre szabott terápiára. Ez részben a terápiás gyógyszermonitorizálás egyre szélesebb elterjedésével és a farmakokinetikai elemzések klinikai gyakorlatba való áthozatalával érhető el. Az individualizált kezelés másik lehetősége, hogy a korszerű genetikai vizsgálatokkal (melyben Magyarország a világ közvetlen elitjébe tartozik és mindenki számára elérhető!), egyénre szabottan tudjuk meghatározni azokat a jelátviteli mechanizmusokat, melyeket ma már egyre szélesebb körben terápiásan is tudunk befolyásolni (pl. tirozinkináz gátlók, egyéb célzott kezelések). A genetikai vizsgálatok a betegség prognózisáról is fontos információkat adnak, így meghatározzák a kezelés intenzitását, jellegét.

Az új módszerek bevezetésével a gyermekkori ALL valóban egy gyógyítható betegséggé vált!

esetben használunk köldökvér graftokat. (CBU: 50 betegnél 55 transzplantáció, OS: 67,9%; CD34+ haplo: 21 beteg, OS: 32,1%, TCRα- és CD19- haplo: 13 beteg, OS: 81,8%). Az utóbbi években a 100 napon belüli transzplantációs halálozás tartósan 5% alatti, 2018-ban és 2022-ben nem veszítettünk el beteget transzplantációval összefüggő szövődményben. A súlyos akut graft versus host betegség kezelésében áttörést jelentett a mesenchymalis stromasejtek korai alkalmazása, a poszttranszplantációs vírusterfőzések kezelésében pedig a vírusspecifikus T sejt terápia javította a gyógyulási arányt. Összefoglalva, a javuló eredmények számos tényezőnek köszönhetőek: jobb donorválasztás; új, hatékonyabb szelekciós eljárás a haploidentikus transzplantációknál (TCRalfa/béta és CD19 depléción); csökkent intenzitású és toxicitású előkészítő kezelések; a farmakokinetikai vizsgálatok rutinszerű alkalmazása; preemtív antivirális stratégia és vírus-specifikus T sejt terápia; hatékonyabb antimikrobás szerek; a mesenchymalis stromasejtek alkalmazása GvH-ban; a nemzetközi akadémiai klinikai vizsgálatokban való aktív részvétel és nem utolsósorban az évtizedek alatt felhalmozódott centrum tapasztalat.

Elő lépések a ritka központi idegrendszeri gyermekkori daganatok diagnosztikájának és terápiájának fejlődésében – A genetikai háttér elemzése az örökletes génmutációk vizsgálatával

Kulcsár Péter¹, Priest Jázmin¹, Garami Miklós¹, Agócs Gergely², Bedics Gábor³, Csonka Katalin³, Brückner Edit¹, Jakab Zsuzsanna¹

SE¹ Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai Részleg, ²Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, ³Biofizikai és Sugárbiológiai Intézet, Budapest

Vérképző őssejt-transzplantáció a Dél-pesti Centrumkórházban (1992-2024)

Kriván Gergely, Csordás Katalin, Goda Vera, Hau Lídia, Kassa Csaba, Kertész Gabriella, Kövér Anna, Stréhn Anita, Kállay Krisztián

Dél-pesti Centrumkórház Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet, Gyermekhematológiai és Őssejttranszplantációs osztály, Budapest

A vérképző őssejt-transzplantáció számos malignus és nem malignus gyermekkori betegségben a végleges gyógyulás lehetőségét teremtette meg. A transzplantációs technika fejlődésével a kezdetben jelentős halálozással járó beavatkozás napjainkra kiemelkedő túléléssel és gyógyulással járó, biztonságos terápiás eljárássá vált.

Munkánkban áttekintettük a Szent László Kórházban a 1992. január 1. és 2024. július 31. között őssejt-átültetésen átesett gyermekbetegek (0-18 év) jellemzőit, a beavatkozások kimenetelét és a kimenetel meghatározó szempontokat.

A fenti időszakban 912 esetben végeztünk őssejt-transzplantációt (allogén: 593, autológ: 319). A leggyakoribb transzplantációs indikáció az akut leukémia volt (47%), amelyet a szolid tumorok (31%), valamint a nem malignus vérképzőrendszeri megbetegedések és a veleszületett immunhiányos állapotok követtek (9 és 8%). A több mint 30 éves periódust 4 részre bontva a betegek összesített túlélése (OS) szignifikánsan javult, az első évtizedben megfigyelt 48,1%-ról (n=77) a 2021. 01.01. utáni időszakban elért 87,5%-ra (n=113). A legjelentősebb halálokok a relapszus, a fertőzések és az akut graft versus host betegség (GvH) voltak. A haploidentikus transzplantációk terjedésével párhuzamosan visszaszorulóban van a köldökvér őssejt (CBU) graftok alkalmazása. Míg 2011-ben 10 CBU transzplantációt végeztünk, újabban már csak évi 1-2

Bevezetés és célkitűzés: A gyermekkori központi idegrendszeri tumorok továbbra is hatalmas kihívást jelentenek mind diagnosztikájuk, mind terápiájuk szempontjából. E tanulmány célja az volt, hogy feltárja az egyes ritka gyermekkori központi idegrendszeri daganatokat befolyásoló genetikai tényezőket a tumor progresszióját meghatározó örökletes génmutációkra összpontosítva, valamint annak vizsgálata, hogy a betegek nem-e életkorra az örökletes genetikai mutációk függvényében befolyásolja-e a tumor kialakulását és a betegség progresszióját.

Módszerek: Ez a retrospektív tanulmány 38 olyan 16,8 év alatti gyermeket elemzett, akiket 2015 és 2023 között a budapesti Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikáján, valamint a Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézetben diagnosztizáltak ilyen daganattal. A genetikai elemzést az Illumina TruSight Oncology 500 és a TruSight Hereditary Cancer Panel segítségével végezték. Az újonnan bevezetett TruSight Hereditary Cancer Panel korlátozott adatai miatt a vizsgálat a mindkét teszt által vizsgált génekre összpontosított, lehetővé téve a korábban a TSO500 panel által vizsgált örökletes gének elemzését.

Eredmények: A 38 résztvevő közül 17 volt nő (44,74%) és 21 férfi (55,26%). Az összes daganat esetében a diagnózis felállításkor a medián életkor 4,6 év volt (IQR 1,8-7,7). A neuroblastomát 7,0 éves (IQR 1,8-9,2), míg a medulloblastomát 2,0 éves (IQR 0,5-3,6) medián életkorban diagnosztizálták. A leggyakoribb tumor altípusok a neuroblastoma (42%) és a medulloblastoma (39%) voltak, kisebb számban fordultak elő egyéb, központi idegrendszert érintő ritka daganatok.

A genetikai elemzés több jelentős kópiaszám-variációt azonosított. A RET génamplifikáció az esetek 33%-ában, a MET 24%-ban, a BRCA1 14%-ban, a CDK4 10%-ban, a BRCA2, a KIT, a PDGFRA és a TP53 pedig egyenként 5%-ban volt jelen. Ezek közül a RET, MET, CDK4, KIT és PDGFRA amplifikációi

ismerten patogének, míg a BRCA1 mutációja egyelőre bizonytalan jelentőségű.

Számos pontmutációt is igazoltak, a PTCH1 pontmutáció a betegek 23%-ánál volt jelen. További gyakori mutációk voltak többek között a BRCA2 (15%), az ERCC3 (15%), az NF1 (15%), az ATM (8%) és a TP53 (8%). A BRCA2, BRCA1, ERCC3, ATM és TERT mutációi ismertek patogének, míg a PTCH1, NF1, SMARCA4, SUFU és TP53 mutációinak patogénitása csak feltételezhető. A FANCA, FANCI, MEN1, PMS2 és TSC2 mutációk klinikai jelentősége egyelőre ismeretlen.

A tumortípusok szerinti bontásban a medulloblastomás esetek 13%-ában a RET és a MET gének amplifikációja, míg 7%-ában a BRCA1 amplifikációja volt kimutatható. Ami a pontmutációkat illeti, a medulloblastomák 20%-a PTCH1-pozitív volt, és egyenként 7%-uk mutációt mutatott a SMARCA4 és a SUFU génekben. A neuroblastomás esetek közül 25%-ban volt RET amplifikáció, 19%-ban MET-amplifikáció, 13%-ban pedig CDK4 amplifikáció.

Következtetés: A genetikai szűrés terén elért előrelépések lehetővé teszik a ritka központi idegrendszeri tumorok mélyebb megértését, valamint új fejezetet nyitnak mind a diagnosztika, mind a terápia területén. Az e daganatok patogenezisében szerepet játszó örökletes genetikai variációk azonosítása új lehetőségeket kínál a célzott terápiák, mint a MET-inhibitorok fejlődésére és az akár prenatális rákszűrés számára, reményt adva az érintett gyermekeknek és családjaiknak.

Magzati kardiológia gyermekorvosoknak: hol tart ma és miért fontos

Ladányi Anikó

Gottsegen György Országos Kardiiovaszkuláris Intézet, Budapest; Szegedi Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika FMC, Szeged

Összefoglalás: A veleszületett szívhiba a leggyakoribb fejlődési rendellenesség, élveszületési prevalenciája 9.4/1000. A vitiumok intrauterin felismerési aránya folyamatosan javul, de elmarad a várttól. A felismerési arány függ az adott centrum által alkalmazott vizsgálati protokolltól, a vitiumtípustól, a vizsgáló gép minőségétől, a vizsgáló képzettségétől, gyakorlottságától.

Bevezetés: A szívfejlődési rendellenességek javuló méhen belüli felfedezésében az áttörést a modern ultrahangkészülékek, az újgenerációs vizsgálófejek, a color doppler, új leképezési technikák megjelenése jelentette. Segítségükkel a szív ma már akár az I. trimeszterben is vizsgálható és vizsgálandó. A szívhibák antenatalis szűrése hazánkban a rutin, azaz mindenki számára kötelező I. és II. trimeszteri vizsgálat keretén belül történő szív vizsgálatát jelenti. Szülészek vagy szonográfusok végzik, célja a szívhiba szempontjából alacsony rizikójú gravidák közül a szívhibás gyanús vagy kóros esetek kiemelése, magzati kardiológushoz való juttatása. Ha veleszületett szívhiba szempontjából egy grávida magas kockázati csoportba tartozik, magzati echocardiographiás vizsgálat indokolt. A szívhibás magzatok mindössze 10%-a jön a magas rizikójú csoportból, többségük, 90%-uk azonban az alacsony rizikójú kismamák között van, ami a rutin szűrés fontosságát hűzza alá. A magzati szívultrahang vizsgálat ezzel ellentétben egy diagnosztikus vizsgálat, célja a kiszűrt, gyanúsak véleményezett vagy eleve szívhiba szempontjából magas rizikójú várandósok vizsgálata, szívteltérés esetén a pontos diagnózis felállítása. Mind a szűrés mind pedig a magzati ECHO az anyai hasfalon keresztül történő ultrahang vizsgálatot jelent. Kedvezőtlen magzatpozíció, sok vagy kevés magzatvíz, borda, mellkasdeformitás, egyéb fejlődési rendellenesség miatt

diszlokált szív a vastag anyai hasfal nehezítő tényezőknek számít. Nem meglepő, hogy a szív szűrés szempontjából az egyik legbonyolultabb szerv, hisz 3D-s és mozgó, amit mi 2D-s síkból próbálunk meg leképezni. A szívhibák felismerése a szűrést végző szülész nőgyógyász, szonográfus, a magzati echo-t végző gyermekkardiológus és a genetikai összehangolt team munkájának az eredője. A felismerési arány függ az adott centrum által alkalmazott vizsgálati protokolltól, a vitium típusától, a vizsgáló gép minőségétől, a vizsgáló képzettségétől és gyakorlottságától és a vizsgálatra fordítható és fordított időtől. Ha a szűrés nem korlátozódik csak a II. trimeszterre, valamint megfelelő készülékkel vizsgálunk és megvan a ráfordítható idő, a szűrés hatékonysága bizonyosan javul. A szélesebb körű magzati echo-s hozzáférhetőség érdemben nem javít a szívhibák méhen belüli felismerésén. Ma már nem kérdés, hogy a vitiumok prenatális felismerése előnyös. Az érintett szülők megfelelő információ birtokában dönthetnek, a teresség társszakkák képviselőinek bevonásával szorosan monitorizálható, a szülés helye, ideje és a szülésvezetés módja tervezhető és szervezhető. Prognózis szempontjából a szívhiba típusa a perdöntő, hiszen ettől függ hogy végül „egykamrás” vs. „kétkamrás” keringés, azaz anatómiai korrekció kialakítására van-e mód. Ha a vitiumos magzat emellett kis súllyal, koraszülöttként jön világra, társuló kromoszóma és/vagy extracardialis eltéréssel, műtéli kilátásai és a várható neurológiai kimenetele is sokkal rosszabb lesz. Bár a szívhibák prenatális felismerés egyértelműen javítja mind a preoperatív mind a kora postorepatív morbiditást és mortalitást, valamint a várható neurológiai kimenetelt is, emellett fontos a kiszűrt magzatok megfelelő centrumba való irányítása a szülés idejének és módjának optimalizálása is szülész nőgyógyász és neonatológus team bevonásával. Prognózis szempontjából a terminuson belüli szülés ideje is számít, nem ugyanannyira biztonságos a betöltött 38 vs 39 vagy 40. gesztációs hét. Törekednünk kell a betöltött 39-40. hétre, amennyiben ezt egyéb szülészeti komplikáció nem kontraindikálja.

PCR-alapú diagnosztikával szerzett tapasztalataink súlyos állapotú gyermekek ellátása során

Lakatos Erzsébet, Incze Marietta, Varga Petra, Szikszay Edit, Szabó Tamás

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: Súlyos infekció gyanúja esetén alapvető a mielőbbi mikrobiológiai diagnózis a célzott antimikrobás kezelés időben történő megkezdése céljából. A klasszikus mikrobiológiai tenyésztés klinikai hasznossága mellett számos hátránnyal bír: időigényes, a kimutathatóságot az antibiotikum-előkezelés, a csíraszám és egyéb tényezők negatívan befolyásolják. A multiplex PCR (mPCR) vizsgálat egyre szélesebb körben elérhető, előnye, hogy néhány óra alatt többféle kórokozót képes kimutatni, szenitivitását az antibiotikum-előkezelés lényegesen nem befolyásolja.

Célkitűzés: Célunk a DE KK Gyermekgyógyászati Klinikán az elmúlt 34 hónapban súlyos infekció miatt történt mPCR- vizsgálati adatok elemzése és összehasonlítása. A vizsgálat indikációja súlyos központi idegrendszeri fertőzés, nosocomialis vagy területen szerzett pneumonia, gennyes arthritis, súlyos állapotot okozó felső légúti fertőzések, gastroenteritisek esetén a kórokozó mielőbbi kimutatása volt.

Eredmények: A vizsgált időszakban összesen 98 minta elemzése történt (liquor: 49 minta, bronchusváladék: 20 minta, pleurális folyadék: 9 minta, széklet: 9 minta, orr- vagy garatváladék: 7 minta, ízületi folyadék: 4 minta). Pozitív eredményt összesen 55 alkalommal kaptunk (56%), részletesen: liquor

16 (32%), bronchusváladék 18 (90%), pleuralis folyadék 6 (67%), széklet 4 (44%), orr- és garatváladék 7 (100%), ízületi folyadék 4 (100%). Pozitív eredményeinket a tenyésztéses vizsgálat számos alkalommal nem igazolta, különösen igaz volt ez liquorminták esetében (az összmintaszám tekintetében a mPCR-vizsgálattal bakteriológiailag pozitív esetek 55%-a tenyésztéssel negatív eredményt adott).

Következtetés: A mPCR megelőző antibiotikum kezelés esetén is jelentős arányban azonosított a vizsgált mintában kórokozót, melynek eredményeképp a célzott kezelés hamarabb és nagyobb arányban válhatott lehetővé. A módszer hátránya a klasszikus tenyésztéssel szemben a rezisztenciavizsgálatok hiánya.

Hasi műtét rettegett szövődménye: súlyos ischaemiás-reperfúziós károsodás két esetünk kapcsán

Lakatos Erzsébet, Varga Petra, Szikszay Edit, Kiss Emese, Szabó Tamás

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: Ischaemiás-reperfúziós károsodást számos klinikai esetben észlelhetünk, melyek közös eredőjeként a jelentősen csökkent vagy teljes mértékben akadályozott véráramlás folytán az adott szerv hosszabb-rövidebb ischaemiája, majd a vérkeringés helyreállítását követően kialakuló oxidatív stressz, következményes szövetkárosodás és inflammáció jelölhető meg.

Esetbemutató: Mindkét esetünkben az ischaemiás-reperfúziós károsodás oka klinikailag neuroblastomának imponáló hasi terime radikális exstirpációját követően kialakult aortasérülés volt. A 8 éves kislány esetében az aorta folttal való zárását követően néhány órával graftéltelenség következtében kialakuló haemorrhagiás shock miatt reoperációra volt szükség. Magas folyadékforgalom és diuretikum ellenére oliguriát, myoglobiniuriát, extrém emelkedett CK- és myoglobin értékeket észleltünk, így a műtétet követően 30 órával CVVHDF-kezelést kezdtünk. 60 óra kezelést követően vese-funkció, diuresis és laborparaméterek normalizálódtak. A conus caudalis harmadában kialakuló ischemia miatt alsó végtagi paraplegia jelentkezett, mely az intenzív rehabilitáció eredményeképp jelentős javulást mutatott.

A 10 éves kislány a tumoreltávolító műtétet követően két nappal került átvételre területi kórházból, a műtét alatti aortasérülést követően kialakult ischaemiás-reperfúziós károsodás eredménytelen konzervatív terápiáját követően. Átvételkor észlelt magas transzaminázok, beszűkült vese-funkció, oliguria, hypervolaemia, perzisztáló acidosis, extrém magas CK és myoglobin értékek akut CRRT-indikációt jelentettek. 9 nap CVVHDF-kezelést követően diuresis normalizálódott, vese-funkció javult. Alsó végtagi paraplegia háttérben gerinc MR eltérést nem igazolt. Rehabilitációt követően ma ismét járóképes.

Következtetés: Eseteinkkel az ischaemiás-reperfúziós károsodás mielőbbi felismerésének és azonnali adekvát ellátásának fontosságára kívánunk rávilágítani.

A bél-tüdő tengely szerepe tüdőbetegségekben

Laki István

Református Pulmonológiai Centrum Gyermekpulmonológiai és Bronchológiai Osztály, Budapest

A bél és a tüdő mikrobiomjai a kommunikációs útvonalak komplex hálózatán keresztül kapcsolódnak egymáshoz, melyet bél-tüdő tengelynek (GLA) neveznek. A bél-tüdő tengely egy kétirányú kommunikációs rendszer, amely magában foglalja a jelek, metabolitok és immunsejtek cseréjét a bél és a tüdő között. A gasztrointesztinális mikrobiomot egyre inkább endokrin jellegű szervként is ismerik el, amely mikrobák és metabolitok, gyulladásos útvonalak, immunológiai áthallások és egyéb mechanizmusok közvetlen átvitelével szabályozza több szerv, így a tüdő működését is.

A GLA alakíthatja az immunválaszt és hatással lehet a légzőszervi betegségek lefolyására.

Az előadásban bél és a tüdő mikrobionta kapcsolatokat vesszük sorra légúti bakteriális fertőző betegségekben, COPD-ben, asztmában, pulmonális hipertóniában, cisztás fibrózisban.

Az élet első 1000 napjának jelentősége a légúti morbiditásban és mortalitásban

Laki István

Református Pulmonológiai Centrum, Gyermektüdőgyógyászati és Gyermekbronchológiai Osztály, Törökbalint

Egyre több bizonyíték áll rendelkezésre az élet első 1000 napjának fontosságáról, amely magában foglalja a terhesség kilenc hónapját és az első két életévet. Ebben az időszakban a szövetek és a szervek gyors fejlődése megy végbe. Ez az időszak epigenetikai hatásokkal és káros expozíciókkal együtt tartós szervi átalakuláshoz vezethet. E hatások közül kettőnek kiemelkedően nagy a jelentősége: korai életkori légúti fertőzés (tüdőgyulladás, bronchitis, bronchiolitis) kisgyermekkori asztma.

A tüdő a légzésre lett teremtve, arra, hogy egy középpont körül kisebb-nagyobb kitéréseket végezzen.

Ezért minden olyan állapot során amikor nem ez történik (köhögés, obstrukció, infiltráció, atelectasia, hyperinflatio), a behatás jellegétől és tartamától függően károsodik a rendszer, az eredeti funkció. Ezt friss, hét évtizedes vizsgálatok igazolják. Bár a gyermekorvos nem látja betegeit évtizedek múlva, de fontos, hogy tisztában legyen döntései, választott kezelési módjai következményeivel. Így minimalizálandó a morbiditásra és a mortalitásra való kedvezőtlen hatás, mely akár 25%-os idő előtti halálozáshoz is vezethet.

Új, pathogén JAK2 mutáció juvenilis myelofibrosis miatt kezelt betegünkben

Macsi Lilla, Petrás Miklós, Nagy Béla, Ujfalusi Anikó, Gaál Zsuzsanna, Kiss Csongor, Szegedi István

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: A Janus-kináz (JAK) 2 fehérje egy intracelluláris tirozin kináz, mely jelentős szerepet játszik a hematopoetikus sejtek proliferációját és differenciálódását befolyásoló citokinek szignalizációjában. A JAK2 p.V617F funkciónyeres mutációja a BCR-ABL1-negatív myeloproliferatív betegségekben jellemző leggyakoribb molekuláris genetikai eltérés, polycythemia verában 95%, essentialis thrombocythemiában

és myelofibrosisban körülbelül 50% az előfordulási aránya. Ezen kívül a nemzetközi irodalomban még a JAK2 gén 12-es exonjában, valamint nagyon ritka esetekben a 13-as, és 15-ös exonokban is írtak le patogén mutációkat myeloproliferatív neopláziában szenvedő betegekben. A gyermekkori myeloproliferatív kórképek hátterében többnyire nem azonosítható genetikai eltérések állnak, a felnőttkori esetekben gyakrabban előfordul JAK2/CALR/MPL mutációkra nézve többnyire ún. tripla negatív esetekről beszélhetünk. A myeloproliferatív betegségek csoportjába tartozó juvenilis myelofibrosis nagyon ritka gyermekkori kórkép, melynek éves incidenciája mindössze 0.53/100.000 beteg/év.

Módszerek: Betegünk kórelőzményét és vizsgálati eredményeit a Debreceni Egyetem Klinikai Központjában használt medikai rendszerben (UD MED) retrospektíven elemeztük, a nemzetközi irodalom áttekintéséhez a PubMed adatbázisát használtam.

Eredmények: A jelenleg 15 éves lánybetegünket 2020 áprilisa óta gondozzuk gyermekkori refrakter cytopenia, illetve hepatosplenomegalia miatt. 2020.06.29-én csontvelő biopszia szövettani vizsgálata gyermekkori refrakter cytopeniát véleményezett, progresszív myelodysplasiás szindróma jelei nélkül. 2022 márciusában a csontvelői aspirátum genetikai vizsgálata a JAK2 gén 13-as exonjában ritka, ismert patogén, heterozigóta c.1711G>A misszensz variánst (p.G571S) igazolt. Kezdetben vincristine és alacsony dózisú methylprednisolon kezelés mellett thrombocytaszáma stabil volt, 2022 decemberében gyógyszeres kezelését el tudtuk hagyni. Rendszeres kontrollok mellett hemostátusza 2023 júniusáig rendezett volt, ekkor azonban mindhárom sejtvonalat érintő, jelentős mértékű transzfúziós igényű pancytopenia miatt került felvételre Hematológiai Osztályunkra. A csontvelő biopsziás minta szövettani vizsgálata során hypercelluláris vérképzést láttak trilineáris diszplasztikus vonásokkal és proliferatív jelenségekkel, mely alapján 1-es grádusú juvenilis myelofibrosist véleményeztek. A diagnózis hátterében a korábbi genetikai vizsgálat során igazolódott JAK2 gén mutációjára tekintettel, 2023 augusztusában JAK1/2 tirozin-kináz inhibitor (ruxolitinib) terápiát indítottunk, mely mellett klinikai tünetei mérséklődtek, a lép mérete 37%-kal csökkent. Az elmúlt hónapokban az emelt dózisú ruxolitinib mellett észlelt ismételt fokozódó splenomegalia miatt 2024. július végén a nemzetközi irodalmi ajánlásoknak megfelelően egy szelektívebb JAK2/FLT3 inhibitorra, a fedratinibre váltottunk, betegünket havonta hasi ultrahangvizsgálattal és a vérkép paramétereinek monitorizálásával követjük.

Következtetés: A JAK2 inhibitor kezelés a mutációt hordozó myeloproliferatív betegségekben a betegek életminőségét átmenetileg javító első vonalbeli célzott terápiás lehetőség, alkalmazásukat azonban limitálják a dóziszfüggő mellékhatások és a nemzetközi irodalmi adatok alapján gyakori terápia mellett fellépő relapszus, valamint a terápiás hatásvesztés. Betegünk esetében további kiterjesztett genetikai vizsgálatokat tervezünk egyéb célozható molekuláris eltérések felderítése céljából, klinikailag stabil állapot elérése esetén pedig allogén őssejt transzplantáció lehetőségét mérlegeljük.

A cloacamalformatio műtéti rekonstrukciójának buktatói

Magyar Ágnes, Sasi Szabó László

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Az anorectalis malformatio (ARM) incidenciája 1: 4 000, a valamivel ritkábban érintett lányok esetén 1:20 000 gyakorisággal fordul elő az ARM egy ritka formája a cloacamalformatio (CM), mely önmagában is változatos megjelenésű lehet.

A CM-t az jellemzi, hogy a rectum, a vagina és az urethra egy közös járatban, az ún. common channelben (CC) egyesül, mely egyedüli úton drainálja mindhárom szervrendszert a gát irányába.

Osztályunkon az elmúlt években előforduló két cloacamalformatióval született gyermek esete kapcsán a komplex rekonstrukció során felmerülő dilemmákat, problémákat szeretném bemutatni az irodalmi háttér tükrében.

1. eset: Lia 35. gestációs héten, 2350 g súllyal, az i.u. diagnosztizált nagyméretű, vizeletelfolyási akadályt jelentő hasi cysta mellett VACTERL asszociációval. A CM miatt 1 napos korban sürgősséggel sigmoideostomiát és a vizelet elvezetés céljából suprapubikus katéter bevezetését végeztük, a hasi cysta nagyméretű hydrocolposnak bizonyult a 3 cm hosszú CC folytatásában. 4 napos korban a Gross C típusú oesophagus atresia miatt tervezett műtét során TEF lekötést végeztünk és tápláló gastrostomát alakítottunk ki. Az oesophagus rekonstrukcióra 3 hónapos korban került sor. A suprapubikus katéter mellett a hydrocolpos nem telődött fel. A CM anatómiai rekonstrukcióját 32 hónapos korban végeztük. Jelenleg a sztómák zárását tervezzük. Az urodinamiás vizsgálat alapján a vesicostomát csak ureter neointplantatio kíséretében lehetséges bezárni. A sacralis index alapján a colostoma zárása után a continencia kérdéses.

2. eset: Gréta 32. héten gondozatlan terhességből 0/3/5 Apgar státuszban, a kezdetben észlelt jelentős légzésszavarát a hasban tapintható nagyméretű cysticus terime okozta, mely subvesicalis szűkületet okozó hydrocolpos volt. A gyermek első katéterezése során 79 ml vizeletet sikerült leengedni a CC-n keresztül, melyet követően a légzési dystress megszűnt. Két napos korban sigmoideostomiát végeztünk és a hydrocolpost draináltuk a CC-n keresztül. A drain eltávolításakor ismételt vizeletürítési akadályt okozó, feltelődő feszülő hydrocolpos miatt, vesicostomia elvégzése mellett döntöttünk. Ezzel párhuzamosan súlyos diagnosztikai és terápiás dilemmát okozó ascites jelentkezett, mely nem urinascites volt. A stratégiai váltásként alkalmazott vaginostomia és az adekvát konzervatív terápia mellett az ascites megszűnt. Az anatómiai rekonstrukcióra tett kísérletre 27 hónapos korban került sor, mely során kizárólag a húgyutak helyreállítását lehetett megoldani, a vaginát és a rectumcsontot vakon zártuk. Vizeletet így tud üríteni, de continenciája kérdéses. A <0.3 sacral index és a mentális retardációja miatt a faecalis continencia sem várható. Pubertáskorban a vagina drainálása tervezett.

A CM kezelési stratégiája nagyban függ a subvesicalis vizelet elfolyási zavart okozó hydrocolpos jelenlététől. Amennyiben a súlyos vizeletürítési zavar igazolódik a megfelelő terápiás lépés a vaginostomia. Minden esetben törekedni kell a teljes anatómiai rekonstrukcióra, de ha a társuló fejlődési rendellenességek, illetve a mentális státusz alapján a faecalis continenciára nincs esély, akkor egy végleges colostoma jobb életminőséget biztosít.

A krónikus fájdalom jelentősége tizenéveskorban: Magyarországi adatok és következtetések

Major János^{1,4}, Gyimesi-Szikszai Andrea¹, Vargay Adrienn^{1,2}, Ádám Szilvia³

¹Bethesda Gyermekkórház;

²ELTE Pszichológiai Intézet;

³Egészségügyi Menedzserképző Központ;

⁴Magatartástudományi Intézet, Budapest

Háttér: A krónikus (3 hónapja tartó) fájdalom nem minden tizenévest érint egyforma mértékben. Kevés epidemiológiai kutatás terjedt ki a súlyos krónikus fájdalom vizsgálatára, amely

jelentősen befolyásolhatja a tizenévesek iskolai és mindennapi teljesítményét, társas kapcsolataikat, valamint negatív hatással lehet testi, pszichés és szociális fejlődésükre, illetve későbbi munkaképességükre is. Mindezek miatt különösen fontos a kórkép megelőzése és kezelése.

Módszerek: 2016-ban végzett keresztmetszeti vizsgálatunkban a krónikus fájdalom gyakoriságát vizsgáltuk egy nemre, iskolai osztályra és régióra reprezentatív, országos, iskolai mintán (N= 522; 51,1% lány, átlagéletkor 14,8 év; SD: 2,4 év). A fájdalom súlyosságát a Von Korff és munkatársai által adaptált fájdalomosztályozási rendszer segítségével értékeltük.

Eredmények: Magyarországon a tizenévesek magas számban (7,5%) szenvednek súlyos (III. vagy IV. fokozatú) krónikus fájdalomban, amely a lányok körében gyakoribb ($p=0,007$). A kórkép leggyakrabban hasi fájdalom formájában jelentkezik, de a minta 84,6%-a két, 64,1%-a pedig három testtájon is jelzett fájdalmat, átlagosan 2,7 (SD 1,0) fájdalomhelyen. 12,8%-nak volt folyamatos panasa, a fájdalom átlagos erőssége egy numerikus értékelési skálán (NRS) 6,1/10 NRS volt. 71,8%-nak (N=28) több mint 1 éve voltak panaszai.

Következtetések: A súlyos krónikus fájdalom minden 13. magyar tizenévest érintő népegészségügyi szintű probléma. Előadásunk célja a kutatási adatokon túl a gyermekorvosi közönség figyelmének felhívása és olyan megelőzésre, valamint a kezelésre irányuló stratégiák bemutatása, amelyekkel jelentősen javíthatjuk a krónikus fájdalomban szenvedő fiatalok életminőségét.

Az urodinamikai vizsgálatok szerepe autonóm neuropátia kimutatásában nem urológiai betegségekben

Martonosi Ágnes Rita^{1,2}, Szabó László^{1,2,3,4}

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet; Budapest;

²SZTE Klinikai Orvostudományok Doktori Iskola; Szeged;

³B.A.Z Vármegyei Központi Kórház, Velkey László

Gyermekegészségügyi Központ; Miskolc;

⁴Családgondozási Módszertani Tanszék, Egészségtudományi Kar, SE, Budapest

Célkitűzés: Az urodinamika nemcsak urológiai, hanem belgyógyászati betegségekben is képes a hólyagműködési zavarok finom és korai diagnosztikára. Célunk az urodinamika belgyógyászati betegségekben, különösen autonóm neuropátiában való alkalmazásának felmérése.

Anyag és Módszer: Először egykarú metaanalízist végeztünk a cukorbeteg és egészséges nők urodinamikai paramétereinek értékelésére. Az adatok szintéziséhez a randomhatás modell használtuk korlátozott maximális valószínűség becsléssel; átlagokat és 95%-os konfidencia intervallumokat számoltunk. A kiszámított hatásméreteket "forest plot"-okon szemléltettük. A heterogenitást a Cochrane Q és az I² statisztikák segítségével vizsgáltuk, a torzítási rizikót a Quality In Prognostic Studies (QUIPS) eszközzel értékeltük, az eredményeket grafikus ábrázoltuk.

Ezt követően retrospektív adatgyűjtést végeztünk egészséges gyermekek adataiból, hogy meghatározzuk a Qacc nomogramjait mindkét nemben az ürített térfogatok függvényében. Végül egy prospektív vizsgálatot végeztünk, ahol 1-es típusú diabéteszes, valamint vincristinum sulfuricummal kezelt gyermekek hólyagfunkcióját vizsgáltuk korban, testsúlyban és testmagasságban megegyező kontrollokkal.

Eredmények: Metaanalízisünkben 10 tanulmányból, 2342 diabéteszes beteg adatait elemeztük a kvantitatív szintézisben. Az átlagos Qmax (n=1620) 18,80 ml/sec [95%CI: 15,27–22,33], (I²=99%). Az átlagos maximális detrusor-nyomás Qmax-nál (PdetQmax, n=1211) 30,13 cmH₂O [95%CI:25,53–34,73], (I²=90%). A hólyagtöltés első érzeté-

nek átlaga (n=1201) 178,66 ml [95%CI:150, 59–206,72], (I²=97%). Az átlagos maximális cisztometriai kapacitás (n=1178) 480,41 ml [95%CI:409, 32–551,50], (I²= 98%) volt. A retrospektív adatelemzésünk összesen 208 gyermek 404 vizeletürítésének (≤ 18 éves, 45,2% lány, átlagéletkor 9,68 $\pm$ 3,09 év) uroflowmetriás paramétereit foglalta össze. Az ürített volumen 130[20–460] ml, a vizelési idő 10[3–56] s, a Qmax eléréséig eltelt idő (TQmax) 3[1–14] sec, a Qave 11,7[2,5–36,6] ml/s, a Qmax 20,5[5–50] ml/s, a Qacc 6[0,81–25] ml/s², a ürítést követő reziduális térfogat pedig 1,83[0–38,62] ml volt a teljes populációban medián és interkvartilis tartományban kifejezve. A Qacc nomogramokat centilis formában adtuk meg külön mind lányok és fiúk esetében, amelyek fordítottan arányos korrelációt mutattak az ürített volumen függvényében.

A prospektív vizsgálatban 1-es típusú cukorbeteg gyermekek-nél (n=37, lányok=17, átlagéletkor=13,7 év, SD: $\pm$ 2,1) a TQmax hosszabb volt a diabéteszes csoportban a kontrollcsoporthoz (n=20) képest 11,3 $\pm$ 6,3/5,8 $\pm$ 4,7 s ($P<0,01$), emellett a Qacc szignifikánsan alacsonyabb volt 2,96 $\pm$ 1,68/6,03 $\pm$ 1,23 ml/s² ($P<0,01$). Ezután a vincristinnel (n=8, lányok=1, átlagéletkor=12 év, tartomány:7–17) kezeltknél 4 gyermeknél a hólyag első valamint maximális teltségérzeténél megnőtt a hólyag térfogata (205,180,180 és 290 ml), valamint a hólyag kapacitása, és szabálytalan, megvastagodott hólyagfaluk volt. A gyermekek 3/4-ének csökkent a hólyag teltségérzete. A vizeletáramlási paraméterek normálisak voltak, és a vizeletürítésük teljes volt.

Következtetések: Alacsonyabb átlagos ürített térfogat, Qmax és PdetQmax; valamint magasabb reziduális térfogat, a hólyagtöltés első érzése és cisztometriai kapacitás volt kimutatható a cukorbeteg csoportjában az egészséges nőkhöz képest.

1-es típusú diabéteszes gyermekek esetén magasabb volt a hólyagtöltés első érzése, nagyobb ürített mennyiséget, valamint alacsonyabb Qacc-t mutattunk ki. A vincristinnel kezelt gyermekek-nél a hólyag első teltségérzeténél nagyobb hólyagtérfogat, hólyagkapacitás, a hólyag maximális teltségérzeténél nagyobb hólyagtérfogat, valamint szabálytalan és megvastagodott hólyagfal volt megfigyelhető.

Úgy véljük, hogy a vegetatív neuropátia urodinamikai vizsgálatainak eredményei támogatni fogják a vegetatív neuropátia korai diagnosztikát más nem urológiai betegségekben is.

Egy ritka betegség, ahol a normális D-vitamin-bevitel is ártalmas lehet

Martyn Mária

Észak-budai Szent János Centrumkórház, Bethesda Gyermekkórház, Budapest

Bevezetés: Idiopatiás csecsemőkori hypercalcaemia (egyéb nevei: autoszóm recesszív infantilis hypercalcaemia, IHH, HCINF1, HCINF2, vitamin D-hiperszenzitivitás) egy ásványi-anyag-anyagcsere-rendellenesség. Autoszóm recesszív módon öröklődik.

Súlyos esetben hiperkalcemia, hiperkalciuria, hányás, kiszáradás, poliuria, székrekedés, étvágytalanság, fogyás, nem megfelelő növekedés és szinte mindig nefrokalcinosis jön létre. A tünetek látszólag D-vitamin-túladagolásra utalhatnak, a laborvizsgálat azonban normál vitaminszintet mutat.

Célkitűzés: Eseteinket tanulságként szeretnénk bemutatni. Két betegünk-nél merült fel a kórkép, náluk a nefrokalcinosis miatt ki vizsgálás során derült fény hiperkalciuriára, egyik beteg-nél hiperkalcemiára, alacsony parathormon és normál D-vitamin-szintre/ a vérben 25-OH-D-vitamint határozzuk meg/ Egyik betegünk-nél sem jelentkeztek súlyos tünetek. Igazolha-

tó volt, hogy a csecsemők nem szedtek az előírtnál magasabb dózisban D-vitamint. Genetikai vizsgálatuk folyamatban van.

Módszerek: Ez az állapot alapvetően két gén hibájához köthető: a CYP24A1 és SLC34A1.

A CYP24A1 gén által meghatározott enzim a 1,25(OH)2D-24-hidroxiláz citokrom P450 rendszeren keresztül szabályozza az aktív D-vitamin mennyiségét a szervezetben. Ez az enzim segít lebontani az aktív D-vitamint, amikor a szervezetben a kalcium és a foszfát megfelelő egyensúlyba kerül. A CYP24A1 gén mutációi csökkentik vagy megszüntetik a 24-hidroxiláz enzim aktivitását, így magas marad az aktív D-vitamin szint. A foszfát mennyisége a szervezetben az ásványi anyag vesékben történő újra felszívódásával is fenntartható, így az nem ürül ki a vizelettel. A reabszorpció az ásványi anyag speciális csatornákon történő szállításával megy végbe, amelyet az SLC34A1 gén által meghatározott nátrium-függő foszfát transzporter 2A (NaPi-IIa) nevű fehérje végez. Az SLC34A1 gén mutációi megakadályozzák a NaPi-IIa csatornák működését, így csökken a foszfát mennyisége a szervezetben. A foszfátszint növelése érdekében a D-vitamin másodlagosan aktívódik.

Eredmények: CYP24A1 esetén a terápia D vitamin restriktív, SLC34A1 defektusban foszfát kiegészítés is, ilyenkor ugyanis a szérumszint rendszerint alacsony.

Ritka esetekben az érintett személyeknél nem jelentkeznek hiperkalcémia tünetei csecsemőkorban, és az állapot későbbi gyermek- vagy felnőttkorban kezdődik. Ezeknél az egyéneknél általában hiperkalciuria, nefrokalcinosis és nefrolitiasis alakul ki.

Következtetések, tanulságok: Tekintve, hogy kezeletlen esetben felnőttkorban a kalcium több szervben lerakódhat, vesekő, kornea meszesedés, szívritmuszavar, osteoporosis alakulhat ki, szerencsés, ha időben felismerjük a kórképet.

Polymicrogyria. Az agykéreg kóros differenciálódásának etiológiája és klinikai tünetei

Máté Adrienn¹, Zombor Melinda¹, Pál Margit², Kalmár Tibor¹, Nagy Nikolett², Maróti Zoltán¹, Sztrihai László¹

SZTE¹ Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek Egészségügyi Központ, ²Orvosi Genetikai Intézet, Szeged

Bevezetés: A polymicrogyria az agykéreg kóros differenciálódásának következtében kialakuló fejlődési rendellenesség. Jellemzője, hogy a határteig cortex helyett egymásra torlódó sok kis gyrus fejlődik ki. Az MRI képeken egyenetlen felszínű kiszélesedett agykéreg ábrázolódik, a szürke- és fehérállomány határa pedig elmosódottá válik. Szerzett és genetikai okok állhatnak a fejlődési rendellenesség hátterében. A klinikai tünetek függenek a malformáció lokalizációjától, az etiológiától és a társuló fejlődési rendellenességek súlyosságától. MRI vizsgálattal a rendellenesség diagnosztizálható méhen belül.

