74. évfolyam - **2023/3. szám**

Gyermekgyógyászat

tudományos és továbbképzési szaklap

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGÁNAK ORSZÁGOS FOLYÓIRATA

8 kreditpont

- Sturge–Weber-szindróma – vénás fejlődési rendellenességgel
- Új korszak a veleszületett gerincvelői izomsorvadás terén
- Alvási szokások epilepsziás és egészséges gyermekek körében
- Developmentális epilepsziás encephalopathiát okozó *SCN2A* és *SCN8A* mutáció
- Új rovat: **Vakcina hitek–tévhitek**
- **Fiatal Gyermekgyógyászok XXI. Konferenciája, 2023**

www.gyermekorvostarsasag.hu

Gyermekgyógyászat

„Amit magadért teszel, veled együtt eltűnik, de amit másokért teszel, örökké megmarad.”
Einstein

TUDOMÁNYOS ÉS TOVÁBBKÉPZÉSI SZAKLAP

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA KÉTHAVONTA MEGJELENŐ ORSZÁGOS FOLYÓIRATA

FŐSZERKESZTŐ
Kovács Gábor

FELELŐS SZERKESZTŐ
Mogyorósy Gábor az MGYT főtitkára

SZERKESZTŐBIZOTTSÁG ELNÖKE
Gárdos László az MGYT elnöke

A SZERKESZTŐBIZOTTSÁG TANÁCSADÓ TESTÜLETE

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

ROVATVEZETŐK

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

A LAPOT ALAPÍTOTTA:
GEGESI KISS PÁL (1950)

Semmelweis Kiadó
www.semmelweiskiado.hu

Kiadó: Semmelweis Kiadó Kft.
Igazgató: Táncos László dr.

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

Telefon: 210-4403

E-posta:
info@semmelweiskiado.hu
gyermekgyogyaszat@semmelweiskiado.hu

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

© Semmelweis Kiadó, 2014-2023
Minden jog fenntartva.

HU-ISSN 0017-5900

CÍMLAPKÉP: IKREK ÁBRÁZOLÁSA A MŰVÉSZETBEN I. (LÁSD 151. OLDAL):
Az ikrek születése Latona (Leto) and Her Children, Léto gyermekei Apollo és Diana, William Henry Rinehart műve, 1870, Met Museum

MR-SAROK

Sturge–Weber-szindróma – vénás fejlődési rendellenességgel
Ambrus Bence dr., Rimely Endre dr., Fogarasi András dr. 123
Sturge Weber syndrome with venous developmental malformation

EREDETI KÖZLEMÉNYEK

Új korszak a veleszületett gerincvelői izomsorvadás terén
Mikos Borbála dr. Szatmári Ildikó dr., Monostori Péter dr., Molnár Mária Judit dr., Bereczki Csaba dr., Szabó Attila dr., Csősz Katalin, Muzsik Béla dr., Velkey György János dr. 125
A new era of spinal muscular atrophy

Alvási szokások epilepsziás és egészséges gyermekek körében
Balogh Dorottya oh., Hollódy Katalin dr. 132
Sleeping habits of children with epilepsy and healthy children

ESETISMERTETÉS

Developmentális epilepsziás encephalopathiát okozó *SCN2A* és *SCN8A* mutáció egyidejű megjelenése
Lőrincz-Molnár Tímea dr., Bodó Tímea dr., Hegyi Márta dr., Siegler Zsuzsa dr., Hadzsiev Kinga dr., Jakus Rita dr., Patócs Barbara dr., Ambrus Bence dr., Zágonyi Kristóf dr., Kormos Eszter dr., Fogarasi András dr. 137
Developmental epileptic encephalopathy due to concomitant SCN2A and SCN8A mutation

VAKCINA HITEK–TÉVHITEK

I. rész: Az a bizonyos pertusszisz-allergia…
Mészner Zsófia dr. 141
Vaccine misconceptions - Part I: The so called pertussis allergy

SZERKESZTŐSÉGI SAJTÓKÖZLEMÉNY

A városi élet csökkenő mértékű egészségügyi előnyökkel jár a gyermekek és a tinédzserek számára
Molnár Dénes dr., Csölle Ildikó 145

BESZÁMOLÓ

Infektológia és Lisszabon – ESPID beszámoló
Csizek Zsófia 150

KÉPZŐMŰVÉSZET

Ikrek ábrázolása a művészetben I.
Harmat György dr. 151

FIATAL GYERMEKGYÓGYÁSZOK XXI. KONFERENCIÁJA, 2023 153

Támogatók 154
Előadáskivonatok 155
Névmutató – Előadók / Társszerzők 194

Helyreigazítás / Gyermekgyógyászat 2023.2:79-85.

A következő cikk helyes szerzői névsora:

Az elhízás összetett patogenezise. Az elhízás kialakulásában szerepet játszó biológiai mechanizmusok. Irodalmi áttekintés

Ságodi László dr.[1], Sólyom Enikő dr.[2], Ságodi László dr.[3], Almási Andrea dr.[2]

[1] *Miskolci Egyetem Egészségtudományi Kar, Alkalmazott Egészségtudományok Intézete, Preventív Egészségtudományi Tanszék (Igazgató: (Kiss-Tóth Emoke dr.)*

[2] *Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc (Igazgató: Hauser Péter dr.)*

[3] *Veszprém Megyei Csolnoky Ferenc Kórház (Igazgató: Töreki-Vörös Ibolya dr.*

Sturge–Weber-szindróma – vénás fejlődési rendellenességgel

Sturge Weber syndrome with venous developmental malformation

Ambrus Bence dr.[1], Rimely Endre dr.[2], Fogarasi András dr.[1]

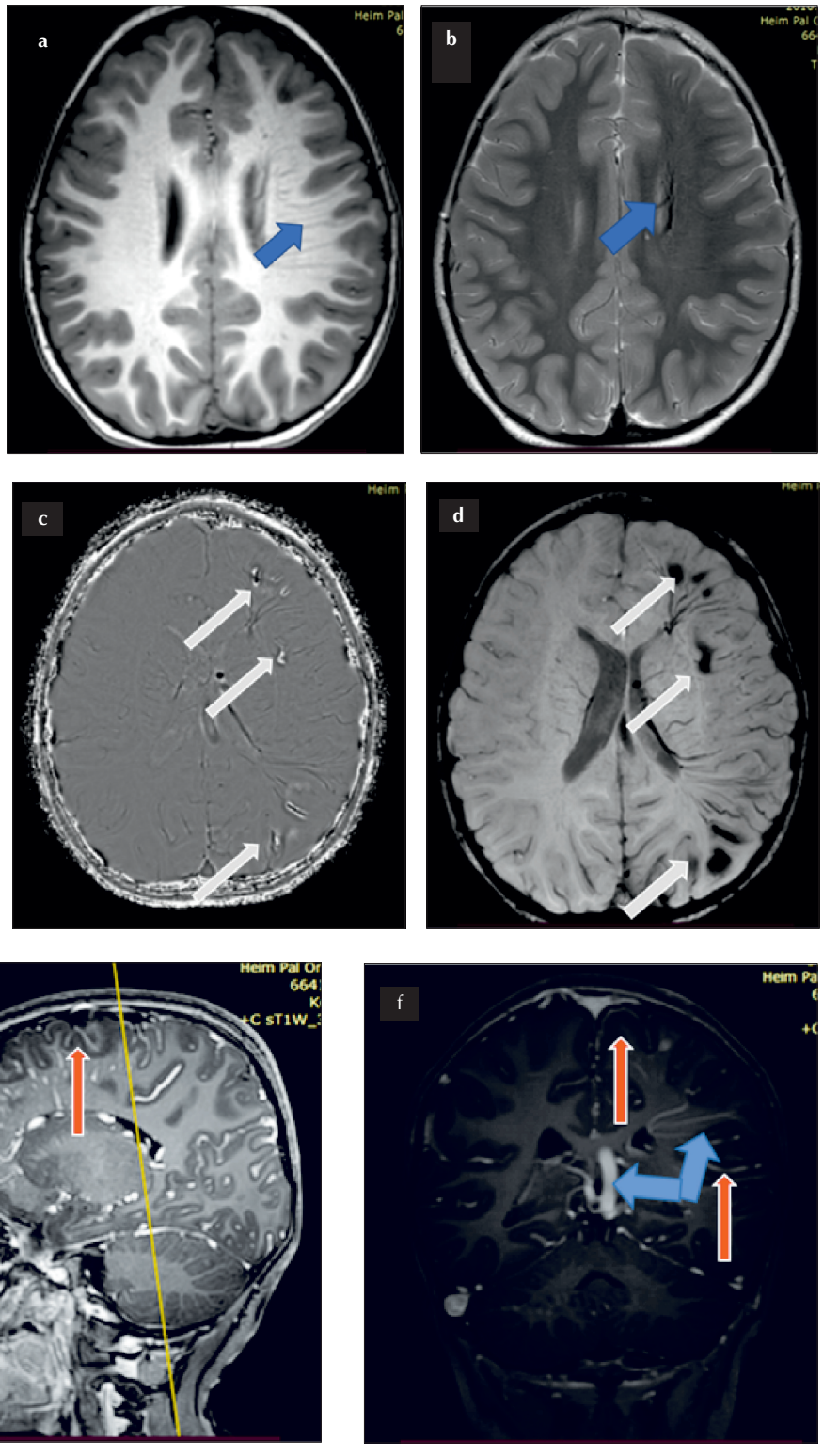
[1]Bethesda Gyermekkórház, Neurológiai Osztály (Igazgató: Velkey György János dr.)
[2]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermek MR/CT Diagnosztikai Központ (Igazgató: Nagy Anikó dr.)
E-posta: fogarasi@bethesda.hu

Esetleírás

Élete során három alkalommal fejet ért enyhe sérülések után kialakuló zavartság, jobb oldal bénulása miatt vizsgáltuk az 5 éves kislányt. 20 hónaposan elesés után sírt, majd elaludt, utána zavart volt, órák hosszat hányt. Az első ellátó ügyeletes, a jobb kéz és jobb láb gyengeségét észlelte, de mire megérkeztek a területi kórházba, akkor nem volt észlelhető oldalkülönbség.
3 év szünet után 4,5 évesen strandon elesett, fejét beütötte. Még kb. 30 percig fürdött, majd a fürdőzés után hazafele menet nagyon sírt, hogy zsibbad a jobb lába, csak a bal lábára tudott támaszkodni. Területi kórházban vizsgálva jobb oldali látens paresisét észleltek. Másnap panaszmentes volt, emittálták.
2 hétre rá, az óvodában a hintáról leugorva állon találta az ülőke. Szája kihasadt, majd 15–20 perc múlva nem mozgott a jobb lába, lecsúszott fenékkel a mászókáról, szólt az óvónéninek, hogy zsibbad a keze, álmos. Fél óra alvást követően, amire anya odaért, már nem látszott bénulás.
Távolabbi anamnézis eseménytelen, 41. terhességi hétre született per vias naturales, 3680 g-mal, indított, komplikációmentes születés. Csecsemőkori fejlődésben kúszás-mászás kimaradt, de 1 évesen elindult. Beszéd is megfelelő ütemben fejlődött.
Felvételkor neurológiai státuszában a homlokán középen kb. 5x5 cm-es naevus flammeus, koponyatetőn középvonal mellett, de bal oldalon szintén egy hasonló méretű tűzfolt. Izomerőben, reflexekben eltérést, oldalkülönbséget nem találtunk. Az EEG jobb féltekei funkciózavart mutatott, epileptiform jelek nélkül.
A féloldali stroke-szerű epizódok és naevus flammeus miatt megtörtént a kontrasztanyagos koponya-MR-vizsgálat, ami bal oldalon frontalis és parietooccipitalis túlsúllyal, de valamennyi lebenyt érintően tágabb transparenchymás vénákat, multifokálisan corticosubcorticalisan meszesedéseket és tágabb plexus choroideust talált. Kontrasztanyag adása után a teljes bal félteke felett leptomeningealis kontraszthalmozás jelentkezett. A kép összességében bal félteki Sturge–Weber-szindrómának felelt meg. Emellett a vénás rendszer bal oldalon rendellenes fejlődésű, legnagyobb részben a felszínről indulva a vena Galenus felé szedődnek össze.

Megbeszélés

A Sturge–Weber-szindróma, olyan neurocutan betegség (phacomatosis), amely jellemzően szegmentálisan a nervus trigeminus területén, általában féloldali naevus flammeusként jelentkezik a bőrfelületen, míg az agyállományban szintén azonos oldali, leginkább a parietooccipitalis régiót vagy egy teljes féltekét érintő leptomeningealis kapillaris-vénás malformációval jár. Az alatta található agyállomány a vénás stasis és keringészavar miatt atrofizálhat és meszesedhet, mely az érintett terület károsodásához és epilepsziához vezethet.
A Sturge-Weber-szindrómában jelentkező epilepsziás rohamok kapcsán gyakran látjuk, hogy elhúzódó Todd-paresissel vagy stroke-szerű epizódokkal járnak, amelyek hetek-hónapok-évek alatt tartós funkciókieséssel, fokozatos bénulással járnak. Esetünkben az az érdekes, hogy a stroke-szerű epizódok enyhe fejtraumák után és nem epilepsziás rohamhoz kapcsolódva jelentkeztek; ez Sturge–Weber-szindrómás esetek 20%-ában fordul elő.
Terápiaként napi 3–5 mg aspirin adása javasolt, amely a stroke-szerű eseményeket és az epilepsziás rohamokat ritkíthatja. Az epilepszia megjelenésének obszervációja mellett ebben az esetben, a komplex nagyvénákat-sinusokat is érintő fejlődési eltérés miatt intervenciós radiológiai véleményt tervezünk.



1. ábra: a, b: T1W, T2W súlyozott horizontális felvételek: bal haemispheriumban tágabb transparenchymás vénák (kék nyíl).
c, d: SWI, MinIP horizontális felvételek: bal frontalisan és parietooccipitalisan corticosubcorticalisan jelmentes területek ábrázolódtak, amelyek valószínűleg meszesedésnek feleltek meg (fehér nyilak).
e, f: Kontrasztos T1W sagittalis és coronalis felvételeken a teljes bal félteke felett leptomeningealis kontraszthalmozás (piros nyíl), illetve transparenchymás vénák és sinus rectus (kék nyíl)

Útravaló tudnivaló

- Hirtelen jelentkező, ismeretlen okú féloldali bénulás esetén – még ha átmeneti is – sürgős koponya képalkotó vizsgálat javasolt.

Új korszak a veleszületett gerincvelői izomsorvadás terén

Mikos Borbála dr. orvosigazgató[1], Szatmári Ildikó dr. laborvezető[2], Monostori Péter dr. laborvezető[3], Molnár Mária Judit dr. intézetigazgató[4], Bereczki Csaba dr. klinikaigazgató[3], Szabó Attila dr. klinikaigazgató[2], Csősz Katalin védőnői szakmai osztályvezető[5], Muzsik Béla dr. főosztályvezető[5], Velkey György János dr. főigazgató[1]

[1]Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza (Főigazgató: Velkey György János dr.)

[2] Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika (Igazgató: Szabó Attila dr.)

[3] Szegedi Tudományegyetem Gyermekgyógyászati Klinika (Igazgató: Bereczki Csaba dr.)

[4] Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete (Igazgató: Molnár Mária Judit dr.)

[6] Országos Kórházi Főigazgatóság (Főigazgató: Jenei Zoltán)

LEVELEZÉSI CÍM:
Mikos Borbála dr.
1146 Budapest, Bethesda utca 3.
E-posta: mikos.borbala@bethesda.hu

ÖSSZEFOGLALÁS A veleszületett gerincvelői izomsorvadás kezelésére alkalmazható betegségmódosító terápiák hatékonyságát nagymértékben befolyásolja a betegek terápiakezdeti életkora. A korai kezelés gátja a megszületés után fennálló átmeneti aszimptomás időszak, ami késlelteti a diagnózist. Ez a motoneuronok pusztulásával járó időveszteség kizárólag az újszülöttkori SMA-szűréssel hidalható át. Így válik lehetővé, hogy még tünetmentesen elkezdhessük a gyógyszerek alkalmazását, és a még legtöbb életképes motoneuron megmentése révén a legjobb életminőséget biztosíthassuk a betegek számára. Ezzel a céllal kezdődött el hazánkban a betegség újszülöttkori szűrésének kutatási programja, melynek eddigi tapasztalatairól számolunk be közleményünkben.

KULCSSZAVAK betegségmódosító terápia, spinalis muscularis atrophia, újszülöttkori SMA-szűrés

Bevezetés

A veleszületett gerincvelői izomsorvadás (spinalis muscularis atrophia, SMA) tragikus kórlefolyása évtizedeken át értékes gyermekéletek veszteségével, családi sorsok megpecsételődésével, az egészségügy erőfeszítései ellenére kilátástalan jövőképpel járó betegség volt szerte a világon. A genetika tudományának forradalmi eredményei új megvilágításba állították a betegek sorsának alakulását a XXI. században. A betegség géntérképének felfedezése megteremtette a gyógyszeres kezelési lehetőségeket, az újszülöttkori szűrésén alapuló korai felismerés és terápiakezdés pedig ma már reális esélyt ad egy soha nem tapasztalt életminőség elérésére. Hazánkban a betegségmódosító gyógyszerek alkalmazása 2018-ban kezdődött. Napjainkban már három gyógyszeres kezelési lehetőség között választhatunk a megfelelő szakmai kritériumok figyelembe vételével, és a szülőkkel közösen hozott döntés alapján. A készítmények állami támogatással, ingyenesen alkalmazhatók több SMA-központban is. A kezelésben nagy tapasztalatokkal rendelkező hazai szakemberek – felismerve a korai diagnózis és terápia jelentőségét – kezdeményezték az SMA újszülöttkori szűrőprogramjának elindítását, melynek eredményeként 2022. november 1-től Magyarországon is megkezdődött a kutatási program. Az elmúlt 5 hónap eredményeiről és tapasztalatairól számolunk be közleményünkben.

Módszer

A kutatási program célja és módszertana

Az SMA szűrésének projektje azt a célt szolgálja, hogy egy próbaidőszak keretében validáljuk a vizsgálati módszert, és igazoljuk megbízhatóságát. További cél és feladat, hogy a diagnózistól a terápia elkezdéséig vezető folyamat, döntési pontok és cselekvési módok kidolgozott modelljének a valós életben történő működését auditáljuk. Végső cél a

sikeres kutatás révén az SMA-szűrés beiktatása a hazai kötelező szűrőprogramba.
Az SMA-szűrés elindításának előfeltétele a szakmai grémium kezdeményezése volt. Ennek birtokában projekt menedzsment alakult, és kijelölésre került a kutatás vezetője, majd megkezdődött az érdemi szakmai munka.
A kutatási program összeállításakor az alábbi tartalmi elemek kidolgozása volt szükséges:

- az SMA-szűrés indokoltsága, a szűrési kritériumok teljesülésének igazolása,
- a kutatás végső céljának definiálása,
- a szűréssel elérhető élet- és egészségnyereség, költséghatékonyság,
- a hazai megvalósíthatóság társadalmi, ellátásszervezési, jogi, finanszírozási, kapacitásbeli feltételei,
- a program pontos menete,
- az érintett résztvevők felelősségének, feladatainak, kompetenciájának meghatározása,
- a vizsgálatra vett minta, a vizsgálati eredmény és az eredménytől függő további betegút,
- kommunikáció a társadalom és az érintett egészségügyi ellátók felé, a hozzáférhetőség biztosítása,
- a lakossági és egészségügyi tájékoztatók, a kutatáshoz csatlakozást igazoló dokumentumok elkészítése és közzététele.

Az elkészült kutatási program 2022 márciusában benyújtásra került engedélyezés kérelmével a Nemzeti Népegészségügyi Központ (NNK) országos tisztifőorvosához és főosztályvezetőjéhez, valamint az Egészségügyi Tudományos Tanács Humán Reprodukciós Bizottságának elnökéhez.
2022 májusában a kutatási program megkapta az engedélyt a kutatás nemzeti szintű elindítására, és az Emberi Erőforrások Minisztériuma, illetve a jogutód Belügyminisztérium biztosította a program elindulásához szükséges forrásokat.
A részvétel feltételei az alábbiak voltak:

- közfinanszírozott intézményben születő újszülöttek,
- a szülők és az intézmény önkéntes dokumentált csatlakozása a programhoz,
- az SMA-szűrés a kötelező újszülöttkori szűrésre levett vérmintából történhet,
- amennyiben a kötelező szűrésre levett első vérmintából nem történt/nem történhetett SMA-szűrés, azonban a kötelező szűrésre szükséges újabb mintavétel, a 2. mintából is kérhető az SMA-szűrővizsgálat, a szülők dokumentált beleegyezésével, és a mintavevő dokumentált csatlakozásával,
- a kutatáshoz a csatlakozás a program teljes időszaka alatt (2022. november 1.–2023. december 31.) lehetséges.

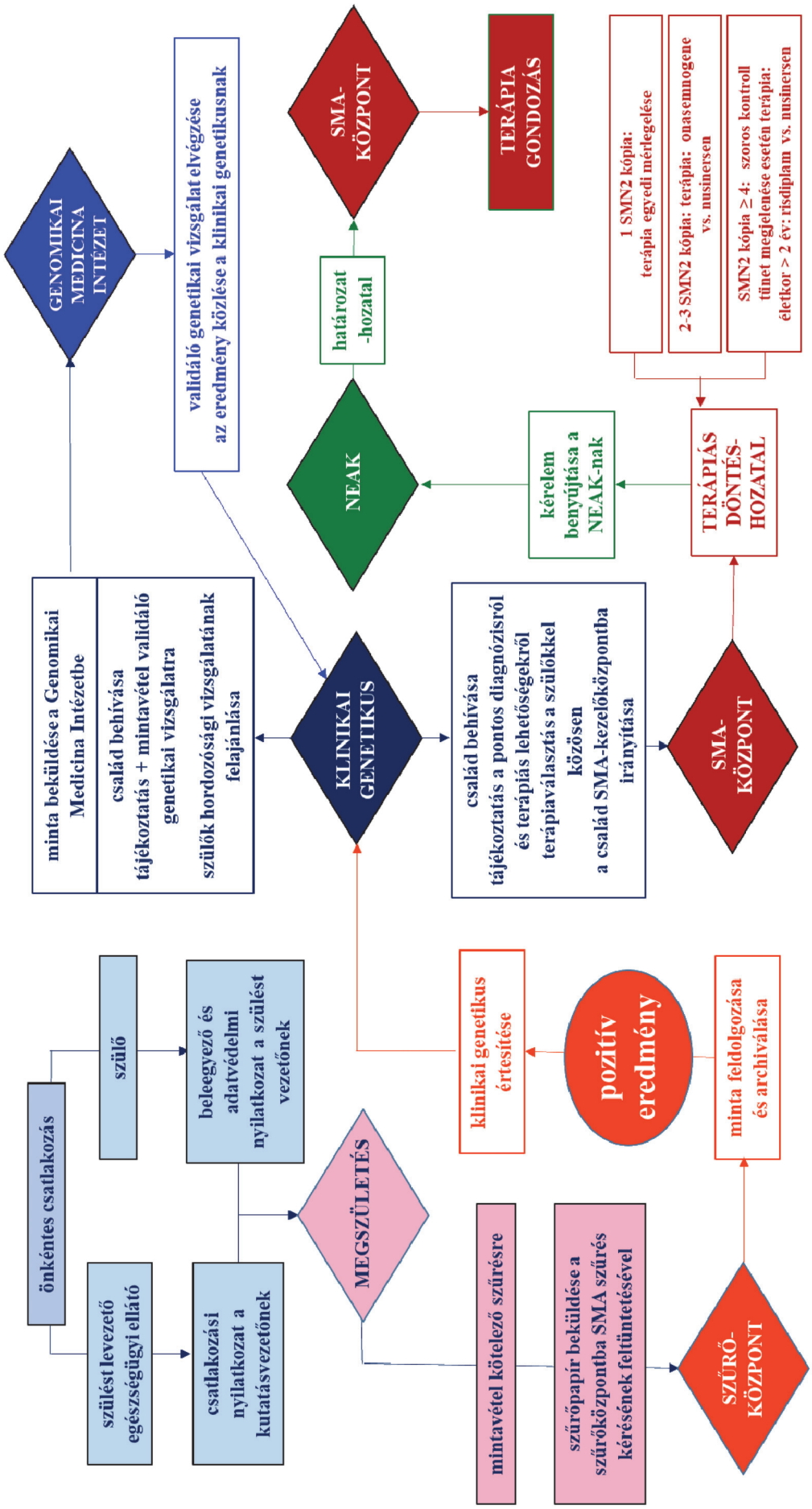
Miután a vizsgálatot végző Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika Anyagcsere Szűrő és Diagnosztikai Központja, valamint a Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Anyagcsere-betegségek Szűrővizsgálati Laboratóriuma által beszerzésre kerültek a szükséges műszerek, és a módszert validálták, 2022. november 1-én elindult a nemzeti szintű SMA-szűrési program.
A kutatás koordinálásával megbízott Bethesda Gyermekkórház a program lakossági terjesztése és népszerűsítése mellett folyamatos telefonos és elektronikus elérhetőséget biztosított az érdeklődők számára, ezzel is elősegítve a részvételi arány növekedését és a kutatás eredményességét.
Az első hónap tapasztalatai egyértelműen igazolták a magánellátást nyújtó szolgáltatók érdeklődését és csatlakozási szándékát. Benyújtott kérelmünk elfogadásával márciustól minden hazánkban megszülető újszülött számára egyenlő eséllyel áll rendelkezésre a szűrés és a korai terápia révén egy jobb életminőség lehetősége.

A vizsgálómódszer

Hazánkban az SMA-szűréshez DNS-alapú mérést végeznek a standard szűrőpapírra vett szárított vérmintából, annak beérkezését követően 2–3 munkanapon belül. Első lépésben DNS-izolálás, második lépésként QPCR (quantitative polymerase chain reaction) vizsgálat történik az *SMN1* gén 7. exonjának homozigóta deléciójára nézve. Ellentétben a metabolitalapú szűrésekkel, eredményét és megbízhatóságát nem befolyásolja a koraszülöttség, előzetes transzfúzió, táplálási mód, ezért ismétlése csak technikai hiba esetén szükséges. A módszer a betegségért 95%-ban felelős homozigóta *SMN1* génhiányt (7. exon deléciót) mutatja ki.

