

Gyermekgyógyászat

tudományos és továbbképzési szaklap

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGÁNAK ORSZÁGOS FOLYÓIRATA



8
kreditpont

- Az A csoportú *Streptococcus* (GAS) infekciók felismerése és kezelése
- Csecsemőkori gangliosidosisok diagnosztikai kihívásai
- Vakcina hitek-tévhitek II. Az MMR oltás és autizmus
- Személyközpontú nyelvhasználat és a gyermekkori elhízás

■ MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA 2023. ÉVI NAGYGYŰLÉSE

Gyermekegyógyászat

A nagy változások kezdetben lehetetlennek,
utólag pedig elkerülhetetlennek látszanak.
Robert Hunter

TUDOMÁNYOS ÉS TOVÁBBKÉPZÉSI SZAKLAP

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA KÉTHAVONTA MEGJELENŐ ORSZÁGOS FOLYÓIRATA

FŐSZERKESZTŐ
Kovács Gábor

FELELŐS SZERKESZTŐ
Mogyorósy Gábor az MGYT főtítkára

SZERKESZTŐBIZOTTSÁG ELNÖKE
Gárdos László 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
Cholnoky Péter	Kajtár Pál	Mészner Zsófia	Soltész Gyula	Tímár László
Cserháti Endre	Kálmán Mihály	Nagy Kálmán	Sólyom Enikő	Tulassay Tivadar
Decsi Tamás	Kovács Julianna	Oroszlán György	Sólyom János	Várkonyi Ágnes
Ertl Tibor	Kovács Zoltán	Orvos Hajnalka	Sulyok Endre	Vekerdy-Nagy Zsuzsa
Fekete György	Kovács Tamás	Péter Ferenc	Szabó András	Velkey György
Füzesi Kristóf	Machay Tamás	Pintér Sándor	Szabó Attila	Verebély Tibor

ROVATVEZETŐK

Ablonczy László	ablonczyl@gmail.com	Kovács Tamás	kovacs@med.unideb.hu
Balajthy András	balajthy.andras@med.unideb.hu	Kriván Gergely	krivang@hu.inter.net
Cseh Áron	cseh.aron@med.semmelweis-univ.hu	Laki István	gyermektudo@gmail.com
Dezsőfi-Gottl Antal	dezsofi.antal@med.semmelweis-univ.hu	Mikós Borbála	borbala.mikos@gmail.com
Erhardt Éva	erhardt.eva@pte.hu	Mogyorósy Gábor	mogyoros@dote.hu
Fogarasi András	fog.andras@gmail.com	Nemes Éva	enemes@dote.hu
Halász Zita	halasz.zita@gmail.com	Nyul Zoltán	nyul.zoltan@pte.hu
Harangi Ferenc	harangi.ferenc@tmkorkorhaz.hu	Pászthy Bea	drpaszthybea@gmail.com
Hollódy Katalin	hollody.katalin@pte.hu	Szabó Miklós	szabo.miklos@med.semmelweis-univ.hu
Kálmán Attila	kalman.attila@med.semmelweis-univ.hu	Szabó Tamás	szabotamas@med.unideb.hu
Katona Gábor	katonagabor@gmail.com	Tajti Zsanett	tajti.zsanett@med.u-szeged.hu
Katona Márta	katona.marta@med.u-szeged.hu	Tálosi Gyula	talosigy@gmail.hu
Kiss Csongor	kisscs@med.unideb.hu	Tory Kálmán	tory.kalman@med.semmelweis-univ.hu
Kovács Ákos	akos.kovacs@gmail.com	Trethon András	trethona@gmail.com
Kovács Lajos	kovacs.lajos@med.semmelweis-univ.hu	Ujhelyi Enikő	eni_ujhelyi@dpckorhaz.hu
Kovács Márta	kovacsm1011@gmail.com		

A LAPOT ALAPÍTOTTA:
GÉGESI 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
gyermekgyogyaszat@semmelweiskiado.hu

www.semmelweiskiado.hu

Semmelweis Kiadó
www.semmelweiskiado.hu

Szerkesztő: Vincze Judit dr.
Telefon: 210-4410, 06-20-221-4185
E-posta: vincze.judit@kiado.semmelweis-univ.hu

Grafika: Ángyán Gergő
www.angyangergely.hu
E-posta: angyan.gergely@kepzo.hu

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

Nyomta és kötötte: Érdi Rózsa Nyomda Kft.

Megjelenés: évente 6 alkalommal,
3000 példányban.

Terjesztés: A lapot a Magyar
Gyermekegyógyászok 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, 2014-2023
Minden jog fenntartva.
HU-ISSN 0017-5900

CÍMLAPKÉP: IKREK ÁBRÁZOLÁSA A MŰVÉSZETBEN III. (LÁSD 277. OLDAL):
A magyar Szent Korona ún. Corona Graeca részén található meg
Szent Kozma (bal oldalon) és Szent Damján (jobb oldalon) arcképe

VISSZATEKINTÉS

ENDOPED'30:

Álom és megvalósulása

Sólyom János dr. 255

DIAGNOSZTIKUS ÉS TERÁPIÁS JAVASLAT

Az A csoportú *Streptococcus* (GAS) infekciók felismerése és kezelése.

A Magyar Gyermekorvosok Társasága és a Házi Gyermekorvosok Egyesülete Házi Gyermekorvosi Szekciójának szakmai javaslata alapellátó gyermekorvosok / háziorvosok részére

A szakmai javaslatot összeállította:

Karászi Éva dr., Kovács Ákos dr. 257

ESETISMERTETÉS

Csecsemőkori gangliosidosisok diagnosztikai kihívásai három betegünk kapcsán

Lőrincz-Molnár Tímea dr., Bodó Tímea dr.,

Hadzsiev Kinga dr., Gergely Anita dr.,

Fogarasi András dr. 264

Diagnostic challenges of infantile gangliosidosis in three patients

VAKCINA HITEK-TÉVHITEK

II. rész: Az MMR oltás és autizmus

Mészner Zsófia dr. 269

Vaccine misconceptions – Part II. MMR vaccination and Autism

SZERKESZTŐSÉGI SAJTÓKÖZLEMÉNY

Személyközpontú nyelvhasználat és a gyermekkori elhízás

Molnár Dénes dr., Kurdiné Molnár Eszter 274

KÉPZŐMŰVÉSZET

Ikrek ábrázolása a művészetben III.

Szent Kozma és Damján

Harmat György dr. 277

MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA 2023. ÉVI NAGYGYŰLÉSE

279

Támogatók

280

A Magyar Gyermekorvosok Társasága egy híján 100

281

Absztraktok

282

2023. évi Nagygyűlés előadásszerzői

396

ENDOPED'30: Álom és megvalósulása

Sólyom János dr.

A Magyar Gyermekegyesítő Társasága és a Magyar Endokrinológiai és Anyagcsere Társaság közös Gyermekendokrinológiai Szekciója ez évi összejevetelét Kecskeméten tartotta 2023. április 21-22.-én. A Szekció vezetőségének felkérésére itt hangzott el online prezentációm az elmúlt 30 év főbb történéseiről, aminek tömörített változatát az alábbiakban közlöm.

Kedves sorstársaim! Ha fizikailag nem is tudtam elutazni az ez évi összejevetelre, lelkileg azért ott vagyok veletek (1. kép).

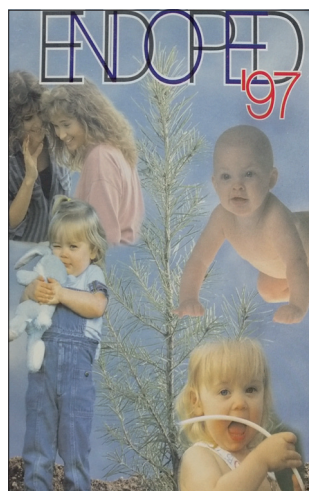
1993 nyarán nyitott szív-műtétből ébredve a posztoperatív őrző falán egy betűcsoport jelent meg előttem: ENDOPED. Ezt a szót vetítettem le azután ez év őszén Mosdóson. 30 éve. Tehát jubileumot ünnepelünk. Ez a betűcsoport kedves szellemi gyermekem azóta is.

Gyakran gondolkodom vissza összejeveteleinkre (2. kép).

Itt éppen egy közép-európai tó szigetén vagyunk néhányan (3. kép). Gondolok azokra is, akik nin-



1. kép

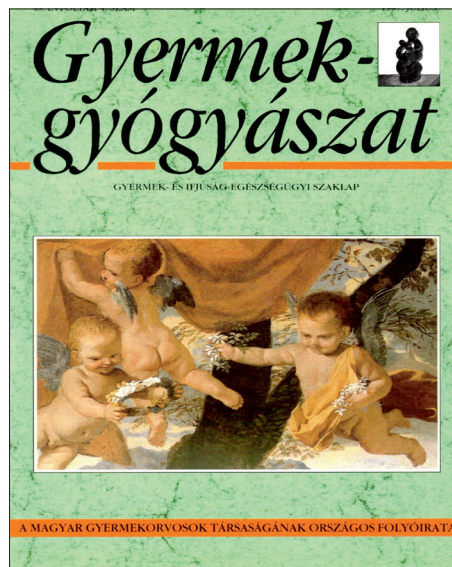


2. kép

csenek már közöttünk. Godó Bélára, Kovács József, Szabó Lászlóra és Szűts Péterre.



3. kép



4. kép



Időnként előveszem és átlapozgatom a *Gyermekgyógyászat* folyóirat azon füzetait, amelyek 1994-től három évente jelentek meg és a magyar gyermekendokrinológusok írásait, betegismertetőseit tartalmazzák (4. ábra). Tanuljunk egymástól. Az ország gyermekbetegei számára végzett endokrin konzultációkat, járóbeteg-rendeléseket, hormonméréseket munkatársaim segítségével végeztem (5. kép).

A heti rendszerességgel tartott cikkreferálókön részt vettek a TDK-sok, a biológusok és a Klinika számos szakorvosjelöltje is (6. kép).

Édesapám könyvei között nőttem fel. Édesanyám emlegette, hogy ha azt akarta, hogy három évesen nyugton maradjak néhány órára, akkor leültetett a

szőnyegre és elém tett egy könyvet növények és állatok képével. Így érthető, hogy kisgyermek korom óta mindig arra vágytam, hogy én is írjak egy könyvet. Sikerült (7. kép).

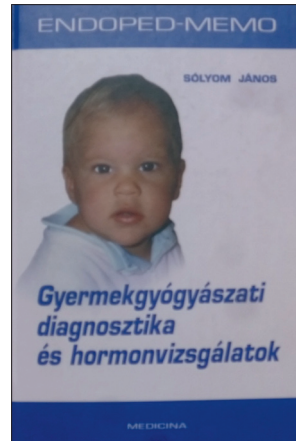
Mi volt életem célja? Nem pénz és hatalom. Helyette segíteni. Segíteni embertársaimat bajaik orvoslásában, szenvedéseik enyhítésével. Közvetlenül a betegellátásban, vagy közvetve az oktatás révén. Hogy ez sikerült-e, annak megítélése nem az én dolgom.

Plurinam salutem dicit (8. kép). Életútja végén íme üdvözetét küldi és búcsút mond egy madár.

Megszólalásom szokatlanul szubjektív, de őszinte volt.



5. kép



7. kép



6. kép



8. kép



Az A csoportú *Streptococcus* (GAS) infekciók felismerése és kezelése

A Magyar Gyermekorvosok Társasága és a Házi Gyermekorvosok Egyesülete Házi Gyermekorvosi Szekciójának szakmai javaslata alapellátó gyermekorvosok / háziorvosok részére

A szakmai javaslatot összeállította: **Karászi Éva dr., Kovács Ákos dr.**

Ellenőrizte: **Altörjai Péter dr., Bogdányi Katalin dr., Onozó Beáta dr.**

Készült: a Gyermek-alapellátási Szakmai Kollégium szakmai támogatásával.

A javaslatot a Magyar Infektológiai és Klinikai Mikrobiológiai Társaság részéről véleményezte:

Lakatos Botond dr., Kassa Csaba dr.

MGYT-HGYE Közös Házi Gyermekorvosi Szekció, 2023. április

Az alábbi szakmai javaslat nem tekinthető a közegészségügyi, járványügyi hatóság által kiadott eljárásrendnek vagy bármilyen hivatalos szakmai grémium kötelezően betartandó irányelvének.

A javaslat csupán a kurrens, bizonyítékokon alapuló nemzetközi szakmai ajánlások összefoglalása, a betegellátás minőségének javítása céljából, melynek követése a betegét ellátó orvos egyéni döntése.

Bár konkrét hazai epidemiológiai adatok nem állnak rendelkezésre, számos alapellátó gyermekorvosi, háziorvosi praxisban a *Streptococcus tonsillopharyngitis* és a skarlát előfordulásának jelentős halmozódását észlelik 2023 első negyedében.

Járványtani jellemzők

Kórokozó: a *Streptococcus pyogenes* (Gram-pozitív, A csoportú béta-hemolizáló baktérium, a továbbiakban: GAS) a normál flóra része, a bőrön, az orrgaratban és az anogenitális régióban kolonizál. Kizárólag humán megbetegedéseket okoz. A nasopharyngealis hordozás a nyugati országokban az 5–15 évesek 10–15%-ánál mutatható ki.

Rövidítések:

ADHD	attention deficit hyperactivity disorder (figyelemhiányos hiperaktivitás-zavar)
AST	anti streptolizin-O titer
AST	anti-sztreptolizin-O-titer)
CRP	C-reaktív protein
EBV	Epstein-Barr-vírus
GAS	Gram-pozitív, A csoportú béta-hemolizáló <i>Streptococcus pyogenes</i>
HPV	herpes simplex vírus
IDSA	Infectious Diseases Society of America
iGAS	invazív GAS
NICE	National Institute for Health and Care Excellence
PANDAS	pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infection
PFAPA	Periodic Fever, Aphthous Stomatitis, Pharyngitis, Adenitis (periodikus láz adenitisszel, pharyngitisszel és aphthosissal)
PSGN	poststreptococcalis glomerulonephritis
RADT	rapid antigen detection test
RSV	respiratory syncytial virus (légtúti óriássejtes vírus)
Strep A	<i>Streptococcus A</i> csoport
TSS	toxicus shock szindróma
TV	torokvadás

Epidemiológia: A GAS tonsillopharyngitises új esetek számát globálisan évente közel 700 millióra, a pyodermaét körülbelül 110 millióra becsülik. Az invazív GAS (iGAS) -fertőzés incidenciája világszerte 1,7 millió, mely magas mortalitása miatt a 8. vezető halálok a fertőzéssel összefüggő halálozások között. A betegségre a téli-tavaszi szezonális jelleg jellemző.

Terjedés: A kórokozó elsődlegesen cseppfertőzéssel terjed, de a transzmisszióban szerepe van a nyálnak, az orrváladéknak, az evőeszközöknek, a bőrkontaktusnak vagy a kontaminált felületekkel való érintkezésnek is.

Lappangási idő: átlagosan 2–5 nap

Klinikai megjelenés

Lokális, felületes fertőzések: tonsillopharyngitis exsudatummal, skarlát, impetigo, erysipelas

Invazív betegségek: nekrotizáló fasciitis, septicus arthritis, toxicus shock szindróma (TSS), pneumonia, empyema, meningitis, sepsis, osteomyelitis, endocarditis, (pyo)myositis, peritonitis. Megelőző vírusfertőzések, illetve immunsérült állapotok hajlamosíthatnak invazív betegség kialakulására, amelynek mortalitása magas (akár 10–23%).

Jelen szakmai javaslat témája a tonsillopharyngitis és a skarlát helyes diagnosztikus és terápiás megközelítése.

Streptococcus-tonsillopharyngitis

Gyermekekben az akut tonsillopharyngitisek körülbelül 10–20%-át okozza *S. pyogenes*. Előfordulása az 5–15 éves korosztályban a leggyakoribb, 3 éves kor alatt kifejezetten ritka.



1. táblázat: A GAS-fertőzés tünettana

GAS-fertőzés mellett szól	GAS-fertőzés ellen szól
- Hirtelen kezdetű torokfájás 38 °C feletti láz - Fejfájás 3–14 éves életkor - Hányinger, hányás, hasfájás - Erősen lobos garat és tonsillák - Tonsillákon exsudatum (tűsző) - Szájpadon petechiák - Elülső nyaki nyirokcsomók megnagyobbodtak, érzékenyek - Fehér és vörös málnanyelv (angolszász irodalomban epernyelv) - Téli-tavaszi szezonális - Expozíció GAS fertőzött egyénnel - Skarlatiniform kiütés	- Kötőhártya-gyulladás - Nátha - Köhögés - Rekedtség - Hasmenés - Stomatitis, nyálkahártya fekély, hólyag - Vírusos kiütés

Tünetek: a betegséget hirtelen kezdetű magas láz, erős torokfájás jellemzi, melyet fej- és hasfájás kísér. Hányinger, hányás előfordul. Nátha, köhögés, felső légúti vírusfertőzésre jellemző hurutos tünetek nincsenek (1. táblázat). A torokkép típusos esetben jellegzetes: erősen lobos garat és tonsillák láthatók, a szájpadon petechiákkal, a tonsillákon foltos exsudatum (tűsző) lehet. Az elülső nyaki nyirokcsomók megnagyobbodtak, érzékenyek. A nyelven először fehér lepedék látható, ennek leválása után jelenik meg a típusos papillázott, vörös málnanyelv (angolszász irodalomban epernyelv).

Scarlatina (skarlát, vörheny)

Tonsillopharyngitishez társulva (vagy sebfertőzés kapcsán) – amennyiben a fertőzést a *S. pyogenes* erythrogen toxint termelő törzse okozza (10-es szerotípus) – a tonsillitis tüneteinek megjelenését követő 12–48 óra múlva a hajlatokban, majd a törzsön, a végtagokon halványvörös alapon apró elemű, grízes tapintatú, nem viszkető kiütés jelentkezik, mely alatt a bőr olykor subicterusosnak tűnhet. A hajlatokban vonalas megjelenésű bevérzések lehetnek láthatók (*Pastia-jel*). A kiütés nyomásra hal-

ványodik. Az arcon nincs kiütés, de erythema lehet, mely a száj körüli régiót megkíméli (perioralis pallor). A betegség későbbi fázisaiban a tenyerek, talpak hámlása jellemző.

A skarlát diagnózisa elsősorban a klinikai tüneteken alapul. Kétes esetben (pl. nem típusos korosztály) *Strep A* teszt végzendő, egyéb kiegészítő laboratóriumi vizsgálatra nincs szükség. Lehetséges szövődményei és kezelése megegyezik a GAS tonsillopharyngitisével. A nem viszkető, 3–5 nap alatt spontán múló kiütések lokális (pl. rázókeverék, szteroid) vagy szisztémás (pl. antihisztamin) kezelése szükségtelen, nem befolyásolja a tüneteket és a betegség lefolyását.

Diagnózis

Az Infectious Diseases Society of America (IDSA) által kiadott amerikai irányelv a GAS-fertőzés diagnózisához és az antibiotikum-kezelés indításához gyermek- és serdülőkorban minden esetben szükségesnek tartja a torokból *Strep A* gyorseszteszt elvégzését is. Antibiotikum csak igazoltan pozitív esetben indítható (a teszt specificitása >95%, szenzitivitása 70–90%). Negatív gyorseszteszt esetén a diag-

2. táblázat: GAS fertőzés diagnózisa

1. Klinikai kép	Erősen vérbő garat, tűszős mandulák, málnanyelv	Önmagában nem elegendő a diagnózis felállításához
2. Klinikai score rendszerek	Centor-score: 3–4 (5) pont <i>Strep A</i> -fertőzés mellett szól (NICE)	38 °C feletti láz - megnagyobbodott tonsillák +/- exsudatum - megnagyobbodott elülső nyaki nyirokcsomók - köhögés, nátha hiánya (életkor: 3–14 év)
3. <i>Strep A</i> gyorseszteszt (RADT: rapid antigen detection test)	Negatív eredmény esetén torokváladék (TV) tenyésztés szükséges (IDSA)	Nátha, köhögés, kötőhártyagyulladás rekedtség esetén nem szükséges tesztelni. 3 éves kor alatt csak a kontaktok tesztelése indokolt.
4. Torokváladék (TV) tenyésztés	gold standard	

GAS fertőzés kizárását segíti: hasmenés, vírus-exanthema vagy stomatitis jelenléte. Ismert megelőző kontaktus GAS-fertőzés gyanúját megerősítheti. AST-titer nem használható az akut betegség diagnosztikájában! Mononucleosistól való elkülönítése a klinikai kép alapján nem megbízható.



nózis felállításához torokváladék-tenyésztés szükséges.

A kórelőzmény és a fizikális vizsgálat önmagában nem, vagy csak ritkán különíti el biztonsággal a GAS-fertőzést a vírusinfekciótól. A tünetek nem mindig típusosak, ezért a diagnózis megállapítását klinikai score rendszerek segítik. Az egyik legismertebb ilyen pontrendszer az angliai National Institute for Health and Care Excellence (NICE) ajánlásában szereplő ún. Centor-score (szerzői név Robert M. Centor után).

Centor-score rendszer:

- 38 °C feletti láz (1 pont),
- megnagyobbodott tonsillák exsudatummal vagy anélkül (1 pont),
- megnagyobbodott és érzékeny elülső nyaki nyirokcsomók (1 pont),
- köhögés hiánya (1 pont)

Értékelés: 0-1-2 pontérték esetén a Streptococcus pharyngitis nem valószínű, 3-4 pontérték Streptococcus-pharyngitis mellett szól, tesztelés szükséges (2. táblázat).

A McIsaac által módosított Centor-score a fentiek mellett figyelembe veszi az életkort is, a 3–14 év közötti életkor további 1 pontot jelent. Egy számítógépes applikáció segítséget ad a klinikai tünetek alapján a Streptococcus-pharyngitis valószínűségének becsléséhez és a tesztelés szükségességének megítéléséhez:

<https://www.mdcalc.com/calc/104/centor-score-modified-mcisaac-strep-pharyngitis>

Az UpToDate jelen álláspontja szerint csak olyan meghatározott esetekben van szükség a torokváladék tenyésztésére, amikor a gyorsesztes téves negatív eredménye miatt esetlegesen elmaradó kezelés nagy kockázattal járna (magas GAS-prevalenciájú, zsúfolt lakóhely, anamnézisben reumás láz, immunuszupprimált beteg és ezek szoros kontaktja). Az AST- (anti-sztreptolizin-O-titer) érték nem használható az akut betegség kórismézésében, jelentősége csak a reumás láz diagnosztikájában van.

Differenciáldiagnózis

A GAS-tonsillopharyngitist elsősorban a jóval gyakoribb, *vírusos eredetű pharyngitisektől* kell elkülöníteni. A leggyakoribb légúti vírusok, a rhinovírusok, influenza, parainfluenza, RSV, coronavírusok, pl. SARS-CoV-2 okozta rhinopharyngitisek mellett egyes kórokozók gyakran típusos tünetekkel járnak, mint az adenovírusok (pharyngoconjunctivalis láz) az enterovírusok (herpangina, kéz-láb-száj betegség), a HSV (gingivostomatitis herpetica) és az EBV (mononucleosis infectiosa). Nem típusos esetben érdemes gondolni ritkább betegségekre is, mint a *Kawasaki-betegség* vagy a *PFAPA szindróma* (3–4 hetente periodikusan

visszatérő lázzal, exsudatív pharyngitisszel, nyaki nyirokcsomó-duzzanattal járó, antibiotikum-kezelésre nem reagáló, leginkább 5 éves kor alatt előforduló autoimmun kórkép).

A *mononucleosis infectiosától* történő elkülönítés gyakran okoz nehézséget, és a klinikai tünetek alapján ez teljes biztonsággal többnyire nem is lehetséges. Alacsonyabb, lassabban kezdődő láz, náthás tünetek és az általános tünetek dominanciája (gyengeség, fáradtság), a hepatosplenomegalia inkább EBV-fertőzés mellett szól, azonban az erős torokfájás és az exsudatív tonsillitis hasonló képet mutathat. Strep A gyorseszteszt és vérvizsgálat segíti a differenciálást.

A nemzetközi irányelvek nem javasolják rutinszerűen a vékép és CRP vizsgálatokat. A vérvizsgálatnak leginkább a mononucleosistól való elkülönítésében lehet szerepe. GAS-fertőzésben a vírusinfekciókhoz képest általában magasabb CRP-érték jellemző, azonban ez nem mutat szignifikáns korrelációt a score rendszerek és a torokváladék tenyésztés eredményével, illetve az alacsony CRP-érték nem zárja ki a GAS-fertőzés lehetőségét. A CRP terápiás döntéshozatalra ezért a Streptococcus-pharyngitis esetén nem javasolt, hanem a szövődmények esetén lehet inkább szerepe.

Kezelés

GAS-tonsillopharyngitisre jellemző klinikai kép (Centor-score ≥ 3) mellett pozitív Strep A teszt vagy torokváladék-tenyésztés eredmény esetén antibiotikum-kezelés szükséges. A betegség 3–5 nap alatt magától is gyógyul, a kezelés elsődleges célja ezért a szövődmények kialakulásának megelőzése és a további transzmisszió megakadályozása. 3 pont feletti Centor-score (csupán a klinikai tünetek alapján felállított diagnózis) a legtöbb, evidencián alapuló irányelv szerint önmagában nem elegendő a terápiás döntéshez. Ezekben az esetekben csak az Egyesült Királyság irányelve (NICE) javasol empirikus antibiotikum-kezelést.

Elsőként választandó szer a penicillin, alternatív megoldás az amoxicillin.

Penicillinallergia: nem anafilaktoid allergia esetén cefalosporinok (pl. cefalexin, cefprozil), anafilaktoid allergia esetén makrolidok (clarithromycin, azithromycin) vagy clindamycin adása javasolt (3. táblázat).

Penicillin/amoxicillin hiány esetén: A Magyar Infektológiai és Klinikai Mikrobiológiai Társaság által megfogalmazott ajánlással összhangban az alábbi antibiotikumok használata javasolt helyettesítésre: cefalexin (Pyassan), cefuroxim (Zinnat), cefprozil (Cefzil), co-trimoxazol (Sumetrolim), előnyben részesítve a szűk spektrumú antibiotikumokat. A mindennapos klinikai gyakorlatban néhány extrém ritkán előforduló kórkép kivételével (pl. Plaut–Vincent-angina, diftéria) a GAS az egyetlen



3. táblázat: GAS fertőzés antibiotikum-kezelése

Antibiotikum	Adagolás	A terápia hossza
fenoximetil-penicillin (Ospen)	<10 kg: 3 × 200 000 NE 10–20 kg: 3 × 400 000 NE 20–40 kg: 3 × 750 000 NE 40–60 kg: 3 × 1 000 000 NE >60 kg: 3 × 1 500 000 NE	10 nap
amoxicillin (Ospamox)	50 mg/kg/nap, 1x vagy 2x adva, max 2x500 mg	10 nap
Nem súlyos / nem anafilaktoid típusú penicillinallergia esetén		
cefalexin (Pyassan) cefuroxim (Zinnat) cefprozil (Cefzil)	20 mg/kg/dosi naponta 2x, max. 2 × 500 mg 10 mg/kg/dosi naponta 2x, max. 2 × 250 mg 7,5 mg/kg/dosi naponta 2x, max. 2 × 250 mg	10 nap
Súlyos / anafilaktoid típusú penicillin allergia esetén		
clindamycin (Dalacin)	7 mg/kg/dosi naponta 3x, max. 3 × 300 mg	10 nap
clarithromycin (Klacid, Fromilid)	7,5 mg/kg/dosi naponta 2x, max. 2 × 250 mg	10 nap
azithromycin (Sumamed)	12 mg/kg naponta 1x, max. 1 × 500 mg	5 nap
co-trimoxazol (Sumetrolim)		

len baktérium, ami exsudatív tonsillopharyngitist okoz, így penicillinrezisztens kórokozókkal szövődménymentes esetben gyakorlatilag nem kell számolnunk. Az *amoxicillin + klavulánsav* szövődménymentes esetben nem első választandó antibiotikum!

Negatív gyorsteszt eredmény esetén torokvádék-mintavétel javasolt. Ezt követően kétféleképpen dönthetünk. Ha erős a klinikai gyanú, hogy a negatív Strep A teszt ellenére GAS-fertőzés áll fenn, azonnal elkezdjük az antibiotikum-kezelést, majd azt a negatív torokvádék tenyésztés eredmény birtokában leállítjuk. A másik lehetőség, hogy az antibiotikum indításával megvárjuk a tenyésztés eredményét, amennyiben ez várhatóan néhány napon belül megérkezik. Néhány nap késlekedés nem növeli a szövődmények kockázatát. Mindkét gyakorlatra vannak nemzetközi ajánlások.

A kezelés időtartama: valamennyi antibiotikum esetén 10 nap, azithromycin esetén 5 nap kezelés szükséges. A NICE guideline megengedő az 5 napos kezelés irányában, azonban hangsúlyozza, hogy az 5 napos terápia csak a klinikai gyógyuláshoz elegendő, a mikrobiológiai gyógyuláshoz (kórokozó eradikáció, szövődmények esélyének csökkentése, recidíva csökkentése) 10 napos antibiotikum-szedés szükséges.

Befejezett kezelést követően ismételt tesztelés nem szükséges.

Kórházi kezelést igényel:

- *Para/retropharyngealis tályog gyanúja*: láz, kifejezett torokfájdalom, nyelési és artikulációs nehezítettség mellett látható, tapintható nyaki terime, a garatfal bedomborodása, merev nyak, kötött tarkó, ritkán kisebb gyermekeknél stridor, esetenként trismus.

- *Poststreptococcalis glomerulonephritisre (PSGN) utaló tünetek*: a Strep A-fertőzés után 8–12 nappal jelentkező makroszkópos haematuria, proteinuria, periorbitalis oedema, magas vérnyomás. A kreatinin-, karbamid-, CRP- és AST-érték emelkedett. A betegség GAS-pharyngitis és pyoderma után egyaránt kialakulhat. A kórházi kezelés célja az ödéma rendezése és a vérnyomáskontroll, melyet penicillinnel is javasolt kiegészíteni. Prognózisa gyermekkorban nagyon jó, 90%-ban maradánytünet nélkül gyógyul.

- *Invazív betegségre utaló tünetek*: pl. alsó légúti progresszió, általános állapot gyors romlása, sepsisre jellemző klinikai kép.

Antibiotikum-rezisztencia

- *Penicillin*: a *S. pyogenes*re 100% penicillin érzékenység jellemző, rezisztenciát klinikai mintákban még nem írtak le.
- *Clindamycin és makrolid*: UK: 15–19%, USA: 22–23%. Az azithromycin tehát minden negyedik-ötödik betegnél hatástalan ebben az indikációban!
- *A co-trimoxazol*: kb. 10% (USA).

Magyarországi *S. pyogenes* rezisztencia adatok nem állnak rendelkezésre.

Recidíva

Néhány héten belül visszatérő tünetek oka leggyakrabban a túl rövid antibiotikum-kezelés (non-compliance), vagy *S. pyogenes* hordozó szoros kontakttól (pl. családtag, osztálytárs) származó reinfekció, illetve a GAS antibiotikum- (pl. makrolid) rezisztenciája, ha a kezdeti terápia nem pe-



nicillin vagy amoxicillin volt. A visszatérő pharyngitisek háttérében gondolni kell GAS-hordozás mellett jelentkező vírusinfekciókra. Jellemző ilyenkor a pozitív Strep A teszt, egyértelműen vírusfertőzésre utaló tünetek (nátha, köhögés, kötőhártya-gyulladás, hasmenés) mellett.

Visszatérő infekció (az antibiotikum-terápia befejezését követően ismét jelentkező GAS-pharyngitisre jellemző klinikai tünetek és pozitív teszt eredmény) esetén újabb 10 napos antibiotikum-kezelés szükséges. Megerősíti a recidíva gyanúját, ha halmozottan fordulnak elő GAS-pharyngitises esetek a beteg szoros környezetében (háztartásban, iskolában, munkahelyen). Ilyen esetekben béta-laktamázzal szemben stabilabb antibiotikum választása (elsősorban cefalosporin, esetleg amoxicillin-klavulánsav) javasolt.

A tünetmentes hordozók kezelése nem ajánlott, mivel a további transzmisszió és a szövődmények kialakulásának esélye minimális.

Tonsillektomia az elmúlt 2 évben évente 5 vagy több alkalommal, illetve egy éven belül 7 alkalommal magas lázzal, típusos tünetekkel zajló, adekvát antibiotikum-kezelés ellenére recidiváló, igazolt tonsillitis follicularis, illetve szövődmények (peritonsillaris, para- vagy retropharyngealis abscessus, tonsillogen sepsis, febris rheumatica) előfordulása esetén indokolt.

Szövődmények, utóbetegségek

A **korai komplikációk** lokálisak és suppuratív természetűek: peritonsillaris tályog, otitis media acuta, sinusitis maxillaris acuta, ritkán pneumonia.

A **késői, nem suppuratív szövődmények**: PSGN, illetve a reumás láz, amely a jelenlegi kezelési protokollok mellett hazánkban extrém ritkán fordul elő. Újabban leírt entitás a PANDAS (pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infection), egy autoimmun eredetű neuropszichitáriai kórkép,

melyre obszesszív-kompulzív zavar, tic vagy akár ADHD jellemző.

Közösségbe visszatérés

A fertőzőképesség az antibiotikum-kezelés elindítását követően 24 óra múlva megszűnik. Két adag antibiotikum után, ha a gyermek láztalan, az általános állapot, közérzet függvényében közösségbe engedhető. Magyarországon skarlát esetén 6 nap izolációt ír elő a hatályban lévő járványügyi rendelet (18/1998 NM rendelet).

Kezelés nélkül a fertőzött személy 10–20 napig fertőzőképes maradhat.

Magyarországon a skarlát jelentendő betegség, a GAS-tonsillopharyngitis nem.

A jelenlegi ajánlások szerint a betegség után-követése (EKG, vizeletvizsgálat) nem szükséges.

Profilaxis

Vakcina jelenleg még nem elérhető (fejlesztés alatt). Kézhygiéné, cseppfertőzéssel kapcsolatos etikett betartása szerepet játszhat a megelőzésben. Szokásos esetszámok mellett tünetmentes kontaktok számára antibiotikum-profilaxis nem javasolt. Az Egyesült Királyságban a fertőzések számának jelentős emelkedése miatt átmenetileg érvényben lévő „Interim guideline” az alábbi rizikócsoportoknál szoros kontaktus esetén per os antibiotikum-profilaxis alkalmazását javasolja:

- *várandós édesanyák a betöltött 37. gesztációs hét után,*
- *újszülöttek és az édesanyjuk a szülést követő 28 napon belül,*
- *varicellás beteg, ha a tünetei a Strep A beteg tüneteinek kezdete előtt 7 nappal, vagy a Strep A antibiotikum-kezelésének megkezdése után 48 órán belül kezdődtek és a kontaktus folyamatos,*
- *75 évnél idősebb kontaktok egy háztartáson belül.*

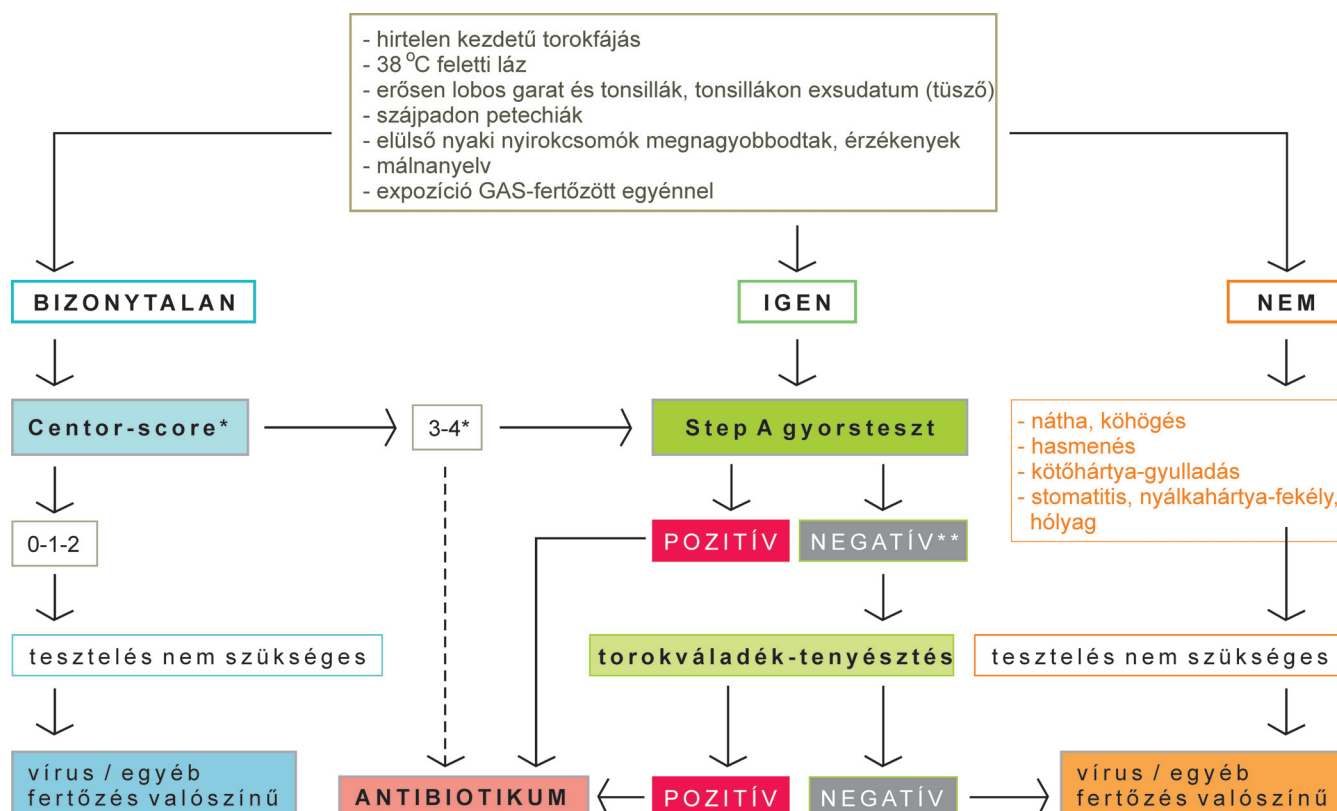
Irodalom

1. Sore throat (acute): antimicrobial prescribing. NICE guideline: 26 January 2018.
<https://www.nice.org.uk/guidance/ng84/resources/sore-throat-acute-antimicrobial-prescribing-pdf-1837694694085>
2. Increase in Invasive Group A Strep Infections, 2022–2023. CDC guideline.
<https://www.cdc.gov/groupastrep/igas-infections-investigation.html>
3. Stanford T. Shulman, Alan L. Bisno et al. Clinical Practice Guideline for the Diagnosis and Management of Group A Streptococcal Pharyngitis: 2012 Update by the Infectious Diseases Society of America, Clin Infect Dis, 2012; 55 (10):86-102.
4. Pichichero ME: Treatment and prevention of streptococcal pharyngitis in adults and children. UpToDate, March 2023.
5. Jain N, Lansiaux E, Reinis A: Group A streptococcal (GAS) infections amongst children in Europe: Taming the rising tide. New Microbes and New Infections, Volume 51, 2023. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2052297522001238#bib29>
6. Carapetis JR, Steer AC, Mulholland EK, Weber M. The global burden of group A streptococcal diseases. Lancet Infect Dis. 2005; 5(11): 685-94.
7. Kassa Cs: Állásfoglalás az amoxicillin és ampicillin átmeneti országos ellátási hiánya kapcsán. Magyar Infektológiai és Klinikai Mikrobiológiai Társaság, 2023.
<https://www.doki.net/tarsasag/infektologia/hirek.aspx?nid=11776>
8. Benedek P. Tonsillektomia, tonsillotomia gyermekkorban. In: Gyermek-fül-orr-gégészeti (ed. Katoana G, Hirschberg J) Medicina, 2021.