Célkitűzés: Célunk egy klinikai központban diagnosztizált, polymicrogyriában szenvedő betegek kórosi jellemzőinek bemutatása, különös tekintettel a genetikai háttér felderítésére.

Módszerek: Belső szervi és neurológiai vizsgálat történt az előzményi adatok rögzítése után. Intrauterin fertőzés, elsősorban cytomegalovírus (CMV) fertőzés irányában polimeráz láncreakció (PCR) elvégzésére került sor. Rutin kromoszóma, microarray összehasonlító genom hibridizáció (aCGH), fluorescens in situ hibridizáció (FISH), továbbá klinikai exom szekvenálás, vagy teljes exom szekvenálás (WES) történt a tünetek függvényében a genetikai ok kiderítése érdekében.

Eredmények, megbeszélés: Egy leányban és egy fiúban a difúúz polymicrogyria CMV fertőzés következménye volt. Globálisan súlyosan késlekedő fejlődés és terápia-rezisztens epilepszia jellemezte a klinikai tüneteket.

Két leányban kromoszóma rendellenesség, 22q11.2 deléció igazolódott. A polymicrogyria ebben a deléciós szindrómában egy ritka, de korábban már általunk is közölt malformáció, amely rendellenes embrionális vascularis fejlődés következménye lehet. Az agyi malformáció késlekedő fejlődést, értelmi fogyatékosságot és cerebrális parézist okozott, a szindróma többi tünetét nem észleltük.

Az ASPM gén patogén homozigóta nonsense variánsa [c.7323T>A, p.(Tyr2441Ter)] állt a polymicrogyria hátterében egy fiúban. Az agyi fejlődési rendellenesség microcepháliával és a fejlődés globális késlekedésével társult. Vérokön párhuzamosan született fiúban és leányban (nem testvérek, talán távoli rokonok) a WDR62 gén patogén homozigóta missense variánsa [c.668T>C, p.(Phe223Ser)] derült ki társulva súlyos microcepháliával, epilepsziával és a fejlődés elakadásával. Az ASPM és a WDR62 a sejtek osztódásában fontos szerepet játszó centroszomális fehérjéket kódol. Eseteink azt bizonyítják, hogy az agy méretének szabályozása mellett az agykéreg differenciálódásában is szerepük van ezeknek a fehérjéknek. Tubulinopathiákban is lehet kóros az agykéreg differenciálódása, amelyre, mint polymicrogyriára hivatkozik az irodalom, bár a dysgyria elnevezés helyesebb. Egy leányban és egy fiúban de novo kóros heterozigóta variáns igazolódott a TUBB2B génben [c.728C>G, p.(Pro243Arg)], illetve c.893-898dupACATGA, p.(Asn298_Met299dup)]. A dysgyriához globálisan súlyosan késlekedő fejlődés és epilepszia társult.

A PI3K (foszfoinozitol 3 kináz)-AKT (AKT serine/ threonine kinase 3)-mTOR (mammalian target of rapamycin) jelátviteli út génjei által kódolt fehérjék szerepet játszanak a sejtek proliferációjában. Egyes gének patogén aktiváló variánsai megalencephaliát és polymicrogyriát okoznak. Egyik fiú betegnél a PIK3R2 gén de novo patogén mozaik missense variánsa [c.1117G>A, p.(Gly373Arg)], egy másik fiúban pedig az AKT3 gén de novo patogén heterozigóta missense variánsa [c.1393CT, p.(Arg465Trp)] igazolódott a polymicrogyriával társult megalencephalia hátterében.

Következtetések: A polymicrogyria etiológiája rendkívül heterogén, monogén ok kb. az esetek 30%-ában derül ki. A malformáció igen súlyos klinikai tünetekkel társul. Célszerű törekedni a méhen belüli diagnózisra, továbbá az etiológia kiderítésére a genetikai tanácsadás megkönnyítése érdekében. A polymicrogyriát eredményező molekuláris folyamatok további kutatást igényelnek minden génhiba esetén.

Újdonságok a védőoltások világából 2024-ben

Mészner Zsófia

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Az előadás négy infekció profilaxisában mutatja be a korábbiakhoz képest történt változásokat.

Az invazív pneumococcus fertőzés profilaxisában az újdonság az elérhetővé vált két, 15-, ill. 20-valens konjugált vakcina. Segítségükkel változott az életkor szerinti oltási rend és a felnőttek oltási ajánlása is, különös tekintettel a fokozott kockázatúakra.

A szezonális influenza profilaxisában a fő újdonság az, hogy a nemzetközi surveillance adatokra támaszkodva a korábbi évek tri- illetve kvadrivalens vakcinák helyett az idei szezonban kizárólag a trivalens vakcinákat használjuk.

2023. év végétől Magyarországon is elérhetővé vált aktív immunizációra alkalmas védőoltás a légúti óriássejtes vírus – az

az RSV – megelőzésére, melynek fő alkalmazási területe a várandós immunizáció. Az előadásban a maternális immunizáció nemzetközi gyakorlatának ismertetése kiterjed mind a négy jelenleg elfogadott, várandósoknak kifejezetten ajánlott prevenció lehetőségére, az RSV mellett a szezonális influenza, a koronavírus fertőzés és a szamárköhögés vonatkozásában. A számos európai és tengeren túli ország mellett Magyarországon is ismét gondot okozó szamárköhögés esetek epidemiológiai adatai mellett az okok és a szóba jövő megoldási lehetőségek ismertetése zárja a referátumot

A szív-műtéten vagy intervenció szívkátétrezésen átesett gyermek – Gondozási szempontok gyermekorvosok számára

Mogyorósy Gábor

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Veleszületett szívhibák műtétjét követően 5% gyakorisággal fordulnak elő olyan szövődmények, amelyek ismételt kórházi ápolást igényelnek egy éven belül. A leggyakoribb szövődmény a postpericardiotomiás szindróma, a kardiális dekompenzáció, a pericardialis tamponád és az infektív endocarditis. A tünetek sajnos nem specifikusak. Fontos a szív-műtétet követő láz, fekvésre rosszabbodó mellkasi fájdalom, hepatomegalia esetén a fenti szövődmények kizárása. A laboratóriumi vizsgálatok és a képalkotó diagnosztika (akár egy mellkasröntgen) fontos segítséget nyújt.

Komplett atrioventricularis (AV) blokk kialakulhat az AV-csomó környékén végzett manipulációk után, például atrioventricularis septumdefektus vagy kamrai septumdefektus műtétjét követően. A műtét utáni blokk gyakran átmeneti, de ha egy hétnél tovább is fennáll, akkor végleges pacemaker beültetése szükséges. Supraventricularis tachycardia a pitvari képletek jelentős átszabása után (pl. Ebstein-anomália, pitvari switch, tüdővéna transzpozíció műtétje) alakulhat ki. A gyógyszeres kezelésre (beleértve az amiodaront is) vagy az elektromos kardioverzióra rendszerint jól reagálnak. A serdülők és felnőttek többsége, akik klasszikus Fontan-műtéten esnek át, nagyon gyakran szenvednek pitvari ritmuszavarokban a súlyosan kitágult jobb pitvar miatt. Posztoperatív kamrai tachycardia ritkán fordul elő.

Ha szív-műtétet követően palpitációt, syncopét, feltűnő bradycardiát, tachycardiát észlelünk, akkor gondolnunk kell posztoperatív ritmuszavarra. Ha lehetőségünk van rá, szív-műtét utáni esetekben vonjunk be gyermekkardiológust a beteg ellátásába.

Langerhans-sejtes histiocytosis – az ezerarcú betegség

Mohás Anna, Szabó Sándor, Csóka Monika

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, Budapest

A Langerhans-sejtes histiocytosis (LCH) egy ritka, heterogén betegség, amelyet különböző szövetekben lévő CD1a+/CD207+ patológias dendritikus sejtek infiltrációja által okozott gyulladásszerű léziók jellemeznek. Az LCH klinikai megjelenése széles spektrumot ölel fel, rendkívül színes. Az enyhe, önkorlátozó lefolyású bőr- vagy csontelváltozásoktól kezdve egészen a több szervet érintő, potenciálisan életveszélyes szövődményekig különböző megjelenési formákat láthatunk. A diagnózis felállítását nehezítheti, hogy a gyermekek számos szakterület orvosainál jelenhetnek meg a szerteágazó tünetekkel, ill. azok kombinációival.

Előadásunk célja, hogy áttekintést nyújtson a LCH klinikai megjelenési formáiról, a diagnosztikus lépésekről, különös tekintettel a legújabb terápiás lehetőségekre. Külön figyelmet fordítunk a betegség klinikai heterogenitására és a multidiszciplináris kezelés fontosságára. Ennek jelentőségét a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai részleg Gyermekonkológiai Osztályán 2011 óta LCH diagnózissal kezelt betegek túlélési eredményeinek, prezentációs tüneteinek ismertetése mellett egy tanulságos eset részletes bemutatásával hangsúlyoznánk.

Egy spontán pneumothorax miatt klinikánkra felvett 13 éves fiú esete világította meg számunkra, hogy mennyire fontos a LCH lehetséges tüneteinek széles körű ismerete. A gyermek 2 évvel korábban került endokrinológiai gondozásba diabetes insipidus miatt. A gondozás során panhypopituitarizmusa alakult ki. Ennek hátterében koponya és sella MR vizsgálat a hypophysis nyél kiszélesedését és az adenohypophysis lebenyek mögött a hypophysis nyéllel összefüggő 8x14x5 mm-es eltérést igazolt. Részletes fizikális vizsgálata során a fenti eltéréseken kívül fejbőrén és körmein livid léziókat észleltünk, melyből bőrbioptizás mintavétel LCH-t igazolt. Emellett hónapok óta tartó mandibula fájdalmat, fogai kilazulását panaszolta. Statusfelmérést követően megkezdjük protokoll szerinti kezelését, melyre – a bőr, csont, és körömléziókat tekintve – jó terápiás választ észleltünk, azonban tüdőstatusa rapidan romlott. Terápiás módosításokat követően sem javult állapota, oxigenizációja konvencionális módszerekkel nem volt kivitelezhető, ezért a beteg ECMO kezelésre került, és jelenleg tüdőtranszplantációra vár.

A fenti eset felhívja a figyelmet a korai diagnózis és személyre szabott terápia jelentőségére a betegek hosszú távú túlélése szempontjából egy olyan onkológiai betegségben, ahol az elmúlt 13 évben minden beteg, még a többször recidivált betegek is meggyógyultak a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikáján.

A gyermekkori túlsúly és elhízás az elmúlt 50 év tükrében

Molnár Dénes

PTE Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Bevezetés: Az elmúlt 45 évben Magyarországon is jelentősen nőtt a gyermekkori elhízás előfordulása, amely tükrözi a globális trendeket. Míg a '70-es években a gyermekkori elhízás ritkább volt, a 21. századra a helyzet drámaian romlott. Ma Magyarországon a 6-8 éves gyerekek 23%-a túlsúlyos vagy elhízott. Ez a növekedés a változó étkezési szokások, mint a magas kalóriatartalmú, feldolgozott élelmiszerek fogyasztása, valamint a csökkent fizikai aktivitás következménye. A helyzet súlyosságát jelzi, hogy az elhízás fokozza a felnőttkori krónikus betegségek, például a cukorbetegség és a szív-érrendszeri problémák kockázatát. Az előadás célja a gyermekkori elhízás kutatásának, ellátásának elmúlt 50 évben történt változásainak áttekintése.

Módszer: A Pécsi Tudományegyetem Gyermekklinikájának Obezitológiai Központja munkájának, eredményeinek tükrében a változások bemutatása.

Eredmények: Az áttekintő előadás feltárja az elért eredményeket, hiányosságokat és felvázolja a jövő lehetőségeit.

Következtetés: Az iskolai táplálkozási programok és a fizikai aktivitás ösztönzése, széleskörű prevenciók programok kulcsfontosságúak a helyzet javításában. Mindezek csupán a túlsúly és elhízás prevalenciájának stagnálásért érték el az utóbbi évtizedben. A jövőben hatékonyabb módszerek kidolgozására és alkalmazására van szükség.

Krónikus cyanosis nyomában egy eset kapcsán

Molnár Magdolna¹, Balku Enikő¹, Soós Andrea¹, Ablonczy László², Simon Gábor²

¹SZ.SZ.B. VMK Jósa András Tagkórház, Nyíregyháza;

²Gottsegen György Országos Kardiiovaszkuláris Intézet Gyermekszív Központ, Budapest

Egy 3 éves kislány esetét szeretném bemutatni, aki ez év tavaszán jelentkezett ambulanciánkon alacsonyabb oxigén saturatio, felsőlégúti hurut, köhögés miatt háziorvosi beutalóval. Statusából kiemelendő születése óta kékes-lilás színű óraüveg körmei. Laboratóriumi lelete is a krónikus cyanosist árasztotta alá. Kivizsgálása a felmerülő lehetséges kórképek szerint történt. Gyermek Kardiológiai vizsgálatokor felmerült PAVM (pulmonalis arteriovenosus malformatio) lehetősége is, ezért kontrasztchocardiográfiás vizsgálatot végeztek, mellyel tovább erősödött ennek oki szerepe. További vizsgálata és kezelés a GOKI-ban történt.

A PAVM lehet congenitalis, kialakulhat cirrhosis, trauma vagy esetleg infectióhoz társulóan is. Patológiai háttere jobb-bal shuntöt eredményez. Egyszerű és komplex formája ismert. Lehet egy vagy több is. Tünetei lehetnek pl.: dyspnoe, hypoxia, cyanosis, haemoptysis, gyengeség, paradox embolisatio. Diagnosztizálása elsődlegesen, mint esetünkben is kontrasztchocardiográfiás vizsgálattal történhet. Kezelése műtéti vagy katéteres terápiás embolisatio.

Azért tartjuk fontosnak az eset bemutatását, mert ha korábban felismerésre került volna, akkor megelőzhetőek lettek volna a krónikus hypoxia következményei.

Kórokozók elleni harc, a Pertussis ismét visszatért

Molnár Magdolna¹, Varga Éva², Magyar István², Soós Andrea²

SZ.SZ.B VK Nyíregyházi Jósa András Tagkórház, Nyíregyháza

Ez év június végén tagkórházunk Sürgősségi ambulanciáján jelentkezett egy 9 hetes csecsemő láz, köhögés, időnkénti nehezített légvétel miatt. Köhögés során egy alkalommal bőre elszürkült. 1 héttel vizsgálata előtt kapta meg 2 hónapos kötelező oltását. Vizsgálata után bronchiolitis diagnózissal került felvételre, ahol ennek megfelelő kezelésben részesült, mely mellett állapota rosszabodott, elhúzódó köhögései gyakoribbá váltak, saturációját köhögések alkalmával ejtette. Intenzív ellátása is szükségessé vált. A háttérben álló lehetséges kórképek közül bennem felmerült a Pertussis lehetősége is, bár még soha nem találkoztam vele, idősebb, tapasztaltabb kollégák is régebben 1-1 alkalommal látták. Áttekintve az ajánlásokat, irodalmat ez a csecsemő már felvételekor is a malignus Pertussis jeleit mutatta laboratóriumi értékeivel, status és a mellkas Rtg-n látható eltéréseivel, de sajnos tapasztalat hiányában ez akkor még nem lett felismerve. Vizsgálatai során az elküldött mintákból Bordetella pertussis fertőzése igazolódott, CMV infectió mellett, terápiáját ennek megfelelően egészítettük ki, de így is gépi lélegeztetés vált szükségessé. Mellkas Rtg felvételeken progresszió volt látható. Fokozódó generalizált oedema, oliguria miatt dialízis szükségessége is felmerült, konvencionális lélegeztetés sikertelennek bizonyult, ezért ECMO kezelés lehetősége céljából Heim Pál Gyermekklinika Intenzív Osztályára helyezték át. Az eset óta több Pertussis beteg is igazolódott megyénkben.

Hasznos lenne minél hamarabb felismerni a malignus eseteket. Átbeszélni, hogy más intézményekben hogyan történik a Pertussis gyermekek ellátása, milyen tapasztalatok alakultak ki? Alkalmazott-e valaki vércserét, leukoferezist, ha igen milyen eredménnyel?

Ne felejtsük el, hogy a kötelező védőoltás és a magas átvittóság ellenére is vannak életkorukból adódóan fogékonyak, a kórokozó nem tűnt el, ezért gondolni kell rá. Országos járvány is kialakult. Ez más kórokozókra nézve is figyelmeztetés számunkra.

Betegségfolyás extraintesztinális manifesztációkkal és anélkül gyermekkori gyulladásos bélbetegségben

Müller Katalin Eszter^{1,6}, Tímár Ágnes Eszter^{1,2}, Hernádfői Márk^{2,3}, Abonyi-Tóth Zsolt⁴, Farkas Kornélia⁵, Sipos Zoltán⁵, HUPIR csoport

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest;

²SE Transzlációs Medicina Központ, Budapest;

³Bethesda Gyermekkorház, Budapest;

⁴Biostatistika Tanszék, Állatorvostudományi Egyetem, Budapest;

⁵PTE ÁOK Bioanalitikai Tanszék, Pécs;

⁶SE Családgondozási Módszertani Tanszék, Budapest

Céltűzés: Az extraintesztinális manifesztációk (EIM) gyakoriak a gyulladásos bélbetegségben (IBD) szenvedő betegek körében, és negatív hatással lehetnek az életminőségre. Célunk az volt, hogy összehasonlítsuk azon IBD-s gyermekek betegségfolyását, akiknek a diagnóziskor EIM-juk is volt, azokkal, akiknek a diagnóziskor és a követés során sem volt EIM-juk.

Anyag és módszer: Egy retrospektív kohorszvizsgálatot végeztünk, amelyben a Magyar Gyermekkori IBD Regiszterből (HUPIR) származó adatokat elemeztük. A vizsgálatba bevont betegeket 2010 és 2020 között diagnosztizálták. A hároméves követési időszak végén adatokat gyűjtöttünk a relapszusokról, a műtétekről és a kezelésről.

Eredmények: Eredetileg 1 971 beteget regisztráltak, közülük 1 624 beteg érte el a hároméves követési időszakot. Közülük 977 betegnél CD-t (60,2%), 553 betegnél UC-t (34%) és 94 betegnél IBD-U-t (5,8%) diagnosztizáltak. A CD-s betegek átlag-életkora 13,2 év (SD ± 3,3), az UC-s betegek pedig 12,3 év (SD ± 3,8) volt. A CD-s betegek 57%-a, míg az UC-s betegek 52%-a volt fiú. Összesen 316 gyermeknek (19%) volt EIM-je a diagnózis idején, és további 67 betegnek (4,1%) alakult ki EIM a követés során. A fennmaradó 1 242 betegnél nem jelentkezett EIM a követési időszak alatt. Az első relapszusig eltelt időben nem találtunk különbséget a két csoport között, sem CD, sem UC esetén. Azonban az EIM-mel rendelkező CD-s betegeknek szignifikánsan hamarabb indult biológiai terápia, hasonló tendenciát láttunk UC-ben is. A műtéti arány esetén azonban CD-nél az első műtéti eltelt idő szignifikánsan később volt az EIM csoportban. UC-ben pedig a colectomiára az EIM-mel szövődött esetéknél volt szignifikánsan nagyobb az esély.

Következtetések: A diagnózis idején EIM-mel rendelkező CD-s betegeknek a biológiai terápia indítására hamarabb volt szükség, a rezekciós műtétekre viszont ritkábban került sor. Ezzel szemben UC-ban mind a biológiai terápia, mind a sebészet szempontjából kockázati tényezőnek bizonyult a diagnóziskor fennálló EIM.

Az idegrendszer védelme – út a szülőszobától a 2 éves Bayley-ig

Nádor Csaba^{1,2}, Nagy Zsuzsa^{1,2}, Szabó Miklós², Jermendy Ágnes²

SE¹ Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Üllői úti Részleg PIC,

²Gyermekgyógyászati Klinika Neonatológiai Tanszék, Budapest

A perinatális mortalitás vezető oka a koraszülöttség, évente 15 millió koraszülött születik világszerte. A koraszülöttek túlélési esélyeinek javulásával, a perinatális ellátás fejlődése ellenére továbbra is magas a szövődmények, különösen a neurológiai eltérések kockázata. Az elmúlt két évtizedben a súlyos cerebrális paresis előfordulása csökkent, azonban a koraszülöttként született gyermekek és fiatal felnőttek körében a kognitív, szociális és érzelmi zavarok előfordulási gyakorisága nem változott.

Egyéni szinten az extrém éretlen koraszülöttek (<28 hét) hosszú távú kimenetele nagyon eltérő. A heterogén fejlődés-neurológiai kimenetel tükrözi leginkább a koraszülést követő agysérülés és dysmaturáció (agyi/idegrendszeri érési zavarok) jellegét és súlyosságát.

Az éretlen agy rendkívül vulnerabilis. Az agysérülés különböző formái: a fehérállomány-sérülés, a germinális mátrix-intraventriculáris vérzés (GM-IVH) és a cerebelláris vérzés kialakulására is kell számítanunk. A pre- és perinatális ellátás során, valamint az első 72 életóránban a PIC-ben alkalmazott megfelelő ellátási csomagokkal csökkenthető ezen eltérések előfordulása. Az agyi képalkotó technikák, kiegészítve az idegtudomány fejlődésével, bővítették ismereteinket az elsődleges idegrendszeri sérülés természetéről és a másodlagos dysmaturációs hatásokról. Az agysérülés főbb formái kedvezőtlen fejlődésneurológiai kimenetellel járnak.

Magyarországon évente 1200 igen kis súlyú koraszülött (VLBW) kezdi meg életét, az érintett populáció 20%-ában súlyos agysérülés alakul ki az élet első napjaiban. A kóros agyfejlődés (brain dysmaturity) pontos előfordulása nem ismert, becslések szerint ez a kórforma a koraszülöttek több mint 50%-ában kimutatható.

Az agy élettani fejlődését támogatni kell a Perinatális Intenzív Centrumokban (PIC-ekben) klinikai orvosi intervenciókkal, családcentrikus ápolási módszerekkel, így a neurológiai szövődmények következményei enyhíthetők.

A koraszülött intenzív osztályokon folyó sikeres, minőségi szakmai munka egyik legfontosabb mutatója az idegrendszeri sérülések kialakulásának aránya, és súlyosságuk mértéke. Ez azonban nem minden esetben azonosítható még hazabocsátáskor, csak az utánkövetés folyamán.

A follow-up ambulanciákon folyó rendszeres kontrollok és tanácsadások egyik legnagyobb jelentősége és lehetősége abban áll, hogy elősegítsék a koraszülöttek optimális fejlődését. Idegrendszeri sérülés esetén a megfelelő terápiás és fejlesztő módszerek időben való alkalmazásával a károsodás következményei csökkenthetők, a későbbi életminőség hatékonyan befolyásolható. Ehhez interdiszciplináris teamre van szükség, valamint egy egyénre szabott, hatékony utánkövetési tervre.

A pszichomotoros fejlődés kizárólag objektív módszerrel mérhető. Úgy lesznek összehasonlíthatók a különböző ellátási/ápolási szisztémák, ha ugyanazt a nemzetközileg is használt, validált mérőeszközt azonos fejlődési korban alkalmazza minden vizsgáló. Jelenleg Magyarországon a legtöbb helyszínen a Bayley III teszttel történik a felmérés, de ez még nem teljesen egységes, ami nehezíti a konzekvenciák levonását, kutatások végzését.

Szemléletváltás a gyermekkori ételallergiák kezelésében: diéta vagy immunmoduláció?

Nagy Adrienne

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

A csecsemők hozzátáplálása során a korábbi túlfeltés, az allergének késői bevezetése nem hozott csökkenést a táplálék-allergiák prevalenciájában. Az európai és hazai módszertani ajánlások az ételallergének korai bevezetését preferálják, melynek a táplálékallergia megelőzésében van bizonyított szerepe. Nem csupán ez a primer prevenció típus jelent az utóbbi években megújulást, hanem a már kialakult gyermekkori táplálékallergiák kezelésében az egyre rövidülő diétás időszak mellett az immunmoduláció került előtérbe. Itt a táplálékallergének által kiváltott azonnali, IgE típusú reakció és a késői típusú (nem IgE típusú vagy kevert) allergiák elkülönítésének terápiás konzekvenciája van. A késői típusú táplálékallergiák ugyanis könnyebben kinőhetnek, kevésbé veszélyes egy diéta hiba, a mielőbbi visszaterhelés indokolt. A terhelés helyszíne lehet a beteg otthona, de módját, ütemét orvos határozza meg. Míg a súlyos azonnali típusú reakciót okozó táplálék allergiák kinövése lassú, vagy egy életen át fennállhat. Ez esetben intézetben indított orális immunterápia jelenthet új terápiás, immunmoduláló lehetőséget, mellyel tolerancia építhető ki a korábban allergiás tünetet okozó főbb allergénekre. Az előadásban a kinek, mikor, hogyan kérdésekre keressük a választ.

Posthaemorrhagiás hydrocephalus korszerű kezelése és gondozása

Nagy Andrea

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Koraszülöttek posthaemorrhagiás hydrocephalusa napjainkban is az újszülöttkor egyik leggyakoribb központi idegrendszeri megbetegedése. Főleg a súlyos III-IV stádiumú periventriculáris vérzések szövődménye, előfordulása Neonatológiai Centrumként változó.

Hydrocephalusok átmeneti megoldására, amikor ventriculo-peritoneális (V-P) shunt beültetésének feltételei nincsenek meg, a ventriculo-subgalealis shunt jó megoldásnak bizonyult. 2006-tól, Magyarországon elsőként, napjainkig több száz ilyen beavatkozásra került sor Klinikánkon. Szövődmények aránya, az irodalmi adatokkal egybecsengően alacsonynak bizonyult. A műtėti indikáció szigorú kritériumai alapján a későbbi V-P shunt szükségességének aránya magas az irodalmi adatokkal szemben, 3.4%-ban nem volt szükség V-P shuntre, amely inkább a jó beteg kiválasztásra utalhat. Igen kissúlyú koraszülöttek esetében is biztonsággal elvégezhető műtėti eljárás, a legalacsonyabb súlyú koraszülött 710 g volt a műtét idején. Eddigi tapasztalataink alapján, posthaemorrhagiás hydrocephalus esetén, a 3.-4. élethét végére eldől a shunt beültetésének szükségessége, így ezt az életkort tartjuk optimálisnak a műtét elvégzésére. Igen alacsony születési súlyú (<1500 g) posthaemorrhagiás hydrocephalusos koraszülöttek adatait elemezve megállapítottuk, hogy a korábban sorozat kamra- vagy lumbális punkciók után beültetett V-P shunt szövődményeinek (fertőzés, elzáródás) előfordulása a műtétet követő első hat hónapban 1.45-szörös kockázattal jár a ventriculo-subgalealis shunt után V-P shunt-öt kapott betegekkel szemben.

A műtét előtti kivizsgálás során nyert liquor minták tudományos célú feldolgozása során vizsgáltuk az oxidált hemoglobinnal formákat, ezek gyulladási reakciókra gyakorolt hatásait többek között a humán plexus chorioideus epitheliális sejtjei-

re, amelyek szerepelhetnek a későbbi kóros neurológiai kimenetel egyik kóroki tényezőjeként. Ugyanezen betegek adatait összevetettük a két éveskori utánvizsgálat eredményeivel, annak megállapítására, hogy prognosztikai faktorként szerepelhetnek-e.

Gyermekbántalmazás, az új irányelv bemutatása

Nagy Anikó, Kassai Tamás

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

A gyermekbántalmazás az egész világon növekvő társadalmi és népegészségügyi probléma, hatással van a felnövekvő generáció egészségére, akár egész életre kiható testi és lelki egészségromlást is okozhat. Növekszik az ifjúsági korosztályon (10-19 év) belüli bántalmazás száma is, ami a fizikai, érzelmi és szexuális bántalmazás mellett kiegészül az internetes cselekmények széles tárházával.

A gyermekbántalmazás nemcsak a fizikai és/vagy érzelmi rossz bánásmódot, a szexuális visszaélést foglalja magába, hanem a hanyag bánásmódot, a gyermek elhanyagolását és a kereskedelmi vagy egyéb kizsákmányolás minden formáját. A bántalmazás a gyermek egészségét, életét veszélyezteti, fejlődését akadályozza, méltóságát ténylegesen vagy potenciálisan sérti és általában olyan kapcsolat keretében valósul meg, amelyben a gyermek kiszolgáltatott vagy ami felelősségen, bizalmon vagy hatalmon alapul.

Az előadás az új szakmai irányelv alapján mutatja be a bántalmazás kialakulásában szereplő rizikófaktorokat, az elhanyagolás és bántalmazás társadalmi jelentőségét, formáit. A megelőzést és a felismerést segíti akár a szülők, akár a gyermek viselkedésében tapasztalható gyanújelek ismerete is. A tünetek részletes, képi bemutatása, az ezzel kapcsolatos szakmai ismeretek pedig segítik a bántalmazás gyanújának felvetését. Az egészségügyi ellátás során ajánlott teendők és szükséges intézkedések kapcsán szó lesz a szükséges vagy ajánlott klinikai vizsgálatokról, a gyermekkel és a szülővel való kommunikációról, a gyermekorvosok szerepéről, a család- és gyermekvédelmi jelzőrendszerrel is.

Gyermekek és serdülők egészségmagatartásának hazai és nemzetközi jellemzői

Nagy Beáta Erika

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika Gyermekrehabilitációs, Gyermeklélektani és Pszichoszomatikus Részleg, Szakpszichológiai Központ, Debrecen

Bevezetés: Az Iskoláskorú Gyermekek Egészségmagatartása (HBSC) kutatás fontos adatokat szolgáltat a társadalmi, az egészségügyi és a szociális szféra gyakorló szakembereinek, a szülőknek, a helyi közpolitikai vezetőknek és a döntéshozóknak. Több, mint harminc éve, négyéves kutatási ciklusokban történnek a 11-17 éves korosztály vizsgálatai, melyben Magyarország 1985 óta vesz részt.

Célkitűzés: Az iskoláskorú gyermekek egészségmagatartását vizsgáló kutatások célja a jövő generációk életminőségének és életesélyeinek javítása. Igyekszik felhívni a szakemberek és a döntéshozók figyelmét a meglévő, és az újonnan felmerülő problémákra.

Módszer: A legutóbbi HBSC kutatás nemzetközi szinten Európa, Kanada és Közép-Ázsia 44 országában vizsgálta a 11-15 éves korosztályt, míg a magyarországi kutatásban 5, 7, 9 és 11.

osztályos serdülők vettek részt 193 iskola 331 osztályából. Az adatfelvétel kérdőív kitöltésének segítségével történt.

Eredmények, Megbeszélés: A kutatás lefedi azokat a viselkedési témaköröket, amelyeket fontosnak tartunk az egészség szempontjából pl. táplálkozás, fizikai aktivitás, szerhasználat, alkoholfogyasztás stb. Újabbán nagyobb fontosságot tulajdonítanak az addiktív viselkedésformákat és a szociális médiával összefüggő tapasztalatokat érintő vizsgálatoknak. Az eredmények azt mutatják, hogy felerősödött az internetes zaklatás, megnövekedtek a különböző függőségek, a mentális egészséggel összefüggő zavarok és kórképek, a pszichoszomatikus tünetek, étkezési és viselkedés zavarok stb.

Következtetés: Fontos a multimedikális és az interdiszciplinális szakemberekből álló team szerepe, a preventív és intervív ellátásban is, hiszen lényeges, hogy segítő kezét nyújtsunk a fiataloknak és családjaiknak az alap- és szakellátás területén is.

Egy ritka betegség nyomában – Fény az alagút végén?

Nagy Brigitta, Koós Emese, Oroszlán Klára, Csürke Ildikó

Sz.Sz.B. VMK Nyíregyházi Jósa András Tagkórház, Nyíregyháza

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 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.

Ne légy számár, gondolj rá! – Pertussis eseteink a BKVK-ban

Tálosi Gyula, Balogh Tünde, Nagy Kálmán

Bács-Kiskun Vármegyei Oktatókórház, Kecskemét

Bevezetés: 2024-ben nem várt módon megemelkedett a számközhőgéses betegek száma Magyarországon. Az országos trendhez hasonlóan – amíg az elmúlt 5 évben egy gyermeket sem diagnosztizáltunk – kórházunkban is megjelentek a fertőzés tüneteit mutató betegek. Előadásunkban pertussis eseteink klinikumát szeretnénk bemutatni.

Beteg és Módszerek: A januártól (az első eset megjelenésétől) augusztusig 31-ig tartó időszakban végeztük a kórképpel diagnosztizált gyermekek adatainak, tüneteinek és kezelésének retrospektív elemzését.

Eredmények: A vizsgált időszakban 13 gyermeknél tudtuk igazolni a klinikailag gyanús esetek közül zajló vagy lezajlott Bordetella pertussis fertőzést. Medián életkor: 85 nap.

Kórházi átlagos bent tartózkodás: 5,7 ± 4,8 nap. Vezető tünetek: köhögés, apnoe, leszürkülés, konvulzív köhögés, köhögéshez kapcsolt hányás.

4 esetben biztosan a szülők is produkáltak tüneteket. Jellemzően a legfiatalabb (0-3 hónapos) még oltatlan, vagy csak egy pertussis oltást kapott kiscsecsemők ($n=9$) mutatták a le súlyosabb tüneteket. Ebben a beteg alcsoportban 2 esetben intenzív megfigyelésre, 2 esetben oxigén adására, és szintén ugyanezen 2 esetben non-invazív légzéstartogatásra (1 esetben nasalis CPAP, 1 esetben HFNC) volt szükség.

A laborvizsgálatokban jellemzően magasabb fehérvérsejtszámot észleltünk ($14,4 \text{ G/l} \pm 5,7$). Egy esetben tartós köhögés kivizsgálás kapcsán igazoltunk egy 15 éves gyermeknél lezajlott pertussis fertőzést. Egy 11 éves esetében köhögéshez kapcsolt hányás során merült fel és igazolódott az infekció. Egy esetben pedig háziorvos küldte mintavételre a 2,5 éves gyermeket.

12 esetben azithromycin kezelést alkalmaztunk. Egy kivétellel minden betegünket haza tudtunk adni, azt az egyet pedig az RSV szezonban helyhiány miatt a Kiskunhalasi Kórház fertőző részlegére tovább küldtünk, ahonnan emittálták. A tünetes szülők esetén szintén azithromycin kezelést kezdeményeztünk.

Bár a betegség potenciálisan letális is lehet, malignus pertussis eseteink között nem jelentkezett.

Megbeszélés: Tekintettel a fertőzés megjelenésére és a lakosságban jelen lévő kórokozóra, légúti panaszok, konvulzív jellegű köhögés esetén gondolni kell a szamárköhögésre is, mint régi-új gyermekbetegségekre, elsősorban az oltatlan és adolezcens korú gyermekek között. A kiscsecsemők védelmében javasolt a terhes nők ismételt oltása a 3. trimeszterben.

A diabetes insipidus sokfélesége, avagy a nem múltó szomjúság és a fokozott folyadékforgalom kivizsgálási rendje az orvosi gyakorlatunkban

Nagy Viktória, Maróti Ágnes

SZTE Szent-Györgyi Albert KK Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek- Egészségügyi Központ, Szeged

Háttér: A fokozott vízforgalom (polyuria, polydipsia) gyermekkorban nagy jelentőséggel bíró tünetegyüttes. A fokozott vízforgalom észlelése kapcsán a kivizsgálás célja elkülöníteni a diabetes mellitust, nephrogen diabetes insipidust, centralis diabetes insipidust és nem utolsósorban a psychogen polydipsiát. Előadásunk során a rutin-, illetve kevésbé használt klinikai (funkcionális) próbákat szeretnénk bemutatni. A diagnózis pontosítása után a hozott terápiás döntésünk is megalapozottabb tud lenni.

Cél: Célunk, hogy klinikánkon egy egységes, tényeken alapuló kivizsgálási betegutat tudjunk kijelölni, mely a diagnózist és terápiát minél pontosabb megjelöli.

Módszer: Retrospektíven vizsgáltuk az elmúlt évben a diabetes insipidus gyanúval érkezett betegek kivizsgálását (2023.09.01-2024.09.01).

Eredmények: Négy esetben került sor felvételre Endokrinológiai Osztályunkra diabetes insipidus gyanú miatt. Egy esetben DDAVP próba során centrális diabetes insipidus volt diagnosztizálható, amelyet a serum ADH szint mérése is megerősített. Két esetben a szomjazzatási és DDAVP próbák során elmentmondásos eredményeket kaptunk. Mindkét esetben hiperozmolaris tesztet végeztünk egyidejű ADH szint méréssel, amely során psychogén polydipsia volt igazolható. Egy esetben az adatok továbbra sem egyértelműek, felmerült parciális ADH receptor hiány – az eredmények folyamatban vannak.

Konklúzió: A szomjazzatás után DDAVP próba egyidejű serum ADH szint méréssel segítségül szolgálhat a kórok tisztázásában. Megfigyelésünk alapján ez a kombinált módszer segített

a leghatékonyabban az etiológia tisztázásában. Ritka esetben szükséges lehet hiperozmolaris teszt elvégzése – erre pontos algoritmus nincs. Genetikai- és képkalkító vizsgálatok kiegészítése szintén hasznos.

RIPPLY1-CLDN2-MORC4 és funkcióvesztő TRPV6 variánsok: új perspektívák a nem-alkoholos krónikus hasnyálmirigy gyulladás diagnosztikájában

Ocskay Klementina¹, Mátrai Péter², Juhász Márk Félix¹, Sahin-Tóth Miklós³, Párniczky Andrea^{1,2}

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest;

²PTE Transzlációs Medicina Intézet, Pécs;

³Department of Surgery, University of California Los Angeles, Los Angeles, USA

Bevezetés: A krónikus hasnyálmirigy gyulladás (CP) progresszív, senyvesztő betegség, mely jelentős terhet ró a társadalomra. Kialakulásában mind környezeti, mind genetikai faktork szerepet játszhatnak. A nem-alkoholos esetekben (NACP) a diagnózis és az adekvát terápia területe is kihívásokkal teli.

Céltűzés: Célunk volt, hogy egy átfogó metaanalízis és szisztematikus áttekintő közlemény keretein belül értékeljük és összegezzük a RIPPLY1-CLDN2-MORC4 lókusz (rs7057398 és rs12688220) és a funkcióvesztő TRPV6 variánsok szerepét az NACP kialakulásában.

Módszerek: A szisztematikus keresést három adatbázisban végeztük, a vizsgálat protokollját a keresés előtt regisztráltuk (CRD42023438777). Vizsgálatunkba kizárólag eset-kontroll tanulmányokat vontunk be. Véletlen hatásmodell alkalmazásával esélyhányadosokat (OR) számítottunk 95%-os konfidencia intervallumokkal (CI). Az X kromoszómán található RIPPLY1-CLDN2-MORC4 variánsok esetében allélikus, recesszív és domináns modellt is alkalmaztunk, illetve kiszámítottuk a variáns allél frekvenciáját (MAF) a két vizsgálati csoportban.

Hat tanulmány került bele a kvantitatív elemzésbe az rs7057398 és rs12688220 SNP-k esetében. Az rs7057398 MAF-ja 0,49 (CI 0,31-0,67) volt a vizsgálati csoportban, míg 0,38 (CI 0,27-0,50) a kontroll csoportban. Az rs12688220 esetében a MAF 0,46 (CI 0,27-0,67) volt az esetcsoportban és 0,35 (CI 0,24-0,47) a kontrollok esetében. A MAF jelentősen magasabb volt indiai és ázsiai tanulmányokban, mint az európai kohorszokban. Mindhárom modell esetében szignifikáns asszociációt mutattunk ki a két vizsgált variáns és az NACP kialakulása között (rs7057398: OR 1,54; CI 1,17-2,01, $p=0,009$; rs12688220: OR 1,64; CI: 1,10-2,45, $p=0,025$; allélikus modell). A ritka, funkcióvesztő TRPV6 variánsok hatását 4 kohorsz adatainak elemzésével vizsgáltuk. Vizsgálatunk alapján a funkcióvesztő TRPV6 variánst hordozó egyéneknek 35,32-szer nagyobb eséllyel alakul ki NACP, mint a funkcionálisan nem károsodott TRPV6-t hordozó egyéneknek (OR = 35,32; CI 20,72-60,22, 4 kohorsz alapján, 2236 eset és 2748 kontroll).

Következtetések: Eredményeink alapján az rs7057398 és rs12688220 variánsok módosíthatják az NACP kockázatát, különösen, ha más genetikai kockázati tényezők is jelen vannak. A kiemelkedően magas esélyhányadosra való tekintettel javasoljuk a funkcióvesztő ritka TRPV6 variánsok integrációját a genetikai szűrőpanelekbe.

A Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermekkardiológiai Intenzív részlegére felvételre kerülő myocarditises esetek emelkedő számának valószínű összefüggése egy gyakori gyermekkori fertőző betegséggel

Oláh Alexandra², Simon Gábor¹, Tordas Dániel¹, Vilmányi Csaba¹, Ablonczy László¹

¹Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet, Budapest;

²SZTE Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szeged

Előadás témája: Myocarditises gyermekek gyermekkardiológiai centrum intenzív osztályán történő ellátása, az etiológia függvényében.

Bevezetés: Hazánkban csakúgy, mint több európai országban, és az USA-ban az idei évben gyakoribbá vált az erythema infectiosummal – leprekímlővel diagnosztizált esetek előfordulása. Ezzel párhuzamosan gyermekkardiológiai központunkban az elmúlt egy évben myocarditis miatt intenzív osztályos ellátást igénylő gyermekek száma az előző évekhez képest jelentősen növekvő tendenciát mutat.

Célkitűzés: Célkitűzésünk volt a 2023. augusztusától - 2024. augusztusáig a Gyermekkardiológiai Intenzív Részlegen myocarditis miatt felvételre került gyermekek adatainak – életkor, prezentációs tünet, EKG eltérések, echocardiográfiás eltérések, etiológiai faktor, gyógyszeres terápia – áttekintése, valamint az utóbbi 5 évben osztályunkra felvett myocarditises gyermekek esetszámnövekedésének etiológiai tisztázása.

Eredmények: 2024-ben augusztusig több gyermek került felvételre intézetünk gyermekkardiológiai intenzív osztályára myocarditis diagnózissal, mint az előző 4 év bármelyikében. Újonnan diagnosztizált szívizomgyulladás miatt 2019-ben 2 főt, 2020-ban 5 főt, 2021-ben 8 főt, 2022-ben 4 főt, 2023-ban 5 főt, 2024-ben augusztusig 13 főt kezeltünk, az utóbbi 13 főnél 9 esetben lezajlott parvovírus B19 fertőzés volt kimutatható szerológiai és PCR vizsgálatokkal. A mikrobiológiai vizsgálatok alapján parvovírus B19 fertőzéssel átesett myocarditises gyermekek átlagéletkora 3 év volt, a klinikai tünetek és az intenzív osztályos felvétel között eltelt idő kifejezett rövidegsége jellemezte őket. Az parvovírus B19 fertőzéssel átesett gyermekeket IVIG, ill. BLS (bisoprolol lisinopril- spironolakton)/ (B)S+acucibitril-valsartan antikongesztív terápiaiban részesültek. Egy parvo B19 myocarditises gyermeknél történt Giessen szerinti pulmonalis band műtét, egy gyermeknél pedig műszív beültetés. A CMV myocarditises gyermeknél Giessen szerinti artéria pulmonalis szűkítést követően transzplantációs listázás történt. Egy ismeretlen etiológiájú, laborértékek és echocardiográfiás lelet alapján myocarditises csecsemő a felvétele napján exitált.

Összefoglalás: Szívizomgyulladásban az etiológiai ágensek túlnyomórészt a PCR és szerológiai vizsgálatokra támaszkodunk. A korábban myocarditist leggyakrabban okozó adeno- és enterovírusok helyét mára a parvovírus B19 és HHV6 kardiotrop vírusok vették át. Azt, hogy a parvovírus B19 fertőzésen átesett gyermekeknél milyen arányban fog kialakulni myocarditis, megmondani nem lehet, azonban a vírusinfekció növekvő tendenciájával intenzív ellátást igénylő myocarditises gyermekek növekvő száma jól megfigyelhető centrumunkban.

Életképesség határai extrém laboreltérések alapján

Ormai Cecília, Fitala Réka, Béres Ildikó, Halász Károly, Viszlai Aida, Bolyos Aranka, Sipkó Ágnes

B.A.Z Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Gyermek – Aneszteziológiai és Intenzív Osztály, Miskolc

A betegellátó központok biokémiai laboratóriumi egységeiben az egyes vizsgálati tételek normál tartománya előzetes akkreditáció alapján meghatározott, életkorra, nemre adaptált. Az ezekről való extrém eltérés étellel összeegyeztethető határa nem ismert, függ a beteg életkorától, állapotától, betegségétől, az elindított kezelés hatékonyságától, stb.

Előadásunkban célul tűztük ki az elmúlt 10 évre visszatekintve összegyűjteni azon eseteinket, melyeknél a szélsőséges laboreltérések gyakorlati megközelítésben az étellel összeegyeztethetetlen kategóriába tartoztak, azonban a betegek maradványtünet nélkül jó életminőséggel túléltek.

5 kórtörténet vázlatos bemutatása során ismertetjük a magas procalcitonin szinttel, hypo-hyperkalaemiával, vesefunkció beszűküléssel, hypernatraemiával, alacsony pH - magas laktátszinttel járó eseteinket, az alkalmazott terápia mérőföldköveit, a differenciáldiagnosztikai lépéseket. Vázoljuk a szakirodalomban fellelhető hasonló adatokat mérlegelő ismeretanyagot. A bemutatott esetek során a laboratóriumi eltérések a klinikummal szoros összefüggést mutattak.

Következtetésként elmondhatjuk, hogy a gyakorlati alapon meghatározott, nem kőbevésett, extrém laboreltérések korábban étellel összeegyeztethetetlennek vélt értékeinek – a folyamatosan fejlődő vizsgálati módszerek és a hatékonyabb terápia következtében – újragondolása szükséges.

Terápiarezisztens JIA vagy valami más?

Oroszlán Klára¹, Kassay Anett¹, Bunkóczi Csilla¹, Lakatos Péter², Csürke Ildikó¹

¹Sz.Sz.B. VMK Nyíregyházi Jósza András Tagkórház Gyermekosztály, Nyíregyháza;

²SE Klinikai Kutató és Izotópdiaosztikai Laboratórium, Budapest

A JIA szisztémás formája a legújabb ismereteink szerint az autoinflammatorikus kórképekhez tartozik. Ez egy heterogén betegségcsoport változatos klinikai tünetekkel, krónikus gyulladással. Genetikailag meghatározott immunológiai megbetegedések, patomechanizmusaikban közös a veseszűkített immunitás zavara.

Esetismertetésünkben egy 5 éves kisfiút mutatunk be, aki először 2 éves korban került kórházunkba, akkor már 5 hónapja tartó lázas állapot, ízületi duzzanat, fájdalmak miatt. Az anamnézis, klinikum és laborleletek alapján juvenilis idiopathiás arthritist véleményeztünk, szteroid lőkéterápiát követően DMARD terápiát kezdtünk. Átmeneti javulás után kombinált DMARD mellett sem sikerült tartós remissziót elérni, így adalimumab, majd hatástalanság miatt canakinumab kezelést kezdtünk. Tartós javulást egyik terápia sem hozott, folyamatos közepesen aktív betegség jellemző gyakori relapsusokkal. Autoinflammatorikus génpanel vizsgálatát kértük és az eredményre várva tocilizumabra váltottunk. A genetikai vizsgálat NLRP7 inflammasomát érintő eltérést mutatott, ez a terápiarezisztenciát nem magyarázza, ezért a vizsgálat kiterjesztését kértük, ez az absztrakt készülésekor még folyamatban van.

Esetbemutatásunkkal szeretnénk felhívni a figyelmet az immunitás veseszűkített hibáinak sokszínűségére, a diagnosztika

tikus és terápiás nehézségekre és a genetikai vizsgálatok jelentőségére, ami nehéz esetekben alapvetően szükséges a hatékony terápia megválasztásához.

Gyermekkori alacsony grádusú gliómák genetikai eltérése alapján alapuló rizikóbecslése és terápiás vonatkozásai

Osztermayer Dorka¹, Brückner Edit¹, Botos Péter¹, Bödör Csaba^{2,3}, Bedics Gábor^{2,3}, Scheich Bálint³, Garami Miklós¹

^{SE} ¹Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg,
²HCEMM-SU Molekuláris Onkohematológiai Kutatócsoport,
³Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Budapest

Bevezetés: A gyermekkori primer központi idegrendszeri tumorkok legnagyobb hányada az alacsony grádusú gliális tumorkok csoportjába sorolható. Habár alapvetően jóindulatú entitásokról van szó, a lokális növekedés és következményes központi idegrendszeri nyomásfokozódás, illetve kompressziós tünetek miatt mégis rosszindulatú betegség lefolyásra kell számítanunk az esetek jelentős hányadában.

A központi idegrendszeri alacsony grádusú gliómák hisztológiai és molekuláris genetikai jellemzőit is alapul vevő rizikóstratifikáció bevezetésével lehetőség nyílik az onkológiai kezelés intenzitásának pontos megválasztására.

Célkitűzés: Célul tűztük ki a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai részlegén a primer központi idegrendszeri alacsony grádusú gliómával diagnosztizált betegeknél a betegség lefolyását előre jelző rizikóbecslési módszer alkalmazhatóságának vizsgálatát a betegség lefolyás előrehaladásában.

Módszer: 2020.08.01–2023.10.31. között a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai részlegén alacsony grádusú központi idegrendszeri gliómával diagnosztizált betegek tumormintájának hisztológiai és molekuláris genetikai jellemzőit vizsgáltuk. Vizsgáló módszereink közé tartozott a tumorminta immunhisztokémiai megfestése, FISH, célzott PCR és NGS technikák alkalmazása a molekuláris eltérések kimutatására. A betegek diagnóziskori életkorát, a tumor elhelyezkedését, hisztológiai és molekuláris jellemzőit alapul vevő rizikó számítási pontrendszer (Ryall et al. ajánlása alapján) alkalmazhatóságát vizsgáltuk és vetettük össze a megbetegedések klinikai lefolyásával. A betegség lefolyását és a terápiára adott választ a progressziómentes túléléssel jellemeztük, ábrázolására a Kaplan-Meier túlélési görbét használtuk. Munkánk során a $p < 0,05$ értéket tekintettük statisztikailag szignifikánsnak.

Eredmények: 49 betegnél sikerült elvégezni a betegség biológiai viselkedését előre jelző rizikóbecslést. A vizsgált alacsony grádusú gliómás betegek legnagyobb hányadánál, 59%-ban közepes rizikójú tumor igazolódott. Míg a betegek 39%-a alacsony rizikójú glióma miatt került onkológiai gondozásba, és mindössze 2%-nál véleményeztünk magas rizikót. Az alapbetegség állapotát tekintve betegeink 37%-a teljes remisszióban volt, 41%-nak volt a betegsége stabil, 12%-a a betegeinknek részleges remissziót ért el, 6%-nál észleltünk progressziót, egy betegünk vesztett el a követés során és egy beteg hunyt el a betegség következtében. A kezelési lehetőségek eltérőek voltak. Azok közül, akik csak célzott kezelésben részesültek (14/49), 14,3%-uk teljes remissziót ért el, 64,3%-uknál a betegség stabil állapotban volt, 7,1%-uknál részleges választ észleltünk, 14,3%-uknál pedig a betegség progressziója következett be. Amennyiben a célzott terápiát sugárkezeléssel és/vagy kemoterápiával kombináltuk (10/49), 30%-ban teljes remissziót, 20%-ban stabil betegséget, 40%-ban részleges választ értünk el, illetve a követés alatt elvesz-

tett betegünk státusza ismeretlen maradt. A kemoterápiában és sugárkezelésben egyaránt részesülő két gyermek közül az egyik stabil betegséget ért el, a másik pedig részleges választ mutatott. 1 beteg, aki csak kemoterápiában részesült, belehalt a betegségbe. Elemeztük a különböző klinikai jellemzők hatását a progressziómentes túlélésre is, ahol a tumor sebészi eltávolítása megközelítette a szignifikáns 0,05 p -érték küszöböt.

Következtetés: Alacsony grádusú gliómák esetén a molekuláris genetikai jellemzőket is alapul vevő rizikó számítási módszer alkalmazása elengedhetetlen a személyre szabott terápia tervezéséhez. A tumor molekuláris genetikai jellemzőinek meghatározásánál a csupán a leggyakrabban előforduló variánsok kimutatását célzó vizsgálatok sok esetben elegendőek, azonban ezek negativitása esetén kiterjesztett célzott génpanel vizsgálat elvégzése javasolt. A tumorsejtek genetikai sajátosságának megismerését célzó vizsgálatok hiánya a megbetegedés magasabb kockázatba sorolását és ezáltal több mellékhatással járó elhúzódó kezelés alkalmazását okozhatja.

Újdonságok a Wilms-tumor ellátásában

Ottóffy Gábor¹, Szabó Sándor², Tiszlavitcz Lilla Györgyi³, Varga Ágnes⁴, Csanádi Krisztina⁵, Varga Edit², Szamosi Eszter¹, Vízkeleti Júlia⁶, Vajda Péter¹, Kuthi Levente^{6,7}

¹PTE Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs;

²SE Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest;

³SZTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szeged;

⁴B.A.Z Vármegyei Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc;

⁵Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet,

⁶Országos Onkológiai Intézet, Sebészeti és Molekuláris Patológiai Osztály;

⁷SE Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Budapest

A Magyar Gyermekonkológiai Hálózat centrumaiban évente 7-15 gyermeket kezelünk primer vesedaganat miatt. Európában és így hazánkban is a képkalkotók vizsgálatokon alapuló preoperatív kemoterápiát követi a tumor eltávolítása, majd a részletes patológiai klasszifikáció és stádium besorolás után a posztoperatív kezelés. A magas gyógyulási arány további javítása mellett a korai és késői szövődmények csökkentése a cél, melyhez kizárólag nemzetközi összefogással lehet eljutni. A Magyar Gyermekonkológiai Hálózat hivatalos csatlakozásával a SIOP-RTSG (International Society of Paediatric Oncology – Renal Tumor Study Group) által szervezett UMBRELLA tanulmányhoz új fejezet kezdődött a hazai gyermekkori vesedaganatok ellátásában. A nemzetközi tanulmányba belépés feltétele volt, hogy a helyi leletezéssel egyidőben centralizált radiológiai (országos) és patológiai (nemzetközi) másodvéleményezés történjen. Ezeknek a túlélésre gyakorolt közvetlen hatását még korai vizsgálni, így az előadásban a gyermekkori daganatok esetében is egyedülálló együttműködés, illetve annak a betegellátásra gyakorolt rövid és hosszútávú hatása kerül bemutatásra.

A renovaszkuláris hipertónia három arca

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

PTE KK ¹Gyermekegyógyászati Klinika; ²Orvosi Képzőközpont Klinika, Pécs

A gyermekkori hipertónia hátterében az esetek 10%-ában a veseerek szűkülete mutatható ki. A leggyakoribb arteria renalis stenosis okozó elváltozás a fibromuszkuláris diszplázia és a vaszkulitisz (pl. Takayasu-arteritis), de a jelenség szindrómák részeként is előfordulhat (pl. Williams-szindróma, 1-es típusú neurofibromatózis, sclerosis tuberosa). A következményes hipertónia gyakran súlyos fokú és már fiatalkorban célszervkárosodáshoz vezethet. A diagnózis felállításában a laboratóriumi, Doppler ultrahang és ABPM vizsgálatok mellett az angiográfia játszik fontos szerepet.

A renovaszkuláris hipertónia kezelésében elsődleges a gyógyszeres terápia, azonban definitív megoldást a renovaszkuláris ok intervenciós radiológiai ellátása jelent.

Az elmúlt négy évben renovaszkuláris magas vérnyomással kezelt négy betegünk esetén keresztül szeretnénk bemutatni a betegcsoport diagnosztikus és terápiás nehézségeit, lehetőségeit. Külön kiemeljük az egyik gyermek esetét, akinél először alkalmaztunk gyógyszeres (paclitaxel) ballonkatéteres értágítást.

Take home message: A gyermekkori magasvérnyomást az esetek 10%-ában a veseerek szűkülete okozza. A diagnózis felállításában "gold standard" eljárásnak számító angiográfia (DSA - digitális szubtrakciós angiográfia) egyben terápiás lehetőség is, amennyiben a gyógyszeres kezelés nem vezet eredményre.

Sürgősségi ellátást igénylő fül-orr-gégészeti esetek (Mikor nem várhat a fülészeti vizsgálat?)

Pálinkás Edina, Csákányi Zsuzsanna

Heim Pál Országos Gyermekegyógyászati Intézet
Fül-orr-gégegyógyászati Osztály, Budapest

A felsőlégtüti infekciók és következményeik ellátásában a gyermekgyógyászati és a fül-orr-gégészeti szakma együttműködése alapvetően fontos. A felsőlégtüti infekciók fül-orr-gégészeti szövődményeinek gyakoribb előfordulása tapasztalható a COVID-19 járvány utáni időszakban. Határterületi problémáról lévén szó, szerzők előadásukban felhívják a figyelmet azokra az alarmírozó tünetekre, amelyek a beteg mielőbbi fül-orr-gégészeti vizsgálatát indokolják. Ezekben az esetekben a betegellátási utak lerövidítése a korai adekvát terápia elindítását és a gyermek gyorsabb gyógyulását segíti. Szerzők egyúttal körülhatárolják azokat a tüneteket, amelyek észlelése során a fül-orr-gégészeti szövődmény kialakulása kevésbé valószínű.

Földimogyoró 2S albuminok szenzitizációs mintázata magyar gyermekekben

Páll Gabriella¹, Pintér Erzsébet², Kun Mária², Réthy Lajos Attila^{1,3}

¹Heim Pál Országos Gyermekegyógyászati Intézet;

²Synlab Hungary Kft;

³SE Egészségtudományi Kar, Család gondozási Módszertani Tanszék, Budapest

Célkitűzés: A molekuláris allergia vizsgálatok a földimogyoró allergia diagnosztikájának és menedzselésének javulását eredményezik. A földimogyoró allergia, ezen belül a súlyos,

anafilaxiás reakciók Magyarországon is gyakoribbá váltak, melynek patomechanizmusa döntő többségében a földimogyoró tároló fehérjéivel szembeni IgE mediált reakció. Közülük legnagyobb klinikai jelentősége a konglutin fehérjecsaldába tartozó 2S albuminoknak van, melyek Ara h 2, Ara h 6 és Ara h 7 néven szerepelnek a WHO allergén nomenklatúrájában. A szenzitizáció igazolása a súlyos földimogyoró allergiás reakció jó prediktora.

Anyagok és Módszerek: Retrospektív módon elemeztük 110, 0-14 éves korú magyar gyermek 2021. 01. 01 és 2022. 05. 31 között, földimogyoró allergia gyanú miatt végzett molekuláris allergia vizsgálatának anonimizált eredményeit. ImmunoCapTM (49,1%) és Immunoblot (50,9%) módszerrel határoztuk meg a földimogyoró (Arachis hypogae) 2S albumin fehérjéi (Ara h 2, Ara h 6 és Ara h 7) ellen termelődött sIgE szinteket. Szenzitizációnak a $\geq 0,35$ kU/l sIgE értéket tekintettük.

Eredmények: 59 (53,6%) gyermek volt szenzitizált legalább egy földimogyoró 2S albuminnal, közülük 17 (28,8%) monoszzenzitizált, 42 (71,2%) ko-szenzitizált. Monoszzenzitizációt az Ara h 6-tal szemben 12 gyermeknél (a szenzitizáltak 20,3%-a), Ara h 2-re 4 (6,8%), Ara h 7-re 1 (1,7%) gyermeknél észleltünk. A szenzitizált gyermekek sIgE átlaga Ara h 6-ra 50,3, Ara h 2-re és Ara h 7-re egyaránt 32,0 kU/l volt. A három különböző 2S albumin sIgE szintjei egymással erős korrelációt mutattak.

Összefoglalás: Magyarországon a földimogyoró allergia gyanú miatt végzett komponensallergia vizsgálatok eredményei szerint a súlyos allergiás reakció jó prediktoraiként ismert 2S albuminok közül az Ara h 6 elleni szenzitizáció a leggyakoribb, és az ellenanyag szint is itt a legmagasabb. A ko-szenzitizáció gyakori, a sIgE értékek egymással korrelálnak, mégis előfordul mindhárom fehérje tekintetében monoszzenzitizáció, amit a földimogyoró allergia diagnosztikájában figyelembe kell venni.

A nátrium immunmoduláns szerepe

Pap Domonkos^{1,2}, Pajtók Csenge¹, Agócs Róbert¹, Veres-Székely Apór^{1,2}, Szebeni Beáta^{1,2}, Szabó J. Attila^{1,2}, Vannay Ádám^{1,2}, Tulassay Tivadar¹

¹SE Gyermekegyógyászati Klinika, MTA Kiváló Kutatóhely;

²HUN-REN Gyermekegyógyászati és Nephrológiai Kutatócsoport, Budapest

Bevezetés: Egyre több vizsgálat támasztja alá, hogy a túlzott mértékű sóbevitel (NaCl) következtében felhalmozódhat a nátrium (Na⁺) egyes szervekben, beleértve a bőrt, izmokat, tüdőt, vagy a peritoneumot. Ezekben a szervekben az extracelluláris Na⁺ koncentráció a fiziológiás 140 mmol/l-es értéket akár 30-40 mmol/l-el is meghaladhatja. Kimutatták, hogy a Na⁺ többlet nem csak ozmotikusan inaktívan glukózaminoglikán (GAG) molekulákhoz kötődő formában van jelen, hanem ozmotikusan aktív formában is. Az ozmotikusan aktív Na⁺ fokozza a lokális ozmotikus nyomást, ami patológias folyamatok indukálásához vezet az érintett szervekben. A folyamat pontos mechanizmusa és hatása még nem teljesen ismert. Célkitűzésünk a szervezetbe jutó többlet Na⁺ immunmoduláns szerepének feltárása volt a bőrben, valamint a peritoneumban.

Eredmények: Kimutattuk, hogy az emelt sóbevitel hatására fokozódik a bőrben a gyulladáscsökkentő citokinek mennyisége, míg a gyulladáscsökkentők mennyisége pedig csökken. Emellett leírtuk, hogy az emelkedett lokális Na⁺ tartalom gátolhatja a dermális fibroblasztok funkcionális aktivitását mely negatívan befolyásolhatja a sebgyógyulást. A sóbevitel peritoneumra gyakorolt hatását vizsgáló méréseink szintén igazolták, hogy a fokozott Na⁺ tartalmú környezet gyulladáscsökkentő választreakciót

indukál a peritoneum különböző sejttypusaiban. A bőrrel el-lentében a Na^+ viszont fokozza a peritoneális fibroblasztok aktivitását, ami hozzájárulhat a peritoneum hegesedéséhez és funkcióinak beszűküléséhez, ezzel negatívan befolyásolva a peritoneális dialízis hatékonyságát.

Következtés: Eredményeink rámutattak, hogy a túlzott sóbevitel direkt módon fokozza a lokális gyulladáshoz citokin termelést az érintett szervben, valamint károsíthatja annak szöveti integritását.

Anafilaxia megelőzés lehetőségei, és eredményei a gyermekközösségekben – AKI program

Papp Gábor

PTE Szigetvár Kórház, Gyermekosztály, Allergológiai szakrendelő, Allergia Képzett Iskola Egyesület, Pécs

Az ételallergia gyakoriságának a növekedése eddig ismeretlen kihívások elé állítja a gyermekeket nevelő intézményeinket, az ott dolgozó pedagógus, és nem pedagógus munkatársakat egyaránt. A legsúlyosabb reakciótól, az anafilaxia bekövetkeztétől való szorongás, elsősorban az ismeretlentől való félelemből, az ebből fakadó tehetetlenségből fakad.

Ugyanakkor az ételallergiás gyermeket nevelő családok számára is jelentős aggodalmat okoz olyan közösségbe engedni a gyermeküket ahol nem ismerik a betegség alapjait, az akut életveszélyes reakció ellátására nincsenek felkészülve.

Kérdőíves felmérésünk is azt bizonyítja, hogy az allergia szempontjából biztonságos iskola/óvoda megteremtése iránt óriási igény mutatkozik az ételallergiás szülők és a pedagógusok részéről egyaránt.

Ezért a 2020-s szigetvári iskolai képzésre épülve 2021 januárjában létrehoztuk az Allergia Képzett Iskola, az AKI programot.

Az Allergia Képzett Iskola program az AKI az ételallergiás gyermekek biztonságosabb iskolai környezetének megteremtését célozza. Az iskolai környezetet itt a bölcsődétől az egyetemi kollégiumokig bezárólag értjük. Legfontosabb feladatunknak a pedagógusok és az iskolákban dolgozók képzését tartjuk. Fő hangsúlyt a súlyos allergiás reakció az anafilaxia megelőzésre helyezzük, de fontos, hogy minden ehhez kapcsolódó problémával foglalkozunk.

Az elmúlt két évben nagy sikerrel terjesztettük az online oktatási programunkat, amelyet eddig közel 3000 pedagógus végzett el. Az idén indítjuk el az AKI-KÉP programunkat, mely az oktatóink széles alapját lesz hivatva megteremteni.

Előadásomban, nemzetközi példákon keresztül. szeretném bemutatni a nálunk is alkalmazandó, és evidence based alapon nyugvó "jó gyakorlatot", az eddigi eredményeinket, a pedagógusok ismereteinek statisztikailag igazolható javulását, és a további terveinket.

Hiszem, hogy a hatásos prevenciónak széles rétegeket kell elérnie, és ehhez ki kell lépünk a rendelőből és terepre kell mennünk.

Korszerű eszközök alkalmazása 1-es típusú diabéteszes gyermekekben

Pátri Eliot¹, Stomfai Sarolta², Kozári Adrienne², Erhardt Éva²

PTE ¹ÁOK VI. évfolyam, ²KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Bevezetés: az utóbbi évtizedek egyik nagy jelentőségű technológiai újítása, az 1-es típusú diabétesz mellitus (1TDM) mi-

att kezelt betegekben, az inzulinpumpák megjelenése. A legújabb szubkután inzulininfúziót (Continuous Subcutaneous Insulin Infusion – CSII) adagoló készülékek folyamatos szöveti glükózmonitorozó szenzorokkal (Continuous Glucose Monitoring – CGM) kombináltak, ami új lehetőségeket nyit a diabéteszes betegeknek a még jobb szénhidrát-anyagcsere elérésére.

Céltűzés: 2014 óta, a Pécsi Tudományegyetem Gyermekgyógyászati Klinika „Endokrin – Diabétesz” Szakrendelésén gondozott, legalább egy éve diabéteszes, inzulinpumpa kezelésben részesülő, CGM-t (szenzort) alkalmazó vagy nem alkalmazó gyermekek klinikai jellemzőinek (HbA1c átlag és inzulinigény) vizsgálata.

Betegek és Módszerek: a klinikán jelenleg $n = 168$ 1TDM-s gyermek gondozása zajlik, akik közül $n = 36$ (21,4 %) gyermek (16 fiú) inzulinpumpával kezelt. A gyermekek átlag életkora az inzulinpumpa indításakor $8,7 \pm 3,3$ év volt (átlag $\pm$ SD), $3,6 \pm 2,7$ év betegségtartam után kerültek erre a terápiára. Az adatok statisztikai feldolgozásánál t-próbát alkalmaztunk, szignifikánsnak tekintettük, ha $p < 0,05$.

Eredmények: a gyermekek éves HbA1c átlagában nem volt szignifikáns különbség ($7,35 \pm 0,87$ vs $7,28 \pm 0,87$ %) a CSII előtti és utáni évben. A napi inzulinigény szignifikánsan kevesebb volt a pumpakezelés utáni évben ($0,85 \pm 0,25$ vs $0,74 \pm 0,25$ E/ttkg/nap; $p < 0,05$). A gyermekek 69,4%-a viselt szenzort ($n = 25$), de szignifikáns különbséget nem lehetett kimutatni a vizsgált paraméterekben a két csoport között. Diabéteszes ketoacidózis három (8,3%), súlyos hipoglikémia két (5,5%) gyermeknél fordult elő az inzulinpumpa kezelés alatt.

Összefoglalás: jelen vizsgálatunkban nem lehetett szignifikáns különbséget kimutatni az inzulinpumpa kezelést követő év anyagcsere helyzetére vonatkozóan, azonban irodalmi adatok alapján a pumpakezelés hosszabb távon vezet igazán eredményre. A CGM technológia felhasználásával pedig lehetőség nyílik a glükóz variabilitás és a normális cukortartományban eltöltött idő (Time in Range – TIR) meghatározására is, ami a diabétesz késői szövődményeinek megelőzése szempontjából nagyon fontos.

Valóban ismeretlen a FUO (fever of unknown disease)?

Perényi Helga, Juhász Éva

DE KK Nagyerdői Campus Gyermekgyógyászati Intézet és Klinika, Sürgősségi osztály, Debrecen

A láz az egyik leggyakoribb tünet, amellyel a szülők felkeresik a gyermekorvost. A legtöbb lázzal járó megbetegedésnél a pontos diagnózisalkotás nem okoz nehézséget, azonban bizonyos esetekben a lázas állapot elhúzódó is lehet, ez általános klinikai tünetekkel társulva differenciáldiagnosztikai nehézséget okozhat. Többféleképpen definiálja a szakirodalom az ismeretlen eredetű lázat (FUO, azaz fever of unknown origin). FUO-ról beszélünk azon gyermekeknél, akiknél a $38,3^\circ\text{C}$ feletti dokumentált láz legalább egyszer jelentkezik naponta és több mint 8 napon keresztül fennáll. A részletes anamnézis, fizikális vizsgálat és kezdeti laboratóriumi tesztek birtokában sincs definitív diagnózisunk.

Előadásunkban a Debreceni Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Sürgősségi Betegellátó Osztályán egy kéthetes periódusban (2024. 05.24.– 2024.06.05.) felvételre került négy gyermek esetét hasonlítjuk össze. Anamnézisében közös, hogy a felvételüket megelőző két hétben legalább hat nap lázas állapot szerepel, valamint osztályos felvételükkor is lázasak voltak.

Az esetek bemutatásával szeretnénk rávilágítani arra, hogy a sürgősségi ellátás keretein belül is rendszeresen találkozunk

érkezésükkor is tartósan lázas gyermekekkel. Az elhúzódó lázas állapot hátterének tisztázása összetett, alkalmanként akár heteket igénylő feladat, mely során kiemelendő a primer sürgősségi ellátás keretein belül végzett diagnosztika. A fenti időszakban „halmozódó FUO”-s eseteink kapcsán gyűjtöttük össze a sürgősségi osztályon elvégzendő vizsgálatokat.

Biliaris atresia szűrőprogram

Perneczki Andrea, Szabó Attila, Dezsőfi-Gottl Antal

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai Részleg, Budapest

Bevezetés: Az újszülöttkori, elhúzódó sárgaság általában fiziológiás vagy anyatejes sárgaság. Ritka esetben azonban neonatalis cholestasis áll a háttérben, melynek leggyakoribb oka az epeutak progresszív, fibrotikus átalakulásával járó fejlődési rendellenessége, a biliaris atresia, mely rapidan cirrhosishoz vezet. A kórkép legfontosabb tünete az elhúzódó sárgaság és a hypo/ acholiás széklet, mely sokszor csak később, akár 4-6 hetes korban jelenik meg, ezzel is késleltetve a diagnózis felállítását. A biliaris atresia első lépcsős terápiájának, a sebészi úton képzett porto-enterostomiának (Kasai-műtét), legfeljebb 60 életnapos korig ajánlott megtörténnie, a kedvező prognózis reményében. Az időben elvégzett, sikeres Kasai-műtéttel lehet a natív máj túlélését leginkább meghosszabbítani, kitolva ezzel a májtranszplantáció szükséges idejét.

Célkitűzés: Előadásunkban szeretnénk bemutatni a már több európai, ázsiai országban is elindult Biliaris atresia szűrőprogramot, amelyet az alapellátás (házi gyermekorvosok, védőnői szolgálat) segítségével szeretnénk Magyarországon is elindítani.

Módszerek: A szűrőprogram egy egyszerű széklet szín szűrőkártya használatán alapul, illetve a nemzetközi ajánlások alapján elvégzendő laboratóriumi vizsgálaton (össz/direkt bilirubinszint), amelyet 2-3 hetes korban szükséges elvégezni elhúzódó icterus esetén. A színskála alapján hypo- vagy acholiás széklettel rendelkező, és/vagy 17 mikromol/l feletti direkt bilirubinszint esetén, a kiszűrt csecsemőknél javasolt lesz a szoros gyermek-gastroenterológiai követés, és szükség esetén a Szűrőközpontba való mihamarabbi továbbküldés (Bókay Gyermekklinika). Elképzelésünk/terveink szerint az első újszülött látogatás során kapnak kézhez az újdonsült édesanyák a szűrőkártyát (széklet színskála) egy rövid edukáció kíséretében, majd a kártya visszavitele, átbeszélése az 1 hónapos státuszvizsgálat részét képezné.

Eredmények, Megbeszélés: Azokban az országokban, ahol már bevezették ezt a szűrőprogramot, akár 10 nappal is csökkent a Kasai-műtétkor betöltött életnapok száma, ezzel akár 40%-kal meghosszabbítva a biliaris atresiás gyermekek natív májjal való túlélését. Az életen át tartó immunuszuppresszív kezelés, posttranszplantációs szövődmények szempontjából ez semmiképp sem elhanyagolható különbség.

Következtetés: Ezzel az igen egyszerű, de hatékony szűrőprogram segítségével lehetőségünk lenne a biliaris atresiás csecsemők korai kiszűrésére, és a mihamarabbi Centrumba jutás elősegítésére az egészségben eltöltött, transzplantációmentes életevek növelésére. A szűrőprogram az alapellátásban dolgozó védőnők, házi gyermekorvosok, gyermek-gastroenterológusok együttműködésével valósulhat meg.

Szájüregi egészség és alapellátási teendők gyermekkorban

Pinke Ildikó

Magyar Fogorvosok Egyesülete

Összefoglaló: A szájüregi egészségszintje egyéni és csoportos preventív tevékenységgel befolyásolható, de az 5-6 évesek és a 12 évesek esetében sem sikerült a WHO célokat elérni. Az ép fogú gyermek aránya folyamatosan nő mindkét korosztályban, de messze elmarad a WHO követelményektől, 2017-18. évi felmérés alapján a kariesz érintettség magasabb, mint 39%.

Az elmúlt két évtizedben publikált tudományos vizsgálatok és a saját kutatásaink alapján kijelenthető, hogy a korai fogszuvasodás megelőzéséhez olyan prevenció programok megalkotása szükséges, ahol kiterjedt rizikó elemzés és kariesz rizikó kontroll működik.

Ahhoz, hogy a gyermekpopulációban növekedjen az ép fogúak aránya és csökkenjen a kariesz incidencia, interdiszciplináris együttműködésre van szükség, a gyermekegészségügyi szolgálatokban dolgozók egészségnevelésben való aktív részvételével.

Akiket az ág is húz – többszörös genetikai betegség egy gyermekben

Rácz Gábor¹, Zsidegh Petra²

¹SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged;

²SE Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A ritka betegségek diagnosztikához még a közelmúltban is gyakran útvesztőn keresztül lehetett eljutni. A technológiai fejlődés, kiváltképp a molekuláris genetikáé nagyban segíti a komplex fenotípusok vizsgálatát és megoldását. Három esetet ismertetünk, melyeknél vagy késve vagy egyidőben sikerült két különböző genetikai betegséget azonosítani.

1. 15 éves fiúnál újszülöttkori anyagcsereszűrőssel találtunk kezelést nem igénylő enyhe fenilketonuriát. Csecsemőkorában izomhypotonia alakult ki, neurológiai vizsgálata veszületett myastheniát igazolt. A kezelés mellett azonban mozgászavar alakult ki, végül 6 évesen derült ki, hogy az enyhe PKU valójában kezelendő tetrahydrobiopterin deficiencia, mely szintén mozgászavart okoz.
2. A jelenleg már 27 éves férfit 3 évesen beszédfejlődési elmaradás, majd alsó végtagi neuropathia miatt gondozták. Agyi MR fehérállományi leukodystrophiát mutatott. 20 évesen volt anyagcsere vizsgálata, mely jávorfaszörp betegségre jellemző eltéréseket talált a vérben, de a vizeletben hiányoztak a jellemző metabolitok. Exom szekvenálással egy ultraritka, elágazó oldalláncú aminosav anyagcserezavar és Charcot-Marie-Tooth betegség egyik típusa volt igazolható.
3. Az 5 éves fiúnál dysmorphic küllem, alacsonynövés, cardiomyopathia miatt végzett genetikai vizsgálat azonosította a Noonan szindróma egyik ritkább típusát. Hirtelen szívhalál matt a gyermek elhunyt. Fiatalabb testvérénél is történt exom szekvenálás megkésített fejlődés, magatartászavar, autisztikus tünetek miatt, ezzel a nagyon ritka béta-mannozidózist találtuk meg. Utólagos adatelemzéssel az elhunyt gyermeknél is igazolódott ez az anyagcserebetegség.

Mindhárom esetre jellemző, hogy a tünetek legalább részben átfedőek, ti. ha a könnyebben felismerhető betegség azonosításánál megállunk, a ritkábbra esetleg nem derül fény. Ez is alátámasztja a új generációs szekvenálás technika létjogosultságát a modern orvoslásban.

Földimogyoró-allergia: Más életkor, más komponens, más kockázat? Gyakorlati kérdések és általános tanulságok – egy országos felmérés tapasztalatai alapján

Réthy Lajos Attila^{1,3}, Páll Gabriella^{1,3}, Kun Mária², Pintér Erzsébet¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet;

²Synlab Hungary Kft;

³SE Családgondozási Módszertani Tanszék, Budapest

Bevezetés: A csecsemő- és kisdedkori táplálékallergiák (tej, tojás) jó részét a gyermekek kinövik iskoláskorra, azonban a korán kezdődő földimogyoró-magprotein-allergiák (főként Ara h 2, Ara h 6) nem kinőhetnek, és általában fokozott anafilaxia-kockázattal járnak.

A földimogyoró-allergia későbbi életkorokban is kialakulhat, ám ezek döntő többsége keresztallergia. Ilyenkor a primer szenzitizáló allergének főként pollen-eredetűek és a kereszt-reagáló allergén fehérjék szerkezeti hasonlósága miatt alakulhat ki másodlagos táplálékallergia. Tipikus példái a PR-10 keresztallergiák: nyír (Bet v 1) – földimogyoró (Ara h 8), illetve a lipidtranszfer-protein (LTP) keresztallergiák: fekete üröm (Art v 3) – barack (Pru p 3), illetve földimogyoró (Ara h 9).

Céltűzés: A földimogyoró-allergiára jellemző molekuláris altípusok életkori eloszlásának vizsgálata, jellemzése és gyakorlati következtetések levonása.

Módszerek: A 2018-2020 között zajló, országos komponens-alapú (molekuláris) allergén-szenzitizációs IgE-profil felmérése során 1288 vizsgálati alany 3993 anonimizált, tárolt molekuláris IgE mérési eredményét (ImmunoCap TM) retrospektíven elemeztük. A férfi-nő arány: 0,56 volt. Az allergén nevezéktan: az Allergen Nomenclature database of WHO és az International Union of Immunological Societies (WHO/IUIS) Allergen Nomenclature Sub-committee (www.allergen.org) adatbázisa alapján történt. Az IgE szenzitivitás küszöbértéke: 0,35 IU/ml.

Eredmények, Megbeszélés: Az összes vizsgált földimogyoró-komponens (Ara h 1, Ara h 2, Ara h 3, Ara h 6, Ara h 7, Ara h 9) bármelyikére pozitív volt az allergia-gyanú miatt vizsgált gyermekek közel 1 %-a (16/191). Ezen belül 97 % mutatott magprotein- allergénre IgE-pozitivitást (15/16 eset), döntően Ara h 2 és/vagy Ara h 6 pozitivitást (10/15). A pollen-étel keresztallergiák előfordulása jóval ritkább volt, az előzőekhez képest, tekintve a primer szenzitizátorokat (Ara h 8 homológ Bet v 1: 1-2%; Ara h 9 homológ Pru p 3: 1%). A mono-szenzitizáció-poliszenzitizáció aránya 37% vs. 62% volt a teljes vizsgált populációban.

Következtetések: Jelen hazai vizsgálat eredményei is megerősítették, hogy a kisdedkori és későbbi életkorok táplálék-allergén-szenzitizációs mechanizmusai és komponens-specifikus IgE-profiljai eltérőek. A táplálékallergiákat kiváltó molekuláris spektrum a földimogyoró-allergiák esetében is az életkor függvényében változik. A pollen-étel keresztallergiák prevalenciája, összhangban a nemzetközi tendenciákkal, vizsgálataink szerint is jóval ritkább, mint a csecsemő- és kisgyermekkorban kialakuló táplálékallergiáké. A pollen-étel keresztallergiák általános jellegzetessége még, hogy a nyomokban előforduló allergén általában nem vált ki komoly allergiás reakciót, szemben a veszélyesebb, korai kezdetű primer formákkal. Az anamnézis alapján megtervezett, célzott molekuláris diagnosztika tehát az életmód- tanácsadás miatt is alapvető. Későbbi életkorokban egyre gyakoribb a többféle allergén forrásra kialakuló polissenzitizáció, vizsgálataink szerint is. Mindez az allergiás menetelés (atopic march) ismert következménye. Utóbbi megelőzésében fontos eszköz lehet a mielőbb elkezdett oki kezelés (allergén immunterápia).