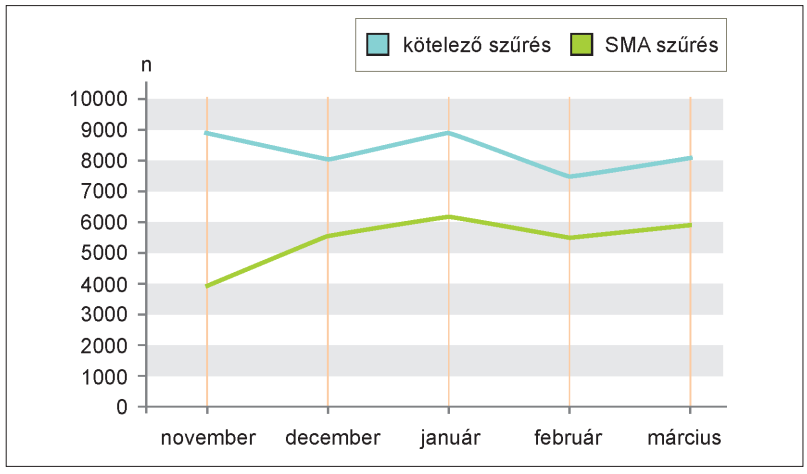
Betegút a mintavételtől a terápiakezdetig

A kutatáshoz csatlakozott intézményben megszülető újszülöttnél a szülők beleegyező és adatvédelmi nyilatkozatukat átadják a mintavevő egészségügyi személynek, amennyiben kérik a vizsgálatot SMA-ra is. Az SMA-szűrés ugyanabból a vérmintából történik, amit a kötelező szűrésre vesznek, nem igényel külön szűrőpapírra történő vércseppvételt. A szűrőközpont a minta feldolgozása után a negatív, azaz normál eredményről sem értesítést, sem leletet nem bocsát ki a szülők és a mintát beküldő számára sem, a többi szűrővizsgálathoz hasonlóan.
Pozitív SMA-szűrőteszt esetén az eljárásrend a következő:

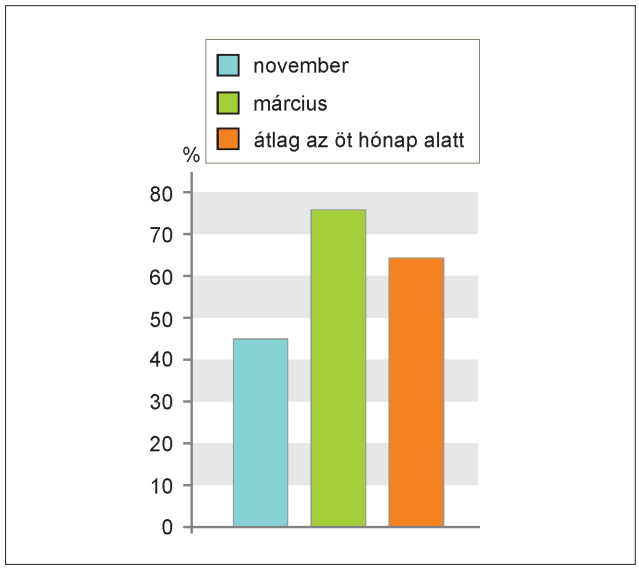


1. ábra: Az SMA-szűrés algoritmusa a megszületéstől a terápia kezdetéig

a) A szűrőközpont telefonon értesíti a klinikai genetikust.
b) A klinikai genetikus a családot sürgősséggel behívja genetikai tanácsadásra, melynek során ismerteti a teszt eredményének jelentőségét, az SMA-betegséget, és a diagnózist pontosító vizsgálat szükségességét. Vérmintát vesz az újszülöttől, és beküldi a Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetébe megerősítő validáló molekuláris genetikai vizsgálatra. Egyben felajánlja a szülők hordozósági vizsgálatát.
c) A megerősítő genetikai eredményről szintén a mintát beküldő klinikai genetikus kap értesítést, és ismételten fogadja a családot. A pontos diagnózis ismertetése után részletes tájékoztatást nyújt a terápiás lehetőségekről, és a szülőkkel közösen hozott döntéstől függően utalja be a családot a választott betegségmódosító terápiát alkalmazó Gyermek- SMA Központba *(1. ábra)*.



2. ábra: A kötelező újszülöttkori szűrővizsgálatok és SMA-szűrések számának alakulása a kutatási program 5 hónapja során



3. ábra: Az újszülöttek részvételi arányának alakulása az SMA-szűrésben a kutatási program során

Eredmények

A kutatási program kezdetétől 2023. március 31-ig eltelt 5 hónap alatt összesen 27095 újszülöttnél végzett SMA szűrővizsgálatot a Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikájának Anyagcsere Szűrő és Diagnosztikai Központja, valamint a Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinikájának Anyagcsere-betegségek Szűrővizsgálati Laboratóriuma. Így összességében a nemzeti szintű kutatási programban az újszülöttek 65,38%-a vett részt *(2. ábra)*. Az első hónapban a megszületett újszülöttekhez viszonyított alacsony SMA-szűrés-szám (az összes újszülött (44,78%-a) után a szegedi szűrőközpont vonzáskörzetében a további hónapokban konzekvensen 82% felett volt az SMA-szűrések születésszámhoz viszonyított aránya, a budapesti szűrőközpontban az egyes hónapokban 37,49–64,26% között változott. Az SMA-ra szűrt újszülöttek aránya az 5 hónap alatt összességében 20,6%-kal emelkedett *(3. ábra)*.
Az SMA-szűrés eredménye általában 3–12 napos életkor között született meg, a minta beérkezése és feldolgozása közt 2 (maximum 3) munkanap telt el. A vizsgált időszakban 3 pozitív szűrési eredmény született. Közülük egy fiatal csecsemőnél 66 napos életkorban találtak pozitív SMA-szűrővizsgálati eredményt. Ennek a sajátos esetnek az állt a hátterében, hogy a gyermek a pilot vizsgálat kezdete előtt született, ezért a betegség kezdeti bizonytalan tünetei miatt az érintett kórház kérte az SMA-szűrést diagnosztikus céllal. A teszt pozitív eredménye így gyors diagnózishoz és kezeléshez vezetett, aminek óriási az értéke, ugyanis 8 napon belül megszületett a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő (NEAK) határozata, és korán megtörténhetett a génterápia. A kezelés előtt már szondatáplálást igénylő csecsemő génpótló terápiája után fokozatosan visszatért a nyelésképesség, kizárólagos per os táplálás mellett gyarapodása jó ütemű. Három hónappal a terápia után végtagjai egyre aktívabbak és erősebbek, fejét ülésben több másodpercig megtartja, CHOP INTEND (Children's Hospital Of Philadelphia Infant Test Of Neuromuscular Disorders) skálán 6 pont emelkedést ért el, NIV (neminvazív ventiláció) dependenciája napi 2–4 órával rövidült.
A második újszülöttnél 5 napos életkorban jelzett pozitivitást a szűrővizsgálat. A Genomikai Medici-

na és Ritka Betegségek Intézete 2 nap múlva pontos molekuláris genetikai eredményt adott, majd az előkészületeket követően a 22. életnapon, még aszimptomatikus állapotban történt meg a génpótló terápia. Az eltelt 2 hónap alatt a csecsemő változatlanul tünetmentes.
Egy 8 napos újszülöttnél észlelt pozitív szűrési eredmény után, 10 napos korában igazolta az SMA-t a molekuláris genetikai vizsgálat. Azóta folynak az előkészületek a gyógyszeres kezelés mielőbbi elkezdése érdekében.

Megbeszélés, következtetések

Az újszülöttkori szűrések múltja 1961-re nyúlik vissza, és *Robert Guthrie* amerikai mikrobiológus úttörő munkásságához fűződik. Ő fejlesztette ki ugyanis azt a speciális szűrőpapírt (Guthrie-kártya), amire azóta is történik a vérvétel a szűrővizsgálatokhoz, és ő vezette be az Amerikai Egyesült Államokban a phenylketonuria (PKU) újszülöttkori szűrővizsgálatát (1).
Figyelme fiának ismeretlen eredetű fogyatékossága és egyik unokahúgánál diagnosztizált phenylketonuria révén fordult a súlyos idegrendszeri károsodás megelőzésének, illetve csökkentésének lehetőségére és fontosságára, a betegség korai diagnosztizálásával és kezelésével.
Hazánkban az 1970-es években indult el a kötelező szűrés PKU-ra és galactosaemiára. A paletta folyamatos bővülésével 2022 óta már 27 betegségre kötelezően szűrik valamennyi újszülöttet (2).
A szűrések jelentősége olyan kezelhető, de kezdetben tünetszegény betegségek korai felismerése, melyekben a terápia késlekedése progresszióhoz, visszafordíthatatlan funkciókárosodáshoz, testi-szellemi értékvesztéshez, korai halálhoz vezet.
A szűrővizsgálat ennek megfelelően azokra a betegségekre terjedhet ki, amelyek megfelelnek a *Wilson* és *Jungner* által definiált kritérumoknak, azaz a betegségnek nincsenek specifikus újszülöttkori tünetei, kezelés nélkül tartós károsodással jár, a kezelés rendelkezésre áll, korán bevezetve egészségnyereség érhető el, egyetértés van abban, kiket kell/lehet kezelni, a terápia csökkenti vagy megelőzi a súlyos tüneteket, és javítja a betegek életminőségét, valamint megalapozott a szűrési módszer (3).
Az SMA tünetmanifesztációja is késleltetett, megszületés után „silent" aszimptomatikus időablak jellemzi, természetes lefolyása is törvényszerűen állapot- és életminőség-hanyatlással, súlyos esetben korai gyermekhalállal jár. A korai felismerés azonban nem változtatta volna meg a kórlefolyást, mivel évtizedeken át nem rendelkeztünk kezelési lehetőséggel (4). Ezen a téren hozott nagy fordulatot a betegségmódosító gyógyszerek kifejlesztése. Mind a nusinersen, risdiplam és onasemnogene abeparvovec hatékonysága és a betegek terápiakezdeti életkora közötti szoros összefüggést igazolták a nemzetközi tanulmányok. Ezért 2001-ben elkezdődött az optimális szűrőmódszer intenzív kutatása. Miután az *SMN1* gén 7. exon homozigóta deléciója felelős 95%-ban az SMA kialakulásáért, a DNS-alapú szűrőmódszert találták leginkább megbízhatónak (5-7). A legtöbb országban ezzel a vizsgálóeljárással kezdődtek meg a többnyire regionális szűrések. Németország, Ausztrália, az Amerikai Egyesült Államok és Taiwan szűrési adatainak feldolgozása igazolta a módszer 90–100% pozitív prediktív értékét és 100% specificitását (8, 9).
Az SMA-szűrés nagy megbízhatósága mellett végleges genetikai diagnózist nem ad, mivel csak az *SMN1* gén 7. exon homozigóta delécióját mutatja ki. A betegség típusát és a terápiaválasztást azonban befolyásolja a hiányzó *SMN1* gén funkcióját részlegesen átvevő *SMN2* kópiaszám.
Azt is fontos figyelembe venni, hogy az SMA-t 3–5% gyakorisággal nem deléció, hanem pontmutáció okozza, ami szűrővizsgálattal nem detektálható ki. A deléción kívül előfordulhat továbbá az *SMN1* és *SMN2* gén konverziója is (10-12). Ezért a betegségtünetek alapos ismerete és klinikai éberségünk az SMA-szűrés minden újszülöttre történő kiterjesztésekor sem válik „okafogyottá", hiszen negatív szűrőteszt ellenére is születhetnek SMA-beteg gyermekek; a terápia késlekedésének esetükben is súlyos egészségveszteség lehet a következménye (13).
A szűrést az elmúlt két évben egyre több ország elindította részben regionális projektként, részben globálisan minden újszülöttre kiterjesztve. 2022 végén az Egyesült Államokban már az újszülöttek több mint 90%-át, az Európában született gyermekek 45%-át szűrték SMA-ra (14).
Magyarországon 2022. november 1-én kezdődött a nemzeti szintű SMA-szűrés kutatási projektje (16). A vizsgálómódszer DNS-alapú, speciálisan az SMA újszülöttkori szűrésére kifejlesztett teszt. A standard szűrőpapírra szárított vérmintából először DNS-izolálást, majd QPCR vizsgálatot végeznek az *SMN1* gén 7. exonjának homozigóta delécióra. Pozitív eredmény esetén a mérést kétszer ismétlik meg a mintából. Konzekvens pozitivitás esetén azonnal tájékoztatják a klinikai genetikust, aki a további teendőket átveszi. A kutatás a lakosság, az egészségügyi intézmények, háziorvosi és házi gyermekorvosi, illetve otthonszülést levezető egészségügyi szolgáltatók egyre növekvő arányú érdeklődését, támogatását és csatlakozását élvezi. A hazai program indulásának első hónapjában az újszülöttek részvételi aránya nem érte el az 50%-ot, ami részben információhiányból, másrészt a részvétel közfinanszírozott egészségügyi ellátókra korlátozódó lehetőségéből adódhatott.

A program minden újszülöttre történt kiterjesztése márciustól láthatóan megnövelte a vizsgálatok számát, bár az 5 hónap átlagos részvételi aránya továbbra sem érte el a 70%-ot. Érdekes megfigyelésünk, hogy a budapesti szűrőközpont vonzáskörzetében az elmúlt 5 hónapban mindvégig alacsonyabb volt a szűrés iránti lakossági érdeklődés (átlag 56,4%), mint a szegedi szűrőközpont vonzáskörzetében (78,2%). Az eltérés hátterében a budapesti régió magán szülészeti intézményeinek magasabb aránya is állhat, hiszen csatlakozásuk a program 5. hónapjától vált lehetővé.
A szűrés önköltségét európai adatok szerint vizsgálatonként 3–5 euróra becsülik (8). A nemzetközi tanulmányok alapján megtérülése várhatóan meghaladja a költségét, hiszen hosszú távon a tünetmentesen kezelt gyermekek kezelésére fordított kiadások nagymértékben csökkennek azáltal, hogy a nagy értékű technológia (respirátor, táplálópumpa, PEG, segédeszközök) igény, és a gyakori kórházi kezelés akár elkerülhetővé válik (15-18).

Összegzés

Az újszülöttkori SMA-szűrés sikerének kulcsa nem csupán a gondosan kialakított kutatási program, hanem az a multidiszciplináris együttgondolkodás, amelynek minden szereplője a sürgősség és prioritás jegyében járul hozzá a korai diagnózishoz és terápiakezdéshez, ezáltal az SMA-betegek életminőségének hatékony javításához.

Köszönetnyilvánítás
Köszönjük a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő gyorsított eljárását, melynek köszönhetően vált lehetővé a csecsemők korai stádiumban történő kezelése, és azóta is zavartalan fejlődésük.
Köszönetünket fejezzük ki mindazoknak, akik tudásukkal, javaslataikkal és támogatásukkal segítették a kutatási program kidolgozását, elindulását, munkájukkal folyamatosan biztosítják a program működését, akik csatlakozásukkal hozzájárulnak a kutatás sikeréhez, és a magyar lakosság támogató érdeklődését, növekvő aktivitását.

Summary

A new era of spinal muscular atrophy

Borbála Mikos et al; Bethesda Children´s Hospital

The effectiveness of disease-modifying therapies for the treatment of congenital spinal muscular atrophy is greatly influenced by the age at which patients begin therapy. However, early detection is hindered by the heterogeneous manifestation of the disease, its non-specific initial symptoms, and the asymptomatic time window of duration depending on the severity of the disease. This loss of time associated with the death of motoneurons can only be bridged by neonatal SMA screening. In this way, it becomes possible to start the use of medicines even without symptoms, and by saving as many viable motoneurons as possible, ensuring the best quality of life for the patients. With this goal in mind, the research program for the neonatal screening of the disease had been started in Hungary. The experiences of the programme are reported in our announcement.

KEYWORDS disease-modifying therapy, spinal muscular atrophy, neonatal SMA screening

Irodalom

1. Guthrie R, Susi A. A Simple Phenylalanine Method For Detecting Phenylketonuria In Large Populations Of Newborn Infants. Pediatrics 1963; 32:338-43.
2. Gondos E, Gombácsiné CSA, Nádor Cs, et al. In: Ujhelyi E (szerk.). A korszerű gyermekellátás és ápolás kézikönyve. Medicina, 2020, 46-57.
3. Szakmai tájékoztató. Mintavétel újszülöttkori szűrővizsgálathoz. https://semmelweis.hu/bokayklinika/files/2020/06/szakmai_tajekoztato_nbs.pdf
4. Wilson JMG, Jungner G & World Health Organizationy. Principles and practice of screening for disease. World Health Organization; https://apps.who.int/iris/handle/10665/37650 1968.
5. Chien YH., Chiang SC, Weng WC, et al. Presymptomatic Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy through Newborn Screening. J Pediatr 2017; 190: 124–9. doi: 10.1016/j.jpeds.2017.06.042.
6. Dangouloff T, Burghes A, Tizzano EF, et al. 244th ENMC International Workshop: Newborn Screening in Spinal Muscular Atrophy 10–12 May 2019, Hoofdorp, The Netherlands. Neuromuscul. Disord 2020; 30: 93–103. doi: 10.1016/j.nmd.2019.11.002.
7. Dangouloff T, Vrščaj E, Servais L, et al. Newborn Screening Programs for Spinal Muscular Atrophy Worldwide: Where We Stand and Where to Go. Neuromuscul Disord 2021; 31: 574–82. doi: 10.1016/j.nmd.2021.03.007.
8. Karivawasam DS, Silva AM, Sampaio H, et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Australia: a non-randomised cohort study. Lancet 2023; (7): 159-70. DOI: https://doi.org/10.1016//S2352-4642(22)00342-X.
9. Lee BH, Deng S, Chiriboga CA, et al. Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in New York State. Clinical Outcomes From the First 3 Years. Neurology 2022; 99 (14): e1527-e1537. DOI: https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000200986
10. Neugeborenen screening auf 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie Bericht Nr.891. IQWIG. Köln: s.n., 2020, Köln
11. Milligan JN, Blasco-Pérez L, Costa-Roger M, et al. Recommendations for interpreting and reporting silent carrier and disease-modifying variants in SMA testing workflows. Genes 2022; 13(9):1657. https://doi.org/10.3390/genes13091657

12. Szabó-Taylor K, Molnár MJ. A spinalis izomatrophia személyre szabott terápiás lehetőségei. Ideggyogy Sz 2023; 74(3–4): 77–94.
13. Wirth B. Spinal Muscular Atrophy: In the challenge lies a solution. Trends Neurosci 2021; 44(4): 306-22. https://doi.org/10.1016/j.tins.2020.11.009
14. Szabó L. A gerincvelői izomsorvadás (SMA) megváltozott kórlefolyása. Gyermekorvos Továbbképzés 2023; XXII(1): 22-7.
15. Mikos B, Patócs B, Velkey GYJ. Génterápia neurológiai kórképekben. Orvostovábbképző Szemle 2022; (XXIX.12): 19-30.
16. Mikos B, Velkey Gy. A korai diagnosztika jelentősége veleszületett gerincvelői izomsorvadásban. Védőnő 2022; XXXII.4:33-6.
17. Velikanova R, van der Schans S, Bischof M. et al. Cost-Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in The Netherlands. Value Health 2022; 25(10):1696-704.
18. Shih ST, Farrar MA, Wiley V, et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy with disease-modifying therapies: a cost- effectiveness analysis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2021; 92: 1296-304.

Útravaló tudnivaló

- Az SMA időszenzitív, progresszív, multimorbiditással járó genetikai betegség.
- A betegségmódosító gyógyszeres terápiák az SMN-fehérje képződésének elősegítésével teszik elkerülhetővé a motoneuronok pusztulását. Hatékonyságukat nagymértékben befolyásolja a még életképes motoneuronok száma, ami a legfiatalabb életkorban a legmagasabb. Ezért a korai terápiakezdés biztosít legjobb életminőséget a betegek számára.
- Az SMA tünetmanifesztációja csak legalább 25–30% motoneuronvesztésnél kezdődik, és aspecifikus, ezért a diagnózis és a terápia mindaddig késett, amíg nem indult el a betegség újszülöttkori szűrése.
- Az SMA-szűrővizsgálat DNS-alapú, ezért értékelhetőségét nem befolyásolja az újszülött gesztációs kora, táplálási módja, előzetes transzfúziója; ismétlése csak technikai probléma esetén szükséges.
- A szűrés definitív diagnózist nem ad, kötelezően követnie kell molekuláris genetikai vizsgálatnak, mivel az SMN2-kópiaszámtól függ a terápiaválasztás.
- A szűrés nem teszi fölöslegessé az SMA klinikai tüneteinek ismeretét, mert a betegséget 3-5%-ban okozó pontmutációt nem jelzi. Ez esetben csak a szülők és a vizsgáló orvosok ébersége biztosíthatja a korai felismerést és terápiakezdést.

Tesztkérdések

1. Válassza ki a helyes állítást!
a) az SMA gyógyítható betegség
b) az SMA kezelhető betegség
c) az SMA nem gyógyítható és nem kezelhető betegség
d) az SMA kizárólag a motoneuronokat érintő betegség
e) az SMA kognitív funkcióvesztéssel járó neuromuscularis betegség

2. Miért szükséges SMA-szűrővizsgálat után molekuláris genetikai vizsgálat?
a) a szűrőteszt csak az SMN2-kópiaszámot határozza meg
b) a szűrőteszt az SMN-fehérjeszintet méri
c) a szűrőteszt értékelhetőségét befolyásolja az előzetes transzfúzió
d) a szűrőteszt csak a pontmutációt jelzi
e) a szűrőteszt csak az SMN1 géndeléciót jelzi

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

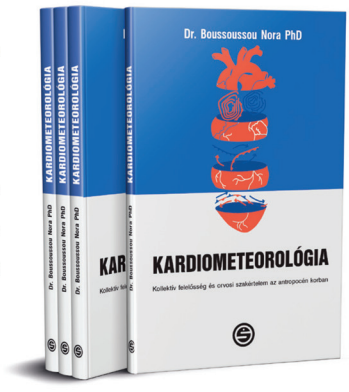
Dr. Boussoussou Nora PhD

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

Alvási szokások epilepsziás és egészséges gyermekek körében

Balogh Dorottya oh., Hollódy Katalin dr.
Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék (Igazgató: Decsi Tamás dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:
Hollódy Katalin dr.
7623 Pécs, József Attila u. 7.
E-posta: hollody.katalin@pte.hu

ÖSSZEFOGLALÁS Kutatásunkban epilepsziás és egészséges gyermekek alvási szokásait vizsgáltuk. Kérdőívvel mértük fel 3–17 éves epilepsziás gyermekek (n=30) és életkorban megfelelő egészséges kontrollcsoport (n=60) alvási szokásait. A válaszok értékelése IBM® SPSS® programmal történt. Az epilepsziás gyermekek kevesebb alvásról és több alvási problémáról számoltak be, mint a kontrollcsoport tagjai. Az egészséges gyermekek körében az esti tévénézés (p=0,004) és étkezés (p=0,002) gyakrabban fordul elő. Eredményeink szerint az epilepsziás gyermekek családjai az alvással kapcsolatos javaslatokat jobban figyelembe veszik, azonban több alvási problémát tapasztalnak. A helyes alváshigiéné nemcsak az alvás minőségét és mennyiségét javíthatja, de pozitívan befolyásolhatja az epilepsziabetegség lefolyását is.

KULCSSZAVAK alvási szokások, epilepszia, alváshigiéné, elektronikus eszközök

Bevezetés

Az alvás fontos szerepet játszik az egészség megőrzésében, a homeosztázis fenntartásában. Alapvető fontosságú a szervezet és különösképpen az idegrendszer fejlődésében, normális működésében. A gyermekek alvásigénye és alvásszerkezete különbözik a felnőttekétől. Az alvásigény az életkorral csökken.

Az iparilag fejlett társadalmakban a gyermekek körében mára általánossá vált az okoseszközök használata, növekszik az elhízottak aránya, mely jelenségek valószínűleg kapcsolatba hozhatók az alvászavarok előfordulásával, és közvetve az epilepszia betegség lefolyásával. Több tanulmány kimutatta, hogy a normális alvási idő egészségesebb étkezési szokásokkal, míg a gyorsételek, feldolgozott élelmiszerek fogyasztása rossz alváshigiéniával hozható összefüggésbe (1). A nyugati típusú életmóddal tipikusan gyakori táplálékfelvétel társul, mely a lefekvési idő későbbre tolódását eredményezi.

A média és az elektronikus eszközök használata különösképpen a fiatal generációk számára vált nélkülözhetetlenné a tanulás, a kommunikáció és a kapcsolattartás terén. A túlzott használat azonban függőséget, alvási problémákat okoz/hat. A képernyők által kibocsátott kék fény csökkenti a melatoninszintet, mely megzavarja a cirkadián ritmust és késlelteti az elalvást (2). *Ronen és mtsai* (3) epilepsziás gyermekek körében magasabb napi képernyő előtt töltött időt (8,7 órát) találtak, mint nem epilepsziás társaiknál (7,4 óra), mely valószínűleg az esti órákra is kitolódik.

A sűrűbben lakott területen élőknél rövidebb alvási időt (4) és gyakoribb alvásfüggő légzészavart találtak. A városi környezet kiemelendő jellemzője a mesterséges fényszennyezés, mely az alváslatencia növekedését okozhatja (5), valamint az esti melatoninszintet is csökkentheti.

Az érzelmi, viselkedési és értelmi zavarokkal, neurológiai fejlődési zavarokkal rendelkező gyermekpopuláció 75%-a tapasztal alvászavart (6). Az autizmus spektrum zavarban szenvedőkben gyakori komorbiditás az epilepszia és az alvászavar. A figyelemhiányos hiperaktivitás-zavar patológiájában érintett agyterületek különösen érzékenyek az alvásmegvonásra.

Az epilepszia a gyermekkor egyik leggyakoribb krónikus neurológiai betegsége, prevalenciája 0,5–1%. Az alvászavarok prevalenciája a gyermekkorú epilepsziás populációban 73,7%, míg az átlagos gyermekpopulációban kb. 25% (7, 8).

Az alvás és az epilepszia közötti kapcsolat egyértelmű. A nehezebb elalvás, a gyakori éjszakai ébredések és a nappali aluszékonyság gyakori panasz az epilepsziás betegek körében. Ugyancsak gyak-

rabban fordul elő obstruktív alvási apnoe (OSAS) vagy a nyugtalan láb szindróma epilepsziás betegekben. Az epilepsziás gyermekek jó részében diagnosztizálhatók társbetegségek, kognitív problémák, magatartási zavarok, anxietás, mely tényezők szintén befolyásolhatják az alvásuk minőségét és mennyiségét.
Az epilepszia és az epilepsziás rohamok megváltoztathatják a cirkadián ritmust. Az interictalis epileptiform kisüléseket (IED) az alvás aktiválja, ezért dominánsan éjszaka jelentkeznek, a NREM (nem gyors szemmozgások) alvásban. Általánosságban elmondható, hogy a NREM alvás fokozza az IED-ek és a rohamok számát, míg a REM (gyors szemmozgások) alvás inkább gátolja azokat (9). Az IED-ek gyakorisága az alvásmélység fokozódásával nő (10).
Az antiepileptikumok alvásra gyakorolt hatását több tanulmányban is vizsgálták, indukálhatnak insomniát (11).
Jól dokumentált összefüggés van az epilepszia és az alvásmegvonás között, melyet diagnosztikai eszközként használnak az epileptiform aktivitás kiváltására.