Streptococcus tonsillopharyngitis: a diagnosztikus lépések és a teendők összefoglalása

Szakmai javaslatunk célja, hogy felhívja a figyelmet a GAS tonsillopharyngitis esetén a bizonyítékokon alapuló ajánlások által javasolt diagnosztikus lépésekre és ezáltal a felesleges antibiotikumfogyasztás minimalizására. Ennek érdekében javasoljuk a Streptococcus pyogenes kimutatására alkalmas gyorseszteszt használatát és az alábbi algoritmus követését.



1. Vírusos pharyngitisnek megfelelő torokkép esetén és a Centor-score ≥ 2 értéke esetén tesztelés nem szükséges.
2. Strep A tonsillopharyngitis típusos klinikai képe mellett a Centor-score ≥ 3 értéke esetén tesztelés szükséges.
3. *A Centor-score ≥ 3 értéke NICE guideline szerint indikálja az antibiotikum adását. Az amerikai irányelvek szerint csupán a klinikai score alapján indított antibiotikum adása csak akkor elfogadható, ha a reumás láz kialakulásának kockázata meghaladja a felesleges antibiotikum-kezelés kockázatát. (Magas reumás láz prevalencia: pl. fejlődő országok, egyes endémiás területek. Magyarországon ez nem jellemző.)
4. Strep A gyorseszteszt: a teszt specificitása 95% feletti, pozitív esetben antibiotikum adása indokolt. (Fontos, hogy a mintavétel lehetőleg a tonsillákról, esetleg a hátsó garatfalról történjen.)

5. **A teszt szenzitivitása 70–90%, ezért negatív Strep A gyorseszteszt esetén torokváladék-tenyésztésre kell törekedni. Ha ez nem minden esetben megvalósítható, az alábbi feltételek esetén mindenképpen szükséges, hogy téves negatív eredmény miatt ne maradjon el a kezelés:
 - magas GAS prevalenciájú, zsúfolt lakóhely (pl. kollégium: magas a transzmisszió esélye),
 - anamnézisben reumás láz vagy immunszuppresszió, környezetben reumás láz, immunszupprimált beteg (magas a szövődmények kockázata)
 Ha a tenyésztés eredménye pozitív, antibiotikum-kezelés szükséges.
6. Negatív Strep A teszt esetén a tenyésztés eredménye megvárható, de egyes ajánlások (pl. az UpToDate) elfogadható gyakorlatnak tartják a típusos tünetek mellett indított antibiotikumkezelést, melyet negatív tenyésztés eredmény birtokában le kell állítani.



Az A csoportú Streptococcus (GAS) infekciók felismerése és kezelése

Kórokozó	<i>Streptococcus pyogenes</i> : A csoportú béta-hemolizáló <i>Streptococcus</i> , Gram-pozitív baktérium. Normál flóra része a bőrön, az orrgaratban és az anogenitalis régióban
Hordozás	Iskoláskorúaknál a nyugati országokban 10–15%, a fejlődő országokban 15–20%. Nem igényel kezelést, a terjesztés és a szövődmények esélye minimális.
Terjedés	Elsődlegesen cseppfertőzéssel, de nyállal, orrváladékkal, evőeszközökről, bőr-bőr kontaktussal vagy kontaminált felületekről.
Lappangási idő	2–5 nap
Életkori jellemzők	5–15 éves korosztályban leggyakoribb, 2–3 éves kor alatt ritka.
Klinikai manifesztáció	Lokális/felületes fertőzés: tonsillitis/exsudatív pharyngitis, skarlát, impetigo, erysipelas. Invazív betegség: nekrotizáló fasciitis, szepthikus arthritis, TSS, pneumonia, empyema, meningitis, sepsis, osteomyelitis, endocarditis, peritonitis. Az invazív betegség 7 napon belüli mortalitása 10–23%.
Utóbetegség, szövődmény	Suppuratív, korai: tályog, otitis media, sinusitis acuta. Nem suppuratív, késői: PSGN, reumás láz.
Diagnózis	Klinikai kép, fizikális vizsgálat és score rendszerek (pl. Centor-score) alapján megállapítható lehet. Strep A gyorsteszt javasolt, annak negativitása esetén torokváladék tenyésztés szükséges megerősítésre. Nátha, köhögés, kötőhártyagyulladás, rekedtség fennállása esetén tesztelés nem szükséges. 3 év alattiak tesztelése csak kontaktus esetén indokolt.
Kezelés	Penicillin (Ospen): 10 kg alatt: 3 × 200 000 NE, 10–20 kg: 3 × 400 000 NE, 20–40 kg: 3 × 750 000 NE, 40–60 kg: 3 × 1 000 000 NE, > 60 kg: 3 × 1 500 000 NE Amoxicillin (Ospamox): 50 mg/kg/nap, napi 1 × vagy 2 × adva, max. 2 × 500 mg Penicillinallergia: Nem anafilaktoid allergia: Cefalexin (Pyassan) 20 mg/kg, napi 2 ×, max. 2 × 500 mg Cefprozil (Cefzil) 7,5 mg/kg, napi 2 × Anafilaktoid allergia: Clindamycin (Dalacin) 7 mg/kg, napi 3 ×, max. 3 × 300 mg Clarithromycin (Klacid) 7,5 mg/kg/dosi 2 ×, max. 2 × 250 mg Azithromycin (Sumamed) 1 × 12,5 mg/nap, max. 1 × 500 mg Másodvonalbeli szer penicillin allergia esetén a co-trimoxazol (Sumetrolim).
Kezelés időtartama	10 nap a mikrobiológiai gyógyulásig, kivéve azithromycin esetén: 5 nap. A betegség magától is gyógyulhat.
Rezisztencia adatok	<i>Penicillin</i> : 100% érzékenység, rezisztencia nincs. <i>Clindamycin és makrolid rezisztencia</i> : UK: 7%, invazív törzseknél 15–19%, USA: 20–23%! <i>co-trimoxazol rezisztencia</i> : kb. 10% (USA).
Közösségbe visszatérés	A fertőzőképesség az antibiotikum elkezdése után 24 óra múlva megszűnik. Két adag antibiotikum után, ha a gyermek láztalan, az általános állapot, közérzet függvényében közösségbe engedhető. Skarlát esetén magyar szabályozás szerint 6 nap izoláció szükséges. Kezelés nélkül a fertőzött személy 10–20 napig fertőzhet.
Megelőzés	Vakcina nem elérhető. Kézhygiéné, cseppfertőzéssel kapcsolatos szabályok betartása. A kontaktok rutinszerű antibiotikum-kezelése nem indokolt, kivéve bizonyos rizikócsoportokat: NHS átmeneti ajánlása szerint magas esetszámok mellett szoros kontaktus esetén: várandós édesanyák 37. hét után, újszülöttek és édesanyák szülés után 28 napon belül, varicella beteg, ha a tünetei a Strep A beteg tüneteinek kezdete előtt 7 nappal vagy az antibiotikum-kezelés megkezdése után 48 órán belül kezdődnek és a kontaktus folyamatos, 75 évnél idősebb kontaktok egy háztartáson belül.

Tesztkérdések

1. GAS-fertőzés mellett szól:

- a) hasmenés
- b) köhögés
- c) petechiák a szájpardon
- d) kötőhártya-gyulladás

2. A GAS-fertőzés mely életkorban gyakori?

- a) csecsemőkorban
- b) 1–3 éves korban
- c) 5–15 éves korban
- d) 16 éves kor felett

3. A Centor-score rendszerben 1 pontot jelent:

- a) megnagyobbodott nyirokcsomók
- b) rekedtség
- c) stomatitis
- d) fiatal (3 év alatti) életkor

4. Nem lehet a GAS-fertőzés szövődménye:

- a) poststreptococcalis glomerulonephritis
- b) herpes zooster
- c) peritonsillaris tályog
- d) PANDAS

Az egyszerű választásos tesztekre a megoldást a társaság honlapján kérjük megjelölni: www.gyermekegyorvostarsasag.hu.
A legjobb megoldó 100 ezer Ft jutalomban részesül! Kreditpont a tesztek jól megoldóknak!

Csecsemőkori gangliosidosisok diagnosztikai kihívásai három betegünk kapcsán

Lőrincz-Molnár Tímea dr.¹, Bodó Tímea dr.¹, Hadzsiev Kinga dr.²,
Gergely Anita dr.³, Fogarasi András dr.¹

¹Bethesda Gyermekkorház, Neurológiai Osztály, Budapest (Igazgató: Velkey György János dr.)

²Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Klinikai Központ, Orvosi Genetikai Intézet (Igazgató: Hadzsiev Kinga dr.)

³Bethesda Gyermekkorház, Palliatív Terápiás Részleg, Budapest (Igazgató: Dr. Velkey György János dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:

Fogarasi András dr.

1146 Budapest, Bethesda utca 3.

E-posta: fogarasi@bethesda.hu

ÖSSZEFOGLALÁS A gangliosidosis olyan ritka neurodegeneratív, jelenleg nem gyógyítható zsíryanycsere-zavar, mely során gangliozid nevű anyagcseretermék halmozódik fel a központi idegrendszerben és más szervrendszerekben. A betegség több életkorban megjelenhet, így megkülönböztetünk csecsemőkori, juvenilis és felnőttkori formákat. Jelen tanulmányban három, intézetünkben gondozott, csecsemőkori gangliosidosisban szenvedő gyermek esetét ismertetjük és hasonlítjuk össze. A genetikai diagnosztika fejlődésével a diagnózis felállítása egyszerűbbé vált, és a jövőre tekintve nagy jelentőségű a családok számára a praenatalis diagnosztika lehetősége. Napjainkban tüneti terápiával enyhíthető a betegség lefolyása, amely során a páciensek a betegség szerteágazó tünetei miatt multidiszciplináris ellátásban részesülnek.

KULCSSZAVAK gangliosidosisok, Tay–Sachs-kór, Sandhoff-kór, palliatív ellátás

Bevezetés

A gangliosidosisok autoszomális recesszív öröklődésmentet mutató neurodegeneratív lizoszomális zsíryanycsere tárolási rendellenességek, melynek két fő típusát különböztetjük meg: a GM1 és GM2 gangliosidosisok. A GM1 gangliosidosis hátterében a *GLB1* génmutáció áll, következésképpen β -galaktozidáz enzim csökkent aktivitása lép fel, míg GM2 gangliosidosisban a *HEXA*, illetve a *HEXB* gének mutációi okozzák hexóزامинидáz-A (Tay–Sachs-kór) és hexóزامинидáz-B (Sandhoff-kór) enzimek hiányát. A fokozott mennyiségű GM1 és GM2 típusú gangliozid felhalmozódik a sejtekben, különösen a központi idegrendszerben, májban és a retinában (1, 2). A gangliosidosisok előfordulási gyakorisága az általános populációban GM1 esetén körülbelül 1:100 000–1:200 000, míg Tay–Sachs-kór esetén 1:320 000, jellemzően magasabb előfordulási arányban az askenázi zsidók körében (1, 3). Tanulmányunkban három, gangliosidosis miatt gondozott csecsemő diagnosztikai kihívásait szeretnénk ismertetni.

Esetismertetések

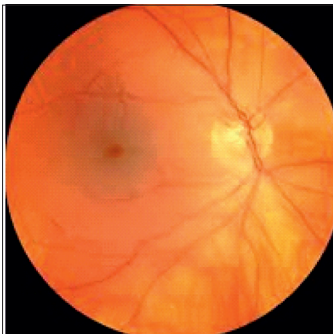
Intézetünkben három csecsemőkori gangliosidosisos beteget követtünk, közülük két gyermeket veszítettünk el kétéves koruk után, és jelenleg egy gyermek áll komplex palliatív ellátás alatt (1. táblázat).

Az első leánygyermek a 32. gestációs hétre született negatív családi anamnézis után, nem rokon szülőktől. Panaszmentes várandósság után oligohydramnion és vérzés miatt császármetszés útján született 2390 g testsúllyal, 9/9 Apgar státuszban. Betegünk fél éves koráig normálisan fejlődött, majd ezt követően indult meg progresszív hanyatlás az állapotában: terápiareszisztens tonusos-clonusos rohamok, generalizált hypotonia, spasztikus tetraparesis, élénk és fokozott mélyreflexek, vakság, cseresznyepiros folt a retinán (1. ábra), légzési és táplálási nehezítettség, valamint hepatomegalia jelentkezett. Koponya MR-felvétel az anyagcsere betegségekre jellemző thalamus jelin-tenzitás-eltérést mutatott (2. ábra), a laboratóriumi vérvizsgálat során magas májenzimértékek mellett emelkedett vesefunkciós értékeket is láttunk (4-6). Páciensünknel az enzimdiagnosztikai vizsgálat extrém alacsony hexóزامинидáz-A- és β -galaktozidáz-szintet igazolt, gangliosidosisra utalva; ge-

1. táblázat: Gangliosidosisban szenvedő gyermekek betegségfolyásának összehasonlítása

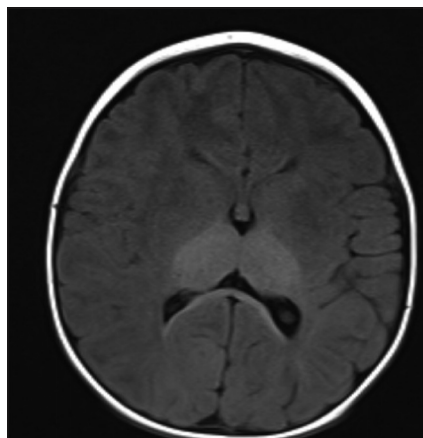
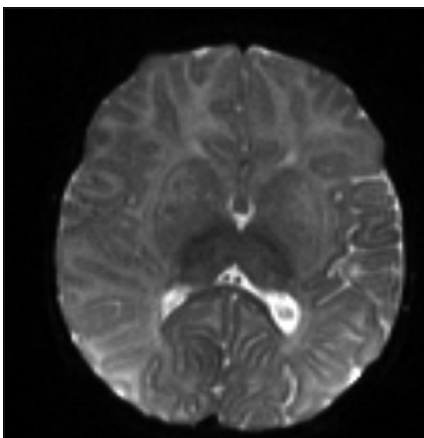
	I. (GM1/2)	II. (GM1)	III. (GM2)
Perinatális anamnézis	pozitív	negatív	pozitív
Tünetek megjelenése (hónap)	6	6	7
Idegrendszeri tünetek (hypotonia, tetraparesis, meglassult pszichomotoros fejlődés, epilepszia)	+	+	+
Rohamtípus	tonusos-clonusos	hypomotor	clonusos
Reflex eltérések	fokozott reflex	renyhe reflex	renyhe reflex
Szemfenéken cseresznyepiros folt	+	+	+
Légzészavar	+	+	+
Emésztőrendszeri tünetek (etetési nehezítettség, székrekedés, fokozott nyálzás)	+	+	+
Hepatomegalia	+	+	-
Laboratóriumi eltérések	GOT↑, LDH↑, kreatinin↑	GOT↑, LDH↑, thrombocytopenia	GOT↑, LDH↑
Minor anomália	macrocephalia, gótikus szájpád, mongoloid szemrés, vastag talpi párna	macrocephalia	macrocephalia
Élettartam (hónap)	24 hónap	27 hónap	jelenleg palliatív ellátás

netikai vizsgálatra finanszírozási okok miatt nem kerülhetett sor, így genetikai diagnózist felállítani nem tudtunk. A számos minor anomáliát (macrocephalia, gótikus szájpád, mongoloid szemrés, vastag talpi párna) is mutató gyermekeket 24 hónapos korában veszítettük el.



1. ábra: A zsírsavcsere-termék a retinalis ganglionsejtekben felhalmozása miatt megjelenő cseresznyepiros folt a szemfenéken (3).

Második betegünk 38. gestatiós hétre született epe-görccsel szövődött terhességből, előzményekre tekintettel császármetszés útján, 3000 g súllyal, 9/9 Apgar-státuszban, icterusa kék fény terápiát igényelt. Szülei másodfokú unokatestvérek, egy idősebb fiútestvére egészséges volt. A macrocephal fiúgyermek 6 hónapos koráig normálisan fejlődött, ezt követően jelentek meg a hypomotor rohamok, generalizált hypotonia, petyhüdt tetraparesis, szemfenéken a cseresznyepiros folt, légzési és etetési nehezítettség, illetve hepatomegalia (3. ábra). Koponya-MR itt is hasonló thalamus-jelzavart, laboratóriumi érvizsgálata pedig májenzim emelkedés mellett thrombocytopeniát igazolt. Az enzimvizsgálatok során a béta-galaktozidáz enzim csökkent aktivitása volt kimutatható, az elvégzett mole-



2. ábra: Gangliosidosisban szenvedő páciensünk MR-felvétele típusos eltérésekkel: T2 súlyozott sagittalis felvétel esetén thalamus-hiperintenzitás, T1 súlyozott sagittalis felvételen thalamus-hipointenzitás

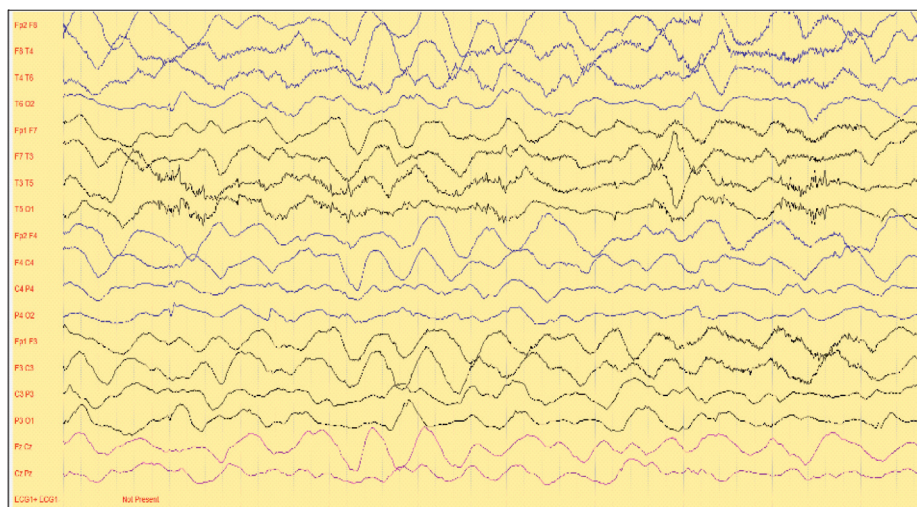


3. ábra: GM1 gangliosidosisban szenvedő hypoton, petyhüdt tetraparetikus csecsemő elődomborodó hassal, hepatomegaliával és kisfokú macrocephaliával.

kuláris genetikai vizsgálat ennek megfelelően a *GLB1* génben az ismert patogén c.75+2dupT mutációt azonosította homozigóta formában, így a GM1 gangliosidosis diagnózisa került felállításra. Páciensünket 27 hónapos korában veszítettük el. Praenatalis genetikai diagnosztikát követően két évvel később egészséges testvére született.

A harmadik beteg, a jelenleg 32 hónapos leánygyermek, aki placenta previa talaján kialakuló korai vérzés miatt 28. gestatiós héten született 1100 g testsúllyal, 7/9-es Apgar-státuszban. Kezdetben folyamatos pozitív nyomású légzéstámogatásban és kombinált antibiotikus terápiában részesült. Családi anamnézise negatív, szülei nem állnak rokonágban. Korai koponya-ultrahang- (UH) vizsgálaton jobb oldali I-es stádiumú kamrai vérzés volt detektálható, mely kontroll során felszívódott. A kisdéd 7 hónapos koráig megfelelő ütemben fejlődött, majd ezt követően gyors progresszió következett be állapotában. A macrocephal kisdédre generalizált hypotonia, petyhüdt tetraparesis, csökkent mélyreflexek és nyugalmi nystagmus mellett légzé-

si elégtelenség, táplálási nehezítettség, fokozott nyálzás és laboratóriumi vérvizsgálat során emelkedett májenzimszintek jellemzőek, atípusosan hepatomegalia hiányában. Jelenleg vigabatrin, valproát, klonazepám kombinált antikonvulzív terápiában részesül a clonusos rohamokkal járó epilepsziás encephalopathia miatt (4. ábra). A GM2 gangliosidosis (Tay–Sachs-kór) diagnózisát a Blueprint Genetics Whole Exome Plus vizsgálat a *HEXA* gén patogén c.1274_1277dup mutációját heterozigóta formában és a c.1073+4A>G ismeretlen patogenitású (VUS) mutációját szintén heterozigóta formában támasztotta alá. A szülők hordozói vizsgálata folyamatban van. Páciensünk jelenleg komplex palliatív ellátásban részesül, otthonában vitális paramétereit monitorozása mellett táplálása percutan endoszkópos gastrostomán valósul meg, köhöggető gépet és mellkasi fizioterápiát alkalmaznak az effektív váladékelimináció miatt. Gyakran igényel kórházi ellátást visszatérő fertőzések miatt.



4. ábra: Betegünk 20 hónapos korban készült rutin elektroencefalográfia (EEG) vizsgálata diffúzan lassult háttértevékenységet mutat, epilepsziás encephalopathiára utal



Megbeszélés

A gangliosidosisok több életszakaszban is megjelenhetnek, így megkülönböztethetünk csecsemő-, juvenilis és felnőttkori típusokat, a kórkép súlyossága arányos a megjelenési időpont koraiságával. A csecsemőkori gangliosidosis a betegség leggyakoribb és legsúlyosabb formája, amely jellemzően 3-6 hónapos kor között jelentkezik. A klinikai tünetek közé tartozik a fejlődési regresszió, a generalizált hypotonia, a sokszor terápiarezisztens epilepsziás encephalopathia (4. ábra), vakság, légzési és emésztési zavar. A zsírsavagcsere-termék a retinalis ganglionsejtekben felhalmozódva a szemfenéken cseresznyepiros folt formájában jelentkezhetnek (1. ábra), a cerebrális gliosis miatt thalamus jelfokozódás (2. ábra) és macrocephalia alakulhat ki a hepatomegalia (3. ábra) mellett. A GM1 és GM2 fenotípusos képe eltérő, GM2 esetén a központi idegrendszeri tünetek dominálnak, GM1 gangliosidosishoz zsigeri eltérések (hepatosplenomegalia, arc-disz-morfizmus, gingiva-hypertrophia) is gyakran társulnak. A csecsemőkori betegség gyorsan progrediál, oki terápia hiányában az érintett betegeket GM1 típusban általában 2-3 éves korukban veszítjük el, GM2 esetén a kisdetek megélhetnek a 4 éves kort is, a halál oka gyakran aspirációs pneumonia vagy légzési elégtelenség (1, 3, 7, 8).

A gangliosidosisok diagnózisa a csökkent vagy hiányzó hexó-zaminidáz-A és -B, valamint a β -galaktozidáz enzimszint kimutatásán, illetve a molekuláris genetikai vizsgálattal történő megerősítésen alapul. A kórkép autoszomális recesszív öröklődést mutat, ezért az érintett egyének családtagjai számára felajánlható a hordozósági vizsgálat. Ez a későbbiekben lehetőséget nyújthat következő gyermek vállalása esetén a praenatalis diagnosztikára, esetlegesen a preimplantációs genetikai diagnosztika elvégzésére (1, 2). A genetikai vizsgálat elvégzésének feltételeiről hazánkban a XXI/2008-as törvény rendelkezik, ennek megfelelően az érintettet és családtagjait a vizsgálat kapcsán genetikai tanácsadásban szükséges részesíteni.

A csecsemőkori gangliosidosis egy halálos kimenetelű betegség, jelenleg sajnos nem áll rendelkezésre hatékony oki gyógymód vagy betegségmódosító terápia. A tüneti kezelés célja az érintett betegek és családjuk életminőségének javítása és a tünetek enyhítése. Későbbi stádiumában kulcsfontosságú a komplex palliatív kezelés, mely magában foglalja az effektív görcsoldást, a légúti váladék mobilizálását, szükség esetén oxigén adását és (szonda)táplálást, emellett a család pszichés támogatását, vezetését. Az otthoni vagy intézeti életvégi ellátás a családok és a multidiszciplináris egészségügyi ellátók szoros közreműködése révén tud hatékonyan megvalósulni (9).

Mindhárom bemutatott csecsemő korai szomatomotoros fejlődése normális volt, fél éves koruk után progresszív hanyatlás lépett fel: motoros és kognitív regresszió, szenzoros és integrációs zavar, görcstevékenység, súlyos epilepsziás encephalopathia, etetési és légzési nehezítettség alakult ki. A betegsége nem feltétlenül jellemzően két újszülöttünk pozitív perinatalis anamnézissel, egyikük pedig több, GM1 típusra jellegzetes minor anomáliával is rendelkezett. Második betegünknel diagnosztikai csapdát jelentett a GM1 altípusban előforduló hepatomegalia hiánya, ami miatt később gondoltunk gangliosidosis lehetőségére (1, 8).

A génterápia és az enzim pótló terápia legújabb kísérletes eredményei ígéretesnek mutatkoznak a gangliosidosisok állatmodelljeiben és a humán klinikai vizsgálatokban. Eddigi tapasztalatok alapján a klinikai alkalmazásra való átültetésüket még számos tényező korlátozza, beleértve a génszakasz szállítására alkalmas vírusvektor fejlesztését vagy az enzim vér-agy gáton való átjuttatását és központi idegrendszeri hasznosulását (3, 10, 11).

Eseteink ismertetésével bemutattunk egy csecsemőkorban induló ritka, letális kimenetelű neurodegeneratív betegségcsoportot. Bár oki terápiára jelenleg nincs lehetőség, a minél korábbi diagnózis segíthet a bizonytalan helyzet okozta szorongás enyhítésében és a családok felkészítésében a palliatív ellátásra, későbbi családtervezésre.

Summary

Diagnostic challenges of infantile gangliosidosis in three patients

Tímea Lőrincz-Molnár¹, Tímea Bodó¹, Kinga Hadzsiev², Gergely Anita³, András Fogarasi¹. ¹Bethesda Children's Hospital, Department of Neurology, Budapest (Director: Dr. György János Velkey); ²University of Pécs, Faculty of General Medicine, Clinical Centre, Institute of Medical Genetics (Director: Dr. Kinga Hadzsiev); ³Bethesda Children's Hospital, Department of Palliative Medicine, Budapest (Igazgató: Dr. Velkey György)

Gangliosidosis is a rare neurodegenerative disorder in which a metabolic product called ganglioside accumulates in the central nervous system and other organ systems. It is currently fatal in the absence of appropriate therapy. The disease can occur at several ages distinguishing infantile, juvenile, and adult forms. In the following study, we describe and

compare the cases of three children with infantile Tay-Sachs disease having been treated at our hospital. Due to the development of genetics, diagnosis can be easy, and the possibility of prenatal diagnosis is of high significance for families in the future. Nowadays, symptomatic therapy can alleviate the course of the disease, with patients receiving multidisciplinary care due to the multiple symptoms of the disease.

KEYWORDS gangliosidosis, Tay-Sachs disease, Sandhoff disease, palliative care

Irodalom

1. Regier DS, Proia RL, D'Azzo A, Tifft CJ. The GM1 and GM2 gangliosidoses: natural history and progress toward therapy. *Pediatric endocrinology reviews: PER*, 2016; 13(Suppl 1):663.
2. Gravel RA, Triggs-Raine BL, Mahuran DJ. Biochemistry and genetics of Tay-Sachs disease. *Canadian journal of neurological sciences*, 1991; 18(S3):419-423.
3. Ramani PK, Sankaran BP. Tay-Sachs Disease. In StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing. 2022.
4. Retrieved March 13, 2023, from <https://imagebank.asrs.org/file/958/crao-with-cherry-red-spot>.
5. Seshadri R, Christopher R, Arvinda HR. Teaching NeurolImages: MRI in infantile Sandhoff disease. *Neurology*, 2011; 77(5), e34-e34.
6. Brismar J, Brismar G, Coates R, Gascon G, Ozand, P. (1990). Increased density of the thalamus on CT scans in patients with GM2 gangliosidoses. *American journal of neuroradiology*, 1990; 11(1):125-130.
7. Contributors:Hilary J. Vernon - updated: 06/23/2022 Creation Date:Victor A. McKusick : 6/4/1986 Edit History:carol : 06/24/2022
8. Dahmouh HM, Melhem ER, Vossough A. Metabolic, endocrine, and other genetic disorders. *Handbook of Clinical Neurology*, 2016; 136:1221-1259.
9. Rallison LB, Raffin-Bouchal S. Living in the in-between: families caring for a child with a progressive neurodegenerative illness. *Qualitative Health Research*, 2013; 23(2):194-206.
10. Cachón-González MB, Wang SZ, Lynch A, Ziegler R, Cheng SH, Cox TM. (2006). Effective gene therapy in an authentic model of Tay-Sachs-related diseases. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 2006; 103(27):10373-10378.
11. Flotte TR, Cataltepe O, Puri A, Batista AR, Moser R, McKenna-Yasek D, ... Sena-Esteves M. (2022). AAV gene therapy for Tay-Sachs disease. *Nature medicine*, 2022; 28(2):251-259.

Útravaló tudnivaló

- A gangliosidosis egy ritka neurodegeneratív zsírsanyagcsere-zavar, melynek a hátterében a hexóz-aminidáz-A enzim mutációja áll.
- Érdekes csecsemőkori gangliosidosisra gondolni, ha fél év normális ütemű fejlődést követően gyors szomatomotoros hanyatlás, hepatomegalia és májenzimeltérések következnek be.
- Oki terápia hiányában komplex palliatív ellátás áll a csecsemők és családjaik rendelkezésére.

Tesztkérdések

1. Csecsemőkori gangliosidosis típusos jellemzői, kivéve:
 - a) cseresznyepiros folt
 - b) fokozott izomtónus
 - c) hepatomegalia
 - d) szomatomotoros regresszió
 - e) májenzim laboratóriumi eltérések
2. Csecsemőkori gangliosidosis aktuális terápiás lehetősége:
 - a) idegsebészeti eljárás
 - b) enzimpótlás
 - c) oki terápia
 - d) palliatív ellátás
 - e) génterápia

Az egyszerű választásos tesztekre a megoldást a társaság honlapján kérjük megjelölni: www.gyermekorvostarsasag.hu.
A legjobb megoldó 100 ezer Ft jutalomban részesül! Kreditpont a tesztek jól megoldóknak!

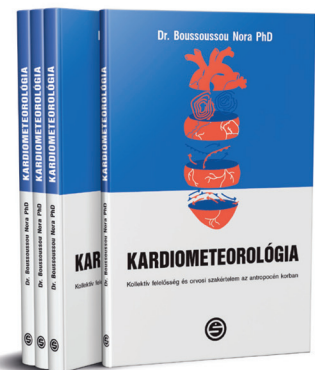
Dr. Boussoussou Nora PhD

KARDIOMETEOROLÓGIA

Kollektív felelősség és orvosi szakértelem az antropocén korban

E könyv felhívja a figyelmet arra, hogy a globális klímaváltozás hatására változó légköri tényezők rizikófaktorok a szív- és érrendszeri betegségek kialakulásában, illetve arra, hogy az egészségügyi tevékenység részét kell képeznie a természeti felelősségvállalásnak.

Mérete: 125x200 mm ■ Terjedelme: 168 oldal ■ Ára: 3500 Ft



w w w . s e m m e l w e i s k i a d o . h u



Vakcina hitek–tévHITEK

II. rész: Az MMR oltás és autizmus

Mészner Zsófia dr.

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet (Főigazgató: Nagy Anikó dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:

Mészner Zsófia dr.

1089 Budapest, Üllői út 86.

E-posta: zsofia.meszner@heimpalkorhaz.hu

Beköszöntő

A Gyermekgyógyászat folyóirat főszerkesztőjének, Kovács Gábor egyetemi tanárnak, tett régi adósságot törlesztem azzal, hogy a védőoltásokat érintő tévedésekről, félreértett ártalmakról a továbbiakban rendszeresen írok, egy-egy tévhitet, annak hátterét és tudományos cáfolatát megadva, egy-egy lapszám-ban.

Szinte már közhelynek számít, hogy a védőoltások a saját sikereik áldozatai, mert ahogy a megelőzendő fertőzések éppen a védőoltásoknak köszönhetően kiszorulnak az életünkből, a fertőzésektől való félelem helyébe a védőoltások vélt ártalmi lépnek. Messze a legtöbb esetben a védőoltás után napokkal, he-tekkel, néha még hónapokkal észlelt panaszt, tünetet automatikusan az oltás következményének ítélik, eszükbe sem jut az ok-okozati összefüggést megkérdőjelezni. Mindehhez a világhálón elérhető, minden kontroll nélkül közzétett rengeteg írás ad muníciót önjelölt szakértők tollából.

Nincs sok új a nap alatt, gyakorlatilag ugyanazzal a tucat tévhittel kell megküzdenuk több évtizede, mert a védőoltásokat ellenzők, azok biztonságosságában kételkedők mindig találnak maguknak újabb fiatal szülőket, akiket elbizonytalaníthatnak.

A koronavírus-járvány kapcsán, az ellene rekordsebességgel kifejlesztett oltóanyagok új lendületet adtak az „oltáskritikusoknak” is, így valóban ideje segítséget adni a kollégáknak abban, hogyan lehet szakmai érveket állítani az áltudományos vélekedésekkel szemben. Érvelnünk persze nem azokkal érdemes, akik szinte vallásos hevülettel küzdenek a védőoltások ellen, hanem azokkal, akik valóban tudományos tényeken alapuló információt, ezekre alapozott tanácsokat várnak tőlünk, mert elbizonytalanodtak és helyes döntést szeretnének hozni.

Védőoltási szaktanácsadóként konkrét esetek tucatjaiból választhatok, remélem sikerülni olyanokat sor-ra vennem, melyek igazi „örökzöldek”...

ÖSSZEFOGLALÁS A Vakcina Hitek-TévHITEK sorozat II. részében szerző a védőoltásokat övező tévHITEK közül talán a leggyakoribbal, az MMR oltás feltételezett autizmust provokáló hatásával, mint a számos cáfolat ellenére a mai napig ismételt felbukkanó tévHittel, foglalkozik. Az angol orvos, Andrew Wakefield által szándékosan meghamisított, ráadásul anyagi haszonszerzéssel motivált vizsgálat eredményeit a Lancetban publikálta. Tételeit azóta nagyon sokan cáfolták ugyan, a Lancet a cikket visszavonta, Wakefield orvosi működését is megszüntették, de a tévhit időről időre felbukkan és a mai napig elbizonytalanítja a fiatal szülőket. Különösen nehéz meggyőzni az MMR oltás előnyeiről azokat a családokat, ahol van autizmusban érintett gyermek, és miatta a testvérek MMR oltását szeretnék elkerülni.

KULCSSZAVAK kanyaró-mumpsz-rubeola elleni védőoltás, MMR, autizmus spektrum zavar



Telefon a Védőoltási Szaktanácsadóba, 2023. május:

Kedves doktornő!