Letális dózisu etilén-glikol mérgezés

Révész Szabina, Bodnár Ágnes, Berkes Andrea, Biró Erika, Lakatos Erzsébet, Szikszay Edit, Varga Petra, Szabó Tamás

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: A gyermekkori mérgezések világszerte jelentős morbiditással, mortalitással bírnak. Hat éves kor alatt jellemzően véletlenszerű, míg tinédzser korban abúzus vagy szuicid szándékkal fordulnak elő. Etilén-glikol mérgezés esetén a gyors diagnózis felállítása elengedhetetlen, melyben kulcs-szerepe van a vérgáz-elektrolit vizsgálatoknak. A kezelés célja az etilén-glikol bomlástermékeinek gyors eliminálása.

Esetismertetés: Szuicid szándékkal, potenciálisan letális dózisu etilén-glikolt ivott 14 éves nagyfiú került Gyermekklinikánk Intenzív Osztályára a bevételt követően több mint 24 órával. A felvételkor súlyos állapotú, zavart tudatú betegnél súlyos hyperkalaemia, kiszélesedett anion-gap acidózis, oliguria az anamnézissel együtt mérgezés gyanúját vetette fel, melyek a toxikológiai vizsgálat ismerete nélkül is dialízis indikációt jelentettek. Később a toxikológiai vizsgálat megerősítette a letális dózisu etilén-glikol mérgezést. A konzervatív terápiával indításával párhuzamosan, rövid előkészületet követően folyamatos hemodialízist (CVVHDF) kezdtünk, melyek mellett a klinikai állapota javult, a szérum etilén-glikol szintje csökkent, vesefunkciója normalizálódott. Mentális státusza a multidiscplináris vezetéssel szintén jelentősen javult. Ellátása során iatrogén húgycsősérülést is elszenvedett, mely miatt szelektív embolizációra is sor került.

Következtetés: A gyermekkori mérgezések elkerülése érdekében a prevenciónak rendkívül nagy szerepe van. Aluszkénység, tudatzavar, mással nem magyarázható rosszullét hátterében mérgezés gyanújának mindig fel kell merülnie. Az adekvát, és időben megkezdett kezelés életmentő lehet.

Koraszülöttek életminőségét befolyásoló tényezők vizsgálata

Risztér Magdolna, Balajthy András, Balázs Gergely, Pataki István, Kovács Tamás, Berkes Andrea

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: A koraszülöttek életkilátásait nem önmagában a mortalitás és a különböző morbiditási mutatók határozzák meg. Az életminőségüket számos tényező befolyásolja. Az egészség meghatározásába a fizikai, érzelmi állapot, a szociális helyzet is bele tartozik.

Céltűzés: Volt koraszülöttek és szüleik életminőségének és az azt befolyásoló tényezők felmérése.

Módszerek: A volt koraszülött 2-4 éves gyermekek egészség-függő életminőségének felméréséhez a Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) gyermekkori kérdőív általános modulját, a szülők vizsgálatára a családi modul alkalmaztuk. A szülők gyermekük fizikai, érzelmi állapotára, társas kapcsolataikra, a gondolkodási képességükre, a kommunikációjukra vonatkozó kérdésekre válaszoltak és a gyermekek egészségi állapotából eredő aggodalmakat, a napi tevékenységek és családi kapcsolatok alakulását jellemezték az alapján, hogy mekkora gondot okoz a gyermek egészségi állapota ezek alakulására. A kérdésekre egy 0-tól 4-ig terjedő skálán tudtak válaszolni, a 0 azt jelentette, hogy a kérdésben felvetett probléma soha nem okoz gondot, míg a 4 azt jelentette, hogy majdnem mindig gondot okoz, ezeket a pontokat súlyoztuk a PedsQL teszt értékeléséhez megadott útmutatás alapján. Ezenkívül felvettünk egy szociális, társadalmi helyzetre vonatkozó kérdőívet is, mellyel szocio-ekonomiai jellemzőket vizsgáltunk, illetve azt

kérdeztük meg, milyen segítségre lenne leginkább szüksége a családnak. Ezeket az eredményeket vetettük össze a koraszülöttek egyes jellemzőivel (gesztációs kor, születési súly, iker terhesség, születés után a kórházban töltött idő hossza, az IVH, ROP, súlyos BPD, PTX, sebészi NEC, szepszis, sebészi megoldást igénylő PDA előfordulása). A populáció leíró statisztikája során a változók eloszlásától függően az átlag és szórás, valamint medián és interkvartilis tartományokat tüntettük fel. A PedsQL teszt és egyes változók közötti összefüggést logisztikus regresszió segítségével vizsgáltuk.

Eredmények: A vizsgálatunkba 50 koraszülöttet vontunk be, a populáció gesztációs korának mediánja 28,5 (IQR:27-33) hét, testsúlyának mediánja 1005 (845-1440) gramm volt. A medián kórházi bennfekvés 54 (IQR:30.25-77,5) nap volt. A vizsgálatunk eddigi eredményei igazolták, hogy a többes szövődmények előfordulása közel felére csökkentette a családi PedsQL indexet, mely rosszabb életminőségre utal. Az egyes szövődményekre korrigált regressziós modellünk alapján nem találtunk ilyen szoros összefüggést az anyai végzettség, valamint a családi jövedelem és a PedsQL teszt során adott válaszok között. A legtöbb családnak anyagi (28%) és lelki (28%) segítségre lett volna szüksége.

Eredményeinket jelentősen limitálja az alacsony esetszám és a gesztációs kor széles tartománya.

Megbeszélés: Eredményeink szerint az életminőség szempontjából legmeghatározóbb tényező a többes szövődmények jelenléte.

A gyermekkori ischaemiás stroke ellátás változása az elmúlt évtizedekben

Rosdy Beáta¹, Mellár Mónika¹, Móser Judit¹, Dávid Máté¹, Cserhádi Helga¹, Orbók Anna¹, Solymár Natália¹, Balázs György², Kovács Éva², Rimely Endre², Schnur János³, Márai Katalin³, Bognár Zsolt⁴

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet ¹Neurológiai Osztály, ²Gyermek MR és CT Diagnosztikai Központ, ³Anaesthesiologia és Intenzív terápia Osztály, ⁴Sürgősségi Betegellátó Osztály, Budapest

A gyermekkori artériás ischaemiás stroke (AIS) felismerése és azonnali diagnosztikája napjainkban is kihívás. A felismerés mellett a megfelelő betegutak kialakítása kulcsfontosságú mind a diagnosztika, mind az ellátás szempontjából. Hazánkban ezt most szervezzük. A diagnosztika alapját a klinikai gyanú esetében a koponya MRI és MRA vizsgálata képezi. 18 év alatt az AIS oki háttere szerteágazó, ami meghatározza a kezelését is. A nemzetközi gyermek AIS regiszter adatai alapján 2022-ben kimondták, hogy 1-16 éves életkorban a gyermekkori AIS kapcsán elvégzett intravénás thrombolysis, ill. thrombectomia biztonságos. A nagy ill. közepes artériák elzáródása esetén 4,5 órás időablakon belül kontraindikációk hiányában a thrombolysist ajánlott elvégezni. A kimeneti mutatók jobbakként, mint felnőttkorban, a vérzéses szövődmény alacsonyabb. A thrombectomiák kapcsán az ellátási időablak hosszabb, a szimptomás intracranialis vérzés aránya alacsonyabb, mint felnőttkorban. Egy éves utánkövetéssel a betegek 3/4-e megfelelően gyógyul. Az előadásban kitérek a hazai diagnosztikus és terápiás előrelépésekre és ismertetem a nehézségeket is.

A perinatális zsírszövetfejlődés szabályozása és jelentősége a gyermekkori elhízásban

Röszer Tamás

DE ÁOK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

A gyermekgyógyászat egyik fontos kérdése, hogy milyen módon biztosítható az egészséges életkezdés, aminek hosszútávú, gyakran a felnőtt korban megjelenő hatásai vannak az életminőségre. Az újszülött anyagcseréjének alkalmazkodnia kell a megváltozott metabolikus igényekhez és képesnek kell válnia a korábban számára ismeretlen energiaforrások hasznosításához. Ez a metabolikus alkalmazkodás – vagy annak hiánya – kihat a növekvő gyermek anyagcseréjére és felnőttkori egészségére.

A születés utáni időszakban több olyan mechanizmust azonosítottunk, melyek biztosítják ezt a kritikus metabolikus alkalmazkodást. Többek között az anyatejben található zsírmolekulák, a mitokondriumok által aktivált RNS-immunitás, a hőtermelő zsírszövetek fejlődési programját szabályozó transzkripciós faktorok határozzák meg a gyermekkori testösszetételt. Ezeknek a mechanizmusoknak a sérülése hozzájárul a gyermekkori elhízás kialakulásához. A gyermekkori elhízás megneveli a fiatal felnőttkorban kialakuló elhízást, és ezzel együtt az elhízáshoz társuló betegségek kockázatát is, ami miatt a gyermekkori elhízás következményei 2030-ra a világ felnőtt lakosságának körülbelül 60%-át fogják érinteni.

Vesetályog kezelése 16 éves betegünkénél

Rudolf Judit¹, Martonosi Ágnes², Fukász Ádám³, Meichelbeck Krisztina¹

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

¹Gastroenterológiai és Nephrológiai Osztály,

²Belgyógyászati Osztály, ³Urológiai Osztály, Budapest

Az esetünkben szereplő 16 éves fiatal lánybeteg egy hete fennálló lázas állapot, gyengeség és anaemia miatt került kórházi felvételre. Felvételét megelőzően háziorvosától antibiotikum terápiában részesült. Fizikális vizsgálattal 4 cm-rel a bordaívot meghaladó hepatomegáliát, sápadtságot észleltünk. Laborvizsgálatok magas gyulladásos aktivitást, mérsékelt anaemiát, megnyúlt alvadási paramétereket jeleztek. Vizeletében kórijelő eltérés nem volt. Mellkasröntgen felvétel készült negatív eredménnyel. Hasi ultrahang vizsgálata során a bal vese felső pólusában egy 2 cm átmérőjű simplex cisztát, valamint a jobb vese felső harmadában egy 5x4x5 cm-es térfoglaló folyamatot írtak le. A látott terime differenciálása miatt hasi MRI vizsgálat készült, melynek alapján nagy kiterjedésű többrekeszes vesetályogot vélelmeztek. Meropenem terápiát indítottunk, azonban a konzervatív terápia nem segített, a tályog mérete nem csökkent.

Ápolása 8. napján urológiai beavatkozás történt: lumbo-costalis feltárásból jobb oldali vesetályog punkció és drenázs. A lebecsájtott gennyből *E. coli* tenyésztett ki. Sem a vizeletből, sem a haemokulturából kórokozó nem tenyésztett ki.

Betegünk szövődménymentesen gyógyult. Jelenleg a bal oldali soliter veseciszta miatt áll nefrológiai ellenőrzés alatt.

Az esetbemutató célja felhívni a figyelmet az antibiotikum előkezeléssel elkent, negatív vizelet lelet mellett fennálló pyelonephritisek és azok szövődményeinek fontosságára, illetve a multidiszciplináris szakmai közreműködés szükségességére.

A gyermekjogok fontossága az egészségügyben, különös tekintettel a háziorvosi ellátásra, és a részvételi jogok szerepe

Gyurkó Szilvia, Sall Zsófia

Hintalovon Gyermekjogi Alapítvány, Budapest

A gyermekjogok érvényesítése az egészségügyi ellátásban, különösen a háziorvosi gyakorlatban, kiemelkedően fontos, hiszen a gyerekek különösen érzékeny és sebezhető csoportot képviselnek. Az egészségügyi ellátás minősége jelentősen befolyásolhatja a gyerekek testi és lelki fejlődését, így a gyermek jogainak betartása nem csak morális, hanem gyakorlati kérdés is. A gyermekek egészségügyi ellátásának egyik alapvető szempontja a részvételi jogok biztosítása, amelyek az önrendelkezéshez, a véleménynyilvánításhoz és a döntéshozatalhoz való jogot jelentik, életkoruknak és érettségüknek megfelelően.

Az ENSZ Gyermekjogi Egyezménye (1989) lefekteti a gyermek jogait, amelyek nem csupán a védelemre és gondoskodásra vonatkoznak, hanem a részvétel jogára is. A 12. cikkely kimondja, hogy a gyerekeknek joguk van kifejezni véleményüket minden olyan ügyben, amely őket érinti, beleértve az egészségügyi kérdéseket is. Az egészségügyi ellátásban ezt a jogot gyakran figyelmen kívül hagyják, pedig a gyerekek bevonása a döntéshozatalba elősegíti az együttműködést, növeli a kezelés sikerességét, és hosszú távon pozitív hatással van a gyerekek testi és lelki jólétére.

A gyermekek részvételi jogainak figyelembevétele több előnyt is hordoz. Először is, a gyerekek bevonása az egészségügyi döntéshozatalba elősegíti a bizalmi kapcsolat kialakulását az orvos és a beteg között. Amikor a gyerekeket meghallgatják, véleményüket figyelembe veszik, nagyobb valószínűséggel fogják betartani az orvosi utasításokat, és együttműködőbbek lesznek a kezeléseik során. Másodszor, a gyerekek bevonása fejlesztí önbizalmukat és felelősség tudatukat. Azáltal, hogy részt vehetnek saját egészségügyi ellátásukban, megtanulják, hogyan hozhatnak döntéseket saját testükkel és egészségükkel kapcsolatban. Ez a hosszú távú egészségfejlesztés szempontjából is kulcsfontosságú, hiszen a gyerekekből így olyan felnőttek válnak, akik jobban odafigyelnek egészségükre, képesek lesznek önállóan kezelni egészségügyi problémáikat.

A háziorvosok különösen fontos szereplők a gyermekek egészségügyi ellátásában, hiszen gyakran ők az elsődleges kapcsolattartók a családok és az egészségügyi rendszer között. Az ő felelősségük, hogy biztosítsák a gyermekek jogainak érvényesülését, beleértve a részvételi jogokat is. A háziorvosoknak fel kell ismerniük, hogy a gyerekek véleménye, még ha életkorukból adódóan korlátozott is, fontos információkat szolgáltat a diagnózis felállításához és a megfelelő kezelés kiválasztásához. A háziorvosi praxisban gyakran felmerül az a kihívás, hogy a szülők hajlamosak kizárólagos döntéshozóként fellépni gyermekeik egészségügyi kérdéseiben, nem mindig tartják szükségesnek a gyerekek bevonását. Az orvosoknak fontos szerepük van abban, hogy támogassák a szülőket a gyerekek bevonásában – amennyire azt az életkoruk és érettségük lehetővé teszi – az egészségügyi döntéshozatal során.

Ahhoz, hogy a gyermekek részvételi jogai ténylegesen érvényesüljenek, a háziorvosoknak figyelembe kell venniük néhány fontos szempontot. Először is, biztosítaniuk kell a gyermekbarát kommunikációt, amely megkönnyíti a gyerekek számára, hogy megértsék, mi történik velük, és megfelelően tudják kifejezni véleményüket. A kérdéseket és az orvosi magyarázatokat a gyermek életkorának megfelelően kell megfogalmazni, és teret kell adni a gyerekek kérdéseinek is. Ezen kívül az orvosoknak törekedniük kell arra, hogy az orvosi rendelők olyan környezetet biztosítsanak, amelyben a gyerekek biztonságban érzik magukat, és ahol szívesen megosztják gondolataikat, aggodalmaikat. Az orvosnak bátorítania kell a gyermeke-

ket arra, hogy bátran mondják el, ha valamit nem értenek vagy nem értenek egyet valamelyik döntéssel, így kialakulhat egy aktív párbeszéd az egészségügyi ellátás során. Ezen túlmenően a bizalmi légkör abban is segít, hogy egy esetleges bántalmazás, abúzus élmény is megjelenhessen, ami azért is fontos, mert a háziorvosok a gyermekvédelmi jelzőrendszernek is tagjai.

Enuresis – mikor, mit tegyünk vagy ne tegyünk?

Sándor György

Házi gyermekorvos, Pécs

Az enuresis nocturna (EN) gyakori probléma, ami a 6 évesek (és családjaik) kozzövetőlegesen 10-15 százalékának okoz komoly kihívást. A rendszeres éjszakai bepislés következményei a gyermekek szorongása, beilleszkedési zavarok, az önbizalom csökkenése lehetnek. Az EN okozta terhek és a megoldás keresése befolyásolhatja a szülők és az egész család mentális egészségét is.

Az EN örökletes betegség vagy az életkor előrehaladtával változó jelentőségű állapot? Miért nem tudunk minden érintett-ről? Mi az oka, hogy nem minden szülő jelzi gyermekük vizelettartási problémáját a gyermekorvosuknak? Az EN szervi rendellenesség okozta állapot vagy elsődlegesen pszichológiai probléma? Van egyértelmű életkori határ a kezelés megkezdésére? Valójában hogyan kezelhető az enuresis nocturna és kinek a feladata?

Az előadásban az alapellátó gyermekorvosok szemszögéből összegzem az EN kezelésével és gondozásával kapcsolatos naprekész információkat. A cél, hogy a felsorolt kérdések nem maradjanak megválaszolatlanul és végül egy a mindennapi gyakorlatban jól használható útmutatót kapjon minden alapellátó gyermekorvos.

A fejlődő agy neurobiológiája a pszichiátriai megbetegedések tükrében

Sarnyai Zoltán

Pszichiátriai Ideg tudományi Laboratórium; Ausztrál Trópusi Egészségügyi és Orvostudományi Intézet (AITHM); James Cook University, Townsville, QLD Ausztrália

A pszichiátriai megbetegedések jelentős része gyermek vagy serdülőkorban kezdődik, mind genetikai, mind pedig környezeti/epigenetikai mechanizmusok komplex interakciója hatására. A skizofrénia és az autizmus spektrum megbetegedések esetében feltételezik, hogy az eredetük a korai, magzati agyfejlődés idejére tehető. Depresszió és egyéb hangulati megbetegedések kialakulásában korai negatív környezeti hatásokat feltételeznek, amelyek a gyermekkori és serdülőkori agyi fejlődési folyamatokat képesek befolyásolni. Ahhoz, hogy megértsük ezen megbetegedések kórélettani hatterét, és ennek révén hatékonyabb terápiás megközelítéseket alakítsunk ki, elengedetlen, hogy tisztában legyünk a normális és a koros agyi fejlődési folyamatokkal.

Az agy szervezetünk legnagyobb energiaigényű szerve. A biológiai folyamatok energiaforrása az adenozin-trifoszfát (ATP) molekula, melynek megfelelő mennyiségben, helyen és időben történő rendelkezésre állása nélkül az agy fejlődése, pre- és posztnatalisan egyaránt, koros irányba mehet el. Továbbá az agyi információáramlás másodperceken belül károsodik. Előadásomban röviden áttekintem az agyi bioenergetikai folyamatokat és ezek szerepét a fejlődő agyban. Majd példákon mutatom be, hogy genetikai és környezeti/epigenetikai faktork miként befolyásolhatják az agy fejlődését kóros irányba.

Kitérek azokra a kritikus periódusokra a pre- és posztnatális agyfejlődés során, amikor nem kizárólag károsító hatások érvényesülhetnek, hanem lehetőségünk nyílna terápiás beavatkozásokra is.

Különböző transzkután bilirubinométerekkel mért bilirubinértékek összehasonlító elemzése

Soltész Vanda, Kovács Tamás, Balajthy András

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: Osztályunkon a 2021-ben bevezetett protokoll alapján a 35. hétnél idősebb újszülöttek sárgaságának szűrése során célszerű transzkután mérési módszert alkalmazni. Osztályunk három különböző, forgalomba hozatali engedéllyel rendelkező készüléket használ.

Célkitűzés: A DEKK Gyermekklinika NIC részlegén használt transzkután bilirubin mérő készülékek kontroll mérőmódszerrel való összehasonlító elemzése.

Módszerek: A vizsgálat során a három eszközzel összesen 525 transzkután bilirubin mérést végeztünk. Az eredményeket kapilláris mintából levett vérgáz analizátor által meghatározott bilirubin értékkel hasonlítottuk össze. Az egyes készülékek eredményeinek leíró statisztikai mellett megvizsgáltuk az eredmények heteroszkedaszticitását és kontroll módszerrel való korrelációját.

Eredmények, megbeszélés: Eredményeink szerint mindhárom készülék által mért eredmények szignifikáns korrelációt mutattak a kontroll vizsgálati eredményekkel (A készülék: $R=0,62$, $p<0,001$; B készülék: $R=0,61$, $p<0,001$; C készülék: $R=0,54$, $p<0,001$). A legtöbb kiugró értéket az A készülékkel történt mérések során tapasztaltuk. Az A és C készülék a kontroll módszerhez viszonyítva jellemzően alacsonyabb, míg a B készülék magasabb értékeket mért. A fénykezelés elindítása szempontjából meghatározó tartományban a B készülék esetén volt a legalacsonyabb a heteroszkedaszticitás.

Következtetés: Eredményeink szerint mindhárom transzkután bilirubin mérő készülék jól alkalmazható az újszülöttek sárgaságának kezelésében. A különböző tényezők figyelembevételével alapján a legoptimálisabbnak a B műszer bizonyult.

Típusos haemolyticus uraemiás szindróma nem típusos kezelése

Sólyomvári Márton¹, Hartmann Ágnes¹, Nyikuly Kinga¹, Pagáts Rebeka¹, Rózsai Barnabás¹, Benedek Noémi¹, Prohászka Zoltán², Lakatos Orsolya Judit¹

¹PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs;

²SE Kutatólaboratórium Belgyógyászati és Hematológiai Klinika, Budapest

A thrombotikus microangiopathiák akut vesekárosodással járó típusát nevezzük haemolyticus uraemiás szindrómának (HUS). A HUS, klinikai kép alapján, két csoportra osztható, típusos és atípusos HUS-ra. A típusos HUS legtöbbször hasmenés megbetegedéshez asszociáltan lép fel. A betegség kórokozója a shiga-like toxint termelő enterohaemorrhagiás E. coli (STEC), innen ered az új nomenklatúra (STEC-HUS). Az atípusos HUS oka a komplement rendszer szabályozásának hibájában keresendő. A betegséget az endothel károsodásával szabaddá váló kollagén rostok intravasculáris thrombocyták aktivációja indítja el. Az elhasználdott vérelemek miatt thrombocytopenia, a thrombusok miatt széteső vörösvértestek miatt pedig anaemia alakul ki. A harmadik tünet a szervek,

például esetünkben a vese ischaemiás károsodása. A HUS okozta akut vesekárosodás, általában oliguriával, vagy anuriával és makroszkópos haematuriával jár. A típusos HUS kezelése elsősorban szupportív, mely folyadék és elektrolit pótlásban, a vérnyomás szabályozásban, valamint szükség szerint az alakos elemek pótlásában és veseoptól kezelésben merül ki.

A PTE KK Gyermekgyógyászati Klinikán négy beteget kezeltünk mikrobiológiailag igazolt STEC-HUS-sal. Egy betegben elegendő volt a tisztán szupportív kezelés, illetve egy esetben plazmaferézist alkalmaztunk a diagnosztikus eredmények megérkezéséig. Két betegnél a maximális szupportív kezelés ellenére, hét napon túl fennálló aktív haemolysis, csökkenő tendenciát mutató thrombocytá szám, tartós anuria miatt naponta haemodialysis igény volt látható. Mindezek ismeretében, egyedi méltányossággal, anti-C5a (eculizumab) kezelés indult. Az irodalmi adatokat áttekintve több esettanulmányban is szerepelt, hogy sikeresen alkalmazták az eculizumab kezelést, főként központi idegrendszert is érintő STEC-HUS-os betegekben. A Gyermekklinikán eculizumabbal kezelt két kisded addig romló állapota, bár központi idegrendszeri érintettséggel nem rendelkeztek, a célzott komplementgátló kezelést megkezdését követően, pozitív fordulatot vett. STEC-HUS alapellátása ugyan továbbra is a szupportív kezeléssel alapszik, de a betegség lefolyása, a társuló szervi érintettség súlyossága továbbra is indokolhatja a célzott kezelés választását is.

Súlyos anaemizálódást okozó nagy méretű trichobezoár laparotomiás ellátása

Stercel Vivien, Magyar Ágnes, Sasi Szabó László

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet, Gyermeksebészeti Osztály, Debrecen

Bevezetés: A gyomorbezoár valamilyen emészthetetlen anyag gyomorban történő felhalmozódása miatt kialakuló idegentest-conglomeratum. A gyomor-trichobezoár pszichiátriai rendellenességekben szenvedő fiatal női populációban fordul elő leggyakrabban. Kezdetben évekig tünetmentes lehet, amíg el nem éri a tüneteket okozó méretet. A fő tünetek a visszatérő epigastriális fájdalom, hányás, hányinger, vashiányos microcyter anaemia, fogyás lehetnek. A kórkép képalkotó vizsgálatok és felső-endoszkópia során diagnosztizálható. A terápiás megközelítést a bezoár mérete és konzisztenciája határozza meg; általában sebészeti eltávolítás történik, amelyet pszichiátriai kezeléssel kell társítani az állapot kiújulásának megelőzése érdekében. Előadásunkban egy ritka, de tanulságos esetet kívánunk bemutatni.

Esetismertetés: A 16 éves leánygyermek CT vizsgálattal és endoscopy által igazolt, chronicus, súlyossá váló microcyter anaemiát okozó, gyomorban lévő 10x13 cm-es trichobezoár miatt került átvételre más intézetből klinikánkra, az elvégzett endoscopy után egy nappal. Átvételét követően a jó általános állapotú, sápadt gyermek kollabált, eszméletét rövid ideig elvesztette, vérnyomását nem tudták mérni. A gyermek végtagjai hűvösek voltak, perifériás pulzusai gyengén tapinthatók voltak, ekkor VEA-ban Hgb értéke 81 g/L volt. Parenterális folyadékpótlás mellett állapota javult. Kontroll VEA során a Hgb szint 64 g/L-nek adódott. Emellett általános állapota javult, pulzusa jól tapintható volt. Vénás vérből a kontroll Hgb érték 58 g/L volt. A hirtelen haemoglobin-csökkenés miatt sürgős hasi ultrahang vizsgálat történt, melyen vérzésforrás nem volt azonosítható. Sürgős CT angio vizsgálat alapján a bezoár és levegőgyülem által kitöltött gyomor jelentősen tágabbnak mutatkozott, a kismédecében szabad folyadékgyülem ábrázolódott. Egyértelmű vérzésforrás sem az artériás, sem a vénás fá-

zisban nem igazolódott. A gyermek két egység vvt transzfúzióban és egy egység FFP adásában részesült, ezt követően a kontroll vénás Hgb értéke 85 g/L volt. Előkészítést követően, bent fekvése másnapján narkózisban laparotómiából a gyomor megnyitása során az 1,3 kg-os, haematomával telt trichobezoárt eltávolítottuk. A nagy méretű trichobezoár a gyomrot kitágította, a corpus területén a hátsó fal, ill. a kiscsücs területén az első falig kifehélyesedett gyomor nyálkahártyát találunk. A középső és distalis harmad határán a kiscsücs területén kialakult 5 cm átmérőjű fekélyes területen kaliber perisztaltikus artériás vérzést észleltünk. Az artéria aláöltése után a distalis gyomor területét óriási fekélyvel együtt történő eltávolítása mellett döntöttünk, Billroth I. típusú gyomor resectiot végeztünk gastroduodenalis anastomosissal. A műtét során a gyermek további két egység vvt transzfúzió adásában részesült. A kórszövettani vizsgálat folyamatban van. A műtétet követően Intenzív Osztályunkon monitorizáltuk, a korai postoperatív szak zavartalan volt. A műtétet követően 24 órával orális vízzel való itatását megkezdjük, majd a műtétet követően 48 órával tápszerrel orális táplálását is megkezdjük, majd fokozatosan felépítettük, majd passage-zsa is rendeződött. A gyermek hasi státusza mindvégig megnyugtató volt, kontroll Hgb értékei normál tartományban voltak, további vérvizsgálatok adásában nem részesült. Postoperatív pszichológiai és pszichiátriai konzíliuma alapján a gyermek pszichiátriai gondozásba vételét javasolták, urgens átvételét nem tartották indokoltnak.

Összegzés: A trichotillomaniában, trichophagiában szenvedő gyermekeknek a diagnosztizált gyomor-trichobezoár kapcsán nem csak a pszichológiai kezelésre kell összpontosítanunk, hanem a passage-akadályt, chronicus felszívódási zavart és vérszegénységet okozó, akár életveszélyes szövődeményeket is magában rejtő gyomor térfoglalás sebészeti kezelésére is. Azt gondolnánk, hogy az elváltozás nem igényel urgens műtéti eljárást, de esetünkben a nagy méretű beozoár okozta, kitágult, súlyosan károsodott, kifehélyesedett gyomorfallal induló vérzéses epizódok miatt sürgős műtéti kezelés vált indokolttá.

A metil-csoport donor tápanyagok bevitelének összefüggése az elhízás és metabolikus szindróma kialakulásával adolescenseknél

Sümei Bogáta Kincső¹, Szabó Noémi¹, Felső Regina^{2,3}, Erhardt Éva², Bokor Szilvia^{2,3}, Molnár Dénes^{2,3}

PTE¹ ÁOK, ²KK Gyermekgyógyászati Klinika, ³Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium, Pécs

Bevezetés: Az elhízás prevalenciája világszerte globális problémává vált, kialakulásában számos ok ismert, melyek közül az epigenetikai módosulások szerepe fontos tényező. A metil-csoport donor tápanyagok szerepet játszanak a DNS metilációjában, melyek alacsony vagy túlzott bevitelük epigenetikai szabályozás révén szerepet játszhat az elhízás kialakulásában.

Célkitűzés: Kutatásunk célja megvizsgálni a metil-csoport donor (metionin, folát, kolin, betain) bevitel kapcsolatát a gyermekkori elhízással és metabolikus szindrómával (MS) adolescenseknél.

Módszer: A vizsgálatunkba ezidáig 82 fő (n=39 fiú), 12-18 év közötti adolescenten vontunk be. A metil-csoport donorok bevitelének felmérése validált, élelmiszer fogyasztási gyakoriságot felmérő kérdőívvel történt. Az adolescenseknél részletes antropometriai és laboratóriumi vizsgálat történt. A BMI érték alapján a gyermekeket elhízott (O) és normál testsúlyú (K) csoportra osztottuk Cole et al. referencia alapján (K: n=30, BMI=20,4±2,1 kg/m²; O: n=51, BMI=35,9±5,3 kg/m²). Az elhízott adolescenseket további két csoportra osztottuk a MS je-

lenléte alapján (elhízott, nem MS-ás (MHO) n=11; elhízott, MS-ás (MUO) n=41) az IDF kritériumrendszerének módosított változata szerint. A metil-csoport donorok napi bevitelének statisztikai feldolgozása során Mann-Whitney próbát alkalmaztunk.

Eredmények: A MUO adolescensek napi átlagos folát (MUO: 129,2±100,91 µg/nap; K: 255,7±103,33 µg/nap, p<0,001), betain (MUO: 88,37±45,75 mg/nap; K: 117,32±106,44 mg/nap, p=0,005), kolin (MUO: 162,74±76,52 mg/nap; K: 248,62±92,47 mg/nap, p<0,001) fogyasztása szignifikánsan kevesebb a normál súlyú adolescensek fogyasztásához képest. Nem volt statisztikailag kimutatható különbség napi átlagos metionin (MUO: 1386±904,74 mg/nap; K: 2134,83±1015,84 mg/nap, p=0,063) fogyasztásban a csoportok között. A kontroll és az MHO adolescensek, valamint az MHO és MUO adolescensek metil-csoport donor bevitelénél nem volt szignifikáns különbség.

Következtetés: Az alacsonyabb metil-csoport donor bevitel összefüggést mutat az elhízáshoz társuló MS jelenlétével.

Köszönetnyilvánítás: RRF-2.3.1-21-2022-00012, azonosítószámú, Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium megnevezésű projekt a Széchenyi Terv Plusz program keretében, az Európai Unió Helyreállítási és Ellenállóképességi Eszközének támogatásával valósul meg.

A TKP2021-EGA-10 számú projekt az Innovációs és Technológiai Minisztérium Nemzeti Kutatási Fejlesztési és Innovációs Alapból nyújtott támogatásával, a TKP2021-EGA pályázati program finanszírozásában valósult meg.

Az idő valóban minden sebet begyógyít? Neurokognitív és pszichológiai változások gyermekkori agydaganatot túlélők körében

Szabados Márton¹, Takács Kata¹, Hernádfői Márk², Agócs Gergely², Kiss-Dala Szilvia², Szentes Annamária¹, Kekecs Zoltán³, Jánosi Júlia¹, Garami Miklós¹

SE¹ Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg;

²Transzlációs Medicina Intézet;

³ELTE Pedagógiai és Pszichológiai Kar, Budapest

Bevezetés: A gyermekkori agydaganat túlélői gyakran szembeesnek pszichés és kognitív problémákkal, például szorongással, depresszióval és kognitív funkcióik sérülésével. Az utóbbi évtizedekben a túlélési mutatók jelentősen javultak, így egyre nagyobb figyelem összpontosul a hosszú távú következményekre.

Célkitűzések, módszerek: Metaanalízisünk célja az volt, hogy vizsgáljuk, hogyan hat a gyermekkori agydaganatok lokalizációja a neuropszichiátriai zavarok, mint szorongás és depresszió előfordulására és mértékére. Ezt követően utánkötéses vizsgálat keretében értékeltük, hogy a korábban medulloblastoma miatt kezelt gyermekek (n=15) kognitív és mentális egészségi állapota hogyan változott az előző vizsgálathoz képest eltelt 10 év távlatában. Intelligenciájukat WISC, valamint WAIS tesztekkel értékeltük, valamint kérdőív formában mértük fel a depresszió, a szorongás, a poszttraumás stressz zavar mértékét. A korábbi vizsgálatban alkalmazott tesztek mellett felmértük a kezelés óta kialakult poszttraumás növekedést. A túlélőkkel, valamint szüleikkel félstruktúrált interjút készítettünk, melyben felmértük, hogy a kezelés óta eltelt időben melyek voltak azok a tényezők, amelyek leginkább segítették őket a hosszútávú mellékhatásokkal való megküzdésben.

Eredmények: A metaanalízis során 42 megfelelő tanulmányt vontunk be, összesen 1071 pácienssel. Az adatok alapján az infratentoriális agydaganat túlélői szignifikánsan magasabb

pontszámokat értek el a szorongás (36,24 [CI: 28,81–43,67] vs. 23,21 [CI: 0,91–45,51]; $p = 0,02$) és depresszió (27,57 [CI: 14,35–40,78] vs. 13,84 [CI: 11,43–16,26]; $p < 0,01$) kérdőíveken, mint a supratentoriális daganatok túlélői. Utánkövetéses vizsgálatunkban az átlagos IQ 14,5 ponttal csökkent az idő múlásával, az egyes alskálák különböző mértékben voltak érintettek. A depresszió és a szorongás előfordulásában nem volt jelentős eltérés a korábbi vizsgálatához képest. Azon túlélők esetében, akiknél a poszttraumás növekedés skálán magasabb pontszám volt mérhető, a poszttraumás stressz zavar is jellemzőbb volt.

Következtetés: A vizsgálataink alapján az infratentoriális daganattal rendelkező gyermekek esetében gyakoribbak a neuropszichiátriai zavarok, és kognitív funkcióik jelentősebben sérülhetnek. Ezen problémák korai felismerése, a mielőbbi intervenció elengedhetetlen a tünetek súlyosságának csökkentésében és a visszaesés megelőzésében, a túlélők életminőségének javításában.

Miért nem hatékony a D-vitamin-pótlás a betegségek megelőzésére?

Szabó András

SE Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó Utcai Részleg, Budapest

Az előadás bemutatása 2 mondatban: Az elmúlt évtizedekben több metaanalízis készült a D-vitamin-pótlás mortalitás kockázatát csökkentő hatásáról, azonban az új eredmények ellentmondásban vannak a korábbiakkal. Ezek ismertetését és az ellentmondásos eredmények magyarázatát kívánja az előadás bemutatni.

Bevezetés: 2024 júniusában az Endocrin Society megjelentette az új „Vitamin D for Prevention of Disease: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline” című közleményét, melyben alapvető koncepcióváltás történt a korábbi – mintegy tíz éve gyakorlatban lévő – guideline-hoz képest.

Célkitűzés: Az elmúlt évtizedekben több metaanalízis készült a D-vitamin-pótlás mortalitáskockázatát csökkentő hatásáról, azonban az új eredmények ellentmondásban vannak a korábbiakkal. Az előadás célja az, hogy magyarázatot találjunk az ellentmondásos eredményekre.

Módszerek: Összehasonlítottam a metaanalízisek eredményeit és a kalcium- és foszfátháztartás szabályozásának ismert pathophysiologiáját.

Eredmények: 2014-ben a BMJ-ben megjelent metaanalízis alapján a D-vitamin-hiány jelentős halálozási kockázatot jelentett, és a D-vitamin-hiány megszüntetése D-vitamin-adással jelentős mortalitási kockázat csökkentést igazolt. Ezen metaanalízis alapján a D-vitamin-pótlás A-fokozatú alapvetőnek számított a betegségek megelőzése és a halálozás csökkentése szempontjából korlátozás nélkül valamennyi korcsoportban.

A 2024 júniusában megjelent új ajánlás azonban csak a 18 év alatti gyermekek, a várandós anyák, a cukorbeteg és a 75 év felettiek esetében ajánlja továbbra is a napi rendszeres D-vitamin-szupplementációt, míg a 18-75 év közötti korosztály esetében nem tartja indokoltnak a D-vitamin-pótlást, sőt még a D-vitamin-szint (25OHD₃) szűrő jelleggel történő mérését sem. Az elmúlt évtizedben végzett vizsgálatok szerint ugyanis az empirikusan adott D-vitamin-pótlás nem bizonyult hatékonynak a D-vitamin-hiányos, de egyébként egészséges felnőtt lakosság körében a betegségek megelőzésében és a halálozás csökkentésében.

Megbeszélés: Az egy évtized különbséggel elvégzett két Meta-Analízis eredménye és az ebből levont ajánlások között alapvető ellentmondás van, melynek a feloldását a foszfátház-

tartás szabályozásában kell keresnünk. Az előadásban nem térek ki sem az evidencia alapú orvoslás, sem a metaanalízisek módszertani problémáira, hanem az ellentmondás magyarázatát a kalcium és foszfát háztartás olyan pathophysiologiai folyamatainak bemutatásával kívánom megadni, mely mind a gyakorló orvosoknak, mind a népegészségüggyel foglalkozóknak útmutatást ad a D-vitamin-szupplementáció alkalmazásához.

Következtetés: Ha az empirikusan adott D-vitaminnal nem sikerül normalizálni a D-vitamin-szintet, akkor nem várható mortalitás kockázat csökkentő hatás a szubsztitúciótól.

Everolymus kardiológiai indikációból történő újszülöttkori off label alkalmazása sclerosis tuberosában

Szabó Andrea¹, Környei László¹, Masszi György², Fogarasi András³

¹Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet, Gyermekszív Központ, Budapest;

²PTE Szülészeti Klinika, Pécs;

³MRE Bethesda Gyermekkórháza, Neurológia Osztály, Budapest

Bevezetés: A sclerosis ritka, több szervrendszert érintő betegség. Incidenciája 1/6000 élve születés. Genetikai alapja a hamartint ill. tuberint kódoló TSC1 ill. TSC2 gén funkcióvesztő mutációja. Ezen fehérjék szupprimálják a mammalian target of rapamycin (mTOR) nevű kinázt. Az mTOR által indukált szignáltraszdukciós útvonal a sejtprolifерáció ill. a vaszkularizáció szabályozásában játszik szerepet. TSC-ben az mTOR kóros hyperaktivitása hamartomatosus sejtprolifерációhoz vezet az agyban, szívben, tüdőben, bőrben, vesében. Az mTOR inhibitor everolymust az FDA (US Food and Drug Administration) elsővonalbeli kezelésként ajánlja TSC-asszociált subependymalis giant cell astrocytomában (SEGA), 2 évesnél idősebb gyermekek terápiarezisztens fokális vagy generalizált TSC-asszociált epilepsziájában, renalis angiolipomatosisban és pulmonalis lymphangiioleiomyomatosisban.