Célkitűzés, hipotézis

Célul tűztük ki egészséges és epilepsziás gyermekek alvásminőségének és mennyiségének, valamint alvászavarainak a felmérését. Feltételeztük, hogy az epilepsziás gyermekek alvásminősége rosszabb, mennyisége kevesebb a nem epilepsziás kortársaikhoz viszonyítva, illetve hogy gyakrabban küzdenek alvási zavarral.

A vizsgálatba bevont személyek és módszerek

3–17 éves egészséges és epilepsziás gyermekek alvási szokásait mértük fel kérdőíves módszerrel. Az epilepsziás csoport alanyai a PTE Gyermekgyógyászati Klinika Neurológiai osztálya által gondozott betegpopulációból kerültek ki. A fiatal és/vagy értelmileg akadályozott gyermekek helyett a szüleik válaszoltak a feltett kérdésekre. Valamennyi gyermek rendszeresen szedett antiepileptikumot. A csoport 16,7%-ának havonta, 46,7%-ának évente, 23,3%-ának a kérdőív kitöltéséig kétszer, 13,3%-ának pedig egyszer zajlott rohama.
A kontrollcsoportot epilepsziabetegségtől mentes, egészséges gyermekek alkották (egyéni megkereséssel, szülői beleegyezés alapján). Általunk kidolgozott papír alapú kérdőívet alkalmaztunk. Rákérdeztünk a gyermekek életkorára, lakóhelyükre. Vizsgáltuk a tápláltsági állapotukat és táplálkozási szokásaikat. A testmagasság és a testtömeg alapján számítottuk a BMI-értékeket. Az epilepsziabetegséggel kapcsolatosan rákérdeztünk az epilepsziás rohamok gyakoriságára, a szedett antiepileptikumokra és a társbetegségekre. A vizsgálatba bevont betegeink többsége ritkán rohamozó, antiepileptikummal jól beállított epilepsziás volt, így az esetlegesen előforduló rohamok alvást zavaró hatását nem feltételeztük. A legtöbb kérdést az alvásuk minőségével, mennyiségével és az esetlegesen észlelt alvászavarokkal kapcsolatban tettük fel.
A válaszokat IBM® SPSS® statisztikai program segítségével értékeltük ki. Statisztikailag szignifikánsnak minősítettünk egy eltérést, ha p értéke <0,05 volt.

Eredmények

30 epilepsziás és 60 egészséges, 3–17 éves életkorú gyermek által kitöltött kérdőív adatait dolgoztuk fel.

Demográfiai adatok. Az életkor szerinti megoszlás az *1. táblázatban* látható. A nemek megoszlása kiegyensúlyozott volt (43 leány, 47 fiú).

1. táblázat Az epilepsziás és a kontrollcsoport életkori megoszlása

Korcsoport	Epilepsziás csoport	Kontroll-csoport
3-5 év	8 fő (26,8%)	12 fő (20%)
6-13 év	11 fő (36,6%)	30 fő (50%)
14-17 év	11 fő (36,6%)	18 fő (30%)

Alvási elégedettség a lakóhely szerint. Mindkét vizsgált csoportban a gyermekek háromnegyede lakott megyeszékhelyen vagy nagyvárosban, és negyede kisvárosban vagy falun. A falun lakó gyermekek 3,4-szer gyakrabban voltak teljesen elégedettek az alvásuk mennyiségével, és kétszer gyakrabban az alvásuk minőségével, mint egészséges társaik.

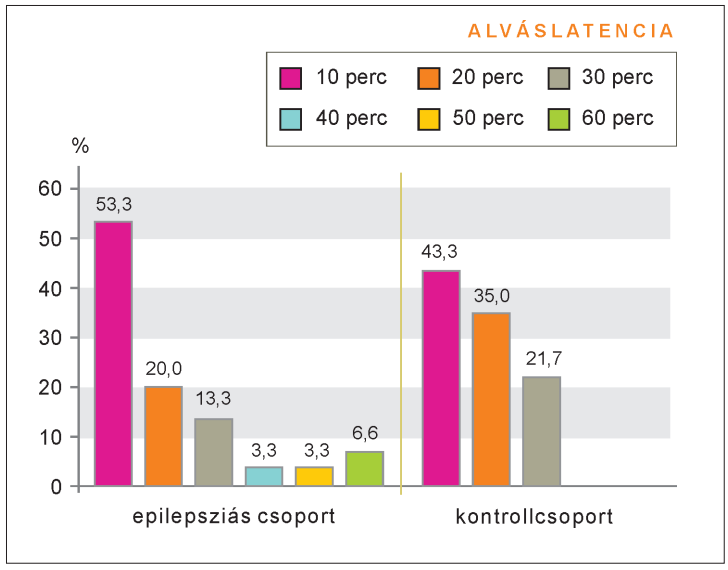
Tápláltsági állapot. Felmérésünk szerint az epilepsziások 40%-a (12 fő), a kontrollcsoportba tartozó gyermekek 20%-a (12 fő) volt túlsúlyos vagy elhízott. A két csoport tápláltsági állapota és a gyermekek által jelentett alvászavarok között nem találtunk statisztikailag szignifikáns összefüggést.

Alvási idő és alváslatencia. Az életkoronként ajánlott alvásidő mennyiségét, valamint az epilepsziás és kontrollcsoportban a válaszok alapján jelölt tényleges alvásidőt mutatja be a *2. táblázat*. A napi alvási időt az elalvás és az ébredés időpontjának, vagyis az éjszakai alvás időtartamának és a napközbeni alvás időtartamának összeadott értékeiből

2. táblázat A korcsoportonként ajánlott alvásidő mennyisége, valamint az epilepsziás és a kontrollcsoport alvással töltött ideje

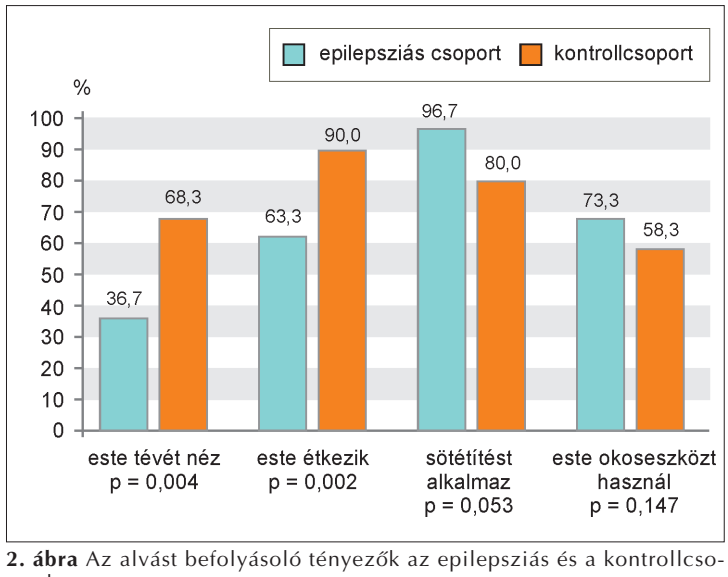
Korcsoport (év)	Ajánlott alvásidő (óra)	Epilepsziás csoport		Kontrollcsoport	
		Átlag ± SD (óra)	CI95 (óra)	Átlag ± SD (óra)	CI95 (óra)
3–5	10–13	10,8 ±1,1	9,9–11,8	10,5±0,9	10,0–11,1
6–13	9–11	9,3 ±1,1	8,6–10,0	9,5±0,9	9,1–9,8
14–17	8–10	7,9 ±0,9	7,9–8,5	8,0±1,0	7,5–8,5

számoltuk. Az epilepsziások 26,7%-a (8 fő), a kontrollcsoport 20%-a (12 fő) nem érte el a korcsoportonként ajánlott alvási időt. A rövidebb alvási idő mindkét csoportban elsősorban a serdülőkre volt jellemző, de már 6–13 éves gyermekeknél is megmutatkozott.
Az alváslatenciát vizsgálva, az epilepsziás gyermekek 26,7%-a (8 fő), a kontrollcsoport 21,7%-a (13 fő) jelezte, hogy a normális 20 perces időintervallumon kívül képes csak elaludni, mely statisztikailag nem szignifikáns eltérés *(1. ábra)*.



1. ábra Az epilepsziás és a kontrollcsoport gyermekeinek alvási latenciaideje

Az alvást befolyásoló tényezők. Megvizsgáltuk, hogy az epilepsziás gyermekek gyakrabban kerülik-e az alvásukat potenciálisan hátrányosan befolyásoló tényezőket (pl. esti TV-nézés és okoseszköz használata, késő esti étkezés, világos hálószoba), mint egészséges társaik *(2. ábra)*. Az egyes tényezők és a csoportok közötti kapcsolat vizsgálata khi-négyzet (χ^2) próbával történt.
A kontrollcsoportból közel kétszer annyian jelezték, hogy az esti lefekvés előtt néznek TV-t, mint epilepsziás társaik. A két csoport közötti különbség statisztikailag szignifikánsnak bizonyult (p=0,004), amit a Cramer-féle együttható (0,302>0,25) is megerősített. (A Cramer-féle mutató egy asszociációs együttható, mely két nominális változó közötti kapcsolat szorosságát mutatja meg.)
Az esti étkezés 1,5-szer gyakrabban fordult elő a kontrollcsoportban, mint az epilepsziás gyermekek között, a különbség statisztikailag szignifikáns (p=0,002), melyet a Cramer-féle együttható is (0,321>0,25) jelez.
Az epilepsziás gyermekek gyakrabban alszanak este elsötétített hálószobában, mint egészséges társaik. Bár a különbséget nem találtuk statisztikailag szignifikánsnak (p=0,053), viszont a Cramer-féle együttható erős (0,223>0,15) kapcsolatot jelzett.
Az esti okoseszköz-használattal kapcsolatosan nem találtunk statisztikailag szignifikáns eltérést.
Az epilepsziás gyermekek 70%-a, míg a kontrollcsoport 55%-a tapasztalt már alvási problémát. A panaszolt alvászavarok megoszlása mindkét csoportban heterogénnek bizonyult (somnambulismus, pavor nocturnus, bruxismus stb.).



2. ábra Az alvást befolyásoló tényezők az epilepsziás és a kontrollcsoportban

Diszkusszió

Kérdőíves módszerrel vizsgáltuk 3–17 éves epilepsziás és nem epilepsziás gyermekpopuláció alvási szokásait, alvásuk minőségét és mennyiségét.
A gyermekek lakóhelye szerint vizsgálva azt találtuk, hogy a falun élők nagyobb arányban voltak teljesen elégedettek az alvásuk minőségével és mennyiségével, mint a megyeszékhelyen élők. Ez a megfigyelésünk összhangban áll Patte és mtsai (4) eredményeivel, miszerint a sűrűbben lakott területen élők összességében kevesebbet alszanak és gyakrabban észlelnek alvásfüggő légzészavart.
Az epilepsziás gyermekek túlsúlyát többféle okra vezetik vissza: mozgásszegényebb életmód, egyhangúbb táplálkozás, fokozott étvágyat okozó antiepileptikumok szedése stb. Felmérésünkben az epilepsziás gyermekek kétszer gyakrabban voltak túlsúlyosak/elhízottak, mint egészséges társaik. Közismert, hogy a túlsúly már önmaga is okozhat alvási problémákat, gyakrabban fordul elő az OSAS is. Mindkét csoportból az elhízott gyermekek 3-szor gyakrabban feleltek az OSAS-sal kapcsolatos kérdésre *előfordult már* válasszal, mint normális tápláltságú társaik.
Sharf és mtsai (12) szerint az obezitás egyik rizikófaktora lehet a késői esti ágybamenetel és az ezzel együtt járó elégtelen alvásidő. A mi vizsgálataink eredménye ezzel a megállapítással harmonizál, a későn fekvő gyermekek egyharmadát (32,6%) találtuk túlsúlyosnak vagy elhízottnak.
Fontos megfigyelés, hogy mind az epilepsziás, mind a kontrollcsoport gyermekeinek negyede nem tud az optimális alváslatencián belül, vagyis 20 perc alatt elaludni.
Feltételezésünk bebizonyosodott, miszerint az epilepsziás gyermekek kevesebbet alszanak, mint egészséges társaik, vagyis ritkábban érik el a korcsoportjuknak megfelelően javasolt alvási időt (26,7–20%). *Ozcelik és mtsai* szintén epilepsziás gyermek- és serdülőpopulációban vizsgálta a napi ritmus és az alvászavarok előfordulását (13). A mi eredményeinkkel egybehangzóan szintén azt állapították meg, hogy az egészséges kontrollcsoport tagjai hosszabban tudtak aludni, mint epilepsziás társaik, és kevesebb alvási zavarról számoltak be.
Szintén beigazolódott azon hipotézisünk, hogy az epilepsziás gyermekeknek gyakrabban van valamilyen alvási zavaruk.
Örvendetes viszont, hogy az epilepsziás gyermekek nagyobb arányban kerülik az alvásukat potenciálisan hátrányosan befolyásoló tényezőket, mint pl. az esti tévénézést és étkezést, mint egészséges társaik. Ezek alapján feltételezhetjük, hogy az epilepsziás gyermekek és szüleik tudatosan próbálják optimalizálni az alvást, mert tisztában vannak a nem megfelelő alvás epilepsziára gyakorolt káros hatásával. Feltételezhetjük, hogy a szülői odafigyelés miatt nem kerül például az epilepsziás gyermekek hálószobájába televízió. Viszont az esti okoseszköz használat kevésbé kontrollálható a szülők által.

Limitációk

A tanulmányunk limitációjának tekinthető a viszonylag kis esetszám és a betegek epilepsziájának heterogenitása.

Következtetések és javaslatok

Az epilepsziás gyermekek kevesebbet alszanak és gyakrabban van alvási zavaruk, mint egészséges kortársaiknak. Az epilepsziás gyermek alvását befolyásolhatják az epilepsziás rohamok, a társbetegségek, a szedett antiepileptikumok. A túlsúly az alvás minőségét az epilepsziás gyermekekben is rontja. Az epilepsziás gyermeknél különösen fontos az alvás mennyiségére és minőségére odafigyelni, mert nemcsak az életminőségüket, hanem az epilepszia betegség lefolyását is ronthatja az elégtelen alvás.
A rendszeres, következetes alvási ritmus kialakítása egészségesebb alvást eredményezhet, ennek kialakításához az alábbi tanácsok javasolhatók:
A szülőnek meg kell ismernie a gyermeke korcsoportjának megfelelő alvási időt. Érdemes megszabni egy állandó lefekvési időpontot és az alvás előtt egy nagyjából 30 percig tartó rutint, mely háromnégy nyugtató tevékenységből állhat, mint például meseolvasás, és ne tartalmazzon elektronikuseszköz-használatot. Az elektronikus eszközöket egy órával a villanyoltás előtt érdemes eltenni és a hálószobán kívül tartani. Az iskoláskorúaknál az alváshigiéné része a hétvégi túlalvás kerülése is. A megfelelő alvási környezet fontos elemei a kényelmes ágynemű, a minimális fény- és zajterhelés, valamint az optimális szobahőmérséklet. Az alvás előtti utolsó étkezésnek legalább 3 órával a lefekvés előtt kellene történni. A lefekvés előtti órákban kerülendő az élénkítő hatású élelmiszerek (kávé, kakaó) fogyasztása, valamint az erőteljes testmozgás.

Summary

Sleeping habits of children with epilepsy and healthy children

Balogh D, Hollódy K; University of Pécs Medical School, Department of Paediatrics

In our study we examined the sleeping habits of children with epilepsy and healthy children. Sleeping habits of 3-17 years old children with epilepsy (n=30) and age-matched healthy control population (n=60) were surveyed with a questionnaire. Statistical analysis was performed by IBM® SPSS®. Children with epilepsy reported less sleep and more sleeping difficulties. The healthy control population stated statistically significantly more frequent TV watching (p=0,004) and food intake (p=0,002) in the evening hours. According to our results families of children with epilepsy follow sleep hygiene recommendations more accurately than those with healthy kids, however they have more sleep problems. Optimal sleep hygiene can improve not only the quality and quantity of sleep but can positively influence the course of epilepsy as well.

KEYWORDS sleeping habits, epilepsy, sleep hygiene, electronic media

Irodalom

1. Felső R, Lohner S, Hollódy K, et al. Relationship between sleep duration and childhood obesity: Systematic review including the potential underlying mechanisms. Nutrition, Metabolism and Cardiovascular Diseases [Internet]. 2017; 27(9):751–61.
2. Lockley SW, Brainard GC, Czeisler CA. High Sensitivity of the Human Circadian Melatonin Rhythm to Resetting by Short Wavelength Light. J Clin Endocrinol Metab 2003; 88(9):4502–5.
3. Ronen GM, Janssen I. Patterns of daily activity among young people with epilepsy. Dev Med Child Neurol 2019; 61(12):1386–91.
4. Patte KA, Qian W, Leatherdale ST. Sleep duration trends and trajectories among youth in the COMPASS study. Sleep Health. 2017; 3(5):309–16.
5. Ohayon MM, Milesi C. Artificial Outdoor Nighttime Lights Associate with Altered Sleep Behavior in the American General Population. Sleep 2016; 39(6):1311–20.
6. Ogundele MO, Yemula C. Management of sleep disorders among children and adolescents with neurodevelopmental disorders: A practical guide for clinicians. World J Clin Pediatr 2022; 11(3):239–52.
7. Owens J. Classification and Epidemiology of Childhood Sleep Disorders. Primary Care: Clinics in Office Practice. 2008; 35(3):533–46.
8. Zhao F, Sun X, Wang Y, et al. Sleep Disturbances in Chinese Children with Epilepsy: Associations with Behavioral Problems and Quality of Life. Nat Sci Sleep 2022; 14:1225–36.
9. Kumar P, Raju TR. Seizure susceptibility decreases with enhancement of rapid eye movement sleep. Brain Res. 2001;922(2):299–304.
10. Rocamora R, Andrzejak RG, Jiménez-Conde J, et al. Sleep modulation of epileptic activity in mesial and neocortical temporal lobe epilepsy: A study with depth and subdural electrodes. Epilepsy and Behavior 2013; 28(2):185–90.
11. Vaughn B v., D'Cruz OF. Sleep and epilepsy. Semin Neurol 2004; 24(3):301–13.
12. Scharf RJ, Deboer MD. Sleep timing and longitudinal weight gain in 4- and 5-year-old children. Pediatr Obes 2015; 10(2):141–8.
13. Ozcelik AA, Karadag M. Chronotype and sleep disorders in children with epilepsy. Epileptic Disorders 2023 https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/epd2.20034

Útravaló tudnivaló

- Az epilepsziás gyermeknek gyakrabban lehetnek alvászavarai és kevesebbet alszik, mint egészséges kortársai.
- Az epilepsziás gyermekek jobban betartják az alváshigiénés ajánlásokat, mint egészséges társaik.
- A helyes alvási szokások kialakítása nemcsak az egészséggel kapcsolatos életminőséget, de az epilepsziabetegség lefolyását is kedvezően befolyásolhatják.

Tesztkérdések

1. Mivel töltik az epilepsziás gyermekek gyakrabban az estét, mint egészséges társaik?

a) Tévénézéssel
b) Nassolással
c) Okoseszközzel
d) Sétálással
e) Rajzolással

2. Mi tartozik a helyes alváshigiénés szokások közé az alábbiak közül?

a) Állandó lefekvési idő
b) Nyugtató tévéműsor nézése lefekvés előtt
c) Közvetlenül a lefekvés előtti erőteljes testmozgás
d) Vacsora utáni étkezés
e) Kakaó fogyasztása

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

Developmentális epilepsziás encephalopathiát okozó *SCN2A* és *SCN8A* mutáció egyidejű megjelenése

Lőrincz-Molnár Tímea dr.[1], Bodó Tímea dr.[1], Hegyi Márta dr.[1], Siegler Zsuzsa dr.[1], Hadzsiev Kinga dr.[2], Jakus Rita dr.[1], Patócs Barbara dr.[1], Ambrus Bence dr.[1], Zágonyi Kristóf dr.[1], Kormos Eszter dr.[1], Fogarasi András dr.[1]

[1] Bethesda Gyermekkórház, Neurológiai osztály, Budapest (Igazgató: Velkey György János dr.)

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

LEVELEZÉSI CÍM:
Fogarasi András dr.
1146 Budapest, Bethesda utca 3.
E-posta: fogarasi@bethesda.hu

ÖSSZEFOGLALÁS A developmentális epilepsziás encephalopathia (DEE) súlyos kórkép, amely legtöbb esetben terápiarezisztens epilepsziával és súlyos fejlődési elmaradással jár. Kóroki tényezője lehet számos genetikai eltérés, mint például a feszültségfüggő nátriumcsatorna alfa-2 (SCN2A) és alfa-8 (SCN8A) alegységét kódoló gének mutációja, mely az idegsejtek fokozott aktivitását eredményezi. A modern klinikai gyakorlatban egyre inkább elterjedt genetikai vizsgálatok számos epilepszia szindróma hátterében igazolják etiológiai tényezőként a csatornabetegségeket. Jelen tanulmányban egy 7 éves leánygyermek esetét mutatjuk be, akit 5 hónapos kora óta gondozunk intézetünkben terápiarezisztens DEE miatt, melynek hátterében a genetikai vizsgálat a SCN2A és SCN8A gének ritka, egyidejű mutációját mutatta ki. A szakirodalomban ez az első SCN2A és SCN8A génmutáció egyidejű fennállása okozta DEE esetismertetés.

KULCSSZAVAK terápiarezisztens epilepszia, ioncsatorna betegség, SCN2A, SCN8A jejuni

Bevezetés

Az epilepszia az egyik leggyakoribb gyermekneurológia kórkép, 0,5–1%-os előfordulási gyakorisággal a gyermekek körében. Számos etiológiai tényező szerepel a gyermekkori epilepszia hátterében, az esetek közel 40%-ában genetikai eltérés valószínűsíthető. A genomikai technológiai fejlődésének következtében jelenleg több mint 80 olyan gén ismert, melynek mutációja epilepsziát okozhat. Közülük legfontosabb az idegsejtek elektromos ingerképzésében és vezetésében szerepet játszó feszültségfüggő nátriumcsatorna alfa-1 (NaV1.1), alfa-2 (NaV1.2) és alfa-6 (NaV1.6) alegységeit kódoló *SCN1A, SCN2A, SCN8A* gének mutációja (1-3).

A központi idegrendszer gátló idegsejtjeiben található *SCN1A* gének funkcióvesztéses mutációja, míg a serkentő idegsejtekben található *SCN2A, SCN8A* gének funkciónyeréses mutációja eredményezi az epilepsziás rohamokat. Ezen genetikai eltérések enyhe fokú, könnyen kezelhető neurológiai kórképeket vagy akár súlyos epilepsziás encephalopathiákat eredményezhetnek (3).

Az SCN1A mutáció a leggyakoribb az ioncsatornagének mutációi közül, mely az egyszerű lázgörcstől a súlyos Dravet-szindrómáig (DS) változatos klinikai formában manifesztálódhat. Tünetei egyéves kor előtt jelentkeznek, lázas állapotban fellépő elhúzódó féloldali klónusos rohamok formájában, kezdetben gyakran apnoéval kísért súlyos status epilepticus képében. A rohamok az életkorral párhuzamosan rövidülnek és enyhülnek, de a betegeknél súlyos értelmi fogyatékosság alakulhat ki (4-6).

A Nav1.2 és Nav1.6 szerkezetileg és működésileg nagyon hasonlóak, azzal a különbséggel, hogy a Nav1.2 korábban jelenik meg, a második trimeszter végétől 1-2 éves korig, amit ezután a Nav1.6 vált fel (9). Az *SCN2A* és az *SCN8A* mutációi széles fenotípusos spektrumot ölelnek fel: kognitív fejlődési zavar, autizmus spektrum zavar (ASD), benignus familiáris újszülöttkori görcs (BFNIS), illetve súlyos, akár terápiarezisztens DEE (pl. Ohtahara- vagy West-szindróma) formájában (7-9). Emellett az *SCN8A* gén a motoros neuronokban is kifejeződik, így mutációja esetén megjelenhet tremor, ataxia, hypotonia vagy dystonia (9). Sok esetben terápiás lehetőségként sikeresen alkalmazhatók a feszültségfüggő nátriumcsatorna-blokkolók (10, 11).

Közleményünkben egy 7 éves beteg esetét ismertetjük, akit fél éves kora óta kezelünk intézményünkben terápiarezisztens epilepszia miatt és genetikai vizsgálata ritka együttállást, az *SCN2A* és

SCN8A gének egyidejű mutációját igazolta. A szakirodalomban ez az első *SCN2A* és *SCN8A* terápiarezisztens DEE-t okozó génmutáció ismertetése ugyanabban a betegben.