Kedves Doktornő! Segítségét szeretném kérni ebben a bonyolult családi ügyben. Férjem második felesége vagyok, ő angol és az előző házasságában született első fia autista, gyakorlatilag képezhetetlen, intézeti ellátásra szoruló beteg. Angliában a háziorvos véleménye az volt, hogy az MMR védőoltás váltotta ki a családban meglévő hajlam miatt a betegségét, így az ugyancsak angol kishúga nem is kapott ilyen oltást. Az én, már itt, Magyarországon született kisfiam most 14 hónapos, és az apja hallani sem akar az MMR védőoltásról, míg én szeretném, ha ő oltva lenne. Sokat utazunk a két ország – Anglia és Magyarország között, emiatt én még inkább félttem a kisfiam nem az MMR-től, hanem a kanyarótól és a mumpsztól. Nem szeretném azt sem, ha a férjem megtudná, hogy a háta mögött oltattam be a fiát. Megtenné a doktornő, hogy beszél vele, illetve ajánl neki olyan olvasnivalót, amit megért – ő gyógytornász, magyarul keveset megért ugyan, de nem beszéli a nyelvet. Nem oltásellenes, csak ettől az egyetlen oltástól tart.

**

Vegyük sorra a levélben jelzett problémát:

- Bevezetésként szeretném leszögezni, hogy egyetlen reprodukálható vizsgálat sem igazolta soha az MMR oltás autizmust provokáló hatását. Azonban a kétely addig nem fog teljesen eloszlani, amíg nem sikerül feltárni az autizmus spektrum zavarok etiológiai hátterét (1, 2). Sok figyelemre méltó eredmény van ezen a téren, elsősorban a genetikai hátteret illetően (3). Számos olyan vizsgálat is van, amiből már jóval az MMR védőoltás beadásának időpontja előtt fel lehet vetni az autizmus spektrum zavar gyanúját ún. „home videók” elemzésével (4).
- A történet több évtizedes múlttal rendelkezik, amikor is egy angol orvos, Andrew Wakefield 1998-ban sikerrel publikálta a Lancet hasábjain

(5) saját vizsgálatait az MMR oltóanyag és az autizmus spektrum zavar közötti ok-okozati összefüggésről. Wakefield a közleményében azt sugallta, hogy az MMR védőoltás autoimmun gyulladásos bélbetegséget okoz az autizmus spektrum zavar részeként.

- Fény derült ugyan hamar arra, hogy a vizsgálat szándékosan elkövetett csalás volt, a megtévesztő következtetések nem voltak helytállóak, így a nagy múltú újság vissza is vonta a közleményt (6) és elnézést kért az olvasóitól. Wakefield orvos működési engedélyét szintén visszavonták, ő azóta is a védőoltások elleni mozgalmak egyik prominens képviselője.
- Ám a baj megtörtént, a sajtó és a hírforrások sokkal nagyobb teret szenteltek a tévhitnek, mint a cáfolatának. A világhálón „MMR, autizmus” keresésre pedig a mai napig nagyjából minden második támogatja az ok-okozati összefüggést a kettő között.
- A tévhit cáfolatát elsősorban megfelelően tervezett, nagy esetszám bevonásával végzett epidemiológiai vizsgálatok adhatják, melyeket a világ számos országában el is végeztek (7-9). Több vizsgálatban külön elemezték a magas kockázatú gyermekek – akik testvére a betegségben érintett – helyzetét, megállapítva, hogy ők is biztonságosan kaphatnak MMR oltást (10).

Vállaltam a beszélgetést az angol édesapával – összesen három alkalommal jött el hozzám. Már az első beszélgetés során kiderült, hogy az ő családjában nem, de az első felesége családjában volt már autizmusban szenvedő rokon. Azt is tisztáztuk, hogy a jelenlegi felesége családjában sem fordult elő egyetlen eset sem. Részletesen megbeszéltük mind a három megelőzendő fertőzés kockázatait és összeállítottam számára egy irodalmi listát is, amit átolvasott és voltak kérdései. Részletesen megbeszéltük a romániai kanyarójárvány tanulságait. A harmadik alkalommal megengedte, hogy beoltsam a félgyar kisfiát.

Summary

Vaccine misconceptions – Part II. MMR vaccination and Autism

Mészner Zs; National Institute of Pediatrics „Heim Pál”

In Part II of Vaccine misconceptions series author deals with the perhaps most frequent one, the misconception of MMR vaccine provoked autism spectrum disorders. The deliberately fraudulent, financially motivated study of Andrew Wakefield, British physician, was published in the Lancet and was later withdrawn, along with Wakefield's medical licence. The misconception has been dismissed by several studies since, nevertheless it still lingers even today, to unsure the parents. The most difficult task is to persuade the parents of affected children about the benefits of MMR for their subsequent siblings.

KEYWORDS measles-mumps-rubella vaccine, MMR, autism spectrum disorders, ASD



Irodalom

- Caroll I, et al: Autism Spectrum Disorders: Multiple Routes to, and Multiple Consequences of, Abnormal Synaptic Function and Connectivity. The Neuroscientist 2021; 27(1):10-29.
- Huquet G, Ey E, Bourgeron T. The genetic landscapes of autism spectrum disorders. Annu. Rev. Genom. Hum. Genet 2013; 14:191-213.
- Bolton PF, Golding J, Emond A, Steer CD. Autism spectrum disorder and autistic traits in the Avon Longitudinal Study of Parents and Children: precursors and early signs. J. Am. Acad. Child. Adolesc. Psychiatry 2012; 51(3):249-60. [PubMed: 22365461]
- Nabil MA, Akram A, Fathalla KM. Applying machine learning on home videos for remote autism diagnosis: Further study and analysis. Health Informatics J. 2021 Jan-Mar; 27(1)
- Wakefield AJ, Murch SH, Anthony A, Linnell J, Casson DM, et al. Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. Lancet 1998; 351(9103):637-41. [PubMed: 9500320]
- Lancet. Retraction—Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. Lancet 2010; 375(9713):445. [PubMed: 20137807]
- Uhlmann V, Martin CM, Sheils O, Pilkington L, Silva I, et al. 2002 Potential viral pathogenic mechanism for new variant inflammatory bowel disease. Mol. Pathol. 55(2):84-90. [PubMed: 11950955]
- Hornig M, Briesse T, Buie T, Bauman ML, Lauwers G, et al. 2008 Lack of association between measles virus vaccine and autism with enteropathy: a case-control study. PLOS ONE 3(9):e3140 [PubMed: 18769550]
- Taylor B, Miller E, Farrington CP, Petropoulos MC, Favot-Mayaud I, et al. Autism and measles, mumps, and rubella vaccine: no epidemiological evidence for a causal association. Lancet 1999; 353(9169):2026-29. [PubMed: 10376617]
- DeStefano F, Shimabukuro TT. The MMR Vaccine and Autism. Annu Rev Virol. 2019 September 29; 6(1): 585-600.

Útravaló tudnivaló

- A kanyaró-mumpsz-rubeola elleni kombinált oltóanyag, az MMR vakcina, sok évtizede használt, biztonságos és alapvetően fontos része az életkor szerint előírt védőoltásoknak. A jelenlegi, jó járványügyi helyzet csak akkor fog tartósan fennmaradni, ha sikerül az átoltottságot magas szinten, 95% felett megőriznünk.
- Ma már tankönyvi adat, hogy az **autizmus spektrum zavarok és az MMR oltás között semmilyen ok-okozati kapcsolat nincs** és soha nem is volt. Maga a felvetés is az ok-okozati kapcsolatra szándékos, anyagi előnyök érdekében végzett megtévesztésen alapult.
- Fontos leszögezni, hogy az ebben a betegségsz csoportban érintett gyermekek és azok testvérei MMR oltása is elengedhetetlenül fontos.

Tesztkérdések

1. Az alábbi állítások közül melyik NEM igaz az MMR védőoltásra?

- az MMR élő, gyengített vírusokat tartalmazó trivalens oltóanyag
- az MMR három komponensű, gyengített vírusokat tartalmazó oltóanyag
- az MMR oltásból két dózis ajánlott a tartós védettség kialakítására
- az alimentális tojásallergia nem ellenjavallata az MMR oltásnak

2. Az alábbi állítások közül melyik IGAZ?

- az MMR vakcinával megelőzhető fertőzések közül csak a kanyaró ellen van antivirális szer
- az MMR vakcinával megelőzhető fertőzések közül csak a rubeola ellen van antivirális szer
- az MMR vakcinával megelőzhető fertőzések közül csak a mumpsz ellen van antivirális szer
- az MMR vakcinával megelőzhető fertőzések közül egyik ellen sincs antivirális szer

Az egyszerű választásos tesztekre a megoldást a társaság honlapján kérjük megjelölni: www.gyermekegyorvosok.hu. A legjobb megoldó 100 ezer Ft jutalomban részesül! Kreditpont a tesztek jól megoldóknak!

Müller Veronika (főszerk.)

TÜDŐGYÓGYÁSZAT

Zsebkönyv vizsgára készülőknek

Rövid, fő kórképekre koncentráló, tömören felépített zsebkönyv a beteg melletti diagnosztikus és terápiás döntésekben kíván segítséget nyújtani.

Mérete: 125x195 mm ■ Terjedelme: 316 oldal ■ Ára: 4000 Ft



A NORMAFLORE® HATÉKONY SEGÍTSÉGET NYÚJT ROTAVÍRUS FERTŐZÉSBEN



A gyermekek nyár utáni közösségbe kerülése különösen sérülékeny időszak lehet a bélfloóra számára. Fiatal gyermekeknél az akut gastroenteritis leggyakoribb oka rotavírus fertőzés.¹

A NORMAFLORE® 4 BACILLUS CLAUSII TÖRZS KOMBINÁCIÓJA A ROTAVÍRUS-FERTŐZÉS IN VITRO MODELJÉBEN PROTEKTÍV HATÁST MUTAT:

IMMUNOLÓGIAI ÉS NEM-IMMUNOLÓGIAI HATÁSOK RÉVÉN.¹



Intesztinális barrier-
funkció támogatása



Immunmoduláns
hatás



Antimikrobális
hatás

A NORMAFLORE® JAVÍTJA AZ AKUT GASTROENTERITIS TÜNETEIT GYERMEKEKNÉL.²⁻⁴



Mérsékli a tünetek
intenzitását



Lerövidíti a hasmenés
időtartamát



Csökkenti a kórházban
töltött időt

**BŐVEBB INFORMÁCIÓÉRT OLVASSA EL
A NORMAFLORE BELSŐLEGES SZUSZPENZIÓ
ALKALMAZÁSI ELŐÍRÁSÁT!**

**NORMAFLORE
BELSŐLEGES
SZUSZPENZIÓ**



Forrás: [1] Paparo L et al. Sci Rep. 2020;10:12636. [2] Ianiro G et al. Nutrients. 2018;10:1074. [3] Smiyan OI et al. Wiadomosci Lekarskie (Warsaw, Poland:1960). 2019;72:1320-1323. [4] Castro JAA et al. Trop Dis Travel Med Vaccines.2019;5:14.

A Normaflore belsőleges szuszpenzió a bakteriális vagy vírus eredetű gyomor-bélrendszeri fertőzés miatti akut hasmenés tüneteinek kezelését teszi teljessé. A Normaflore 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-2300889 (2023.07.21.)

sanofi

IMMUNMODULÁNS HATÁSSAL AZ AKUT HASMENÉS TÜNETEINEK ENYHÍTÉSÉÉRT



VÉDI A BÉLFLÓRÁT A KÓROKOZÓKTÓL

CUKORMENTES



LAKTÓZMENTES



GLUTÉNMENTES



ADALÉKANYAG-
MENTES



HIDEG ÉS MELEG
ITALLAL IS
FOGYASZTHATÓ



NO.1.

Magyarország
első számú
probiotikuma*

**BŐVEBB INFORMÁCIÓÉRT OLVASSA EL
A NORMAFLORE BELSŐLEGES SZUSZPENZIÓ
ALKALMAZÁSI ELŐÍRÁSÁT!**

**NORMAFLORE
belsőleges
szuszpenzió**



*Az IQVIA Pharmatrend Sell-out adatok alapján 2022. január-december időszakban a Normaflore a legnagyobb dobozzzámban eladott termék a 03F1+03D5 kategóriákban.

A Normaflore belsőleges szuszpenzió a bakteriális vagy vírus eredetű gyomor-bélrendszeri fertőzés miatti akut hasmenés tüneteinek kezelését teszi teljessé. A Normaflore 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-2300457 (2023.04.06.)

sanofi

Személyközpontú nyelvhasználat és a gyermekkori elhízás*

*A „*People-first language and pediatric obesity*” (magyar nyelvre fordítva: Személyközpontú nyelvhasználat és a gyermekkori elhízás) című tanulmány a *World Obesity Journals* folyóiratban lett közzétéve.

Az angol eredeti kiadványt fordította:

Molnár Dénes professor emeritus, PTE, KK, AOK, Gyermekgyógyászati Klinika és
Csölle Ildikó PTE Szentágotthai Kutatóközpont Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium

A szerzők teljes listája:

Weghuber Daniel; Paracelsus Magán Orvosi Iskola, Gyermekgyógyászat Részleg
Khandpur Neha; Wageningen Egyetem és Kutatás
Boyland Emma; Liverpool Egyetem
Mazur Artur; Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászat, Rzeszowi Egyetem
Frelut Marie-Laure; Gyermekorvos
Forslund Anders; Uppsala Egyetem; Uppsalai egyetemi Kórház
Vlachopapadopoulou Elpis; Aglaia Kiriakou Gyermekkórház
Erhardt Éva; Pécsi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati Klinika
Vania Andrea; La Sapienza Egyetem, Róma, Gyermekkori táplálkozás Részleg
Molnár Dénes; Pécsi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati Klinika
Ring-Dimitriou Susanne; Salzburg Egyetem, Sporttudomány és Kineziológia Részleg
Caroli Margherita; Brindisi-i helyi egészségügyi hatóság
Mooney Vicki; Az Elhízással Élők Európai Koalíciója (EASO ECPO)
Ramos Salas Ximena; Elhízás Canada
Forhan Marie; Koppenhágai Egyetemi Kórház
Pulugan Aman; Nemzetközi Gyermek-transzplantációs Társaság
Holm Jens-Christian; Holbaek Egyetemi Kórház
O'Malley Grace; Királyi Sebész-kollégium Írországbán, Fizioterápiás iskola
Baker Jennifer; Klinikai Kutatási és Prevenció Központ, Koppenhágai Egyetemi Kórház – Bispebjerg és Frederiksberg Kórház
Jastreboff Ania; Yale Egyetem, Orvosi Kar
Baur Louise; Sydney Egyetem, Sydney Népegészségügyi Iskola
Thivel David; CHEO / HALO

A teljes cikk ezen a linken érhető el: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/ijpo.13024>
Az ECOG honlapjának linkje: <https://www.ecog-obesity.eu/>
Kapcsolat és sajtómegkeresések: Esther Millet
+32 493 48 37 98
esther.millet@ecog-obesity.eu

Kommentár a *Pediatric Obesity* folyóiratban megjelent cikkhez és az ehhez kapcsolódó szerkesztőségi sajtótájékoztatóhoz

Molnár Dénes dr.¹, Kurdiné Molnár Eszter²

¹ Pécsi Tudományegyetem KK AOK Gyermekgyógyászati Klinika

² Pécsi Tudományegyetem, Egészségtudományi Kar, Egészségtudományi Doktori Iskola, Pécs és Pécsi Tudományegyetem AOK, Egészségügyi Nyelvi és Kommunikációs Intézet

A közelmúltban jelent meg egy állásfoglalás a *Pediatric Obesity* folyóiratban „*Championing the use of people-first language in childhood overweight and obesity to address weight bias and stigma: A joint*

statement from the European-Childhood-Obesity-Group (ECOG), the European-Coalition-for-People-Living-with-Obesity (ECPO), the International-Paediatric-Association (IPA), Obesity-Canada, the European-Association-for-the-Study-of-Obesity Childhood-Obesity-Task-Force (EASO-COTF), Obesity Action Coalition (OAC), The Obesity Society (TOS) and the World-Obesity-Federation (WOF)” címmel, melyet szerkesztőségi sajtótájékoztató is követett (ennek magyar fordítása olvasható az alábbiakban). Az állásfoglalás a „People first” (személyközpontú) nyelvhasználat fontosságával foglalkozik a gyermekkori elhízással kapcsolatosan. Az állásfoglalást számtalan nemzetközi szervezet támogatta (ahogy az a címből is kiderül), mely a kérdés fontosságát mutatja.

Az egészségügyben és a gyermekgyógyászatban is fontos kérdést feszeget a cikk. A People-first vagy person-first (személyközpontú) nyelvezet használata túlmutat a túlsúly és elhízás kérdésén, és általában érinti az orvosi, tudományos és paramedicinális nyelvhasználat kérdését a kommunikációban.

A személyközpontú nyelvezet (people-first vagy person-first language) lényege, hogy a személyt helyezzük előtérbe és nem a betegséget vagy fogyatékoságot, melyben szenved (pl. emberek, akik fogyatékos-sággal élnek és nem fogyatékos emberek; János epilepsziában szenved és nem János epilepsziás; súly-problémákkal élő gyermekek és nem elhízott gyermekek). Ez a finom különbség jelezheti, hogy egy személyről, személyekről vagy csoportról beszélünk, írunk, akiknek mellesleg valamilyen betegsége, fogyatékos-sága van.

A személyközpontú nyelvhasználatot sokan támogatják a világban és számos tudományos folyóirat megköveteli ennek használatát a kéziratokban.

Ahogy mindig történni szokott, egy új irányzat létrehozza az alternatíváját is. A személyközpontú nyelvhasználat alternatívája az „identity-first language” (tulajdonság-központú nyelvezet – nem ismert pontos magyar fordítása). A személyközpontú irányelvvel nem mindenki ért egyet, sokan fölöslegesnek, bonyolultnak vagy éppen eufemizmusnak tartják a kifejezésmódot. Megkérdőjelezzük, hogy egy adott tény, jellemző tulajdonság (diagnosis, fogyatékos-ság) körülírása előnyös lenne a betegek vagy egy adott csoport számára. A kritikusok kényelmetlennek, unalmasan ismétlődőnek tartják, mely megnehezíti az írást és az olvasást is. A siketek és nagyothallók, valamint az autisták közössége a személyközpontú nyelvhasználat ellen foglalt állást több országban is. Magyarországon is érdemes lenne egyes szervezetek véleményét megismerni (pl. Mozgássérültek Budapesti Egyesülete, Siketek és Nagyothallók Országos Szövetsége stb.) a kérdésben.

Az eredeti közleményben társszerző vagyok, de a merev állásfoglalást korainak tartom és nyelvészek és az érintett szervezetek bevonását is indokoltan tartom a vita eldöntésében. Úgy gondolom, az egészségügyi kommunikáció javításával sok teendőnk lenne és ezek közé tartozhat a személyközpontú nyelvhasználat kérdésének a megvitatása is.

Irodalom:

- Crocker AF, Smith SN Person-first language: are we practicing what we preach? J Multidiscip Healthcare 2019; 12: 125-9.
 Dawkins DJ, Daum DN Person-first language in healthcare: the missing link in healthcare stimulation training. Clinical Stimulation in Nursing 2022; 71: 135-40.
 Gernsbacher MN Editorial perspective: the use of prson-first language in scholarly writing may accentuate stigma. J Child Psychol Psychiatr 2017; 58: 859-61.
 Ladau E Why Person-First Language Doesn't Always Put the Person First.
<https://www.thinkinclusive.us/post/why-person-first-language-doesnt-always-put-the-person-first>
 Grecha LB, Kollerc D and Olley A Furthering the person-first versus identity-first language debate. Australian Psychologist 2023; <https://doi.org/10.1080/00050067.2023.2192863>

A *Pediatric Obesity* (Gyermeekkori Elhízás) szaklap szorgalmazza a gyermekkori túlsúly és elhízás témakörében a testsúlytöbblet miatti előítéletek és a megbélyegzés kezelése érdekében a személyközpontú nyelvezet használatát.

Brüsszel, 2023. április 1.

A „World Obesity Journals” ma jelentette be a „People-first language and pediatric obesity”, magyar fordításban a „Személyközpontú nyelvhasználat és a gyermekkori elhízás” című tanulmány megjelenését a „Pediatric Obesity” című szakfolyóiratban, amely egy kiemelkedő nemzetközi szakfolyóirat.

„A gyermekkori túlsúly és elhízás esetében a testtömeggel kapcsolatos előítéletek és a stigmatizáció leküzdése érdekében” címmel (a cím angol nyelven: „Championing the use of people-first language in childhood overweight and obesity to address weight bias and stigma”), a személyközpontú nyelvhasználat támogatása érdekében az „Európai Gyermeekkori Elhízással Foglalkozó Csoport” (European Childhood Obesity Group, ECOG) közös nyilatkozatot írt alá az „Európai Szövetség az elhízás tanulmányozására gyermekkori elhízás munkacsoportjával” (European Association for the Study of Obesity Childhood Obesity Task Force, EASO COTF), a „Nemzetközi Gyermekgyógyászati



Társasággal" (International Pediatric Association, IPA), az „Elhízás Kanada” (Obesity Canada) társasággal, az „Elhízás Akció Koalíció” (Obesity Action Coalition, OAC) társasággal, az „Elhízás Társasággal” (The Obesity Society, TOS) és az „Elhízás Világszövetséggel” (World Obesity Federation, WOF) és ez a nyilatkozat szabadon hozzáférhető a következő címen:
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/ijpo.13024>

David Thivel professzor, az ECOG elnöke és az ezen közös nyilatkozat koordinátora megjegyzi: „Ez a dokumentum hangsúlyozza annak fontosságát, hogy a gyermekkori elhízással kapcsolatban a személyközpontú nyelvhasználatot vegyék figyelembe mindazok, akik gyermekekkel és serdülőkkel dolgoznak, őket gondolják vagy támogatják, a megművelés elkerülése és a fejlődésük, az egészségük és a jólétük optimalizálásához szükséges megfelelő és optimális környezet megteremtése érdekében. Fontos, hogy ez az első alkalom, hogy az elhízás területén működő főbb nemzetközi szervezet és tudományos társaság együttműködnek ebben a közös nyilatkozatban”.

A gyermekkori túlsúly és elhízás témájában a személyközpontú nyelvezet használatának szorgalmazása a testtömeggel kapcsolatos előítéletek és a megművelés leküzdésében

A felnőttkori elhízásra való hivatkozásban a személyközpontú és betegközpontú nyelvhasználat egyre inkább preferált szabványként terjed. Ez a nyelvezet kiemeli annak jelentőségét, hogy az egyénekre „egy személy, aki súlytöbblettel él” hivatkozzunk ahelyett, hogy őket kizárólag a betegségük alapján azonosítsunk, ahogyan azt a betegséget előtérbe helyező nyelvezet általában teszi. A „személyközpontú” nyelvhasználat célja annak elismerése, hogy az elhízott személyek többet jelentenek a súlyuknál, az alakjuknál, vagy a méretüknél és igyekezik minimalizálni a negatív előítéleteket, a megművelést és a megkülönböztetést. Az elhízással élő gyermekek és serdülők által az egészségügyi és oktatási intézményekben tapasztalt magas arányú megművelés kezelése érdekében az ECOG a gyermekkori túlsúly és elhízás esetében a személyközpontú nyelvezet használatát tá-

mogatja. A szervezet felkérte az EASO-t, a COTF-et, az IPA-t, az Obesity Canada-t, az OAC-t, a TOS-t és a WOF-ot, hogy álljanak az élére a személyközpontú és emberközpontú nyelvhasználat népszerűsítésének, és tegyenek lépéseket a test-súlyra vonatkozó előítéletek, a megművelés és a megkülönböztetés csökkentése érdekében azon személyek körében, akik elhízott gyermekekkel és serdülőkkel foglalkoznak.

A szerkesztőségi szakcikkre reflektálva Jason Halford professzor, az EASO elnöke a következőket mondta: „Ez a tanulmány erős üzenetet hordoz a nyelv erejéről; mindannyiunknak szükséges arra törekedni, hogy jobban kommunikáljunk a test-súlyról, különösen a gyermekekkel. Az EASO felismeri, hogy minden elhízással élő ember számára a való élet kihívásokkal teli; emberek, akiket nem a testsúlyuk határoz meg. Örömmel veszünk részt ebben a közös felhívásban, amely Európa számára az optimális támogató környezet kialakítását célozza meg, hogy az elősegítse fiataljaink jobb egészségét és jólétét.”

Közös nyilatkozatunk aláhúzza a pozitív nyelvezet használatának fontosságát, a testtömeggel kapcsolatos előítéletek és megművelés elleni proaktív intézkedések jelentőségét. Ezáltal javíthatóvá válnak az elhízással kapcsolatos beavatkozások és a kezelés. Ez pedig minden gyermek számára pozitív társadalmi eredményeket hozhat, függetlenül testsúlyuktól vagy az egészségi állapotuktól.

További információ az ECOG-ról

- 1991-ben alapították gyermekorvosok, akik egyedülálló tapasztalattal rendelkeznek a gyermek- és serdülőkori elhízás területén.
- Az ECOG tagjai Európa-szerte ismert orvosok, pszichológusok, testmozgás specialisták, táplálkozás specialisták/dietetikusok és egészségügyi dolgozók.
- Az ECOG egy európai hálózat, amelynek célja a gyermek- és serdülőkori elhízás jobb megértése, értékelése, megelőzése és kezelése.
- Az ECOG tagjai a legnagyobb nemzeti tudományos egyesületek tagjai, és részt vesznek az európai találkozók, szakértői találkozók és a tanulmányok szerzői.

Ikrek ábrázolása a művészetben III.

Szent Kozma és Damján

Harmat György dr.

Semmelweis Egyetem Egészségtudományi Kar
(Dékán: Dörnyei Gabriella dr.)

E-posta: gyharmat1951@gmail.com



1. kép: Przykuta - Saints Cosmas and Damian - icon 17th cent., Historic Museum in Sanok, Poland (Lengyelország)

Mindketten igen buzgó keresztények voltak. Orvosi szolgálatukért nem fogadtak el pénzt, ellenben buzgóságuk miatt nemcsak orvosai, hanem apostolai is lettek a városnak. Nagyon sokan tértek meg jóságuk és prédikálásuk hatására. Ezért, amikor a Diocletianus-féle üldözés vihara a keleti egyházat is elérte, a helytartó, Lisias elsőként az apostol orvosokat állította bíróság elé 303-ban.

Mivel hitük megtagadására nem tudták rávenni őket, a legenda szerint különféle módokon próbálták megölni mindkettőjüket: először megkötözve a tengerbe vetették, de a kötelek a vízben kioldódtak, és ők kiúsztak a partra. Ezután máglyát gyújtottak alájuk, de a lángok nem érték őket. Akkor oszlophoz kötötték őket és nyíllal lőtték rájuk, de a nyílvesszők nem találtak soha célba. Végül karddal oltották ki az életüket.

Tiszteletük először vértanúságuk helyén, Cirus városában, majd Justinianus császár hatására, aki súlyos betegségéből való gyógyulását a szent orvosoknak köszönhette, a birodalom egész keleti felében elterjedt.

Első római templomukat IV. Félix pápa (525–530) építtette a Fórumon.

Konstantinápolyban épített bazilikájuk zarándokhellyé vált, és az a különös szokás alakult ki, hogy a betegek a bazilikában aludtak, mert úgy tapasztalták, hogy álmukban eljön hozzájuk a két szent orvos, és meggyógyítja őket.

Az orvos szentek életéről kevés bizonyítható adat maradt fenn.

Ázsiai, római, illetve arab legenda szerint *Damján* Arábiából származott és *Kozmával* együtt Kis-Ázsiában, a kilikiai Aegeában folytattak orvosi gyakorlatot.

Az első hiteles tanúságot Cirus városának püspökétől, Theodoréosztól kapjuk, aki az 5. század közepén úgy emlékezik meg a két szentről, mint a hit jeles bajnokairól és csodálatraméltó vértanúkról.



2. kép: A magyar Szent Korona ún. Corona Graeca részén található meg Szent Kozma (bal oldalon) és Szent Damján (jobb oldalon) arcképe



3. kép: Transzplantáció, angyalok közreműködésével Württembergisches Landesmuseum Stuttgart (Meister des Stettener und Schnaiter Altarretabels, Andreas Praefcke 1550 körül)

Legendájuk szerint egy súlyosan elfekélyesedett lábú etiópot – akiről már mindenki lemondott – az imádság erejével meggyógyítottak.

Az egyházban tiszteletük hamarosan elterjedt. Amikor Párizsban 1260-ban megalakult a sebészek első kollégiuma, őket választotta védőszentül, s ez idő óta az orvosok és sebészek védőszentjeiként tekintünk rájuk.

A magyar Szent Korona úgynevezett Corona Graeca részén található meg Szent Kozma és Szent Damján arcképe (2. kép).

Középkori festmények örökölték meg Szent Kozma és Damján (ikertestvérek) műtétjét, amint egy elüszkösödés miatt eltávolított láb helyére az éj leple alatt a temetőből elcsent lábat ültették át. Csak a világozottságra érve derült ki, hogy a donorláb mórtól származott, míg a recipiens fehér ember volt (3. kép).

Ők voltak a régi budai egyetem patrónusai is; ünnepüket az egyetemi templomban az orvosi kar minden esztendőben misével ülte meg. Nevüket településeink is őrzi, például a baranyai Szentdomján, vagy a göcseji Szentkozmadombja.



4. kép: Los Balbabes mesterének oltárképe Alonso de Sedano után: A verger álma. A festmény valószínűleg egykor az Észak-Spanyolországban található burgosi Szent Kozma és Szent Damján-templomban volt

A spanyol Los Balbabes mesterének oltárképén az egyetemi doktorok teljes díszébe öltözött szentek egy látomásban jelennek meg, miközben a lábátültetés csodáját végzik (4. kép). A látomást Jacobus de Voragine 1275-ös könyve, *Legenda aurea* (Az arany legenda) írja le. A látomást a római Szent Kozma és Szent Damján templomban élte át egy verger (templomszolga, ceremoniamester). Egyik éjszaka azt álmodta, hogy a két szent eljött hozzá, és levágták a rossz végtagját, és helyére átültettek egy halott afrikai ember lábát, akit nemrég a közeli templomkertben temettek el. Amikor a verger felébredt, megállapította, hogy egészséges fekete bőrszínű lába van, miközben kiderült, hogy az elhunyt afrikai férfi lába eltűnt. A legenda következtetése: „Azért imádkozzunk ezekhez a szent vértanúkhöz, hogy legyenek segítségünkre és segítsenek minden bánatunkban, sebeink gyógyításában, és hogy érdemeink szerint ezen élet után eljussunk az örök boldogsághoz a mennyben. Ámen.”

Forrás:

Ikrek kultúrtörténete és biológiája Métneki Júlia PhD PhD Kurzus 2016 február

Forrás Saints Cosmas and Damian című angol Wikipédia szócikk
<https://cultura.hu/aktualis/szent-kozma-es-szent-damjan-tortenete/>

Magyar Gyermekorvosok Társasága

2023. évi Nagygyűlése

Keszthely, Hotel Helikon
2023. szeptember 15-17.

Magyar Gyermekorvosok Társasága
2023. évi Nagygyűlése



Keszthely, Hotel Helikon
2023. szeptember 15-17.

A kongresszus védnöke

Dr. med. habil. Gasztonyi Beáta PhD
a Zala Vármegyei Szent Rafael Kórház főigazgatója

A kongresszus fő szervezője

Gárdos László
A Magyar Gyermekorvosok Társaságának Elnöke

Tudományos és szervezőbizottság

Bereczki Csaba	Laki István
Bognár Zsolt	Lódi Csaba
Csizek Zsófia	Mogyorósy Gábor
Decsi Tamás	Pászthy Bea
Dezsőfi-Gottl Antal	Reusz György
Gárdos László	Szabó Attila
Havasi Katalin	Szabó Miklós
Hollódy Katalin	Szabó Tamás
Kovács Gábor	Tálosi Gyula
Kovács Tamás	Tóth-Heyn Péter
Környei László	Vajda Péter
Kriván Gergely	Velkey György

Kongresszusi iroda

Ementin Kft.
1141 Budapest, Szugló utca 125/G A ép. I. em. 103.
Tel.: +36 30 247 9993
<https://mgyt2023.ementin.hu>



Támogatók

Főszponzor



Kiemelt szponzorok



Szponzorok



RICHTER GEDEON



77 ELEKTRONIKA KFT.



A Magyar Gyermekorvosok Társasága egy híján 100

Egy híján száz év... minden tudományos társaságot büszkeséggel tölt el, ha elmondhatja, hogy közel száz éve meghatározó egy közösség életének és nemcsak a gyógyításban betöltött szakmai szerepe miatt, hanem azon kulturális és szociális értékek okán is, amelyeket tagjai képviselnek és közvetítenek. 99 év alatt az MGYT végig követte az orvostudomány, a gyermekgyógyászat fejlődését és tevékenyen támogatta a gyógyítás színvonalának növekedését.

Az évek hosszú sora alatt az anyatársaság berkein belül számos szekció született, felvállalva egy-egy szubspecialitás szűkebb képviselését, amelyek közül néhány idővel önálló társasággá fejlődött. A kötelék azonban megmaradt, mind a szekciók, mind az önálló társaságok a mai napig egy családként fognak össze fontos ügyekben, állnak ki egy emberként a gyermekgyógyászat meghatározó kérdéseiben.

Jövőre ünnepeljük a *Magyar Gyermekorvosok Társasága* fennállásának centenáriumát és szeretnénk, ha az idei kongresszusunkon minden „MGYT-gyermek” lehetőséget kap arra, hogy beszámolhasson milyen módon növelte a gyermekgyógyászat szakmai potenciálját azóta, amióta részben vagy egészben, akár a társaság berkein belül, akár kívül, a saját útjukat járják.

Várjuk a szekcióink beszámolóit, előadásait, a kardiológusoktól kezdve a diabetológusokon, az immunológusokon, az allergológusokon, a házi gyermekorvosokon keresztül a pulmonológusokig, és a már önálló szervezetek tájékoztatóit is, legyen szó gasztroenterológiáról, onkohaematológiáról, neurológiáról, sebészetről, intenzív terápiáról, pszichiátriáról, nefrológiáról, neonatológiáról vagy endokrinológiáról. Szót kap majd a fiatalok szekciója, emellett örömmel vesszük a Telemedicina munkacsoport beszámolóját is az elmúlt évek egyik jelentős ellátási paradigmaváltásáról, lehetőségéről.

Ha szeretnénk összefoglalni, hogy az elmúlt években milyen szemléletváltás jellemezte a gyermekgyógyászatot, akkor azt mondhatjuk, hogy az intézményközpontú ellátást felváltotta a páciensközpontú ellátás gyakorlata. A medicina azonban tovább fejlődik, a mai legmodernebb szemlélet szerint a gyógyításszervezés fókuszában már a család

áll. Büszkék vagyunk arra, hogy ezen legkorszerűbb és nem utolsósorban leghumánusabb ellátási modell szárnybontogatása a gyermekgyógyászatban érhető leginkább tetten, sőt a neonatológiában, a diabetológiában, vagy például a gyermekonkológiában már egészen magas szintre jutott.

Az idei kongresszusunk központi gondolatául részben ezért is választottuk a „*családközpontú gyermekgyógyászatot*” és mert meg vagyunk győződve arról, hogy a XXI. században a család lesz az az erőter, amely ha teret, helyet és figyelmet kap az egészségügyi ellátásban – visszatérve a több száz vagy ezer éves „gyakorlathoz” –, kiegészítve a modern tudomány által kivívott medicinális módszerek hatékonyságával, megteremt a gyermekeknek a legbiztonságosabb közeget a gyógyuláshoz.

Sok szeretettel várunk minden gyermekorvos kollégát, a szekcióink tagjait, a mára már önállóvá vált társaságok vezetőit és képviselőit, a szülő- és családszervezeteket, hogy összefogásunkat demonstrálva méltóképpen emlékezzünk elődeinkre, történetünkre, hagyományainkra, egyúttal tartalmas, pezsgő hangulatú beszélgetéseket folytassunk múltunkról, jelenünkről, jövőnkről és együtt készítsük elő a 100. évfordulót.

Biztos vagyok benne, hogy a festői Keszthely, a Balaton egykori fővárosa, amely magáénak tudhatja Európa első mezőgazdasági egyetemét, a Georgikon, a nemzeti kulturális ébredés egykori megtestesítőjét, a Helikont, és az ország egyik leglátogatottabb és legszebb műemlékét, a Festetics-kastélyt, méltó helyszíne lesz a 2023. évi konferenciánknak. Remélem azt is, hogy a város ikonikus épülete, a most felújított Helikon szálló és a közvetlen mellette, idén megnyílt Sirius Hotel, valamint a kísézőprogramok lehetőséget nyújtanak majd arra, hogy a messziről jött vendégeink megtapasztalják a zalai emberek vendégszeretetét.

Legyünk újra együtt, legyünk büszkék az elért eredményekre, legyünk úttörők a jövő családközpontú ellátásában, de legfőképpen legyünk valódi közösségként erő a gyermekbetegségek elleni küzdelemben, valamint a gyermekek védelmezői az elkövetkezendő évtizedekben is!

Dr. Gárdos László,
a Magyar Gyermekorvosok Társaságának elnöke



Alsó végtagi fájdalom differenciáldiagnosztikája gyermekkorban

Ábrahám Evelin, Kálmán Andrea, Szokó Márta

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

Az alsó végtagi fájdalom vagy mozgáskiesés gyakori panasz a gyermekgyógyászatban. "Ha patadobogást hallasz, lovakra gondolj, ne zebrára!" - halljuk már orvostanhallgatóként is a tanácsot, mely lényege, hogy általánosabb tüneteknél a leggyakoribb betegségek adják meg legvalószínűbben a diagnózist. Fontos az életkorra is típusos kórképek ismerete: míg kisdedkorban a tranziens coxitis, addig gyermekeknél és kamaszoknál a trauma vagy a növekedési fájdalom az, ami elsőként eszünkbe kell, hogy jusson. Vannak azonban kivételes esetek, melyeknél a blikkdiagnózis, de akár még az ultrahangvizsgálat eredménye is félrevezető lehet. Ilyenkor fontos a részletes, teljeskörű anamnézis-felvétel, az elsőre nem szembetűnő laboratóriumi eltérések figyelembe vétele, illetve más képalkotó modalitások alkalmazása. Az előadásban három olyan tanulságos esetet szeretnénk bemutatni, melyeknél az alsó végtagi fájdalom hátterében ritka etiológiára derült fény.