A rhabdomyoma a leggyakoribb gyermekkori primer szív-tumor. A soliter rhabdomyoma 50-80%-ban, a multiplex rhabdomyomatosis 100%-ban TSC-hez asszociált. Magzati életkorban ill. újszülöttkorban kerül felismerésre, általában nem okoz klinikai tüneteket, spontán regresszióra hajlamos. Műtéti indikációt csak a súlyos hemodinamikai instabilitást, szívelégtelenséget, terápiarefrakter ritmuszavart okozó ritka esetek képeznek. Az everolymus nem elfogadott eljárás a rhabdomyoma kezelésében, de esetismertetések szerepelnek a szakirodalomban. Egy 2023-ban megjelent török tanulmány arról számol be, hogy 2014-2019 közötti öt éves periódusban 12 újszülöttnél alkalmazták szívelégtelenség miatt az mTOR-gátlót. Közlésük szerint hosszútávon a tumor regresszió mértéke nem különbözött a kezelt és a nem kezelt rhabdomyomás betegekben, de a tumorregresszió 12-szer gyorsabban következett be a kezelt csoportban.

Súlyos mellékhatásprofilja (lipidanyagcsere zavara, stomatitis, mucositis, thrombocytopenia, tüdővérzés, májtoxicitás) miatt a betegek szoros nyomonkövetése, a szérumszint gondos ellenőrzése elengedhetetlen.

Megbeszélés, esetismertetés: a GOKVI Gyermekszív Központban 2023-ban két újszülöttnél indítottunk kardiális indikációból off label mTOR inhibitor kezelést.

MJ. 36. gesztációs héten 2550 grammal született. Intrauterin ismert volt nagy kiterjedésű rhabdomyomája és ehhez asszociált 280/perc frekvenciájú tachycardiája. Transzplacentalis everolymus és flecainid terápia mellett a tumor mérete csökkent, a tachycardia terminálódott, átmeneti hydropsa regre-

diált. Postnatalisan a balkamra jelentős részét elfoglaló tumorszövetet észleltünk. Első életnapon hemodinamikai instabilitást okozó frekvens irreguláris széles QRS tachycardia, majd elektromos cardioversio után elektromechanikus disszociáció lépett fel, 40 perces komplett reanimációt igényelt. A post-resuscitációs szakban visszatérően jelentkezett kamrai, ill. változó AV átvezetéssel járó frekvens pitvari tachycardiája. Váltott, kombinált antiaritmiás gyógyszeres profilaxis mellett OGYÉI off label engedély birtokában everolymus kezelést kezdtünk. A tumorszövet regressziója két héten belül ultrahangon érzékelhető volt, hat héttel a terápia megkezdése után pedig már csak a papillaris izom területén ábrázolódott tumorszövet. Ezzel párhuzamosan az AV átvezetés helyreállt, antiaritmiás szereit leépíthetők voltak.

V.Cs. 39. geszt. héten, 3130 grammal született. 32. gesztációs héttől ismert volt multiplex rhabdomyomatosisa. Postnatalis ultrahangon nagy kiterjedésű, mindkét kamra myocardiomának nagy részét elfoglaló multiplex tumorszövetet észleltünk. Bár ritmuszavara vagy manifeszt decompensációs tünetei nem voltak, az enormis méretű tumorszövetre tekintettel nála is mTOR gátló bevezetése mellett döntöttünk. Három héttel a terápia megkezdése után már jelentős, később csaknem teljes tumorregressziót észleltünk.

Enyhe hypertrigliceridaemián kívül mellékhatás egyik páciensünkénél sem jelentkezett. Általános állapotuk és neurológiai statusuk kiváló, szomatikus és mozgásfejlődésük kifogástalan. Manifeszt epilepsziás rosszullétük nem volt, neurológiai megfontolásból (EPISTOP study eredményei alapján) szoros nyomonkövetés mellett long term kezelésben részesülnek.

Következtetés: Az everolymus sikeresen és biztonságosan alkalmazható balkamra-dysfunkcióval vagy aritmiával szövődött, TSC-asszociált multiplex rhabdomyomatosisban. A meggyorsult tumor-regresszió különösen a nagy időfaktorral bíró malignus ritmuszavarokban életmentő lehet.

Vena Galeni aneurysma malformatio

Szabó Kinga, Nagy Andrea, Agócs Anett

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

A vena Galeni malformáció egy ritka, veleszületett intracranialis arteriovenosus malformáció, melynek incidenciája 1:25 000, azonban a praenatalisan diagnosztizált intracranialis AVM-ek 30%-át teszik ki. A primitív chorioidealis erek és a prosencephalon Markowski vénája (vena Galeni prekursora) közötti kapcsolat hibája következtében alakulnak ki, amely a 6-11. gestációs hét között következik be. A klinikai spektrum egyik végén azok az újszülöttek vannak, akik a megszületést követően minimális tüneteket mutatnak, ebben az esetben gyógyszeres kezelést követően 5-6 hónapos korban végeznek endovascularis embolizációt, míg a spektrum másik végén azok az újszülöttek szerepelnek, akik korai szívelégtelenség klinikai jeleit mutatják, esetükben sürgős endovascularis intervenció szükséges. Újszülöttkori szívelégtelenség esetén a korai mortalitás becslések szerint 20-50%-ra tehető.

Előadásmóddal esztimertetésen keresztül szeretném felhívni a figyelmet ezen ritka kórkép fontosságára, hiszen évente csak néhány ilyen esettel találkozhatunk, de gyakori tünetek szokatlan lefolyása esetén mégis szükséges gondolni a lehetőségre. Igaz a tanulmányok mutatják, hogy az újszülöttkori tünetekkel járó arteriovenosus malformációk esetén magas a korai halálozási arány, de a tartós túlélők kb. 50%-ának normális, vagy csak mérsékeltlen megkésett a pszichomotoros fejlődése.

Vizeletinkontinencia gyermekkorban

Szabó László^{1,2,3,4}, Vissy Ágnes², Bajusz Ilona², Losonczi Katalin², Csizy István^{5,6}, Réti Gyula⁵, Lombay Béla⁷, Meichelbeck Krisztina^{1,8}, Bíró Kinga^{1,8}, Rudolf Judit^{1,8}, Merksz Miklós^{1,9}, Kiss András^{1,9}, Poloviczer Mária¹⁰, Molnár Diána¹⁰, Martonosi Rita Ágnes^{1,4,11}

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Urodinamikai vizsgáló, Budapest;

²B.A.Z Vármegyei Központi Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Nefrológia, Miskolc;

³SE Családgondozási Módszertani Tanszék, Egészségtudományi Kar, Budapest;

⁴SZTE Doktori Iskola, Szeged;

⁵B.A.Z Vármegyei Központi Kórház, Gyermeksebészet, Urológiai Osztály Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc;

⁶DE Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermeksebészeti Osztály, Debrecen;

⁷B.A.Z Vármegyei Központi Kórház Radiológiai Képalkotó Osztály, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc;

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet ⁸Nefrológia, Budapest; ⁹Urológia, Budapest; ¹⁰Radiológiai Képalkotó Osztály, Budapest;

¹¹PTE Translatio Medicina Központ, Pécs

Bevezetés: A vizelet inkontinencia akaratlan vizeletvesztést jelent. A folyamatos inkontinencia általában anatómiai rendellenesség következtében jön létre, mint ectopias ureter vagy neurogen hólyagműködési zavar, spina bifida. Intermittáló inkontinencia a vizeletvesztés általában kisebb mennyiségben fordul elő, nappal és/vagy éjszaka.

Cél: A vizelet inkontinencia különböző típusainak áttekintése, megbeszélése.

Módszerek: A Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet és a Velkey László Gyermekegészségügyi Központ urodinamikai vizsgálóiban 37 éven keresztül végzett vizsgálatok és betegek áttekintése.

Eredmények, megbeszélés: Vizsgálatunkban 710 gyermeknek volt vizelet-inkontinenciája. Urgens, sürgető vizelési késztetéshez társuló vizelet inkontinencia 591 gyermeknél fordult elő, az uroflow éles csúcsú áramlási görbét mutatott, megvastagodott hólyagfállal és fokozott detrusor izomgyorsulással. 485/1380 éjszakai enuresisben szenvedő gyermeknél volt nem monoszimptomás enuresis nocturna, urgens inkontinenciával. Nevetési inkontinencia 52 esetben fordult elő. Vizelet utáni csepegés 65 esetben fordult elő, döntően lányoknál (54 eset).

Következtetés: Komplex urodinamikai vizsgálatokkal jutunk pontos diagnózishoz és ez ad lehetőséget a megfelelő, eredményes kezelésre.

Genetikai alapú terápiák eredményei neuromuszkuláris betegségekben

Szabó Léna

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Ritka Betegségek Osztály, Budapest

Az elmúlt években számos új terápiás lehetőség jelent meg a neuromuszkuláris betegségek területén és további ígéretes késztímenyekkel folynak klinikai vizsgálatok. A kezdetben nagy áttörést hozó enzimpótló terápiák után megjelentek a genetikai alapú terápiák, melyek során a transzkripció, transláció folyamat befolyásolása történik, vagy akár a hibás gének pótlása.

A genetika alapú terápiákkal lehetőség van a hibás gén által kódolt fehérje, vagy ahhoz nagyban hasonló szerkezetű fehér-

je pótlására. Így elérhető a betegség progresszójának lassítása vagy akár megállítása. Az új terápiák megjelenésével az időben megkezdett terápiával a betegségek természetes lefolyása lényegesen megváltoztatható, ezért a korai diagnózis kulcsfontosságú.

A gerincvelői izomsorvadásban az elérhető hatékony terápiákkal és a működő szűrőprogrammal az esetek egy részében a betegség tüneteinek kialakulása megelőzhető. Továbbá biztosítják az eredmények a Duchenne féle izomdisztrófiában génpótló és az új generációs exon skipping terápiák alkalmazásával is.

Eredmények és kihívások neonatológia területén

Szabó Miklós

SE, Budapest

A COVID időszak és a magyarországi egészségügyi ellátó rendszer strukturális változásai nem törték meg a haza csecsemőhalálozás 2014-től tartó kedvező trendjét. 2023-ban a csecsemőhalandóság a történelmi legalacsonyabb értékre csökkent, 3,1 ezrelék volt. A kiváló eredmény mellett mégis vannak aggasztó tendenciák. Ilyen például a congenitális syphylises esetek megszorodása, a pertussis újbóli megjelenése és a korábbiakhoz képest intenzívebb RSV járványok. Az eddig kiválóan vizsgázott RSV ellenes passzív immunizálási program átalakulóban van. Várakozás szerint mind a szezon hivatalos definíciója, mind az alkalmazott oltóanyag változni fog.

A neonatológiát is érintő nyomasztó humanitárius kérdés a szociális okból nem hazaadható újszülöttek számának növekedése, de ennek megoldása nem az egészségügyi szereplők feladata. Az elkövetkező években a figyelem középpontjában fognak maradni az életben tarthatóság határán született koraszülöttekkel kapcsolatos kérdések. A csecsemő- gyermekkori palliációval kapcsolatos elindult az irányelv elkészítése, és ebben tervezetten lesz neonatológiai fejezet is. A neonatológiai ellátó rendszer egyszerű minőségi előre lépése, hogy minden PIC-en lesz lehetőség a közvetlen anyatejgyűjtésre és arra, hogy az édesanyák sortársként közvetlenül segítsék egymást az anyatej donációval.

Az elmúlt évtized tudományos kutatási eredményei nyomán változások szükségesek a szülészobai reszuscitáció, a neurointenzív monitorozás, a koraszülöttek táplálása, egyes diagnosztikai eljárások és az ápolás területén. A legutóbb 10 évvel ezelőtt frissült PIC-es géppark technikailag elavulóban van és ennek megújítása szükséges a közeljövőben. További feladat, hogy egyes helyeken, ahol még hiányzik, ki kell építeni a családközpontú ellátáshoz nélkülözhetetlen kubatúrát. Változatlanul aktualitás a szülészeti ellátás centralizálása és a PIC-ek feladatmegosztásának újra gondolása, amit a születésszám csökkenés és a szülészeten bekövetkezett változások még inkább elodáztatatlanná tesznek.

A neonatológia továbbra is legnagyobb kihívása a szakdolgozói utánpótlás és minőségi képzés jövője. Fel kell frissíteni a családközpontú ápolás megvalósítását célzó képzési programokat. Humanizálni kell a csecsemő ápolást, hangsúlyt kell fektetni az empátia és a kommunikációs készségek fejlesztésére, valamint lépéseket kell tenni az ágazatban dolgozók mentális és fizikai egészségének védelmére.

A jövő elkezdődött... a gyermekkori genetikai epilepsziák kezelési modelljének bemutatása

Szabó Nóra Zsuzsanna, Irmes Berta Eszter, Kassay Mária, Kerekes Éva, Kundra Olga, Mészáros-Schaffer László, Altmann Anna

Észak-budai Szent János Centrumkórház, Epilepszia-neurológia Szakambulancia, Budapest

A Budai Gyermek Epilepszia Centrumban egy áttekintő kohort vizsgálatot végeztünk a 2018 és 2023 közt kezelt pácienseink körében. A talált számos genetikai epilepsziás közt 9 gyermeket, ebből 2 új beteget diagnosztizáltunk Dravet szindrómával, amelyet egy nátrium-csatornát kódoló gén, az SCN1A mutáció okoznak autoszómális domináns öröklődésmenettel. A Dravet szindrómát közel 50 éve írták le és monogén etiológiája miatt az elmúlt évtizedekben a gyermekkori genetikai epilepsziák modellbetegségévé vált. Előadásunkban a szindróma kezelési múltjának, jelenének és jövőbeli lehetőségeinek bemutatásán keresztül a hallgatók betekintést nyerhetnek egyúttal a genetikai epilepsziák ellátásának fejlődésébe is. Az út hosszú: a fenitoinról, majd a valproáton és az új generációs antiepileptikumokon át, egészen a precíziós gyógyszeres és génterápiás eljárásokig, az antisense-oligonukleotid terápiáig vezet és talán még tovább, a génszerkesztés futurisztikus alkalmazásáig.

A bél mikrobiom szerepe a gyermekonkológiai kezeléseknél

Szabó Patrik József², Sági Viktória¹, Garami Miklós¹

SE¹ Gyermekgyógyászati Klinika Tűztöltő Utcai Részleg;

²Orvosi Mikrobiológiai Intézet, Budapest

Bevezetés: A bél mikrobióta szerepe a betegségek, ezen belül is az onkológiai betegségek kialakulásában, progressziójában és a terápiás válaszban egyre jobban feltérképezett. A bél mikrobióta és a kemoterápiás válasz közötti összefüggések tanulmányozása új távlatokat nyitott az onkológia területén. A baktériumok immunmoduláló hatásuk révén képesek lehetnek befolyásolni a terápiás választ és a tumorprogressziót. Egyes baktériumok megváltozott aránya eltérő kemoterápiás válaszhoz és mellékhatásprofilhoz vezethet. A gyermekpopulációban végzett vizsgálatok száma alacsony, és leginkább leukémiás és limfómás esetek kerültek publikálásra, jelenlegi ismereteink alapján a szolid gyermekkori daganatok esetében a kutatások száma kevés az alacsony esetszám és a vizsgálati nehézségek miatt.

Céltűzés: Kutatásunk célja, hogy feltérképezzük a szolid daganatos gyermekek emóterápia előtti mikrobiom profilját, és összefüggést találjunk a mikrobiális státusz és a gyermekonkológiai alkalmazott kemoterápiás szerekre adott terápiás válasz és mellékhatások, ezen belül is a neutropeniás láz kialakulása között.

Módszerek: Kutatásunkban a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűztöltő utcai részlegének neuro-onkológiai osztályának betegeit vizsgáltuk. A kutatásban jelenleg 10 gyermek vett részt, akiknél gyermekkori szolid daganatot diagnosztizáltak, és kemoterápiás kezelésben részesültek, 4 neuroblastoma, 2-2 glioma, illetve medulloblastoma, 1-1 Ewing-szarkóma és vegyes csírasejtes daganattal diagnosztizált gyermekek vettek részt. Az egyes kezeléseket tekintve kevés különbség mutatkozott a kemoterápia fajtája és intenzitása között.

A kemoterápia megkezdése előtt mindegyik gyermektől székletmintákat gyűjtöttünk a kiinduló bél mikrobiom összetételének értékelésére. A mikrobiális közösségek meghatározását

új generációs szekvenálással (next-generation sequencing, NGS) végeztük.

Eredmények: A gyermekek közül 6 gyermek esetében neutropeniás láz állt fenn, 4 betegnél azonban nem alakult ki. Összehasonlítva a két populációt a Akkermansia mucinophila relatív többsége 3 lázas gyermek (50%) esetében volt megfigyelhető, míg a láz nélküli populációban egyáltalán nem volt jelen. Ezen kívül, az Enterobacteriaceae család, amely a Proteobacteria törzsbe tartozik, és a Bacteroidaceae család, amely Bacteroidota törzsbe tartozik, magasabb arányban volt jelen a betegekben, mint az egészséges kontrollcsoportban. LEfSe (Linear discriminant analysis Effect Size) statisztikai analízis alapján szignifikáns eltérés a két vizsgált populáció között az Enterobacter ($p < 0,031$), Holdemania ($p < 0,0,18$) baktériumoknál találtunk.

Következtetés: A kutatásunk alátámasztja a nemzetközi irodalomban leírt felnőttkori populációban mért eredményeket. Ez megerősítheti azoknak a jelenlévő vagy hiányzó baktériumok szerepét, amelyek a védőhatás vagy éppen a mellékhatások kialakulásában vehetnek részt. Későbbiekben elemezni kívánjuk, hogyan változik a mikrobiótát alkotó baktériumtörzsek összetétele a kezelési ciklusok előrehaladtával, valamint a mikrobióta relatív abundanciája és diverzitása a kiindulási állapotához képest.

A nőgyógyászati daganatok sokszínűsége gyermekkorban

Szabó Sándor, Mohás Anna, Csóka Monika
SE Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A nőgyógyászati daganatok gyermekkorban ritkák, de a diagnózis késlekedése és a daganatok sokfélesége miatt komoly kihívások elé állíthatják a klinikusokat. A szülők gyermekeikkel leggyakrabban gyermekgyógyászhoz, gyermeksebészhez fordulnak, azonban kamaszkortól nem ritkán gyermek- vagy felnőtt nőgyógyászati rendelésen jelentkeznek.

A kismedencei daganatok minden életkorban előfordulhatnak, bár előfordulási gyakoriságuk, klinikai megjelenésük és szövettani eloszlásuk korcsoportonként eltérő. Gyermekeknél kialakulhatnak nem neoplasztikus elváltozások, mint például ciszták, torzió, tályog és lymphangioma, valamint daganatok, amelyeket csírasejtes, epithelialis, és stromális daganatokra oszthatunk fel.

A klinikai tünetek között általában hasi fájdalom, tapintható vagy látható terime, hányinger/hányás és vérzés jelentkeznek leggyakrabban. Jelen lehetnek endokrin elváltozások is, mint például menstruációs rendellenességek, korai pubertás és virilizáció. A gyermekkori nőgyógyászati daganatok kivizsgálása során a legfontosabb cél a malignitás kizárása, mivel a jóindulatú és a rosszindulatú elváltozások kezelése, utánkövetése alapvetően különbözik.

Az előadás célja, hogy esetbemutásokon keresztül bemutassa a gyermekkorban előforduló nőgyógyászati daganatok spektrumát, kiemelve azok különböző típusait, diagnosztikai nehézségeit és kezelési lehetőségeit. Választ kaphatunk néhány izgalmas kérdésre:

- Miért nem indokolt a felnőtt ellátásban megszokott hasi CT vizsgálat ezekben az esetekben?
- Mikor nézzünk és milyen tumormarkereket?
- Mikor vonjunk be gyermekonkológust az ellátás során?
- Milyen buktatói lehetnek a kismedence ultrahang vizsgálatának?
- Miért nem elég a has MR-vizsgálata nőgyógyászati tumoroknál?
- Mire kell figyelni a műtét során?

A Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikán 2011 és 2024 között nőgyógyászati tumorral kezelt gyermekek adatainak és néhány érdekes eset kihívásainak bemutatásával szeretnénk a gyermekgyógyász kollégák döntéseit segíteni. A nőgyógyászati daganattal diagnosztizált gyermekeket gyermekonkológiai központokban kell kezelni a szükségtelen ovariectomiák elkerülése és a lehető legjobb kimenetel biztosítása érdekében.

C5-komplement inhibitor kezelés infektio-asszociált hemolitikus urémiás szindrómában

Szabó Tamás, Varga Petra, Berkes Andrea, Biró Erika, Lakatos Erzsébet, Szikszay Edit

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Háttér: Ismert, hogy a komplement aktiváció döntő szerepet játszik az atípusos hemolitikus urémiás szindróma (aHUS) és számos más rapid, progresszív lefolyású vesebetegség etio-patogenezisében. Experimentális és klinikai adatok is bizonyítják, hogy az alternatív komplement-út vonal eltérései központi szerepet játszanak ezen betegség kialakulásában, potenciális kezelési lehetőséget biztosítva. A komplement C5-inhibitor eculizumab az aHUS kezelésében törzskönyvezett (EMA, FDA), „gold-standard” terápia. Gyermekekben azonban a HUS leggyakoribb típusai az infektiohoz társuló HUS formák, mint a Shiga-toxint termelő E. coli okozta HUS (STEC-HUS, 90%) és a Streptococcus pneumoniae asszociált HUS (SP-HUS, 10%). A STEC-HUS akut fázisa súlyos lefolyású betegség, mortalitása 5%, míg központi idegrendszer érintettséggel járó formáiban vagy SP-HUS esetén a 20%-ot is elérheti. A hosszú távú vesekárosodás (perzisztáló proteinuria/haematuria, krónikus veseelégtelenség, hypertonia) esélye jelentős, elérheti a 30%-ot. Jelenleg ezekben az esetekben a kezelés személyre szabott, szupportív („best supportive care”). Validált, evidencián alapuló specifikus terápiás lehetőség jelenleg nem elérhető gyermekkorban, de számos esetrőpört és kisebb esetszéria számol be a C5-inhibitor eculizumab sikeres alkalmazásáról infektio asszociált HUS eseteiben, egyelőre indikáción túli gyógyszeralkalmazással. Ezzel szemben egy nagyobb esetszámú randomizált vizsgálat nem talált szignifikáns különbséget az akut szak kimenetelére vonatkozóan, ugyanakkor szignifikánsan jobbnak bizonyult a hosszú távú vesekimenetel (GFR) az ECZ kezelt csoportban. Előadásunkkal az intenzív osztályunkon C5-inhibitor eculizumabbal kezelt, súlyos klinikai lefolyású infektio-asszociált HUS-ban szenvedő gyermekek eseteinek, komplement aktivációs profiljainak és klinikai kimenetelüknek a bemutatásával a komplement inhibitor kezelésben rejlő új lehetőségre szeretnénk rámutatni.

Eredmények: Három infektio-asszociált HUS (1 SP-HUS, 2 STEC-HUS) miatt eculizumabbal kezelt gyermekről (medián életkor: 2,5 év, 2-10 év) számolunk be. Két betegünk akut dialízis kezelésre szorult (CVVHDF, 10 és 13 nap) a komplex intenzív ellátás részeként. Mindhárom beteg esetén a vesefunkció gyors és teljes visszatérését, a hematológiai eltérések azonnali rendeződését és egy esetben a neurológiai tünetek megszűnését észleltük. A klinikai javulás mindhárom esetben gyors, teljes és szövődmenymentes volt.

Következtetés: Az eculizumab alkalmazása súlyos infektio-asszociált HUS-ban szenvedő betegekben javíthatja a túlélést és a hosszútávú vesekimenetelt is. A komplement rendszer aktivációjának vizsgálata fontos támpontot adhat a kezelés indikációjához.

Szindrómás autizmus

Szabó Tímea Margit¹, Balogh István², Ujfalusi Anikó², Szűcs Zsuzsanna², Madar László², Koczok Katalin², Bessenyei Beáta², Katona Nóra¹, Csürke Ildikó³, Szakszon Katalin¹

DE KK ¹Gyermekgyógyászati Klinika, ²Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetika Tanszék, Debrecen; ³SZ.SZ.B. VMK Nyíregyházi Jósa András Tagkórház, Nyíregyháza

Bevezetés: Az autizmus spektrum zavar (ASD) az idegrendszer fejlődési rendellenességével járó állapot, melyet a szociális kommunikáció zavarai, repetitív viselkedésmintázat és gyakran beszűkült érdeklődési kör jellemez. A legtöbb ASD-val járó betegség oka egyelőre ismeretlen, emellett a specifikus eltérések hiánya, a tünetek változatossága miatt az ASD-val járó ismert szindrómák felismerése is gyakran nehézségekbe ütközik. Az elmúlt évtizedekben jelentős előrelépés történt az ASD-val élő betegek genetikai vizsgálatait illetően, mely egyes szindrómás autizmussal járó eltéréseknél jelentős segítségként szolgál a diagnózis pontos felállításához.

Célkitűzés: Négy szindrómás autizmus miatt gondozott gyermek esetét mutatjuk be, tüneteiket összevetjük a szakirodalomban eddig leírt azonos eltérést hordozó betegek tüneteivel, ezzel lehetőséget biztosítva a pontos genotípus-fenotípus összefüggések meghatározására, illetve célzott genetikai vizsgálatok elvégzésére, melyek a későbbi terápia, családtervezés során nagy jelentőséggel bírnak.

Módszerek: A betegek fizikális vizsgálatát minden esetben citogenetikai, majd molekuláris genetikai diagnosztikus vizsgálatok (array CGH, WES vizsgálatok) követték. A pontos genetikai eltérések ismeretében a tüneteket összevetettük a szakirodalomban eddig közölt esetek tüneteivel.

Eredmények: Az elvégzett vizsgálatok két esetben az ADNP gén, egy esetben a SHANK2 gén mutációját, a harmadik esetben pedig a 16p11.2 régió eltérését igazolták.

Megbeszélés: Az ASD egy heterogén betegcsoport, az ismert szindrómák felismerése minden esetben nehéz, azonban a karakterisztikus tünetek jelenléte közelebb vihet a diagnózis minél korábbi felállításához.

Az ADNP gén mutációjával járó idegrendszeri fejlődési rendellenesség Helsmoortel–Van der Aa szindrómaként ismert, jellemző tünete a fejlődésbeli késés, beszédzavar, ASD, melyhez kardiológiai, gasztrointesztinális, urogenitális, endokrinológiai és neurológiai tünetek társulhatnak.

A SHANK2 gén funkcióvesztéssel járó mutációit autizmus spektrum zavarral hozzák összefüggésbe. Legjellemzőbb tünete az enyhe–közepes súlyos értelmi elmaradás, a nyelvi késések jelentős elmaradása és következményes beszédzavar, valamint az autizmus spektrum zavar.

A 16p11.2 mikrodeleciója az ASD egyik leggyakoribb ismert oka, az autisztikus tünetekhez az esetek nagy részében túlsúly és idegrendszeri fejlődési zavar társulnak.

Következtetés: A precíz fenotípus meghatározással egyes autizmussal járó szindrómák felismerhetőek lehetnek, azonban a legpontosabb genetikai diagnosztikai módszerek, illetve mindenre kiterjedő fizikális vizsgálat ellenére is genetikailag és klinikailag is heterogén betegcsoport, melynek azonosítása klinikailag továbbra is szinte lehetetlen – minden eddig leírt egyén és az általunk azonosított gyermekek is az ún. „genotype-first” megközelítés révén kaptak diagnózist.

A hyponatraemia, mint bronchiolitis szövődmény

Szabó Viktória, Ács Boróka, Szabó András, Bogár Csilla

Győr-Moson-Sopron Vármegyei Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház, Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Osztály, Győr

Csecsemők körében a bronchiolitissal diagnosztizált betegek jelentős része igényel kórházi felvételt, intenzív osztályos ellátás 10-15%-ban szükséges. Az esetek nagyrészeért az RSV felelős, melyhez több extrapulmonalis manifesztáció is köthető. Hyponatraemia előfordulása a kórházban ápolott RSV bronchiolitissal csecsemők körében 21%, az intenzív osztályos ápolást igénylők között 33%, súlyos hyponatraemia (<130 mmol/l) gyakorisága pedig a kórházi kezelést igénylő betegek 0,6%, intenzív osztályos keretek között pedig 11%. Kialakulásának eredete komplex. Az antidiuretikus hormon (ADH) szintje emelkedett, melyet okozhat folyadékhiány, valamint inadekvát ADH szekréció, ami a folyadék statustól független. A kialakult hyponatraemia felelős a neurológiai szövődmények egy részéért, köztük a convulsiókért is. Egyes tanulmányok szerint a görcs kialakulásában az RSV direkt, illetve indirekt hatása is szerepet játszhat.

2023 januárjától osztályunkon bronchiolitis miatt kezelt betegek körében két esetben is észleltük hyponatraemia jelenlétét. Az első beteg, egy 6 hetes csecsemő, aki a 38. gesztációs hétre született, természetes úton, 3060 gramm súllyal. Perinatalis és korábbi anamnézise negatív volt. Öt napos panaszokkal (köhögés, láz, tachydyspnoe, csökkent diuresis) keresték fel a területileg illetékes kórházat, ahol légzési elégtelenség, súlyos bronchiolitis klinikai tüneteit észlelték, melyet az elvégzett vérgáz vizsgálat is alátámasztott. Laborparamétereiben hyponatraemia (131 mmol/l) látszott, a gyulladásos paraméterek enyhe emelkedésével. Noninvazív légzéstartogatást, folyadékterápiát indítottak, melyet osztályunkra érkezéskor tovább folytattunk. Légúti váladékból PCR vizsgálat RSV pozitívítást igazolt. A noninvazív légzéstartogatást az 5. ápolási napon el tudtuk hagyni. Ezt követően rövid időn belül az oxigén szupplementációt is meg tudtuk szüntetni. Ionháztartását szorososan ellenőriztük, hyponatraemia az adekvát folyadékterápia mellett a továbbiakban nem ismétlődött.

Második betegünket 7 hetes korában észleltük osztályunkon. A 35. gesztációs hétre, természetes úton, 2490 gramm súllyal született, ikerterhességből. Perinatalis adaptációja zavartalanul zajlott. Egy hétig ápolták koraszülött osztályon, szövődménye nem jelentkezett. Ismétlődő apnoé miatt OMSZ szállította osztályunkra. Érkezését követően jobb oldali fokális rohamra került, mely midazolam adására megszűnt. Súlyos bronchiolitis, légzési elégtelenség miatt elaltattuk, intubáltuk, invazív lélegeztetést kezdtünk. A convulsio hátterében súlyos ionháztartási zavar igazolódott (Na: 121 mmol/l), mely nátriumpótlás mellett megfelelő ütemben (kb. 48 óra) rendeződött. Az első három ápolási nap során fokális convulsio több alkalommal egyre ritkuló tendenciával ismétlődött, kombinált antiepileptikus terápia került bevezetésre. Légúti mintából RSV igazolódott. A 6. ápolási napon extubálni tudtuk, noninvazív lélegeztetést további 7 napig, oxigén szupplementációt további 3 napig igényelt. Görcs az nátrium szint rendeződése és a kombinált anticonvulsiv terápia mellett nem ismétlődött. Gyermekneurológus szimptomás, hyponatraemia indukálta rohamoknak véleményezte. Antiepileptikus terápiáját a későbbiekben leépítésre került.

A felnőtt intenzív ellátásban a betegség súlyosságának a hyponatraemia ismert előjelzője. Gyermekeknél ez kevésbé ismert. Légúti betegségek kapcsán több tanulmány is készült a patofiziológia, illetve prediktor szerep tisztázására. Bronchiolitis miatt ápolott csecsemőknél is észlelték a hyponatraemia és a be-

tegség súlyosságának összefüggését (invazív lélegeztetés, intenzív osztályos ápolás hossza). A jelentkező neurológiai szövődmények jó részéért is a hyponatraemia tehető felelőssé, illetve az RSV okozta direkt neurológiai változások is felmerülnek. Ezen okokból kifolyólag intenzív osztályos ápolást igénylő bronchiolitises csecsemők esetén fontos az ionháztartás 1-2 naponta történő szoros monitorizálása, mellyel megelőzhető az ionzavar, így a súlyos szövődmények kialakulása is.

A korai diagnózis jelentősége gyermekkori gyulladásos bélbetegségben

Szabó-Tóth Klaudia, Kadenczki Orsolya

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Bevezetés: a gyulladásos bélbetegség (IBD) kifejezés Crohn-betegséget (CD) és fekélyes vastagbélgyulladást (UC) foglal magába, melyekre előre nem megjósolható, krónikus gyulladás jellemző hullámzó lefolyással, a beteg életminőségét befolyásoló aktív és nyugalomban lévő szakaszok váltakozásával. A magyar felnőtt lakosság 0.0062%-át érinti a betegség, évente kb. 200 gyermeknél diagnosztizálunk IBD-t és 9000-12000 gyermeket kezelünk országszerte, a betegség incidenciája növekszik. A diagnózis felállítása felnőttkorban 6 hónapot-10 évet is késhet, gyermekkori adataink e tekintetben nincsenek. A késői diagnózis felállítás szinte minden esetben rosszabb betegség-lefolyással, gyakoribb szövődmény rátaival, nagyobb sebészeti beavatkozási igénnyel társul.

A betegség korai diagnózisának felállítását sokszor nehezíti, hogy a tünetek nem következetesek, hullámzó lefolyásúak, ha enyhék, akkor nem végeznek megfelelő vizsgálatokat. A tünetek átfedhetnek más gyakori gyomor-bélrendszeri rendellenességekkel, téves diagnózishoz vezethetnek, lehetnek nem specifikusak, mint fáradtság/kimerültség, fogyás vagy ízületi fájdalom. A betegutak szűk keresztmetszete közé tartozik az időben történő háziorvosi beutaló hiánya, az endoszkópia és a szakorvosi vizsgálat késése.

Célkitűzés: vizsgálatunk célja, hogy egy monocentrikus retrospektív vizsgálatban áttekintsük és értékeljük a 2012-2024 között a Debreceni Gyermekklinika Gasztronetreológiai szakrendelésén diagnosztizált CD és UC betegek kórelőzményében szereplő tüneteit, felmérjük a tünetek jelentkezése és a diagnózis felállítása között eltelt időt, értékelve az összefüggést a tünetek és a betegség súlyossága és lefolyása közötti kapcsolatot.

Betegek és módszerek: 88 gyermeknél diagnosztizáltunk IBD-t, a rendelkezésünkre álló adatok alapján 79 beteg adatát dolgoztuk fel, közülük 37-et CD-vel, 42 gyermeket UC-val vettünk gondozásba. A gyermekek átlag életkora a diagnózis idején 13 év volt, 48 (60%) fiú és 31 (40%) lány volt. A betegek kórelőzményének áttekintésére részletesen a 2016. évtől volt lehetőségünk az EESZT-n keresztül, a korábbi évek adatainak hiánya akadályozta nagyobb betegpopuláció vizsgálatát.

Eredmények: A leggyakoribb tünetek CD esetén a hasi fájdalom és hasmenés voltak, UC esetén véres székletürítés, hasmenés volt a legjellemzőbb. A legrövidebb diagnózisig eltelt idő 1 hét volt, a leghosszabb 72 hónap volt. UC esetén az átlag idő 4.1 hónap volt, CD esetén 8.3 hónap. Jellemző volt, hogy azok a betegek, akiknél a diagnózisig eltelt idő hosszabb volt, enyhébb betegségben szenvedtek. A betegek 1.79%-a háziorvosi beutalóval érkezett a szakrendelőbe, 16.46%-a háziorvosi beutalóval az általános ambulanciára, míg 49.37% beutaló nélkül szülői igénnyel a sürgősségi ambulanciára vagy magánrendelésre. A betegek 12.67%-át már látta korábban szakorvos. A CD betegek 32.4%-nak enyhe, 48.6%-nak közepesen súlyos 19%-nak súlyos betegsége volt a diagnózis idején. Ez az UC betegek között 26.2%, 64.3%, 9.5% arányban oszlott meg. A

79 beteg közül még gyermekkorában 23-nál vált szükségessé biológiai terápia alkalmazása, ez a betegek 32%-át jelenti. Műtetre 4 betegnél volt szükség (3 ileocecalis rezekció, 3 Seton drain).

Következtetés: Széles körben elfogadott, hogy az IBD kezelésének elkezdése minél korábbi stádiumban, még nagyobb bélkárosodás kialakulása előtt valószínűleg kedvezőbb klinikai kimenetellel társul. A tünetek kibontakozása előtt bekövetkező bélrendszeri változások, sérülések, immunreguláció zavarai a legtöbb esetben már irreverzibilisek. A megkésített diagnózis felállításához társul egyéni és társadalmi problémák (nagyobb kezelési költség, nagyobb hospitalizációs igény, több munkából kiesett nap/iskolai hiányzás, rosszabb életminőség) rávilágítanak az edukációs tudatosság szükségességére mind az alap-, mind a középfokú (általános ambulanciák, sürgősségi ellátóhelyek) ellátásban.

Sokszínű, rejtőzködő betegség – mi rejlik a tünetek mögött?

Szántó Zita, Csüllög Zsuzsanna, Magyar István, Dicső Ferenc, Csürke Ildikó

SZ.SZ.B VMK Nyíregyházi Jósa András Tagkórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza

A gyermekkori tudatzavarok hátterében számos betegség állhat, - encephalitis, meningitis, agyi vasculitis, trauma, de akár egy szisztémás autoimmun megbetegedés, egy egyszerű elektrolitzavar, mérgezés és ritka öröklött betegség is.

Előadásunkkal a differenciál diagnosztika útvesztőin keresztül szeretnénk bemutatni egy kezdetben egyszerűnek tűnő tünettan hátterében egy ritka és nehezen diagnosztizálható betegséget.

A 3 éves Zsófi enyhe infekciós tünetekkel került osztályunkra, majd rövid időn belül állapotában súlyos központi idegrendszert érintő állapotrosszabbodást észleltünk. Neuroinfectio lehetősége merült fel, de az elvégzett vizsgálatok (liquor diagnosztika, koponya MR) és a protokoll szerinti kezelés nem hozták meg a várt eredményt. EEG vizsgálat után felvetődött a szernegatív autoimmun encephalitis (AE) lehetősége. De sem a nagy dóziszú szteroid, sem az immunglobulin terápia nem bizonyult hatásosnak. A kezelés alatt a tudatzavar, somnolentia mellé novum tünetként egy jobb oldali hemiparesis is társult. Tekintettel az ismételt negatív koponya MR, szerológiai vizsgálatokra és az eddigi kezelések sikertelenségére, a kisereket érintő agyi vasculitist feltételezve, megkezdtük a cyclophosphamid terápiát, mely eredményesnek bizonyult. A második cyclophosphamid kezelést követően a folyamatos rehabilitáció alkalmazása mellett a kognitív és motoros készségei az életkori átlagot elérték. A kislány járáskészsége, beszéd-készsége és finommotorikája fokozatosan visszatért. Az eltelt időszak alatt ideggyógyászati és immunológiai követése során neurológiai deficitet nem észleltünk, mentális, emocionális és motoros funkciója korának megfelelő.

Jelen prezentációnkkal szeretnénk felhívni a figyelmet a gyermekkori primer agyi vasculitisek korai felismerésének fontosságára és a mielőbbi egyénre szabott terápia alkalmazására, hiszen egy ritka és még mindig aluldiagnosztizált kórképről van szó.

Diabetes, de melyik is? Gyermekkori reklassifikáció esetei

Szarka Zita, Felszeghy Enikő

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, 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 2018. ISPAD ajánlás alapján a gyermekkori diabetes diagnózisa alapvetően a típusos prezentációs tüneteken alapul. Azonban az egyre gyakoribb gyermekkori elhízásnak köszönhetően, valamint a genetikailag determinált MODY jelenlétének növekedésével, a diagnózis revidálása és a diabetes reklassifikációja napjainkban egyre gyakrabban szükséges lehet.

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 döntöttek. Érkezésük 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 később rendelkezésre álló diagnosztikus labor eredmények alapján (inzulin/C-peptid szint és negatív ICA/GAD/anti-IA-2 szintek) a kiindulási diagnózis revidálására 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 csökkentését 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 betegságnak tartott gyermekkori diabetes napjainkban egyre árnyaltabbá válik és a diagnózis reklassifikációja, ami a terápia és a betegség lefolyás meghatározója, gyermekkorban megjelenik.

Perinatális Intenzív Centrumban működő neonatális venovenosus ECMO program Magyarországon

Szász Barbara, Seri István

SE Gyermekgyógyászati Klinika, Neonatológia Tanszék, Budapest

Bevezetés: Hagyományos intenzív terápiára nem reagáló légzési- és/vagy keringési elégtelenségben a tüdő és/vagy a szív funkciójának átmeneti pótlására szolgál az extracorporális membrán oxigenizáció (ECMO). Jelenleg Magyarországon

újszülöttkori légzési elégtelenség indikációjával a venovenosus (VV) ECMO kezelés érhető el, mely a tüdő funkciójának átmeneti pótlásával javítja a túlélést.

Céltűzés: A Semmelweis Egyetem Gyermekklinika Bókey utcai Részlegén létrehozott VV-ECMO program megszervezésének és a program működésének bemutatása az eddig ECMO kezelést igénylő újszülöttek kórlefolásának ismertetésével. Gyermekintenzív osztályon már végeztek újszülött ECMO kezelést hazánkban, azonban egy PIC-ben működő ECMO programnak az újszülött fejlődésélettani igényeit leginkább ismerő orvosi és szakápolói gárda és infrastruktúra jelenléte a bizonyított előnye.