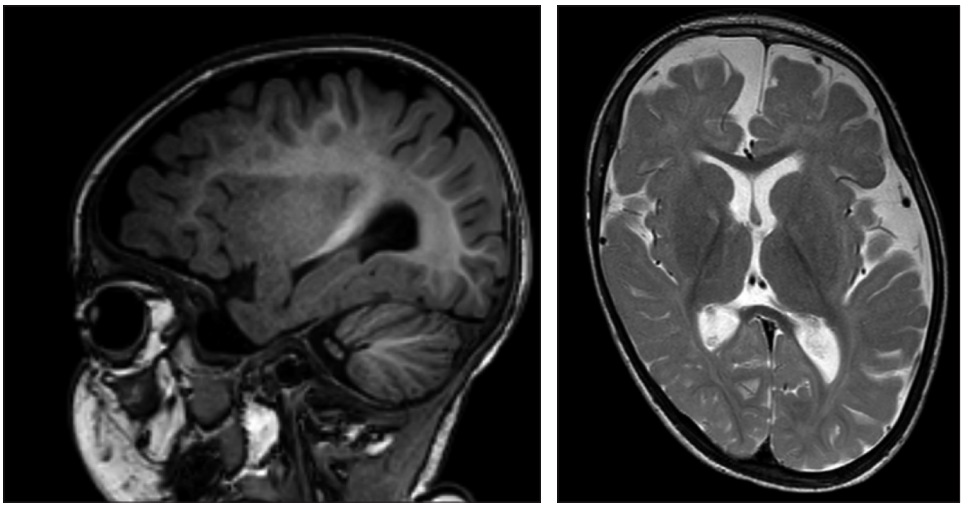
Esetismertetés

A jelenleg 7 éves leány mater második zavartalan terhességéből a 38. hétre, 3380 g súllyal született természetes úton. Perinatalis időszaka zavartalanul zajlott. 5 hónapos koráig pszichomotoros fejlődése normális volt, ekkor lépett fel első epilepsziás rohama, ezt követően mozgásfejlődése regrediált. Többszöri intenzív osztályos ellátást is igényelt elhúzódó lázas rohamai kapcsán: arcával görcsösen fintorgott, végtagjai megfeszültek, kezei rángtak, lábaival szimmetrikusan csapkodott, jobbra vagy balra fixált, tudatzavarral és apnoéval járó epizódok kísérték. A kb. 5 perces spontán oldódó rohamok végén nyálfolyás, orális automatizmus és postictalis fáradtság jelentkezett. Enyhébb rohamai pár másodpercig tartottak: teljes testével elfordult jobbra vagy balra, és szemeivel ugyanarra az oldalra fixált. Rohamai több antiepileptikumra (levetiracetam, valproát, clonazepam, topiramát, lacosamid, fenitoin, zonisamid, fenobarbitál, oxcarbazepin) és ketogén diétára is rezisztensnek bizonyultak. Egyéves korában koponya mágneses rezonancia (MR) vizsgálat enyhén progresszív frontotemporális atrophiát és megkésett myelinisatiót írt le *(1. ábra)*. Elektroencefalogram (EEG) vizsgálat során jobb féltekei túlsúlyú súlyos diffúz kérgi funkciózavart tükröző háttértevékenység volt észlelhető, jobb temporális interictalis epileptiform jelekkel *(2. ábra)*. 5 éves korában a pszichomotoros regresszió és epilepszia genetikai hátterének kivizsgálása során elvégzett Blueprint Genetics Comprehensive Epilepsy Panel heterozigóta missense mutációt igazolt mind az *SCN2A* (c.1888C>T, p.(Arg630Cys), mind az *SCN8A* (c.3956C>A, p.(Ala1319Asp) génben. Mindkét mutáció VUS (variant of uncertain signifacance) besorolású volt, mert egyiknél sem áll rendelkezésre megfelelő evidencia a kórokiság eldöntésére. Azonban fontos megjegyezni, hogy az in silico meghatározás mindkét esetben a mutáció patogén voltát valószínűsítette. Ennek alátámasztására szegregációs vizsgálatot terveztünk, amit az édesapja elérhetetlensége miatt csak édesanyjánál és a proband egészséges fiútestvérénél sikerült elvégezni. Így egyik mutáció esetében sem sikerült alátámasztani a mutáció „de novo", és ezáltal valószínűsítetten patogén voltát. Ugyanakkor sem a betegünk édesanyjánál, sem testvérénél nem sikerült kimutatni egyik mutációt sem. A fenti vizsgálati eredmények értelmében mind az *SCN2A*, mind az *SCN8A* mutáció felelős lehet a beteg developmentális és epilepsziás encephalopathiájáért.

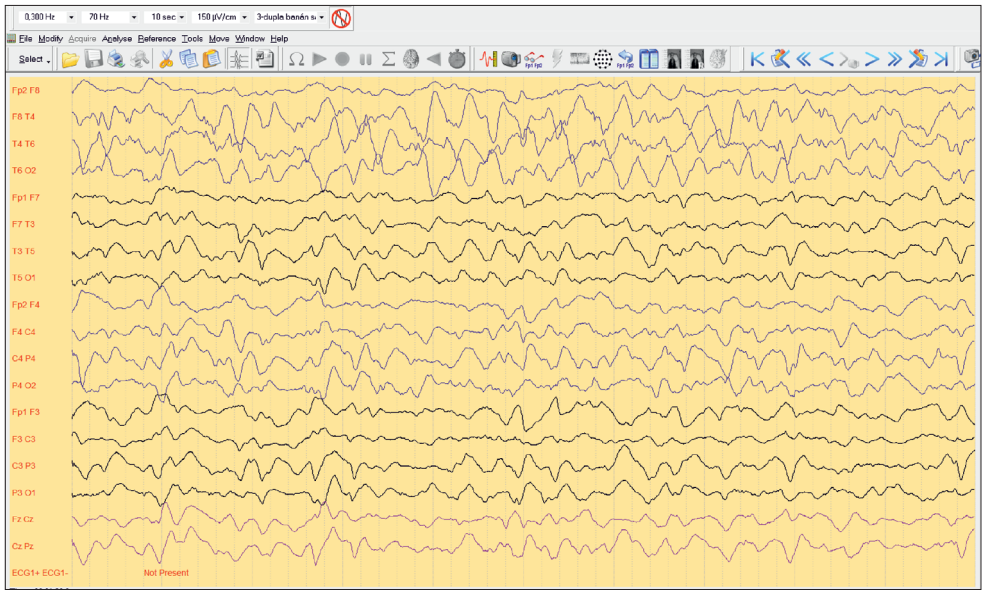
Táplálási nehezítettsége miatt etetése percutan endoszkópos gastrostomia (PEG) révén valósult meg, emellett inaktivitása következtében egy alkalommal patológiás bokatörés indokolta gyermeksebészeti ellátását.

Féléves kora óta kezeljük intézetünkben betegünket. A közepesen fejlett és táplált gyermek fizikális státuszában a koponyán az occiput jobb oldalon az ellenoldalihoz képest ellapultabb, arca kissé aszimmetrikus, jobb arca kissé tömegesebb, hypertelorismus és gótikus szájpad észlelhető, a szív vetületében 2/6 erősségű holosystolés zörej hallható, végtagokon hypertrichosis észlelhető. Neurológiai vizsgálata axialis hypotoniát mutatott a szomatomentálisan sérült gyermeknél, aki 7 évesen hasról hátra és hátról hasra fordul, magától felül, kommunikációját tekintve beszédképtelen. Családi anamnézise negatív, egyetlen testvére figyelemhiányos hiperaktivitás-zavar (ADHD) miatt gondozott.

Betegünk jelenleg brivaracetam és carbamazepin biterápiában részesül. Szondatápláson keresztül Nutrison tápszert fogyaszt, amihez domperidon, pantoprazol és oxibutinin gyógyszeres kiegészítés és D-vitamin pótlás társul.



1. ábra A 18 hónapos korban készült koponya-MR felvétel deformált koponyát és diffúz atrophiára utaló tágabb külső és belső liquortereket mutat a sagittalis T1 és axialis T2 felvételen



2. ábra EEG-vizsgálat jobb féltekei túlsúlyú súlyos diffúz kérgi funkciózavarral és jobb temporalis interictalis epileptiform jelekkel

Megbeszélés

A genetikai diagnosztika fejlődésének és széleskörű alkalmazásának köszönhetően egyre több *SCN2A* és *SCN8A* mutáció igazolódik a genetikai eredetű epilepsziák hátterében, bár még így is aluldiagnosztizáltnak számítanak a csatornabetegségek. A diagnosztikát nehezíti, hogy nagyon széles fenotípusos megjelenést produkálnak (9).

Jelen páciens esete ritkaságnak számító és folyóiratban először publikált, egyidejűleg fennálló *SCN2A* és *SCN8A* mutáció, mely súlyos terápiarezisztens DEE formájában manifesztálódott. A korán, féléves kor előtt megjelenő halmozott rohamtevékenység súlyos EEG- és koponya-MR-elváltozást mutató epilepszia szindrómát eredményezett. A rohamok megjelenése után a gyermek életminősége jelentősen csökkent, szomatomentális fejlődése hanyatlott, és párhuzamosan az *SCN8A* mutációra jellemző motoros tünetek (ataxia, hypotonia) is megjelentek. A terápiarezisztens DEE kezelése komoly kihívást jelentett. A feszültségfüggő nátriumcsatorna-blokkoló gyógyszerek zöme hatástalannak bizonyult, a fenitoint allergiás bőrkiütések megjelenése miatt kellett leállítani. További nehezítő tényező volt a gyógyszerek hasznosulását tekintve a szondán keresztüli táplálás.

Rao és munkatársai egy kongresszusi poszteren mutattak be először egyidejű *SCN2A* és *SCN8A* mutációjú beteget, az ő esetükben az örökölt *SCN2A* mutációhoz de novo *SCN8A* mutáció társult. A páciens esetében a klinikai kép érdekes módon az általában az *SCN1A* mutációhoz társuló Dravet-szindróma fenotípusának felelt meg, amely jól reagált a speciálisan erre a kórképre fejlesztett stiripentol hatóanyagra (13). Ezzel szemben a mi betegünk epilepsziája nem a Dravet-szindrómára, hanem a developmentális epilepsziás encephalopathiákra emlékeztetett, és a Dravet-szindrómában alkalmazott antiepileptikumok sem voltak hatékonyak.

Az általunk közölt kettős – *SCN2A* és *SCN8A* – mutáció esetében számos közös jellemvonás van az egyéni mutációkkal összehasonlítva. Az első epilepsziás tünetek 5 hónapos korban jelentkeztek, amit a pszichomotoros- és beszédfejlődés elmaradása követett, hasonlóan az SCN2A (3-13 hónap) és SCN8A (4–14 hónap) formákban. A generalizált tónusos-klónusos rohamok mellé társuló apnoés epizódok és vegetatív tünetek mindkét mutációs súlyos fenotípusos jellegzetességei. Egyes SCN8A mutációjú betegek esetén rohammentességet lehetett elérni nagy dózisú nátriumcsatorna blokkoló antiepileptikumokkal (fenitoin, carbamazepin, oxcarbazepin), míg *SCN2A* esetében a levetiracetam, benzodiazepinek és a valproát bizonyultak hatékonynak. A társultan fellépő motoros tünetek, mint az ataxia, dystrophia és hypotonia, táplálási nehezítettség, osteopenia és inaktivitás talaján fellépő csonttörések az SCN8A mutáció fenotípusos jellemzői, utóbbi betegünknél is jelentkezett. Továbbá *SCN8A* mutációban agykérgi vakságot, *SCN2A* eltérés esetén pedig autisztikus jellemvonásokat írtak le, melyek hiányoztak betegünk esetében. A kiegészítő vizsgálatok, mind az EEG (multifokális tüske hullámok, meglassult és rendezetlen háttértevékenység), mind az MR (agykérgi atrophia, megkésett myelinisatio, mérsékelt kisagyi atrophia, T2 súlyozott felvételen jelfokozott fehérállomány, törzsdúcok, thalamus vagy agytörzs) esetén típusosak voltak az *SCN2A* és *SCN8A* mutációkra (7, 8, 12).

Jelen esettanulmány a szakirodalomban elsőként veti fel, hogy az SCN2A és SCN8A egyidejű mutációja súlyos csecsemőkori terápiarezisztens DEE kiváltó tényezője lehet, felhívva a figyelmet ezen kórformában a genetikai vizsgálat és a személyre szabott antiepilepticus kezelés fontosságára.

Summary

Developmental epileptic encephalopathy due to concomitant SCN2A and SCN8A mutation

Lőrincz-Molnár T et al; Bethesda Children's Hospital, Department of Neurology, Budapest

Developmental and epileptic encephalopathy (DEE) is a severe condition, mostly being associated with therapy-resistant epileptiform activity and severe developmental delay. Etiological factors include several genetic abnormalities, such as mutations in genes encoding the voltage-gated sodium channel alpha-2 (SCN2A) and alpha-8 (SCN8A) subunits, which result in increased neuronal activity. Genetic investigations that are becoming more and more widespread in modern clinical practice confirm channel defects as an etiological factor in many epilepsy syndromes. In this study, we present the case of a 7-year-old girl, who has been under care at our institution since she was 5 months old due to therapy-resistant DEE, for which genetic testing revealed a rare concomitant mutation in the SCN2A and SCN8A genes. This is the first published case report in the literature of DEE caused by the concomitant mutation of SCN2A and SCN8A genes.

KEYWORDS therapy-resistant epilepsy, ion channel disease, SCN2A, SCN8A

Irodalom

1. Zhang D, Liu, X, Deng X. Genetic basis of pediatric epilepsy syndromes. Experimental and therapeutic medicine, 2017; 13(5), 2129-33.
2. Wang J, Lin ZJ, Liu L, Xu HQ, Shi YW, Yi YH, ... Liao WP. Epilepsy-associated genes. Seizure, 2017; 44:11-20.
3. Mangano GD, Fontana A, Antona V, Salpietro, V, Mangano GR, Giuffrè M, Nardello R. Commonalities and distinctions between two neuro-developmental disorder subtypes associated with SCN2A and SCN8A variants and literature review. Molecular Genetics & Genomic Medicine, 2022; e1911.
4. Gambardella A, Marini C. Clinical spectrum of SCN1A mutations. Epilepsia, 2009; 50, 20-23.
5. Bene J, Hadzsiev K, Komlósi K, Kövesdi E, Mátyás P, Melegh B. De novo SCN1A gene deletion in therapy-resistant Dravet syndrome. Orv. Hetil, 2015; 156(49): 2009-12.
6. Siegler Z, Neuwirth M, Hegyi M, Paraicz É, Pálmafy B, Tegzes A, Barsi P, Karcagi V, Claes L, De Jonghe P, Herczegfalvi Á, Fogarasi A. A Dravet szindróma klinikai és genetikai diagnosztikájáról 20 esetünk kapcsán Ideggy Sz 2008; 61:385-390.
7. Wolff M, Brunklaus A, Zuberi SM. Phenotypic spectrum and genetics of SCN 2A-related disorders, treatment options, and outcomes in epilepsy and beyond. Epilepsia, 2019; 60:S59-S67.
8. Gardella E, Møller, RS. Phenotypic and genetic spectrum of SCN 8A-related disorders, treatment options, and outcomes. Epilepsia, 2019; 60, S77-S85.
9. Fan HC, Lee HF, Chi CS. SCN8A encephalopathy: case report and literature review. Neurology International, 2021; 13(2):143-50.
10. Mangano GD, Fontana A, Antona V, Salpietro V, Mangano GR, Giuffrè M, Nardello R. Commonalities and distinctions between two neurodevelopmental disorder subtypes associated with SCN2A and SCN8A variants and literature review. Molecular Genetics & Genomic Medicine, 2022; e1911.
11. Brunklaus A, Du J, Steckler F, Ghanty II, Johannesen KM, Fenger CD, ... Lal D. Biological concepts in human sodium channel epilepsies and their relevance in clinical practice. Epilepsia, 2020; 61(3): 387-99.
12. Malcolmson J, Kleyner R, Tegay D, Adams W, Ward K, Coppinger J, ... Lyon GJ. SCN8A mutation in a child presenting with seizures and developmental delays. Molecular Case Studies, 2016; 2(6):a001073.
13. Rao CK, Basinger A, Perry MS. Concomitant Mutations of Sodium Channels SCN8A and SCN2A Cause Dravet Syndrome Phenotype. 2015. https://unthsc-ir.tdl.org/handle/20.500.12503/26579

Útravaló tudnivaló

- A genetikai diagnosztikai vizsgálatok fejlődésével egyre több ismeretlen etiológiájú epilepszia szindróma hátterében igazolódik csatornabetegség.
- A csatornabetegségekre széles fenotípusos megjelenés jellemző.
- A személyre szabott antiepileptikus kezelés jelentősen növeli a developmentális epilepsziás encephalopathia terápiás hatékonyságát.

Tesztkérdések

1. SCN2A mutáció fenotípusos jellemzője, kivéve:

a) benignus familiáris újszülöttkori görcs
b) motoros tünetek
c) kognitív fejlődési zavar
d) terápiarezisztens developmentális epilepsziás encephalopathia
e) autizmus spektrum zavar

2. SCN8A mutációra jellemző motoros tünetek, kivéve:

a) dystonia
b) ataxia
c) hyperkinesis
d) tremor
e) hypotonia

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

Vakcina hitek–tévhitek

I. rész: Az a bizonyos pertusszisz-allergia…

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 adósságomat törlesztem azzal, hogy a védőoltásokat érintő tévedésekről, félreértett ártalmakról a továbbiakban rendszeresen írok, egy-egy tévhitet, annak hátterét és tudományos cáfolatát megadva, egy-egy lapszámban.
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 ártalmai lépnek. Messze a legtöbb esetben a védőoltás után napokkal, hetekkel, 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 megküzdenünk több évtizede, mert a védőoltásokat ellenzők, azok biztonságosságában kétkedők 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 sorra vennem, melyek igazi „örökzöldek"…

ÖSSZEFOGLALÁS Szerző évtizedek óta foglalkozik védőoltási szaktanácsadással. Sorozatot indít a gyakorlatában előfordult leggyakoribb védőoltási tévhitekről – sorra véve az előfordult eseteket.
Az első részben ismertetett esetben két hónapos csecsemő édesapja kereste meg azért, mert neki csecsemőként az első diftéria-pertusszisz tetanusz (DPT) oltás utáni lázgörcse volt. A család aggódik a feltételezett „pertussziszallergia" miatt, ami esetleg érintheti a csecsemőt is.
A cikkben tisztázódik, hogy a „pertussziszallergia" nem létező kórkép. A DPT immunizáció során adódó láz arra hajlamosakban provokálhat lázat és lázgörcsöt, ami jóindulatú epizód és nem ellenjavallata további DPT oltásoknak, ám ugyanakkor a védőoltásokon kívül bármilyen lázzal járó infekció kapcsán is előfordulhat.
A teljes sejtes pertusszisz (wP) komponenst tartalmazó DPT oltóanyagok lényegesen gyakrabban provokáltak lázat és lázgörcsöt, mint a jelenleg használatban lévő, sejtmentes pertusszisz (aP) komponensűek.
Mivel a pertusszisz jelenleg egyike az oltási programok ellenére visszatérő, ún. „re-emerging" fertőzéseknek, fontos, hogy a csecsemő is, édesapja is oltva legyen ellene. Az oltásaikat megkapták, és az utánkövetés szerint semmilyen oltási reakciója nem volt egyiküknek sem.

KULCSSZAVAK pertusszisz, lázgörcs, sejtmenes pertusszsisz(aP), teljes sejtes pertussisz (wP) vakcina

Telefon a védőoltási szaktanácsadóba, 2023. március:

Kedves doktornő!
Időpontot szeretnék az Ön rendelésére kérni, a fiam két hónapos korban esedékes védőoltásai miatt, mert én súlyos pertusszisz allergiában szenvedek, ilyen oltást nem kaphatok. 1988-ban ugyanis a diperte oltás után lázgörcsöm és epilepsziás rohamom volt, emiatt a budapesti László kórházba kerültem és a zárójelentésemben szerepel, hogy soha többet nem kaphatok pertusszisz ellen oltást. Nagykanizsán lakunk és a háziorvosunk nem meri beoltani a kisfiamat, hanem Önhöz küld tanácsért és oltásra is, nehogy agykárosodása legyen az oltástól.

**

A levél mellékleteként 1988-ból származó, kézzel írt zárójelentés fényképét is mellékelte az édesapa, amiben az áll, hogy a DPT oltást követő lázas eclampsia miatt ez a csecsemő a továbbiakban csak di-te oltóanyaggal oltható. – Epilepszia fel sem merült. Szerencsére nem az én aláírásommal, bár akkor már ott dolgoztam.

Vegyük sorra a levélben jelzett problémákat:

- Olyan kórkép, hogy „pertusszisz-allergia”, nem létezik, sem az oltást követően a láz provokálta lázgörcs, sem az esetlegesen extrém ritkán, az oltás után fellépő encephalopathia, epilepszia nem allergiás reakció. Tehát az édesapának nincs pertusszisz-allergiája. Ám, mivel életében egyetlen alkalommal, csecsemőkorában kapott pertusszisz ellen is immunizáló oltást, fogékony lehet szamárköhögésre, ami a kisfia számára infekciós kockázatot jelent.

- A helyzet az, hogy a múlt század ötvenes éveitől indult hazai védőoltási program magát a szamárköhögést, mint kórképet jól visszaszorította, de a kórokozó, a *Bordatella pertussis* ettől nem eradikálódott. 2009-ig (ebben az évben került be a védőoltási rendbe a 11 évesek di-te oltása helyére a dapT) hatévesen kaptak a gyerekek pertusszisz ellen is immunizáló védőoltást, így maga a védettség is évről évre csökkenhetett (1). A kórokozó cirkulációja a populációban jelenleg is tény (2), csak a védőoltottságnak köszönhetően a felnőttkori formák már nem típusosak, a köhögés miatt nem is történik ilyen irányú vizsgálat sem. Általában krónikus hörghurutnak tartva jelentenek a baktériumot hordozók a még oltatlan vagy részben oltott fiatal csecsemők számára infekciós kockázatot. Az utóbbi években hazánkban is diagnosztizált kevés, súlyos eset kivizsgálása kapcsán mindig megtalálható volt a közvetlen családtagok közül a fertőző forrás. Mindebből az következik, hogy érdemes felajánlani az édesapának pertussis ellen is immunizáló védőoltást – a dapT-t.

- 1988-ban még – egészen 2006-ig – hazai gyártású, ún. teljes sejtes (whole cell) pertusszisz (DwPT) vakcinákat kaptak a gyerekek az oltási rendünkben. A váltás a sejtmentes (acellularis, aP), a várhatóan sokkal kevésbé reaktogén oltóanyagokra nemcsak a reaktogenitás miatt történt. Cél volt, hogy az öt komponensű oltóanyaggal a DaPT mellett a gyermekbénulás (inaktivált polio vírusok/IPV) és a *Haemophylus influenzae* b(Hib) a profilaxis megvalósulhasson egyetlen oltással. Ettől az évtől az orális polio vakcina (Sabin csepp) végleg kikerült az oltásaink közül. Ez a váltás egyik évről a másikra az oltásokat követő lázgörcsök, lázas eclampsiák gyakoriságát lényegesen – ötödére – csökkentette az irodalmi adatokkal összhangban (3, 4). Lényegesen kevesebb alkalommal lehetett észlelni hypotoniás hyporesponsiv epizódot (HHE) is, mely jelenlegi tudásunk alapján benignus, maradandó idegrendszeri károsodással nem járó tünetegyüttes, és szintén nem ellenjavallata ugyanezen oltóanyag további adásának (5).

- Valóban elfogadott gyakorlat volt a 70-es évektől jó tíz éven át az első csecsemőkori kombinált oltást követően lázas eclampsiásokat mentesíteni a későbbiekben „bűnbaknak” kikiáltott pertusszisz komponens alól, és az ilyen kicsiknek a di-te oltóanyag dupla adagjával folytatni az immunizációt, tekintettel annak csökkentett antigéntartalmára (6). Ennek vetettek véget azok a vizsgálatok, melyekben sikerült igazolni, hogy nem maga a pertusszisz komponens felelős az idegrendszeri tünetekért, hanem a láz, ami arra hajlamos gyermekekben generálhat lázgörcsöt (7).

- Fontos mérföldkő volt a pertussziszkomponens „rehabilitásában”, amikor fény derült arra, hogy egyes, csecsemőkorban induló epilepsziák genetikai eredetűek, meghatározható genetikai hibával (8).

- A lázgörcs, mint olyan, nem feltétlenül öröklődik, bár családi halmozódása megfigyelhető. Az esetek nagy többségében jóindulatú, kinőhető tünetegyüttes, nem oltási ellenjavallat. Számos védőoltás után és más okból kialakuló lázas állapot kapcsán is adódhat (9).

- Az elmúlt 15–20 évben a már minimum 15 éve sejtmentes pertussziszkomponensű kombinált csecsemőkori oltóanyagokat (DaPT-IPV-Hib, illetve DaPT-IPV-Hib-HBV) alkalmazó országok-

ban a csecsemőkori pertussziszos esetek súlyos formáinak ismételt megjelenését tapasztalták, halálesetekkel, intenzív ellátási igénnyel (10, 11). Ennek okai összetettek. Nem zárható ki a baktériumtörzs változása sem. Biztosan szerepe lehet az évek során a csökkenő immunitásnak. Ez a feltételezés vezetett az életkori oltási rend változtatásához – a serdülőkori di-te oltásokat a dapT váltotta fel a fejlett országok programjában. A teljes sejtes pertussziszkomponens reaktogénebb, bár erőteljesebb immunhatású, ám a sejtmentes komponens (aP) megfelelő immunogenitás mellett az alacsonyabb reaktogenitás miatt jobban elfogadtathatóbb a családok számára, így a jövőben sem lehet cél ennek leváltása. Ugyanakkor a fejlődő világ sok országában jelenleg is a teljes sejtes (wP) oltóanyagokat használják inkább, és nem tűnnek problémának sem a lázas reakciók, sem az ezekhez esetleg kapcsolódó lázas eclampsia sem.

Summary

Vaccine misconceptions - Part I: The so called pertussis allergy...
Mészner Zs; National Institute of Pediatrics „Heim Pál”

Author has been managing the Department for Special Immunization Services for decades. She is planning to start a series of short reports, dealing with the most frequent vaccine misconceptions seen in her practice.
In Part I she is describing the case of a 2 months old baby, whose father experienced febrile seizures after his first diphtheria-pertussis-tetanus (DPT) shot in infancy. The family is worried, that the father's supposed "pertussis allergy" might be affecting the baby as well.
In the short report it is clarified, that there is no such entity, as "pertussis allergy". Febrile seizures may occur after DPT containing or any other vaccines, but not due to allergy. The immunization process may provoke fever, leading to febrile seizures in certain cases. Generally it is a benign reaction, is not a contraindication to further DPT doses, and might be provoked by any other vaccine or by several febrile infections as well. The DPT vaccines with whole cell pertussis component (wP) provoked febrile seizures more often, than the presently used acellular pertussis (aP) containing ones.
As pertussis is one of the "reemerging" infections, it is important, that both the baby and his father should be immunized. They were both vaccinated and the follow up was uneventful.

KEYWORDS pertussis, febrile seizure, acellular pertussis (aP), wholecell pertussis (wP) vaccines

Irodalom

1. Tímár L: Szamárköhögés (pertussis) megelőzése. Gyermekorvos továbbképzés 2015; 14:174-7.
2. Torzsa P, Devadiga R, Tafalla M: A Bordetella pertussis-antitestek szeroprevalenciája magyarországi felnőttekben. Orvosi Hetilap 2018; 159(13):503-10.
3. Silke D, et al: Reactogenicity of infant whole cell pertussis combination vaccine compared with acellular pertussis vaccines with or without simultaneous pneumococcal vaccine in the Netherlands. Vaccine 2008, 29; 26(46):5883-7.
4. Plotkin SA. 2014. The pertussis problem. Clin. Infect. Dis. 58:830–833.
5. Vigo A, et al: Hypotonic-hyporesponsive episodes after administration of hexavalent DTP-based combination vaccine: A description of 12 cases. Human Vaccines &immunotherapeutics 2017, 13;(6): 1375–1378.
6. Budai J, Nyerges G: Védőoltások. Medicina, 1983, 63.o.
7. Griffin MR, et al: Risk of seizures and encephalopathy after immunization with the diphtheria-tetanus-pertussis vaccine. JAMA 1990, 263(12):1641-5.
8. Benlounis A, et al: Genetic Predisposition to Severe Myoclonic Epilepsy in Infancy. Epilepsia 2001; 42(2):204-9.
9. Mewasingh LD, et a.: Current understanding of febrile seizures and their long-term outcomes. Dev Med Child Neurol 2020; 62(11): 1245-9.
10. Nieves DJ, Heininger U. Bordatella pertussis. Microbiol Spectr. 2016; 4(3).
11. Shapiro ED. Acellular vaccines and resurgence of pertussis. JAMA. 2012; 28; 308(20):2149-50.