Egy fatális kimenetelű neonatális *Pseudomonas* szepszis tanulságai

Balogh Attila, Szabó Benedek

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ

Bevezetés: Fejlett országokban *Pseudomonas aeruginosa* infekció kései neonatális szepszis kórokaként relatíve ritkán szerepel, azonban a kórlefolyás jellemzően igen súlyos, a mortalitás irodalmi adatok szerint is kifejezetten magas. Éppen ezért a mihamarabbi felismerés és adekvát kezelés kulcsfontosságú az ellátás során.

Esetismertetés: Előadásunkban egy 4 hetes újszülött esetét mutatjuk be, akit több ízben történt telemedicinális konzultációt követően hoztak szülei klinikánk sürgősségi ambulanciájára bukások, romló táplálhatóság miatt. Már a triázs során nyilvánvaló volt a beteg kritikus állapota. Ambuláns vizsgálatot követően a fennálló keringési elégtelenségre, súlyos metabolikus acidózisra tekintettel azonnali intenzív osztályos felvételre került sor. Sokkalanítás, széles spektrumú antibiotikum terápia indult, majd korai szervtámogató kezelés bevezetése is szükségessé vált. Etiológia gyanánt első sorban szepszis lehetősége merült fel; szepszisforrásként húgyúti fertőzés volt valószínűsíthető. A beteg állapota a szupramaximális szervtámogató/szervpótló kezelések ellenére is folyamatosan romlott, majd 16 órával felvételét követően exitált.

Utólagosan az elküldött hemokultúrák és poszt-mortem mikrobiológiai vizsgálatok *Pseudomonas aeruginosa* fertőzést igazoltak a háttérben.

Megbeszélés: Esetünkben egy különösen rapid és súlyos lefolyású újszülöttkori szepszis esetét mutatjuk be. Felhívjuk a figyelmet az időfaktor jelentőségére a szepszis ellátásban, valamint a napjainkban egyre inkább a hétköznapiok részévé váló telemedicina lehetséges csapdáira. Megvizsgáljuk, hogy az ellátórendszer különböző szintjein milyen tanulságokat lehet levonni az esetből, illetve milyen változások előidézésében játszott szerepet a mindennapos gyakorlatban.

„Mi nem betegségeket gyógyítunk, hanem gyermekeket!” Művészetterápia a gyermekrehabilitációs gyakorlatban

Balogh Edit, Zahuczky Katalin

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

Előadásunk fő címét Velkey László Tanár úr gondolata ihlette, akiről intézetünket elnevezték.

A Gyermekrehabilitációs Osztályunkon 1982-ben történt megnyitásunktól kezdve páciensközpontú ellátást gyakorolunk. Szemléletünk központjában a gyermek és családja áll.

Ebben a prezentációban egy olyan módszert szeretnénk bemutatni, mely ebben a munkában nagy segítségünkre van.

Osztályunkon sok olyan fiatal krónikus beteg és halmozottan sérült gyermek fordul meg, akik valamilyen bio-pszicho-szociális ártalomnak köszönhetően érzelmi-, viselkedés- és teljesítményszavarokkal, beilleszkedési/alkalmazkodási nehézségekkel küzdenek.

Ezeknek a zavaroknak a kezelésére és a lehetőségek színesítésére egyesítettük a biblioterápia és a zeneterápia eszközeit. Egy régi technika elemeit adaptáltuk a mai kor szelleméhez. Alap technikaként a biblioterápia elemei jelennek meg, de irodalmi művek helyett a kortárs zenék szövegeit elemzik. A bemutatandó módszert a pszichés eredetű viselkedészavarok tüneteit mutató sérült, halmozottan sérült kamaszok, fiatalok érzelmi intelligenciájának segítő fejlesztésére használjuk. A biblioterápia az irodalmi művek történeteit, karaktereit használja általános személyiségfejlesztésre. A zeneterápia lényege pedig a zenével történő tudatállapot-változás, amelynek köszönhetően a gyermek jobban megérti saját érzelmeit, valamint könnyebben megéli és feldolgozza a nem tudatosult lelki tartalmait is.

Foglalkozásainkon főleg kortárs zeneszámok, dalok szövegének feldolgozása történik.

Miért ezeknek a daloknak szövege? Mert a mai fiatalok kis hányada olvas, illetve az általuk gondo-



zott gyermekek között kevés az, aki értő olvasásra is képes, viszont felkelti az érdeklődésüket. Másik indokunk, hogy a családi kötelékek többnyire sérültek. Sok a csonka és mozaik család, ahol a gyermekek személyiség fejlődése sérült, de betegségük miatt alapjaiban is zavart a fejlődésük. A serdülőkori megbomlott szülő-gyermek és/vagy orvos-beteg kapcsolatok javítására ösztönző hatással vannak a kortárs gondolatok, mert a zeneszámok szövegével könnyebben tudnak azonosulni.

Az évek óta tartó terápiás folyamat eredménye, hogy a gyerekek szívesen járnak a foglalkozásokra, nem teherként élék meg a részvételt.

Azt tapasztaltuk, hogy a gyerekek könnyen tudnak hasonlítani a szerző érzésvilágához, és a zene szöveg segítségével megtanulták elemezni és értelmezni saját gondolataikat és érzelmeiket. A zene erősíti a bizalmat a csoporttagok között, bele tudják élni magukat a másik helyzetébe. Gondolkodásra ösztönzi őket, hogy saját problémájukra új megoldásokat tudjanak találni. A csoportos foglalkozás lehetőséget ad a kortársak véleményének kifejtésére, és bizonyos nézőpontok átvételére, melyet a családi kapcsolatrendszerbe is be tudnak integrálni. Úgy szerezhettek tapasztalatot, próbálhatnak ki új viselkedésmódokat, hogy közben nem sérülnek meg. Fejlődik kommunikációs készségük, könnyebben beilleszkednek a közösségbe, csökkenő tendenciát mutat a magatartászavar. A család-szerkezetben fellelhető problémás interakciós helyzetekre is új megoldási módokat kaphatnak.

A terápia során a gyermek érzelmi-szociális képességeit, kommunikációs, figyelmi, értelmi képességeit komplex módon, játékba ágyazottan fejlesztik, gazdagítják.

Hatásait tekintve, a módszer eredményességét többek között motiváló ereje adja, valamint az, hogy szabadasszociáción alapul, mindig az aktuális hangulatnak megfelelően. Úgy válik fejlesztő, gyógyító hatásúvá, hogy a páciens szórakozik, így örömmel végzi a feladatokat.

Mivel a fiatalok mindennapi életéhez alaptól hozzátartozik a zenehallgatás csak a megfelelő irányítás kell, hogy mindez terápiás hatású legyen.

Osztályunkon folyamatosan próbáljuk bevezetni az új, innovatív technikákat lehetőségeinkhez mérten.

A módszer nagy előnye, hogy különleges eszközök beszerzését nem igényli, kórteremben, terápiás helyiségekben bárhol végezhető.

Nekrotizáló fasciitis-esetbemutatás

Bednárík Dániel¹, Gedei Alexandra², Hajósi-Kalcakosz Szofia¹, Visy Beáta¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Nyerges Gábor Infektológiai Osztály,

²Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermeksebészeti Osztály I.

Egy vidéki kórházból egy nyolcéves gyermeket küldtek 2022 szilveszterén sebészeti osztályunkra. A gyermeknek egy hete tartó felső légúti panaszai mellett varicellás bőrtünetei jelentkeztek. A kórházba indultak, mert egy csecsemőökölnyi területen hyperaemiás udvarral körülvett varicellás eruptio keletkezett, ami felvétele reggelére férfitenyérnyivé vált. A vidéki kórház ultrahang vizsgálatot végzett, ami phlegmonéra utaló eltéréseket írt le.

Haemokultúrás (HK) mintavétel után intravénás (iv.) ceftriaxon kezelést kezdtek és sebészeti ellátásra kórházunkba küldték az ekkor már lázas gyermeket. Laboreredményei emelkedett gyulladásos paramétereket mutattak.

A sebészeti ambulanciánkon azonnali sebészeti beavatkozást nem tartottak indokoltnak, így felvételre került az infektológiai osztályra.

Felvételkor testszerte különböző stádiumú varicellás eruptiók voltak láthatóak. A jobb csípőlapát területén két férfitenyérnyi lilás, zöldes haematomákat és egy 4x5 cm nagyságú hámfosztott területet láttunk. A haematoma meleg tapintatú volt, de nem lüktetett. A megkezdett antibiotikumos kezelés mellett per os acyclovir kezelést kezdtünk, a gyorsan progrediáló bőrtünet miatt. A folyamat progressziója miatt ismételt sebészeti konzílium történt, azonban nem indikáltak beavatkozást. Az este folyamán az antibiózist iv clindamycinnel egészítettük ki necrotizáló fasciitis gyanúja miatt. Az éjszaka folyamán szoros obszerváció, ismételt HK mintavétel és laborvizsgálat történt, amiben tovább emelkedő gyulladásos paraméterek látszódtak. Az éjszaka folyamán lázas volt, kétoldali non-purulens conjunctivitis alakult ki, valamint málnanyelvet láttunk. Újév napján délelőtt bőrgyógyászati, valamint ismételt sebészeti konzílium történt. Emellett folyadékrefrakter hypotensio jelentkezett, így intenzív osztályos (ITO) átvétel történt.

Sebészeti feltárás és necrectomia történt még aznap, másnap ismételten second look műtét, ahol további necrectomiát végeztek.

A vidéki kórházban levett HK-ból *Streptococcus pyogenes* tenyésztett, valamint később a toxin-meghatározás spec A pyrogén exotoxin jelenlétét mutatta ki. A műtéti területről vett mintából is kitenyésztett a *S. pyogenes*.

A szövettan necrosis, leukocytoclasticus vasculitist, subcutan zsírszövetet is érintő gyulladást (panniculitis) véleményezett.



A gyermek az ITO-n két napig gépi lélegeztetésre szorult, összesen négy napig ápolták ott, majd sebészeti osztályunkra került. 18 napig intermittáló vacumos kezelést alkalmaztak. Ápolásának tizenkettedik napján bőrtranszplantáció történt. Haza-bocsajtása előtt ismételten sebrevisio történt, ahol a hámosodás már elindult, valamint a transzplantátum 70%-a megtapadt.

A gyermek belgyógyászati szempontból gyógyult, rendszeres sebészeti ellenőrzésen vesz részt.

Előadásunkkal a varicella talaján kialakuló nekrotizáló fasciitisre és a mielőbbi felismerés fontosságára szeretnénk felhívni a figyelmet!

Myocarditis a serdülőkori mellkasi fájdalom hátterében – diagnosztika és kezelés

Birkás Klaudia¹, Vilmányi Csaba², Ablonczy László²

¹Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet
Gyermekek Szívsebészeti Osztály,

²Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet
Gyermekek Kardiológiai Osztály

Bevezetés: A myocarditis előfordulása igen ritka gyermekkorban. A klinikai megjelenés spektruma széles, az enyhe, tünetszegény esetektől az akut szívelégtelenségig, akár a hirtelen szívhalálig terjed, így incidenciája nehezen meghatározható. Myocarditis esetén gyakori panasz a mellkasi fájdalom, mely emelkedett necroenzimek, EKG eltérések mellett serdülőkorban felveti acut coronaria syndroma lehetőségét is.

Módszerek: 2018–2023 közötti időszakban vizsgáltuk a myocarditis lefolyását és klinikai spektrumát az intézetünkbe felvett, 11–18 éves korosztályban. 26 gyermek (22 fiú, 4 leány) esetén sikerült a diagnózis igazolása, legtöbb esetben kardio-MR vizsgálattal. Kivizsgálásuk emelkedő necroenzimek, ST-elevációval járó EKG eltérések miatt történt, az esetek háromnegyedében 1 hónapon belül infekció is szerepelt. Nem egyértelműen infekciós eredet vagy további troponin emelkedés miatt 8 esetben coronarographiát, 4 esetben CT-coronarographiát végeztünk, koszorúér szűkület vagy éranómia egyik esetben sem igazolódott. Myocarditis etiológiája mikrobiológiai vizsgálatokkal nagyrészt tisztázatlan maradt. Szívizom biopszia 4 esetben történt, LVAD/ECMO beültetés kapcsán, kóroki szerep itt sem volt egyértelműen megerősíthető, PCR vizsgálattal sem. Progresszív keringési elégtelenség a fenti 4 esetben alakult ki, eszközös keringéstámogatási igénnyel. 24 gyermek gyógyult, az LVAD/ECMO támogatásra szoruló 4 esetből 2 gyermeknél a súlyos myocardialis érintettség miatt későbbiekben szívtranszplantációra volt szükség.

Következtetések: Myocarditis diagnózisa kardialis eredetű mellkasi fájdalom, necroenzim emelkedés, EKG eltérés kapcsán merül fel legtöbb eset-

ben. Az echocardiographia csak kamrai diszfunkció esetén pozitív, a kardio-MR diagnosztikus. Betegeinknél a lefolyás az esetek döntő részében jóindulatú volt. Progresszív, eszközös keringés támogatást igénylő esetben is gyógyulhat a myocarditis, de jelentős szívizom elhalás esetén csak a transzplantáció segíthet.

Újdonságok a gyermekkori központi idegrendszeri tumorok diagnosztikájában és korszerű ellátásában

Brückner Edit¹, Garami Miklós¹, Bödör Csaba², Bedics Gábor², Györke Tamás³, Scheich Bálint², Szabados Márton¹, Osztermayer Dorka⁴, Jánosi Júlia¹

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg,

²Semmelweis Egyetem ÁOK, I. számú Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet,

³Semmelweis Egyetem Nukleáris Medicina Intézet,

⁴Semmelweis Egyetem Általános Orvostudományi Kar

A központi idegrendszeri daganatok a vérképzőszervi malignitások mellett a második leggyakoribb tumoros megbetegedés gyermekkorban. Bár jelentős részük szövettanilag jóindulatú entitások közé sorolandó, azonban a lokális növekedés és kompressziós tünetek miatt sok esetben mégis rosszindulatú betegséglefolyásra kell számítanunk.

Azonban az onkológiai kezelések számos késői mellékhatással járnak, ezért különösen fontos a megfelelő időben indított, a betegség várható lefolyásához adaptált erősségű terápia alkalmazása. Célul tűztük ki a gyermekkori központi idegrendszeri tumorok diagnosztikájában és kezelésében bevezetett új vizsgáló eljárások és terápiák összefoglaló rövid ismertetését.

Bevezetésre került a gliális tumorok aminosav alapú PET/CT vizsgálattal történő felmérése. Újdonságnak számít az alacsony grádusú entitások esetén a kórlefutást előre jelző rizikóbesorolási rendszer alkalmazása, valamint a kevesebb mellékhatással járó célzott terápia térhódítása a citosztatikus kezeléssel szemben. Emellett a kifejezetten agresszív és rendkívül rossz prognózissal járó magas grádusú gliomák kiegészítő átfogó molekuláris genetikai vizsgálata és az azon alapuló célzott terápia bevezetése is követelmény a korszerű ellátás során.

A központi idegrendszeri embrionális tumorok kifejezett kemo- és sugárszenzitivitást alapul vevő terápiával a betegség jól gyógyítható, azonban egy esetleges relapszus esetén továbbra sem rendelkezünk tartós túlélést biztosító nemzetközileg egységes onkológiai kezeléssel. Ezen betegcsoportnál a komprehenzív genetikai profilozáson alapuló célzott terápiával kiegészített citosztatikus kezelés hozhat áttörést.



További céljaink közé tartozik a gyermekkori központi idegrendszeri tumorok diagnosztikájában a komprehenzív genetikai profilozás rutinszerű elvégzése, az aminosav alapú PET/CT vizsgálat széleskörű alkalmazása. Az NGS alapú célzott terápiákkal kapcsolatos ismereteink bővítése mellett tervezük a direkt intraventricularis citosztatikus kezelést lehetővé tevő rezervoár rutinszerű alkalmazását és a hyperfrakcionált intenzívebb sugárterápia bevezetését.

A kezelések késői hatásainak értékelését a betegek neurokognitív és pszichés állapotának felmérésével szeretnénk teljesebbé tenni.

Meglepő diagnózis a sürgősségi osztályon

Csizék Zsófia¹, Laki István², Kalocsai Krisztina¹, Várkonyi Ildikó¹, Krivácsy Péter¹

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bóka utcai Részleg,

²Tüdőgyógyintézet, Törökbálint Gyermekpulmonológiai-Bronchológiai Osztály

Bevezetés: A gyermekgyógyászati sürgősségi ellátás során a leggyakrabban találkozunk a következő tünetekkel: láz, hasfájás és a köhögés. A legtöbbször vírusinfekció áll a háttérben, azonban előfordulhatnak olyan kórképek is, melyekre talán már álmunkban sem gondolnánk.

Esetismertetés: Egy gyermekotthonból szállított az Országos Mentőszolgálat egy 13 éves lányt erős hasfájás, köhögés, 2 napja tartó láz és hasmenés miatt klinikánk Sürgősségi Osztályára. A gyermek stabil, de kissé elesett állapotban volt, fizikális vizsgálat során hurutos köhögést valamint epigastriáisan nyomásérzékenységet észleltünk. Fizikális státusz és panaszai alapján differenciál diagnózis szempontjából először vírusinfekció, gastroenteritis merült fel, emellett szóba jött alsó lebeny pneumonia és appendicitis acuta is. Megkezdtek vizsgálatát, majd Sürgősségi Osztályunk fektetőjében obszerváltuk. Laboratóriumi vizsgálatokban emelkedett gyulladásos értékeket és anaemiát észleltük, így a bakteriális eredetű pneumonia kizárása céljából a reggeli órákban mellkas röntgen vizsgálatát kértük, melyen tuberkulózisnak megfelelő típusos elváltozásokat láttunk. Ennek megfelelően köpetből mycobacterium tuberculosis PCR vizsgálat történt, mely megerősítette a diagnózist. A gyermek további ellátása így a Törökbálinti Tüdőgyógyintézetben folytatódott.

Konklúzió: A tuberkulózis bár elsősorban a fejlődő országokban van jelen, nem szabad megfigyelünk róla hazánkban sem, főként rossz és/vagy tartósan zárt körülmények között élők valamint immunkompromittáltak körében. A kórisme időben történő felismerése céljából nagyon fontos a pontos anamnézis felvétel, a szükséges mikrobiológiai és képalkotó vizsgálatok elvégzése. Esetünkben

fény derült rá, hogy a gyermeknek hónapok óta vannak visszatérő panaszai többek között köhögés, köpetürítés, étvágytalanság, jelentős fogyás, fáradékonyság, lázas állapotok, éjszakai izzadás. A diagnózis megállapítása után a beteg kezelése mellett fő feladat a kontaktok felkutatása és szűrése, szükséges esetekben a profilaxis megkezdése. A legáltalánosabb tünetek mögött is rejtőzhetnek számunkra talán már kevésbé ismert megbetegedések, szerencsére kisebb számban, de ne feledkezzünk el gondolni rájuk, krónikus köhögés esetén mielőbb készüljön mellkas felvétel, akár már a sürgősségi osztályon is.

Csecsemőkori gyermekbalesetek epidemiológiája és megelőzése

Dobosné Páll Gabriella¹, Várnai Dóra^{1,2}, Marschalkó Péter¹, Mészner Zsófia³

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet,

²Eötvös Loránd Tudományegyetem Pszichológiai Intézet,

³Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

A halálos kimenetelű balesetek gyakoriságuk miatt napjainkban is jelentős gyermekegészségügyi problémát jelentenek. Bár az elmúlt 25 év során javulás észlelhető, ez jobban érinti a közlekedési baleseteket, mint a nem-közlekedési (fulladás, égés, áramütés, esés, mérgezés, stranguláció/idegentest). A csecsemőkori balesetek rizikótényezői, mechanizmusa, következményei sajátosan eltérnek a nagyobb gyermekek balesettípusaitól. Ebben a korcsoportban az otthoni balesetek dominálnak. Sokkal kevésbé jellemző a fiúk nagyobb veszélyeztetettsége, mint bármely más korcsoport esetében. A megelőzés kulcsa itt a csecsemő környezetének biztonságos kialakítása, és a gondos szülői felügyelet.

Hazánkban a 0-14 éves korcsoportban az elmúlt 3 évben a véletlen balesetek a halálozás 7%-áért voltak felelősek. A serdülők után a második legveszélyeztetettebb az 1 év alatti korcsoport. Bár a halálozás az elmúlt 25 évben mintegy harmadára csökkent, az utóbbi öt évben ez a kedvező folyamat megtorpant. A nem-közlekedési balesetek közül a stranguláció/idegentest, a fulladás és az esés, a közlekedési balesetek közül pedig az utas balesetek és a gyalogosbalesetek felelősek elsősorban a halálozásért.

Előadásunkban bemutatjuk az ezzel a témával foglalkozó, szülők illetve védőnők-házi gyermekorvosok számára készített online elérhető prevenció anyagainkat.



Neonatalis panniculitis eseteink kóroktana

Dózsa Anikó^{1,2}, Almási Andrea³, Bajusz Ilona³,
Ivancsó Johanna⁴, Kelen Mária⁴, Koós Eszter¹,
Kristóf Orsolya¹, Szakos Erzsébet^{5,2}

¹Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és
Egyetemi Oktatókórház Velkey László Gyermekegészségügyi
Központ, Miskolc,

²Miskolci Egyetem Egészségtudományi Kar,

³Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és
Egyetemi Oktatókórház Velkey László Gyermekegészségügyi
Központ, Csecsemő- és Gyermekbelgyógyászati Osztály,

⁴Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és
Egyetemi Oktatókórház Velkey László Gyermekegészségügyi
Központ, Újszülött Osztály, PIC,

⁵Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és
Egyetemi Oktatókórház Velkey László Gyermekegészségügyi
Központ, Csecsemő- és gyermekosztály, Belgyógyászati
Részleg, Miskolc

A neonatalis adiponecrosis ritka lobularis lymphohistiocytás panniculitis, mely érett újszülöttekben az élet első napjaiban jelentkezhet. Klinikai tünetei a háton, végtagokon nem szimmetrikus elrendezésben hyperaemiás- livid, lap szerint terjedő érintésre fájdalmas subcutan tömött csomók. Szövettanilag a subcutan zsírszövetben 1-2 hét után kalcium kristály lerakódás látható, mely körül gócos necrotizáló granulomatosus gyulladás, fibrosis jelenik meg, sipoly is kialakulhat. Hajlamosító tényezők: szülési trauma, oxigénhiányos állapot, hideghatás, maternális diabetesz, császármetszés, vagy más anyai betegség. Pathomechanizmusa ismeretlen, a kalciumanyagcsere zavarával jár a kórkép, melyet a gyulladt szövetben nagy mennyiségben termelődő D-vitamin indíthat el.

A szerzők négy eset kapcsán mutatják be a betegség eltérő lefolyását és a kezelés jellemzőit.

Első beteg: 38. gesztációs hétre, maternális diabeteszrel szövődött terhességből elhúzódo spon-tán szüléssel 3600 grammal született. A magzatvíz meconiumos volt, APGAR 6/7/7 légzészavar je-lentkezett. Emelkedett gyulladásos értékek, throm-bocytopenia, mellkasröntgen alapján pneumóniát véle-ményeztek, szisztémás antibiotikum-terápia in-dult. 4. naposan a hát, felkarok, combok hátsó fel-színén a bőr lividen elszíneződött, fájdalmassá vál-t. Szisztémás szteroid és antibiotikum mellett a bőrtü-netek néhány nap alatt sokat javultak, ezért a ter-ápiát leépítették. A bőrtünetek, kalciumháztar-tás rendszeres monitorozása mellett 4 hónapos kor-ban vizeletben hypercalciuria lépett fel, hasi UH ne-procalcinosist írt le. Bő folyadékfogyasztás és szisztémás szteroid th. visszaadása mellett a tü-netek lassan javultak.

Második beteg: 38. hétre császármetszéssel szü-le-tett 2480 grammal. Anyai cervix váladékból mul-tiplex kórokozó tenyésztett ki, az újszülött labora-tóriumai eredményeiben emelkedett gyulladásos pa-raméterek voltak. 4. napos korban a háton kiterjedt livid-hyperaemiás tömött subcutan csomók je-len-tek meg. Szisztémás antibiotikum és szteroid ter-á-

pia mellett a beteg általános állapota és bőrtünetei is javultak.

Harmadik beteg: 38. hétre, gesztációs diabeteszrel szövődött terhességből, rohamos spontán szüle-sből született 3550 grammal. Laboratóriumi para-méterei gyulladásra utaltak, torokváladékból *E. co-li* baktérium tenyésztett ki, antibiotikum terápia in-dult. 2. naposan a jobb kéz hátán-csuklón-alkaron, a korábbi vénás kanül környékén bőrpír, a lágy-részben kiterjedt tömörség jelent meg, az érintett terület fájdalmassá vált. Trauma nem igazolódott. A lágyrészfekció gyanúja miatt intravénás Van-comycin terápia indult, lokális bőrnagyító keze-léssel. A laboratóriumi eredmények és a beteg ál-talános állapota javultak, bőrtünete azonban stag-nált. Ismételt lágyrész UH-vizsgálat történt, mely subcutan calcificatio megjelenését jelezte. A kal-ci-umháztartást monitorozó paraméterekben eltérés nem volt, a bőrtünet hetek alatt javult.

Negyedik beteg: 39. hétre gondozatlan terhessé-gből császármetszéssel született 3240grammal. Szü-le-tés után azonnal újraélesztették, 72 órá-s hypothermia állapotban tartották. Laboratóriumi pa-raméterek gyulladásra utaltak, pneumonia, icte-rus, hepatomegália alakult ki. Bőrtünetei a 3. na-pon indultak, a törzsön. HCV szerológia eredmé-nye pozitív volt, mely valószínűleg anyai ellen-anyagot mutatott ki. Több szervi elégtelenség ala-kult ki, a beteg 10. életnapon exitált.

Eseteink mindegyikénél előfordult infekció. Kon-zekvens mechanikai ok nem volt igazolható. A kal-ci-um-anyagcsere zavar következményei a beteg-követés és a többnyire szükséges szteroid terápia je-lentőségére hívják fel a figyelmet. A neonatalis necrotizáló panniculitisben, mely szövődmény-mentesen gyógyulhat, esetenként a D-vitamin-kal-ci-um anyagcsere zavara miatt nephrocalcinosis lé-phet fel. A betegek gyors és szakszerű ellátása mul-tidiszciplináris együttműködést igényel.

Egy ritka újszülöttkori vitium a jobb-bal shunt hátterében – esetbemutató

Eitmann Szimonetta, Nagy Péter, Rózsai Barnabás,
Szász Mária, Nagy Arnold, Győri Ádám,
Németh Gitta, Masszi György

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ
Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: A cor triatrium dextrum egy extrém rit-ka (incidencia: 0,1–0,4%) veleszületett szívfejlő-dési rendellenesség, mely során az embrionális fej-lődés során nélkülözhetetlen Eustach billentyű membranosus vagy fibromuscularis köteggént per-zisztál születést követően is, két részre osztva a jobb pitvart. Általában egyéb major, veleszületett szívfejlődési rendellenességek részeként észlel-he-tő, pl. Fallot-tetralógia, nagyér transzpozíció ese-tén, de előfordul izolált eltérésként is. Az esetek je-



lentos részében incidentálisan kerül diagnosztizálásra. Tünetek esetén (pl. pulmonaris hypertensio) gyógyszeres, konzervatív, valamint sebészi terápia szükséges.

Esetismertetés: Zavartalan várandóságból 39. hétre született meconiumos magzatvízből, közepesen deprimált általános állapotban a dysmaturus újszülött. Az akut ellátást követően alacsony szaturációs értékek miatt plusz oxigén adását kezdtünk, mellkas röntgenen cardiomegalia került leírásra, infekciót a laboratóriumi vizsgálatok kizárták, klinikai kép alapján cardialis vitium gyanúja merült fel, ezt követően került áthelyezésre a Pécsi Gyermekklinika Intenzív Osztályára. Prostín adása mellett átvételét követően állapota nem rendeződött, ezért gépi lélegeztetése indult. Pulmonalis parenchymás megbetegedésre sem a fizikális vizsgálat, sem a mellkas angio-CT-vizsgálat nem igazolt, vércukor, elektrolit eltérést, infekciót igazolni nem lehetett. Az átvételét követően több alkalommal történt kardiológiai szakvizsgálata, mely során szélesen nyitott ductus arteriosus, foramen ovale, tricuspidalis insuffitientia, emelkedett kisvérköri nyomások, tág bal kamra, valamint pitvari szinten bidirekcionális, de döntően jobb-bal shunt igazolódott. A többszöri kardiológiai vizsgálatot követően jobb pitvarban kifejezett vénás billentyű (Chiari network) került leírásra, mely a csökkent jobb kamrai telődéssel együtt felvetette oki szerepét a cyanosis hátterében.

Megbeszélés: Jobb-bal shunttal járó, major cardialis vitium kizárása esetén gondolnunk kell ritkább kórképekre is, ezek célzott keresése ilyenkor indokolt lehet. A cor triatrium dextrum kimenetele függ attól, hogy egyéb szívfejlődési rendellenességgel társultan, vagy attól függetlenül jelentkezik. Megfelelő terápia nélkül a betegség kimenetele kedvezőtlen. Izolált cor triatrium dextrum és megfelelő oki terápia mellett a kimenetele kiváló.

Ritka ok a hepatopathia hátterében

Elekes Iringó, Zsidegh Petra

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bóka utcai Részleg

Emelkedett transzamináz szintek miatt vizsgált kisdéd esetét szeretnénk bemutatni. Ismertetjük a gyermek kivizsgálásának menetét, valamint a talált ritka anyagcsere betegséget és annak kezelését. A másfél éves kisdédet magas transzamináz szintek kivizsgálása céljából vettük fel belgyógyászati osztályunkra (GOT 610 U/l, GPT 373 U/l). A gyermek zavartalan várandóságból született, megkésett mozgásfejlődés miatt végzett laborvizsgálatok során derült fény hepatopathiájára. Fizikális statusából hepatomegalia, tágult hasfali vénák, kissé megkésett motoros fejlődés voltak kiemelendők. Hasi

ultrahang vizsgálata jelentősen megnagyobbodott, inhomogén szerkezetű májat mutatott. Kivizsgálása részeként vírusszerezológiai, immunológiai, kardiológiai, endokrinológiai és szemészeti vizsgálata történt, melyek kórjelzést nem írtak le. Ammónia- és laktátszintje normál tartományban volt. További laborvizsgálatai hyperurikaemiát, hypertrigliceridaemiát és hypercholesterinaemiát igazoltak.

Májbiopszia elvégzése mellett döntöttünk, mely kiterjedt microvesicularis steatosist és közepes mértékű fibrosist mutatott. A hepatocyták világos, növényi sejtekre emlékeztető megjelenése felvetette glycogenosis és egyéb enzimopathiák lehetőségét. Glikogéntárolási betegség gyanúja miatt folyamatos szöveti glükózmonitorozást kezdtünk, vérgáz vizsgálatokat végeztünk és ketonszinteket mértünk pre- és postprandialis, valamint éjszakai éhezéskor is. Ennek során preprandialis ketosist észleltünk, normoglykaemia és normál tartományban lévő laktát szint mellett. Alacsonyabb vércukor értékeket csupán hosszú éhezési periódus alatt találtunk.

Mindezen eredmények alapján a kisdéd panaszainak hátterében ketotikus glikogéntárolási betegséget véleményeztünk. Ilyen esetekben a glikogén lebontása sérül, ugyanakkor a glukoneogenesis zavartalan, így hypoglycaemia kevésbé fordul elő. A klinikai kép alapján dietoterápiát kezdtünk, melynek legfontosabb elemei a céltartományban mozgó vércukorszint, a rendszeres étkezések, valamint a lassú felszívódású szénhidrátban és fehérjében dús táplálkozás.

A diéta mellett a gyermek állapota jelentősen javult, a máj mérete csökkent, transzamináz szintjei gyakorlatilag normalizálódtak. Genetikai vizsgálata a *PHKA2* génben azonosított egy hemizigóta variánst. Ez a predikciós programok alapján valószínűleg patogén, a klinikai megjelenés alapján IX-es típusú glikogén tárolási betegség igazolódott. A glycogenosis ezen típusa X-kromoszómához kötött, recesszív módon öröklődik és a betegek jelentős többségében enyhe lefolyású, felnőttekben tünetmentes lehet.

Következtetésként fontos megjegyeznünk, hogy ismeretlen eredetű transzamináz emelkedés hátterében anyagcsere betegségekre is gondolnunk kell. Az organomegalia felkeltheti tárolási betegség gyanúját. Hepatomegalia és ketosis illetve hypoglykaemia együttes jelenléte ketotikus glikogén tárolási betegség lehetőségét veti fel. Ilyen esetekben a vércukor- és ketonmérés, valamint a vérgáz vizsgálat kiemelt fontosságú. Glycogenosis alapos gyanúja esetén genetikai vizsgálat végzendő, így elkerülhető az invazív és kockázatos májbiopszia.



Szociodemográfiai jellemzők hatása cerebrál parétikus betegek tápláltságára

Fejes Melinda¹, Varga Beatrix²,
Molnár Dénes³, Hollódy Katalin³

¹Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Újszülött Intenzív Osztály, PIC Részleg,

²Miskolci Egyetem Gazdaságtudományi Kar, Üzleti Statisztika és Előrejelzési Intézet Tanszék,

³Pécsi tudományegyetem Gyermekklinika

Cél: A cerebrális parézis (CP) tünetei az átlagember számára is felismerhetők. A fokozott figyelem, esetleg megkülönböztetés nehezíti a társadalomba való beilleszkedést, rontja az önértékelést. A vizsgálat célja az volt, hogy felmérjük a cerebrális parétikus gyermekek tápláltságát a betegségjellemzőket és a szociodemográfiai mutatókat figyelembe véve.

Módszerek: A kutatásba 99 olyan családot vontunk be, akik cerebrális parétikus gyermeket nevelnek. Az általános populációból bevont 237 család (ÁP) alkotta a kontrollként szolgáló csoportot. Ikrek nem voltak sem a betegcsoportban, sem az általános populációban.

Az adatgyűjtés 2012 novemberétől 2016 februárjáig zajlott. A kutatás során szociodemográfiai adatokat is gyűjtöttünk. A CP típusának meghatározása az SCPE (Surveillance of Cerebral Palsy in Europe) által javasolt séma figyelembevételével történt.

Nemcsak a gyermekek motoros állapotát, hanem minden egyéb társbetegséget is felmértünk. Ha a gyermek nem csak tisztán motoros fogyatékkal, hanem más kapcsolódó rendellenességgel is rendelkezett (például aktív epilepsziával vagy értelmi fogyatékkal IQ 50–70), akkor közepes CP (CP plusz egy másik betegség) vagy súlyos CP (CP plusz kettő vagy több más betegség) csoportba került.

A vizsgált betegek tápláltsági állapotának értékelésére magyar standardokat használtunk.

A BMI kategóriákat nem csak a magyar, hanem a nemzetközi normákkal is összehasonlítottuk (kiterjesztett nemzetközi (IOTF) testtömegindex-meghatározások a soványság, a túlsúly és az elhízás, valamint a WHO-határértékek tekintetében).

A kockázati arányokat (RR) az átlagos populáció BMI-adataihoz viszonyítva számoltuk ki az epilepsziás betegek minden egyes BMI-kategóriájára és minden változóra. A hatásmértékek (ES) méréséhez Cohen d-t használtunk.

Eredmények: A CP gyermekek 55,6%-ban intellektuális deficit, 39%-ban súlyos halmozott károsodás mutatható ki. A betegek közel fele könnyebben segédeszközzel, vagy anélkül járóképes. Leggyakrabban CP típus- 51,5%-a spasztikus tetraparézis, 26,3%-a spasztikus hemiparézisben szenved. A CP betegek átlagos testsúlya és testmagassága elmarad az ÁP gyermekeitől. Normál testalkat csak a bete-

gek 53%-ban mutatható ki, a vékony, sovány testalkat mintegy 40%-ot tesz ki. Az igen alacsony súly (SGA) és a Stunded alkat (súlyban és magasságban is elmaradt testalkat) esetén a társbetegségek aránya megsokszorozódik.

A szülők iskolázottsága, foglalkoztatottsága, családi állapota nincs hatással a tápláltságra. Valójában a speciális és normális iskolába járók között nem láttunk különbséget. Az egyke CP-s gyermekek hajlamosabbak az obesitásra, mint a hasonló korú ÁP gyermekek.

Következtetések: Megállapíthatjuk, hogy Cerebrális parézis esetében a tápláltságot leginkább a betegség súlyossága határozza meg. A mozgássérülés a könnyebben mozgóknl inaktivitásból eredő túlsúlyt okozhat, míg a súlyos betegek nagy kalória igénye illetve nyelési nehézsége sovány alkatot, vagy a legsúlyosabb esetben súlyban-hosszban elmaradó ún. „stunted” alkatot eredményez.

Újszülöttkori sinus venosus trombózis hosszútávú kimenetele

Fejes Melinda¹, Kós Eszter², Puskás Noémi²,
Ivancsó Johanna¹, Kelen Mária¹, Megyeri Timea¹,
Szűcs Ildikó¹

¹Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Újszülött Intenzív Osztály, PIC Részleg,

²Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc

Az előadás célja: Két eseten keresztül bemutatni az újszülöttkori sinus trombózis lefolyását, tüneteit.