Eredmények: A multidiszciplináris orvosi és szakápolói csapat betanulása, a szükséges eszközök beszerzése és az infrastruktúra kialakítása után, a 2023 májusi indulás óta öt (5) konvencionális terápiára nem reagáló légzési elégtelenségben szenvedő érett újszülött (születési súly: 3400 ± 180 g, életkor: $2,7 \pm 0,7$ nap) részesült VV ECMO támogatásban. Vezető diagnózisai: szepszis, respirációs distressz szindróma, meconium aspirációs szindróma és/vagy pneumothorax voltak és minden betegnél perzisztáló pulmonális hipertónia súlyosbította a kórképet. A véna juguláris interna és véna femorális szövődésménymentes percután kanülálását követően, az újszülötteknél átlagosan $4,8 \pm 0,5$ napig alkalmaztunk extracorporális légzés-, és ezzel indirekt módon, keringéstámogatást. Többparaméteres cardiorespiratórikus és neurointenzív monitorizálás mellett rendszeres ágymelletti szív-, tüdő és agyi ultrahang vizsgálattal követtük az újszülöttek állapotának változását. Az összes beteg túlélte, fejlődésélettani követésük (neurológia, pulmonológia, gyermekgyógyászat) folyamatban van.

Konklúzió: Egy rendkívül komplex humán-, intézeti- és anyagi-erőforrást igénylő, PIC-ben működő, újszülöttekre specializált VV-ECMO program hazánkban is létrehozható. Bár az esetszám még alacsony, légzési elégtelenség miatt VV-ECMO ellátást igénylő újszülöttek túlélése a nemzetközi adatokkal összevethetően ígérkezik. Érdekes azonban, hogy a leggyakoribb indikáció jelenleg eltér a külföldi gyakorlatban leírtaktól. Végleges konklúzió azonban csak nagyobb esetszám elérése után vonható le.

Változások a perifériás facialis parézis rehabilitációjának gyakorlatában

Szatmári Edina, Zahuczky Katalin

B.A.Z Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház, Velkey László Gyermekgyógyászati Központ, Gyermekrehabilitációs osztály, Miskolc

1. A Bell-parézis (perifériás facialis parézis) a leggyakoribb arcideg bénulási forma, mely hirtelen indul, egy arcfélre terjed, oka többnyire ismeretlen. A diagnózis felállítása kizárólagos alapon történik. Tartós vagy progresszív arcgyengeségnél ismételt diagnosztikus vizsgálatok (képalkotó vagy elektrodiagnosztika) szükségessé teszik a daganatok és neurológia betegségek irányában. A prognózis előre nem megmondható. Az enyhébb lefolyású esetek és a gyermekkorúak gyógyulása jobb.
2. A Bell-féle bénulás kezelésében szakirodalmi adatokkal alátámasztott változásokat szeretnénk bemutatni.
3. A kezeléseknél erős ajánlást kapott a 72 órán belül megkezdett kortikoszteroid terápia, melynek felnőttéknél széles körben bizonyítottan pozitív hatása van. Gyermekeknél eddig még nincs elegendő bizonyíték a szteroid kezelés ajánlás megfogalmazásához. Tapasztalat alapján azonban a kezelés idejét lerövidíti, hatékonyságát kiterjesztett körben vizsgálják. A szemvédelemnek erős ajánlása van a szaruhártya-károsodás megelőzése érdekében. Az elektroterápia gyenge ajánlást kapott, miközben ellen-



- javult akut fázisban – az oedema fokozása miatt - és kezdődő synkinesisek esetén. (Management of Bell palsy: clinical practice guideline 2014 Sept. 2; 186(12): 917-22.)
- Gyermekrehabilitációs osztályunkon évente 40-50 esetet kezelünk. A súlyosságot House-Brackmann score szerint osztályozva részletezzük az egyes kezeléseknél.
 - A Bell-féle bénulás diagnózisát fizikális vizsgálattal egyéb ok kizárásával kell felállítani. A gyengeség súlyosságát osztályozva a további kezeléseket meghatározhatjuk. Figyeljünk a szemészeti, az új és súlyosbodó neurológiai tünetekre! Ha 9 hónap múlva sincs javulás, a diagnózist revidálni kell, mely gyermekkorban már 3 hó után javasolt. A jelenlegi ajánlások mellett enyhébb esetekben 98%-ban teljes gyógyulás érhető el, súlyosabbaknál, felnőtteknél 20%-ban maradványtünetek alakulnak ki.

A Gyermek Onkológiai Board működése a Debreceni Egyetemen

Szegedi István¹, Kovács Árpád², Sasi-Szabó László¹, Gaál Veronika², Pajor Mónika², Bedekovics Judit³, Petrás Miklós¹, Gaál Zsuzsanna¹, Macsi Lilla¹, Kiss Csongor¹

DE KK¹ Gyermekgyógyászati Klinika, ²Onkoradiológiai Klinika, ³Pathológiai Intézet Gyermek Hematológia-Onkológia, Debrecen

Bevezetés: A Debreceni Egyetem Gyermekklinikájának Gyermek Hematológia-Onkológia részlegén évente mintegy 40-50 új beteg kerül diagnosztizálásra, illetőleg kezelésre malignus betegséggel. Ezek mintegy 30-40%-a hematológiai malignitás, míg a nagyobb részt a solid tumorok teszik ki. A gyermekkor vezető daganatos megbetegedése az agydaganat, mely összességében betegségek mintegy egynegyedét jelenti. További gyakori megbetegedések a hasi daganatok, így a leggyakoribb solid tumor a neuroblastoma – változatos lokalizációval –, valamint a nephroblastoma (Wilms tumor), vagy a hepatoblastoma. Gyakori a lágyrészekből kiinduló rhabdomyosarcoma szintén változó lokalizációval, az egyéb változatos szövettanú nem rhabdomyosarcoma típusú tumorok, illetve a vázrendszerből eredő osteosarcoma, Ewing sarcoma. Számos ritka entitás összességében jelentős diagnosztikai és terápiás erőfeszítést igényel. Ezen tumorok mindegyike részletes képalkotó, patológiai, genetikai, molekuláris-genetikai diagnosztikát igényel, mely utóbbiak alapja a megbízható intervenció vagy szövettani mintavétel. A feltételezett, vagy igazolt kórisme, valamint a staging besorolás szabja meg a kemo-terápiás, sebészeti, sugárterápiás, célzott kezelések optimális sorrendjének, kombinációjának kiválasztását. Mind a sokszor bonyult diagnózis felállítása, mind a komplex kezelés kiválasztása egy csapatmunka eredménye, mely érinti a gyermekonkológuson kívül a gyermeksebészt, a gyermekradiológust, a patológust, genetikust, molekuláris genetikust, a sugárterapeutát, az idegsebészt, orthopéd sebészt, illetve ritkábban számos egyéb szakmát.

Célkitűzés és módszerek: Előadásomban ismertetem az onkológiai kivizsgálás szokásos menetrendjét, a jogszabályok által szabályozott onkoteam működésének feladatát, az onkoteam összetételét, a döntéshozatal folyamatát, az elvi ismereteken túl néhány releváns saját eset bemutatásán keresztül.

Megbeszélés: A gyermekonkológia igazi multidiszciplinális terület, az egyre növekvő ismeretek, az egyre fejlődő konvencionális és újabb terápia lehetőségek igen széleskörű ismereteket igényelnek a daganatos betegségben szenvedő gyermekek diagnózisának felállításához, az optimális kezelésének megtervezéséhez, kivitelezéséhez. Ez kizárólag az ellátásban résztvevő szakmák széleskörű bevonásával, a szakmai

tudás mindenkori, folyamatos és egyben szükségszerű egyeztetésével lehetséges. Óriási fejlődésen mentek keresztül mind a képalakító módszerek, mind a sebészeti technikák, a sugárterápiás lehetőségek, a molekuláris diagnosztika pedig forradalmasította az onkológiai betegségek besorolását, a célzott kezelési lehetőségeket.

Következtetés: Az onkoteam működése a beteg és az ellátó szakemberek számára jelentős előnnyel jár. Fontos, hogy a beteg kezelésében, gondozásában résztvevő kollégák betekintést nyerjenek az onkoteam működésébe, s betegeiket ezzel kapcsolatban releváns információkkal tudják segíteni.

Nem-gyógyszeres technikák az akut fájdalom kezelésében

Székely Ilona Zsófia¹, Gyimesi-Szikszai Andrea^{1,2}, Major János^{1,2}, Vargay Adrienn^{1,3}, Varga Zsófia Katalin^{1,2}

¹Bethesda Gyermekkorház;

²SE;

³ELTE, Budapest

Bevezetés: Az akut fájdalom kezelése az egészségügyi ellátásban nemcsak a fájdalom csillapítását, hanem a páciens szorongásának és stresszének enyhítését is célozza, különösen gyermekek esetében. A gyermekek közel 63%-a fél a tűtől, ami rövid és hosszú távú negatív következményekkel járhat. Az ellátó személyzet számára ez jelentős kihívást jelent. A hagyományos, gyógyszeres megközelítések mellett egyre nagyobb figyelmet kapnak a nem-gyógyszeres fájdalomcsillapítási technikák, amelyek célja a félelem és szorongás csökkentése, valamint a fájdalomélmény mérséklése.

Célkitűzés: Az előadás célja a nem-gyógyszeres, akut fájdalomcsillapítási technikák ismertetése, és azok szerepének, alkalmazási lehetőségeinek szemléltetése gyermekek esetében. Ismertetjük a Bethesda Gyermekkorházban bevezetett új eszközöket és módszereket, valamint megosztjuk a szemléletmód alkalmazásával szerzett tapasztalatokat.

Módszerek: Az előadás az irodalmi áttekintés és klinikai tapasztalatok alapján tárgyalja a nem-gyógyszeres fájdalomcsillapítási technikákat. Bemutatjuk a legfontosabb nem-gyógyszeres intervenciókat: a felkészítést, a figyelemelterelést, a kognitív-viselkedési stratégiákat, a légzéstechnikákat és a hipnózt. Hangsúlyozzuk az életkornak megfelelő módszerek alkalmazását és a szülői támogatás fontosságát.

Eredmények, Megbeszélés: A kutatások és klinikai tapasztalatok szerint a nem-gyógyszeres technikák hatékonyan csökkentik a fájdalmat és a distresszt, javítják a betegek együttműködési készségét, és hosszú távon hozzájárulhatnak az egészségügyi beavatkozásokkal kapcsolatos pozitív attitűd kialakulásához. A tapasztalatok és eredmények megerősítik, hogy az integrált, több módszert alkalmazó megközelítések a leghatékonyabbak.

Következtetés: Az alkalmazott módszerek jelentősen növelik az együttműködést, csökkentik a fájdalmat és szorongást, valamint javítják mind a páciensek, mind az egészségügyi szakemberek szempontjából az ellátás minőségét és élményét. A nem-gyógyszeres fájdalomcsillapítási technikák hatékony eszközök lehetnek az akut fájdalom kezelésében. Kiemelten fontos a páciensek aktív megküzdésének támogatása és a szülők aktív bevonása mellett a multidiszciplináris team megfelelő képzése és a megfelelő eszközök elérhetőségének biztosítása. A jövőben további kutatások szükségesek az egyes technikák hatékonyságának mélyebb megértéséhez és a klinikai gyakorlatban történő szélesebb körű elterjedésük elősegítéséhez.

Kulcsszavak: Nem-gyógyszeres fájdalomcsillapítás, Akut fájdalom, Comfort Promise, Pszichológiai intervenciók, VR

Művészetekkel és mesével a gyógyulás útján – A Mosoly Alapítvány művészetterápiás tevékenysége a kórházak falain belül és kívül

Szentes Annamária, Varga Andrea Helena

Mosoly Alapítvány, Budapest

Bevezetés: Az előadás célja bemutatni, hogy a Mosoly Alapítvány terápiás programjai a gyakorlatban hogyan és milyen eredményekkel tudják megtámogatni a gyógyítás folyamatát, kiegészíteni az állami és elsősorban a kórházi ellátást. Az alapítvány hiánypótló pszichés támogatással egészíti ki a súlyosan és krónikusan beteg gyerekek gyógyulási folyamatát. Ingyenesen elérhető művészetterápiás programjain a gyerekek kreatív, inspiratív és biztonságos térben tudják feldolgozni a betegségük során megélt tapasztalatokat és érzéseket. Emellett olyan adaptív viselkedésmintákat és megküzdési technikákat sajátíthatnak el, amellyel javulhat az életminőségük és a társas kapcsolataik.

Megbeszélés: A Mosoly Alapítványt 1996-ban hívták életre magyar üzletemberek, hogy segítséget nyújtsanak olyan gyermekeknek, akiket betegségük vagy nehéz élethelyzetük megfosztott az örömteli gyermekkortól. Az elmúlt 28 év tapasztalatainak eredményeképpen fejlődött az alapítvány komplex terápiás szolgáltatásokat kínáló szakmai szervezeté.

Az alapítvány kórházi osztályokon végzett terápiás foglalkozások, kórházon kívüli hosszú távú egyéni és csoportos terápiák és nyári ötnapos terápiás táborok keretében dolgozik együtt a célcsoportjában lévő gyermekekkel. A tavalyi programévben több mint 2000 terápiás órával egészítette ki az intézményekben folyó ellátást.

A Mosoly 25 fős terápiás csapata megfelelően képzett, gyakorlati tapasztalattal rendelkező pszichológusokból, művészetterapeutaiból áll, módszereik között megtalálható a játéktérápia, a gyermekpszichodráma, a képzőművészet-terápia, a zeneterápia és a meseterápia. Az alapítvány szakembereinek rendszeres szupervíziót, képzési lehetőségeket biztosít. A szélesebb szakmai körnek blogot vezet a hazai és külföldi trendek, jó gyakorlatok megosztásának céljából, valamint eddig 3 módszertani könyve jelent meg gyakorló szakemberek számára. A terápiás programok tervezése, szervezése, szakmai dokumentációja és értékelése egységes monitoring rendszerben történik a terápiák minőségének biztosítása érdekében.

Kórházi terápiás foglalkozásai jelenleg Budapesten, Debrecenben, Pécsen és Miskolcon elérhetőek. A Mosoly szakemberek onkológiai, összejt-transzplantációs, endokrinológiai, nefrológiai, pszichiátriai osztályokra járnak foglalkozást tartani heti rendszerességgel, vagy hetente többször. A gyermekekkel egyéni vagy csoportos formában dolgoznak, rugalmasan alkalmazva a módszereket a betegek korához, aktuális állapotához. Itt az elsődleges cél a kórházakban folyó pszichológusi munka kiegészítése, különböző módszerekkel gazdagítva az osztályokon folyó ellátást.

Az alapítvány kórházon kívüli terápiás csoportokat személyes térben és online formában is szervez, melyekben 6-8 gyermekkel két szakember dolgozik egy tanéven keresztül. Jelenleg 10 terápiás csoport folyik különböző korú és problematikával érkező gyermekek számára. Nyáron 5 napos intenzív meseterápiás és pszichodráma fókuszú táborokat kínál krónikus beteg és szorongó gyermekek számára. A kórházon kívüli terápiák célja, hogy segítsék a gyermekek visszailleszkedését a kortárs közösségekbe, erősítsék a megküzdést.

Következtetés: Az alapítvány által biztosított komplex terápiás szolgáltatások hatékony segítséget jelentenek a családok számára a kórházi kezeléseik alatt és után. Jól működő együttműködések keretében pedig az intézményeket is plusz szakmai kapacitással és különböző módszerekkel gazdagítva tudnak hozzájárulni a krónikus beteg gyerekek pszichés ellátásához.

Dr. Szentés Annamária, klinikai szakpszichológus, Metamorphoses meseterapeuta, gyermekdráma vezető, családterapeuta. Mosoly-terapeutaként 7 évet dolgozott kórházi környezetben és hosszú távú terápiás csoportokban mielőtt az Alapítvány Terápiás Tanácsadó Testületéhez csatlakozott.

Szervdonációs tevékenység a debreceni Gyermekklinikán

Szikszay Edit

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Intenzív Osztály, Debrecen

A gyermekgyógyászati munka során talán az egyik legnehezebb helyzet a súlyos agykárosodott gyermekek intenzív osztályos ellátása.

Amennyiben a donáció lehetősége felmerül, erről tájékoztatni kell a szülőket. A tiltakozó nyilatkozat hiányában, és szülői hozzájárulás után indulhat a donáció folyamata.

Az életmentő szervátültetésekhez jó vitális állapotú donor szervekre van szükség, ezért a donorgondozás folyamata sokrétű kihívást jelent. A szervspecifikus ellátás során a nemzetközi ajánlásokat követjük. De néha nehéz egyensúlyt tartani, hogy a szervperfúzió érdekében pl. folyadékmegszorítást vagy folyadékpótlást alkalmazzunk. (Az előbbi a tüdő, az utóbbi inkább a vesefunkció javulásának kedvez.)

A debreceni Gyermekklinika intenzív osztályán az elmúlt másfél év során 7 donáció történt. 2023-ban három potenciális donorból két donáció valósult meg. Sajnos egy esetben a szervek kivétele során derült ki, hogy nem lesznek alkalmasak a későbbi beültetésre. A három gyermek közül kettőnél a gyám adta a beleegyezését a szervkivételbe.

2024-ben augusztus végéig öt esetben volt sikeres donáció. Ezen kívül még egy lengyel állampolgárságú gyermeknél a repülővel történt hazaszállítása után otthonában mondták ki az agyhalált, és történt meg a szervfelajánlás.

Az elmúlt két év során, az osztály munkatársainak sikeres donorgondozása tizenkét vese, öt szív, öt máj, három hasnyálmirigy és egy tüdő transzplantáció megvalósulásának a lehetőségét adta meg.

Az orvosok és a nővérek közös munkájának köszönhetően ebben az időszakban 20 végstadiumú szervéltelenségben szenvedő beteg kaphatott lehetőséget szervátültetésre és így további esélyt az életre.

Allergiás bronchopulmonalis aspergillosis mint tisztázott fibrózis első manifesztációja

Szólláth Eszter, Papp Ágnes, Bene Zsolt

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pulmonológiai Osztály, Debrecen

Az allergiás bronchopulmonalis aspergillosis (ABPA) immunkompetens, de fogékony egyéneket, elsősorban asztmás és tisztázott fibrózis (CF) betegeket érint. Az ABPA gyermekkorban egyértelmű diagnosztikus kritériumok hiányában alul diagnosztizált 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 vizsgálatakor gennyes köpetürítés, fogyás, fáradékonyság 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 megérkezéskéig. Az alkalmazott kezelés mellett progrediáló klinikai képet, mellkasröntgen felvételen növekvő homogén fedettséget, stagnáló, 100 mg/L körüli CRP-t dokumentáltunk, ezért ABPA lehetőségé miatt antimikotikus terápiát kezdtünk. Az ABPA diagnóziát a kifejezetten emelkedett össz-IgE szintje és Aspergillus elleni specifikus IgE szintje erősítette. Köpetéből, illetve bronchoscopy során nyert bronchus váladékból 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 lebenyt 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 vizsgálati során 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, eredményesen. 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 mutatta 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. Ez az eset felhívja a figyelmet, hogy a CF újszülöttkori szűrés bevezetése után is még számíthatunk késői megjelenésű, atypikus vagy enyhe klinikai lefolyással bíró új CF-es betegekre.

Lázas gyermekek ellátása – újdonságok a régi témához

Szőke Henrik¹, Kovács Tamás², Bogdányi Katalin², Losonczi László², Mezei Éva Zsuzsanna², Scheiber Dóra², Fekete Ferenc³, Havasi Katalin⁴, Mészner Zsófia⁵, Nagy Anikó⁴, Nyul Zoltán¹, Bereczki Csaba², Szabó János²

¹PTE, Pécs;

²Egészségügyi Szakmai Kollégiumi Tagozat, Budapest;

³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest;

⁴Magyar Gyermekorvosok Társasága, Budapest;

⁵Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Bevezetés: A szabályozott lefolyású gyermekkori láz pozitív hatásáról számos élettani, kóreltani és klinikai bizonyítékkal rendelkezünk. A köztudatban a lázhoz fűződő viszonyulás igen különböző attitűdöt tükrözve ettől sokszor eltér, ami helytelen mindennapi klinikai gyakorlatban mutatkozik meg. A szociológiai kutatások ezt több tényezőre vezetik vissza: az indokolatlan félelemre, a segítségkereső viselkedésre, a tünetmentességre és közérzetjavításra törekvő komplex viselkedési mintázatra. A megfelelő klinikai gyakorlat kialakulásának egyik kulcsa az egészségügyi dolgozók és a laikusok ez irányú tájékozottságának és egészségértésének fokozása.

Célkitűzés: Egy olyan, hosszú távú oktatási, döntéstámogatási programcsomag létrehozása, melynek során médiaalapú „e-health” eszközök segítségével növelhető a betegbiztonság, csökkentő az indokolatlan gyógyszerhasználat (antipiretikumok és antibiotikumok), valamint az orvosi konzultációk száma.

Módszer: A program 3 eleme: 1) Megfigyelés, adaptív, prospektív kohorszvizsgálat. A vizsgált intervenció egy nyilvánosan hozzáférhető applikáció és kapcsolt ismeretterjesztő Tudástár. A gondozók önbevallással szolgáltatott adatainak figyelembevételével differenciáldiagnosztikai algoritmus alapján döntéstámogató állapotbesorolást nyújt. 2) Ugyanezen döntéstámogató applikáció az OMSZ Életmentő App-jának és egészségügyi szakemberek számára külön programozott formában az ügyeleti platform része. 3) Széleskörű szakmai egyeztetés bevonásával a hazai szakmai irányelv megújítása.

Eredmények és megbeszélés: A bevont szakértők 100%-os konszenzussal Delfi-folyamat során határozták meg az applikációban rögzítésre kerülő paramétereket, elsődleges és másodlagos kritériumokat, valamint a vizsgálat adatgyűjtési és adatfeldolgozási módszertanát. A rendelkezésre álló hazai és nemzetközi irányvonalak alapján a fenti paraméterekből állapot-értékelési, döntéstámogató algoritmust hoztak létre. Bemutatjuk a program indulását követő 3,5 éves időszak adatait. Összehasonlítjuk és bemutatjuk a korábbi és új szakmai irányelv ajánlásait.

Következtetés: A LázBarát projekt a lázas gyermekek ellátása terén a bizonyítékokon alapuló modern lázmenedzsmenttel, a friss hazai irányelvhez illeszkedve hozzájárul a fennálló egészségügyi rendszer medikalizációs és ellátási terheinek csökkentéséhez és a megfelelő szintű, biztonságos betegellátáshoz.

Amikor ketyeg az óra

Szücs Anita¹, Bessenyei Mónika¹, Petrás Miklós¹, Bene Zsolt¹, Kis Balázs², Juhász Éva¹

DE KK ¹Gyermekgyógyászati Intézet és Klinika, ²Orvosi Képzőközpont, Debrecen

A stroke az agyműködés vérellátási zavara által okozott, gyorsan kialakuló tünetegyüttes. Világszerte a felnőttek körében a második leggyakoribb halálok közé tartozik, bár azt gondol-

nánk, hogy gyermekkorban ritka, de még így is a 10 leggyakoribb halálozási ok között van. Felnőtt populációban a stroke kb. 65%-a ischaemiás (IS) és 35%-a vérzéses (HS) eredetű, gyermekkorban az előfordulási arány 50-50%. Az egyik legmeghatározóbb tény a betegség prognózisa szempontjából az időfaktor. A tünetek minél előbbi felismerése, a pontos diagnózis felállítása és a megfelelő kezelés mielőbbi megkezdése óriási jelentőséggel bír a betegség kimenetelében. A gyermekkori ischaemiás stroke ellátásában kevés esettanulmány miatt a thrombolysis rutinszerűen nem alkalmazott kezelés, szörvénys esetismertetések fordulnak elő az irodalomban a 16 év alatti korosztályra vonatkozóan, viszont a thrombectomia elfogadott kezelési módszer.

Egy pleuropneumonia miatt felvételre került leánygymek esetén keresztül - akinél ápolása másnapján jelentkező neurológiai tünetek hátterében sürgősséggel készült képkalkotó vizsgálat (CT/CTA) bal oldali ACI és ACM occlusiot igazolt - mutatjuk be a stroke kapcsán végzendő sürgősségi teendőket. Tekintettel az időablakra, a CTA-n leírt occlusióra, intervenció radiológus mechanikus trombectomiát végzett. A gyors észlelésnek, korai diagnózisnak, adekvát kezelésnek és a korai komplex rehabilitációjának köszönhetően, mely pár napon belül, már az akut szakban elkezdődött és jelenleg is folyamatos, járóképessé vált, a jobb felső végtag mozgásteljesítménye is javult, valamint aphasiája is jelentősen mérséklődött.

Primer gasztrotubus behelyezés csecsemő-, és kisdedkorban

Szűcs Dániel¹, Gavallér Gabriella¹, Bukva Máttyás^{1,2,3}, Gál Péter¹, Pásztor Pál¹, Takács Andrea Tímea¹, Bereczki Csaba¹

SZTE ¹Gyermekgyógyászati Klinika, ²Immunológiai Klinika, Szeged;

³Data Science and Me Ltd, Kecskemét

Cél: Gyermek-gasztroenterológiai gyakorlatunk során növekvő igény mutatkozik a hosszú távú eszközös táplálás megoldására. A klasszikus „pull through” perkután endoszkópos gasztrosztóma (pull PEG) képzés elterjedt és jól alkalmazható, legtöbbször biztonságos módszer ennek megoldására. Általában a csecsemők és bizonyos anatómiai rendellenességgel születettek esetén a szövödmények gyakorisága szignifikánsan növekszik. Leginkább a PEG nyelőcsövön történő áthúzása során, talpának a nyelőcsőben történő elakadása, illetve nyálkahártya sérülés, akár nyelőcső perforáció is létrejöhét. Ennek elkerülése érdekében 2017 óta kezdtük el alkalmazni a primer gasztrosztóma képzést gasztropexiás varrógép (push GT) segítségével 10 kg alatti csecsemőknél kizárólagosan. Jelen előadás célja a két módszer kiértékelése, különös tekintettel a szövödményekre.

Módszerek: 2013-2023 között 136 PEG képzés történt tercier központunkban (pull PEG és push GT) a laparoszkóppal asszisztált PEG képzést leszámítva. Retrospektív adatelemzésünk során az összehasonlíthatóság érdekében a 8,6 kg alatti pull PEG -et kapott gyermekeket hasonlítottuk össze a 8,6 kg alatti push GT-t kapott csoporttal, összesen 60 beteg adatait. Ebben az időszakban 27 pull PEG és 33 push GT került kialakításra. Életkor, nem, súly, alapbetegség, korai (≤ 7 napon belül a beavatkozás után) és késői (≥ 7 napon túl a beavatkozás után) szövödmények szerint elemeztük a két csoportot.

Eredmények: A szövödményeket tekintve a push GT (1.csoport, n=33) és a pull PEG (2. csoport, n=27) csoportot vizsgáltuk. A korai szövödményeket tekintve a push GT csoportban 2 (6,06%) minor és 2 (6,06%) major szövödményt észleltünk. A pull PEG csoportban nem volt korai minor szövödmény, és 1 (3,7%) korai major szövödmény volt, szepszis, kardiális dekompenzációval. A késői szövödményeket tekintve a push GT

csoportban 10 (30,03%) minor szövödményt észleltünk, köztük 4 (12,12%) véletlenszerű tubus kicsúszást. Major szövödmény nem történt. A pull PEG csoportban 2 (7,4%) minor és 5 (18,51%) major szövödményt észleltünk: 3 PEG talp beszakadás, és 2 alkalommal buried bumper alakult ki.

Következtetések: A primer gasztrotubus behelyezés gasztropexiás varrógéppel egy jól és biztonságosan alkalmazható módszer tartós eszközös táplálás megvalósítására csecsemők, illetve kis súlyú kisdedek esetén.

Veleszületett lues azonosításának és kezelésének logisztikai nehézségei – lyukas a védőháló

Szűcs Ildikó¹, Parizsa Péter², Lengyel Enikő³, Sántha Ildikó⁴

¹B.A.Z Vármegyei Központi Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ Újszülött Intenzív Osztály;

²Intézeti Gyógyszertár; ³Bőr és Nemibeteg Gondozó;

⁴4B.A.Z Vármegyei Kormányhivatal Népegészségügyi Főosztály Laboratóriumi Osztály, Miskolc

Bevezetés: A penicillinkezelést igénylő újszülöttek száma növekvő gyakoriságot mutat osztályunk beteganyagában, mely része az általános populációs tendenciának. A 2019 előtti években 10 alatti volt az esetszám, ezt követően 2021-2022-ben már 20 feletti is lett. A terápia hatékony a lues szövödményeinek kivédésében, de az alkalmazáshoz azonosítani kell az érintett újszülötteket, ami sajnos nem tűnik megfelelő eredményességűnek. Ennek következményként tünetmentes újszülöttkor követően csecsemőkorban kerül diagnosztizálásra az egyébként veleszületett lues, mely súlyos állapotot, neurosyphilit vagy tragikus végkimenetelt idézett elő 2024-ben több esetben.

Céltűzés: A jelenség hátterének feltárása 2015-2024. évi adatok alapján.

Módszerek: Medikai informatikai adatbázisokból legyűjtött adatok összevetése, munkacsoportos elemzése.

Eredmények, Megbeszélés: A diagnosztika alapja a várandósgondozás során levett szerológia, de ehhez az anya aktív közreműködése szükséges, itt van a kiindulási probléma. Az Északkelet-magyarországi régió lues szerológiai adatai elszomorítóak, a Covid-19 járványügyi helyzet előtti és alatti 2018/2022. évben 14833/12455 várandósszűrés kapcsán 21/32 friss esetet találtak a 8/24 régi eset mellett, a connatalis lues 0/7 eset volt. A pozitív mikrobiológiai lelet információ vesztése az ellátási folyamat több pontján megtörténhet, még akkor is, ha a labor jelzi az eltérést a gondozó hálózat felé, ez az egészségügyi ellátás által megváltoztatható probléma.

A várandósgondozó szűlész, háziorvos, védőnő és maga a várandós tudásérdekeltsége elvart, de a napi gyakorlat más lehet. A Bőr és Nemibeteg Gondozó látja a lueses gravidák egy részét, de még közülük sem veszik fel többen az ajánlott biztosító antibiotikum kúrát. Elgondolkodtató adat, hogy 2022-ben 11 friss lueses gravidát tartottak nyilván, de a születés utáni információ alapján mi 23 meggyanúsított újszülöttet kezeltünk. A gyermek megszületése után a gyermekgyógyász nyomonza a szülészeti anamnézist, de ez sem lesz mindig teljes.

Ki(k) a felelős(ek) a kezelendők azonosításért? Hogyan tudjuk meg, kit szükséges kezelni?

A megelőző újszülöttkori penicillin terápia indikációja és dózisa országosan nem egységes, nem, alul és túlkezelt esetek egyaránt előfordulhatnak.

Következtetés: Munkacsoportot javasolunk létrehozni, amely algoritmust készít az ellátási folyamatról, irányítja és felügyeli a várandósok lues szűrését, pozitív eredmény esetén a magzat és az újszülött, majd a gyermek nyomon követését, szükség szerinti kezelését, mert a lues okozta drámai kimenetelnek megakadályozhatónak kell lennie.

Parvovírus B19 – a lepkheimlőn innen és túl

Tajti Zsannett^{1,2}, Terhes Gabriella³, Korom Irma¹, Mihályi Lilla¹, Gyulai Rolland¹, Csoma Zsannett Renáta^{1,4}

SZTE ¹Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika, ²Gyermekegészségügyi Központ, ³Klinikai Mikrobiológiai Diagnosztikai Intézet, ⁴Egészségtudományi és Szociális Képzési Kar, Szeged

Bevezetés: Az elmúlt évben jelentősen megemelkedett országsszerte a Parvovírus B19 fertőzések prevalenciája. A vírus típusosan a iskoláskorú gyermekeket fertőzi meg és jellemző bőrtüneteket (erythema infectiosum) okoz. A lepkheimlő mellett azonban a Parvovírus számos atípusos klinikai és bőrgyógyászati tünetet eredményezhet. Előadásunkban saját eseteink feldolgozása során szerzett tapasztalataink révén szeretnénk felhívni a figyelmet a vírus által okozott tünetekre, a diagnosztikai és differenciáldiagnosztikai nehézségekre, valamint a potenciális szövődményekre.

Betegek: A három fiatal férfibeteg átlag életkora 14,6 év volt. Az első betegnél a lábszáracon megjelenő purpuriform exanthemák mellett arci erysipelas tünetei manifesztálódtak. Kiterjesztett vírusszérologiai vizsgálatok a tünetek megjelenésekor negatívak voltak, azonban hónapokkal később, ismételt szerológia kapcsán, lezajlott Parvovírus fertőzés igazolódott. A második beteg impetiginizálódott pityriasis roseának megfelelő kép miatt állt kezelés alatt. Az elhúzódó tünetek hátterében 3 héttel később Parvovírus fertőzés igazolódott, ami ezt követően fiatalabb testvérénél típusos erythema infectiosum képeben jelentkeztek. A páciens postvirális kardiológiai érintettség miatt kardiológiai gondozás alatt áll. A harmadik férfibeteg hőmelkedéshez társultan észlelte az alhas területéről induló, a végtagok irányába terjedő kiterjedt purpuriform exanthemák megjelenését. A vírusszérologiai vizsgálatok a prodromális tünetek jelentkezésekor negatív eredményt adtak, azonban a PCR vizsgálat hyperakut, masszív Parvovírus B19 fertőzést igazolt.

A betegek laboratóriumi vizsgálataiban mérsékelt emelkedett gyulladásos értékek mellett vércép eltéréseket, anaemiát, thrombocytopaeniát és mindhárom betegnél monocytosist és lymphopaeniát észleltünk. Histopathológiai vizsgálataik során a dermisben perivascularisan mérsékelt fokú lymphocytás beszűrődést valamint egy esetben tág érátmszeteket és vörsvértest extravasációt láttunk, immunhisztokémiai vizsgálatokkal két esetben enyhe fokú vasculitisnek megfelelő eredményt kaptunk.

Eredmények: A Parvovírus B19 fertőzés kevésbé ismert klinikai formái közé tartoznak gyermekkorban a papulo-purpurás kesztyű-zokni szindróma és az aszimmetrikus periflexurális exanthema, azonban eseteinknél észlelt bőrtünetek atípusosak. Az erythema infectiosummal ellentétben – ami a postviraemiás fázisban látható, a purpuriform petechiás bőrtünetek a fertőzés primer viraemiás fázisában jelentkeznek, így ezek megjelenésének idejében a beteg aktívan fertőző. Az inkubációs idő alatt végzett szerológiai vizsgálatok negatív eredményt adhatnak, azonban a molekuláris genetikai tesztek (PCR) megerősíthetik a fertőzés gyanúját. A megemelkedett esetszám és az atípusos formák tovább növelhetik a veszélyeztetett populációk súlyos szövődményeinek előfordulását, ezért is fontos a vírus ritka bőrgyógyászati megjelenési formáinak ismerete és időben történő mikrobiológiai identifikálása.

Influenza fertőzéshez társuló akut necrotizáló encephalopathia: esetbemutató, patomechanizmus, diagnosztika, terápia és megelőzési lehetőségek áttekintése

Takács László, Bíró Bernadett, Csapody Marcell, Hegyi Márta, Fogarasi András

MRE Bethesda Gyermekkórháza, Budapest

Bevezetés: Az influenzavírusok okozta betegséggel kapcsolatban már az ókorból is maradtak rák feljegyzések, történelmünk során pedig számos világjárvány köthető a nevükhöz. Mint klasszikus légúti vírusok az elmúlt évszázadban is pandémiákat okoztak, legutóbb a 2009-es H1N1 típus okozta „sertésinfluenza” volt reflektorfényben. Az influenzavírusok által okozott humán fertőzések általában lázas légúti megbetegedések formájában jelentkeznek izomfájdalommal, gyengeséggel, főfájással. A klinikai kép lehet enyhe-mérsékelt lefolyású, azonban sajnos előfordulnak súlyos megbetegedések, melyek akár halállal is végződhetnek. A leggyakoribb szövődmények a tüdőgyulladások, de ritkán súlyos idegrendszeri kórfarmák is előfordulnak: encephalitis különböző formái, meningitis, meningoencephalitis, myelitis transversa, Guillain-Barré-szindróma és az akut necrotizáló encephalopathia.

Esetismertetés, megbeszélés: A 14 hónapos, korábban negatív anamnézisével, jó ütemben fejlődő lány kisdedet eszméletlenség, magas láz, kritikus állapot miatt vettük fel Intenzív Terápiás Osztályunkra. Felvételét 1 nappal megelőzően kezdődött láza, gyakori hányása és híg széklet ürítése, majd 24 órán belül, gyorsan progrediált az állapota. Felvételi státuszában vezető tünet a hypnoid tudatzavar, sopor volt. Laborjaiban izolált procalcitonin, transzamináz és LDH emelkedés, prerenalis veseelégtelenség igazolódott kompenzált metabolicus acidosis és normál vércép mellett. Lumbálpunkció során normál nyomással, víztiszta liquor ürült, kémiai és mikrobiológiai analízise negatív eredménnyel zárult. Mikrobiológiai minták közül a légúti mintából készült gyorseszttel, majd RT-PCR vizsgálattal is Influenza-A H1pdm09 szerotípus igazolódott. A felvételtől eltelt 36 óra múlva is fennálló somnolentia, novum törzsi ataxia, orális automatizmusok, bal oldali diffúz spasztikus paresis, és Babinski-pozitivitás miatt akut koponya angio-MR vizsgálat történt. A képalkotó vizsgálaton a thalamusok teljes területén, valamint multilokulárisan vérzéses laesiók ábrázolódtak, ödéma és középvonali eltérés nélkül. A klinikai tünetekkel együtt, Influenza A infekció kiváltotta immundiszregulációt, következményes akut (haemorrhagiás) necrotizáló encephalopathiát (ANE) véleményeztünk.

Ritka betegség lévén RCT vizsgálatok a szakirodalomban nem álltak rendelkezésre, így az esetbemutatók, eset sorozatok alapján készült szakértői vélemények tudtak irányt mutatni a terápia megtervezésében. A későbbi szakirodalmi elemzés során (PubMed) sem volt fellelhető evidencián alapuló tanulmány, így a fentebb említett véleményeket tudtuk összegezni. Betegünk esetében nagy dózisével, korán elkezdett kortikoszteroid és immunoglobulin terápia, valamint hosszán alkalmazott oseltamivir vezetett a jó kimenetelhez. Mindez annak ellenére, hogy agytörzsi léziók is ábrázolódtak az MRI felvételeken, mely a rosszabb prognózist vetítette előre.

Következtetés: Az ANE egy ritka, de súlyos, magas mortalitású kórkép, mely döntően kisdedeknél alakul ki és leggyakrabban influenza fertőzéshez társultan. A terápiás törekvések leginkább a patomechanizmus és az eddigi nem placebo-kontrolált eredmények alapján kerültek kipróbálásra. A kezelés sikere nagyban függ a betegség kiterjedtségétől, és feltételezhetően függ annak korai bevezetésétől is. Mindent összevetve nagyon fontos a triggerelő fertőzés megelőzése, és mint leggyakoribb ágens, az influenzavírus okozta fertőzést a szezonális oltás alkalmazásával jó eséllyel meg is lehet előzni. Emiatt különösen fontos a gyermekek influenza elleni vakcinációjára már

6 hónapos kortól, nem feltétlenül a banális lázas légúti megbetegedés megelőzése, hanem sokszor a súlyos szövődmények (tüdőgyulladás, neurológiai kórképek) kialakulásának megakadályozása miatt.

Változó világ, változó RSV járványok

Tálosi Gyula

Bács-Kiskun Vármegyei Oktatókórház, Kecskemét

Bevezetés: A COVID járvány kezdete óta a szeparáció jelentősen megváltoztatta az addigi RSV fertőzések, járványok jellegét. A 2019/20-as és a 2020/21-es járványok alacsonyabb esetszámai után 2022/23-ban és 2023/24-ben is jóval több kiscsecsemő igényelt kórházi ellátást.

Célkitűzés: előadásomban az elmúlt két szezon járványainak elemzésével és a régi és új prevenciós lehetőségek bemutatásával próbálom bemutatni az RSV dinamikáját, és a következő járványok lehetséges alakulását.

Módszerek: az országos surveillance és a saját, Bács-Kiskun vármegyei adatok retrospektív elemzése mellett az új, hosszított hatásidejű RSV oltással nyert eddigi nemzetközi tapasztalatokat a rendelkezésre álló referenciákkal mutatom be.

Eredmények: Az elmúlt két szezon során az anyai szeparáció miatt fogékonyabbá váló újszülöttek és kiscsecsemők a korábban megszokottnál jóval nagyobb számban jelentkeztek kórházi ellátást igénylő RSV fertőzéssel. A koraszülöttek passzív oltása mellett jellemzően nem az ellátott gyermekek nem rizikó populációból kerültek ki.