Útravaló tudnivaló

- A jelenleg alkalmazott, sejtmentes pertussziszkomponensű oltóanyagokkal a csecsemők alapimmunizálása akkor is biztonsággal elvégezhető, ha a szüleik kórelőzményében a korábbi csecsemőkori oltásokkal vélt vagy valós komplikáció előfordult.
- Önmagában a pertussziszkomponens nem oka az oltást követően, igen ritkán, adódó neurológiai tüneteknek, eltéréseknek.
- A láz, a lázgörcs NEM pertussziszallergia.

Tesztkérdések

1. Melyik oltóanyag ajánlott egészséges felnőttek immunizálására/emlékeztető oltására pertusszisz ellen?
a) DaPT-IPV-Hib (Pentaxim)
b) DaPT-IPV (Tetraxim)
c) c dapT (Boostrix vagy Adacel)
d) mindegyik

2. Az alábbi állítások közül melyik igaz?
a) A csecsemőkori oltási rendben adott oltások utáni lázgörcs miatt további, ugyanilyen összetételű oltások nem javasoltak.
b) A csecsemőkori oltási rendben adott oltások után észlelt hypotoniás-hyporeszponzív epizód/HHE oltási ellenjavallat
c) Mindkét előbbi állítás igaz
d) Egyik állítás sem igaz, sem a lázgörcs, sem a HHE nem oltási ellenjavallat a továbbiakban

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

Pályázati felhívás

A „Gyermekek Gyógyításáért" Alapítvány Kuratóriuma pályázatot ír ki
a **„Dr. Frank Mária Emlékérem"** elnyerésére.

Az Alapítvány célja: a gyermekek egészségéért kiemelkedő gyógyító és/vagy tudományos tevékenységet folytató orvosok elismerése.
Az emlékérem díjazott, nem megosztható, az Alapítvány évenként egy alkalommal bocsátja ki.

Pályázni lehet bármilyen, a gyermekgyógyászat témakörébe tartozó, még nem publikált – lehetőleg erre az alkalomra készített – önálló pályamunkával.

A pályázat benyújtási határideje: 2023. július 31.
címe: **„Gyermekek Gyógyításáért" Alapítvány Kuratóriuma**
Markhot Ferenc Oktatókórház Gyermekosztály
3300 Eger, Knézich Károly u. 1-3.

Életkori határ: 40 év.
Mellékelendő: szakmai önéletrajz

A győztes pályamű benyújtója az Emlékplakettet a pályadíjjal 2023. őszén, a **Dr. Frank Mária Emlékülésen** kapja meg, ahol ismertetnie kell pályamunkáját.

2022-ben a pályázatot: **Dr. Hosszú Ádám Tamás PhD**, a Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikáján a Magyar Tudományos Akadémia-Semmelweis Egyetem Lendület Diabetesz Kutatócsoportjának tudományos munkatársa nyerte **„A perinatális aszfixiát követő többszervi károsodás vizsgálata rágcsáló modellben"** című pályázatával. Munkájához ezúton is gratulálunk, jó egészséget és további sok sikert kívánunk!

Az idei évben is várjuk a lelkes fiatalok jelentkezését az ország egész területéről!

Dr. Vargyay Éva
főorvos
a kuratórium elnöke

A városi élet csökkenő mértékű egészségügyi előnyökkel jár a gyermekek és a tinédzserek számára*

**Majid Ezzati és munkatársai* által megjelentetett *„Diminishing benefits of urban living for children and adolescents"* (magyar nyelvre fordítva: „A városi élet csökkenő előnyei a gyermekek és serdülők számára") című tanulmány a *Nature* folyóiratban lett közzétéve.

Az angol eredeti kiadványt fordította:
Molnár Dénes professzor emeritus, PTE, KK, AOK, Gyermekgyógyászati Klinika és
Csölle Ildikó PTE Szentágothai Kutatóközpont Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium

A teljes cikk ezen a linken érhető el: *https://www.nature.com/articles/s41586-023-05772-8*

További információ: Conrad Duncan
Imperial College London
Tel: +44 (0)20 7594 6860
E-mail: c.duncan@imperial.ac.uk
Munkaidőn kívüli ügyeletes médiafelelős: +44 (0) 7803 886 248

Kommentár a *Nature* folyóiratban megjelent cikkhez és az ehhez kapcsolódó szekesztőségi sajtótájékoztatóhoz

Molnár Dénes dr.[1], Csölle Ildikó[2]

[1] Pécsi Tudományegyetem KK AOK Gyermekgyógyászati Klinika

[2] PTE Szentágothai Kutatóközpont Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium

A több mint 1500 kutatóból és orvosból álló globális konzorcium (NCD Risk Factor Collaboration) által végzett kutatásban 71 millió (5 és 19 év közötti) gyermek és serdülő magasságadatait és testsúlyadatait elemezték, 200 országban, azok városi és vidéki területeit bevonva, 1990 és 2020 között. Megtiszteltetés, hogy magyar gyermekek adatai is szerepelhettek a vizsgálatban.
Az új tanulmány főbb megállapítása, hogy a 21. században a városi magasságbeli előny a legtöbb országban csökkent, annak következtében, hogy a vidéki területeken élő gyermekek és serdülők magassága egyre nagyobb mértékben nőtt. Sajnos, Afrika szubszaharai térségeiben tapasztalható tendencia aggodalomra ad okot. Ebben a régióban a vidéki területeken élő fiúk testmagassága három évtized alatt stagnált, sőt alacsonyabb lett.
A tanulmány a gyermekek testtömegindexét is értékelte. A kutatók megállapították, hogy 1990-ben a városokban élő gyermekek átlagos testtömegindexe enyhén magasabb volt, mint a vidéken élő gyermekeké. Ebben a 30 éves időszakban, a városi és a vidéki BMI közötti különbség csökkent – világszerte kevesebb, mint 1,1 kg/m^2 (ez kevesebb, mint 2 kg testsúly egy 130 cm magas gyermek esetében, vagy kevesebb, mint 3 kg testsúly egy 160 cm magas serdülő esetében). A szubszaharai térségében és Dél-Ázsiában azonban a BMI a vidéki területeken gyorsabban emelkedett. A BMI-re vonatkozó adatok egyértelműen mutatják, hogy a 21. században az elhízás járványához a vidéki lakosság is nagymértékben hozzájárul. A fő kérdés egyre inkább az, hogy hol élnek a szegények és nem az, hogy ki él városban vagy vidéken.

Javasolt további irodalom:

NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC). Height and body-mass index trajectories of school-aged children and adolescents from 1985 to 2019 in 200 countries and territories: a pooled analysis of 2181 population-based studies with 65 million participants. Lancet 2020; 396:1511–24.

A városi élet előnyei a gyermekek és serdülők egészséges növekedése és fejlődése szempontjából a világ nagy részén csökkennek a gyermek- és serdülőkori testmagasság és testtömegindex (BMI) tendenciáinak új, globális elemzése szerint, amelyet a londoni Imperial College vezetett, és a *Nature* című folyóiratban tett közzé.
A több mint 1500 kutatóból és orvosból álló globális konzorcium által végzett kutatásban 71 millió (5 és 19 év közötti) gyermek és serdülő magasságadatait és testsúlyadatait elemezték, 200 országban, azok városi és vidéki területeit bevonva, 1990 és 2020 között.
A városok számos lehetőséget biztosíthatnak a jobb oktatás, táplálkozás, sportolás és kikapcsolódás, valamint egészségügyi ellátás terén, ami hozzájárult ahhoz, hogy a 20. században a városokban élő iskoláskorú gyermekek és serdülők, néhány

gazdag ország kivételével, mindenhol magasabbak lettek vidéki társaiknál.

Az új tanulmány azt állapította meg, hogy a 21. században ez a városi magasságbeli előny a legtöbb országban csökkent, annak következtében, hogy a vidéki területeken élő gyermekek és serdülők magassága egyre kifejezettebb mértékben nőtt.

A tanulmány a gyermekek testtömegindexét is értékelte. A kutatók megállapították, hogy 1990-ben a városokban élő gyermekek átlagos testtömegindexe enyhén magasabb volt, mint a vidéken élő gyermekeké. 2020-ra a BMI-átlagok a legtöbb országban emelkedtek, bár a városi gyermekek esetében gyorsabban, kivéve Afrika szubszaharai térségében és Dél-Ázsiában, ahol a BMI a vidéki területeken gyorsabban emelkedett.

Ennek ellenére, ebben a 30 éves időszakban, a városi és a vidéki BMI közötti különbség csökkent – világszerte kevesebb, mint 1,1 kg/m^2 (ez kevesebb, mint 2 kg testsúly egy 130 cm magas gyermek esetében, vagy kevesebb, mint 3 kg testsúly egy 160 cm magas serdülő esetében).

Dr. Anu Mishra, a tanulmány vezető szerzője, az Imperial College London Közegészségügyi Iskolájának munkatársa elmondta: *„Ennek a nagyszabású globális tanulmánynak az eredményei módosítják a városi élet negatív aspektusairól a táplálkozás és az egészség terén általánosan elterjedt nézeteket."* Sajnos a BMI növekedés már a vidéki régiókban is megtörtént.

„Valójában városokban élni továbbra is jelentős egészségügyi előnyökkel jár a gyermekek és serdülők számára. Szerencsére a legtöbb régióban a vidéki területek felzárkóznak a városokhoz, köszönhetően a modern higiénének, valamint a táplálkozás és az egészségügyi ellátás javulásának."

Miközben a testmagasság és a BMI 1990 óta világszerte nőtt, a kutatók azt találták, hogy a városi és vidéki területek közötti változás mértéke nagymértékben különbözött a különböző közepes és az alacsony jövedelmű országok között, míg a városi és vidéki területek közötti kis különbségek stabilak maradtak a magas jövedelmű országokban.

A közepes jövedelmű és feltörekvő gazdaságok, mint például Chilében, Tajvanon és Brazíliában nőtt a legnagyobb mértékben a vidéki gyermekek testmagassága a három évtized alatt, a vidéki területeken élő gyermekek hasonlóan magasak voltak, mint városi társaik.

Majid Ezzati professzor, a tanulmány rangidős szerzője az Imperial College London Közegészségügyi Iskolájából elmondta: *„Ezek az országok nagy lépéseket tettek a kiegyenlítődés terén. A gazdasági növekedésből származó források felhasználása a táplálkozási és egészségügyi programok finanszírozására, mind az iskolákon, mind a közösségeken keresztül, kulcsfontosságú volt a különböző területek és társadalmi csoportok közötti szakadékok megszüntetésében."*

Ellentétben azzal a széles körben elterjedt feltételezéssel, hogy az elhízás járványának fő mozgatórugója a városiasodás, a tanulmány megállapította, hogy számos magas jövedelmű nyugati országban a magasság és a BMI tekintetében az idők során nagyon kis különbség mutatkozott a város és vidék között – az eltérés 2020-ban kevesebb mint egy BMI egység (közel 1,5 kg súly egy 130 cm-es gyermek esetében).

Ezzati professzor hozzátette: *„A kérdés nem annyira az, hogy a gyerekek városokban vagy városi területeken élnek-e, hanem az, hogy hol élnek a szegények, és hogy a kormányok kezelik-e a növekvő egyenlőtlenségeket olyan kezdeményezésekkel, mint a kiegészítő jövedelmek és az ingyenes iskolai étkeztetési programok."*

A kutatók szerint Afrika szubszaharai térségeiben tapasztalható tendencia szintén aggodalomra ad okot. A vidéki területeken élő fiúk testmagassága három évtized alatt stagnált, sőt alacsonyabb lett, részben az 1980-as évek szerkezeti kiigazítási politikáját követő táplálkozási és egészségügyi válság miatt.

Andre Pascal Kengne professzor, a Dél-afrikai Orvosi Kutatási Tanács tagja, a tanulmány társszerzője elmondta: *„Afrika szubszaharai térségeinek vidéki területei jelenleg a gyermekek és serdülők elégtelen növekedésének és fejlődésének globális epicentruma. Ahogy az élelmiszerárak az egekbe szöknek, és az országok pénzügyei a COVID-19 világjárvány és az ukrajnai háború hatásai miatt egyre romlanak, az afrikai vidéki szegényeket a további lemaradás veszélye fenyegeti."* – tette hozzá.

A városi és a vidéki fiúk között 2020-ban különösen nagy testmagasságra vonatkozó különbségek mutatkoztak Ruandában (körülbelül 4 cm), valamint a Kongói Demokratikus Köztársaságban, Etiópiában és Mozambikban – mindhárom országban ez 2–3,5 cm volt.

Az idők folyamán Afrika szubszaharai térségeiben a vidéken élő fiúk és lányok testsúlyukat tekintve gyorsabb ütemben gyarapodtak, mint a városokban, ami azt jelentette, hogy egyes országokban az alultápláltságból kiindulva a megfelelő gyarapodáshoz túl nagy súlyt szedtek fel.

Ezzati professzor elmondta: *„Ez minden szinten komoly probléma, egyénileg és a területet érintően is. Az iskoláskorú gyermekek és serdülők növekedésének megtorpanása szoros összefüggésben áll az egész életen át fennálló rossz egészségi állapottal, az elmaradott általános képzettségi szinttel és a kiaknázatlan emberi potenciál hatalmas költségeivel."*

„Eredményeinknek olyan vezérelvek kidolgozását kell ösztönözniük, amelyek fellépnek a szegénység ellen, és megfizethetővé teszik a tápláló élelmiszereket, hogy a gyermekek és serdülők egészségesen növekedhessenek és olyan felnőttekké válhassanak, akik egészséges és produktív életet élnek.

Az olyan programok, mint az alacsony jövedelmű családok számára biztosított egészséges élelmiszer-utalványok és az ingyenes iskolai étkeztetési programok szintén egész életen át tartó előnyökkel járhatnak a gyermekek és serdülők egészségére és jóllétére nézve."

***

Ez a sajtóközlemény az *Orvosi Tudományos Akadémia* által a bizonyítékok jobb kommunikációja érdekében kifejlesztett címkézési rendszert használja. További információért kérjük, látogasson el a következő weboldalra:
http://www.sciencemediacentre.org/wp-content/uploads/2018/01/AMS-press-release-labelling-system-GUIDANCE.pdf

További információk

A tanulmányt az UKRI (MRC), a Wellcome Trust, az Európai Unió és az AstraZeneca Young Health Programme (Fiatalok Egészsége Program) jótékonysági támogatása finanszírozta.
A testmagasság és a testtömegindex (BMI) tükrözi a táplálkozás minőségét és a gyermek- és serdülőkor alatti egészséges környezetet, és fontos mutatói az egész életen át tartó egészségre és fejlődésre gyakorolt hatásoknak.
Az alacsony testmagasság és/vagy a túl alacsony BMI növeli a betegségek és a korai halálozás kockázatát, az alacsony testmagasság pedig összefüggésbe hozható a kognitív fejlődés károsodásával, valamint a későbbi életkorban az iskolai teljesítmény és a munkatermelékenység csökkenésével. Hasonlóképpen, a gyermek- és serdülőkori magas BMI nagyobb kockázattal jár és a krónikus betegségek, például a 2-es típusú cukorbetegség és a magas vérnyomás korábbi kialakulásával is, valamint a rossz mentális egészséggel és az iskolai eredményekkel alakulásával is összefügg.

Regionális és országos adatok a magasságra és a BMI-re vonatkozóan a vidéki és városi lakosság körében

- A városi és vidéki gyermekek magassága közötti különbség jelentősen csökkent Közép- és Kelet-Európa (Horvátország), Latin-Amerika (Argentína, Brazília, Chile és Paraguay), Kelet- és Délkelet-Ázsia (Tajvan), valamint Közép-Ázsia (Kazahsztán és Üzbegisztán) országaiban, ahol a vidéki gyermekek a városiakhoz hasonló testmagasságot értek el.
- Kínában, Romániában és Vietnamban a városi és vidéki területek közötti testmagasságbeli különbség csökkent, de a városokban élő fiatalok 2020-ban is magasabbak maradtak vidéki társaiknál: 1,7–2,5 cm-rel.
- Ezzel szemben a fiúk körében a kelet-afrikai országokban, például Etiópiában, Ruandában és Ugandában a városban a testmagasság-előny enyhén, mintegy 1 cm-rel nőtt. A lányok esetében Afrikában a szubszaharai térségekben és Dél-Ázsiában ez a különbség nagyjából változatlan maradt.
- 2020-ra az Andok és Közép-Latin-Amerika országaiban, például Bolíviában, Panamában és Peruban a városokban élő fiúk és lányok magasabbak voltak vidéki társaiknál – a legnagyobb különbséggel – a fiúknál 4,7 cm-rel, a lányoknál pedig 3,8 cm-rel.
- Az afrikai országok szubszaharai térségeiben, például Kongóban, Etiópiában, Mozambikban és Ruandában a városban élő fiúk mindvégig magasabbak voltak vidéki társaiknál – 2020-ban akár 4,2 cm-rel is magasabbak.
- A gyermekek és serdülők BMI-je világszerte minden ország városi és vidéki területein nőtt, kivéve néhány többnyire magas jövedelmű országot, ahol enyhe (<1 kg/m^2) csökkenés volt tapasztalható (Spanyolországban és Olaszországban fiúk körében, Dániában lányok körében).
- Világszerte a városok és a vidéki területek közötti BMI-különbség 1990 óta alig változott. Mindazonáltal a városi gyermekek BMI-je a közepes jövedelmű kelet- és délkelet-ázsiai, latin-amerikai és karibi, valamint közel-keleti és észak-afrikai országokban kissé nagyobb mértékben nőtt, mint a vidéki gyermekeké. A legnagyobb növekedést a fiúknál és a lányoknál Vietnamban tapasztalták (0,5 kg/m^2-rel a fiúknál és 0,7 kg/m^2-rel a lányoknál).
- Afrika szubszaharai térségeiben és Dél-Ázsia országainak többségében a gyermekek és serdülők BMI-je a vidéki területeken nagyobb mértékben nőtt, mint a városokban, ami a városi-vidéki különbség csökkenéséhez vezetett, a vidéki régiókban élő fiúk és lányok átlagos BMI-jének az alultápláltsági tartományból való elmozdulásával párhuzamosan, és egyre inkább a testmagasságukhoz képest az egészségtelen testsúly felé.

Az Imperial College Londonról

Az *Imperial College London* a világ tíz legjobb egyetemének egyike, világszínvonalú hírnévvel. A főiskola 22 000 hallgatója és 8000 munkatársa a tudomány, az orvostudomány, a mérnöki tudományok és az üzleti élet legnagyobb kihívásainak megoldásán dolgozik.
A 2021-es *Research Excellence Framework* (REF) (magyar nyelven: Kutatási kiválósági keretprogram) megállapította, hogy az egyetem nagyobb arányban rendelkezik világelső kutatásokkal, mint bármely más brit egyetem, a The Times and Sunday Times Good University Guide szerint 2022-ben az év egyetemének választották, a Good University Guide szerint 2022-ben az év egyetemének választották a hallgatói tapasztalatok terén, és a COVID-19-re adott válaszáért elnyerte a *Queen's Anniversary Prize* (magyar nyelven: A királynő jubileumi díja) díjat. https://www.imperial.ac.uk/.

VÉDI A BÉLFLÓRÁT A KÓROKOZÓKTÓL

ÍGY HATÉKONYAN CSÖKKENTI A HASMENÉSES TÜNETEKET

A BACILLUS CLAUSII FELNŐTTEKNÉL ÉS GYERMEKEKNÉL EGYARÁNT HATÁSOSNAK BIZONYUL AZ AKUT HASMENÉS KEZELÉSÉBEN.[1]

4- BAKTÉRIUMTÖRZS KOMBINÁCIÓ
SIN T N/R O/C
BACILLUS CLAUSII

A B. clausii, mint 4 törzset tartalmazó probiotikum akut hasmenéses gyermekeknél (n=131) hatásosan csökkentette

- a székletürítés gyakoriságát
- a hasmenés időtartamát
- a kórházban tartózkodás hosszát.[2]

A B. clausii immunmoduláns hatása alátámasztott:

- a gasztrointesztinális immunrendszer működésének támogatása[3] és a
- a proinflammatorikus citokinek és reakcióutak downregulációja révén.[1]

BŐVEBB INFORMÁCIÓÉRT OLVASSA EL A NORMAFLORE BELSŐLEGES SZUSZPENZIÓ ALKALMAZÁSI ELŐÍRÁSÁT!

NORMAFLORE belsőleges szuszpenzió

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.

[1] Acosta-Rodriguez-Bueno CP et al. Adv Ther. 2022;39(11):4854-4874. [2] Lahiri K et al. IOSR-JDMS. 2015;14:74-76. Vizsgálati elrendezés: 131 akut hasmenéses gyermek (6 hónapos-12 éves). Prospektív, randomizált elrendezésű összehasonlító vizsgálat. 1. csoport akut hasmenéses gyermekek kezelése: orális rehidráló terápia + cink. 2. csoport akut hasmenéses gyermekek kezelése: orális rehidráló terápia + cink + B. clausii (2 milliárd spóra 12 óránként 5 napon át). [3] Wong-Chew RM et al. Expert Rev Clin Immunol 2022; 18(7): 717- 729

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-2300434 (2023.04.19.)

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 MAT 07/2021 adatok alapján a Normaflore a legnagyobb dobozszámban 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

Infektológia és Lisszabon – ESPID beszámoló

2023. május 8–12.

Gyermekgyógyászként azt gondolom, hogy vannak örökzöld témák, területek, ezek közé tartozik az infektológia. Az ebben a témakörben megszerzett tudást bármely szakterületen lehet kamatoztatni. Az MGYT és a Bókay Alapítvány támogatásával lehetőségem volt részt venni az *Európai Gyermekinfektológiai Társaság* konferenciáján májusban (41st Annual Meeting of the European Society for Paediatric Infectious Diseases), Lisszabonban.

A pandémia óta először voltam részese egy nemzetközi konferenciának. A szakmai program és a portugál város magávalragadó volt. A konferenciának több mint 3000 résztvevője volt, melyre lehetett személyesen és online is csatlakozni. Európa mellett Ausztráliából és az Amerikai Egyesült Államokból is érkeztek tapasztalt gyermekinfektológus kollégák. A plenáris előadások mellett lehetőség volt workshopokon részt venni, a kiállító teremben ismerkedhettünk új terápiákkal, vakcinákkal, a poszter szekcióban számtalan digitális E-poszter volt elérhető a konferencia teljes ideje alatt a helyszínen és online egyaránt.

Az első két napon a főszerep az RSV, COVID-19 és a pneumococcus-infekcióké volt, külön-külön, illetve a virális-bakteriális koinfekciók tekintetében. Az RSV megelőzése kapcsán több előadás szólt az immunizációról, annak lehetőségeiről: anyai immunizáció lehetőségeiről a magzati korban, illetve posztnatálisan. A mindennapjainkat is érintő gyakoribb fertőzéseken túl, szó esett a főként fejlődő országokban jelen lévő infekciókról, járványokról, a poliovírusról, a himlőről és a diftériáról, de hallhattunk a malária és a dengue lázról is. Sokáig folytathatnám a részletezést, de összeségében elmondható, hogy rendkívül magas színvonalú előadásokat hallhattunk, a diszkussziók izgalmasak voltak, a résztvevőkre az interaktivitás volt jellemző, a szakmai eszmecserék a szünetekben is folytatódhattak.

Lisszabon városa mindezt megkoronázta a város történelmi nevezetességeivel, a Belém torony vagy az Alfama negyed szépségével, a híres 28-as villamos útvonalával és a Tajo folyó – Atlanti Óceán találkozásával. A csodálatos hangulatot a portugál ételek, portoi borok és a fado tette hangulatossá.

Minden előadást *„Take home message”* megfogalmazásával kellett befejeznie az adott előadónak. Számomra friss szakorvosként a legfontosabb megjegyzendő, útravaló üzenet az, hogy *minden gyermekgyógyásznak az infektológiai aktualitások ismerete – függetlenül a szakterületétől – közös érdeke, ismereteink megfelelő felhasználása pedig betegeink érdeke. Bátran kérjünk infektológiai konzíliumot!*

Csizek Zsófia dr.
Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg

Ikrek ábrázolása a művészetben I.

Harmat György dr.
Semmelweis Egyetem Egészségtudományi Kar
(Dékán: Dörnyei Gabriella dr.)
E-posta: gyharmat1951@gmail.com

A gyermekek ábrázolásában különleges szerepet játszanak az ikertestvérek.
Valójában az iker gyermekek megjelenése különleges esemény a család életében, és misztikus-csodálatos jelenségként tekintettek rá a szülők és a rokonok. Maga a szülés is nehezebb, veszélyes folyamat, melynél gyakoribb volt a szövődmény. A növekvő csecsemőket nagy becsben tartották, és a közöttük lévő kapcsolatot természet felettinek tekintették. Első történi értékű feljegyzés: *Marcus Aurelius* császár felesége, *Faustina* iker fiúkat szült – egyik Antonius Geminus (= innen az ikrek szó).

Apollón és *Artemisz*, Zeusznak Létótól született ikrei a görög mitológia isteni íjász testvérei voltak. Egyformán tisztelték őket, és gyakran fiatalos ábrázolásban is láthatjuk őket. Apolló a napot és a napalt, míg Artemisz uralma az éjszaka és minden, amit a holdfény érintett. Az isteni ikrek tulajdonképpen ugyanannak az éremnek a két oldala voltak – elválaszthatatlanok, mégis különbözőek. Egyik a másik nélkül elképzelhetetlen volt.