1. eset: Az időre érett súllyal, jó általános állapotban született leány újszülöttnak két napos korban szepszis, meningitisz tünetei jelentkeztek. Állapota gyorsan romlott lélegeztetés, keringés támogatás, kombinált anticonvulzív kezelés vált szükségessé. A komplex intenzív kezelés mellett átmeneileg javult, majd kéthetes korban gyulladásos értékei ismét emelkedtek, ekkor készült koponya MR felvételen multiplex agytályog, agyállomány hiány és baloldali sinus transversus trombózis igazolódott. A kórokozó a ritka Streptococcus pneumoniae volt. A centralis véna fenntartására alkalmazott heparin kezelést terápiás adagra emeltük. Tartós kombinált antibiotikus és anticonvulzív kezelés mellett állapota lassan javult. Egy hónapos korra az agytályogok felszívódtak, a sinus transversus rekanalizálódott. A heparint két hónap után leállítottuk. Thrombophilia kivizsgálás heterozigóta Leiden mutációt igazolt. Jelenleg két éves, oldalkamra táglulata fokozódott, motoros és beszédfelettsége elmarad életkorától.

2. eset: Betegünk időre, érett súllyal, vacuum extractióval, Apgar 4/7-es állapotban született. Neopuff átlélegeztetést, majd négy nap non-inva-



zív lélegeztetést igényelt. Convulziója nem volt. Koponya ultrahangon ischaemiás lézió ábrázolódott, az ezt követő koponya MR-en ischaemiás elterítés, vérzés nem ábrázolódott, jobb oldali sinus transversus trombózis igazolódott. Hat hét LMWH kezelést kapott, az ellenőrző MR vizsgálaton thrombosit már nem mutattak ki, az LMWH kezelést leállítottuk. Klinikailag javul, mozgásfejlődése beindult, figyelme életkorának megfelelő. Thrombophilia kivizsgálás heterozigóta Leiden mutációt igazolt. Egy éves kora után kontroll vizsgálaton nem jelentkezett.

Következtetés: Az újszülöttkori sinus trombózis ritka, klinikai képe, etiológiája változatos, az esetek felében fejlődés neurológiai szövődmények várhatók. Randomizált vizsgálatot az újszülöttkori sinus trombózis anticoaguláns kezelésre eddig még nem végeztek.

Meningomyelokelével született gyermekek és serdülők életminőség vizsgálata

Fejes Melinda¹, Varga Beatrix², Hollódy Katalin³

¹Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Újszülött Intenzív Osztály, NIC Részleg,

²Miskolci Egyetem Gazdaságtudományi Kar, Üzleti Statisztika és Előrejelzési Intézet Tanszék,

³Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika

A vizsgálat célja: Meningomyelokelével (MMC) született betegek életminőség vizsgálata.

Nullhipotézis: Feltételeztük, hogy életminőségük ugyan eltér/het az azonos életkorú általános népességétől, de nagyon hasonló a szintén mozgásfogyatékkal élő cerebrális parétikus betegekéhez.

Eredmények: Összesen 86 betegről kaptunk vissza gyermek-szülő, vagy csak gyermek és szülői kérdőíveket. A betegek 16 megyéből és Budapestről származtak, ezért regionális összehasonlítást nem tudtunk végezni.

A meningomyelokele többnyire a lumbalis-lumbosacralis régióban helyezkedett el. A társbetegségek közül a leggyakoribb az inkontinencia (63,95%) és a hydrocephalus internus (40,70%) volt. Ventriculoperitoneális shunt műtéten esett át 35 beteg. A paraparézis változó mértékű volt, a betegek fele segédeszköz nélkül, vagy kis segítséggel közlekedett.

Az MMC-s gyermekek és szüleik véleménye között nem volt statisztikailag szignifikáns különbség azokban a tényezőkben, amiket a szülő jól ismer/ismerhet, vagyis a testi-lelki állapotban, környezetben. Azokon a területeken viszont, ahol a szülő nincs jelen (pl. iskola, barátok, szociális elfogadottság) statisztikailag szignifikáns különbséget mértünk a gyermekek és a szüleik véleményei között. A szociális elfogadottságot az MMC-s gyerme-

kek sokkal pozitívabbnak ítélték meg, mint a szüleik.

A gyermekek és serdülők véleményének összehasonlítása során számos statisztikailag szignifikáns különbséget mutattunk ki. A fiatalabb életkorú gyermekek szinte minden dimenzióban magasabb/jobb életminőséget jeleztek, mint a serdülők.

Diszkusszió: Meningomyelokelés betegek vizsgálatánál megállapítottuk, hogy a betegek közel 50%-a segítség nélkül, vagy kisebb segítséggel járóképes, a másik betegcsoport időnként, vagy állandóan kerekesszéket, vagy egyéb járást segítő segédeszközt használ. Nagyon magas az inkontinencia aránya. A betegek kb. 30%-a hydrocephalus miatt ventriculoperitoneális shunt műtéten esett át.

Életminőségük jelentősen különbözött az általános populáció gyermekeitől. Legnagyobb különbséget magas hatásmértékkel a testi jólétben mutattunk ki. A serdülő betegeink általában alacsonyabbra értékelték életminőségüket, mint a fiatalabb gyermekek. A szülők és gyermekek véleménye közepesen erős korrelációt mutatott.

Erőssége volt tanulmányunknak, hogy a prenatális szűrővizsgálatok miatt ma már ritka betegségből 86 személy adatait tudtuk összegyűjteni és életminőségüket felmérni. Valamennyi beteggel személyes találkozás történt. Mivel a betegek több - 16 - megyéből származtak a kutatás nem helyi, hanem általános jellemzőket mutatott ki.

Következtetés: A meningomyelokele hasonlóan a cerebrális parézishez az életminőséget jelentősen befolyásolja. A mozgáskorlátozottság nehezíti a társadalmi beilleszkedést, bizonyos esetekben a munkavállalást. Személyes beszélgetésekből kiderült, hogy néhány meningomyelokelés beteg lift nélküli házban lakik, így az iskolába jutás is nehézkes. Többen közülük ezért jártak bentlakásos iskolába. Az életminőség az akadálymentes környezet bővítésével javítható. A visszaküldött szülői kérdőívekhez több anya is leírta saját élményeit, nehézségeit. Egyik legnagyobb gondnak az inkontinenciát jelölték meg. Az gyermekek életminőségén rengeteget javított a hólyag- köldök sipoly kialakítása, mert így az önkátérezés egyszerűbbé vált. Véleményem szerint a betegség, a beteg és a környezete nem csak gyógyítást igényel. A megfelelő tárgyi feltételek, szociális, elfogadó környezet és a képzéshez szükséges anyagi lehetőség megkönnyíti az önálló élet végzését.



Asztma terápia 2023. Változó gyakorlat?

Gács Éva, Tóth G. Ágnes, Takács Dorottya

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet
Gyermekgyógyászati Osztály

A gyermekkori asztma kezelésében új gyógyszerek – kivéve a súlyos asztma esetében adható biológiai terápiákat – évek óta nem jelentek meg, a kezelési stratégiája, a kombinált antiasztmatikumok szerepe azonban változott. A valóban súlyos esetekben az életkorban ritkák, a gyermekorvosi praxisban azonban nap mint nap jelentkeznek gyermekek köhögés, enyhe-középsúlyos nehézlégzés miatt. A terápiás útmutatók és saját tapasztalatunk alapján kell kialakítanunk a választott kezelést, ezt célozza meg az előadás az alábbi – csak látszólag egyszerű – kérdéseket taglalva:

- Minden ziháló gyermek asztmás?
- Minden köhögés inhalatív hörgőtágítóval kezelendő?
- Kit kell inhalatív szteroiddal kezelni?

„Három betű és veseelégtelenség lehet belőle. Mi az?”

Gilitsch Annamária¹, Hartmann Ágnes², Nyikuly Kinga², Juhász Zsolt³, Lakatos Orsolya²

¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ
Gyermekgyógyászati Klinika,

²Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ
Gyermekgyógyászati Klinika Csecsemő- és Gyermekgyógy.,

³Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Manuális Tanszék

A gyermekkori krónikus veseelégtelenség hátterében az esetek jelentős részében veleszületett urológiai rendellenességek, azon belül obstruktív uropathiák állnak. Egy banálisnak tűnő phimosis nem vezethet veseelégtelenséghez. Vagy mégis?

A 14 éves fiú arcduzzanat, hasfeszülés, valamint gyakoribbá váló, újkeletű nappali és éjszakai vizeletinkontinencia tüneteivel került felvételre. A laboratóriumi és vérgáz vizsgálatok „acute on chronic” veseelégtelenségre utaltak (szérum-kreatinin: 972 $\mu\text{mol/l}$). Hólyagkatéter behelyezési nehezítettség kapcsán derült fény a gyermek súlyos fokú phimosisára. A hasi UH-vizsgálat kétoldali hydronephrosist és hydrouretert írt le, extrém méretű és falvastagságú húgyhólyag, valamint veseparenchyma-érintettség mellett. A suprapubicus katéter behelyezése után retenciós értékei érdemi javulást nem mutattak. Akut dialízis történt, melyet ezt követően heti három alkalommal tartósan folytattunk. A cystographia során neurogén hólyagnak megfelelő kép igazolódott és szűkebb proximális urethra vetődött fel. Az urodinamiás vizsgálat is neurogén hólyagműködési zavarra utalt. Gerinc MR-vizsgálata során fejlődési rendellenesség nem igazolódott. Az obstruktív eredet tisztázása céljából narkózisban urethrocystoscopia és circumcisio

történt. Az eltávolított preputium kórszöveti vizsgálata balanitis xerotica obliterans (BXO) igazolt. Kontroll urodinamiás vizsgálata, oxybutinin terápia mellett javuló hólyagkapacitást véleményezett. Regularis vesepótló kezelés mellett tartós vizelet deviációval, majd annak megszüntetése után rendszeres per urethram történő vizeletürítés mellett is folyamatosan javuló vesefunkciós értékeket észleltünk (szérum kreatinin: 163 $\mu\text{mol/l}$). Ennek köszönhetően a rendszeres hemodialízis kezelését fokozatosan leépítettük.

A BXO a lichen sclerosus et atrophicus genitális formája, a pathológiás phimosis leggyakoribb oka. Vizeletürítési zavart a társuló urethra strictura miatt okozhat, a veseelégtelenségig progrediáló subvesicalis elfolyási akadály viszont irodalmi ritkaság. Esetünkkel szeretnénk felhívni a figyelmet arra, hogy kamaszkorban is szükséges a külső nemi szervek időszakos vizsgálata, hogy egy banális betegség végül ne a fentiekhez hasonló súlyos szövődmény kapcsán kerüljön felismerésre.

Mindennapi kihívás: fájdalom. (Hogyan érthetjük és kezelhetjük jobban?)

Gyimesi-Szikszai Andrea

Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza
Fájdalomterápiás Ambulancia

Hétköznapijainkban az egyik leggyakoribb panasz a fájdalom, amellyel pácienseink hozzánk fordulnak. Sokszor egyszerű a dolgunk: a vizsgálatok során igazolódott sérülés vagy betegség magyarázza a megélt fájdalmat, a fájdalom intenzitásának „megfelel” a gyermek magatartása, a panaszt pedig gyógyszerekkel könnyen csillapíthatjuk, illetve meg is szüntethetjük. Egyszerű lenne, ha a fájdalom mindig egyenes arányban állna a szöveti sérülés, betegség súlyosságával, azonban sokszor nem a mi logikánkat, elvárásainkat követi és nem arányos a testi elváltozás mértékével. Egy súlyosan sérült, beteg ember is lehet például fájdalommentes; ugyanakkor gyakran látjuk, hogy egy enyhe, banális sérülés vagy betegség következtében is kialakulhat intenzív, akár éveken át tartó, az életminőség kifejezett romlásához vezető fájdalom, mely jelentős frusztrációt és sok fejtörést tud okozni, nem csak a páciensnek és családjának, tágabb szociális környezetének, hanem az egészségügyi dolgozóknak is. Fontos megértenünk és elfogadnunk, hogy a fájdalom nem pusztán egy testi érzés. Sokkal több annál: egy egyén szubjektív, nagyon személyes élménye egy konkrét szituációban, amikor számos tényező hat rá: életkora, aktuális testi és lelki állapota mellett befolyásolják elvárásai, meggyőződései, személyisége, addigi tapasztalatai, emberi kapcsolatai, az aktuális élethelyzete, addigi életének történései is.



Az előadás legfőbb célja a szemléletformálás, annak bemutatása, hogy a fájdalom megértése és kezelése szép és izgalmas feladat.

Az immunosuppresszió szerepe a thromboticus microangiopathiák kezelésében

Horváth Orsolya¹, Kelen Kata¹, Sallay Péter¹,
Mikes Bálint¹, Prohászka Zoltán²,
Szabó Attila József¹, Reusz György¹

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bóka utcai Részleg,

²Semmelweis Egyetem Kutatólaboratórium, Hematológiai és Belgyógyászat Klinika

A thromboticus microangiopathiák (TMA) diagnózisában és kezelésében hatalmas áttörést jelentett a háttérükben zajló komplement dysregulációs folyamatok megértése, melynek segítségével új terápiás célpontok váltak elérhetővé. A komplementgátló eculizumab kezelés azonban csak 2014 óta beszerezhető központunkban.

Előadásunkban az eculizumab éra előtti időszakban antitest által mediált TMA miatt rituximab és cyclophosphamid kombinált immunosuppresszív kezelésben részesült betegeinknél a terápia hatékonyságát és a hosszú távú kimenetelt szeretnénk bemutatni.

Öt gyermeket kezeltünk atípusos hemolitikus urémiás szindrómával (aHUS), akiknél H-faktor ellenes antitestet detektáltunk. Két gyermeket antitest által mediált thromboticus thrombocytopeniás purpura (TTP) miatt gondoztunk. A TMA diagnózisakor, az aktív kezelés alatt 7–14 naponta, majd a kontroll vizsgálatok alkalmával komplement profil vizsgálatot végeztünk, és szisztematikusan monitoroztuk a TMA aktivitását jelző paramétereket. A terápiás protokoll kezdeti plazmaferézisből és szteroid lökéskészlelésből állt, melyet cyclophosphamid lökéskészlelés (750 mg/m² 2–3 alkalommal) és rituximab terápia (375 mg/m² 2–4 alkalommal) követett. Az első aHUS-os gyermeknél 2008-ban a H-faktor ellenes antitest titer kimutatása későn történt, valamint később járulékos genetikai rizikófaktorok igazolódtak, és több relapszus után veseelégtelen lett. A 2017-es vesetranszplantáció óta komplementgátló eculizumab, majd ravulizumab kezelés mellett alapbetegsége remisszióban van. A 2–5. aHUS miatt és a TTP-vel gondozott betegeink az alkalmazott protokoll mellett teljes remisszióba kerültek. Medián 12 év (8–13 év, min-max) követési idő múlva hosszú távú fenntartó kezelés nélkül a további hat betegnél nem észleltük a TMA relapszusát. A tartós remisszió ellenére hosszan perzisztáló H-faktor ellenes antitest titert figyeltünk meg, míg a többi TMA aktivitását jelző paraméter egyensúlyban volt. 2/6 betegnél a követési idő alatt azonban hipertónia, 2/6 betegnél pedig proteinuria jelentkezett.

Eredményeink tovább hangsúlyozzák az antitest titer vizsgálatának jelentőségét a TMA korai diagnosztikája során. Antitest által mediált TMA-ban a plazmaferézis és a korai immunosuppresszív kezelés a vesefunkció tartós megőrzéséhez és tartós remisszióhoz vezethet, hosszú távú fenntartó kezelés nélkül. A cyclophosphamid és rituximab kezelés antitest által mediált TMA-ban megfontolandó. További vizsgálatok szükségesek az antitest által mediált TMA optimális terápiás tervének felállításához.

Egységben az erő – Egy ritka bőrbetegség multidiszciplináris ellátása

Husztai Attila

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

Bevezetés: A pigment inkontinencia egy ritka, autoszóm dominánsan öröklődő genodermatózis. Nevét az epidermis basalis sejteiben észlelt csökkent pigmenttermelődésről, illetve pigmenthiányról kapta. A betegség az ectodermális eredetű szöveteket érinti, de a cellularis immunitásra is hatással lehet. Bőrtünetei 4 jellegzetes stádiumon mennek keresztül, melyek sok esetben differenciáldiagnosztikai kihívást okoznak, főleg az infekcióktól való elkülönítése nehéz.

Esetismertetés: H.H. I/1. Terhességéből, 40. gestációs hétre, pvn., 3500 grammal, Apgar 10/10 státuszban született. Zavartalan kezdeti adaptációt követően 3 napos életkorban jobb lábszáron lineáris elrendeződést mutató vesiculák jelentkeztek. Mater infekciós anamnézise negatív volt, fizikális státusza eltérés nélküli. Az újszülöttnél készült labor során eosinophylián kívül egyéb eltérés nem volt. Tekintettel édesanyja negatív infekciós anamnézisére, az újszülött jó általános állapotára, illetve laborjára fokozott háziorvosi és védőnői observáció mellett otthonába bocsátottuk.

10 naposan került sor osztályos felvételére a fejten és a jobb lábszáron megjelent, impetiginizálódott, bullosus – pustulosus bőrtünetei miatt. Vérképében továbbra is eosinophylia volt észlelhető, gyulladásos paramétereiben eltérés nem volt. Vírus szerológiai vizsgálata negatív lett. Klinikumára tekintettel pigment inkontinencia diagnosztizálása céljából telemedicinális, majd személyes gyermek bőrgyógyászati konzílium történt, amely a felvetett diagnózist megerősítette. Lokális terápia mellett az újszülött impetigója szanálódott, vesiculobullosus bőrtünetei továbbra is észlelhetők voltak. A 16 hónapos kontroll vizsgálat során a jobb lábszáron, illetve a hason megfigyelhető, lineáris elrendeződést mutató hiperpigmentált bőrterületeken kívül egyéb eltérés nem volt.



Szoros multidiszciplináris követés mellett neurológiai, szemészeti, belszervi eltérés nem igazolódott. Genetikai vizsgálata folyamatban van, a szülők genetikai tanácsadásban részesültek, illetve pszichológus által pszichés vezetésük történt.

Konklúzió: A betegség több szervrendszert is érinthet, ezért fontos a társszakmák, mint a fogorvos, neurológus, szemész, gyermekgyógyász, bőrgyógyász és genetikus szoros együttműködése az extracutan manifesztációk mielőbbi felismerésében és helyes gyógykezelésében. A gyermek ellátása mellett azonban a szülők lelki egészségével is fontos foglalkozni.

A gyermekkori rosszindulatú betegségek hazai előfordulása és kimenetele a Nemzeti Gyermekonkológiai Regiszter adatai alapján (2000–2019)

Jakab Zsuzsanna^{1,2}, Benyó Gábor³, Enzsöl Veronika⁴, Kelemen Ágnes⁵, Kertész Gabriella⁶, Müller Judit², Szabó Sándor², Szegedi István⁷, Tiszlavicz Lilla⁸, Vojcek Ágnes⁹, Kriván Gergely⁶, Garami Miklós¹⁰

¹Országos Gyermekonkológiai Regiszter, MGYGYT,

²Semmelweis Egyetem Klinikai Központ II. Gyermekonkológiai Osztály,

³Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely Csecsemő és gyermekgyógyászati Osztály,

⁴Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Onkológia,

⁵Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Gyermek Onko-haemat. Oszt., Össejt Transzplantációs Részleg,

⁶Dél-pesti Centrumkórház - Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet,

⁷Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Csecsemő és Gyermekgyógyászat,

⁸Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermek Onko-hematológiai Osztály,

⁹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Csecsemő- és Gyermekgyógyászat

¹⁰Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg

A Magyar Gyermekonkológiai Hálózat megalakulása, 1971. óta működteti a gyermekkori daganatos megbetegedések hazai nyilvántartását végző Nemzeti Gyermekonkológiai Regisztert (NGYR). Törvényi előírásoknak megfelelően gyűjti, követi és elemzi a betegségek hazai előfordulásának és kimenetelének alakulását. Az öt évtized alatt regisztrált megbetegedések száma meghaladja a tizenötezetet. A hagyományos papíralapú nyilvántartást 2010-től fokozatosan felváltotta az online adatbejelentés. A regiszter fontos szerepet játszik hazai és nemzetközi epidemiológiai és klinikai vizsgálatokban való közreműködéssel.

Célkitűzés, módszertan: Jelen feldolgozásunkban deskriptív epidemiológiai módszerekkel országos szinten elemezzük a 2000-2019. évek között újonnan diagnosztizált leukémiás és szolid tumoros megbetegedések relatív megoszlását, életkorra

standardizált évenkénti incidenciáját és annak változását az Nemzeti Gyermekonkológiai Regiszter adatbázisának alapján. A betegségek kimenetelét Kaplan-Meier szerinti túlélési analízissel hasonlítjuk össze (Statistica 7.0), felmérjük a második daganatos események hosszútávú előfordulását.

Eredmények: A fenti húszéves időszakban 4583 új megbetegedést regisztráltunk, melynek közel harmada leukémia (28%), negyede központi idegrendszeri daganatos megbetegedés (26%), melyet a limfómák, perifériás idegrendszeri, vesetumorok és lágyszövet-szarkómák követnek. Minimális fiú túlsúly mutatható ki. A két évtized során a standardizált évenkénti incidencia az évenkénti jellegzetes hullámmal együtt (leukémia: 32–85/millió, központi idegrendszeri daganatok: 32,5–50,1/millió, egyéb lokalizációjú szolid tumorok: 59,4–89,9/millió) a fő diagnosztikus csoportokban fokozatos minimális emelkedést mutat. A betegségek összesített túlélése szignifikánsan emelkedik szinte minden diagnosztikus csoportra vonatkozóan (5 éves túlélés ALL: 75,6%, 82,6%, ill. 83,3% p: 0,000; központi idegrendszeri daganatok: 57,1%, 71,4%, ill. 74,5% p: 0,000; egyéb lokalizációjú szolid tumorok: 71,6%, 80,2%, ill. 82,1% p: 0,000). Az intenzív kombinált kemoterápia és sugárkezelés hosszútávú mellékhatásai is észlelhetők. A követési idő növekedésével fokozatosan emelkedik a második daganatos betegségek előfordulása, gyakorisága a primer diagnózistól számított tizenöt elteltével 1,5–2,3%.

Következtetés: A gyermekkori leukémiás és daganatos betegségek hazai előfordulása a nemzetközi adatoknak megfelelő, enyhén emelkedő gyakoriságot mutat. A különböző betegségcsoportokban a húszéves időszak során a gyógyulási arányok jelentős javulását mutattuk ki. A gyógyult esetek és az epidemiológiai trendek folyamatos követése elengedhetetlen mind a további előrelépés módszereinek megtalálása, mind a nemzetközi összehasonlítás érdekében.

Az alapos fizikális vizsgálat jelentősége a polypozissal és extraintestinalis manifesztációval járó ritka genetikai kórképek korai diagnosztizálásában

Jockers Judit Xenia, Vojnisek Zsuzsanna, Garami Miklós

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg

Bevezetés: A ritka genetikai betegségek közé tartozó polyposus szindrómák eltérő genetikai hátterük mellett közös jellemzőjük a gyomor-bélrendszer nyálkahártya egyes részleteinek túlnövekedése az üreg felé, ezzel polyposus elváltozásokat okozva. Ezek közé tartozik a Gardner-szindróma, amely



egy speciális variánsa a Familiaris adenomatosus polyposus szindrómának (FAP). Ebben az esetben a FAP-ra jellemző polipok mellett egyéb szövetszaporulatok és ciszták is kialakulhatnak, elsősorban a bőrben és a csontokban (főleg az alsó állkapocs és a koponyacsontok területén). Gyermekkorban az extraintestinalis manifesztációk különös jelentőségűek, mivel segítik a korai diagnózishoz jutást. A betegek túlélését az időben felismert rosszindulatú daganatos elváltozás műtéti eltávolítása szolgálja. Emiatt fontos a betegség korai diagnózisa, majd szoros követése mind gyermekkorban, mind felnőttkorban.

Esetismertetés: 2019 nyarán egy 11 éves túlsúlyos leány gyermek endokrinológiai kivizsgálás céljából érkezett a Semmelweis Egyetem Gyermekklinika Tűzoltó utcai Részleg Endokrinológiai Osztályára. Fizikális vizsgálata során a jobb oldali maxilla szár szögletében egy kemény tapintatú terimét észleltek. Ezt követő röntgenvizsgálatban a mindkét maxilla szár szögletében kifejezetten scleroticus, szabálytalan alakú, de éles kontúrú, a csontból kidomborodó csontnövedék volt látható. A koponya MR-vizsgálati eredménye alapján, amelyben leírtak multiplex craniofacialis osteomát, felvetette a Gardner-szindróma lehetőségét. Colonoscopiás vizsgálata a vastagbélben elszórtan néhány polyposus elváltozást írt le. A vártakkal ellentétben gasztroszkopiás vizsgálata a gyomorban és a patkóbélben számtalan polyposus elváltozásra derített fényt. Genetikai vizsgálata a FAP-ra jellemző APC gén mutációját mutatta, így megerősítette a klinikai kép alapján gyanított Gardner-szindróma diagnózisát.

Azóta a gyermeknél kétfévente történő panendoscopus vizsgálat a kifejezett gyomor és patkóbél érintettsége mellett továbbra sem mutat vastagbél érintő progressziót. Protokoll szerint 3 havonta készült hasi UH-vizsgálat, szoros onkológiai kontroll mellett. Malignus eltérést az utóbbi 3 évben nem észleltek. Jelenleg a beteg jó általános állapotú, polypoid elváltozások tünetet, illetve panaszt nem okoznak. Azonban a mandibuláris osteomák terjedése korlátozzák az állkapocs mozgását, ezáltal nehezítve a beszédet, evést és fogmosást, ezáltal jelentősen rontva az életminőséget.

Konklúzió: Esetünkben beigazolódott, hogy egy alapos, mindenre kiterjedő fizikális vizsgálattal olyan ritka genetikai betegségekre is fény derülhet, amelyre az adott vizsgálat elején nem is gondoltunk. A korai diagnózissal időben elkezdődhetett a rosszindulatú elváltozások keresése és szoros kontrollja.

Bland–White–Garland-szindróma gyermekkorban

Kerpel Fanni¹, Vilmányi Csaba², Ablonczy László²

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

²Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet

Bevezetés: A B-W-G szindróma (a bal a. coronaria kóros eredése a pulmonalis artériából) ritka, de súlyos lefolyású betegség lehet, ahol a felismerésnek és a korai kezelésnek fontos szerepe van. Előadásunkban saját beteganyagunkon vizsgáljuk a BWG jelentőségét.

Betegek és módszer: 2010.04.26–2023.05.25. között, intézetünkben kezelt 16 gyermeket vontunk be a vizsgálatba. Értékeljük a diagnózis idejét, a kezdeti tüneteket, a felismerés módját (echo, angio, CT), illetve a kezelést és a korai lefolyást. A kamrai diszfunkciót 30% alatti rövidülési frakciónál (fractional shortening, FS), súlyos diszfunkciót 15% alatt definiáltuk.

Eredmények: A 16 kezelt beteg között a lány/fiú arány 3:1-es eloszlást mutatott. A betegség felismerésére 12 esetben 2 éves kor előtt, 4 esetben 7–18 éves kor között került sor. A betegeknél szívelégtelenség tünetei (súlyállás, etetési nehézség, dyspnoe, fáradékonyság) 10/16 esetben, 62,5%-ban álltak fenn. A klinikailag tünetes és tünetmentes gyermekeknél is minden esetben echocardiographia vetette fel BWG gyanúját, melyet 4 alkalommal kardio-CT, 12 esetben angiographia erősített meg. Tünetmentes gyermekek egyik felénél háziiorvosi illetve szűrővizsgálat során észlelt eltérés miatt történt kardiológiai kivizsgálás, a gyermekek másik fele kardiológiai gondozás alatt állt. Súlyos kamrai diszfunkció (FS<15%) 4 esetben, enyhe diszfunkció (FS: 15–30%) 6 esetben fordult elő. Minden esetben műtéti megoldás történt, a rendellenes coronaria visszaültetése az aortagyökbe. Az átlagos posztoperatív intenzív osztályos kezelés dekompenzációs tünetekkel rendelkező gyermekek esetén 11 nap volt, kórházi tartózkodás 21 nap. Tünetmentes gyermekek az intenzív osztályon átlagban 4 napot töltöttek, gyógykezelésük 17 napot igényelt. Posztoperatív eszközös keringés támogatásra egy esetben volt szükség (LVAD), egy beteget sem veszítettünk el. A kamrai diszfunkcióval járó esetekben a kamrafunkció átlagosan 1 hónap alatt normalizálódott. Perzisztáló kamrai diszfunkció egy esetben alakult ki.

Következtetések: 1. B-W-G szindróma bal kamrai diszfunkcióhoz és ennek mértékétől függően krónikus keringési elégtelenséghez vezet, legtöbbször csecsemő- és kisdedkorban. 2. A diagnózist az echocardiographia veti fel, biztos felállításához CT vagy szívkatéteres vizsgálat szükséges. Leginkább a klinikailag még kompenzált gyermekek esetében a műtéti beavatkozással elkerülhető a hosszas kór-



házi bentfekvés. 3. A megoldás minden esetben műtéti, a kamrai diszfunkció ezt követően csaknem mindig normalizálódik, még súlyos esetekben is.

Nyaktorna az MR-ben. Egy ritka betegség MRI diagnosztikája

Koós Olivér¹, Varga Edit², Kerényi Rita Zsuzsanna², Liptai Zoltán³, Arányi Zsuzsanna²

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg,

²Semmelweis Egyetem Neuroradiológiai Tanszék,

³Semmelweis Egyetem Klinikai Központ II. Gyermekneurológiai Osztály

Bevezetés: Amikor egy beteg tünetei nem koherensek, olyan kórállapotokra is gondolni kell, amelyeket a rutin diagnosztika nem fed fel. A ritka betegségek késői felismerése akár súlyos, maradandó egészségkárosodást okozhat, hiszen diagnózis nélkül terápiában sem tudjuk részesíteni a beteget. Nem elég a helyes iránydiagnózis, a további vizsgálatok megszervezése legalább olyan fontos, mint a megfelelő terápia meghatározása.

Esetismertetés: 2022 tavaszán egy 17 éves fiú kereste fel klinikánk neurológia ambulanciáját a bal kéz ujjainak, majd a bal kéz és csukló progresszív izomerőcsökkenése miatt. Panaszainak fellépte előtt azokkal összefüggésbe hozható fertőző betegségre vagy traumára nem emlékeztek.

Vizsgálata során a bal kéz interoszeus-, hypothenar- és thenar izomzatának látványos atrophiját és a bal kéz szorító erejének csökkenését észleltük. Érzészavart, reflexeltérést, piramis- vagy agyidegtünetet nem észleltünk. Izomereje egybűt megartott volt. Elmondta, hogy tünetei hidegben kifejezettebbé válnak.

Laborvizsgálati eredményei érdemi eltérést nem mutattak. ENG vizsgálata a bal oldalon a n. medianus és a n. ulnaris területén alacsony motoros válaszok voltak mérhetőek, mely felvetette a multifocalis motoros neuropathia lehetőségét, azonban ezt a negatív labor- (gangliozid elleni antitestek) és ideg ultrahang vizsgálat nem erősítette meg.

A beteg korát, nemét, klinikai tüneteit (C8-Th1 szegmentális eloszlású, féloldali motoros axonvesztés) és azok lefolyását, továbbá a vizsgálati eredményeket is figyelembe véve a Hirayama-betegség (más néven: benignus juvenilis brachialis spinalis muscularis atrophia) lehetősége merült fel. Ennek további diagnosztikájához nyaki gerinc MRI szükséges, melyet nem csak neutrális, hanem anteflexiós helyzetben is el kell végezni.

A neutrális pozícióban készült sagittális T2 súlyozott felvételeken a nyaki lordosis kiegyenesedése volt látható. Az anteflexiós szekvenciákon a duraszsák és annak tartalma anterior irányba elmozdult, a hátsó epiduralis tér kiszélesedett, emellett az intraspinalis tér enyhe fokú beszűkülése igazo-

lódott. A retroflexiós helyzetben a hátsó epiduralis tér kiszélesedése nem volt megfigyelhető. A C4-7-es szegmentumoknak megfelelően a myelon minden szekvencián diszkréten keskenyebbnek imponált. Az anteflexióban készült axialis méréseken a fentiekkel megegyező eltérések látszódtak, aszimmetrikusan ellapult myelon mellett.

Fentiek alapján a Hirayama-betegség igazolható volt, így a további progressziót megelőzendő a beteget terápiás tanácsokkal láttuk el.

Konklúzió: A Hirayama-betegség (többségében) a hirtelen magasra növekedő serdülő fiúknál kialakuló, aszimmetrikus, C8-Th1 myotomot érintő alsó motoneuronvesztéssel, következményes kiskézizom-atrophiával és paresissal járó neurológiai megbetegedés. A tünetek jellemzően egy-két évig progresszívul, majd a progresszió spontán megáll.

A diagnózis megállapításában a beteg anamnézise, kora, neme, klinikai tünetei (izolált, az esetek túlnyomó részében egyoldali felsővégtagi, disztális túlsúlyú izomgyengeség és atrophia) kulcsfontosságúak, azonban az esetek többségében a neutrális-és anteflexiós helyzetben végzett nyaki gerinc MRI erősíti meg a gyanút. Nagyon fontos az informatív MRI beutaló, hiszen anteflexióban nyaki MR felvételek rutinszerűen nem készülnek.

A policisztás ovárium szindróma jellemzői serdülőkorban

Korán Eszter¹, Bokor Szilvia², Stomfai Sarolta², Erhardt Éva²

¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika,

²Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika. Csecsemő- és Gyermekgyógyászat

Bevezetés: A policisztás ovárium szindróma (PCOS) az egyik leggyakoribb endokrinológiai rendellenesség nők körében. Serdülőkorban a diagnózis felállítása nagyobb kihívást jelent, mivel nincsenek gyermekekre vonatkozó klinikai ajánlások.

Cél: a szindróma klinikai jellemzőinek vizsgálata a diagnóziskor és egy évvel azt követően.

Betegek és módszerek: összesen n=32 serdülő lány (n=6 normális testsúlyú) adatait elemeztük (átlagos életkor±SD: 14,8±1,6 év; BMI: 32,6±8,2 kg/m²). A gyermekek antropometriai paramétereinek (testsúly, testmagasság, testtömegindex/body mass index – BMI/), a hiperandrogenizmus klinikai jeleinek (acne, hirsutizmus, alopecia) vizsgálata történt, továbbá laboratóriumi vizsgálatok (gonadotrop hormonok, androgének, inzulin, plazma glükózszint, vérzsírok), valamint hasi és kismedence ultrahang.

Az adatok statisztikai elemzése parametrikus (ANOVA) teszttel történt. Minden eredmény átlag±SD értéket mutat, hacsak nincs másként jelez-



ve. Statisztikailag szignifikáns volt, ha a $p < 0,05$. A kutatás a Pécsi Regionális Kutatásetikai Bizottság engedélyével történt.

A vizsgált fiatalok, a diagnózis felállításakor, elsőként életmódbeli tanácsadásban részesültek, s ha ez nem volt eredményes, akkor fél év múlva gyógyszeres terápiát javasoltunk.

Eredmények: a vizsgált serdülőkben a szindróma leggyakoribb tünete (71,9%) a menstruációs ciklus valamilyen zavara volt, a hirsutizmus gyakorisága 46,9%-nak bizonyult, míg acne 12,5%-ban volt jelen. Petefészkek tisztát a serdülők 75%-ban lehetett detektálni. A BMI alapján két csoport (elhízottak/túlsúlyosak vs normális testsúlyúak) összehasonlítása történt, ami során szignifikáns különbséget lehetett észlelni az éhgyomri plazmacukor- ($5,0 \pm 0,4$ mmol/l vs. $4,6 \pm 0,2$ mmol/l, $p < 0,05$) és a széruminzulin-szintek ($221,3 \pm 167,5$ pmol vs. $55,2 \pm 20,7$ pmol/l, $p < 0,05$) esetén. A hormonális státuszt (LH/FSH arány, androgén szintek, szexuál hormon kötő globulin /SHBG/, prolaktin) vizsgálva azonban nem volt különbség a két csoport között. A túlsúlyos vagy elhízott páciensek először életmódbeli tanácsokat kaptak, majd fél év elteltével a gyermekek átlagos BMI értéke csökkent ($35,2 \pm 6,7$ vs. $33,1 \pm 7,1$ kg/m²), azonban ez a változás nem volt szignifikáns. Így a serdülők közel felében (42%) gyógyszeres terápia bevezetése vált szükségessé.

Köveztetés: A szakirodalommal összhangban az elhízás a jelen vizsgálatban is gyakori társbetegségnek bizonyult a PCOS-ben szenvedő serdülő lányokban, továbbá azt is meg lehetett erősíteni, hogy a petefészkek tisztát nem minden serdülőnél mutathatók ki. A vizsgált gyermekek körében az anyagcserezavarok gyakrabban fordultak elő, mint a hormonális eltérések. Előzetes eredményeink azt is hangsúlyozzák, hogy prospektív vizsgálatokra van ahhoz szükség, hogy megfelelő, bizonyítékon alapuló ajánlásokat hozzanak létre a serdülőkori PCOS kezeléséhez.