Megbeszélés, Következtetés: A kialakuló járványokat a COVID szeparáció jelentősen befolyásolta, nem csak a szeparáció időszaka alatt, hanem az azt követő szezonokban is. Az anyai oltás és a hosszított hatású passzív RSV vakcina széleskörű alkalmazása jelentősen csökkentheti a jövőben kialakuló járványok nagyságát.

Ritka betegség a hepatosplenomegalia hátterében

Tarek Gabriella Laila¹, Dezsőfi-Gottl Antal², Deák Attila³, Dicső Ferenc¹, Csürke Ildikó¹

¹Sz.Sz.B. VMK Nyíregyházi Jósa András Tagkórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza;

²SE Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg, Budapest;

³Sz.Sz.B. VMK Nyíregyházi Jósa András Tagkórház, Patológiai Osztály, Nyíregyháza

Esetismertetés: Egy 16 éves PSC-beteg fiú esetét szeretnénk bemutatni. 14 évesen került osztályunkra a COVID-19 járvány idején testsúlyvesztés, gyengeség miatt. Kivizsgálása során észlelt emelkedett májenzim értékei és hepatosplenomegalia hátterében a pozitív SARS-CoV2 szerológia alapján poszt-COVID hepatitis merült fel. Differenciáldiagnosztika céljából végzett vizsgálatok negatív eredménnyel zárultak. Követése során a hepatosplenomegalia fokozódott, cholestatikus enzimszintek fluktuációt mutattak. Májbiopszia szövettani eredménye cirrhosist igazolt, a látott kép primer szklerotizáló cholangitisre utalt. Az irodalmi adatok alapján a PSC 75%-ban IBD-vel társul, ez az esetek többségében colitis ulcerosa. Endoscopia gyulladással társuló bélbetegségre utalt, a szövettani vizsgálat az IBD típusát egyértelműen nem identifikálta (IBD-U). Elastographia súlyos fibrosist (F4) mutatott. A beteg a SE Gyermekklinika Hepatológiai szakrendelésén gondozásba került. A követése során a laborvizsgálatok és hasi MRI vizsgálat alapján felmerült a malignitás gyanúja, a DEKK

Gyermekonkológiai szakrendelésen elvégzett vizsgálatok ezt nem támasztották alá. 15 éves korában állapotrosszabbodás, lázas állapot miatt hospitalisatióra szorult. Átmeneti javulást követően observatioja 16. napján erős hasfájása, hányása jelentkezett. Hátterében több hasi vénát is érintő thrombosis igazolódott, mely LMWH mellett lassan regrediált. SE Gyermekklinikán biológiai terápiát indítottak, emellett állapota stabil volt. 16 éves korában azonban hányás, fokozódó sárgaság, obstrukciós tünetek miatt ismét osztályos felvételt igényelt, hasi MRI a ductus choledochus heges szűkületét igazolta. A beteget az SE Gyermekklinikára helyeztük át, ahol epeúti stent beültetése történt, majd előkészítést követően májtranszplantációra került sor.

Diszkusszió: A PSC krónikus, progresszív betegség, terápiás lehetőségei jelenleg limitáltak. Gyakran társul IBD-vel és olyan szövődményekhez vezethet, mint a malignitás, és mélyvénás thrombosis, emiatt multidiszciplináris ellátásra van szükség. A betegek centrumban való követése elengedhetetlen.

A rettegett szövődmény: adenovírus pneumonia talaján kialakult szekunder HLH

Tári Zsanett, Bujdosó Beáta, Bene Zsolt, Lakatos Erzsébet, Szikszay Edit, Varga Petra, Szabó Tamás

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Háttér: A haemophagocytás lymphohistiocytosis (HLH) ritka, extrém gyulladással járó immunregulációs zavar következtében kialakuló életet veszélyeztető betegség. Klinikailag az elhúzódó láz, hepatosplenomegalia, csontvelői haemophagocytosis és aspecifikus laboreltérések (cytopenia, hyperferritinemia, alacsony/hiányzó NK-sejt aktivitás, emelkedett sCD25, hypertriglyceridaemia és/vagy hypofibrinogenaemia) jellemzik (HLH 2004). A betegség mortalitása 50%. A HLH két típusa, a familiáris vagy primer és a sporadikus vagy szekunder forma ismert.

Esetismertetés: Előadásunkban egy három éves kisfiú esetét mutatjuk be, akit 11 napja tartó láz, köhögés panaszával vetünk fel Klinikánkra. Felvételtkor a mellkas röntgenen víruspneumóniának megfelelő kép ábrázolódott mérsékelt emelkedett gyulladásos értékekkel, a leoltásokból felső légúti multiplex PCR vizsgálattal adenovírus pozitivitás emelhető ki. Kezdeti empirikus kombinált antibiotikum és tüneti terápia ellenére láza perzisztált. A kezelés 9. napján rapid állapotromlás miatt Intenzív Osztályunkra helyeztük. Légzési elégtelenség miatt intubáltuk, gépi lélegeztetést kezdtünk, fiberoscpos leszívás és mintavétel, valamint progrediáló mellkasi folyadékgyülem miatt mellkasi drainage-ra is sor került. Ismételt laborokban pancytopeniát, magas LDH, triglicerid, ferritin, transzamináz szinteket észleltünk, a széles körű leoltások (garatváladék, pleurális folyadék, felső légúti és BAL-ból vett multiplex PCR) továbbra is az adenovírus jelenlétét igazolták. A fentiek alapján felmerült szekunder, adenovírus talaján kialakult HLH-t a csontvelő biopszia megerősítette. Kezelését kortikoszteroiddal, ismételt iv. immunglobulinnal egészítettük ki. A fentiek mellett tartósan lelátalanodott, állapota fokozatosan javult. 4 nap után mellkasi draint eltávolítottuk, 9 nap után extubáltuk. A laborértékekben szintén időarányos regressziót láttunk. Összességében 29 nap kórházi kezelés után, jó általános állapotban otthonába bocsátottuk.

Következtetés: A szekunder HLH kialakulásában leggyakrabban vírusfertőzés, malignus betegség, autoimmun kórfolyamat szerepel. Az alapbetegség gyakran társul szepszissel, többszervi elégtelenséggel, mely átfedő klinikai tünetegyüttesként megnehezíti a HLH felismerését.

Ritkasága késleltetheti a korai diagnózis felállítását, mely irreverzibilis szervkárosodáshoz, halálhoz vezethet. A HLH kezelésének vezérvonala az agresszív immunszuppresszív terápia, mely időben elkezdve jelentős túlélési előnyt jelenthet, ugyanakkor nem része a sepsis-MOF kezelésének. A szokásos terápiára nem reagáló, „atípusos” szepszis, többszervi elégtelenség esetén gondoljunk HLH lehetőségére.

Ideje elfelejteni az orrmandulaműtétet

Timár Tibor

Expat Medical Szakorvosi Rendelő, Budapest

Mind hazánkban, mind – bár csökkenő számban – a világ más részein rengeteg orrmandulaműtétet végeznek kisebb-nagyobb gyermekeken, sőt felnőtteken is. Ezeket a műtéteket a Covid-19 járvány óta Magyarországon sokkal ritkábbak lettek, mint előtte. Ebben a csökkenésben alighanem jelentős szerepe van a paraszolvencia szabályainak megváltozásának is. A kevesebb elvégzett műtétnek jelenleg nem látszik a katasztrofális népegészségügyi következménye. A szerző szerint az adenoid vegetáció diagnózisa szinte mindig önkényes. Fül-orr-gégészeti vizsgálattal sem hozható látótérbe az orrmandula, hiszen a fülész is ugyanabba a torokba ugyanúgy néz be, mint a gyermekgyógyász, aki hozzá küldte a gyereket az orrmandula állapotának és műtendőségének megállapítására. (Az endoszkópia sem megbízható módszer, mivel az optika rendkívüli mértékben nagyítja a képleteket.) A szerző szerint az adenoid megnagyobbodására visszavezetett állapotokat az orr melléküregeinek gyulladásos állapotai okozzák, melyeknek a gyógyítására sajnos elfelejtődött az egyetlen hatékony módszer, az arckoponya melegítése, melyet rövidebb vagy hosszabb ideig adható duzzanatcsökkentő szerekkel, ritkán antibiotikummal kiegészítve újra széles körben be kellene vezetni a mindennapi orvosi gyakorlatba. Ez esetben az adenotomia csatlakozhatna azon szerencsére elfelejtett, bár évszázadokon át nagy meggyőződéssel művelt módszerekhez, mint például az érvágás. A szerző állítását saját beteganyagával támasztja alá.

Gyermekbántalmazás irányelv új elemei

Tománé Mészáros Andrea^{1,2}, Várnai Dóra¹, Mészner Zsófia¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Módszertani Igazgatóság;

²SE ETK Család gondozási Módszertani Tanszék, Budapest

Bár minden egészségügyi dolgozónak kötelező az irányelvek ismerete, azonban a gyakorlat azt mutatja, érdemes képzéseken és konferenciákon bemutatni az új elemeket.

Jelen irányelv, mely 2024 júliusától lépett életbe több olyan területet érint, mely a korábbi irányelvekben nem volt benne, valamint számos új, korszerű javaslattal, jó gyakorlat adaptációval él.

A kortárs bántalmazás/bullying témája először szerepel benne részletesen. További új elem a diagnosztikához kapcsolódó bántalmazás osztályozási rendszer a PEDIBIRN 7, valamint a TEN-4 FACES P horzsolási szabály használata a további bántalmazások megakadályozása érdekében. Ugyancsak újdonság a részletes radiológiai, skeletton és specifikus csonttörések diagnosztikus ábrái, melyek különös jelentőséggel bírnak az SBS/AHT diagnosztizálásánál.

Továbbá régi adósság a bántalmazás/baleseti sérülések elkülönítő diagnosztikáját segítő ábra, mely elsősorban az alapel-

látás dolgozói számára nyújt támogatást. Az új folyamatábrák a gyors döntéshozatali mechanizmusokat, valamint a szakmákon átvélt folyamatok menndszelését segítik. Szintén fontos előrelépés a szexuális bántalmazás vizsgálati protokolljának elkészítése.

Az összetett esetek értékelését, akár a törvény előtti képviselőt, a szakterületek kommunikációját javítja, az ún. CAP Team-ek (Child Advocacy and Protection Team) létrehozása, amely az ajánlott jó gyakorlatok közé tartozik.

Mindezek bemutatása remélhetőleg segíti a mindennapi munkát mind az orvosok, mind az egészségügyi szakdolgozók körében.

KórházSuli a diagnózistól az iskolai visszatérésig – az egészség- és az oktatásügy együttműködése a teljes gyógyulás érdekében

Tóthné Almássy Monika

KórházSuli Alapítvány, Budapest

Bevezetés: Egy gyermek gyógyulása akkor teljes, ha vissza tud térni az iskolai közösségébe és később a társadalom teljesértékű tagjává tud válni. Magyarországon az iskoláskorú fiatalok 22%-ának krónikus egészségügyi problémája van, amely akadályozza őket a mindennapi tevékenységek végzésében (ELTE-HBSC-NKFI Hivatal- WHO nemzeti felmérés, 2022). Egy osztályban átlagosan minden ötödik diák valamilyen szomatikus vagy mentális nehézséggel küzd. A pedagógusok számára komoly kihívást jelent az ilyen tanulók iskolai visszatérésének és betegség alatti tanulásának támogatása, különösen a témával kapcsolatos információ és az egészségügyi szakemberekkel való együttműködés hiánya miatt.

Célkitűzés: A KórházSuli program célja, hogy támogassa a tartós gyógykezelés alatt álló gyermekek pedagógiai ellátását. Ebben kiemelten fontos szerepet szán az orvosoknak, hiszen szakértelmük és szemléletük elengedhetetlen ahhoz, hogy a pedagógusok megfelelő támogatást kapjanak az érintett gyermekek iskolai reintegrációjához. A szomatikus és mentális betegségek hatékony kezelése nem ér véget a kórházban. A gyermekek iskolai környezetben való boldogulása a sikeres gyógyulásuk és társadalmi visszailleszkedésük folytatásának része. A KórházSuli különös figyelmet fordít az egészségügyi szakemberek és pedagógusok közötti együttműködés kiépítésére, hogy közösen biztosítsanak egy átfogó, integrált támogatási rendszert. Az orvosok szerepe nemcsak a gyermekek fizikai és mentális gyógyulásában, hanem hosszú távú fejlődésük biztosításában is kulcsfontosságú. Az alapítvány célja, hogy az országosan elérhető eszközök (módszertani anyagok, képzések, szakmai fórumok) révén elősegítse ezt az együttműködést, és minden gyermek számára egyenlő esélyeket teremtsen az oktatásban.

Módszerek: A KórházSuli program a tartós gyógykezelés alatt álló gyermekek egészségügyi állapotához igazodó pedagógiai ellátását támogatja a diagnózistól a teljes iskolai reintegrációig. Az aktuális testi és lelki igényekhez igazodó tanulás megszervezésén túl a program szakemberei aktívan dolgoznak az érintett gyermekek körüli rendszerek – egészségügyi, oktatási, szociális szektor – összekapcsolásán, támogatásán és az együttműködések erősítésén.

Eredmények, Megbeszélés: Az elmúlt évek munkájának eredményeként jelentős előrelépések történtek az inkluzív nevelés terén. A sikerek mögött többek között az orvosok és egészségügyi szakemberek elkötelezett munkája is áll. A közösen készített módszertani könyvek (Kórházból suliba sorozat) szakmai tartalmának egészségügyi részét szakorvosok írják, biztosítva, hogy a pedagógusok a legmegbízhatóbb és leghatékonyabb útmutatást kapják a krónikus betegséggel élő gyerme-



kek oktatásában. Az iskolai inklúziós foglalkozásokon is kiemelten fontos az egészségügyi szakemberek aktív részvétele. Az orvosok jelenléte és szakértelme nemcsak a pedagógusokat támogatja, hanem közvetlen hatással van a gyerekek gyógyulására. A gyermekgyógyításnak vannak olyan területei, ahol a tanulás a terápia szerves részévé vált.

Következtetés: A KórházSuli program működésének 10 éve alatt sikeresen hozzájárult ahhoz, hogy a krónikus vagy súlyos betegséggel élő gyermekek inklúzív oktatása támogatottabbá váljon Magyarországon. Az általuk kidolgozott módszertani anyagok és pedagógus képzések megteremtették az alapot a szomatikus és mentális betegséggel élő diákok integrációjára, valamint a tanárok és az iskolai közösségek támogatására. A program további célja, hogy még szorosabb együttműködés alakuljon ki a gyógyító szakemberekkel, ezáltal az egészségügyi dolgozók szemléletébe bekerüljön a tanulás fontossága a tartós gyógykezelés alatt álló gyermekek bio-pszichoszociális jólétének érdekében.

“White islands in a sea of red”

Tróbert-Sipos Diána¹, Kardics Kinga¹, Kulcsár Andrea²

¹SE Gyermekgyógyászati Klinika, Infektológiai Osztály,

²DPC-OHII, 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 észlelnek 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 idén kiemelkedően sok megbetegedést jelentettek.

A Dengue-lázra jellemző tünetek (láz, szigetszerű erythemás kiütések, hányás, 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, súlyos lefolyású betegségét hivatott megelőzni. Az utóbbi, újabb vakcina azonban alkalmazási leirata szerint akár utazási céllal, megelőző fertőzés nélkül is beadható lehet, de még kevés hivatalos ajánlás áll rendelkezésünkre.

A fentiekén túl számos új oltóanyag van fázis II/III. vizsgálatban. Az előadásban egy idei esetünket bemutattva illusztráljuk a Dengue-láz típusos klinikumát és a vakcinációval történő megelőzési lehetőségeket.

PFIC-2 -ritka kórkép egy esetbemutatás kapcsán

Trojna Lilla¹, Guthy Ildikó¹, Varannainé Soós Andrea¹, Dezsőfi-Gottl Antal²

¹SZSZBVMK Jósa András Tagkórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza;

²SE Bókay utcai Gyermekgyógyászati Klinika Gasztroenterológiai és Hepatológiai Osztály, Budapest

A progresszív familiáris intrahepatikus cholestasis egy ritka heterogén csoportja az autoszómális recesszíven öröklődő májbetegségeknek. Eddig a PFIC-nek több típusa ismert, melyből a betegünknek a 2-es típust sikerült azonosítani. A betegséget felelős gén az ABCB11, mely az epesókat a hepatocytákból a canaliculusba szállító transzporter fehérjét (BSEP) kódolja. A génmutáció következtében az epesók felhalmozódnak a hepatocytákon belül, így vezetnek súlyos hepatocelluláris károsodáshoz. A bevezető tünet már a neonatális periódusban jelentkezik elhúzódó sárgaság képében, melyet emelkedett transzamináz szintek, normál gamma-glutamil transzferáz (GGT) aktivitás és magas szérumban epesav koncentráció kíséri, végül rapid májelégtelenség alakul ki. A diagnózis felállításához képalkotó (UH, cholangiographia) és hisztológiai vizsgálatok szükségesek, de a végső diagnózist a genotipizálással lehet megerősíteni. Terápiás célunk a betegség progressziójának lassítása a kezdetektől ursodeoxicholsav bevezetésével; a súlyos viszketés mérséklése, a vér epesav koncentrációjának csökkentésével, újabban már elérhető hazánkban is az ileális epesav-transzport gátló (IBAT-gátló) -odevixibat kezelése. Mivel a PFIC 2 betegeknek nagyobb a kockázat a hepatobiliaris malignitás előfordulására, így fontos a beteg szoros nyomon követése csecsemőkortól, de a végső megoldást a májtranszplantáció jelenti napjainkban.

A nátrium háztartás szabályozása emlősökben

Tulassay Tivadar

SE Gyermekgyógyászati Klinika, MTA Kiváló Kutatóhely, Budapest

A nátrium (Na^+) a szervezet extracelluláris vízterének meghatározó kationja. Fontos szerepe van a folyadékterek térfogatának, ozmolaritásának biztosításában. Ezt döntően endokrin mechanizmusokkal éri el (renin-angiotenzin-aldoszteron, arginin vazopresszin). A Na^+ élettanról való eltérése nemcsak a folyadékterek kóros irányú eltolódásában mutatkozik meg, hanem kardiovaszkuláris hatásai is vannak. A Na^+ -háztartás szabályozásában kitüntetett, s majdnem kizárólagos szerepet tulajdonítottak a vesének. A közelmúlt vizsgálatai – elsősorban szöveti mágneses rezonancia vizsgálatok – új megvilágításba helyezték a Na^+ élettani és kórtani szerepét. Igazolódott, hogy a szervezetben a Na^+ nemcsak a plazma vízzel ozmotikus egyensúlyban van jelen, hanem egyes szövetekben, hipertóniás környezetben is. Mai felfogásunk szerint a Na^+ három helyen raktározódik a szervezetben: ozmotikusan aktív Na^+ , szöveti nátrium és csontnátrium. Az ozmotikusan aktív Na^+ játszik szerepet a folyadék-háztartás szabályozásában. A szöveti Na^+ negatív töltésű glukozaminoglikán molekulához kötődik és döntően a bőrben és az izomszövetben található. Funkciója jelenleg még nem teljesen ismert, a lokális immunitás stimulációjával feltehetően szerepet játszik a Na^+ -függő hipertóniában, közvetlen endothel-sejt károsításban, illetve a szisztémás gyulladások reakciójában monocytamakrofág aktiváció révén. A csont ásványi anyaga gazdag nátriumban, s így belső Na^+ rezervoárként szolgál, amely hypónatraemia esetén osteoclast aktivitás fokozódásával mobilizálható. A nátrium-háztartás klasszikus ismerete bővült, s ma már a folyadék-és elektrolitháztartásban betöltött jól ismert

szerepe mellett fontosak a Na⁺ immunaktivációs és egyéb szisztémás hatásai is.

Umbilico-porto-szisztémás vénás shuntök

Turi Alexandra^{1,2}, Ladányi Anikó¹, Környei László¹

¹Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet;

²SE Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó Utcai Részleg, Budapest

Bevezető: Az előadás célja, hogy bemutassa az umbilico-porto-szisztémás vénás shuntök (UPSVS) típusait és megvitatssa klinikai jelentőségüket az intézetünkben készült magzati echokardiográfiás felvételek felhasználásával. Az Aachiron szerinti beosztása alapján 3 fő típust különböztetünk meg. Az első az umbilico-szisztémás shunt (USS), mely eltérésnél ductus venosus (DV) agenesia mellett a v. umbilicalis (VU) csatlakozhat a jobb pitvarhoz, a subdiaphragmaticus v. cava inferiorhoz (VCI), v. iliacához, de akár a bal pitvarhoz is. Az UPSVS másik két típusa a ductus venosus szisztémás shunt (DVSS) és a portoszisztémás shunt (PSS).

Módszer: Az előadás két USS esetet mutat be a magzati és a születés utáni időszak áttekintésével. Mindkét esetben az UV a jobb pitvarba drenált. Az első esetben anyai inzulinfüggő diabetes mellitus és két eres köldökzsínór, a második esetben perzisztáló jobb oldali köldökvéna és aberráns jobb oldali arteria subclavia mutatkozott jelentős cardiomegalia és USS mellett.

Eredmények: A szakirodalom szerint az USS súlyos, rossz prognózisú eltérés, keringési elégtelenség, hydrops, méhen belüli elhalás esélye is magas, ill. tüdőhypoplasia is kialakulhat a cardiomegalia fokának függvényében. Emellett a v. portae rendszer fejletlensége miatt postnatalisan súlyos májlézió, transzplantációs igény is felmerülhet.

A rossz prognosztikai adatok ellenére mindkét esetünk jó kimenetelűnek bizonyult az eddigi követés során.

Az előadásban az UPSVS-ök másik két típusának (DVSS és PSS) anatómiáját, klinikai jelentőségét és kimenetelét is bemutatjuk. Az UPSVS minden típusában keresni kell a szívfejlődési és kromoszóma-rendellenességeket (pl. Down-szindróma, Noonan-szindróma, Turner-szindróma).

Konklúziók: Az előadás üzenete, hogy az UV, a portális véna és a DV rendszer szisztematikus vizsgálata kiemelkedő fontosságú a magzati echokardiográfiában, mivel ezek az összetett rendellenességek intrauterin és postnatalis nyomon követést igényelnek, és súlyos, akár életveszélyes szövödményekkel járhatnak.

Hogyan éltem meg és hogyan segítette a team munka egy szívtranszplantált betegem életben maradását?

Ujhelyi János¹, Balku Enikő², Vilmányi Csaba³, Erdélyi Dániel⁴

¹Házi gyermekorvos, Nyíregyháza;

²SZ.SZ.B. VMK Jósa András Oktató Kórház, Nyíregyháza;

³GOKVI Kardiológiai Intézet, Budapest;

⁴SE Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Bevezetés: Egy 6 hónapos korban végstádiumú kardiális elégtelenség miatt szívtranszplantációban részesült betegem kórtörténetén át szeretném bemutatni, hogy az alapellátó gyermekorvos rendelési ideje, rendelkezésre állási kötelezettsége nem nyugodhat csak jogszabályokon.

Körtörténet: kivonatolva (a poszteremben részletesebb folyamatábrákkal)

A betegem (H. N.) folyamatos gondozása sokszereplős szakmai ellátása még a szív transzplantáltak között is különlegesen mondható. Az ellátó intézmények, a diagnosztikák a kollégák munkatársak nevét is nehéz lenne felsorolni. A paciensem zavartalan terheességéből időre született 3600 gr súllyal. 3 hónapos kora óta súlya állt, emiatt gasztroenterológus vizsgálta, 2013.01.03-án felvételre került a Jósa András Oktatókórház gyermekosztályára táplálási nehezítettség miatt. Itt derült ki szívnagyobbodása, kongesztív szívelégtelensége, ami miatt intenzív osztályra került. Mivel állapota nem javult, az Országos Kardiológiai Intézetbe utalták, végstádiumú keringési elégtelenséggel, amit ismeretlen eredetű dilatatív kardiomiopátia okozott.

A műtétet megelőzően MRSA fertőzéssel is átesett. Sikeres szívátültetés történt 2013.02.22.-én. A kezdeti ellenőrző vizsgálatok jó funkciójú szívet mutattak, a gyógyszerek beállítása megtörtént, 03.21-én otthonába távozott. Ezt követően a gyermek gyógyításában gondozásában alapvető szereppel bíró team dolgozott együtt- munkanaptól, napszaktól, hétvége vagy ünnepnaptól függetlenül. Ekkor került praxisomba a csecsemő. Hazakerülése előtt velem előzetesen részletes szakmai egyeztetés történt a transzplantáció után őt a kardiológiai intézetben gondozó orvossal.

A bonyolult gyógyszer beállítási nehézségeket azok szövödményeit életveszélyes nemkívánatos történések tarkították. Mindjárt az első biopszia után műtéti beavatkozást igénylő szív tamponád alakult ki. Makacs nehezen eradikálható Clostridium difficile fertőzésre kapott gyógyszer okozta májtotoxicitással, két alkalommal mitigált varicella fertőzéssel, CMV és gombás fertőzésekkel kellett megküzdenünk az immunsuppresszív kezelésben részesülő gyermeknél, de a legnagyobb terápiás kihívást az EVANS szindróma okozta hemolitikus anémia, trombocitopénia okozta. Különleges gond volt a védőoltások beadása is.

Alapellátó gyermekorvosként (45 éves gyakorlat) azt szeretném hangsúlyozni, hogy ilyen vagy ehhez hasonló súlyosságú betegségben egy időtől független jó szülő/orvos és a gondozó kollégákkal való kapcsolat, a folyamatos szerteágazó konzultáció és segítségnyújtás a szó szoros értelmében életmentő.

A saját szerepemet az interkurrens betegségek ellátásában a konzultációk kezdeményezéseiben az időben felismert intézeti kezelést igénylő állapotokban, a szülőkkel való különleges kapcsolatban látom. Itt jegyzem meg, hogy a szülők különleges aggodalma emberfeletti áldozata, a gyermek rezdüléseinek azonnali észlelése alapvető volt a kis beteg sorsának alakulásában.

Következtetés. A lelkiismeretes kolléga – legyen intézetben dolgozó vagy alapellátásban – nem korlátozhatja hivatását a munkahelyre, munkaidőre, jogszabályok rögzítette rendelkezésre állás időre. Az alapellátó orvos illetékességének kiszélesítése és diagnosztikus eszközökkel való jó ellátottsága révén különlegesen bonyolult gondozásra és ellátásra is alkalmassá válik. A történetben a legnagyobb hős mégis csak a kis legény, aki most 12 éves, iskolába jár, gyógyszerei mellett jól van és éli a serülő fiúk mindennapi életét.

A család összeköt

Vágó Ildikó, Petrás Ármin, Deák György, Fodor László, Kálmán Andrea

Fejér Vármegyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Székesfehérvár

Bevezetés: A Flavivírus családba tartozó kullancsencephalitis vírus leggyakrabban a tavaszi-őszi időszakban okoz szezonális megbetegedést. A legtöbb esetben tünetmentes, azonban 10-30%-ban bifázisos lefolyást mutat. Kezdetben prodromális tünetek jellemzik, majd egy hét remisszió után a megbetege-

dések egyharmadában neurológiai tünetek jelentkezhetnek. A vírus vektora a kullancs, rezervoárja pedig vad- és háziállatok lehetnek. Az ember kullancscsípés által vagy pedig fertőzött háziállat pasztörözetlen tejének fogyasztása útján fertőződhet meg. Utóbbi történt az osztályunkra bekerült testvérpár családjában is.

Esetismertetés: 2024. július 17-én került felvételre a 15 éves nagylány lázas állapotban, napok óta tartó fejfájás, szédülés, fénykerülés és hányás miatt. Fizikális vizsgálat során ataxiás járást észleltünk, aluszékony volt. Anamnéziséből fontos kiemelni, hogy 3 nappal előtte édesapja hasonló panaszokkal került felvételre kórházunk felnőtt Neurológiai osztályára, majd a nagylány bennfekvésének 3. napján húga érkezett osztályunkra a fent részletezettekhez hasonló tünetekkel. A családi halmozódást mutató esetekben közös pont volt a nagy mennyiségű hőkezeletlen házi kecsketej fogyasztása, illetve a kullancsencephalitis elleni oltás hiánya. Az elvégzett vizsgálatok a testvérpárnál neuroinfeciót igazoltak, amely miatt mikrobiológiai mintavételt követően széles spektrumú antibiotikum, acyclovir terápiát, illetve dehidrációt kezdtünk. Gyermekneurológussal történt konzultáció alapján, a lányok romló neurológia állapota (erősödő fejfájás és fokozódó aluszékonyosság) miatt kezelésüket nagy dózisu szteroid terápiával egészítettük ki. Az elvégzett vírus szerológiai vizsgálatok mindkét lánynál (és apánál is) megerősítették a kullancsencephalitis diagnózist. A szteroid bevezetést követően a lányoknál 3 nap után jelentős javulást tapasztaltunk. 15 nap ápolás után csaknem panaszmentes állapotban sikeresen emittáltuk őket. Apa tünetei sokkal lassabban javultak, összesen 19 napot töltött a Kórházban,

Következtetés: Mint a legtöbb esetben itt is az anamnézis fél diagnózis, hiszen a családi halmozódást mutató ismeretlen kórkép tisztázásában nagy segítség volt a hőkezeletlen kecsketej fogyasztása. Az oltások fontossága kiemelendő, tekintettel arra, hogy elérhető, ámde fakultatív kullancsencephalitis oltásnak preventív szerepe megkérdőjelezhetetlen a betegség megelőzésében. Bár az irodalom egyértelműen nem javasolja nagy dózisu szteroid adását, azonban apával ellentétben a lányoknak adott szteroid terápia mellett észlelt egyértelmű, gyors klinikai javulása felveti további klinikai vizsgálatok szükségességét.

Magyarországi csecsemőhalandóság alakulása 2024 első félévében

Valek Andrea^{1,2}, Szabó Miklós¹

¹SE Gyermekgyógyászati Klinika, Neonatológiai Tanszék;

²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Magyarországon a csecsemőhalandóság javuló tendenciát mutat, amely eredményeként 2011-ben értéke 5 ezrelék alá csökkent. A 2018. évi 3,4 ezrelék után 2019-ben a csökkenés megállt, a csecsemőhalálozás 3,8 ezrelékre nőtt, ami 11%-os emelkedést jelentett. Ezt követően folytatódott a kedvező tendencia, és 2023-ban az eddigi legalacsonyabb, 3,1 ezrelék értéket mértük. Azonban az évközi eredmények alapján 2024-ben romlás következett be, 2024 január-július hónapjaiban a havi csecsemőhalálozási arányszám 3,6-4,2 ezrelék között ingadozott. Erre az időszakra vonatkozó összesített értéke 4,0 ezrelék volt, szemben a tavalyi 3,0 ezrelékes értékkel, amely 34 %-os emelkedésnek felel meg.

Korábbi vizsgálatunkban elvégeztük a 2019. évi kedvezőtlenebb csecsemőhalálozási mutató lehetséges összetevőinek feltárását. A Központi Statisztikai Hivatal adatai alapján a 2018. és 2019. évi csecsemőhalálozási adatokat hasonlítottuk össze a csecsemő kora, a halálok és gyógyintézeti, illetve nem gyógyintézeti elhalálozás szerint. Trend vizsgálatnál a 2010-

2019 évek adatait elemeztük. Bár a 2019. évi csecsemőhalálozási arányszám magasabb volt az előző évhez képest, azonban az előző évtizedek trendjére illesztett görbe alapján megfelelt a várható értéknek. A korcsoportonkénti halálozás vizsgálata azt mutatta, hogy a korai csecsemőhalálozás lényegében nem tért el a vizsgált két évben, 2019-ben a késői csecsemőhalálozás emelkedett. A gyógyintézeti halálozás 3%-kal, míg a nem gyógyintézeti halálozás 59%-kal emelkedett. A nem gyógyintézeti halálozás 80%-ban késői csecsemőkorban következett be. Az utóbbi tíz évben a nem gyógyintézeti csecsemőhalálozás részaránya ingadozó (6-13%), azonban 2019-ben kiugróan magas volt (19%). A halálokok közül „a perinatális szakban keletkező bizonyos állapotok” miatt meghalt csecsemők száma emelkedett leginkább. A hirtelen csecsemőhalál szindróma miatti halálozási arányszám értéke 2019-ben kifejezetten magas volt az előző évekhez viszonyítva.

Jelen előadásban a 2019. évi vizsgálathoz hasonlóan a 2024. első félévi megemelkedett csecsemőhalálozás részleteire keressük a választ a Központi Statisztikai Hivatal adatai alapján (adatkérés folyamatban).

A csecsemőhalandóság csökkentésének hatásos eszköze lehet a jövőben minden egyes csecsemőhalál részletes szakmai értékelése, ezáltal az okok feltárása, amelyekre alapozva célzott megelőző programok indíthatók.

A hereleszállási zavarok kezelése Magyarországon – hol tartunk most?

Varga Alexandra, Tardi Réka, Kovács Tamás

SZTE Szent-Györgyi Albert KK Gyermeksebészeti Osztály, Szeged

Bevezetés: A hereleszállási zavarok korszerű gyermekkori kezelése nélkülözhetetlen a hosszútávú morbiditás – infertilitás, malignus heretumorkok – kialakulásának elkerüléséhez.

Céltűzés: Az ellátási gyakorlat fejlesztése érdekében vizsgálatunkban fel kívántuk tární, hogy a kórkép magyarországi ellátása megfelel-e az aktuális hazai és főbb nemzetközi, első sorban 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, Megbeszélés: A hereleszállási zavarok kezelését a felmérésben résztvevő alapelátók (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 utánkötésüket. Orchidopexiát követően 39,1%-uk végzi kamaszkorig a gondozást. A szakellátás képviselői (98,2%) az orchidopexiát megfelelő életkorra időzítik, azonban nem tapintható herék észlelésekor 28,6%-uk kér preoperatív ultrahang vizsgálatot. A magas hasüregi herék kezelése elsősorban (82,1%) a minimál invazív Shehata-műtéttel történik.

A hereleszállási zavarok hazai kezelése döntően az aktuális irányelvek szerint zajlik, mindemellett az alapelátás képviselőinek ismeretei néhány fontos kérdésben – műtéti ellátás optimális időzítése, retraktilis herék és orchidopexián átesett gyermekek gondozása – hiányosak. A gyermeksebészeti szak-

ellátás 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.

100 év, 100 laparoszkópos pyelonplastika a Debreceni Egyetem Gyermeksebészeti Osztályán

Varga Gábor, Szabó Levente, Radványi Ádám, Sasi Szabó László

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermeksebészeti Osztály, Debrecen

Bevezetés: A pyeloureteralis szűkület egy akár intrauterin felismerhető kórkép. Progrediáló vesemedence tágulat, visszatérő húgyúti fertőzés, vesefunkció romlás esetén műtéti kezelés választandó. A goldstandard eljárás a pyelonplastika. A beavatkozás végezhető laparoszkópos módszerrel, illetve nyíltan is.

Célkitűzés és módszerek: Osztályunkon végzett pyelonplastikák retrospektív áttekintése 2011.01.01 és 2024.08.31 között. Számos változót vizsgáltunk, beleértve a betegek nemét, korát, műtéti testtömegét, az oldaliséget, a felismerés idejét, az elvégzett képalkotó vizsgálatokat, a beavatkozás és az anasztomózis típusát, a szűkület extrinsic, vagy intrinsic voltát, a műtétet végző, illetve asszisztáló sebészt, a beavatkozás idejét, az intra-, valamint posztoperatív szövődeményeket, a behelyezett stenteket, a gyógyszeres kezelést, továbbá az után követést is.

Eredmények: A vizsgált időszakban összesen 132 pyelonplastikát végeztünk. A fiú:lány eloszlás 93:39. Betegeink életkora 25 naptól egészen 17 éves korig terjedt, az átlag életkor 54 hónap volt, 53 betegünk egy éves kora előtt került műtetre. A jobb-bal oldaliség megoszlása 47-53% volt. 87 betegnél intrauterin került felismerésre a tágulat. Preoperatív ultrahang minden betegnél készült, míg veseszintigráfia 122 esetben. 34 nyílt és 98 minimál invazív pyelonplastikát végeztünk. 2017-től csupán két alkalommal választottunk nyílt műtétet, melynek oka egy esetben a korai életkor, illetve extrém fokú tágulat miatti térránytalanság, míg a másik esetben sebész preferencia volt az ok. 74 esetben tovafutó, 56 esetben csomós, 2 esetben pedig vegyes anasztomózis készült, melyekből 116 alkalommal DJ katéter, 13 esetben uréterkatéter, 1 esetben pedig nephrostoma tehermentesítette a varratsort. A műtét során 45 esetben észleltünk poláris eret, mely extrinsic eredetűt is feltételez, azonban ezen esetek több, mint 2/3-ában a szövettani vizsgálat intrinsic szűkületet is igazolt. Osztályunk legtöbb orvosa operált pyelonplastikát, azonban három éve, mióta munkacsoportok alakultak egy munkacsoport vett részt minden pyelonplastikában, 16 esetben pedig ugyanaz a sebész volt az operátor. Az összes műtetre nézve az átlagos műtéti idő 138 perc volt, míg a laparoszkópos beavatkozásoké 142 perc, a nyílt műtéteké pedig 119 perc. A legtöbb posztoperatív szövődeményünk műtét utáni húgyúti fertőzés volt.

Következtetés: Betegeink közel 2/3-ában intrauterin került felismerésre a pyelectasia, így hamar gyermeksebészeti, nephrologiai gondozásba lettek véve. Osztályunkon mindkét műtéti technikát jó eredményekkel végezzük, műtéti idő tekintetében a két műtéti típus között jelentős különbség nem volt, de további csökkenés várható az osztályunkon bekövetkezett munkacsoportok kialakulásainak eredményeként.

Point-of-care ultrahang (POCUS) az intenzív osztályon

Varga Petra

DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Háttér: Az elmúlt években széles körben elterjedt a point-of-care ultrahang (POCUS) vizsgálat, elsősorban gyermekszűrgősségi és gyermekintenzív osztályokon a fizikális vizsgálat részévé vált. A hagyományos konzultatív ultrahang, amelyet radiológus, kardiológus végez és tekint át egy adott anatómiai régiót, gyakran jelentős szervezési időt vesz igénybe késleltetve a diagnózist, a döntéshozatalt. Ezzel szemben a POCUS-t a kezelőorvos végzi és értelmezi ágy mellett, mely célzott, fókuszált klinikai kérdésre ad gyors és valós idejű választ. A szonográfiai eredmény dinamikusan integrálható az azonnali döntéshozatalba.

Cél: Az előadás célja áttekinteni a súlyos, kritikus állapotú betegek ellátása során alkalmazható POCUS különböző felhasználási területeit, indikációit és limitációit, továbbá felmérni a jelenlegi gyakorlatot a magyarországi gyermekintenzív osztályokon.

Eredmények: A POCUS leggyakrabban alkalmazott felhasználási területei: fókuszált szív ultrahang, tüdő és hasi POCUS, koponya ultrahang, n. opticus ultrahang, illetve ultrahang vezérelt beavatkozások. Kritikus állapotú betegek ellátása során a különböző klinikai szituációkban (újraélesztés, sok diagnosztikája és ellátása, légzési elégtelenség vagy mellkasi fájdalom differenciál diagnosztikája) a strukturált POCUS vizsgálat ad segítséget.

Következtetés: A POCUS a gyermekgyógyászatban egyre nagyobb teret kap, elterjedését lehetővé teszi a technológiai fejlődés, az eszközök elérhetővé válása, újonnan megjelenő tanulmányok és protokollok, amelyek bizonyítják annak klinikai gyakorlatban való hasznosságát. Mindazonáltal a megfelelő használat és képzés kulcsfontosságú a megbízhatóság és biztonság szempontjából, egységes irányelvek és evidencia szükséges.

Az Iskoláskorú Gyermekek Egészségmagatartása Kutatás legfontosabb 2022-es eredményei

Várnai Dóra Eszter, Németh Ágnes, Mészner Zsófia

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, ELTE PPK Pszichológiai Intézet, Budapest

Bevezetés: Az iskoláskorúak egészség- és rizikómagatartás mintázatait számos egyéni, családi és társadalmi hatás alakítja, és ezek időben és nemzetenként is változhatnak. Az Iskoláskorú Gyermekek Egészségmagatartása (HBSC) elnevezésű országosan reprezentatív kutatás az egyik olyan hazai nagymintás vizsgálat, mely egyedülálló módon lehetőséget ad az időbeli változások megfigyelésére és a hazai adatok nemzetközi viszonylatban való elhelyezésére.

Célkitűzés: A jelen prezentációban a legutóbbi, 2022-es adatfelvétel legfontosabb eredményeit mutatjuk be.