1. kép: Az ikrek születése Latona (Leto) and Her Children, Léto gyermekei Apollo és Diana, William Henry Rinehart műve, 1870, Met Museum

Zeusz, a görög istenek királya beleszeretett Leto szépségébe. Amikor Héra, Zeusz felesége felfedezte Leto és Zeusz viszonyát, megfogadta, hogy Létónak soha nem engedi meg, hogy szárazföldön szüljön.
Héra istennő haragja miatt üldözték és sehol sem tudta volna megszülni gyermekeit, míg Poszeidón, a tenger istene megsajnálta Letót, létérehozott egy új lebegő szigetet, mely addig sem volt része a szárazföldnek. Ezt az új szigetet „leválasztották" az óceán fenekétől, így teljesen a felszínre emelkedett. *Hérodotosz*, az ókori történész szerint az úszó szigetekkel való kapcsolatának elismeréseként később Létónak templomot építettek egy úszó szigeten Egyiptom közelében.
Artemisz született először, és segített megszületni Apollónnak. *Ezért a szülés istennőjének is tekintették.* Artemiszt az ókori Görögországban gyakran imádták a várandós nők, és időnként bábai szerepbe lépett, amikor megidézték.
Letót elsősorban a matrónákat ábrázoló istennőként imádtak, és ő volt a fiatalok isteni védelmezője.
Az ikreket mindig különös figyelem kisérte. Ábrázolások sok művészt megihletett. Az ikrek a világ számos kultúrájának mitológiájában megjelennek. Egyes kultúrákban baljóslatúnak, másokban pedig kedvezőnek tartják.
Gyakran ugyanannak az egésznek a két felének tekintik őket, akik között mélyebb a kötődés, mint a hétköznapi testvéreké, vagy heves riválisként tekintenek rájuk. Egy dualista világkép reprezentációinak is tekinthetők.
Az ikreket gyakran különleges erőkkel ábrázolják. Ez mind a halandó, mind a halhatatlan ikercsoportokra vonatkozik, és gyakran összefügg az időjárás feletti hatalommal. A mitológiában az ikrek is mély kötelékeket kötnek egymással.
A görög mitológiában *Kasztor* (*Castor)* és *Polüdeukész* (*Pollux)* között olyan erős a kötődés, hogy amikor a halandó Kasztor meghal, Polüdeukész feladja halhatatlanságának felét, hogy testvérével lehessen.
A mitológia szerint Zeusz szemet vetett Lédára, Spárta legendásan szép királynőjére, aki ekkor már

2. kép: Robert Fagan szobrai: Kasztor és ésPolüdeukész (1793 és 1795 között)

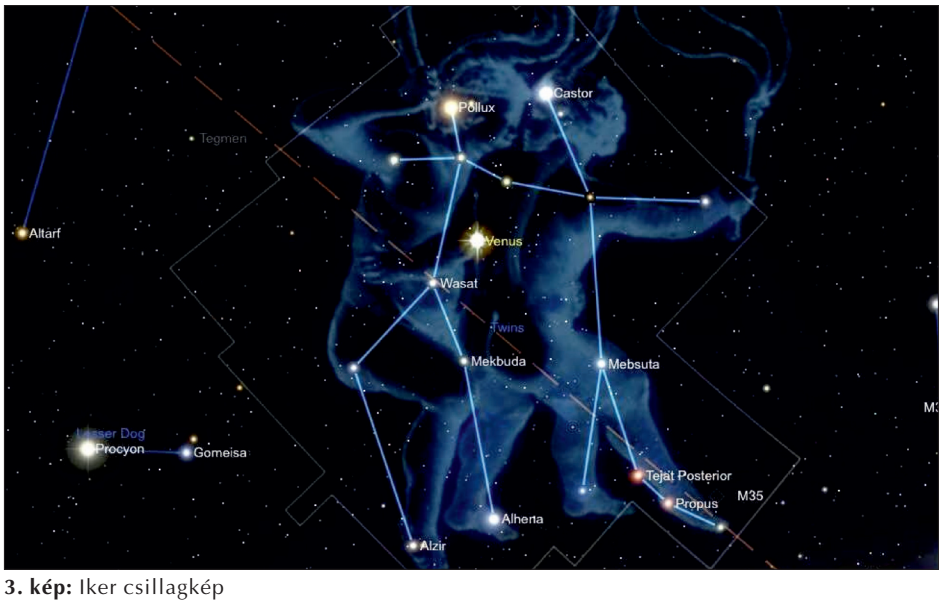
Tündareosz felesége volt, és a Taygetosz csúcsa alatt hattyú képében elcsábította. A férje haragjától tartó asszony még aznap éjjel Tündareosszal is együtt hált, majd két hattyú tojást szült, amelyekből Heléna és Klütaimnésztra, valamint Kasztór és Polüdeukész kelt ki. Kasztor apja Tündareosz, Spárta királya (innen a halandó alak), Polüdeukész viszont Zeusz fia ily módon félisten. Tehát Helené (Szép Heléna) és Polüdeukész halhatatlanok voltak, míg Klütaimnésztra és Kasztór halandók. Annak ellenére, hogy a testvérek ikrek, két különböző apjuk van. Ez a jelenség az ikerszületések igen gyakori értelmezése a különböző mitológiai kultúrákban. Manapság genetikailag könnyen igazolható az eltérő apai kromoszómaszerkezet, mely ritkán, de előfordul.

A Dioszkuroszok (Zeusz-fiak) (Kasztor és Polüdeukész) Spárta büszkeségei lettek. Példás testvéri szeretettel ragaszkodtak egymáshoz. Polüdeukész korának legjobb ökölvívója volt, Kasztor pedig kocsihajtásban és a vad lovak megfékezésében jeleskedett. Sok díjat nyertek az olümpiai játékokon, együtt vettek részt az argonauták aranygyapjút kereső útján, Héraklész harcostársaiként.

Kasztort fiatalon meggyilkolták, Polüdeukész pedig bosszút állt bátyja haláláért. Amikor Zeusz leszállt a földre, hogy átadja neki az örök élet ajándékát, Polüdeukész elutasította azt mondván, hogy nem akar örökké élni testvére nélkül. Zeusz ennek az odaadó szeretetnek láttán megengedte, hogy megossza testvérével a halhatatlanságot. A testvérek idejük felét az alvilágban, a másik felét pedig az Olümposzon, az istenek társaságában töltötték. A testvéri szeretet jelképeként Zeusz mindkettőjüket az égre helyezte, így keletkezett az Ikrek csillagkép *(3. kép)*.

Poszeidon, a tengerek istene az ikreket a matrózok őrzőivé és vezetőivé változtatta, ezért Polüdeukész és Kasztor csillagai mindig az árbocnál vagy felette láthatók.

Az ókori csillagászok úgy döntöttek, hogy összekapcsolják ezeket a csillagokat képzeletbeli vonalakkal. Így különféle mintákat, tárgyakat és ábrákat hoztak létre, és megadták nekik a csillagképek nevét, ezért született az Ikrek a polaritások jeleként. Ez etiológiailag megmagyarázza, hogy csillagképük, a Dioszkuroszok vagy Ikrek miért csak az év egyik felében láthatók, mivel az ikrek megosztják idejüket az alvilág és az Olimposz között.



3. kép: Iker csillagkép

Fiatal Gyermekgyógyászok XXI. Konferenciája, 2023

Alsópáhok, Kolping Hotel
2023. május 19–21.

Szervező

Zala Megyei Szent Rafael Kórház

Tudományos és Szervezőbizottság tagjai
Koncz Kovács Noémi
Kóródi Sándor
Monsotori Georgina
Gárdos László

A meghívott előadók
Zacher Gábor: Változás – Szükség, kényszer, lehetőség
Kriván Gergely: 10 mondatról 20 percben

Workshop

Milky Way – Az anyatejes táplálásról (a nehézségek és a megoldások)
Zsófi Katalin

Amikor elfogy a Zoxigén – Astrupot értelmezzünk, mikor lélegeztessünk?
Krivácsy Péter, Végh Anna

Sárga, de nem az irigységtől – Icterus és ami mögötte van
Béres Nóra, Csizek Zsófia

Fekete lyuk – Eszméletlen beteg ellátása
Harmath Vera, Molnár Andrea, Fenyősi Zoltán

Valami szív zűr – Ha eljössz meglátod
Székely Edgár

Szervező iroda

Ementin Kft.

Kiemelt szponzorok

Nestlé BEBA

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

Szponzorok

MEGVALÓSULT A MAGYAR KORMÁNY TÁMOGATÁSÁVAL
MINISZTERELNÖKSÉG NEMZETPOLITIKAI ÁLLAMTITKÁRSÁG
BETHLEN GÁBOR Alap

MEGVALÓSULT A MAGYAR KORMÁNY TÁMOGATÁSÁVAL
MINISZTERELNÖKSÉG NEMZETPOLITIKAI ÁLLAMTITKÁRSÁG

BioGaia®

NOVARTIS

Pfizer

Ne feledje el, Önnek a Protexin® kell!

Díjazottak listája szekcióként

ENDOKRINOLÓGIA – ANYAGCSERE – GENETIKA
dr. Pagáts Rebeka

INFEKTOLÓGIA – IMMUNOLÓGIA
dr. Hadnagy Margit

NEFROLÓGIA
dr. Gilitsch Annamária

PULMONOLÓGIA
dr. Csizek Zsófia

NEONATOLÓGIA
dr. Balog Attila

NEUROLÓGIA SZEKCIÓ
dr. Koós Olivér

ITO
dr. Balázs-B. Gyopárka-E.

Különdíj: *Pomlényi Petra*

ONKOLÓGIA – HAEMATOLÓGIA
dr. Dávid Máté

GASZTROENTEROLÓGIA – HEPATOLÓGIA
Elekes Iringó

MGYGT Különdíj: *dr. Jockers Judit Xénia*

VARIA
dr. Máté Vanda

Közönség díjas: *dr. Béres Nóra Judit*

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

Kiterjesztett gyógyszerészi szerepvállalás a MRE Bethesda Gyermekkórháza Belgyógyászati osztályain

Antal Vince[1], Hantos Mónika[2]
[1]Kórházi – klinikai szakgyógyszerész rezidens,
[2]Főgyógyszerész, Kórházi – klinikai szakgyógyszerész

Kórházunkba az osztályos gyógyszerészi munkát 2021. őszen kezdtük meg a kórház Csecsemő és Gyermek Belgyógyászati osztályain. Klinikai szakgyógyszerész munkatársaink a gyógyító team tagjaként multidiszciplináris együttműködés révén részt vesznek a gyógyszerelési anamnézis felvételében, támogatják a terápiás döntéshozatalt, illetve javaslatot tesznek a terápia optimalizálására.
Az osztályon végzett osztályos gyógyszerészi szolgálat kiterjed a kórházba került beteg gyógyszerszedési szokásainak feltérképezésére, ezeknek a dokumentálására, továbbá a fekvőbeteg osztályon folytatott terápia és a rendszeresen szedett gyógyszerek összehangolására. Feladatunk, hogy áttekintsük a beteg teljes gyógyszerelését, illetve, hogy folyamatosan nyomon kövessük azt. Együttműködve a gyógyító teammel támogatjuk a indikációnak megfelelő hatóanyag, dózis választást, valamint keressük az ideális bevitelimódot és gyógyszerformát. A szakgyógyszerész munkatársaink részt vesznek a betegedukációban, emissziót követően a beteggel átbeszélik az újonnan elrendelt terápiát és a helyes gyógyszeralkalmazást. Feladatunk közé tartozik még, hogy a terápiaválasztáshoz, illetve a terápia optimalizálásához szükséges naprakész és releváns szakirodalmat és szakmai információt felkutatjuk és felhasználjuk.
Kórházunk terápiás gyakorlatában egy új elem a gyógyszerészi anamnézis felvétele. A felvétel során megbeszéljük a gyermek állandó jelleggel szedett gyógyszereit és bármilyen egyéb készítményeit, étrend kiegészítőit is. Fontos teljes képet kapnunk, hogy a gyermek milyen készítményeket szed, mivel tudjuk jól, hogy a szülők nem feltétlen gondolnak arra, hogy egy-egy termék interakcióban is állhat bizonyos gyógyszerekkel, ezáltal befolyásolva a későbbi terápia sikerességét. Röviden átbeszéljük a gyermek kórházba kerülésének történetét és az otthoni kezelési próbálkozásokat. Ellenőrizzük milyen gyógyszereket hoztak otthonról. Fontos átlátni, hogy nem történik e rejtett gyógyszerelés a szülő részéről a kezelőorvos tudta nélkül. Rákérdezünk a lehetséges gyógyszerérzékenységekre és allergiákra, felderítjük, hogy milyen jellegű volt a gyermek reakciója az adott készítményre. Előfordulhat, hogy a gyermek olyan tünettel reagált, amit a szülő nem tart érdemesnek elmondani például viszketés, kipirosodás, hasfájás. A szülővel konzultálva átbeszéljük mit tapasztal a gyermekén az aktuális terápia során, esetleg észlelhetőek-e mellékhatások korai jelei. az így nyert orvosi anamnézis kiegészítő adatokat a medikai rendszerben rögzítjük.
A 2021 ősze óta eltelt időszakban felvettünk több, mint 460 gyógyszerészi anamnézist, 250 gyógyszeres terápia egyeztetésben vettünk részt, közel 100 gyógyszeres intervenciót végeztünk. Legalább 30 különböző esetben a gyógyszeres terápia farmakokinetikai hatékonyságát segítő, valamint a gyermekek számára a gyógyszerek bevételét megkönnyítő egyénre szabott gyógyszerformát dolgoztunk ki és készítettünk el.

Alsó végtagi fájdalom differenciáldiagnosztikája gyermekkorban – talán mégis zebra?

Ábrahám Evelin[1], Szokó Márta, Kálmán Andrea
[1]Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Székesfehérvár Csecsemő- és Gyermekgyógyászat

„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. Az alsó végtagi fájdalom vagy mozgáskiesés gyermekkorban egy gyakori panasz, melybe akár már az első ügyelet során belefuthatunk. Fontos az életkorra is típusos leggyakoribb 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 anamnézisfelvétel, az akár elsőre nem szembetűnő laboratóriumi eltérések figyelembe vétele, illetve más képalkotó modalitások alkalmazása. Az előadásban két olyan osztályunkon megfordult tanulságos esetet szeretnénk bemutatni, ahol a megoldást végül egy olyan kórkép adta, melyre nem feltétlen gondolnánk első pillanatban.

Atípusos Steven Johnson-szindróma – esetbemutató

Balázs-B. Gyopárka-E.[1], Borka-Balás Réka[2,1], Melit Lorena-Elena[2,1]
[1]Marosvásárhelyi I-es számú Gyermekgyógyászati Klinika, [2]Marosváshelyi Orvosi és Gyógyszerészeti Egyetem

Bevezető: A Steven Johnson-szindróma egy ritka dermatológiai kórkép, amely a bőrt és a nyálkahártyát érinti, általában hólyagképződéssel (ritkábban hólyagképződés nélkül) hám leválással járó, akut folyamat. A nem jellegzetes megjelenési formák nehéz differenciáldiagnosztikai kérdéseket vetnek fel, illetve a kiváltó tényező gyakran nem azonosítható.
Bemutatónkban egy 16 éves lánybeteg esetét ismertetjük, aki a Marosvásárhelyi I-es számú Gyermekgyógyászati Klinikán volt beutalva 2023. március 19. és április 4. között. Kórelőzményében egy hónappal a beutalás előtt légúti fertőzés miatt antibiotikum kezelés szerepel. Beutaláskor egy napja tartó hasfájás, orrdugulás, száraz köhögés, generalizált makuláris eritematózusos, konfluáló kiütés, pontszerű bevérzések a nyelven, postvezicularis fájdalmas eróziók a lágy szájpadon és a szájnyálkahártyán, hemorágiás pörkök az ajkakon, kéz kisízületeinek duzzanata, subconjunctivális bevérzések, valamint egyszeri lázkiugrás szerepeltek. A beutaláskor elvégzett paraklinikai vizsgálatok pancitopéniát, enyhén emelkedett gyulladásos markereket (C reaktív protein, vörösvértest sülyedés), emelkedett májenzimeket és konjugált bilirubin szintet mutattak, kizárták egy autoimmun vasculitis valamit akut fertőzés lehetőségét és magas SARS-CoV2 IgG szintet igazoltak. A beutalás ideje alatt az interdiszciplináris (neurológiai, infektológiai, szemészeti, fül-orr-gégészeti és bőrgyógyászati) konzíliumok valamint a klinikai megjelenés alapján Steven Johnson szindrómát diagnosztizáltunk. Kortikoterápia bevezetése után a tünetek enyhültek, a laboratóriumi paraméterek javultak és 17 nap bennfekvés után, a beteget kibocsájtottuk, ambulánsan végzett utánkövetéssel.
Következtetés: A Steven Johnson-szindróma, ritka kórkép a gyakorlatban, atípusos megjelenése késleltetheti a diagnózist, felismerése életmentő lehet.

Egy fatális kimenetelű neonatális Pseudomonas szepszis tanulságai

Balog Attila, Szabó Benedek
SZTE SZAKK Gyermekgyógyászati Klinika

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 triage során nyilvánvaló volt a beteg kritikus állapota. Ambuláns vizsgálatot követően a fennálló keringési elégtelenségre, súlyos metabolikus acidózisra tekintettel azonnali intenzív osztályos felvételre került sor. Sokktalanítás, széles spektrumú antibiotikum terápia indult, majd korai szervtámogató kezelés bevezetése is szükségessé vált. Etiológia gyanánt elsősorban szepszis lehetősége merült fel; szepszisforrásként húgyúti fertőzés lehetősége 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 posztmortem 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 hétköznapok 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.

Nephrosis szindróma – gyakori eset, ritka lelet

Bándoli Júlia[1], Jakab Dániel[1], Bereczki Csaba[1], Túrkevi-Nagy Sándor[2]
[1]Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Csecsemő- és gyermekgyógyászati osztály, [2]Szeged, SZTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Pathologiai Intézet

Bevezetés: A C3-glomerulonephritis (C3GN) egy komplement mediált betegség, amit a komplement rendszer alternatív útjának diszregulációja okoz. A komplement rendszer vizsgálata kiemelten fontos a fenti betegség diagnosztizálásához.
Cél: Esetbemutatásunk célja egy atípusosan induló nephrosis szindrómával kezelt betegünk komplement diagnosztikai eredményének értelmezése a klinikum függvényében.
Eredmények: A kisded nephrotikus mértékű proteinuriája, mikroszkópos hematuriája és a hiperfiltrációjának oki tisztázására komplement vizsgálat történt. A vizsgálat alternatív út diszregulációra utalt, így a betegség korai szakaszában észrevett C3GN egyértelmű diagnózisnak tűnhetett. Szupportív terápia mellett kortikoszteroid kezelés indult, valamint a diagnózis igazolására vese biopszia történt. A szövettani vizsgálat IgM nephropáthiát igazolt, a komplement diagnosztika alapján gyanított C3GN-nel szemben. A kortikoszteroid kezelés mellett a nephrotikus proteinuria megszűnt, a komplement lelet normalizálódott.
Megbeszélés: A komplement diagnosztika nagy segítséget nyújt a vesebetegségek etiológiai hátterének megismerésében, illetve bizonyos betegségek esetében a terápia effektivitásának monitorizálásában. Azonban, mint a legtöbb vizsgálat esetében, a komplement diagnosztika eredményeinek értelmezésekor a klinikumot mindenképpen figyelembe kell venni. A diagnózis definitív igazolására vagy a klinikailag kétséges esetek eldöntésére vesebiopszia nyújt megoldást.

Hogyan törtük meg Ondine átkát?

Becker Edit, Gergely Anita, Kónya Ibolya, Lesti József, Nagy Diána, Németh Viktor, Szöllősi Anett
Bethesda Gyermekkórház Aneszteziológiai Intenzív Terápia

A Bethesda Gyermekkórház Non-invazív Otthonlélegeztetési Programjában 2017-től gondozunk 16 órát meg nem haladó gépi lélegeztetést igénylő gyermekeket. Betegeinket nagyrészt maszkon át lélegeztetjük, azonban vannak olyan pácienseink, akiket tracheosztómán keresztüli invazív lélegeztetésről szoktattunk át sikeresen noninvazív légzéstámogatásra. Az alábbiakban egy ilyen, alapbetegségét tekintve, congenitális centrális hypoventillációs szindrómával („Ondine átka") élő kislány esetét szeretnénk bemutatni. A gyermek diagnózisára újszülött korában derült fény, és egészen hat éves koráig alvásban invazív otthonlélegeztetésben részesült. Iskolába kerülés előtt azonban számos nehézséget leküzdve sikeresen NIV-re (non invazív lélegeztetés) titráltuk, majd dekanüláltuk. Jelenleg 3 éve van NIV programunkban, kiváló paraméterekkel otthon lélegeztetve. Az esetbemutatással többek között arra szeretnénk felhívni a figyelmet, hogy bár betegünk otthonlélegeztetése invazívan is stabilan volt kivitelezhető, a NIV adta meg számára azokat a lehetőségeket, melyekkel megalapozhatta kortárskapcsolatait, így hozzájárulva egészséges pszichoszociális fejlődéséhez, és életminőségének javulásához. Tekintve, hogy igen ritka betegségről van szó, rendkívül kevés tapasztalat állt rendelkezésre, így számos nehézséggel szembesültünk a tracheakanül melletti NIV-re titrálás kapcsán. Reméljük, hogy megfigyeléseink általános érvényűek lehetnek más diagnózissal rendelkező gyermekek esetében is, akiknél felmerül az invazív lélegeztetésről való áttérés NIV-re. Összességében elmondható, hogy egy súlyos diagnózisú gyermeknél is érdemes megfontolni már újszülöttkorban a NIV lélegeztetést, elsődlegesen elkerülve a tracheakanül minden hátrányát és szövődményét, melyhez azonban elengedhetetlen a megfelelő compliance a szülő, későbbiekben pedig a gyermek részéről.

Gyermekkori krónikus fájdalom multidiszciplináris kezelése

Bencsik Alexandra Sára[1], Major János[1], Ádám Szilvia[2], Vargay Adrienn[1]
[1]Bethesda Gyermekkórház Fájdalomterápiás Ambulancia, [2]Semmelweis Egyetem Egészségügyi Menedzserképző Központ

Bevezetés: Jelentősége ellenére kevés ismeret áll rendelkezésre a gyermekkori krónikus fájdalom kezeléséről, pedig a hazai kutatások alapján a magyar tizenévesek körében a krónikus fájdalom prevalenciája 31,1%.
Célkitűzések: Jelen kutatás segít tisztázni a Magyarországon élő, krónikus fájdalom miatt a Bethesda Gyermekkórházban kezelt betegek demográfiai jellemzőit és a fájdalom rizikófaktorait, valamint igazolni a munkacsoport által alkalmazott intervenciók eredményességét.
Módszerek: A vizsgálati minta a Bethesda Gyermekkórházban működő Fájdalomkezelő Ambulancián 2013 március és

2021 március között megjelent gyermekek alapsokasága volt (N=175). Az alanyok által kitöltött multidimenzionális papír-ceruza kérdőívek a tizenévesek szociodemográfiai mutatói mellett kiterjedtek a krónikus betegség, az alvási probléma vizsgálatára, valamint az élethelyzeti nehézség fennállására és családi anamnézisre is, mint lehetséges rizikófaktorokra. Az alanyok a fájdalom jellemzőivel, életviteli korlátozottsággal, orvosi vizsgálatokkal és a gyógyszerhasználattal kapcsolatos kérdéseket is megválaszoltak. Ezen változók segítségével mértük a fájdalomterápia keretein belül alkalmazott intervenciók eredményességét. A statisztikai elemzés során deskriptív statisztika mellett Mann–Whitney U-tesztet és ÷2-próbát alkalmaztunk.

Eredmények: A fájdalomkezelő ambulanciára jelentkezett gyermekek között a fejfájás és hasi fájdalom a leggyakoribb fájdalomtípus. Női predominanciát igazoltunk (N=164 lány, 59,15%). A gyermekek több mint 60%-ának napi szinten jelentkező fájdalma volt és 65%-uk maradt távol az iskolától fájdalma miatt a vizsgálatot megelőző három hónapban. A gyermekek több, mint felénél van jelen súlyos-, illetve krónikus betegség vagy fájdalom a családi anamnézisben. A gyermekek 93%-ánál jelentkezett életük során valamilyen egészségügyi probléma és 83%-ukat kezelték már korábban kórházban. A gyermekek fele küzd alvási zavarokkal, melynek 57,83%-a elalvási probléma. A tizenévesek 68,85%-ának ritkább fájdalma jelentkezett, 63,33%-ának a fájdalom erőssége enyhült a fájdalomterápiás kezelést követően, az óvodai, illetve iskolai hiányzások pedig több mint a felére csökkentek.

Következtetések: A krónikus fájdalom tekintetében a pozitív családi anamnézis, az aktuális vagy korábbi egészségügyi probléma és a női nem lehetséges rizikófaktor szerepét igazoltuk. A fájdalomterápia keretein belül alkalmazott intervenciók hatására a gyermekek többségénél a fájdalmak gyakorisága és intenzitása csökkent, javult az életviteli korlátozottságuk, amely a multimodális fájdalomterápia hatékonyságát támasztja alá hazai körülmények között is.

Paroxizmális hideg hemoglobinuria bemutatása klinikai eset kapcsán

Berk Merve

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Nyerges Gábor Infektológiai Osztály

Bevezetés: Az anémiák viszonylag ritka okai közé sorolhatóak az immun hemolítikus anémiák. Ezen autoimmun folyamatok kapcsán az autoantitestek a vörösvértestek membránjához kötődve, idő előtti vörösvértest pusztuláshoz, hemolízishez vezetnek.

Az autoantitestek hőreaktivitása alapján megkülönböztetjük a meleg reaktív autoimmun hemolítikus anémiát (az esetek 60-90%-át teszik ki), a hideg agglutinin betegséget (az esetek közel 10%-át teszik ki) és a paroxizmális hideg hemoglobiniriát (az esetek <1%-át teszik ki).

Az elmúlt hat hónap alatt négy autoimmun hemolítikus kórképet láttunk kórházunk különböző belgyógyászati osztályain. Közülük egy a szerológiai vizsgálatok alapján az igen ritkán előforduló paroxizmális hideg hemoglobinuriának bizonyosodott.

Esetbemutatás: Három éves gyermek, három napja tartó láz, véres hasmenés, sárgaság és a felvétel napján kezdődő véres vizeletürítés miatt érkezett. Egy hete lázzal járó felső légúti hurutos betegsége zajlott. A kielégítő általános állapotú, gyermek státuszában icterusos, sápadt bőrt, tachycard szívhangokat és hepatomegáliát észleltünk.

Laboratóriumi eredményei közül anémia volt kiemelhető emelkedett LDH és bilirubin értékek mellett, vérképében retikulocytosis, és a vizeletében makroszkópos hematúria volt. A klinikai kép és a labor eredménynek alapján hemolitikus anémiát véleményeztünk, azonban a végleges diagnózishoz szerológiai folyamatokat indítottunk. A szerológiai vizsgálatok kapcsán direkt Coombs teszt pozitivitás mellett,- Donath- Landsteiner teszt eredménye paroxizmális hideg hemoglobimuriát igazolt.

Mindezek alapján a beteget kifejezetten meleg környezetben ápoltuk. A vérkészítményeket szigorúan 37°C-os hőmérsékleten adhattuk be. Hideg ételt, italt nem fogyaszthatott, parenterális folyadékot csak 25°C-os hőmérsékleten kaphatott.

Hasolnó esetek: Az elmúlt hat hónap alatt összesen négy autoimmun hemolítikus anémiát kezeltünk a kórházunkban, melyből bemutatásra kerülő esetünkön túl kettő hideg agglutinációs hemolítikus anémia volt, egy esetben pedig nem lehetett meghatározni az alosztályt.

Konklúzió: A klinikailag rossz benyomást keltő gyermek laboratóriumi vizsgálatai kapcsán észlelt anémia, emelkedett LDH és indirekt bilirubin értek hátterében mindig valamilyen hemolítikus folyamatra kell gondolnunk és kórházi körülmények között kell kivizsgálnunk. A vizeletvizsgálat kapcsán észlelt hemoglobinuria/hematuria az intravaszkuláris reakcióra utalt. A veseérintettség esetében a későbbi komplikációk elkerülése érdekében a megfelelő hidrálás nagyon fontos szerepet tölt be.