Korszerű diagnosztikus módszerek a gyermekkori leukémiák kezelésében

Kovács Gábor¹, Müller Judit¹, Erdélyi Dániel¹, Egyed Bálint¹, Szabó Sándor¹, Bödör Csaba²

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg,

²Semmelweis Egyetem ÁOK, I. Számú Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet

A gyermekkori hematológiai malignitások terén az elmúlt évtizedekben jelentős fejlődés volt megfigyelhető.

Magyarországon is a hosszútávú túlélés bőven 80% feletti. A továbblépés útjai: korszerű genetikai

diagnózis, mely pontos kockázatbesorolást és kezelést tesz lehetővé.

Minimális reziduális betegség detektálása a legújabb biológiai módszerekkel (áramlási citometria, kvantitatív PCR), melyekkel a csopontvelőben és a likvorban az eddigénél pontosabban meghatározhatók a megbújó daganatsejtek.

Mindezekre ma Magyarországon is van már lehetőség, példakkal mutatjuk be a módszerek fontosságát.

A farmakokinetikai mérések is egyre nagyobb szerepet kapnak a mindennapi klinikai gyakorlatban. A különböző gyógyszerszintek monitorizálása hozzá segít az optimális dózis és terápiás eredmény eléréséhez. Egyre többféle mérést lehet már elvégezni hazánkban is. Szintén példakkal mutatjuk be a gyógyszerszint mérések jelentőségét.

Összefoglalva a korszerű technikák segítségével pontosabban sorolhatjuk be betegeinket, és kevesebb mellékhatás mellett, még további gyógyulási eredményt érhetünk el.

Egy ritka genetikai epilepszia szindróma

Kovács Mónika¹, Bessenyei Mónika², Farkas Márk Kristóf³, Fogarasi András⁴, Hegyi Márta⁴, Kelemen Anna⁵, Orbók Anna⁶, Siegler Zsuzsanna⁴, Simon Gábor⁷, Hollódy Katalin¹

¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika,

²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen,

³Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai Részleg,

⁴Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Gyermekneurológiai Osztály,

⁵Országos Mentális, Ideggyógyászati és Idegsebészeti Intézet Neurológiai Osztály (epilepszia és neur.),

⁶Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály,

⁷Somogy Vármegyei Kaposi Mór Oktató Kórház Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Mátix Osztály

Bevezetés: a PCDH19 epilepsziát a protocadherin 19 gén (Xq22.1) mutációja okozza, prevalenciája 4-5/100 000. Az SCN1A gén után a második leggyakoribb epilepsziát okozó eltérés. Fő klinikai jellemzői: clusterekben jelentkező convulsiók, autisztikus tünetek, mentális fejlődés elmaradása, alvászavar.

Betegek és módszerek: retrospektív, multicentrikus vizsgálatunk során genetikai vizsgálattal igazolt magyar PCDH19 epilepsziás gyermekek adatait gyűjtöttük össze.

Eredmények: hét centrumból 9 lány került bevonásra, valamennyiük perinatális anamnézise negatív. A convulsiók átlagosan 15 hónapos (5-22 hónap) korban kezdődtek, 4 esetben lázzal, 7/9 gyermeknél clusterben. 4/9 betegnél generalizáltan, 5/9 esetben fokálisan indultak a rohamok. A másó-



dik convulsio/cluster átlagosan 2,1 (0–10) hónap múlva jelentkezett. 7/9 lánynál alakult ki status epilepticus. A családi anamnézisben 5/9 esetben szerepelt neurológiai betegség. Koponya MR vizsgálat 6 gyermeknél igazolt eltérést. A betegek kétharmadának autizmus spektrum zavara van, csupán egy gyermek értelmi fejlődése normális. 5 gyermek az alkalmazott antiepileptikum terápia mellett görcsmentes.

Következtetések: az irodalmi adatokkal összehasonlítva gyakoribb előfordulást (kb. 52/100 000), gyakoribb pozitív családi anamnézist, gyakrabban előforduló status epilepticust és koponya MRI eltérést találtunk a betegekben. Elsősorban lányoknál fellépő korai kezdetű convulsiók esetén molekuláris genetikai vizsgálat javasolt PCDH19 génmutáció irányába.

Lázás gyermek tudatzavara hátterében meghúzódó nem várt diagnózis

Kósa Johanna, Merza Márk

Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház Csecsemő- és gyermekgyógyászati Osztály

Esetünk egy kétéves kislányról szól, aki három napja kezdődő felső légúti hurutos tünetek, egy napja tartó magas láz, néhány órája észlelt aluszékony-ság, járási képtelenség, ismétlődő bizonytalan görcsjelenségek miatt érkezett SBO Részlegünkre. Felvételnél a kislánynál hypnoid tudatzavart, ataxiát, generalizált hypotoniát és csökkent izomerőt tapasztaltunk neurológiai göctünet nélkül. Labor-, vérgáz-, liquorvizsgálatai negatív eredményt mutattak.

Milyen differenciáldiagnosztikai lépések jönnek szóba? Milyen diagnosztikus eszközök vannak a kezünkben és hogyan kapunk általuk utólagosan teljes képet a történekről?

Hiába öntjük bele a vasat avagy egy banális kórkép extrém okkal a háttérben

Kőris Titanilla

Zala Vármegyei Szent Rafael Kórház

Az anaemia az egyik leggyakoribb gyermekkori haematológiai kórkép, azonban nem szabad megfeledkezünk arról, hogy nem csak a legsűrűbben előforduló vashiány állhat a háttérben.

Esetünkben a jelenleg 17 hónapos kisdédnél vastérápia ellenére kialakuló ismételt gravis anaemia miatt indítottunk további vizsgálatokat. Megszületekor minor anomáliákat, súlyos hypospadiasist, systoles szívzörejt, hypochrom microcytaer anaemiát észleltünk. Kardiológiai vizsgálattal membranosus VSD, pulmonalis ág stenosis igazolódott. Anaemiájának fokozódása, cardialis de-

kompensáció veszélye miatt transzfúziót igényelt, melyet követően vaspótlással, jó általános állapotban bocsájtottuk otthonába. 3 hónappal később intenzív osztályunkon kezeltük adenovírus okozta gastroenteritis következtében létrejött súlyos exsiccatio, valamint ismételt gravis anaemia miatt. (Hgb 39 G/l)

A vaspótlás ellenére kialakuló súlyos anaemia nem illett bele a klinikai képbe. Felszívódási zavar lehetőségét kizártuk, azonban a vasparaméterek ismételt vizsgálatakor, alacsony serum vas, magas ferritin szint mellett alacsony transzferrin szintet láttunk. Esetünk tanulsága, hogy az anaemia is tartogat meglepetéseket, ezért ha bármilyen furcsaságot tapasztal az orvos a kezelés alatt, akkor a laboratóriumi vizsgálatok körének kibővítését javasoljuk és gondoljunk a ritka, akár extrém ritka okokra is.

A kloridcsatornán innen és túl: a sejttől a betegig cisztás fibrózisban

Laki István

Tüdőgyógyintézet Törökbálint
Gyermekepulmonológiai-Bronchológiai Osztály

A hármas kombinációjú elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor (ETI) modulátor terápia klinikai eredményei kiemelkedően jók, ami a páciensek életminőségében a mindennapokban megmutatkozik. Az előadás célja, hogy magyarázatot találjunk a korábban elképzelhetetlen mértékű és minőségű változás, az exacerbatiók elmaradásának élettani és sejtbioológiai hátterére. Ehhez a CFTR sokoldalú funkcióját tekintjük át saját tapasztalatok ismertetésével.

1. CFTR a plazma membránban, pulmonális ionociták (kloridcsatorna, nemcsak egy kloridcsatorna: HCO_3^- , GSH, SCN transzport)
2. A CFTR intracelluláris szerepe (vesiculák, endoplazmatikus retikulum, mitokondrium)
3. CFTR és az extracelluláris mátrix
4. CFTR és az oxidatív folyamatok
5. CFTR és a citoskeleton
6. CFTR és a sejtkapcsolatok
7. CFTR és a sejtregeneráció

A változások együttes hatására indul meg a tüdőszövet reparációja, ami látványos légzésfunkciós, mikrobiológiai, gasztroenterológiai és endokrinológiai változásokat eredményezve későbbi életkorban tünetmentességet, korai életkorban alkalmazva pedig betegség mentességet eredményezhet.



Már megint majdnem lépre mentünk...

Laposi Klementina, Boronyák Henrietta,
Elmont Beatrix, Gárdos László

Zala Vármegyei Szent Ráfael Kórház Csecsemő és
Gyermekegyógyászati Osztály

A 17 éves nagylányt splenomegalia, anaemia és trombocytopenia miatt kezdtük el vizsgálni. Etiológia felderítése céljából kiterjesztett laboratóriumi-, illetve képalkotó vizsgálat történt, mely során nem sikerült tisztázni az etiológiát. Ekkor került sor a száraz vércseppteszt elvégzésére, amely anyagcserebetegséget igazolt. A diagnózis felállítása óta staging képalkotó vizsgálat történt, melyen a hepatosplenomegalia mellett közepes fokú Erlenmeyer-deformitás ábrázolódott, egyértelmű csontvelő infiltráció nem került leírásra. Jelenleg eligluszát (glükoszilceramid szintáz gátló) terápia indítása tervezett.

Esetünkkel a splenomegalia, thrombocytopenia, anaemia hátterében előforduló ritkább, de kezelhető betegségekre szeretnénk felhívni a figyelmet. A diagnózis korai felállításával lehetőség nyílik az enzimpótló terápiára, és ezzel egy jó életminőséget biztosíthatunk betegünk számára.

Coarctatio aortae az újszülöttkoron túl – felismerés és kezelési stratégiák

Lorencz Péter, Ablonczy László

Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet
Gyermekek Kardiológiai Osztály

Bevezetés: A coarctatio aortae (CoA) továbbra is jelentős morbiditást okoz gyermekkorban, magas a re-intervenciós arány, illetve post-intervenciós hypertonia előfordulása is. Vizsgálatunkban a diagnosztika nehézségeit, illetve a kezelési módokat tárgyaljuk beteganyagunk elemzésével.

Betegek és módszer: 2018–22 között CoA miatt intézetünkben 190 gyermeket kezeltünk, közülük 41 gyermek esetében később került felismerése a kórkép (átlagos életkor a diagnózis idején: 6 év, 6 hónap–17 év, férfi/nő arány: 28/13). Utóbbi csoportban vizsgáltuk a diagnosztikus módszert (echo vs angiographia vs kardio CT/MR), a megelőző, majd intervenció utáni hypertonia jelenlétét, a gyógyszeres terápia szükségét, a sebészi versus katéter-intervenciós beavatkozás arányát. Későbbi diagnózisként definiáltuk a 6 hónapos kor utáni felismerést, illetve korai re-intervencióként a primer beavatkozást követő 12 hónapon belüli ismételt beavatkozást.

Eredmények: A vizsgált időszakban 40 gyermeknél került sor beavatkozásra a GOKVI Gyermekszív Központban. A diagnózis felállítására hypertonia (16/41 eset) vagy szívdőrej (10/41 eset), illetve mindkettő (1/41) miatt végzett echocardiographia

kapcsán került sor. 9/41 esetben nincs adatunk a kórjelző tünetről. Kiegészítő képalkotó 28 esetben történt (elsősorban kardio CT 21/28, angiographia 5/28, MR 1/28 esetben). 6 hónapos kor és 8 éves kor között (18 gyermek) 8 gyermeknél sebészi intervenció és 10 gyermeknél ballonkatéteres dilatáció történt, míg 8 éves kor felett (22 gyermek) 12 esetben stent implantáció és 10 esetben műtéti beavatkozás. Az esetek csupán 30%-ban volt szükség re-intervencióra. A korai re-intervenciós arány 25% volt, míg a késői re-intervenció (9/12) esetben történt. Kiemelendő azonban, hogy a fiatal beteganyag miatt, ebben benne foglaltatik a növekedéssel kapcsolatos stent redilatáció is. A poszt-intervenciós hypertonia miatti gyógyszeres terápia aránya a nyomon követési idő (átlagosan 6 év) alatt magas volt (50%).

Következtetések: 1. A CoA felismerése az esetek jelentős részében továbbra is késik (21%), a pontos diagnózishoz a kardio-CT a leggyakoribb kiegészítő vizsgálat (az echo mellett). 2. Míg csecsemő- és kisded korban a sebészi megoldás és a ballonkatéteres dilatáció dominál, későbbiek során a stent implantáció kerül előtérbe. 3. Relatív magas a re-intervenciós arány és a perzisztáló hypertonia előfordulása is, ezért a sikeres beavatkozás mellett is a betegek kardiológiai után követése feltétlen szükséges.

Oralis immunterápia ételallergiában

Madarasi Anna¹, Szíjjártó László²

¹Észak-budai, Szent János Centrumkórház és Szakrendelő,

²Karolina Kórház és Rendelőintézet, Mosonmagyaróvár
Csecsemő- és Gyermekegyógyászati Osztály

Az ételallergia leggyakrabban az élet első két évében kezdődik. Bizonyos ételallergiák, mint például a tehéntej és a tyúktojás általában gyermekkorban vagy serdülőkorban megszűnnek, míg az olajos magvak okozta allergia nagyobb valószínűséggel felnőttkorig fennmaradnak, vagy későbbi gyermek- vagy felnőttkorban alakulhatnak ki. Általában élet-hosszig tartó allergiáról van szó, de több vizsgálat igazolta, hogy a betegek kb. 20–25%-ában spontán tolerancia alakul ki. Ennek egyik magyarázata lehet, hogy az enyhébb allergiás tüneteket mutató betegek a nyomokban allergént tartalmazó ételeket gond nélkül tudják fogyasztani, és ez az állandó inger elegendő lehet a tolerancia kialakulásához. Ez a gyakorlati megfigyelés is alátámasztja azoknak a kutatásoknak az eredményét, melyek emelkedő dózisban adott étel allergének hatására kialakuló toleranciáról számolnak be. A nemzetközi ajánlások felhasználásával az Észak-budai Szent János Centrumkórház és a Karolina Kórház és Rendelőintézet allergológiai szakrendeléseinek irányításával elkezdtük az orális immunterápia alkalmazását.



zását. Az absztrakt beadásáig 6 földimogyoró és 1 kesudió allergiás gyermeknél kezdtük el a kezelést. Az előadásban a nemzetközi ajánlások ismertetése, és saját eredményeink bemutatása történik azzal a nem titkolt céllal, hogy minél több gyermeknek adjunk lehetőséget az allergének tolerálására, segítsünk minél több helyen elindítani ezt a terápiát.

Módszer: Ételterheléssel igazolt ételallergia esetén felajánlottuk a terápiát. Erről egy részletes írásbeli tájékoztatót adtunk a szülőknek, majd személyes megbeszélés keretében átbeszéltük a kezelés menetét, várható eredményét, az esetleges mellékhatásokat. Minden gyermek esetében szövődmény elállítására a szülők ismételt oktatásban részesültek, az akut ellátás gyógyszereivel – beleértve az EpiPen öninjekciót – elláttuk őket.

Eredmények: A hét gyermek – ha kivesszük a két szélsőséges értéket, akkor átlagosan 34 hete folytatja a terápiát. Súlyos mellékhatást egyik esetben sem észleltünk, enyhe szápadviszketés 2 gyermeknél, száj körüli kiütés 1 gyermeknél, néhány csalánkiütés 1 gyermeknél fordult elő, melyek kapcsán 1-2 esetben igényeltek antihisztamint. A tervezett dózisemelések egy kivételével mindegyik gyermeknél megtörténtek.

Egy új lépés a dongaláb hatékonyabb kezelése felé

Marschalkó Péter¹, Páll Gabriella¹, Szabó Miklós Károly², Mészner Zsófia¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet,

²Semmelweis Egyetem Klinikai Központ Ortopédiai Osztály

A dongaláb kezelést forradalmasította a Ponsetiféle gipszelési technika hazai elterjesztése. A módszer szigorú gipszelési rendszerét és kezelési taktikáját már több gyermek-ortopéd centrumban rutinszerűen alkalmazzuk. Az előfordulási arányok alapján várt betegek egy része csak később kerül észlelésre és kezelésre. Ezek kallódásának kivédésére tervezzük a Dongaláb Regiszter bevezetését. A HOGYI szárnyai alatt szerveződik az a rendszer, ahol az észleléstől a kezelés és követés végéig nyommarad a dongalábos betegnek. A tudományos értékelés és összehasonlítás lehetőségét adja, hogy Európában másodikként a svéd regiszter tapasztalatait is figyelembe véve készülnek a kérdőívek. A Regiszter alkalmazásának fontos hozadéka lenne a betegirányítás útjainak jobb megszervezése is.

Uromodulin mutáció által okozott autoszom dominans tubulointerstitialis vesebetegség (ADTKD UMOD variáns)

Martyn Mária¹, Tory Kálmán²

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

²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai Részleg

Autoszom dominans tubulointerstitialis vesebetegség uromodulin mutációs variánsa (ADTKD UMOD) ritka betegség. A kórkép elnevezése is változott: korábban 2-e típusú medulláris cisztás vesebetegség (MCKD), familiaris juvenilis hyperurikaemia nephropathia (FJHN), vagy uromodulin asszociált vesebetegség (UAKD) néven futott, de a gén alapú osztályozás pontosabb. Az egyik érintett gyermek vizsgálata során észlelt laboratóriumi eltérések, /beszűkölt vesefunkció, magas húgysavszint/ valamint a családi anamnézis terelte a gyanút a kórképre, mely genetikai vizsgálat során egyértelműen igazolódott.

Az előadás során ismertetésre kerül a család kórtörténete, a jelenleg alkalmazott kezelés, illetve a prognózis, mely jelenleg sajnos fokozatosan halad a veseelégtelenség irányába. Ennek kapcsán részletesen beszámolunk a húgysav nephropathiáról. Az autoszom dominans tubulointerstitialis vesebetegségek további, szintén monogén variánsai a (HNF1B), a (REN), és a (MUC1). Közülük egyelőre egyik esetben sincs a kezünkben oki terápia. Szövődményként kialakuló veseelégtelenség esetén a transzplantáció a legjobb megoldás, mert a betegség nem újul ki a graftban.

Célunk, a progresszió lassítása annak reményében, hogy a genetika gyors fejlődése talán lehetővé teszi a jövőben az oki kezelést is.

Az esetet ritkasága ellenére is fontosnak tartjuk gyakorló gyermekorvosok számára is prezentálni. Hangsúlyozzuk, hogy a napi rutintól eltérően, pozitív családi anamnézis esetén, magasabb húgysav, enyhén beszűkölt vesefunkciós értékek véletlenszerű felfedezésekor korán, a még tünetmentes fázisban érdemes a betegeket mielőbb nefrológiára irányítani.

Anyaklub, a Neonatológiai Intenzív Osztály szervezésében

Márki Mariann¹, Balázs Gergely², Riszter Magdolna¹, Katona Nóra¹, Kovács-Pásztty Balázs¹, Vojtkó Melinda¹, Kovács Tamás¹

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen,

²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: A Neonatális Intenzív Osztályon (NICU) kezelt betegek szüleinek az ellátás ideje



alatt számos nehézséggel kell szembenézniük. Különösen igaz ez az édesanyákra, akik akár több hónapig a klinikán tartózkodnak elszeparálva a családtól, elsőként szembesülve a problémákkal, a tehetetlenség érzésével, bizonytalansággal és félelemmel. Mindamelllett, hogy osztályunkon a családközpontú ellátásra, a részletes és empatikus tájékoztatásra fókuszálunk, sokszor azzal szembesülünk, hogy mindez nem elegendő. Ebben az élethelyzetben a szülők támogatása nem csak saját mentális egészségük miatt, hanem a kötődés kialakulása, illetve ezáltal a NICU betegek hosszútávú kimenetelének szempontjából is kritikus fontosságú.

Célkitűzés: Az anyaklub működésének bemutatása, kitekintés a jövő lehetőségei felé.

Eredmények: A részlegünk koordinálásával, a nemzetközi ajánlásokat figyelembe véve létrejött az Anyaklub, melynek célja az anyukák mind mentális, mind fizikai egészségének megőrzése, valamint az őket ért stressz további csökkentése. A klubban működő anyacsoportban szakpszichológus és neonatológus együttesen nyújt lehetőséget verbális feldolgozásra, egyéni pszichoterápiára. A speciális anyatorna, baba-mama torna a mozgás által bizonyított fizikai stresszcsökkentést célozza meg. Az osztályunkon működő filmklub, valamint a közös programok a hasonló nehézségekkel küzdő szülők között egy szoros közösség kialakítását teszi lehetővé.

Megbeszélés: A családközpontú ellátás fontos elemét képezi az anyai jólétet és mentális egészség megőrzését támogató anyaklub működtetése.

Befolyásolta-e a COVID-19 járvány lényegesen a gyermekonkológiai ellátást?

Müller Judit¹, Hegyi Márta¹, Szűcs-Farkas Dóra², Piri Melinda³, Magyar Gyermekonkológiai Hálózat¹, Kovács Gábor¹

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg,

²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen, ³Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely

Bevezetés: Gyermekkori daganatos betegségek esetében az első tünetek felismerése és a korai diagnózis, valamint a kemoterápia megfelelő ütemezése kiemelt fontosságú mind a prognózis, mind a késői következmények tekintetében. Jelen vizsgálatunk célja volt felmérni, hogy a COVID-19 járvány alatt az egészségügyi ellátórendszerben létrejött változások miatt késtek-e a gyermekkori daganatos betegségek diagnosztikai, valamint az igazolt COVID-19 fertőzés milyen hatással volt az adott beteg kezelésére.

Módszerek: Az első tünet megjelenése és az egészségügyi rendszerben való megjelenés között eltelt

időt, valamint a primer metasztatizisok előfordulását vizsgáltuk, összehasonlítva a járványt megelőző 2 éves időszakot (2018.01.01.–2019.12.31.) a járvány alatti 2 éves időszakokkal (2020.04.01.–2022.04.01.). A malignus betegséggel diagnosztizált gyermekek közül COVID-19 fertőzéssel igazoltak adatait külön feldolgoztuk.

Eredmények: A járványelőtti időszakból összesen 201 (96 lány és 105 fiú, átlag életkor $7(\pm 5,26)$ év), a járvány alatt 206 (92 lány, 114 fiú, átlag életkor $8(\pm 5,02)$ év) tumoros gyermektől gyűjtöttünk adatot. Az első tünet megjelenése és az egészségügyi rendszerben való megjelenés között eltelt idő szignifikánsan hosszabb volt a járvány idején, mint a járvány előtt ($p=0,002$), ugyanakkor nem volt szignifikáns különbség az első megjelenés és a diagnózis felállítása között eltelt időben a két időintervallum között ($p=0,26$). Nem volt szignifikáns különbség a metasztatizisok előfordulásában sem a járvány előtti és alatti időszakban ($p=0,27$). A fenti időszakban összesen 61 malignus daganatos megbetegedésben szenvedő gyermeknél igazoltunk COVID-19 pozitívítást. 39-en tünetmentesek voltak. 14-en két héten belül és nyolcan 2 héten túl gyógyultak a COVID-19 fertőzésből. COVID-19 miatt 20 esetben volt szükség hospitalizációra és egy gyermek igényelt intenzív terápiás ellátást. COVID-19 fertőzés miatt nem veszítettünk el gyermeket. A 60-ból egy gyermeknél volt egy hónapot meghaladó kezelési szünetre.

Következtetések: Bár a pandémia alatt a betegek lassabban jutottak el a megfelelő ellátórendszerbe, a diagnózis felállításában a járvány okozta korlátozások nem okoztak késést.

A malignus betegségben szenvedő gyermekek esetében nem észleltünk az átlag populációhoz képest súlyosabb lefolyást, valamint a kezelések jelentős mértékű halasztására sem volt szükség.

Mi állhat a spontán belszervi perforáció hátterében?

Nagy Csilla, Tory Kálmán, Köles Eszter, Patócs Attila, Kiss Imre, Antal Zsuzsanna

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai Részleg

Az Ehlers–Danlos-szindróma IV-es, vascularis típusa egy autoszomális domináns módon öröklődő kollagén szintézis rendellenesség, melyet legtöbbször valamilyen tünet megjelenését követően diagnosztizálnak. Leggyakrabban erek vagy belső szervek (bél, húgyhólyag) ruptúrája okozza az első panaszt, de előfordulhat aorta aneurysma, -dissectio, várandósságban méh ruptúra, spontán légmell és ínysorvadás is. Az ízületek lazák, keratoconusra fokozott a hajlam. Az érintettek bőre jellemzően vékony, könnyen alakul ki ecchymosis. Az első



tünetek a betegek negyedében 20 éves kor előtt jelentkeznek.

Jelen előadás célja a belszervi ruptúrák egy lehetséges ritka okának bemutatása egy 2023. januárjában operált gyermek esete kapcsán.

A Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Bókay utcai Részlegén egy 5 éves fiúgyermeket operáltunk akut has miatt. Panasza székletürítés után jelentkező erős hasi fájdalom volt. Anamnézisében krónikus obstipáció és minimális behatásra megjelenő bőr suffusiok valamint visszatérő dysuriás panaszok szerepeltek. A műtét során a recto-sigmoidalis határon 3 mm-es perforációt találtunk, egyéb eltérés a hasüregben nem volt. Sutura követően a gyermek gyógyult. Kiváltó okként felmerült IBD, krónikus obstipáció okozta belfal gyengeség, Hirschsprung betegség, idegentest okozta sérülés is. Részletes anamnézis felvételekor kiderült a családban előforduló tisztázatlan eredetű fokozott vascularis fragilitás (suffusiok édesanyjánál és nagybátyjánál), mely alapján monogénis eredetet valószínűsítettünk: a genetikai vizsgálat igazolta az Ehlers–Danlos-szindrómát. Vizeleti zavarának kivizsgálása során fél évvel az első műtét után húgyhólyag diverticulum igazolódott. Cystoscopiát követő 4. napon spontán húgyhólyag ruptúra alakult ki. Akut műtét során a hólyag suturája történt, a gyermek gyógyult.

Az Ehlers–Danlos-szindróma már gyermekkorban panaszt okozhat, akár első tünetként jelentkezhet életveszélyes állapottal. Fontos a panaszok hátterében a genetikai rendellenesség mielőbbi felismerése és a beteg gondozásba vétele. Nem javasolt az erőlködés, a küzdősportok művelése.

Alacsonynövés hátterében álló ritka ok

Nagy Noémi¹, Vojcek Ágnes², Mohay Gabriella³, Stomfai Sarolta¹, Bokor Szilvia¹, Zsigmond Anna⁴, Kozári Adrienne¹, Erhardt Éva¹

¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ I. Sz. Belgyógyászati Klinika Endokrinológia,

²Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Onkológia,

³Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Orvosi Képzőközpont Klinikai,

⁴Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet

Bevezetés: az alacsonynövés hátterében endokrinológiai okok, mint például hypothyreosis, növekedési hormon-hiány, s számos nem endokrinológiai ok állhat. Utóbbi csoportba tartoznak többek között a csontrendszeri betegségek, genetikai szindrómák, és a familiáris alacsonynövés is.

Esetismertetés: a szerzők egy jelenleg közel 14 éves leánygyermek esetét mutatják be, aki 5,5 éves volt első, endokrinológiai megjelenésekor, amikor testmagassága 98,5 cm (<3 pc, -1,87 SDS), testtömege 13,9 kg (<3 pc, -1,39 SDS), testalkata propor-

cionált volt. Csontkora 1,5 évvel maradt el kronológiai korától. Vizsgálata során krónikus betegségre utaló eltérés nem volt kimutatható, alacsony IGF-1 értéket (35,5 ng/ml) lehetett mérni. Tekintettel a kórelőzményben észlelt progresszív növekedésbeli elmaradásra, növekedési hormon rezerv vizsgálat (Glucagon terhelés) történt, mely során megfelelő növekedési hormon válasz volt mérhető (csúcs érték: 10,6 ng/ml). Koponya MR illetve kromoszóma vizsgálat negatív eredményt adott. Kontroll vizsgálatakor kiszélesedett csukló volt tapintható, valamint csontkor meghatározása céljából készült röntgen felvételen több exostosis került leírásra. Kiegészítő low dose mellkas CT vizsgálat készült, mely során tüskeszerű nyúlványok voltak láthatók a bal humeruson, mindkét clavicularan, a jobb scapulan, valamint a bordák egy részén. Tekintettel a klinikai képre, genetikai konzílium, csontrendszeri betegségekkel összefüggő multigén panel vizsgálat történt, mely során *EXT1* gén c.1021A>G, p.(Arg341Gly) heterozigóta mutáció igazolódott, ami multiplex exostosisok kialakulásához vezet. E betegségben gyógyszeres kezelés jelenleg nem áll rendelkezésre. Sebészeti kezelés a mindennapi életet zavaró tünetek, malignizálódás gyanúja, valamint a gerinc intracanalialis érintettsége esetén válhat szükségessé. A gyermeknél eddigi nyomon követése során szövődményt (neurovascularis komplikáció, krónikus fájdalom, malignitás) nem lehetett észlelni.

Megbeszélés: a hereditár multiplex osteochondromatosis hátterében az esetek döntő többségében *EXT1*, illetve *EXT2* gén mutációja áll, mely eltérés esetén a sejtburjánzások benignus csontkinövések formájában jelentkeznek, melyek azonban malignizálódhatnak, így a gyermek nyomonkövetése a fő feladat. Esetbemutatásunk megerősíti, hogy az alacsonynövés hátterében számos nem endokrinológiai ok állhat, ami differenciáldiagnosztikai szempontból mindig fel kell hogy merüljön alacsony növésű gyermekek vizsgálatakor.

Lázas májas

Németh Judit¹, Piegl-Gulácsy Vera¹, Ábrahám Evelin¹, Szokó Márta¹, Kálmán Andrea¹, Jenővári Zoltán²

¹Fejér Vármegyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Székesfehérvár Újszülött-, Csecsemő- és Gyermekosztály,

²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg

A láz az egyik leggyakoribb klinikai tünet gyermekkorban, amely hátterében számos ok állhat. Ismeretlen eredetű láz (FUO) merülhet fel, amikor a rutin kivizsgálás során a 2-3 hete elhúzódó láz oka felderítetlen marad. Gyermekkori FUO esetében elsősorban fertőzést, autoimmun kórképeket, ritka betegségeket, tumoros folyamatokat és gyógyszer mellékhatást kell kizárnunk.



Előadásunkban egy 15 hónapos kisdéd esetét ismertetjük, aki 2 hete tartó láz miatt került felvételre osztályunkra. A kezdeti klinikai kép infektív eredetre utalt, de az empirikusan alkalmazott széles spektrumú antibiotikum kezelés hatástalannak bizonyult. A góckutatás során fertőzés végül nem igazolódott, mellékleletként a hasi ultrahangon cavernosus haemangiomának imponáló terime került leírásra. Differenciáldiagnosztika során atípusos Kawasaki-betegség, autoimmun kórkép, HLH kizárható volt. A hasi ultrahangon korábban ábrázolt képlet differenciálása céljából hasi MR elvégzése mellett döntöttünk. A májban észlelt elváltozás radiológiai képe hepatoblastoma lehetőségét vetette fel. A gyermeket onkohematológiai centrumba irányítottuk, ahol a tumort eltávolították, szövettani vizsgálat a hepatoblastoma diagnózisát alátámasztotta.

Gyermekekben a fertőzés számít a FUO leggyakoribb okának, azonban nem szabad megelégednünk a ritkább etiológiai tényezőkről sem.

Gyermekegyógyászat a genetika csapdjában - Többszervi érintettség és visszatérő szepszisek egy multidiszciplináris kórképben, melyet a gének irányítanak

Németh Zsófia¹, Csákváry Violetta¹, Sinkó Gabriella¹, Kárteszi Judit², Reiter Éva³, Kis Éva⁴, Goda Vera⁵

¹Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely Csecsemő és gyermekgyógyászati Osztály,

²Zala Vármegyei Szent Rafael Kórház Csecsemő és gyermekgyógyászati Osztály,

³Csolnoky Ferenc Kórház Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Osztály,

⁴Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermek Kardiológiai Osztály,

⁵Dél-pesti Centrumkórház - Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet Gy. hemat. és Óssejt-transzpl. Osztály

Bevezetés: Gyakorló gyermekgyógyászként számotlan alkalommal találkozunk olyan szituációval, amikor a szerteágazó tünetek integrálása nagy nehézséget okoz számunkra. Megválasztani a megfelelő diagnosztikai lépéseket, majd a korrekt kezelési módot, magyarázatot találni az egyes szimptomák eredetére, gyakran nagy kihívást jelent. Előadásunkban egy olyan szív-, és idegrendszeri fejlődési rendellenességgel, endokrin eltérésekkel rendelkező betegünk történetét szeretnénk bemutatni, akit több alkalommal hospitalizáltunk visszatérő súlyos infekciók, septicus állapot miatt. Esetünkben a végső diagnózishoz a kulcsot a genetika adta meg, és vezetett el minket egy nemrégiben felfedezett ritka genetikai kórképhez, az MECP2 Duplikációs Szindrómához.

Esetismertetés: Máté zavartalan 2. terhességből 41. gesztációs hétre 3050 grammal 9/10 -es Apgar értékkel, császármetszéssel született. Fél napos korban deszaturáció, ismétlődő bukások, emelke-

dett gyulladásos paraméterek miatt PIC-be került felvételre. Agyi ultrahang és koponya MR vizsgálata corpus callosum dysgenesiat igazolt. Második életnapon észlelt 2/6-os systoles szívzöreje miatt kardiológiai szakvizsgálat történt, mely komplex vitiumot igazolt (hypoplasias aortaív, coarctatio aortae, aorta stenosis, VSD). 13 naposan coarctatio aortae műtéti megoldása történt a Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézetben. Osztályunkon eddig nyolc alkalommal hospitalizáltuk, septicus tünetek, elesett általános állapot miatt, és részesítettük széles spektrumú, kombinált antibiotikus terápiában, melyet esetenként vénás immunglobulin adásával egészítettünk ki. Nátrium pótlás ellenére is fennálló hyponatraemia miatt Hydrocortizon, valamint határértéken lévő TSH miatt Levothyroxin pótlás indult. Nagyfokú somatomentális retardáció, minor anomáliák miatt molekuláris genetikai vizsgálat (MLPA) történt, mely során MECP2 Duplikációs Szindróma igazolódott. Az X kromoszómához kötött recesszív öröklésmentet mutató kórkép az X kromoszóma hosszú karján található Xq28 régió megkettőződését jelenti. A klinikai tünetek súlyossága a duplikálódott génszakasz méretével korrelál. Máténál ez a duplikált régió a MECP2 gén mellett az SLC6A8, IDH3G, GDI1, L1CAM, IRAK1, FLNA, DKC1, F8, VAMP7 géneket is tartalmazza, melyek mindegyikét összefüggésbe tudtuk hozni a fennálló diverz tünetekkel. Időközben intézményünkben, a visszaérkezett genetikai eredmények alapján, még egy gyermeknél igazolódott MECP2 Duplikációs Szindróma. Ebben az esetben azonban a Máténál érintett egyéb gének mintegy felének megkettőződését sikerült kimutatni, a többi gén intakt maradt. Ez alátámasztja a tünete szegényebb klinikai képet. Az éremnek viszont két oldala van, az MECP2 gén nem csak duplikálódhat, hanem mutációt is szenvedhet, így vezetve a mindegyikünk által ismert kórképhez, a Rett-szindrómához, mely a közelmúltban szintén igazolódott egy 2,5 éves kislány betegünkénél. 3 beteg, 2 ritka genetikai betegség, 1 kulcsszerepet játszó gén.

Konklúzió: Előadásunk célja, hogy felhívjuk a figyelmet arra, hogy összetett etiológiájú kórképek esetén bátran vegyük igénybe a genetikai vizsgálatok széles spektrumát, így elősegítve a pontos diagnózis felállítását és a háttérben álló tünetek eredetének verifikációját.



A primer intestinalis lymphangiectasia (PIL) terápiás nehézségei

Pagáts Rebeka¹, Lakatos Orsolya¹, Nyikuly Kinga¹, Erhardt Éva¹, Tárnok András¹, Környei Mária¹, Rózsai Barnabás¹, Mosdósi Bernadett¹, Horváth Bence¹, Faluhelyi Nándor², Lásztity Natália³, Hartmann Ágnes¹

¹Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ
Gyermekegyógyászati Klinika,

²Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Orvosi Képzőközpont
Klinika,

³Észak-budai, Szent János Centrumkórház és Szakrendelő

A PIL egy ritka kórkép, pontos előfordulási gyakorisága nem ismert. A betegséget a nyirokerek káros túlulata jellemzi, mely fehérjevesztő enteropathiához, következményes hypalbuminaemiához vezet. A klinikai tünetek egyéb szisztémás betegséget is utánozhatnak (pl.: szívelégtelenség, nefrózis szindróma, protein-energia malnutríció). A diagnózis a jellegzetes laboratóriumi eltéréseken, az endoszkópos képen és a szövettani vizsgálaton alapszik. A terápia alapját a magas fehérje és közepes szénlánc-hosszúságú zsírsav tartalmú diéta jelenti, emellett a nyirokkeringést befolyásoló gyógyszeres és sebészeti kezelésre is vannak próbálkozások.

A Turner-szindróma miatt gondozott, aorta billentyű stenosisával és patkóvesével élő 6,5 éves kislányt súlyos fokú generalizált ödéma miatt vettük fel Intenzív Osztályunkra. A gyermeknél diuretikumra és rendszeres albumin pótlásra sem reagáló, taponáddal fenyegető pericardialis és nagy mennyiségű mellkasi folyadékgyülem alakult ki. Utóbbiak miatt pericardium fenestratio és többszöri mellkascsapolás is történt. A testszerte jelentkező ödéma hátterében a leggyakoribb okokat kizártuk. A laboratóriumi vizsgálatokban észlelt hypoproteinaemia, IgG hiány és lymphocytopenia az intestinalis lymphangiectasia lehetőségét vetette fel. A diagnózis felállítását követően az elsővonalbeli diétás kezelés mellett számottevő állapotjavulást nem tapasztaltunk. Többféle gyógyszeres terápiás próbálkozás is történt eredménytelenül. Végül a szupportív kezelésként bevezetett subcutan immunglobulin pótlással és anti-plasmin kezeléssel együtt sikerült az ödémát tartósan megszüntetni.