Módszer: A Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet is közreműködik az ELTE PPK által koordinált HBSC kutatásban, mely 4 évente végzi el a 11-18 éves fiatalok életmódjának, egészséggel kapcsolatos szokásainak, lelki- és társas egészségének széles körű, országosan reprezentatív felmérését. A 2021/2022-es tanévben az anonim, iskolai adatfelvétel digitális eszközökön valósult meg a nemzetközi kutatási protokollnak megfelelően. A teljes mintanagyság 6291 fő volt. Az egészségmagatartás számos területét felölelő kérdőívcsomag fókuszában ezen adatfelvételkor a mentális egészség részleteiből feltérképezése állt.

Eredmények, megbeszélés: A magyar fiatalok 66%-a mindkét édes szülőjével együtt él, és 76%-uk magas családi támogatásról számol be. A tanítási napokon reggeliző tanulók aránya fokozatos csökkenést mutat. Önbeszámoló adatok alapján a fiúk 27%-a, a lányok 17%-a enyhén vagy erősen túlsúlyos. Az elektromos cigaretta fogyasztása nemzetközi viszonylatban nagyon magas, a tanulók több mint harmada (35,6%) életében kipróbálta már. A rizikómagatartások közül kiemelhető a lerészegedés arányának stagnálása a nemzetközi szinten megfigyelhető csökkenő tendenciák ellenére. A szexuális kapcsolatot már létesített tanulók aránya a fiúk körében 8,8%-kal nőtt 2018 és 2022 között és más nemzetekkel összehasonlítva magasnak mondható. A pszichoszomatikus tünetek előfordulási gyakorisága is szignifikáns mértékben emelkedett, főleg az idősebb serdülő lányok körében. Az elmúlt 20 évben az orvosi ellátást igénylő balesetek előfordulási gyakorisága fluktuáló tendenciát mutatott. 2018 óta nőtt kb. 5%-kal, de 2014-ben és 2006-ban még a jelenleginél is magasabbak voltak a százalékpontos arányok.

A fiatalok 20%-át legalább egyszer bántották az interneten, közel harmaduk pedig arról számolt be, hogy legalább egyszer-kétszer bántották az iskolában. Tanítási napokon az átlagos alvási idő 2018 és 2022 között 20 perccel lett rövidebb.

Következtetések: Az időbeli változásokat és a nemzetközi tendenciákat figyelembe véve az alkoholfogyasztás, dohányzás, a lelki egészség, és az elhízás, túlsúlyosság továbbra is kiemelkedően fontos prevenciós témák. Mindemellett komplex iskolai programokkal érdemes hangsúlyt fektetni az iskolai és internetes bántalmazás prevenciójára, a balesetmegelőzésre, a biztonságos internethasználatra, a megfelelő alvási és szabadidőeltöltési szokások kialakítására, valamint fenntartani a rendszeres fizikai aktivitással kapcsolatos kedvező irányú változásokat.

A gyermekrehabilitáció fejlődése az utóbbi öt évtizedben

Vekerdy-Nagy Zsuzsanna

MRE Bethesda Gyermekkórház, Budapest

Bevezetés: A gyermekrehabilitáció igazi határterület, amelynek mély gyökerei vannak a gyermekgyógyászatban, hiszen a betegségek, a kórállapotok alapjai, ami miatt rehabilitációs szükséglet felmerül, leggyakrabban a pediátria tárgykörébe tartoznak. Ugyanakkor az ellátások módszertanát illetően a kötődés a rehabilitációs medicinához erősebb. A kapcsolati hálóban a gyermekkorúakkal foglalkozó diszciplínákat tekintve a legszorosabb együttműködés a neurológia, az ortopédia, az idegsebészet és a pulmonológia szakterületekkel alakult ki. Az ellátórendszerben gyermekrehabilitáció határterület azonban a pedagógia, a szociális ellátás és az egészségügy összefűző felületeit tekintve is. Nem meglepő tehát, hogy amikor öt évtizedre nézünk vissza nemcsak az egészségügyön belüli ellátásokat kell tekintetbe vennünk.

Célkitűzés: A jelenlegi ellátási formák elemzése, a gyermekrehabilitáció sajátosságos helyzetéből adódó szakmaközi együttműködések múltjának, jelenének és lehetséges jövőjének elemzése.

Módszerek: A referátumban szereplő adatok, tények, trendek az elmúlt évtizedek során nyert szakmai tapasztalatok alapján kerültek összeállításra, valamint a tárgyban megjelent szakirodalom áttekintése alapján.

Eredmények, Megbeszélés: A 70-es években a konduktív pedagógiai hálózat már létezett sok megyében Budapesten kívül is, az országban számos helyen voltak és vannak speciális iskolák érzékszervi és mozgássérült ill. tanulásban akadályozott gyermekek számára az akkoriban jellemző szegregációs

modellnek megfelelően. A 80-as évek végén vált erőteljessé a gondolat a korai fejlesztés hálózatba szervezésére, eddigre azonban már az egészségügyben is megjelentek az első modern gyermekrehabilitációs ellátók: Miskolcon a szociálpediátriai modell alapján szerveződött az első fekvőbeteg osztállyal is rendelkező gyermekrehabilitációs ellátó (1982), míg Debrecenben a családcentrikus modell alapján egy járóbeteg központ (1984), amihez csak évtizedekkel később (2008) kapcsolódott fekvőbeteg háttér. Az államilag finanszírozott rehabilitációs ellátók (osztályok, ambulanciák) száma szaporodott a további évtizedekben (Nyíregyháza, Zalaegerszeg, Mosdós, Budapesten a Bethesda Gyermekkórház, Budai Gyermekkórház, Heim Pál Gyermekkórház, Szeged-Hódmezővásárhely, Kisvárd) bár országosan nagyon egyenetlen eloszlás alakult ki. Mindösszesen 184 fekvőbeteg ágyon és 42 nappali férőhelyen van lehetőség az önálló 2205-ös „orvosi rehabilitáció gyermekgyógyászat területén tevékenységre és emellett 42, ún. kiemelt ágyon zajlik a súlyos agyi – vagy / és gerincvelősérült, polytraumatizált és égésbeteg gyermekek ellátása. 2007 óta ráépített szakképesítés szerezhető e területen, de az alapszakképesítést adó rehabilitációs medicina végzettség is alkalmas a gyermekek rehabilitációs ellátásához. A tárgyban tanácskönyv rendelkezésre áll (2019-es kiadás) amelyben az ellátórendszer teljes spektruma megjelenik.

Az állami egészségügyi fejlesztések mellett, ezekkel párhuzamosan számos magánellátó (profit és nonprofit), ill. a pedagógiai szakszolgálati vonalon folyó fejlesztések együttesen azt eredményezték, hogy a rászoruló gyermekek rehabilitációhoz való hozzáférése jelentősen javult, bár vannak még hiányosságok szemléletben és kapacitásokban egyaránt.

Következtetés: Javítani szükséges a képzési kapacitásokat is, az orvosgyógyászati reprezentációt és az ellátási hiányosságok felszámolása is sürgető. Utóbbi elsősorban a földrajzi egyenetlenségek okán merül fel. A szakképzés vonzóvá tétele, az egyetemi klinikákon vagy azokkal affiliációban a gyermek rehabilitációs ellátások fejlesztése a rizikó új- és koraszülött gondozáshoz kapcsolódva sürgető feladat.

Gyermekkori szívtranszplantáció Magyarországon – Eredmények és tapasztalatok

Vilmányi Csaba, Ablonczy László

Gottsegen György Országos Kardiiovaszkuláris Intézet, Gyermekszív Központ, Budapest

Bevezetés: Hazánkban gyermekkorban a szív esetén szervpótló kezelés, mechanikus keringéstámogatás, és szívtranszplantáció 2007 óta elérhető terápiás lehetőség. Előadásunkban a 17 év eredményeinek, a különböző indikációkban végzett beavatkozások hatékonyságának bemutatását és összehasonlítását céloztuk meg.

Betegek és Módszer: Az elmúlt 17 év során 70 esetben történt gyermekkori szívátültetés. A betegek átlagos életkora a transzplantáció idején 9,5 év volt, medián súlyuk 37 kg, medián magasságuk 132 cm. Az átlagos hideg ischaemiás idő 193 perc. A nemek eloszlásában érdemi különbség nem észlelhető. A betegek kb 2/3 szívizom betegség okán került transzplantációra. 22 beteg igényelt mechanikus keringéstámogatást a transzplantációt megelőzően, mely szinte mindegyike a szívizom beteg csoportból került ki. A betegeket 18 éves korukig, vagy életük végéig követtük.

Eredmények: A fenti követési időszakban az átültetett graftok közel 80 százaléka működik. A perioperatív időszakban (30 nap) 3 beteget veszítettünk el primer graft elégtelenség, súlyos vérzéses szövődemény (koponyaűri) következtében. A késői graftvesztés 2 meghatározó tényezője a rejekció és az immunszuppresszió mellett kialakuló malignitás. A veleszüle-

tett szívbetegség mellett végzett transzplantációk esetén, bár szignifikánsan nehezebb posztoperatív időszakot követően, mely elhúzódó lélegeztetési igényt és hosszabb intenzív osztályos kezelést jelent azonos túlélési mutatókat találtunk, mint a primer szívizom beteg populációban. 2 esetben került sor retranszplantációra, egyik betegnél primer graft elégtelenség, a másik gyermeknél krónikus rejekció miatt kialakult súlyos diszfunkció miatt.

Összefoglalás: A szervpótló kezelés a végstádiumú keringési elégtelen gyermekek egyetlen kuratív megoldás, melynek Magyarországi eredményei a nemzetközi eredményekkel korrelálnak. Nem észlelhető érdemi különbség a különböző indikációkban végzett átültetések túlélési adatai között. Gyermekekben a sebészeti komplikációk okán elvesztett graftok száma az esetleges jelentős számú megelőző beavatkozás mellett is elhanyagolható.

Két nézőpont: fókuszban a gyermektoxikológia

Zacher Gábor¹, Vajda Zsolt²

¹Albert Schweitzer Kórház-Rendelőintézet Sürgősségi Betegellátó Osztály, Hatvan;

²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Toxicológia és Anyagcsere Osztály, Budapest

Előadásunk célja a gyermekkorban előforduló gyakoribb, illetve súlyosabb mérgezések általános ismertetése (marószerek, májtoxikus szerek, etylén-glykol, drogok) illetve a gyermekgyógyászati ellátás során észlelt/végzett speciális megfontolások.

Rövid epidemiológiai áttekintést követően a különböző mérgezések kapcsán a magyarországi betegutakat, ellátóhelyek eloszlását is görcső alá vesszük.

Célunk egy átfogó áttekintést adni a gyermektoxikológia mindennapjairól mind felnőtt toxicológiai mind gyermek toxicológiai szempontból - külön kiemelve az ellátással kapcsolatos kihívásokat, megoldásokat, illetve jövőbeli teendőkre vonatkozó terveket/lehetőségeket.

„Love me tender....” Segíts gyengéden, maximális odafigyeléssel - szakmaisággal és empátiával... Sokszínű munka a gyermekrehabilitációban: esetbemutatás

Zahuczky Katalin, Szatmári Edina

B.A.Z Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Gyermekrehabilitációs Osztály, Miskolc

1. A gyermekrehabilitációs osztályok munkája sok mindenben különbözik a klasszikus gyermekgyógyászati osztályokon zajló gyógyítástól. Súlyos betegség, trauma/ égésbetegség miatt hosszú kórházi kezelés után kerülnek át rehabilitációs osztályra, a gyermekek testileg, a szüleik lelkiileg megviselve. Úgy kell együttműködésüket fenntartani, hogy sem a rehabilitációs folyamat hosszát, sem az elérhető végleges eredményt nem tudjuk előre megmondani.
2. Munkánk sokszínűsége abból adódik, hogy nincs két egyforma sérülés, betegség, sőt hasonló tünetek esetén is teljesen más emberről van szó, akinek más a fizikai állapota, más a regenerálódási képessége, mások az élettapasztalatai, másként éli meg betegségét, mások a céljai, családi körülményei. Ennek a „finom-hangolásnak” a gyakorlatát szeretnénk bemutatni előadásomban egy sportolás közben történt hirtelen szívmegállásból ébredő fiú, egy közúti bal-

esetet szenvedett serdülő és egy hasüregi daganat műtéti eltávolítása utáni súlyos állapotból felépülő kislány esetével.

3. A rehabilitációs osztályra érkező családok minden tagja abban reménykedik, hogy az elvesztett képességeket teljesen visszakaphatják, gyermekük fejlődése újra a típusosan fejlődőkéhez hasonlóan fog zajlani. Az osztályra érkezéskor mindig gondosan felmérjük a meglevő funkciókat és a megmaradt képességekre építve elkezdjük a terápiákat. A kezelések spektruma folyamatosan bővül a páciensünk fizikai és szellemi terhelhetőségének bővülésével együtt. A cél a maximális önállóság elérése, a testi és funkcionális állapot maximalizálása a társadalmi re/integráció lehetővé tétele. A terápiás folyamat kivitelezése a pácienseink állapotának változásához igazítva, sokszor igényel újra-tervezést.
4. A bemutatandó nagyon különböző esetek abban mind hasonlóak, hogy a rehabilitációs folyamatba való bekapcsolódáshoz, az együttműködéshez talán a legfontosabb a családok számára a kórházi körülmények között a lehető legnagyobb nyugalom és ezzel együtt a biztonság érzetének megteremtése. A kórházi környezet a körülményekhez képest leginkább az otthonihoz hasonlóvá alakítása adja az alapot a terápiás munka tartós fenntartásához és a mielőbbi hazaadáshoz, az otthoni körülményekhez alkalmazkodáshoz, elfogadtatva, hogy a „jólét állapota” nem csupán betegség- vagy fogyatékoság-nélküliséget jelent. Az egyén feladatainak végrehajtásakor jelentkező nehézségek, mellyel a fogyatékoság jár, jól irányított rehabilitációs tanácsokkal és jól kiválasztott segédeszközökkel csökkenthetők, elérhetővé tehetők.
5. A gyermekgyógyászatban, ezen belül a gyermekek rehabilitációjában az elmúlt években nagy változások történtek a család terápiás folyamatba való bevonásában. Felismerve, hogy a szülő jelenléte ugyanolyan fontos mint maga a kezelés, a passzív compliance-t felváltotta az aktív, ugyanakkor „gyengéd” együtt gondolkodás (empowerment). A család és a gyermek nem az evidence based protokollok elszenvédője, hanem a terápiás folyamat aktív résztvevőjévé és alakítójává is vált.

Emicizumab profilaxissal szerzett tapasztalataink inhibitoros, súlyos Haemophilia A-s gyermekeknél

Zombori Marianna

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Inhibitoros Haemophilia A esetén a kezelésre használt, kívülről bevitt FVIII-cal szemben neutralizáló ellenanyagok termelődnek. Magas inhibitor titer esetén a FVIII készítmények nem alkalmasak a vérzések megelőzésére vagy kezelésére, az inhibitorok még a nagy adagban beadott FVIII-hoz is hozzákötődnek.

Az emicizumab, egy bispecifikus, monoklonális antitest, a vérárvadási kaskádban képes helyettesíteni a FVIII-at, ezáltal inhibitoros Haemophilia A esetén is biztosítja a megfelelő thrombinképződést. Ezt a subcutan adható nem faktorpótló innovatív készítményt a Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermek Haemophilia Gondozó Központjában 2018 óta alkalmazzuk inhibitoros gyermekeknél vérzések megelőzésére. Eleinte sikertelen ITI kezelés után adtuk, eredményesen biztosítva a vérzésprofilaxist, a nem traumás vérzések elkerülését. 2023 óta az emicizumab profilaxist három magas titerű inhibitoros kisdnednél (PUP betegnél) ITI kezelés közben is kipróbálhattuk bypass ágens profilaxis helyett, amíg nagy vérzésveszély állt fenn.

Összesen 6 gondozottunk kap tartósan, 1,5-6 éve emicizumab profilaxist, 2 betegünk pedig időszakos engedéllyel 6-12 hónapig kapta a készítményt.

Az emicizumab rendkívül hatásosnak bizonyult: nem traumás vérzések nem fordultak elő.

Semmilyen mellékhatást nem észleltünk. Több beteg kontrollált otthoni kezelés formájában (KOK) kapta.

Emicizumab profilaxis mellett végzett műtétekkel is egyre több tapasztalatunk van.

Bakteriális arthritis gyermekkorban

Zonda Bence Csanád

DE ÁOK KK Gyermekgyógyászati Intézet, Klinika, Debrecen

A bakteriális (széptikus, gennyes) arthritis a synovium és az ízületi szövetek infektív eredetű megbetegedése, mely jelentősen nagyobb számban fordul elő gyermekkorban, mint bármely más korcsoportban. A fertőzés incidenciája 4-37 eset 100 000 gyermekre vetítve, leggyakrabban 5 éves kor alatti fiúgyermekek érintettek.

A legtöbb esetben nem a krónikus alapbetegséggel élő gyermekeknél alakul ki, de egyes immundeficiens állapotok, illetve autoimmun megbetegedések (különösképpen a juvenilis idiopathias arthritis-JIA) esetén gyakrabban fordul elő, illetve a diagnózis felállítása is nehezebb.

A széptikus arthritis egy valódi gyermekkori-infektológiai sürgősségi állapot, mivel az ízületi gyulladás gyorsan destruálja az ízfelszíneket, ezáltal pár nap alatt maradandó károsodás léphet fel.

Az infekció patomechanizmusát tekintve messze a leggyakoribb a baktérium hematogén úton történő ízületbe jutása, emellett előfordulhat a kórokozó direkt inokulációja trauma kapcsán, illetve a környező lágyrész fertőzés és osteomyelitis ízületbe törése. Az esetek döntő többségében egy ízület (leggyakrabban a térd) érintett, a kórokozók közül pedig minden korcsoportban messze a leggyakoribb a *Staphylococcus aureus*.

Az érintett ízület duzzadt, érzékeny, jelentős mozgáskorlátozottságot okozva, a tünetekhez gyakran társul láz is.

A széptikus arthritis diagnózisa a synovialis folyadék vizsgálatán kell, hogy alapuljon (az ízületi punkciónak gyakorlatilag nincs ellenjavallata). A kórokozó kimutatása a synoviumból Gram-festéssel, tenyésztéssel, illetve újabban molekuláris módszerekkel (PCR) történhet. 2021. óta Klinikánkban is elérhető és rutinszerűen alkalmazott módszer az ízületi punktatú multiplex PCR-ral (BioFire® Joint Infection Panel), történő vizsgálata mely során rövid időn belül nemcsak a kórokozó identifikációja, hanem egyes esetekben rezisztencia gének vizsgálata is megtörténik, így lehetőség nyílik a punkciót követően órákon belül a célzott antibakteriális kezelés megindítására is.

A gennyes arthritis kezelése sokszor nehézkes, lévén a gyulladásos folyamat tályogként viselkedik, előfordulhat, hogy az antibiotikus kezelés önmagában nem elegendő és az ízületből a gennyet le kell bocsátani. Amennyiben multiplex PCR vizsgálatra nincs lehetőség, úgy az ízületi punkció és punktatú Gram-festése alapján a parenterális empirikus kezelést azonnal meg kell kezdeni. Ez a gyakorlatban – az esetek döntő többségében utóbbi tenyésztéssel azonosított *Staphylococcus aureus* kóroki szerepe miatt – első generációs cephalosporin (cefazolin), esetenként (MRSA lehetősége miatt) vancomycin adását foglalja magába, későbbiekben pedig ismert rezisztenciaviszonyok alapján a legszűkebb spektrumú ágensre való áttérést jelenti. A kezelés időtartalma általában három hét, bizonyos feltételek és kórokozók mellett a kezdeti parenterális antibiotikum terápia orálisan adható szerre váltható és komplettálható.

Csírvonalbeli genetikai eltérések és jelentőségük NGS módszerrel vizsgált debreceni akut leukaemiás betegekben

Zsigrai Emese¹, Péterffy Borbála², Gaál Zsuzsanna¹, Petrás Miklós¹, Szegedi István¹, Kiss Csongor¹

¹DE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermekhematológiai-Onkológiai Részleg, Debrecen;

²SE Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, HCEMM-SE Molekuláris Onkohematológia Kutatócsoport, Budapest

Bevezetés: Az akut leukémia a leggyakoribb gyermekkori rosszindulatú megbetegedés, mely a korszerű kemoterápiás lehetőségek ellenére is a malignus betegségek közül az egyik vezető halálók a 18 év alatti korosztályban. Habár az onkohematológiai kórképek jelentős része sporadikus mutáció eredménye, az utóbbi időben egyre több csírvonalbeli mutáció került leírásra mind ALL, mind AML esetében (pl. RUNX1, CEBPA, DDX41, GATA2, IKZF1, PAX5). Ezen genetikai eltérések felderítésében az újgenerációs szekvenálás (NGS) nyújthat segítséget.

Célkutatás: 2021-2024 között 32 akut leukémiával diagnosztizált beteget (T-ALL=2, MPAL=2, AML=2 B-ALL=26) kezeltünk központunkban, akiknél NGS vizsgálat történt (SE ÁOK Patológiai és Kísérletes Rákkutató Intézet, Molekuláris Diagnosztikai Részleg). Célunkként a vizsgált betegek eredményei alapján felmerülő csírvonalbeli mutációk felderítése volt, mely a variáns allélfrekvencia alapján (VAF) 9 beteg esetében merült fel.

Módszerek: A diagnózis időpontjában vett csontvelő mintából való DNS kivonást követően a mutációs profil meghatározását újgenerációs szekvenálással végeztük. ALL esetén 102 ALL- ben releváns gént vizsgáló lymphoid génpanelt, míg AML esetén egy myeloid malignitásokban jelentőséggel bíró, 59 gént lefedő myeloid génpanelt alkalmaztunk (QIASeq Targeted DNA Custom Panel).

Eredmények: Egy AML-el kezelt betegnél NF1 mutáció volt igazolható, mely irodalmi adatok alapján rossz prognosztikai jelentőséggel bír. Egy B-ALL-el kezelt betegünk SH2B3 mutációja 99% VAF értékkel szintén felvetette a germline mutáció lehetőségét, mely fokozott predispozíciót jelent ALL kialakulására. Ugyanennél a betegnél KRAS mutáció is igazolódott, ami egyértelműen kedvezőtlen prognózissal jár és ezen betegeknek nagyobb arányban figyelhető meg terápia rezisztencia. Kettő B-ALL miatt kezelt beteg esetében PDGFRA gén különböző mutációi kerültek leírásra 49% valamint 50%-os variáns allélfrekvenciával.

Egy relabált B-ALL-es beteg mind diagnózis, mind relapszus idején vizsgált mintájában MYC mutáció volt kimutatható.

Egy beteg esetében B-ALL fenntartó kezelés 4. hónapjában myeloid transzformáció igazolódott. Mind a kezdeti, mind a transzformációt követően nyert mintából TP53 mutáció volt kimutatható, mely ismerten hajlamosít malignus kórképek kialakulására. A betegtől nyert más szövet (kőröm) valamint a szülőktől nyert minták elemzése igazolta a de novo germline mutációt.

További 4 B-ALL miatt kezelt, jelenleg remisszióban lévő betegnél sikerült igazolni magas variáns allélfrekvenciával leginkább bizonytalan, vagy ismeretlen jelentőségű és egy esetben valószínűleg benignus (NRAS és KMT2D, NT5C2, valamint SETD2 gén missense, illetve CDKN2A) variánsokat.

Következtetés: Az NGS vizsgálat során igazolt csírvonal eredetű mutációk ismerete egyre nagyobb jelentőséggel bír, különösen allogén őssejttranszplantáció esetén, de emellett számos, korábban nem ismert diagnosztikai vagy prognosztikai jelentőségű gén kerülhet felismerésre.

Névmutató

A Magyar Gyermekorvosok Társasága 2025. évi Nagygyűlése előadásszerzői

- Ablonczy László 338, 364, 382, 386, 414
 Abonyi-Tóth Zsolt 382
 Ács Beáta 361
 Ács Boróka Eszter 338, 339, 400
 Adám Szilvia 378
 Agócs Anett 397
 Agócs Gergely 375, 395
 Agócs Róbert 388
 Almási Andrea 354
 Alpár Donát
 Altmann Anna 398
 Ambrus Bence 339
 Andrassy Blanka 355
 Antal-Kónya Violetta 340
 Antics Dorottya 341
 Árvai Kristóf 355
 Bajusz Ilona 397
 Bajzát Dorina 370
 Balajthy András 391, 394
 Balázs Gergely 341, 391
 Balázs György 359, 392
 Balázs Judit 342
 Bálega Erika 364
 Balku Enikő 382, 411
 Balla György 342
 Balogh Ádám 342
 Balogh Dorottya 343
 Balogh István 340, 350, 353, 365, 367, 368, 400
 Balogh Lília 340
 Balogh Tünde 384
 Baráth Sándor 365
 Barcsay-Veres Amarilla 360
 Bartha Áron 343
 Bazsó Dóra 343
 Bedekovics Judit 365, 403
 Bedics Gábor 349, 375, 387
 Bedő Krisztina 344
 Békési Andrea 355
 Bekő Anna 355
 Belső Annamária 365
 Bene Zsolt 354, 404, 405, 408
 Benedek Noémi 394
 Bényi Edina 365
 Benyó Gábor 344, 345
 Berdó Zsuzsanna 345
 Bereczki Csaba 363, 367, 373, 405, 406
 Béres Ildikó 361, 386
 Berkes Andrea 346, 346, 391, 391, 399
 Bessenyei Beáta 340, 368, 400
 Bessenyei Mónika 346, 350, 405
 Bíró Bernadett 407
 Bíró Erika 346, 391, 399
 Bíró Kinga 397
 Bodnár Ágnes 391
 Bodó Tímea 347
 Bódy Blanka 347
 Bogár Csilla 338, 339, 400
 Bogdányi Katalin 405
 Bognár Zsolt 348, 392
 Bojtár Zsüliet 341
 Bokor Szilvia 356, 395
 Bokor-Bacsák Györgyi Andrea 348
 Bolyos Aranka 357, 361, 386
 Botos Péter 348, 387
 Bódör Csaba 340, 348, 349, 355, 387
 Bősenbacher Tímea 349, 351
 Brückner Edit 348, 349, 375, 387
 Bujdosó Beáta 350, 408
 Bukva Mátyás 406
 Bunkóczi Csilla 350, 386
 Buzinkay Zorka 349, 351
 Czako Ádám 350
 Czemmel Éva 372
 Cziniel Mónika 349, 351
 Cziráki Attila 363
 Czövek Dorottya 341
 Csákányi Zsuzsanna 351, 388
 Csáki Csilla 351
 Csákváry Violetta 343
 Csanádi Krisztina 355, 387
 Csapody Marcell 407
 Csepán Emőke Theodora 352
 Cserhádi Helga 392
 Cserenyák Judit 361
 Csizy István 397
 Csohány Ágnes 352
 Csohány Rózsa 340
 Csóka Monika 352, 381, 399
 Csoma Zsanett Renáta 407
 Csonka Katalin 375
 Csordás Katalin 353, 375
 Csurgó Viktória 363
 Csüllög Zsuzsanna 401
 Csürke Ildikó 350, 353, 384, 386, 400, 401, 408
 Dán Ildikó 354
 Dávid Máté 392
 Deák Attila 408
 Deák György 411
 Demeter Botond 354
 Dezsőfi-Gottl Antal 390, 408, 410
 Dicső Ferenc 350, 353, 401, 408
 Dohos Dóra 370
 Dózsa Anikó 354
 Egyed Bálint 355, 374
 Elő Viktória 355
 Enzsöl Veronika 353
 Erdélyi Dániel 353, 355, 374, 411
 Erdélyi Kata 356
 Erhardt Éva 374, 389, 395
 Erlaky Hajna 369
 Ertl Tibor 356, 358, 359
 Ezzedine Rani 356
 Farkas Enikő 356
 Farkas Kornélia 359, 382
 Fehér Dóra 343
 Fehér Gábor 357
 Fehér Nóra 343
 Fekete Ferenc 405
 Felkai Mária 339
 Felső Regina 395
 Felszeghy Enikő 345, 357, 402
 Fitala Réka 357, 361, 386
 Fliegaufer Gergely 358
 Fodor László 411
 Fogarasi András 339, 347, 396, 407
 Fónai Fruzsina 358
 Földházi Györgyi 355
 Fukász Ádám 392
 Funke Simone 356, 358, 359
 Fülöp Adrienn 343
 Gaál Veronika 403
 Gaál Zsuzsanna 365, 377, 403, 416
 Gács Éva 359
 Gács Zsófia 360
 Gadó Márta 349, 351, 360
 Gál Péter 406
 Garami Miklós 348, 349, 360, 368, 375, 387, 395, 398
 Gavallér Gabriella 371, 406
 Gellén Balázs 355, 361
 Goda Vera 355, 375
 Gombos Eszter 370
 Goshler Ádám 356
 Guthy Ildikó 350, 410
 Gyimesi-Szikszai Andrea 378, 403
 Györffy Balázs 343
 Gyulai Rolland 407
 Gyurkó Szilvia 393
 Hadi Leticia 361
 Halász Gergely 361
 Halász Károly 361, 386
 Halász Zita 340
 Harmat György 362
 Hartmann Ágnes 362, Ágnes 388, 394
 Hau Lília 375
 Hauser Péter 362
 Havasi Katalin 405
 Hegyi Lajos László 355
 Hegyi Márta 374, 407
 Hérák János Benjámin 341
 Hernádfői Márk 382, 395
 Hidvégi Erzsébet Valéria 363
 Hiripi Réka 363
 Hollódy Katalin 364
 Horváth Klára 356
 Höbör Bence 353
 Hudák Renáta 364, 365, 366
 Hunya Zsolt 368
 HUPIR csoport 382
 Huszti Attila 365
 Illyés Miklós 363
 Imrei Marcell 368
 Incze Marietta 366, 366, 376
 Irnes Berta Eszter 398
 Iványi Béla
 Jakab Andrea Emese 363
 Jakab Dániel 367, 373
 Jakab Zsuzsanna 353, 375
 Jákob Noémi 368
 Jánosi Júlia 395
 Jávorszky Eszter 340, 340
 Jenei Sámuel 348
 Jermendy Ágnes 383
 Jóna Blanka 359
 Juhász Éva 367, 389, 405
 Juhász Márk Félix 367, 385
 Juhász Orsolya 368
 Juhász Péter 346, 368
 Kadenczki Orsolya 371, 401
 Kállay Krisztián 355, 369, 375
 Kálmán Andrea 411
 Kálmár Tibor 380
 Kántor Katalin 369
 Káposzta Rita 367
 Karászi Éva 369
 Kardics Kinga 410
 Kardos Mária 370
 Karoliny Anna 370
 Kassa Csaba 375
 Kassai Tamás 384
 Kassay Anett 350, 353, 386
 Kassay Mária 398
 Kasznár Emese 370
 Kátainé Fülöp Éva 365
 Katona Nóra 400
 Kecskés Edit 370
 Kekecs Zoltán 395
 Kelemen Judit Nikolett 341
 Kerek Patrícia 371
 Kerekes Éva 398
 Kertész Gabriella 375
 Kerti Andrea 340
 Kincses Lilla 371
 Kis Balázs 405
 Kiss András 397
 Kiss Csongor 355, 365, 366, 372, 377, 403, 416
 Kiss Emese 372, 377
 Kiss Szabolcs 359
 Kiss-Dala Szilvia 395
 Klaus Laura 352
 Koczok Katalin 367, 400
 Kocsis István 372
 Kói Tamás 347
 Komáry Klaudia 373
 Koncsag Szász Előd 352, 373
 Konyári Andrea 373
 Koós Emese 384
 Korán Eszter 374
 Korom Irma 407
 Korponay-Szabó Ilma 374
 Kovács Árpád 348, 355, 403
 Kovács Éva 392
 Kovács Gábor 353, 355, 374
 Kovács Kálmán 359
 Kovács Lajos 341
 Kovács Tamás 391, 394, 405, 412
 Kozári Adrienne 374, 389
 Köles Tímea 340
 Környei László 340, 396, 411
 Kövér Anna 375
 Kriel Christopher 356
 Krikkovszky Dóra 341
 Kriván Gergely 355
 Kubinyi Erika 369
 Kulcsár Andrea 410
 Kulcsár Péter 375
 Kun Mária 388, 391
 Kundra Olga 398
 Kuthi Levente 387
 Labossa Gusztáv 359
 Ladányi Anikó 376, 411
 Lakatos Erzsébet 376, 377, 391, 399, 408
 Lakatos Ilona Erzsébet 366
 Lakatos Orsolya 388
 Lakatos Orsolya Judit 362, 394
 Lakatos Péter 386
 Laki István 377
 László Hunor 356
 Lengyel Anna 340
 Lengyel Enikő 354, 406
 Lombay Béla 397
 Losonczi Katalin 397
 Losonczi László 405
 Lőrincz-Molnár Tímea 347
 Macsi Lilla 365, 377, 403
 Madar László 368, 400
 Magyar Ágnes 368, 378, 394
 Magyar István 382, 401
 Major János 378, 403
 Maka Erika 352, 363
 Márai Katalin 392
 Markia Balázs 363
 Maróti Ágnes 361, 385
 Maróti Zoltán 380
 Martonosi Ágnes 392
 Martonosi Ágnes Rita 379, 397
 Martyn Mária 379
 Masszi György 396
 Máté Adrienn 380
 Mátrai Ákos 343
 Mátrai Péter 385
 Medelle Anna 354
 Méhes Gábor 365
 Meichelbeck Krisztina 392, 397
 Mellár Mónika 392

- Merksz Miklós 397
 Merő Gabriella 357, 365
 Mészáros-Schaffer László 398
 Mészner Zsófia 358, 380, 405, 409, 413
 Mezei Éva Zsuzsanna 405
 Mezei Györgyi 342
 Mihályi Lilla 407
 Mogorósy Gábor 364, 381
 Mohai Katalin 349, 351
 Mohás Anna 353, 381, 399
 Molnár Adrienn 357
 Molnár Dénes 356, 381, 395
 Molnár Diána 397
 Molnár Magdolna 382
 Molnár Regina 347
 Molnárné Pótár-Bóta Ibolya 365
 Móser Judit 392
 Muzslay Eszter 341
 Müller Judit 353, 355, 374
 Müller Katalin Eszter 370, 382
 Nádor Csaba 383
 Nagy Adrienne 383
 Nagy Andrea 366, 372, 383, 397
 Nagy Anikó 384, 405
 Nagy Beáta Erika 384
 Nagy Béla 377
 Nagy Brigitta 384
 Nagy Kálmán 384
 Nagy Krisztián 363
 Nagy Nikolett 380
 Nagy Noémi 374
 Nagy Orsolya 340, 365, 367, 368
 Nagy Péter 343
 Nagy Viktória 385
 Nagy Zsuzsa 383
 Németh Ágnes 413
 Nyikuly Kinga 362, 388, 394
 Nyul Zoltán 405
 Ocskay Klementina 347, 367, 385
 Oláh Alexandra 386
 Onozó Beáta 369
 Orbók Anna 392
 Ormay Cecília 354, 357, 361, 386
 Oroszlán Klára 350, 353, 384, 386
 Osztermayer Dorka 348, 387
 Ottóffy Gábor 355, 387
 Pagáts Rebeka 362, 388
 Pagáts Rebeka 394
 Pajor Mónika 403
 Pajtók Csenge 388
 Pál Margit 380
 Pálincás Edina 388
 Páll Gabriella 388, 391
 Pap Domonkos 388
 Papp Ágnes 404
 Papp Gábor 389
 Parizsa Péter 406
 Pármiczky Andrea 347, 367, 370, 385
 Pászka Dóra 351
 Pásztor Gyula 367
 Pásztor Pál 406
 Pataki István 391
 Patócs Attila 366
 Pátri Eliot 389
 Perényi Helga 389
 Perneczki Andrea 390
 Péterffy Borbála 355, 416
 Petrás Ármán 411
 Petrás Miklós 365, 377, 403, 405, 416
 Pinke Ildikó 390
 Pintér Erzsébet 388, 391
 Pinti Éva 340
 Poloviczer Mária 397
 Pomlányi Petra 356
 Priest Jázmin 375
 Prodán Zsolt 364
 Prohászka Zoltán 394
 Rácz Gábor 390
 Radványi Ádám 413
 Rajnai Hajnalka 368
 Réthy Lajos Attila 388
 Réthy Lajos Attila 391
 Réti Gyula 397
 Révész Szabina 391
 Riba Beatrix 347
 Rimely Endre 392
 Riszter Magdolna 391
 Rosdy Beáta 392
 Rózsai Barnabás 394
 Röszer Tamás 392
 Rudolf Judit 392
 Rudolf Judit 397
 Sági Viktória 398
 Sahin-Tóth Miklós 385
 Sajtos Rebeka 346
 Sall Zsófia 393
 Sándor György 393
 Sántha Ildikó 406
 Sarnyai Zoltán 393
 Sasi Szabó László 368, 370, 378, 394, 403, 413
 Scheiber Dóra 405
 Scheich Bálint 349, 387
 Schnur János 359, 392
 Seri István 402
 Silvas Dan Dionisie 373
 Simon Gábor 382, 386
 Sinkó Gabriella 343
 Sinkó Mária 373
 Sipkó Ágnes 386
 Sipos Zoltán 382
 Soltész Vanda 394
 Solymár Natália 392
 Sólyomvári Márton 394
 Soós Andrea 382
 Stercel Vivien 394
 Stomfai Sarolta 374, 389
 Stréhn Anita 375
 Sümegi Bogáta Kincső 395
 Szabados Márton 395
 Szabó András 338, 370, 396, 400
 Szabó Andrea 340, 396
 Szabó Attila 341, 390
 Szabó Erna 357
 Szabó J. Attila 388
 Szabó János 405
 Szabó Kinga 397
 Szabó László 359, 379, 397
 Szabó Léna 397
 Szabó Levente 368, 370, 413
 Szabó Miklós 383, 398, 412
 Szabó Noémi 395
 Szabó Nóra Zsuzsanna 398
 Szabó Patrik József 398
 Szabó Sándor 352, 381, 387, 399
 Szabó Tamás 346, 366, 376, 377, 391, 399, 408
 Szabó Tímea Margit 400
 Szabó Viktória 338, 339, 400
 Szabolcs Andrea 363
 Szabó-Tóth Klaudia 401
 Szakos Erzsébet 354
 Szakszon Katalin 365, 366, 367, 368, 400
 Szamosi Eszter 387
 Szántó Zita 401, 402
 Szarvák Diána 365
 Szarvas Gábor 356
 Szász Barbara 402
 Szatmári Edina 402, 415
 Sebeni Beáta 388
 Szegedi István 355, 365, 366, 377, 403, 416
 Székely Ilona Zsófia 403
 Szentannay Judit 370
 Szentes Annamária 395, 404
 Szeremi Zsófia 349, 351
 Szeverényi Csenge 368
 Szikszay Edit 366, 376, 377, 391, 399, 404, 408
 Szólláth Eszter 404
 Szőke Henrik 405
 Szöllősi Zoltán 354
 Sztriha László 380
 Szűcs Anita 405
 Szűcs Dániel 371, 406
 Szűcs Ildikó 354, 406
 Szűcs Zsuzsanna 400
 Tajti Zsannett 407
 Takács Andrea 371, 406
 Takács Kata 395
 Takács László 407
 Tálosi Gyula 384, 408
 Tardi Réka 412
 Tarek Gabriella Laila 408
 Tári Zsannett 408
 Terhes Gabriella 407
 Tímár Ágnes 370, 382
 Tímár Tibor 409
 Tiszlavicz Lilla Györgyi 387
 Tománé Mészáros Andrea 409
 Tordas Dániel 386
 Tory Kálmán 340
 Tóth Arnold 388
 Tóth Gergely 343
 Tóth Réka 347
 Tóthné Almássy Monika 409
 Tróbert-Sipos Diána 410
 Trojna Lilla 410
 Tuboly Eszter 355
 Tulassay Tivadar 388, 410
 Turi Alexandra 411
 Turkevi-Nagy Sándor 367
 Ujfalusi Anikó 350, 377, 400
 Ujhelyi János 411
 Vágó Ildikó 411
 Vajda Péter 387
 Vajda Zsolt 415
 Valek Andrea 412
 Vannay Ádám 388
 Varannainé Soós Andrea 350, 410
 Varga Ágnes 387
 Varga Alexandra 412
 Varga Andrea Helena 404
 Varga Edit 387
 Varga Éva 382
 Varga Gábor 413
 Varga Petra 366, 376
 Varga Petra 377, 391, 399, 408, 413
 Varga Zsófia Katalin 403
 Vargay Adrienn 378, 403
 Vargha Edit 354
 Várnai Dóra 358, 409, 413
 Vass Réka Anna 356
 Vekerdy-Nagy Zsuzsanna 414
 Veres-Székely Apór 388
 Vilmányi Csaba 386, 411, 414
 Vissy Ágnes 397
 Visy Beáta 344
 Viszlai Aida 386
 Vízkeleti Júlia 387
 Xantus Gábor 361
 Zacher Gábor 415
 Zahuczky Katalin 354, 402, 415
 Zajta Erik 355
 Zilahy Mónika 363
 Zombor Melinda 380
 Zombori Marianna 415
 Zonda Bence Csanád 364, 416
 Zsidegh Petra 390
 Zsigrai Emese 416