A további immunszerológiai vizsgálatok az autoantitestek izotípusának a meghatározásához szükségesek. Azonban a terápiás tervet, mely magába foglalja a szupportív kezelést is, mindig a beteg aktuális klinikai állapotához igazítva alkalmazzuk.

Streptococcus pyogenes okozta szeptikus sokk ellátása a Gyermekintenzív Osztályon

Berta László, Véber Orsolya, Ádámi Lilla, Legeza Balázs, Kalocsai Krisztina, Seszták Tímea, Lódi Csaba, Szabó Attila

Semmelweis Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika Bókay Részleg

Bevezetés: A toxikus sokk szindróma (TSS), invazív Staphylococcus aureus vagy Streptococcus pyogenes fertőzésekhez társuló, gyorsan romló, magas mortalitású betegség. Az invazív fertőzést követően a baktériumokból exotoxinok szabadulnak fel, melyek rövid időn belül, nagyon intenzív immunválaszt képesek kiváltani a szervezetben. Előadásom során értekezek a toxikus sokk szindróma gyermekkori vonatkozásairól. Egy 7 éves kisfiú esetén keresztül mutatom be a betegséggel kapcsolatos, gyermekintenzív osztályos ellátás során szerzett tapasztalatainkat.

1 hetes visszatérő lázzal kezdődtek panaszai, melyet egy átmeneti, 1 napos láztalan epizód követett. Kórházi felvétel előtti napokban köhögése, légzésszinkron retrosternalis fájdalma kezdődött. Felvételkor híg, nyákos, bűzös székletet ürített.

Területileg illetékes kórházban, felső légúti fertőzés irányában kezdték meg a kezelést. Másnap fokozódó nyaki és feji ödémát észleltek. Nyaki és mellkasfali ultrahang vizsgálat, jelentős fokú ödémát, mindkét oldalon 70 mm-es mellkasi folyadékot detektált. Mellkas CT vizsgálata vena cava superior szindróma lehetőségét kizárta, megerősítette a kétoldali atelectasia és a mellkasi folyadékgyülem jelenlétét. Empírikus meropenem, vancomycin terápiát indítottak.

HANO gyanúja miatt komplement vizsgálat, célzott terápia történt.
Laborjaiban észlelt, extrém magas gyulladásos értékek és emelkedett pro-BNP, valamint a fokozódó ödéma, tachydyspnoe és oxigénigénye miatt kérték a gyermek átvételét. Maszkos oxigén mellett, keringéstámogatási igény nélkül szállították Klinikánkra.
Klinikánkra érkezésekor progrediáló légzészavar miatt intubáltuk, kétoldali mellkas draint helyeztünk be, melyen jelentős mennyiségű folyadék ürült. Sokktalanítását albumin- és folyadékpótlással, később kettős, majd hármas kombinációjú keringéstámogatással egészítettük ki. Góckutatás céljából MR vizsgálata történt, mely érdemi gócot nem talált. A korábbi hemokultúrában Gram pozitív coccust detektáltak, mellkasi folyadékból Streptococcus pyogenes gyorsteszt pozitivitást észleltünk. Ennek megfelelően a korábban indított antibiotikum mellé clindamycin terápiát indítottunk, valamint TSS gyanú miatt gyulladásos citokineket eltávolító, Oxiris filterrel végzett folyamatos vesepótló kezelés mellett döntöttünk. 48 óra dialízist, 19 nap mellkasszívást, 11 nap keringéstámogatást követően helyeztük Infektológiai osztályunkra.
A TSS során felszabaduló exotoxinok, illetve az immunválasz során felszabaduló citokinek eltávolításában döntő szerepet töltenek be a speciális adszorpciós tulajdonságokkal rendelkező szűrőfilterek. A gyors és időben alkalmazott terápiát alkalmazva a gyermekkori populációban a TSS során kialakult többszervi elégtelenség megfordítható.

Tremor és hányás – ne légy trehány, gondolj a hiperammonémiára!

Béres Nóra Judit, Lóth Szendile, Cseh Áron, Dezsőfi-Gottl Antal, Zsidegh Petra

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai Részleg

A funkcionális gasztrointesztinális zavarok a legújabb, Róma IV kritérium rendszere alapján már nem kizárásos diagnózisok. A panaszok jellege alapján, illetve a fizikális vizsgálatot követően dönthetünk amellett, hogy nem végzünk további szűrő jellegű diagnosztikát vagy célzott vizsgálatokat végzünk. A ciklikus hányás szindróma esetén egy jól fejlődő gyermeknél epizódikusan megjelenő hányást látunk, mely miatt a gyermek sok esetben igényel kórházi felvételt, azonban az epizódok között általában panaszmentes.
A másfél éves gyermek visszatérő hányások kivizsgálása céljából érkezett gasztroenterológiai ambulanciánkra. Előzményeiből kiemelendő, hogy enyhe hipotónia és intenciós tremor miatt neurológiai vizsgálata történt egy hónappal korábban, de további teendőt nem javasolt. Az elmúlt három hónapban havonta egy hétig jelentkezett napi 1-2 hányása, melyet bágyadtság kísért, ez idő alatt súlygyarapodása megállt. A legutolsó epizódot egyértelmű vírusinfekció előzte meg. Az epizódok között panaszmentes volt, súlygyarapodása is megindult. A nemzetközi ajánlásoknak megfelelően rutin laboratóriumi vizsgálatok és hasi ultrahang vizsgálat történt. Laboratóriumi vizsgálatokban emelkedett transzaminász értékeket láttunk, melyet a megelőző lezajlott vírusinfekció következményének tartottunk. Hasi ultrahang vizsgálaton a széklettel teli vastagbél mellett, malrotatio gyanúja is felmerült, amit a gyomor-bél passage vizsgálat a nyugtalan gyermeknél nem tudott egyértelműen igazolni. Székletrendezés mellett a hányások megszűntek, és az egy héttel később megismételt hasi ultrahang és passage vizsgálat a malrotatio és volvulus lehetőségét kizárta. A kontroll laboratóriumi vizsgálatokban eltérés nem volt. Kötelező védőoltás beadását követően az Édesanya jelezte, hogy Gréta ismételten naponta, több alkalommal hányt, bágyadt. A kísérő neurológiai tünetek miatt ekkor a metabolikus laboratóriumi paraméterekkel is kiegészített vérvizsgálat az emelkedett transzaminász szintek mellett emelkedett ammónia szintet és véralvadási zavart mutatott. Anyagcserebetegség alapos gyanúja merült fel és az enzim vizsgálatok alapján ureaciklus zavar, ornitin-transzkarbamiláz hiány igazolódott.
Ciklikus hányás esetén alarmírozó jelek esetén a sebészeti és neurológiai okok mellett fontos az anyagcsere-betegségek kizárása is!

13 napos újszülött koponyasérülése egy kutya által. Esetismertetés

Boda Dániel[1], Fadgyas Balázs[1], Visy Beáta[1], Kele Alexandra[2], Mátyus Enikő[3], Hajósi-Kalcakosz Szofia[2]

[1]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Traumatológiai Osztály I., [2]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermekgyógyászati Osztály, [3]MR és CT diagnosztikai Osztály

Bemutatás: Az újszülöttek kifejezetten kitettek a kutyaharapás által okozott intracranialis sérüléseknek, valamint koponyatöréseknek. Ennek oka, a vékony és gyenge koponya csont.
Esetismertetés: Betegünk császármetszéssel született egy elhúzódó vajúdási szakasz miatt. A 48-ik életórájában tüdőgyulladást kapott, amit a PIC-en intravénás antibiotikumokkal kezeltek, ezen idő alatt csak BCG oltást kapott. Hazatérése után a 13-ik életnapján etetés közben a család oltatlan házi kedvence megtámadta. Első ellátás során egy mélynek imponáló 2cm hosszú jobb parietalis sérülést fedeztünk fel, neurológiai tünetek nélkül. CT vizsgálat nem véleményezett IC sérülést, vagy koponyatörést. A seb legmélyebb pontja a dura mater volt. Nyitott sebkezelést indítottunk. Tekintettel a dura érintettségére 2 hetes antibiotikum terápiát indítottunk (metronidazole+cefotaxime). Az állatorvos megfigyelte a családi kutyát, ezért nem volt szükség Lyssa oltásra. Kora miatt a gyermek nem kaphat aktív immunizalast ezért tetanus immunoglobulin injekcióban részesült.
Konklúzió: Újszülött korban az emlős által okozott harapások extrém ritkák, és nehezen kezelhetőek. Tekintettel a kis esetszámra a kezelés felállítása mindig egy multidiszciplináris csapat döntése kell, hogy legyen. A kutya szájában található kórokozók miatt mindig szükséges szélesspektrumú antibiotikum terápiát alkalmazni.

Gyermekkori 1-es típusú neurofibromatosis genotípus-fenotípus összefüggésének vizsgálata

Botos Péter Barnabás[1], Osztermayer Dorka[1], Jeney Sámuel[2], Kovács Árpád[3], Garami Miklós[3], Brückner Edit[3]

[1]Semmelweis Egyetem Általános Orvostudományi Kar, [2]Eötvös Loránd Tudományegyetem Természettudományi Kar, [3]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg

Bevezetés: Az 1-es típusú neurofibromatosis (NF1) az egyik leggyakoribb autoszomális domináns öröklődést mutató tumor prediszpozíciós szindróma. A betegséghez asszociáltan testszerte megjelenhetnek benignus és malignus viselkedést mutató tumorok, azonban a kórlefolyás jelentős különbséget mutathat a betegek körében.

Célkitűzés: Célul tűztük ki a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai telephelyén 1-es típusú neurofibromatosissal diagnosztizált és onkológiai gondozásba került gyermekeknél a genotípus-fenotípus összefüggések vizsgálatát.
Módszerek: A Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika Tűzoltó utcai telephelyén 2021.01.01-től 2023.03.31-ig 1-es típusú neurofibromatosis miatt onkológiai szakrendelésen megjelent gyermekek betegséget meghatározó genetikai jellemzőit és a kórlefolyást vizsgáltuk. A klinikai manifesztációkon belül külön hangsúlyt helyeztünk a neurofibromatosishoz társuló benignus és malignus szövetszaporulatok megjelenésének és viselkedésének vizsgálatára.
Eredmények: 32 betegnél tudtuk elvégezni a genotípus – fenotípus elemzést. A betegek 87,5%-nál (28/32) észleltünk tumoros szövetszaporulatot. A vizsgált betegcsoportban a plexiform neurofibroma volt a leggyakoribb tumoros manifesztáció (59,38%, 19/32), opticus rendszert érintő gliomát 34,4%-ban (11/32) detektáltunk, míg a látópályán kívüli alacsony grádusú glioma előfordulása 9,38% (3/32) volt. 1 betegnél malignus neuroblastoma igazolódott. A betegek többségénél – 71,8%-ban – egy tumoros manifesztációt detektáltunk, azonban 1 betegnél 3 különböző daganat alakult ki.
Következtetés: Az 1-es típusú neurofibromatosishoz társuló daganatok többségében jóindulatú entitások, azonban a lokális növekedés és a következményes kompressziós tünetek miatt akár életet veszélyeztető vagy az életminőséget alapvetően befolyásoló állapotot okozhat. Ezidáig nem került kidolgozásra olyan rizikóbesorolási ajánlás, amely a detektált genetikai variáns ismeretében előre jelezné a várható kórlefolyást, azonban a nemzetközi ajánlásokkal összhangban munkacsoportunk jelenleg is az azonosított genetikai variánsok patogén potenciáljának definiálását végzi.

Meglepő diagnózis a sürgősségi osztályon

Csizek Zsófia[1], Laki István[2], Kalocsai Krisztina[1], Várkonyi Ildikó[1], Krivácsy Péter[1]
[1]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg, [2]Tüdőgyógyintézet Törökbálint Gyermek-tüdogyógyászati 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 epigastrialisan 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. Megkezdtük vizsgálatait, majd Sürgősségi Osztályunk fektetőjében obszerváltuk. Laboratóriumi vizsgálatokban emelkedett gyulladásos értékeket és anaemiát észleltük, így a bakteriális eredetű pneumonia kizárása céljából a reggeli órákban mellkas-röntgenvizsgálatát 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 megfeledkeznünk 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 estén mielőbb készüljön mellkas felvétel, akár már a sürgősségi osztályon is.

„Két dudás egy csárdában"

Csordás Anna, Péterfia Csaba, Major Judit
Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Tüdőgyógyászati Osztály

Bevezetés: Az utóbbi években a perinatalis diagnosztika ugrásszerű fejlődése lehetőséget ad arra, hogy a tüdő fejlődési rendellenességeit már intrauterin észleljük. A congenitalis tüdőfejlődési rendellenességek közé a légutak és a tüdőparenchyma ritka fejlődési anomáliái tartoznak. A szükséges betegkövetéshez, illetve a terápiás döntések meghozatalához a pontos morfológia ismerete elengedhetetlen.
Esetismertetés: A szerzők egy 13 hónapos, születése óta pulmonológiai gondozás alatt álló csecsemő esetét ismertetik, akinél intrauterin MR vizsgálat alapján felmerült jobb alsó lebenyi CCAM (Congenital Cystic Adenoid Malformation) lehetősége. Születését követően a gondozási folyamat kapcsán mindvégig panaszmentes volt, mellkas röntgen és mellkasi ultrahang vizsgálatok során az elváltozás nem volt vizualizálható. 10 hónapos korában elvégzett angio-CT vizsgálat során a jobb alsó tüdőlebenyben sequestratio képét láttunk, ugyanebben a lokalizációban cysticus adenoid malformációnak megfeleltethető elváltozást véleményezett a vizsgálat.
Következtetés: A fent ismertetett esetben a két ritka- jellemzően más rendellenességgel nem társuló-elváltozás együttesen fordul elő, melyek pontos követésére kizárólag az angio-CT alkalmas. A klinikai kép és a képalkotó vizsgálat eredményének függvényében dönthetünk a konzervatív terápia, illetve adott esetben a sebészeti beavatkozás mellett. Ezt követően nagyon fontos a beteg szoros pulmonológiai nyomon követése.

A toxikus shock szindrómáról három esetünk kapcsán

Czegő Szidónia, Visy Beáta
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Nyerges Gábor Infektológiai Osztály

Bevezetés: A toxikus shock szindróma (TSS) egy akut, toxin mediált, gyorsan progrediáló, több szervrendszer működési zavarával járó életveszélyes állapot, amelyet főként a Staphylococcus aureus és Streptococcus pyogenes toxin-

termelő törzsei okoznak. Klinikailag lázas állapot, bőrtünetek, hipotenzió és sokszervi elégtelenség jellemzi. A bakteriális exotoxinok szuperantigénként működve az antigénprezentáló útvonalat megkerülik és intenzív gyulladásos kaszkádot aktiválva túlzott immunválaszt váltanak ki. Hatalmas T-sejt aktivációt és proinflammatorikus mediátorok felszabadulását eredményezik, ezeknek a vaszkuláris endotéliumra gyakorolt hatása kapilláris áteresztéssel jár, amely hipotenzióban, lázas állapotban, bőrkiütésekben és szervi diszfunkciókban manifesztálódik. Előadásunkban alig másfél év leforgása alatt jelentkező három olyan esetet szeretnénk bemutatni, ahol Staphylococcus aureus okozta toxikus shock szindróma alakult ki.

Esetismertetés: P.A. 12 éves lány lázas állapot, gastroenteritis, torokfájás, epigastrialis és jobb oldali köldöktáji hasfájás miatt jelentkezett Sürgősségi Ambulanciánkon, ahol az elesett általános állapotú serdülő törzsén apróelemű maculosus exanthemákat, kétoldali purulens conjunctivitist, hipotenziót, tachycardiát, tachypnoét, exsiccatiós tüneteket és végállásban kötöttebb tarkót észleltünk, egyéb meningealis izgalmi jel nélkül. Laboratóriumi eredményeiben kifejezetten emelkedett gyulladásos paramétereket, balra tolt vérképet találtunk enyhén beszűkült vesefunkciós paraméterek mellett. Haemokultúra levételét követően empírikusan parenterális ceftriaxont terápiát indítottunk. Folyadék refrakter hipotenziójára, anuriájára, valamint elesett általános állapotára való tekintettel intenzív osztályunkra került felvételre. A megkezdett antibiotikum terápiát kezdetben metronidazollal egészítettük ki. A gyermek tampon használatát végig negálta, azonban fizikális vizsgálata során odorusos, gennyes hüvelyváladékkal átitatott tampon került eltávolításra, amelyet követően flucloxacillin-klindamicin terápiára váltottunk. Keringéstámogatást két napig igényelt. Hüvelyváladékból Staphylococcus aureus tenyészett.

M.A.Zs. 14 éves lány hónapok óta tartó hüvelyi folyással, progrediáló fejfájással, hidegrázással, hányással, epigasztriális és mellkasi fájdalommal társuló lázas állapot miatt jelentkezett Sürgősségi Ambulanciánkon. Fizikális vizsgálata során az elesett általános állapotú, tachycard, hipotenziós serdülőnél szeméremtájékon maculopapulosus exanthemákat, diffúz erythrodermát, vérbő garatképleteket, bal alhasi és epigasztriális nyomásérzékenységet, végállásban kötöttebb tarkót találtunk, egyéb meningeális izgalmi jelek nélkül. Menstruált. Laboratóriumi vizsgálataiban emelkedett gyulladásos paraméterek, neutrofil túlsúly, emelkedett bilirubin szint, beszűkült vesefunkció, valamint megnyúlt alvadási paraméterek ábrázolódtak. Vizelet vizsgálata során pyuriát és bacteruriát találtunk. Haemokultúra levételét követően empírikusan parenterális ceftriaxont kapott. Ápolása során a megkezdett ceftriaxon terápiát klindamicinnel egészítettük ki. Folyadékbólusokkal hipotenziója rendezhető volt. Hüvelyváladékkal szennyezett vizeletéből és cervixváladékából egyaránt Staphylococcus aureus tenyészett.

L.L. 15 éves lány lázas állapot, gastroenteritis és exsiccatio gyanúja miatt került felvételre. Felvételkor arcán, nyakán, felső testén diffúz erythemát, mindkét oldalon erezett sclerát, lobos garatképleteket találtunk. Menstruált. Hipotenziót észleltünk, amely folyadékpótlás mellett rendeződött. Laboratóriumi eredményeiben emelkedett gyulladásos értékeket, emelkedett szérum karbamid és kreatinin szintet, leukocyturiát találtunk. Haemokultúra, torokváladék-leoltás és vizelet mikrobiológiai minta vételét követően empírikusan parenterális ceftriaxon-klindamicin terápiát indítottunk. Másnap a ceftriaxont amoxicillin/klavulánsav terápiára cseréltük, immunoglobulin kezelést kapott. A menstruációs tamponról Staphylococcus aureus és E. coli tenyészett. Előbbit kórokozónak, utóbbit pedig kontaminációnak tekintettük.

Következtetés: Előadásunkkal szeretnénk felhívni a figyelmet a serdülőkorban jelentkező toxikus shock szindróma változatos klinikai tüneteire. Fontos, hogy gondoljunk rá menstruáló, tampont használó serdülőknél, ha lázas állapottal társuló bőrtünetek és hipotenzió jelentkeznek. A betegség korai felismerése fontos, mert a klinikai kép fulmináns lefolyású lehet és a prognózis a terápia mielőbbi megkezdésétől függ. A gyermekkori TSS kezelése magába foglalja a hemodinamikai stabilizálást és a megfelelő antimikrobiális terápiát. Elengedhetetlen tényező a prevenció szempontjából az intim higiénia és a megfelelő edukáció.

A karácsony margójára – csecsemőkori akut encephalitis

Dávid Máté, Mellár Mónika, Móser Judit, Cserháti Helga, Orbók Anna, Solymár Natália, Hadas Veronika, Schnur János, Szabó László, Rosdy Beáta

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Neurológiai Osztály

Bevezetés: A csecsemőkorban jelentkező akut encephalitis diagnosztikája, kezelése, valamint az etiológia tisztázása gyakran embert próbáló feladatnak bizonyul.

Esetismertetés: Az 1 hónapos csecsemő lázas állapot, otthonában észlelt bizonytalan mozgásjelenség miatt érkezett Intézményünkbe. A klinikai kép, valamint a szülők által bemutatott "home video" alapján központi idegrendszeri fertőzés gyanújával kezdtük meg haladéktalnul az ellátást. A diagnosztikus szakasz megkezdése előtt ismétlődő fokális convulsiok ellátása vált szükségessé. A lumbalpunctio, valamint a koponya MRI vizsgálat encephalitisnek megfeleltethető képet mutatott. Ismételt mikrobiológiai vizsgálatok ellenére sem sikerült kórokozót azonosítani, így párhuzamosan veleszületett anyagcsere betegség talaján kialakuló encephalopathia irányába is diagnosztikus lépéseket tettünk. A klinikai görcsöket hármas kombinációjú görcsgátló kezelés mellett sikerült csak uralni.

Az etiológia tisztázására végzett vizsgálatok negatív eredménye mellett a klinikai kép, valamint az MR progresszió alapján, még a negatív célzott PCR vizsgálat ellenére sem volt a herpes encephalitis kizárható. Ezért az empirikus antivirális kezelést komplettáltuk, majd ezt követően tartós profilaktikus terápia mellett döntöttünk.

Következtetés: Esetünkön keresztül szeretnénk rávilagítani egy akut encephalitises csecsemő ellátása során felmerülő diagnosztikus és terápiás dilemmákra, nehézségekre.

„HbHPK" – alacsony oxigén szaturációs érték nyomában

Dávid Máté[1], Schnur János[2], Tóth-Gergely Ágnes[3], Szabó László[3]

[1]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, [2]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Anesztezológiai és Intenzív Terápiá, [3]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermekgyógyászati Osztály

Bevezetés: A haemoglobinopathiák genetikailag meghatározott betegségek, amelyek a hemoglobin molekula strukturális változását, vagy a molekula termelődését befolyásolják. A klinikai megjelenésüket tekintve a súlyos anaemiától kezdve a teljesen aszimptomatikus hemoglobin variánsokig széles skálán mozognak.

Esetismertetés: A 16 hónapos kisdedet vírusfertőzés kiváltotta zihálás klinikai tüneteivel vettük fel kórházunkba. A

közepesen súlyos légúti tünetek mellett alacsony oxigén szaturációs értékeket mértünk. A légúti tünetek jelentős javulása mellett magas paraméterű oxigén terápia ellenére is változatlanul alacsony szaturációs érték mutatkozott. A differenciál diagnosztika során mind a kardiális, mind a toxikus ágens lehetőségét kizártuk. Az immár jó klinikai állapot és kiegészítő képalkotó vizsgálatok a pulmonális eredetet is elvetették. Ezt követően a hemoglobinopathiák felé fordultunk. A hemoglobin elektroforézis után a hemoglobin gén szekvenálás kettő, az irodalomban ezidáig nem közölt heterozigóta mutációt azonosított (A HBA2 génben p.His88Asp, valamint a HBD génben c.93-1G>C).
Következtetés: Esetünk kapcsán szeretnénk rámutatni a klinikai tüneteket nem okozó hemoglobin variánsokra, melyek diagnosztizálása egyéb betegség esetén számos terápiás és vizsgálati modalitástól óvhatja meg a gyermeket.

Meningoencephalitis..., de mi okozta?

Dimény Tímea, Orbók Anna, Rosdy Beáta
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály

Esetismertetés: a neurológiai szempontból nem terhelő anamnézisű 15 éves fiú betegsége magas lázzal indult, majd fejfájás, fáradékonyság, hányás jelentkezett amelyhez epizodikusan a bal kar paresztéziája társult. Hat nappal a panaszok kezdete után neurológiai statusában bal oldali centrális facialis paresist, bal oldali hemiparesist tapasztaltuk.
Koponya MR-vizsgálatán bal oldalon a cella media területén magasan periventricularisan egy kb. 8 mm-es területen jelzett T2 hyperintesitas volt látható, amely felvetette az encephalitis gyanúját, viszont a látott kép nem volt típusos rá, kóros kontrasztanyaghalmozódás nem volt. Laborvizsgálataiban a mérsékelten balra tolt vérképen kívül érdemi eltérés nem volt. Liquorban magas fehérjeszint mellett emelkedett sejtszámot láttunk 98 %-ban momonukleáris sejtekkel. Empririkusan intravénásan antivirális és antibiotikus terápiát indítottunk.
Az ápolása második napján elvégzett ébrenléti EEG vizsgálat encephalopáthiára utaló eltérést nem jelzett. A liquorból a tenyésztés, a liquor multiplex PCR, kullancsencephalitis, West Nile, Bartonella, LCMV, az autoimmun encephalitisre irányuló vizsgálatok negatív eredményt mutattak.
A liquorból, illetve a vérsavóból vizsgált Borrelia, IgG pozitivitást mutatott amely felvetette a neuroborreliosis lehetőségét, bár szokatlan, hogy az akut tünettan kapcsán már IgG ellenanyagot mértünk.
Megfigyelése alatt a 14 napos parenterális ceftriaxon mellett folyamatos, viszont igen lassú dinamikájú javulást tapasztaltunk. A hosszan fennálló vegetatív tünetek, fáradékonysága miatt EEG vizsgálatot ismételtünk, mely 10 nap után már a jobb félteke közepesen súlyos agykérgi működészavarát jelezte. Ekkor a kontroll koponya MR során a bal oldali cella media szintjében elhelyezkedő periventricularis fehérállományi gócban kontrasztanyaghalmozás jelent meg diffúzió fokozódással, amely demyelinisatios betegség lehetőségét vetette fel, de a liquorban látott magas sejtszám miatt ennek kisebb valószínűségét gondoltuk. Az MR kép alapján a neurosarcoidosis lehetősége is felmerült, ezért mellkas röntgen készült, amelyen eltérés nem mutatkozott.
A számtalan nem típusos tünet miatt (paresissel azonos oldali laesio, a Borrelia ellenes antitestek IgG osztályba tartozása, igen lassú dinamikájú javulás, a célzott antibiotikus kezelés mellett kontrasztanyag halmozóvá váló fehérállományi jelzavar), a panaszok mögött atípusos neuroborreliosist valószinesítettünk amelyet a későbbiekben elkészült liquor mintából végzett immunológiai vizsgálat eredménye is megerősített (nagyfokú vér-liguor gát károsodás igazolódott, intrathecalis IgG szintézis nem volt).
A gyermek 14 napig kapott antibiotikus kezelés után 3 hónap múltán vált panaszmentessé. Kontroll koponya MR vizsgálat további 3 hónap múlva tervezett. Tekintettel, hogy a szülők a serdülő pszichés állapota miatt a lumbal punctiot nem támogadták, kontroll liquor vizsgálatot nem tudtunk végezni.
A kórképről: a neuroborreliosis a Lyme-kór neurológiai megnyilvánulása, amely kullancs által közvetített betegség. A kórokozói a Borrelia nemzetiségbe tartozó spirochaeták.
A neuroborreliózist nem törvényszerűen előzik meg a Lyme-kór tipikus tünetei, mint pl. az erythema migrans. Sokféle neurológiai kórkép, pl. perifériás vagy cranialis radiculoneuropathiák, meningitis, encephalitis, ataxia, myelitis, fejfájás, alvászavar, paresis, papillaödéma formájában jelentkezhet. A betegséget a vér-agy gáton átjutó intravénás antibiotikummal kezelik, ilyenek a penicillin, ceftriaxon vagy cefotaxim.
Következtetés: a neuroborreliosis atípusos tünetei nehezítik a megfelelő kórisme megállapítását, de széleskörű vizsgálatokkal a diagnózis megalapozható.