A PIL ritkaságából adódóan szakmai irányelv nem létezik a kezelésre vonatkozóan, csak kis esetszámon alapuló ajánlásokkal találkozhatunk. A betegség kiterjedtsége határozza meg, hogy a diéta mellett a sebészeti vagy a gyógyszeres terápiától (somatostatin analógok, mTOR inhibitorok, anti-plasmin, propranolol) várhatunk-e jobb eredményt. A betegünkönél bevált egyéni terápiás kombináció tovább bővítheti a kezelési lehetőségek tárházát.

Az integrált szülő-csecsemő konzultáció szerepe a családközpontú gyermekgyógyászatban

Parrag Hanga

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ
Gyermekegyógyászati Klinika

Előadásomban az integrált szülő-csecsemő konzultáció módszerét szeretném bemutatni, ami a kisgyermekes családok holisztikus szemléletű támogatását jelenti.

A Semmelweis Egyetem EKK Mentálhigiéné Intézet integrált szülő-csecsemő konzulens képzését 2020-2022 között végeztem el, a Pécsi Gyermekgyógyászati Klinikán 2023 tavasza óta elérhető a konzultáció klinikai rendelés keretein belül az érintett családok számára. Az előadásomban szeretném ismertetni magát a módszert és annak elméleti hátterét, a képződési lehetőségeket és a jelenleg elérhető konzultációs formákat is.

Gyermekegyógyászként számtalan alkalommal találkozhatunk olyan szülőkkel, akik problémát észlelnek a gyermekük étkezési vagy alvási szokásaival, illetve egyéb viselkedésbeli megnyilvánulásaikkal kapcsolatban. Már a csecsemőkor kezdetén jelentkezhetnek az ún. klasszikus regulációs zavarok (gyakori és/vagy erőteljes, akár tartósan fennmaradó sírás, nyugtalanság, alvásproblémák, táplálási/táplálkozási nehézségek). A konzultációk olyan családok számára jelenthetnek segítséget, ahol korai gyermekkor (0-3 év) érzelem- és viselkedésszabályozási problémák (ún. regulációs zavarok), kapcsolati nehézségek állnak fent. A konzultációk fő célja a harmonikus szülő-gyermek kapcsolat támogatása, ezzel megalapozva a család egyensúlyát is. A folyamat során fontos a társszakmák együttműködése kiemelt jelentőségű, mind az organikus ok kizárása céljából, mind az esetlegesen már ismert organikus okokból fakadó nehézségek figyelembevétele miatt.

A konzultáció során különböző elméleteket együtt alkalmazunk. A pszichodinamikus gondolkodásmód, a kötődésemélet, a rendszerszemlélet mind megjelenik. Nagy hangsúlyt helyezünk az szülő-csecsemő közti interakciókra, illetve a közös videóelemzés is fontos szerepet tölt be a konzultációk során. A konzultációk részletes anamnézissel kezdődnek, a folyamat 2-10 konzultáció között változó hosszúságú lehet.

Az előadásomban „esetmorzsákkal” szeretném szemléltetni a gyakorlati megvalósulását a bemutatott elméleti alapoknak alvás-, illetve evésprobléma miatt jelentkező családok esetei kapcsán.



Korszerű akut fájdalomcsillapítás

Perczel Kristóf^{1,2}, Gyimesi-Szikszai Andrea³,
Károlyi Lilla³, Major János³

¹Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Fájdalomterápiás Ambulancia,

²Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Aneszteziológiai Intenzív Terápia,

³Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza Fájdalomkezelő Centrum

A fájdalom megértésének korszerű, bio-pszichoszociális modellje a fájdalomélmény komplex jellegét hangsúlyozza. A megélt fájdalom alapjául szolgáló nociceptív inger modulálódik, ez magyarázza az adott szöveti sérülés kapcsán kialakuló egyéni, gyakran nagyon eltérő fájdalom reakciókat. Ez az összetettség terápiás célpontokat is jelent, a fájdalomcsillapításra sokkal több lehetőségünk adódik, mint „csupán” a nociceptív ingerek csökkentése. A szorongásoldás, a szimpatikus tónus csökkentése, a társas támasz megélése és a gerincvelői fájdalom kapu kihasználása számtalan hatékony terápiás lehetőséget kínál.

Az előadás során az akut fájdalomcsillapítás módjait tekintjük át a fenti elméleti keretben. Célunk, hogy egyrészt világossá tegyünk egy néha megfoghatatlannak tűnő tudományterületet, másrészt pedig bemutassuk, hogy mennyi egyszerű és hatékony módszer áll rendelkezésünkre pácienseink fájdalmának csillapítására.

Kromoszóma-rendellenességek a komplex vitiumok hátterében

Petrás Ármin, Simon Kornélia, Szabó Krisztina Virág,
Kummer Zoltán, Kálmán Andrea

Fejér Vármegyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Székesfehérvár

Bevezetés: A kongenitális vitiumok a leggyakoribb veleszületett rendellenességek, amelyek prevalenciája eléri az 1%-ot. Komplex vitiumoknak nevezük azokat a kongenitális anomáliákat, amelyek egy éves korig műtéti vagy egyéb (pl. katéteres) beavatkozást igényelnek. A komplex vitiumok a veleszületett szívfejlődési rendellenességek L-ért felelősek és az esetek 7%-ban kromoszóma eltérés azonosítható kóroki tényezőként. A komplex vitiummal született gyermekek 80–85%-nál igazolódik kromoszóma rendellenesség.

Célkitűzés: Előadásunk célja volt, hogy felhívjuk a figyelmet arra, hogy a komplex szívfejlődési rendellenességek hátterében gyakran genetikai tényező áll. Emellett azt vizsgáltuk, hogy egyes esetekben milyen típusú kromoszóma eltérés igazolódott.

Módszerek: Retrospektív módszerrel 3 gyermeket és 1 magzatot vettünk be előadásunkba. A szívfejlődési rendellenesség diagnosztizálása céljából echokardiographiás vizsgálatot végeztünk. Mind a négy esetben karyotípus meghatározás történt.

Eredmények: Az esetek 75%-ban (3 gyermeknél) igazolódott kromoszóma-rendellenesség a komplex vitium hátterében. 1 esetben Edwards-szindrómát, 1 esetben Down-szindrómát, 1 esetben pedig Smith-Magenis szindrómát diagnosztizáltunk. 1 újszülött esetében normál karyotípust láttunk.

Következtetés: A komplex vitiumok hátterében gyakran áll genetikai ok. Több szervi érintettség és minor anomáliák esetében mindig gondoljunk a kromoszóma-rendellenességek lehetőségére. A felismert szív- (és egyéb) fejlődési rendellenességek esetében a szülés helyének megválasztása is kardinális kérdés. A megfelelő diagnózis felállítása és etiológia meghatározása elengedhetetlen a további terápiás lépések megválasztása szempontjából.

Folyamatos Propofol Infúzió Alkalmazása a Gyermekintenzív Osztályon

Pomlányi Petra¹, Christopher Kriel¹, Horváth Klára²

¹Semmelweis Egyetem Általános Orvostudományi Kar,

²Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg

A kutatás célja, tudományos háttere: A propofol infúziós szindróma (PRIS) egy olyan, magas mortalitású tünetegyüttes, amelyet tartós, nagy dózisú propofol infúzió adagolása után figyeltek meg intenzív osztályon kezelt gyermekekben. Fő tünetei az asystoliához vezető bradycardia, szívéltelenesség, metabolikus acidózis, lipaemia, máj steatosis és rhabdomyolysis. A pontos incidencia ismeretlen, de valószínűleg kevesebb, mint 0,4%. Az említett szindróma megfigyelése után a nemzetközi irányelvek 4 mg/kg/óra dózisban és 48 óra időtartamban maximalizálták a folyamatos infúzióban adható propofol mennyiségét. Azóta több kutatásban is leírtak ennél nagyobb dózist, komplikációmentes propofol használatot, azonban az ajánlások azóta sem változtak. Jelen kutatás célja felmérni a folyamatos propofol infúzió használatát a gyermekintenzív osztályon, és megvizsgálni, hogy kimutatható-e bármilyen különbség az ilyen terápiát kapó betegekben a kontroll csoporthoz képest.

Módszerek: Ebben a retrospektív tanulmányban 30 beteg 34 felvételéből származnak az adatok, akiket 2020 október 1. és 2022 október 1. között kezeltek a Semmelweis Egyetem Gyermekklinika Tűzoltó utcai Részlegének Intenzív Terápiás Osztályán. Ebből 22 felvétel alkalmával szerepelt folyamatos propofol infúzió a beteg terápiájában. A betegek életkora 1 hónap és 17 év között változott. Minden beteg légzéstámogatásban részesült.

Főbb eredmények: A propofol infúziók kumulatív dózisa 6 és 702,14 mg/kg között volt, átlagosan 112,57 mg/kg (szórás: 149,24 mg/kg). A csúcscsúszok átlaga 3,46 mg/kg/óra volt, a maximum 10, a minimum pedig 0,97 mg/kg/óra (szórás: 1,83



mg/kg/óra). A propofol infúzió átlagos időtartama 39,5 óra volt, a leghosszabb 297, a legrövidebb pedig 2 óra (szórás: 63,32 óra). A két csoportban szignifikáns különbséget mutatott a betegség súlyosságát jelző index (PIM-3 score) ($t(33,05) = 2,75$, $p = 0,01$), ezért ezt és az életkort kovariánsként léptettük be a regressziós modelljeinkbe. A mortalitás nem volt kapcsolatba hozható a propofol infúzióval, ($OR = 0,02$, 95% CI [0 4,22] $p = 0,34$), ahogy az intenzív tartózkodás hossza sem ($OR = 0,02$, 95% CI [0 11,4] $p = 0,25$). A propofol adása nem függött össze a folyadékbevitellel ($OR = 0,38$, 95% CI [0,07 1,94], $p = 0,24$) vagy vazopresszorok alkalmazásának szükségességével ($OR = 1,63$, 95% CI [0,2 19,36], $p = 0,658$). A betegek szívfrekvenciája ($t(21) = -1,03$, $p = 0,313$, MD = 4,72, 95% CI [-14,24 4,79]) és artériás középnyomása ($t(21) = -0,08$, $p = 0,938$, MD = -0,23, 95% CI [-6,18 5,72]) sem mutatott szignifikáns változást 6 órával a propofol infúzió elkezdését követően. Az általunk vizsgált laborparaméterek szintén nem mutattak szignifikáns különbséget a propofol infúziót kapott és nem kapott betegek között.

Legfontosabb következtetések: Összefoglalva az eredményeinket azt találtuk, hogy a folyamatos propofol infúzióban részesülő betegek és a kontroll csoport között nem volt semmilyen szignifikáns különbség, vagyis a propofol infúzióknak nem volt kimutatható negatív hatása. A vizsgált betegekben nem fordult elő semmilyen propofolhoz kapcsolódó szövődmény vagy propofol infúziós szindróma.

Nem minden anorexia, ami annak tűnik

Rakos-Ritz Roxána¹, Györke Eszter¹, Farkas László¹, Ruttner Pál², Szalai Anna³, Szép Enikő⁴, Csákváry Violetta¹

¹Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely Csecsemő és gyermekgyógyászati Osztály,

²Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely Szülészeti-nőgyógyászati Osztály,

³Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely Központi Radiológia Osztály,

⁴Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely Patológia Osztály

Az anorexia nervosa a harmadik leggyakoribb krónikus betegség serdülőkorban, a petefészek tumorok pedig a gyermekkori malignitások mindösszesen 1%-át teszik ki. Mégis minden evészavar miatt kivizsgálás alatt álló gyermek estében kötelező elvégezni a differenciáldiagnosztika minden lépcsőfokát. Esetünk is rávilágít ennek jelentőségére.

A 14 éves serdülő leány osztályos felvételére 1,5 éve fennálló étvágytalanság, testsúlyvesztés miatt került sor, beutalóján anorexia nervosa iránydiagnózis szerepelt. Fizikális vizsgálat során alhasban tapintott rezisztencia miatt kért hasi ultrahang vizsgálaton egy kismédecét kitöltő, cisztózus részle-

teket tartalmazó, feltehetően jobb petefészekből kiinduló térfoglaló folyamat igazolódott. Tumormarker vizsgálatok (AFP, összes hCG), valamint nőgyógyászati konzílium által kért kiegészítő vizsgálatok (CA 19-9, CA 125, HE-4, ROMA teszt) nem mutattak eltérést. Az elvégzett hasi MR vizsgálaton 11,5x10 cm legnagyobb átmérőjű körülírt, környezetét jelentősen diszlokáló, többszörös, részben szeptált jellegű cisztózus képlet került leírásra, mely a jobb ovárium eredetét megerősítette. Jobb oldali oophorectomia történt, melyet követően a szövettani vizsgálat juvenilis granulosa sejtes petefészek daganatot igazolt.

Az iránydiagnózis felállításában indirekt szerepet játszottak a páciens pszichoszociális életkörülményei, valamint a betegség kifejlődésének időszakában a koronavírus-járvány okán bevezetett korlátozó intézkedések, illetve annak társadalmi életre gyakorolt utóhatásai. A gyakorlatban alkalmazott differenciáldiagnosztikai lépések szerint a leggyakoribb kórképeket kizárva juthatunk el a ritkább betegségek felismeréséig.

Új neurorehabilitáció multidiszciplináris kezelési megközelítéssel gyermekek és serdülők számára Ausztriában.

Répásy Judit, Nusser Anikó, Jutta Falger

Bad Erlach, kokon Reha für Kinder und Jugendliche Austria

Bevezetés: A bad erlachi gyermekrehabilitáció egy új egészségügyi szolgáltató Ausztriában, ahova mobilizáló, neuromobilizáló vagy mentális egészségi indikációkkal rendelkező gyermekeket és serdülőket vesznek fel. Az intézmény összesen 114 beteg és 104 kísérő személy befogadására alkalmas.

Célkitűzés: A neurorehabilitáció fő célja vagy a premorbid működésnőv helyreállítása vagy a lehető legmagasabb fejlődési potenciál elősegítése. A rehabilitációs célok két fő területre oszthatók (betegek vagy szülők illetve szakemberek rehabilitációs céljai). A szakemberek rehabilitációs céljai a gyermek fejlettségi szintjén alapulnak. Természetesen az elvárások korlátainak meghatározása is a kezelések elején történik.

Módszerek: A neuropszichológiai változások miatt a neurorehabilitáció kezelési koncepciója multidiszciplináris. A központi idegrendszer károsodása a gondolkodás, az érzés, az akarat és a cselekvés megváltozásához, valamint az agy helyi tüneteinek vezet. A módszerek a gyermekek és serdülők kognitív és érzelmi fejlődési szintjéhez alkalmazkodnak, és központilag figyelembe veszik a pszichoszociális igényeket és erőforrásokat. Mindezek mellett a neuromotoros betegségekben fontos a krónikus fájdalom feltérképezése is. Különböző szakmai csoportok alkotnak egy csapatot, amely



legfeljebb 10 gyermekkel vagy serdülővel dolgozik együtt egy tartózkodási ciklus alatt (3–4 hét).

Eredmények: A legfontosabb, hogy a lehető legközelebb kerüljünk a rehabilitáció elején kitűzött célokhoz. Természetesen a várt eredményeknek vannak korlátai, de összességében elmondhatjuk, hogy a gyermekek vagy serdülők és kísérőik elérik a kívánt célokat a tartózkodásuk alatt.

Összefoglaló: Összefoglalva kijelenthetjük, hogy a központi idegrendszeri betegségek neuropszichológiai következményei miatt a neurorehabilitációban egy multiprofesszionális kezelési koncepciót célszerű választani.

Kulcsszavak: rehabilitáció, neurorehabilitáció, multidiszciplináris, gyermekek és serdülők

Családközpontú megközelítés a neonatológiai intenzív ellátás során

Risztér Magdolna¹, Kovács Tamás²

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika,

²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

A betegek és családok igényeinek, elvárásainak megfelelő, bevonásukkal megtervezett családközpontú betegellátásra egyre nagyobb a társadalmi igény a szolgáltatók felé. A neonatológiában ez teljesen magától érthető, természetes elvárás, az újszülöttek és édesanyjuk ilyenkor még egy egységet alkotnak, esetleges szétválasztásuk mindenképpen stresszt (fizikai és lelki) okoz mindkettőjüknek, valamint a szülők képviselik gyermekeik érdekeit.

Debrecenben, Neonatológiai Intenzív Centrumunk gyakorlataból szeretnénk a perinatális értekezleteket, a mindennapi családközpontú orvosi viziteket, a hazabocsátási megbeszélések gyakorlatát, a családi szobák működését és perinatális veszteség esetén a családot támogató megközelítést bemutatni.

Reméljük, ez hasznos lehet más neonatológiai szolgáltatást nyújtó központ számára és centrumunk is szívesen veszi a javaslatokat a családközpontú ellátás minél teljesebb megvalósításához.

Az antibiotikus és probiotikus kezelés hatása a széklet zsírsavösszetételére patkánymodellben

Szabó Éva¹, Mintál Kitti², Farkas Nelli³, Makszin Lilla³, Marosvölgyi Tamás³, Tóth Attila², Kocsis Béla⁴, Karádi Zoltán², Bufa Anita³

¹Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar Biokémiai és Orvosi Kémiai Intézet,

²Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar Élettani Intézet,

³Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar Bioanalitikai Intézet, Pécs,

⁴Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar Orvosi Mikrobiológiai és Immunitástani Intézet

Háttér: A bélben élő baktériumok számos rövid szénláncú zsírsavat termelnek, melyek összefüggése a különféle törzsekkel sokat kutatott téma. A székletben található hosszabb szénláncú zsírsavak és a mikrobiom közti kapcsolatra azonban még nem nagyon találtunk irodalmat, ezért célunk volt megvizsgálni az antibiotikus, illetve a probiotikus kezelés hatását a széklet teljes zsírsavspektrumára patkánymodellben.

Módszer: A vizsgálatban 44 hím patkányt random négy csoportba osztottunk: 1. kontroll csoport, 2. csak antibiotikummal kezelt csoport (ABx), 3. antibiotikummal majd probiotikummal kezelt csoport (ABx+probiotikum), 4. csak probiotikummal kezelt csoport (probiotikum). A székletmintákat előre meghatározott időpontokban az adott kezelés megkezdése előtt, majd után gyűjtöttük. A székletminták zsírsavösszetételét (C4:0-C26:0) GC-FID segítségével határoztuk meg; a zsírsav értékeket koncentrációban és az összes zsírsav tömegszázalékában is megadtuk.

Eredmények: A széles spektrumú ABx kezelés szignifikánsan lecsökkentette a székletben mérhető rövid szénláncú, elágazó szénláncú és transz izomer zsírsavaknak a koncentrációját mindkét ABx kezelt csoportban. Ugyanakkor a csak probiotikummal kezelt csoport és a kontroll csoport széklet zsírsavtartalma között nem volt lényeges különbség. Az ABx majd probiotikummal kezelt csoport esetében az ABx kezelés két hét alatt lecsökkentette a székletben a zsírsavak koncentrációját, ugyanakkor két hét probiotikus kezelés képes volt a széklet zsírsav-koncentrációját a kiinduláshoz hasonló szintre visszahozni.

Következtetések: Tudomásunk szerint az irodalomban elsőként vizsgáltuk, hogy a bél mikrobiom változása a székletben nem csak a rövid szénláncú zsírsavak koncentrációját befolyásolja, hanem a hosszabb szénláncú, elágazó és transz izomér zsírsavakét is. Kimutattuk, hogy szinte a teljes zsírsavspektrum koncentrációját csökkentette az ABx kezelés, míg két hét probiotikus kezelés effektíven visszahozta a teljes zsírsavspektrumot a székletben nagyjából a kezelés előtti szintre.



Akut és krónikus vesekárosodás koraszülöttekben és intrauterin retardált újszülöttekben

Szabó Tamás

Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika

Az elmúlt két évtizedben jelentős epidemiológiai változás következett be a gyermekkori akut veseelégtelenségben. A korábbi gyakoribb okokat mint HUS, RPGN-ek felváltotta a perinatális időszakban kialakuló akut vesekárosodás (AKI) akár primer vesebetegségekhez társulva (pl. CAKUT), akár műtétek kapcsán (pl. szívsebészeti beavatkozások). Az akut vesekárosodás esélye jelentős mind az időre született újszülöttek mind a koraszülöttek esetében. Utóbbi csoportban mind a csökkent nephronszám, mind a tubuláris funkciók éretlensége miatt a postnatalis vese inzultusok következményei súlyosabbak lesznek.

A vese növekedése sérül a koraszülöttség állapotában és ez nemcsak a nephronra, de a microvasculaturára is vonatkozik, társuló endothel diszfunkcióval és csökkent arteriális elaszticitással. Bár normál „urorenális” állapotban a koraszülöttek és IUGR újszülöttek „ellenállóbbak”, és többnyire szubklinikai AKI zajlik, de súlyosabb behatásra, vagy multifaktoriális események bekövetkeztétkor (renális hypoperfúzió, PDA, kardiális dekompenzáció, nephrotoxikus gyógyszerek alkalmazása) részben az éretlen renális hemodinamika, másrészt a beszűkült adaptációs mechanizmusok (renális vasodilatáció-PG és konstriktó-RAS) miatt progresszív vesefunkció romlás alakulhat ki. A jellegzetes koraszülött betegség (RDS) során a nátrium kiválasztás endokrin egyensúlya is megbomolhat, RAAS aktivációs túlsúllyal, Na- és volumenterheléssel, romló vese hemodinamikával. A koraszülöttség és IUGR veseműködés unikális fiziológiája megnehezíti az AKI felismerését és interpretációját különösen az első napokban, hiszen a diurézis is nehezen mérhető, annak pontos (optimális értéke) kritikus állapotú koraszülöttek esetén nehezen definiálható (non-oliguriás AKI). Évtizedekig az volt az általános vélekedés, hogy ebben az életszakaszban bekövetkező akut vesekárosodás jellemzően reverzibilis folyamat.

Experimentális adatok és újabb klinikai megfigyelések szerint az akut vesekárosodással szövődött esetekben a túlélőkben magasabb a krónikus vesebetegség (CKD) aránya. A CKD fenotípusa (hypertonia, proteinuria/hyperfiltráció és/vagy alacsonyabb GFR) és az AKI epizód súlyossága között összefüggés lehet, hasonlóan a gyermek vagy felnőttkorban is észlelt sokszoros CKD rizikónövekedéssel. Különösen súlyosabb AKI és/vagy ismétlődő AKI epizódok illetve meglévő primer vesebetegség esetén számíthatunk jelentős CKD incidenciának növekedésre a későbbiekben. A későbbi CKD ki-

alakulásában olyan speciális predisponáló tényezők is szerepelnek melyek részben a koraszülöttség és IUGR, másrészt az akut vesekárosodás pathomechanizmusából következik: mint a csökkent nephronszám/nephron veszteség, hyperfiltráció, vasculáris következmények, vagy a maladaptív repair mechanizmusok következménye. Összességében számos obszervációs vizsgálat igazolta, hogy a neonatális korban kialakuló AKI direkt kapcsolatot mutat a későbbi rosszabb prognózissal és krónikus vesekárosodással. A neonatális időszakban elszennvedett akár szubklinikai vesekárosodás hosszútávú következményei a késői serdülőkor vagy gyakran csak a felnőttkorban manifesztálódnak (hypertonia, CKD), melynek súlyosságát számos rizikótényező fokozhatja (elhízás, metabolikus szindróma primer vesebetegségek). Tekintve, hogy globálisan nagyjából 15 millió koraszülött születik évente és a magas rizikójú extrém kissúlyú koraszülött túlélők aránya is egyre magasabb (a 25. gesztációs hét előtt születettek 80%-a túlél a fejlett országokban) a krónikus vesebetegségek előfordulásának drámai emelkedésére számíthatunk az érintett betegek esetében. Az érintett populációban a krónikus vesebetegség korai stádiumban történő felismerésével és kezelésével az egészségkárosodás mértéke jelentősen csökkenthető, az életminőségi mutatók szignifikánsan javíthatók. Ez a tény nemcsak az alapellátásban elvégzendő célzott szűrővizsgálatok fontosságára és a gondozórendszer kapacitásbővítésének szükségességére, de a felnőttkori tranzíció jelentőségére is rámutat.

„Mégis, kinek az élete?”

Szarka Zita¹, Szakszon Katalin², Ujfalusi Anikó³, Szabó Levente⁴, Felszeghy Enikő¹

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika,

²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Csecsemő és gyermekgyógy.,

³Debreceni Egyetem Laboratóriumi Medicina Intézet, Debrecen,

⁴Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Gyermeksebészet

A DSD – disorders of sexual development - olyan szexuális fejlődési rendellenességek csoportja, melyek fenotípusok széles spektrumát ölelik fel, a virilizált nőitől a kevésbé virilizált férfiig. Az érintettek a kromoszómális, gonadális és genitális nem fejlődési zavara miatt nem felelnek meg a hagyományos férfi vagy női kategóriáknak, ezáltal a pszichoszociális nemük kialakítása is kérdéseket vet fel.

Esettanulmányunkban öt DSD miatt gondozott - 46XY/45X - kariotípusú eset bemutatásával tekintjük át a diagnózist felvető tüneteket, annak felállításához vezető diagnosztikus lépéseket és az abból



adódó terápiás megfontolásokat, melyeket nagyban befolyásol a diagnózis felállítása kori életkor és a tünettan.

Három gyermek esetében már születéskor fizikális vizsgálat során kétes külső nemi szervet észleltünk. Egyik esetben penoscrotalis hypospadiasis és osztott scrotumot, egy másik esetben Prader III stádiumnak megfelelő női nemi szerv differenciálódást láttunk, míg a harmadik esetben veleszületett húgycsőfejlődési rendellenesség és rejtett heréjűség miatt gyermeksebészeti gondozásba vett gyermek műtéténél nem találtunk kiérett hereszövetnek megfelelő szövettani képletet. Két gyermeknél a növekedési elmaradás hátterének tisztázása során, későbbi életkorban derült fény, szabályos női fenotípus mellett a kevert gonád diszgenezis diagnózisára.

Az első három esetben a kétes nemi szervek elsődleges vizsgálati algoritmus szerint a gonadális és kromoszómális nem meghatározásra került sor, kizárva a még szóba jöhető mellékvesekéreg elégtelenség miatt kialakuló virilizáló megbetegedéseket. A másik két esetben a növekedési elmaradás kivizsgálásának protokollja női fenotípus esetén magában foglalja a kromoszómális nem meghatározásának szükségességét, Turner-szindróma és egyéb genetikai eltérések kizárására.

A gondozott gyerekek közül háromnál, két női fenotípussal rendelkező és a penoscrotalis hypospadiasis miatt gondozott kisfiúnál a vizsgálat idején a gyermekendokrin kezelés a növekedési hormon pótlását és a megfelelő életkorban a serdülés beindítását jelentette. Az ő esetükben nem volt kérdéses a felnevelési nem, az életkoruk és a külső nemi szerveik állapota miatt. A másik két esetben, a korai diagnózis segített a követési algoritmus kialakításában, de egyiküknél, ahol virilizált női nemi szerveknek imponáló külső nemi szerveket láttunk, felmerült a pszichoszociális (felnevelési) nem meghatározásának kérdése. Ennek kapcsán is fontos hangsúlyozni a gonadoblastoma kialakulásának veszélyét, így a gonadectomy szükségessége és a műtét elvégzésének ideje is fontos szempont a gyermekek gondozása során.

Utolsó esetünk kapcsán célunk felhívni a figyelmet az interszexuális gyerekekre vonatkozó jogszabályokra, irányelvekre, illetve a jelenleg még csak folyamatban lévő indítványokra Európában és hazánkban egyaránt. Napjainkban Magyarországon a szülők a gondozó team-mel (genetikus, endokrinológus, gyermeksebész, pszichológus) történő konzultáció után döntenek a felnevelési nemről. Azonban a beadott indítványok céljai között szerepel a jogi védelem biztosítása, beleértve a jogot a személyes autonómiára, a döntési jogkörre és a szexuális integritásra, azért, hogy minden interszexuális gyermek méltósággal, tiszteletben és egyenlő feltételekkel élhessen.

Neonatalis VV ECMO

Szász Barbara¹, Lódi Csaba¹, Hauser Balázs², Szabó Miklós¹, Szabó Attila¹

¹Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bóka utcai Részleg,

²Semmelweis Egyetem Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Klinika, Budapest

Az extracorporealis membrán oxigenizáció (ECMO) egy életmentő beavatkozás lehet a legsúlyosabb állapotú, potenciálisan reverzibilis tüdő- vagy szívbetegségben szenvedő betegek ellátása során. Légzési elégtelenség indikációval végzett ECMO kezelések túlélése világszerte az összes korcsoportot vizsgálva újszülöttek esetén a legjobb. Egy ECMO program sikerének nem csak az ellátásban részt vevő szakemberek a kulcsa, hanem a betegek korai referálása is meghatározó tényező. Előadásomban röviden ismertetném a VV ECMO kezelés elméleti hátterét, indikációs körét, valamint a rövid- és hosszútávú kimenetellel kapcsolatban rendelkezésre álló adatokat.

Szeretném bemutatni a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikán újonnan induló újszülött ECMO programunkat, valamint felhívni a figyelmet a korai referálás fontosságára és annak módjára.

Biztos csak rosszul diétázik...?

Szigeti Sára, M. Tóth Melinda, Módi Judit

Csolnoky Ferenc Kórház Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Osztály

Bevezetés: Mind az IBD, mind a coeliakia autoimmun kórképek, a tünetek kezdetben, különösen a gyermekkori esetekben sokszor hasonlóak lehetnek. A coeliakia gyakorisága 1%. A gyermekkori colitis ulcerosa magyarországi incidenciája 2,4:100 000, a Crohn-betegségé 5,4:100 000. A gyermekkori IBD 15-20%-a csupán a felnőttkori IBD-nek, de az incidencia fokozatosan növekszik. Nem ritka két autoimmun kórkép, így az IBD és a coeliakia társulása sem, ami időnként diagnosztikus és terápiás problémát okozhat.

Esetismertetés: A jelen bemutatóban egy súlyos, elesett állapot, masszív haematochesia, nagyfokú microcytaer – hypochrom anaemia miatt felvételre került, 9 éves kora óta coeliakia miatt gondozott, jelenleg 15 éves lány esetét dolgozzuk fel. Korábbi dokumentációi alapján 10 éves koráig fejlődési üteme megfelelően alakult. Súlya, magassága azonban felvételekor az elvárhatótól jelentősen elmaradt. Serdülése nem indult meg, primer amenorrhoeája volt.

Többszöri transzfúziót és megfelelő előkészítést követően endoscopos vizsgálata során súlyos fokú pancolitis, valamint a nyelőcső teljes hosszában ulceratív gyulladást láttunk. Szövettani vizsgálata



a vastagbélben súlyos fokú colitis ulcerosát, a nyelőcsőben fekélyeket véleményezett.

Ismételt kikérdezések során a gyermek és édesanyja is több éve tartó; híg, laza székletürítésről, rendszeres éjszakai székelésről számoltak be. Hasi diszkomfortja és fájdalma is évek óta tartott; amelyekről a korábbi coeliakia miatt tartott személyes és távkonzultációk során leírás készült. Vashiányos anaemiája is évek óta fennállt és súlyosbodott. Mindezeket korábban az eddig is ismert alapbetegségével, illetve feltételezett diétahibával magyarázták.

A klinikai kép és az ismételten felvett anamnézis alapján a tünetek háttérben feltehetően már egy évvel korábban kezdődött colitis ulcerosa állt; extraintestinalis manifesztációként súlyos fejlődési visszamaradással és következményes immun-suppresszív állapottal. Felvételekor soorja volt, herpes zooster fertőzése zajlott. Szerológiai leletek alapján felmerült CMV reaktiváció is, de szövettani vizsgálat nem igazolt CMV oesophagitist vagy colitist. Ulceratív oesophagitise lehet a colitis extracolikus manifesztációja; bár valószínűbb, hogy ennek infekciós oka volt.

Az alkalmazott antimikrobiális, majd elsővonalbeli IBD kezelés (metilprednizolon – azatioprin) mellett bizonyos tüneti javulás ellenére súlya stagnált; laboratóriumi értékei és általános állapota pedig nem javultak a vártak megfelelően. Anti-TNF alfa (infliximab) kezelés sürgősségi engedélyezését követően indukciós, majd fenntartó infliximab biológiai kezelés mellett colitise remisszióba került.

Konklúzió: A Covid-19 pandémia alatt általánossá váló telemedicina, a meglévő coeliakia szerepének túlértékelése, illetve a megváltozott tünetek nem kellő mérlegelése jelen esetünkben a kialakult új betegség késői, már egy jóval súlyosabb állapotban történő felismeréséhez vezetett.

A genetikai vizsgálat sorsdöntő szerepe aritmogén balkamrai dysplasia diagnosztizálásban

Sztrepka Klaudia Ildikó¹, Szabó Andrea², Környei László²

¹Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza II. Csecsemő és Gyermekgyógyászati,

²Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermek Kardiológiai Osztály

Bevezetés: Az aritmogén cardiomyopathia ritka, genetikailag meghatározott betegség (prevalenciája 1/5000), ugyanakkor a 65 évnél fiatalabb populációban a hirtelen szívhalál második leggyakoribb oka (a HCM után). A sejtkonnekció valamely fehérjéjének genetikai károsodása következtében a (többnyire jobbkamra szabadfali) myocardium zsíros-fibrosus átalakulása következik be. A követ-

kezményes systolés dysfunkciót megelőzheti a károsodott myocardiumból kiinduló kamrai (akár malignus) ritmuszavar. Különösen magas az aritmogenitás a ritka balkamrai érintettség esetén. A betegség korai diagnózisa létfontosságú a fiatalkori SCA prevenciójában.

Esetismertetés: A hypothyreosis miatt gondozás alatt álló serdülő lány kardiológiai vizsgálatára nyugalmi EKG-n észlelt kamrai extrasystolia miatt került sor. Korábbi anamnesiséből kiemelendő, hogy két alkalommal (egyszer prodroma nélkül) zajlott syncopéja. Echocardiographián strukturális eltérés, kamradiszfunkció nem ábrázolódott. Holteren az ütések 8,9%-ára terjedő kamrai ectopiás aktivitás mutatkozott, max. 4 tagú polymorph runok formájában. A felszíni EKG-n észlelt VES-morfológia (JTSZB mintázat, superior tengelyállás) balkamrai lokalizációt jelzett. Kerékpár ergometria során fizikai terhelésre a góc szuprimálódott, ami benignus extrasystoliára utalt. A Holteren azonban fizikai terhelésre az ectopia-arány fokozódott, klinikai panaszt okozott, és a megjelenő kamrai coupletek közül több bidirectionális volt. Mindezek alapján Andersen–Tawil-szindrómának (hosszú QT szindróma 7-es altípusának) gondoltuk betegségét, ennek megfelelő antiaritmias profilaxis indult. Genetikai vizsgálat azonban nem a feltételezett ioncsatorna betegséget igazolta, hanem a desmoplakin génen jelzett valószínűleg patológiás („likely pathogenic”) mutációt, mely cardiomyopathia lehetőségét vetette fel. CardioMR vizsgálata ezt alá is támasztotta: késői körjelző típusú kontraszthalmozás alakult ki a bal kamrai izomzatban subepicardialisan, mely a rendkívül ritka, balkamrai lokalizációjú aritmogén dysplasiának felelhet meg. Bár betegünkönél jelenleg a gyógyszeres aritmia-profilaxison nem módosítottunk, az aritmogén dysplasia progresszív degeneratív jellege miatt az utánpótlás, a preventív ICD-implantáció indikációjának megítélése szempontjából létfontosságú volt a korrekt diagnózis.

Következtetések: Prodroma nélküli összeesés és nyugalmi EKG-eltérés esetén a kardiológiai eredet fel kell merülnie. A klinikai megjelenés alapján gyakran nehéz differenciálni a jóindulatú extrasystoliát a malignus aritmogén kórképektől. Az ioncsatorna betegségek és cardiomyopathiák korai elkülönítése rendkívül fontos a hirtelen szívhalál prevenciója céljából, és mint esetünk is bizonyítja, a genetikai (ill. képalkotó) vizsgálatnak ebben döntő szerepe lehet.



A ketonmérés klinikai jelentősége a diabetológiában és a gyermekgyógyászatban

Tóth-Heyn Péter, Világos Eszter, Luczay Andrea

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bóka utcai Részleg

A ketontestek alapvetően „rossz hírű” molekulák, elsősorban a diabéteszes ketoacidózisban (DKA) játszott kórtani szerepük miatt. Alternatív energiaforrásként szerepük azonban kifejezetten pozitívnak tekintendő. A ketontestek élettani és kórélettani szerepével kapcsolatos kutatásokban igazi fel lendülés látható az elmúlt évtizedekben, pozitív szerepük egészen szerteágazó az újabb kutatási eredmények tükrében. Ezzel párhuzamosan klinikai értékelésük is új fókuszba került, a néhány éve itthon is széles körben elérhető, vérből történő ketonmérés eredményeként.

Összefoglaló előadásunk célja klinikai példák segítségével rámutatni a ketonmérés általános gyermekgyógyászati és diabetológiai használatának jelentőségére.

1. Kisgyermekkorban akár rövid éhezés is ketogenezist indukálhat. Hányás esetén a vér ketonkoncentráció emelkedése az elégtelen endogén glükóz rezerv indikátorának tekinthető. Emelkedett ketonszint (0,6-1,0 mmol/l felett) esetén indokolt a glükóz bevitel biztonságos, tehát i.v. útját választani. Ezen felül a rendszeres ketonmérés a ketogenezis infúziós terápia általi szuppressziójának követésére is alkalmas.
2. A diabetológiában a DKA-hoz vezető állapotok értékelését és a szükséges terápiás lépések megítélését segíti elsősorban a ketonmérés. Hányás, lázas betegség esetén az inzulin rezisztencia nyomán kialakuló ketonémiát emelt adagú inzulinnal és szénhidrát bevitellel tudjuk kontrollálni, ami a hányás mellett nehézségbe ütközik. Az otthoni ketonmérés lehetővé teszi, hogy rendszeres – telefonon követett – ellenőrzéssel kövessük a biztonságos egyensúlyt, és időben döntsünk a klinikai felvétel és iv. szénhidrát szükségességéről. Ezzel a megoldással számos felvétel megelőzhető, illetve számos esetben a sürgősségi osztályon rövid idő alatt rendezhető a ketózis.
3. Az inzulin pumpával kezelt gyerekeknél a hányásos állapotok otthoni ellátásával akár jelentős keton emelkedés esetén is érdemes próbálkozni. Nem egy esetben – ismertén jól edukált betegnél – 5 mmol/l-t meghaladó ketonémia is reverzibilis volt a bázis inzulin átmeneti jelentős emelésével és p.o. szénhidrát bevitellel.
4. A már kialakult DKA esetén a ketogenezis visszaszorítása az egyik elsődleges terápiás cél, amiben a jól megválasztott iv. inzulin dózis és szénhidrát bevitel játszik döntő szerepet. A ke-

tózis akár óránkénti követésével gyorsíthatjuk ezt a folyamatot.

5. Végül fontos megemlíteni a ketonmérés hypoglykaemiás állapotok differenciáldiagnosztikájában játszott szerepét. A hyperinsulinaemia következtében létrejövő vércukor csökkenés jellemzően nem jár ketonémiával, hiszen a sejtek glükóz ellátása kifejezetten jó, így ketózissal járó hypoglikémiában az inzulin szerepe gyorsan kizárható.

Az elmúlt néhány év klinikai tapasztalatait összefoglalva, a ketonmérés mind a gyermek sürgősségi ellátásban, mind a diabetológia terén mindennapos, gyors és könnyen hozzáférhető segítséget nyújt. A hányással járó infekciók folyadékkezelésének megítélése és követése, a DKA-hoz vezető állapotok távoli – és klinikai – követése, illetve a fölösleges felvételek megelőzése mellett elsősorban a kialakult DKA kellően gyors rendezése és a hypoglikémiák gyors differenciáldiagnosztikája jelentik a klinikai felhasználás lehetőségét.

Mi folyik itt? - Ismeretlen eredetű hüvelyi folyás

Varga Ágota, Huszti Attila

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

Bevezetés: A sürgősségi ellátásban az egyik leggyakoribb panasz, ami miatt gyermekeket vizsgálunk a hasi fájdalom. Differenciáldiagnózisa nem könnyű, a tünetek hátterében számos kórkép állhat.

Esetismertetés: Előadásunkban egy 5 éves leány esetét szeretnénk ismertetni, akinek kórházi felvétele alhasra illetve jobb vesetájékra lokalizálódó fájdalom, hányás és láz miatt történt. Akut panaszaihoz ismeretlen eredetű, korábban már több alkalommal vizsgált és antibiotikummal kezelt hüvelyi folyása társult.

I/I zavartalan terhességből 38. gestációs hétre, sectio caesareaval, Apgar 10/10-zel született 2750 grammal. Intrauterin észlelt pyelectasia, majd extrauterin ultrahangvizsgálaton diagnosztizált kettős üregrendszerű vesék miatt nephrológiai gondozás alatt áll. Jobb oldalon vesicoureteralis reflux lehetsége merült fel, a szülők azonban a cystografiába, illetve egyéb képalkotó diagnosztikába nem egyeztek bele.

Felvételi laborleleteiben normocytar anaemia, neutrophilia és emelkedett gyulladási értékek voltak melyhez leukocyturia és bacteriuria társult. Hasi ultrahangon cystitis, valamint egy folyadékkal teli tubularis képlet ábrázolódott a jobb vese felső pólusa és az uterus jobb felső széle között.

Klinikai tünetei, labor és vizeletvizsgálati eredmények alapján pyelonephritis acuta diagnózisát állítottuk fel. A kezdetben empirikusan indított anti-



biotikum terápiát romló klinikumára tekintettel szélesebb spektrumúra váltottuk. Progrediáló hasi panaszok miatt több alkalommal sebészeti konzílium, illetve kontroll hasi ultrahang történt.

Etiológia tisztázása céljából hasi CT-vizsgálatot kértünk, melyen a korábban már ismert fejlődési variáció mellett, a jobb vese felső pólusából eredő, hüvelybe nyíló tágult ureter igazolódott. Tenyésztési eredményei alapján célzott antibiotikum-terápiára váltottunk, mely mellett hasi panasza és láza fokozatosan megszűnt, gyulladásos értékei jelentős csökkenést mutattak. A kettős üregrendszerű vesék mellett jelentkező visszatérő húgyúti fertőzések, vulvovaginitis miatt, valamint ectopiás ureter diagnózisával gyermeksebészeti centrumba irányítottuk.

Konklúzió: Kettős üregrendszerű vesék esetén ectopiás ureter a trigonum bármely pontján, leányokban a cervixbe, hüvelybe vagy a vestibulumba is szájadzhat. Kettős üregrendszerű vese mellett jelentkező hüvelyi folyás, inkontinencia hátterében ectopiás ureter lehetőségére is gondolnunk kell.

Az új-generációs szekvenálás forradalma a gyermekkori daganatok diagnosztikájában

Varga Martin, Garami Miklós, Csóka Monika, Brückner Edit

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg

A gyermekkori daganatok diagnosztikájában egyre nagyobb szerephez jutnak az új-generációs szekvenáláson (NGS) alapuló molekuláris genetikai módszerek. Előadásunk egy extraskeletális Ewing-sarcomás fiú esetét mutatja be, ahol a megszokott patológiai módszerek nem voltak elegendők a végső diagnózishoz.

A 17 éves egyebekben panasz- és tünetmentes tinédzser homlokáról 2022 októberében távolítottak el egy fél éve növekvő kb 4x3x2 cm nagyságú klinikailag lipomának imponáló terimét. Klinikánk látóterébe a szövettani vizsgálatot követően került, ahol az első szövettani diagnózis differenciálatlan/nem-klasszifikálható high grade sarcoma volt. Fluoreszcens in situ hibridizáció (FISH) a Ewing-sarcoma lehetőségét biztonsággal kizárta. További ritka géneltérések igazolása céljából új-generációs szekvenálást (NGS) végeztünk az Illumina TruSight Oncology 500 (TSO500) nevű génpanel segítségével. Mivel a végleges eredmény hónapokkal később volt várható, a citosztatikus kezelést az aktuális szövettani eredmény alapján lágyszarcoma protokoll szerint megkezdjük.

A kezelés megkezdése után négy hónappal érkezett meg az NGS eredménye. A vizsgálat EWSR1:ERG génfúzió jelenlétét igazolta, mely a Ewing-sarcomára jellemző genetikai eltérés. Az

EWSR1 gén törését egy a korábbtól eltérő próbát alkalmazó FISH vizsgálat igazolta, így a végleges szövettani diagnózis extraskeletális Ewing-sarcomára (EES) módosult. Az EES a lágyszarcoma között egy relatíve ritka entitásnak számít, a csontból kiinduló Ewing-sarcomához képest jobb prognózissal bír. Esetünkben a megkezdett kemoterápiás protokoll a nem differenciált high grade sarcoma és az EES kezelése között nem tesz különbséget, azonban a sugárkezelésről való döntésben az új diagnózis ismerete is közrejátszott.

A Ewing-sarcoma szövettani diagnózisát klasszikusan a morfológia és az immunhisztokémia alapján felvetett gyanú alapján FISH-vizsgálattal igazolt transzlokáció adja. A TSO500 vizsgálat 523 gén DNS-, illetve RNS szintű vizsgálatával képes mutációkat, kópiaszám-eltéréseket, génfúziókat kimutatni, segíti a diagnózist a ritkább, illetve FISH-vizsgálattal nem igazolható, de Ewing-sarcomára típusos eltérések detektálásával. A diagnosztikus pontosság javítása mellett célzott terápiára target eltérésekről is információhoz juthatunk, valamint a tumor mutációs terhelés-, illetve a mikroszatellita-instabilitás meghatározásával enged következtetni az esetleges immunterápia hatásosságára.

Folyamatos vesepótló kezeléssel szerzett tapasztalataink (DEKK Gyermekgyógyászati Klinika, 2020–2023)

Varga Petra¹, Szabó Tamás²

¹Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Intenzív Osztály,

²Debreceni Egyetem Klinikai Központ Idegsebészeti Klinika Intenzív Osztály

Bevezetés: A folyamatos vesepótló kezelés (CRRT) az egyik legfontosabb előrelépés a gyermekintenzív terápiában. A CRRT akut vesekárosodásban (AKI) szenvedő, kritikus állapotú gyermekek esetén, kardiovaszkuláris instabilitással, folyadék túlterheléssel széles körben elfogadott terápiás modalitás. Ezen túl azonban számos non-renális indikációban sikeresen alkalmazzuk, mint sepsis, újszülöttkori anyagcsere krízis állapotok, endogén vagy exogén toxinok eltávolítása. Az időben megkezdett, korai vesepótló kezeléssel jelentősen javítható a morbiditás és mortalitás.

Célunk a DEKK Gyermekgyógyászati Klinika Intenzív osztályán az elmúlt 3.5 évben végzett CRRT kezelések (Prismaflex) retrospektív vizsgálata volt: életkor, indikáció, modalitás, antikoaguláció, szövődmények, kimenetel.

Eredmények: Összesen 15 betegnél (átlag életkor: 8,4 év, 4 nap–17,5 év) a vizsgált időszakban 63 kezelést végeztünk (kumulatív kezelési idő: 1726,5 óra, átlagos kezelési idő: 27,4 óra). 10 kg alatti sú-



lyú 4 beteg volt, közülük két gyermek újszülött, az alapbetegség súlyos kétoldali vesefejlődési rendellenesség (CAKUT), hyperammonaemiás krízis, HUS és nephrosis szindróma voltak. A 10 kg feletti gyermekek esetében (11 eset) az alapbetegségek hemato-onkológiai, sepsis (MOF), intoxikáció, TLS/rhabdomyolysis és CKD („acute on chronic”) voltak. A CRRT közvetlen indikációi súlyos volumen-terhelés, elektrolitzavar és toxikus metabolit eltávolítás voltak a jellemzően oligo-anuriás betegeknél. A leggyakrabban használt modalitás a CVVHDF kezelés volt (45/63), emellett 4 gyermeknél 18 CVVHD kezelést végeztünk. A leggyakrabban CiCa-t alkalmaztunk antikoaguláns kezelésként, míg néhány esetben LMWH-t használtunk (CiCa: 45/63, LMWH: 18/63). Kanül-asszociált szövődmény ritkán fordult elő (sepsis 1, vérzés 2). A kezeléseket súlyos komplikáció jellemzően nem fordult elő, a filter bealvadását 9/48 alkalommal észleltük. Transzfúziós igény jellemzően a kis súlyú (<15 kg) és súlyos alapbetegséggel (sepsis-MOF, HUS, leukemia) kezelt betegeknél volt. A CRRT kezelt betegek közül 4 beteget elvesztettünk (hemato-onkológiai beteg sepsis-MOF, súlyos CAKUT újszülött), a mortalitás 26.7% volt. Konklúzió: A CRRT kezelés magas komplexitású kezelés, speciális szakértelmet igényel. A Prismaflex készülék alkalmas, akár újszülöttek CRRT kezelésére is. A súlyos alapbetegség komplex kezelésén túl az időben megkezdett CRRT kezelés javíthatja a túlélést és a kimenetelt.

A COVID-19 járvány hatásai a fiatalok jóllétére egy országosan reprezentatív kutatás tanulságai alapján

Várnai Dóra Eszter^{1,2}, Páll Gabriella¹, Klujber Valéria¹, Toma Andrea¹, Valek Andrea¹, Németh Ágnes², Mészner Zsófia¹

¹Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet,

²Eötvös Loránd Tudományegyetem Pszichológiai Intézet

Az iskoláskorúak egészség- és rizikómagatartás mintázatait számos egyéni-, családi- és társadalmi hatás alakítja, és ezek időben és nemzeteként is változhatnak. A Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet is közreműködik az ELTE PPK által koordinált Iskoláskorúak Egészségmagatartása c. országosan reprezentatív kutatásban, mely 4 évente végzi el a fiatalok életmódjának, egészséggel kapcsolatos szokásainak, lelki- és társas egészségének széles körű felmérését. A pandémia utáni első adatgyűjtést 2022. tavaszi félévében végeztük, és korábban bemutattuk egyes egészség- és rizikómagatartások tekintetében a kedvező (pl. cukros üdítőitalok fogyasztása, fizikai aktivitás, dohányzás területén), és kedvezőtlen változásokat

(kortársbántalmazás, túlsúlyosság, szexuális aktivitás, zöldség- és gyümölcsfogyasztás).

Előadásunkban részletesebben megvizsgáljuk a COVID-19 járvány fiatalok mentális egészségére gyakorolt hatását a tanulók szubjektív értékelései alapján, és párhuzamosan áttekintjük a legfontosabb változásokat az élettel való elégedettség, a családi és kortárs támogatás, valamint a pszichoszomatikus tünetek tekintetében. Kitérünk arra is, hogy hazánk serdülői nemzetközi viszonylatban kifejezetten kedvezőtlennek értékelték a járvány hatásait és általános krízishelyzetekre érvényes következtetéseket fogalmazunk meg a serdülők mentális egészségfejlesztését elősegítve.

„Szívszorító eset” – egy mellékletként észlelt laboreltérés háttérében igazolódott tisztázatlan etiológiájú, ritka kórkép

Vég Anna Eszter, Liskai Katalin, Czelecz Zsuzsanna, Békefi Dezső

Szent Borbála Kórház, Tatabánya Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Osztály

Gyermekekben a pericarditis ritka betegség, statisztikai adatok szerint a kórházban kezelt gyermekek 0,2-0,3%-nál mutatható ki. Még ritkábban alakul ki a kórkép potenciálisan súlyos szövődménye a szívamponád, egy életveszélyes állapot, amely során a felhalmozódott pericardialis folyadék komprimálva a szívet akadályozza annak normális telődését.

Az akut pericarditisnek szerteágazó tünetei lehetnek: mellkasi fájdalom, gyengeségérzés, irritabilitás, szorongás, láz, nehézlégzés, szívdobogásérzés, arrhythmia, ritka esetben tartós, száraz köhögés. Olykor előfordul, hogy a betegség kifejezetten tünetmentes, amely egyes meglévő társbetegségek tüneteinek mellett jelentősen megnehezíti a diagnózist.

Előadásomban egy asthma bronchiale miatt az alapellátásban pulmonológiai gondozás alatt álló, obes testalkatú, 10 éves fiú esetét mutatom be, aki 1 éve fennálló krónikus fejfájásának kivizsgálására érkezett osztályunkra. Rutin laboratóriumi vizsgálata során mellékletként emelkedett gyulladásos érték igazolódott, a gyermek viszont tünet- és panaszmentes volt. Góckutatásba kezdtünk, azonban az egymás után elvégzett vizsgálatok egyike se fedte fel a kóros laborérték okát. Végül ápolása negyedik napján a fiú első tünete is jelentkezett, ekkor igazolódott a laboreltérés háttérében a fent említett, ritka kórkép, amely nem sokkal később a gyermek rohamos állapotromlásához vezetett, majd rövid időn belül egy életet veszélyeztető, akut sürgősségi kórképpé nőtte ki magát.



Ami shock az már sok!

Wiegand Zsófia, Nagy Richárd, Módi Judit,
Bertalan Rita

Csolnoky Ferenc Kórház Csecsemő- és Gyermekgyógyászati
Osztály

Bevezetés: a gyermek SBO-n az egyik leggyakoribb kórkép a folyadék- és ionháztartást okozó gastritis, gastroenteritis. Megfelelő terápia mellett a gyermekek többnyire gyorsan gyógyulnak, igazi kihívást nem jelentenek. De az ördög nem alszik... Számítani kell rá, hogy a rutin ellátások mellett ritka, életet veszélyeztető kórképekkel is találkozhatunk.

Esetbemutató: Cs.B. 16 éves serdülő fiút súlyos exsiccatio tünetekkel, hypovolaemiás shockban OMSZ szállította az SBO-ra. Betegsége kezdetben sima gastritisnek tűnt, de az anamnézist felvéte során bonyolódott az eset. 2021 óta autoimmun thyreoiditis miatt endocrinológiai gondozásba vették, ismert Gilbert kórja miatt időnként stresszhelyzetekben subicterusossá vált. Jelen betegsége egy hete kezdődött gyengeséggel, hányással, hasmenés nélkül. Fogyott, bőre sárgás színezetű volt. 3 napos adekvát kórházi kezelés után jó általános állapotban, normális vitális és laborparaméterek mellett emittálható volt. Másfél nap után azonban láz és már hasmenéssel is társuló hányás miatt visszakerült a kórházba. Ekkor már a hypovolaemiája shockba torkollott, tudata még megtartott volt, de 60/30 Hgmm vérnyomása, 100/min szívfrekvenciája egyre súlyosabb állapotot jelzett, ezért intenzív osztályra került. Folyadékrefrakter shockja presszoraminra átmenetileg javult, azonban a felmerülő Addisonos krízis miatt terápiáját stressz dózisú hydrocortisonnal egészítettük ki, magas gyulladásos paraméterei miatt parenterális antibiotikus kezelést indítottunk. Állapota stabilizálódott, a keringés rendeződése után a sápadt-sárgás bőr hyperpigmentáltsága is észlelhetővé vált. Az elvégzett laborvizsgálatok alapján primer mellékvese kéreg elégtelenség igazolódott magas ACTH, illetve alacsony cortisol szinttel.

Alapos kivizsgálása során a pajzsmirigy és mellékvese működés mellett más endokrinopathia nem igazolódott. Azonban ismételt detektálhatóak voltak mellékvesekéreg antitestek a vérben, így a legvalószínűbb diagnózis a polyglandularis autoimmun syndroma 2. típusa.

Következtetés: hyponatraemia, hypotonia, exsiccatio hátterében nem csak gyakori, többnyire gastroenteritis eredetű kórképek állhatnak. Ritka, bonyolult autoimmun betegségek is okozhatják a tüneteket. A mi esetünkben egy már ismert betegség terápiája megnehezítette a diagnózist: az adekvátan alkalmazott pajzsmirigy hormonpótlás ron-

totta a hypadreniás állapotot, súlyos következményeket okozva.

Ritka betegségek-ritka problémák a gyermekrehabilitációban?

Egy Aicardi–Goutières szindrómás fiatal rehabilitációjának tapasztalatai

Zahuczky Katalin

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

A gyermekrehabilitációban a kezelések sokszor a diagnózisok megszületése előtt elkezdődnek, az észlelt izomtónus eltérések, mozgászavarok miatt a lehetséges okok keresésével párhuzamosan.

A szerzők egy Aicardi-Goutières-szindrómában (AGS) szenvedő betegükkel szerzett tapasztalataikat foglalják össze előadásukban. Az AGS egy rendkívül ritka, AR öröklődő, heterogén tünetekkel járó betegség. 1984-ben F.Goutières és J. F.Aicardi francia orvosok írták le először. Azóta alig több, mint 150 esetet ismertettek. Klinikailag a szindróma hasonló megjelenésű, mint a méhen belüli (i.u.) fertőzések. Az érintettek fele veszíti el korábban megtanult motoros képességeit az első tünetek megjelenését követő hat hónapban. A spasztikus bénulás mellett gyakoriak a koordinálatlan végtag és szem-mozgások, hematológiai eltérések, májlép érintettség. Koponya MRI gyakran meszesedéseket, leukodystrophiát mutat. Súlyosabb eltérésekkel járó esetekben 10 éves kor előtt meghalnak a betegek.

A bemutatásra kerülő fiú zavartalan terhességből, időre spontán született Apgar 7/10 állapotban. 3 életnaptól i.u. infectio tünetei miatt antibiotikum kezelést kapott. 1,5 éves életkoráig típusosan fejlődött. Akkor fokozatosan romló járás, kézremegés, kéztartási rendellenesség, dystoniás athetosis jelentkezett. A már beszélő gyermek dysathriás lett, majd elvesztette beszédképességét, nyálfolyás jelentkezett. A szülők a betegséget a 18 hónapos korban kapott kötelező védőoltás szövődményének tulajdonították. Részletes neurológiai kivizsgálása éveken keresztül tartott, az ország szinte összes gyermekneurológusa részt vett benne. Közben egészséges öccse született. Tüneti kezelések és intenzív fizioterápia mellett is fokozatosan romlott mozgásállapota. Spaszticitását, dystoniás mozgászavarát a gyógyszeres kezelések mellett neuro-pacemaker beültetéssel is megpróbálták csökkenteni, sikertelenül. Szülők myofasciotomiás műtetre is elvitték Barcelonába. Progrediáló scoliosis, fájdalom csípő luxatiója miatt korrekciós műtétek történtek. Iskolai tankötelezettségét kórházuk iskolájában teljesítette speciális, szemmel vezérelt számítógép segítségével.

Jelenleg önállóan helyzetét nem változtatja, segítséggel forog, üléshez támasztást igényel, elektro-



mos kerekesszékkal biztonsággal közlekedik. Etetni kell. Teljes ellátást igényel. Inaktivitása, spaszticitása, dystoniája, kommunikációs zavara miatt a rehabilitációs medicina teljes palettáját igényli. Felnőtt gondozásba adása zökkenőmentes volt, kórházuk felnőtt rehabilitációs részlegére. Heti rendszerességgel gyógytornára, masszázsról és vizitornára jár állapota romlásának lassítása céljából.

Eddig 8 évvel élte túl a szakirodalom által jóslott életkorát, melyet szülei gondos ápolásának és a lelkiismeretes rehabilitációs team-nek köszönhet. Az AGS-nak jelenleg nincs adekvát oki terápiája.

A hasonló ritka betegségekkel élők és családjaik a saját és a segítőik tapasztalataiban bízva próbálnak a korántsem ritka problémáikkal túlélteni, amíg betegségük oki kezelése is lehetségessé válik. A rehabilitációs team a családok minden tagjának életminőségén próbál javítani.

Tapasztalataink 1 éves életkor előtt diagnosztizált 1-es típusú diabéteszes betegeinkkel

Zsigó-Ambrus Flóra, Niederland Tamás, Gál Veronika, Pap Krisztina, Móricz Dóra

Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház Gyermekgyógyászati Szakmacsoport

Az 1-es típusú, inzulindependens diabétesz a gyermekpopulációban legnagyobb gyakorisággal előforduló autoimmun betegség, melynek incidenciája növekvő tendenciát mutat. Világszerte jelenleg mintegy 1,2 millió 20 év alatti 1-es típusú diabéteszes beteget tartanak nyilván, évente 149 ezer új eset megjelenésére számítanak a 0-19 éves populációban. Az európai régióban a diabéteszrel diagnosztizált gyermekek átlagéletkora 8 év, de az utóbbi években egyre nő az ennél fiatalabb korban újonnan diagnosztizált gyermekek száma, a várható esetszám a 0-4 éves korosztályban 14,2/100 000 fő. A csecsemőkori diagnózis még mindig ritkának számít. Az életkori sajátosságok megoldása sokszor jelent kihívást a gyermekeket gondozó szakemberek és a szülők számára is. Poszter-prezentációinkban két, gondozónk által menedzselte 1 éves kor alatt diagnosztizált 1-es típusú diabéteszrel élő betegünk esetét mutatjuk be, különös hangsúlyt fektetve a betegközpontú szemléletmód fontosságára.

Dinutuximab béta terápia során nyert tapasztalataink high-risk neuroblastomás gyermekekben

Zsigrai Emese, Gaál Zsuzsanna, Macsi Lilla, Szegedi István, Kiss Csongor, Petrás Miklós

Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekhematológiai-Onkológiai Osztály

Bevezetés: A neuroblastoma az egyik leggyakoribb gyermekkori szolid tumor. A korszerű terápia ellenére mortalitása magas, a malignus betegségek okozta halálozás legalább 15%-ért felelős. A legfontosabb prognosztikai faktorok közé tartozik a távoli áttétek jelenléte, csontvelő érintettsége és az n-myc protoonkogén amplifikációja. A kezelés kemo- és sugárterápiát, csontvelőtranszplantációt és immunterápiát foglal magába. Magyarországon korábban a high-risk betegek esetében a fenntartó terápia részeként a retinsav kezelést alkalmaztuk, 2018-tól azonban hazánkban is elérhetővé vált a dinutuximab béta kezelés. A dinutuximab béta egy kiméra monoklonális antitest, amely kifejezetten a neuroblastomás sejteken overexpressziót mutató diszialis-gangliozid 2 (GD2) szénhidrát komponensét célozza, és mind a komplementfüggő, mind az antitestfüggő sejtmédiált citotoxicitást képes indukálni.

Célkitűzések: A dinutuximab béta kezelést 2022 augusztusában vezettük be centrumunkban a fenntartó high-risk neuroblastoma kezelés részeként. Célunkként a kezelés kapcsán nyert tapasztalataink retrospektív analízisét tűztük ki, különös tekintettel a terápiás válaszra, mellékhatásprofilra és a tolerálhatóságra.

Eredmények: Központunkban 2021 és 2023 között 8 neuroblastomás beteget kezeltünk, akik közül 4 high-risk neuroblastomával diagnosztizált betegünkénél alkalmaztuk a fenntartó kezelés részeként retinsavval kombinált dinutuximab béta terápiát. Mindegyik gyermeket a IV-es stádiumba soroltuk az INSS kritériumok alapján, egy esetben igazolódott n-myc amplifikáció és minden betegünkénél kezdeti csontvelőérintettség volt kimutatható. A terápiás válasz megítélése képalkotó vizsgálatok (MR, MiBG scintigraphia), valamint csontvelőbiopszia kórszövettani analízise és csontvelőaspirációs minta áramlási citometriás elemzése segítségével történt. A dinutuximab béta kezelés előtt minden gyermek a HR-NBL 1.8 protokoll alapján indukciós és konszolidációs terápiában részesült. Egy gyermek sem érte el a komplett remissziót az immunterápia előtt. A dinutuximab kezelést kiegészítő allergiaellenes és fájdalomcsillapító terápia mellett alkalmaztuk. Két gyermek a protokoll szerinti öt 35 napos kezelési ciklusát már befejezte, egy esetben komplett remissziót, egy esetben par-



ciális remissziót értünk el. Két gyermek aktív fenntartó dinutuximab kezelése jelenleg is zajlik kielégítő interim terápiás válasz mellett. A terápia kapcsán súlyos mellékhatásokat nem tapasztaltunk. Egy esetben kapilláris szivárgás szindróma részeként hypotensio alakult ki az első kezelési ciklus alatt. Minden gyermeknél tapasztaltunk enyhe oedemát, hasmenést, valamint hypokalaemiát, melyek konzervatív kezelésre reagáltak.

Konklúzió: Saját tapasztalataink tükrözik a nemzetközi szakirodalomban leírtakat: a dinutuximab kezelés jól tolerálható, kezelésünk alatt nem találtunk súlyos, életet veszélyeztető mellékhatással. Alkalmazása a magas kockázatú neuroblastomás betegek körében a fenntartó terápia standard részeként jelentősen javíthatja a túlélést.

MEGHÍVÓ

A 2023/24-es oktatási év ŐSZI és TAVASZI félévében,
A Semmelweis Egyetem Neurológiai Klinika és a SE Magatartástudományi Intézet
szervezésében megrendezendő
„A FÁJDALOM TUDOMÁNYA” című kurzusra

A képzés célja, hogy a résztvevők bővíthessék az ismereteiket a fájdalom komplex jelensége és a fájdalomcsillapítás lehetőségei terén.

A helyszín: **SE Neurológiai Klinika Tanterme**, 1083 Budapest, Balassa utca 6.
Akkreditáció: **Csecsemő és gyermekgyógyászat, Neurológia, Pszichiátria, Pszichoterápia**
Elérhető kreditpontok: **OFTEX – 28 kreditpont, Doktori Iskola – 1-1 kreditpont.**
Pontszerzés: **A pontok igazolásának feltétele a tesztvizsga teljesítése.**
A képzés ingyenes.

Szakmai szervezők:

- Prof. Dr. Bereczki Dániel (SE Neurológiai Klinika)
- Dr. Major János (SE Magatartástudományi Intézet, Bethesda Gyermekkórház)
- Dr. Kelemen Andrea Judit (SE Neurológiai Klinika)
- Dr. Zsombók Terézia (SE Neurológiai Klinika)

Érdeklődni lehet:

SE Neurológiai Klinika Titkárság E-mail: kovacs.andrea@med.semmelweis-univ.hu és
Doktori Iskola E-mail: oszi.alexandra@med.semmelweis-univ.hu

Tisztelettel és örömmel várjuk jelentkezését!



Prof. Dr. Bereczki Dániel
SE Neurológiai Klinika igazgatója,
Szentágothai János Idegtudományi
Doktori Iskola vezetője



Névmutató

A Magyar Gyermekegyesület Társasága 2023. évi Nagygyűlése előadásszerzői

- A**
 Ablonczy László 284, 293, 297
 Ábrahám Evelin 282, 300
 Almási Andrea 286
 Antal Zsuzsanna 299
 Arányi Zsuzsanna 294
- B**
 Bajusz Ilona 286
 Balázs Gergely 298
 Balogh Attila 282
 Baloghné Lekka Edit 282
 Bedics Gábor 284
 Bednárík Dániel 283
 Békefi Dezső 311
 Benyó Gábor 292
 Bertalan Rita 312
 Bessenyei Mónika 295
 Birkás Klaudia 284
 Bokor Szilvia 294, 300
 Boronyák Henrietta 297
 Bödör Csaba 284, 295
 Brückner Edit 284, 310
 Bufa Anita 305
- C**
 Christopher Kriel 303
 Czelecz Zsuzsanna 311
- Cs**
 Csákváry Violetta 301, 304
 Csizék Zsófia 285
 Csóka Monika 310
- D**
 Dobosné Páll Gabriella 285
 Dózsa Anikó 286
- E**
 Egyed Bálint 295
 Eitmann Szimonetta 286
 Elekes Iringó 287
 Elmont Beatrix 297
 Enzsöl Veronika 292
 Erdélyi Dániel 295
 Erhardt Éva 294, 300, 302
- F**
 Faluhelyi Nándor 302
 Farkas László 304
 Farkas Márk Kristóf 295
 Farkas Nelli 305
 Makszin Lilla 305
 Fejes Melinda 287, 288, 289
- Felszeghy Enikő 306
 Fogarasi András 295
- G**
 Gaál Zsuzsanna 313
 Gács Éva 290
 Gál Veronika 313
 Garami Miklós 284, 292, 310
 Gárdos László 297
 Gedei Alexandra 283
 Gilitsch Annamária 290
 Goda Vera 301
- GY**
 Gyimesi-Szikszai Andrea 290, 303
 Győri Ádám 286
 Györke Eszter 304
 Györke Tamás 284
- H**
 Hajósi-Kalcakosz Szofia 283
 Hartmann Ágnes 290, 302
 Hauser Balázs 307
 Hegyi Márta 295, 299
 Hollódy Katalin 288, 289, 295
 Horváth Bence 302
 Horváth Klára 303
 Horváth Orsolya 291
 Huszti Attila 291, 309
- I**
 Ivancsó Johanna 286, 288
- J**
 Jakab Zsuzsanna 292
 Jánosi Júlia 284
 Jenővári Zoltán 300
 Jockers Judit Xenia 292
 Juhász Zsolt 290
 Jutta Falger 304
- K**
 Kálmán Andrea 282, 300, 303
 Kalocsai Krisztina 285
 Karádi Zoltán 305
 Károlyi Lilla 303
 Kárteszi Judit 301
 Katona Nóra 298
 Kelemen Ágnes 292
 Kelemen Anna 295
 Kelen Kata 291
 Kelen Mária 286, 288
- Kerényi Rita Zsuzsanna 294
 Kerpel Fanni 293
 Kertész Gabriella 292
 Kis Éva 301
 Kiss Csongor 313
 Kiss Imre 299
 Klujber Valéria 311
 Kocsis Béla 305
 Koós Eszter 286
 Koós Olivér 294
 Korán Eszter 294
 Kós Eszter 288
 Kósa Johanna 296
 Kovács Gábor 295, 299
 Kovács Mónika 295
 Kovács Tamás 298, 305
 Kovács-Pásztty Balázs 298
 Kozári Adrienne 300
 Köles Eszter 299
 Kőrös Titanilla 296
 Környei László 308
 Környei Mária 302
 Kristóf Orsolya 286
 Krivácsy Péter 285
 Kriván Gergely 292
 Kummer Zoltán 303
- L**
 Lakatos Orsolya 290, 302
 Laki István 285, 296
 Laposi Klementina 297
 Lásztity Natália 302
 Liptai Zoltán 294
 Liszkai Katalin 311
 Lódi Csaba 307
 Lorencz Péter 297
 Luczay Andrea 309
- M**
 M. Tóth Melinda 307
 Macsi Lilla 313
 Madarasi Anna 297
 Major János 303
 Márki Mariann 298
 Marosvölgyi Tamás 305
 Marschalkó Péter 285, 298
 Martyn Mária 298
 Masszi György 286
 Megyeri Timea 288
 Merza Márk 296
 Mészner Zsófia 285, 298, 311
 Mikes Bálint 291
 Mintál Kitty 305



Módi Judit 307, 312
Mohay Gabriella 300
Molnár Dénes 288
Móricz Dóra 313
Mosdósi Bernadett 302
Müller Judit 292, 295, 299

N

Nagy Arnold 286
Nagy Csilla 299
Nagy Noémi 300
Nagy Péter 286
Nagy Richárd 312
Németh Ágnes 311
Németh Gitta 286
Németh Judit 300
Németh Zsófia 301
Niederland Tamás 313
Nusser Anikó 304

NY

Nyikuly Kinga 290, 302

O

Orbók Anna 295
Osztermayer Dorka 284

P

Pagáts Rebeka 302
Páll Gabriella 298, 311
Pap Krisztina 313
Parrag Hanga 302
Patócs Attila 299
Perczel Kristóf 303
Petrás Ármin 303
Petrás Miklós 313
Piegl-Gulácsy Vera 300
Piri Melinda 299
Pomlányi Petra 303
Prohászka Zoltán 291
Puskás Noémi 288

R

Rakos-Ritz Roxána 304
Reiter Éva 301

Répásy Judit 304
Reusz György 291
Riszter Magdolna 298, 305
Rózsai Barnabás 286, 302
Ruttner Pál 304

S

Sallay Péter 291
Scheich Bálint 284
Siegler Zsuzsanna 295
Simon Gábor 295
Simon Kornélia 303
Sinkó Gabriella 301
Stomfai Sarolta 294, 300

SZ

Szabados Márton 284
Szabó Andrea 308
Szabó Attila 307
Szabó Attila József 291
Szabó Benedek 282
Szabó Éva 305
Szabó Krisztina Virág 303
Szabó Levente 306
Szabó Miklós 307
Szabó Miklós Károly 298
Szabó Sándor 292, 295
Szabó Tamás 306, 310
Szakos Erzsébet 286
Szakszon Katalin 306
Szalai Anna 304
Szarka Zita 306
Szász Barbara 307
Szász Mária 286
Szegedi István 292, 313
Szép Enikő 304
Szigeti Sára 307
Szíjjártó László 297
Szokó Márta 282, 300
Sztrepka Klaudia Ildikó 307
Szűcs Ildikó 288
Szűcs-Farkas Dóra 299

T

Takács Dorottya 290
Tárnok András 302
Tiszlavicz Lilla 292
Toma Andrea 311
Tory Kálmán 298, 299
Tóth Attila 305
Tóth G. Ágnes 290
Tóth-Heyn Péter 309

U

Ujfalusi Anikó 306

V

Valek Andrea 311
Varga Ágota 309
Varga Beatrix 287, 289
Varga Edit 294
Varga Martin 310
Varga Petra 310
Várkonyi Ildikó 285
Várnai Dóra 285
Várnai Dóra Eszter 311
Vég Anna Eszter 311
Világos Eszter 309
Vilmányi Csaba 284, 293
Visy Beáta 283
Vojcek Ágnes 292, 300
Vojnisek Zsuzsanna 292
Vojtkó Melinda 298

W

Wiegand Zsófia 312

Z

Zahuczky Katalin 282, 312

ZS

Zsidegh Petra 287
Zsigmond Anna 300
Zsigó-Ambrus Flóra 313
Zsigrai Emese 313

Csatár Éva, Sárdy Miklós

PERIANÁLIS BŐRBETEGSÉGEK ATLASZA ÉS KÉZIKÖNYVE

Mérete: A4 ■ Terjedelme: 192 oldal



Ezt az atlaszt mindazoknak az orvosoknak szánjuk, akiknek gondot jelent a napi rutinban a perianális bőrelváltozások felismerése, és szeretnénk felhívni a figyelmet e terület alapos vizsgálatára, annak fontosságára.

■ Ára: 18000 Ft