Rotavírus fertőzés extraintesztinális manifesztációi – avagy túl a hányás, hasmenésen

Egri Virág, Visy Beáta
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Nyerges Gábor Infektológiai Osztály

Bevezetés: Az akut gastroenteritis a gyermekkori halálozások 10%-áért felel. Kétévesnél fiatalabbak esetében legfőbb kórokozója a Rotavírus, mely faeco-oralis úton fertőzve a vékonybél enterocytáinak cytoplasmájába jut, majd paracellularis leakiget létrehozva virémiát alakít ki, így több szervrendszert is elér. Rotavírus fertőzés kapcsán elhunyt gyermekek post mortem vizsgálata során a vírusantigént, és/vagy az örökítőanyagot számos szervben detektálták. Az esetek 15%-ában májérintettséget figyeltek meg, a rota asszociált hepatitis többnyire mérsékelt májenzim emelkedést okozott. Gyakori továbbá az esetek felében fennálló légzőszervi érintettség, illetve a neurológiai szövődmény kialakulása. A fertőzés fennállása az újszülöttkori görcsrohamok független rizikófaktora. Az említetteken kívül érintett lehet még a szív, a hasnyálmirigy, illetve a vese.
Célkitűzés: Munkánk során célul tűztük ki a Rotavírus fertőzés extraintestinalis megnyilvánulásainak szemléltetését az elmúlt másfél évben kórházunkban ápolt gyermekek válogatott eseteinek bemutatásán keresztül.
Eredmények: A 28 hónapos kisdedet hepatitis gyanújával vettük át Belgyógyászati Osztályunkról további ellátás céljából. Oda három napja tartó gastroenterises tünetek, neuroinfectio gyanúja miatt került felvételre, mely nem igazolódott. Érkezésekor 2 cm-es hepatomegaliáját észleltük. Laborleleteiben emelkedett PCT-t, korábbi vizsgálatok eredményeihez képest mérséklődő, de továbbra is emelkedett transzamináz és LDH értékeket láttunk. Hepatitise miatt készült vírusszerológiák negatív eredményt adtak. Tünetei, valamint transzamináz eltérései hátterében, gasztroenterológiai konzílium alapján a korábban lezajlott súlyos gastroenteritis, valamint ennek következtében kialakult hypovolaemia miatti hypoperfúziós/hypoxiás májkárosodást valószínűsítettünk. Első ellátóhelyen 15 másodpercig tartó, tónustalansággal, majd tónusfokozódással járó rosszulléte is zajlott. EEG vizsgálata egyértelmű kórjelző eltérést nem írt le.

Második esetünkben szereplő egyéves kisfiút egy napja tartó hányás, gyakori, nagy volumenű vizes hasmenés miatt vettük fel. Felvételkor bágyadt, vizsgálóasztalon elfekvő gyermeket vizsgáltunk. Vérgáz-analízise során hypernatraemiát, hypokalaemiát, emelkedett laktát szintet láttunk. Kezdetben tachydyspnoéját észleltük, így hörgőtágító kezelésben részesült. Több alkalommal figyeltük meg a jobb bulbus lateral felé kitérését, vázizom- és törzs hypotoniáját. Széklet-vizsgálata Rotavírus fertőzést igazolt. Távozásáig visszanyert egészséges testtömege alapján kalkulált extrém mértékű folyadékvesztesége 23% volt.
A nyolc hónapos csecsemőt láz, hányás, hasmenés miatt vettük fel osztályunkra. Ekkor kiszáradás tünetei mellett felső légúti infekció jeleit észleltük. A gyermek bőségesen fogyasztott folyadékot, vesztesége érdemben már nem volt, ennek ellenére laboratóriumi leleteiben 156 mmol/l nátrium és 124 mmol/l klorid értékek látszottak, melyek bólus folyadék után a kontroll során tovább emelkedtek (SeNa max: 161 mmol/l, SeClmax: 138 mmol/l). Ioneltéréseit és folyadékhiányát Isolyte, ˝RD+KCl, majd Isolyte+KCl adásával rendeztük.
Negyedik betegünk szintén egy nyolc hónapos csecsemő, aki gyakori, bűzös, vizes székürítése, hányása miatt kialakult hypovolaemiás shock következtében néhány órás intenzív osztályos ellátást, intraossealis úton keresztül megkezdett folyadékpótlást, antibiotikum kezelés beállítását követően került osztályunkra. Laboratóriumi eredményeiben hypernatraemia és hypokalaemia látszottak, melyek adekvát parenteralis folyadékpótlást követően rendeződtek. Széklet Rotavírus antigén gyorstesztje pozitív eredményt adott. Az aktív immunizáció alkalmazása 85-98%-kal csökkentette a súlyos gastroenteritis kialakulását, 94-96%kal az intenzívosztályos ellátást, hospitalizációt igénylő esetek arányát. Születtek értekezések arról, hogy a vakcináció mellett kisebb valószínűséggel alakulnak ki neurológiai szövődmények, illetve az egyes típusú diabetes incidenciáját is befolyásolta.
Konklúzió: Említett eseteink jól szemléltetik a Rotavírus leggyakoribb extraintesztinális manifesztációit. A nagymértékű volumenvesztés önmagában előidézhet intenzív ellátást igénylő állapotot, valamint hozzájárulhat másodlagos szervkárosodás, jelentős ioneltérés kialakulásához, így különösen ébernek kell lennünk az érintett gyermekek gyógyítása során.

Nem mindig az első gondolat a jó

Egyed Petra, Szokó Márta, Kálmán Andrea
Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Székesfehérvár Csecsemő- és gyermekgyógyászat

Bevezetés: A megszokottnál korábban, csecsemőkorban – főleg 6 hónapos kor előtt – jelentkező laryngitis subglottica, croupp hátterében a gége fejlődési rendellenességei, betegségei állhatnak. A szokásos kezelésre (inhalatív racepinephrin, szisztémás szteroid) nincs vagy csak kisfokú, átmeneti a javulás.
Esetismertetés: Rövid időn belül előfordult 2 subglotticus haemangiomás és egy kétoldali hangszalagbénulásban szenvedő csecsemő esetét ismertetjük, és utalunk korábbi mellkasi teratomás betegünk esetére. A fejlődési rendellenességek, pl. laryngeal web, puhagége szindróma, congenitalis subglotticus stenosis legtöbbje születéstől okoz tüneteket, stridort, gyenge sírási hangot. Légúti vírusfertőzések súlyosbítják a tüneteket. Az életkorral, általában 18 hónapos korra javul a helyzet.
Ha a gége lumenét térfoglalás pl. haemangioma, papilloma szűkíti, nincs születéstől stridor, hanem fokozatosan alakul ki. Ugyanez a helyzet, ha gégét, tracheát kívülről nyomja térfoglaló folyamat pl. teratoma. Előfordulhat, hogy a tünetek (stridor, belégzési nehezítettség) hirtelen, felsőlégúti vírusfertőzéssel együtt jelentkeznek, crouppot utánozva, de az ilyenkor szokásos kezelésre nem vagy nem megfelelő mértékben reagál.
Értékelés: Fontos, hogy amennyiben stridort, rekedtes hangot észlelünk, ne csak a leggyakoribb okra gondoljunk, főleg, ha az életkor a típusostól eltérő, és a croupp adekvát kezelésével nem értünk el megfelelő eredményt.

Az FMF szubklinikai jellegzetessége egy betegünk kórtörténete kapcsán

Eitmann Szimonetta Éva, Mosdósi Bernadett
Pécs, Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: A familiáris mediterrán láz (FMF) az örökletes autoinflammatorikus szindrómák közül a leggyakoribb kórkép. Az FMF diagnózisa a jellegzetes klinikai tüneteken alapul. A kórkép időben történt felismerése alapvető jelentőségű a legsúlyosabb szövődmény, az amiloidózis megelőzése céljából. A betegek egy részénél a fenntartó terápiaként élethosszig alkalmazott colhicin terápia ellenére is előfordulhat a szubklinikai gyulladás, melynek leggyakoribb oka a colhicin non-adherence vagy rezisztencia.
Esetismertetés: A 15 éves leánygyermeknél fél éve visszatérő jelleggel a menstruáció környékén lázas epizódok, hasi fájdalom és lábfájdalom jelentkezett. Laboratóriumi vizsgálatok során jelentősen emelkedett gyulladásos aktivitás volt észlelhető, szérum amyloid szintje a lázas, illetve láztalan periódusban is emelkedett volt. A diagnózis felállítását követően colchicin terápia került bevezetésre, melynek hatására a lázas periódusok száma csökkent, a hasi panaszok mérséklődtek, de a lábfájdalom tartósan fennállt. A javuló klinikai és laboratóriumi paraméterek ellenére szérum amyloid szintje jelentősen emelkedett volt, így szubklinikai FMF diagnózis került megállapításra. A gyulladásos aktivitás megszüntetése céljából interleukin-1 béta ellenes monoklonális antitest, canakinumab került bevezetésre, melynek hatására a gyermek panaszmentessé vált, laboratóriumi aktivitása megszűnt.
Következtetés: Az autoinflammatorikus szindrómák ritkán előforduló betegségcsoport, de a korai diagnózis és a kezelés mielőbbi megkezdése alapvető fontosságú a hosszú távú szövődmények megelőzése céljából. Az aluldiagnosztizált szubklinikai gyulladás esetén a klasszikus gyulladásos aktivitási értékek nem mutatnak eltérést, a szérum amiloid szintje azonban jelentősen emelkedett. A gyulladás kizárása céljából tünetmentes időszakban is szérum amiloid szint meghatározása javallott, mely alkalmas a terápia hatékonyságának monitorizálására is.

Megszúrtuk. Elszúrtuk? – Ritka ok a hepatopathia hátterében

Elekes Iringó, Zsidegh Petra
Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg

Emelkedett transzamináz szintek miatt vizsgált kisded esetét szeretnénk bemutatni. Ismertetjük a gyermek kivizsgálásá-

nak menetét, valamint a talált ritka anyagcsere betegséget és annak kezelését.
A másfél éves kisdedet magas transzamináz szintek kivizsgálása céljából vettük fel belgyógyászati osztályunkra (GOT 610 U/l, GPT 373 U/l). A gyermek zavartalan várandósságból született, megkésett mozgásfejlődés miatt végzett laborvizsgálatok során derült fény hepatopathiájára. Fizikális statusából hepatomegalia, tágult hasfali vénák, kissé megkésett motoros fejlődés voltak kiemelendők. Hasi ultrahangvizsgálata jelentősen megnagyobbodott, inhomogén szerkezetű májat mutatott. Kivizsgálása részeként vírusszerológiai, immunológiai, kardiológiai, endokrinológiai és szemészeti vizsgálata történt, melyek kórjelzőt nem írtak le. Ammónia és laktát szintje normál tartományban volt. További laborvizsgálatai hyperuricaemiát, 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 enzimopátiák lehetőségét.
Glikogén tárolási betegség gyanúja miatt folyamatos szöveti glükózmonitorozást kezdtünk, vérgáz vizsgálatokat végeztünk és ketonszinteket mértünk pre- és postprandialisan, valamint éjszakai éhezés során is. Ennek során preprandialis ketosist észleltünk, normoglycaemia és normál tartományban lévő laktát szint mellett. Alacsonyabb vércukor értékeket csupán hosszú éhezési periódus alatt találtunk.
Mindezen eredmények alapján a kisded panaszainak hátterében ketotikus glikogén tárolási 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 szénhidrában 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 kötötten, recesszív módon öröklődik és a betegek jelentős többségében enyhe lefolyású, felnőttekben tünetmentes lehet.
Következtetésként fontos megjegyeznünk, hogy ismeretlen eredetű transzamináz emelkedés hátterében anyagcsere betegségre is gondolnunk kell. Az organomegalia felkeltheti tárolási betegség gyanúját. Hepatomegalia és ketosis illetve hypoglycaemia 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.

B – my vitamin!

Faragó Zsuzsanna, Szalkay Krisztina, Zilahy Mónika, Szabolcs Andrea, Bodó Tímea, Hazay Tímea
Bethesda Gyermekkórház

Egy esetbemutatáson keresztül szeretném a Bethesda Gyermekkórházban működő Kora Gyermekkori Pszichoszomatikus és Kora Gyermekkori Intervenciós és Diagnosztikai Szakszolgálat (KIDSz) munkacsoport, valamint az érintett orvosi szakterületek együttműködését bemutatni.
Izomhipotónia, apátia, megkésett mozgásfejlődés, megaloblasztos anaemia miatt kórházunkba érkezését megelőzően számos intézményben vizsgálták a 10 hónapos, kizárólag szoptatott csecsemőt. A vizsgálatok többsége félbemaradt vagy nem vezetett eredményre. Ennek hátterében a korlátozott szülői együttműködés szerepe állt, melyet intézményünkben is tapasztaltunk. Több ambuláns megjelenést követően az osztályos felvételre nem érkeztek meg, majd pár nappal később infantilis tremor szindróma tünetei miatt sürgősségi ambulanciánkról már fel tudtuk venni Csecsemő Osztályunkra. A klinikai kép hátterében összetett, egymásra kölcsönösen ható tényezők szerepe tárult fel. Belgyógyászati szempontból kihívást jelentett a tünetek hátterében erősen gyanítható B_{12}-vitamin-hiány igazolása. A gyermek táplálása, súlyfejlődése is jelentősen érintett volt, mely részben összefügött az anyánál tapasztalható erős, kényszeres szintű szorongással, a szülői inkompetenciával. Adekvát ellátásukhoz számos szakterület szakembereinek összehangolt együttműködésére volt szükség, mely az akut belgyógyászati panaszok elhárítását követően is folytatódott. A komplex terápia, vitaminpótlás és szülői pszichés támogatás mellett – most már közel két éve – sikerült megtartanunk intézményünk rendszerében. Belgyógyászati és neurológiai szempontból emittálhatóvá vált, pszichomotoros fejlődése azonban a mai napig támogatást és követést igényel. Az eset kihívásait és a kórházunkban megvalósuló interdiszciplináris együttműködés gyakorlati megoldásait szeretném ismertetni bővebben előadásomban.

Nagy levegő, nagy fájdalom

Ferencz Márk
Markhot Ferenc Oktatókórház és Rendelőintézet, Eger Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Osztály

Háziorvosi beutalóval, köhögésre és mély légvételre fokozódó, jobb mellkasfélre lokalizálódó mellkasi fájdalom miatt érkezett Ambulanciánkra a 15 éves serdülő fiú. Alapellátásban az kórelőzmény, a klinikum, a laboreredmények és a mellkas röntgen lelet alapján 5000 NE heparint kapott.
Osztályunkra történő felvételét követően kivizsgálását, laborvizsgálatait komplettáltuk. Mellkas CT vizsgálata során jobb oldali túlsúlyú pulmonális embolizáció, jobb alsó lebenyben következményes infarktus igazolódott. Hematológussal való konzultációt követően terápiás dózisban szubkután adott enoxaparine terápiát indítottunk, szupportív terápia kíséretében.
Az embólus forrásának tisztázása miatt végzett két oldali alsó végtagi Doppler ultrahang vizsgálat trombózist nem igazolt. Hasi és kismedencei Doppler ultrahang vizsgálata során a bal oldali vena iliaca communisban egy, a lument szinte teljes egészében kitöltő trombus került leírásra, emellett May Thurner szindróma igazolódott. Kardiológiai szakvizsgálata során kóros eltérést, hemodinamikai instabilitást nem véleményeztek.
Öt napig alkalmazott alacsony molekulasúlyú heparin adását követően per os direkt trombin inhibítor (DOAC) adására tértünk át. Alkalmazott terápia mellett a beteg panaszai jó ütemben szűntek, kontrollvizsgálatai regressziót jeleztek. Utógondozása során végzett genetikai vizsgálata Leiden mutációt igazolt, heterozigóta formában.
A gyermekkori tüdőembólia egy ritka (0,14–0,9/100.000), aluldiagnosztizált, de potenciálisan életveszélyes állapot, ezért jellegzetes, hirtelen jelentkező mellkasi fájdalom esetén, különösen ha ehhez még kockázati tényező is társul, gondoljunk erre a betegségre, mert az időben elkezdett célzott kezelés életet ment.

A gyermekkori szervdonáció kihívásai

Fersch Júlia
Bethesda Gyermekkórház Aneszteziológiai Intenzív Terápia

A gyermekkori szervdonáció kérdése összetett, mind az egészségügyi ellátó személyzetet, mind a hozzátartozókat érzékenyen érinti. A technikai nehézségek, az erre vonatkozó jogrendszer hiányosságai mellett a legnagyobb kihívást a hozzátartozók megfelelő vezetése és tájékoztatása jelenti a donorgondozás során. Előadásunk célja a kórházunkban előforduló szervdonáció esetei során szerzett tapasztalatok megosztása, továbbá szeretnénk felhívni a figyelmet a donorgondozás egyik legmeghatározóbb lépésére, a szervdonor gyermekek hozzátartozóival való kommunikáció erejére.
2019 decembere és 2022 decembere között összesen 5 alkalommal történt donorjelentés a Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórházának Intenzív Osztályáról és összesen 3 esetben valósulhatott meg szervdonáció a hozzátartozók beleegyezését követően. Minden esetünknél más és más kérdés megoldása jelentette a kihívást. Fentebb részletezett problémák mellett ismételten találkoztunk munkánk során a családok tájékozatlanságával a szervdonáció kérdésében. A nemzetközi szakirodalomban leírt legjellemzőbb szülői tévhiteket saját eseteinknél is észleltük. Gyakori elképzelés, miképpen a donorgondozás folyamata negatív irányban befolyásolja gyermek további ellátását, esetlegesen elnyújtja a gyermek „szenvedését", fájdalmait és megnehezíti a gyász folyamatát.
Kettő esetünknél a szülők kulturális, illetve vallási meggyőződére hivatkozva utasították el a szervdonációt és az emocionális támogatás és legnagyobb körültekintés mellett végzett kommunikáció ellenére is teljesen elzárkóztak, fontolóra sem vették a donációban való részvételt.
Gyakorlatunkban a nyílt, őszinte kommunikáció célravezetőnek bizonyult további eseteinknél, mint egy 9 éves, negatív anamnézisű, strangulatiot majd, elhúzódó újraélesztést követően kialakult irreverzibilis hypoxiás agykárosodást elszenvedett fiúgyermeknél. Elengedhetetlen volt a kezelőorvos, és az ápoló mellett, a szociális munkás, pszichológus és egyházi személyzet jelenléte is a családdal történő beszélgetések során, ahol a hozzátartozók biztonságot sugárzó környezetben, a gyermekük ellátást mindvégig előtérben tartó személyzettel vitathatták meg kétségeiket.
Kiemelendő, hogy Intézményünk lehetőséget biztosít a családok pszichés támogatására a szervdonációt követően is, akár éveken át, hosszútávon is segítve a gyász feldolgozását. Ezen alkalmak során visszajelzést kapunk munkánkról, lehetőségünk van a donorjelölt, illetve szervdonor gyermek hozzátartozóinak mélyebb megértésére is. Évente átlagosan 50 gyermek vár szervtranszplantációra Magyarországon, így, a gyermekintenzív osztályokon dolgozó egészségügyi személyzetnek, különösen nagy a felelőssége, hogy elősegítse a szervdonációk megvalósulását, fejlesztve saját kommunikációs készségeiket is. Gyermekgyógyász és gyermekellátásában résztvevő kollegák figyelmét továbbá szeretnénk felhívni előadásunkban a családok általános edukációjának fontosságára is, mérsékelve társadalom tájékozatlanságát és ezzel is elősegítve a gyermekkori szervdonáció létrejöttét.

A szaglás- és ízérzékelés zavarai long COVID-os gyermekek esetében: prospektív regiszter elemzés

Garai Réka[1,2], Máthé Anna[3], Herczeg Vivien[1], Krivácsy Péter[1], Szilágyi Eszter[3], Szabó Attila József[1,4,2]
[1]Gyermekgyógyászati Klinika, MTA Kiváló Kutatóhely, [2]Transzlációs Medicina Intézet, [3]Általános Orvostudományi Kar, [4]ELKH-SE Gyermekgyógyászati és Nephrológiai Kutatócsoport

Bevezetés: Gyermekek körében is kialakulhatnak, illetve fennmaradhatnak különféle érzékszervi károsodások az akut SARS-CoV-19 fertőzést követően. Nemzetközi tanulmányok alapján a szaglás- és ízérzékelés zavarai, mint long COVID-os panaszok előfordulása 4,7–84,0% között mozog. Ezen panaszok komolyságát tükrözi, hogy mind malnutrícióval, mind depresszív panaszokkal is összefüggésbe hozhatóak, ami a gyermekek életminőségét jelentősen befolyásolhatja (1, 2). Ugyanakkor, egyértelmű nemzetközi ajánlás kezelésükre jelenleg nem elérhető.
Célkitűzés: A COVID-19 asszociált szaglás- és ízérzészavar gyakoriságának és perzisztálásának vizsgálata gyermekek esetében. A panaszok és a testsúlycsökkenés összefüggésének, az életminőségnek (funkcionálás), a terápiás compliance-nek és az önbevalláson alapuló terápiás hatékonyságnak (esélyhányados a „Javult" vagy „Nem változott" vagy „Rosszabbodott" a panasz válaszra) az értékelése.
Módszerek: Regiszter elemzést végeztünk a Semmelweis Egyetem Gyermekklinika Bókay utcai Telephelyének Long COVID Ambulanciáján 2021. március és 2022. szeptembere között megjelent 348 COVID-19 fertőzésen igazoltan átesett gyermek körében.
Eredmények: A gyermekek átlag életkora 12,14±4,08 év volt; közülük 43,4% volt fiú.
A szaglászavar gyakorisága az akut fertőzés időpontjában 39,9% volt, majd 26,4% első találkozásunkkor. Az ízérzékelés zavarának prevalenciája 33,0% volt az akut fertőzés időpontjában, az első vizsgálatunkkor pedig 23,3%. Egy évvel az első találkozást követően négy (7,8%) gyermeknél maradtak fenn szaglási és ötnél (9,8%) ízlelési problémák.
A fogyás aránya a szaglászavarral küzdő gyermekek körében 29,5%, az ízlelési problémákkal küzdő betegek esetében pedig 32,7% volt az első vizsgálatkor. A testsúlycsökkenés és az ízlelési zavar együttes jelenléte nem bizonyult függetlennek egymástól (p=0,0056).
Az ízérzészavarral küzdő gyermekek számoltak be a legrosszabb átlagos funkcionálás pontszámról (23,8 a 48-ból) és a legnagyobb változásról a COVID-19 előtti állapothoz képest (6,8 a 12-ből – minél magasabb a pontszám, annál rosszabb a funkcionálás) a vizsgált csoportok közül.
A gyermekek 42%-a követte az általunk ajánlott terápiát valamilyen formában. Az esély arra, hogy a tünetek javulásáról számoljanak be a szaglástréningből, momethasone orrsprayből és A-vitamin cseppekből álló kombinált terápia egy hónapos alkalmazása után (12 gyermek) a terápiát nem végző csoporthoz képest (28 gyermek) 10,11-szeres volt, 95%CI=1,05-97, p=0,045.
Következtetések: Az ízlelés és szaglás zavarainak gyakorisága magas volt a COVID-19 fertőzésen átesett gyermekek körében, de ennek aránya egy év alatt jelentősen csökkent. Az ízérzészavarral küzdő gyermekek számoltak be nehezebb funkcionálásról és körükben nagyobb eséllyel fordult elő fogyás is. Bár a kombinált terápiát követő gyermekek egy hónap alatt tízszeres eséllyel számoltak be tüneteik javulásáról, a terápiás compliance alacsony volt.

Irodalom:
1. Pellegrino R, et al. Prevalence and clinical presentation of long COVID in children: a systematic review. Eur J Pediatr, 2022; 181(12): 3995-4009.
2. Tan BKJ, et al. Prognosis and persistence of smell and taste dysfunction in patients with covid-19: meta-analysis with parametric cure modelling of recovery curves. BMJ, 2022. doi:10.1136/bmj-2021-069503

Hogyan tovább a kórházi kezelés után? Daganatos és krónikus beteg gyermekek integrációja az iskolai közegbe – Bátor Tábor Suliprogram

Gácsig-Somogyi Borbála[1], Papp Zsuzsanna Katalin[2], Török Szabolcs[2]

[1]Semmelweis Egyetem Mentális Egészségtudományok Doktori Iskola, [2]Semmelweis Egyetem Mentálhigiéné Intézet

Háttér és célkitűzések: A daganatos és krónikus beteg gyermekek kezelése nem tekinthető lezártnak azzal, hogy véget ér a kórházi kezelésük, hiszen az ezt követő időszakot is rengeteg kihívás jellemzi. Habár a betegségek túlélési rátája javul, a gyógyulás sok esetben még további tünetekkel, élethosszig tartó gyógyszerezéssel és kezelésekkel járhat (Halfon & Newacheck, 2010), miközben a fennmaradó tüneteknek nemcsak testi, hanem lelki és társas hatásai is elkísérhetik az érintett gyermeket egész életük során (Pyngottu et al., 2018). Egy kórházi kezelés, vagy specifikus terápia során a gyermekek elveszíthetik a hatékonyság érzésüket (Roddenberry & Renk, 2010), mely hatással van a betegséghez és a kezelésekhez való hozzáállásra, valamint a stressz szintre (Roddenberry & Renk, 2010). A Bátor Tábor Alapítvány Iskolai Programja ezt az időszakot igyekszik megkönnyíteni. A program segíti a betegségben érintett gyermekeket és osztálytársaikat, hogy könnyebben megtalálják egymással a közös hangot és hiedelmek helyett valós információkat kapjanak a betegségről. A program másik célja pedig az énhatékonyság és ezzel párhuzamosan az életminőség növelése.
Módszertan: A Bátor Tábor iskolai intervenciós programja a terápiás rekreáció, valamint a megoldás-fókuszú rövid terápia (SFBT) eszközeit ötvözi. A résztvevő gyermekek külön-külön is, majd később együtt is, személyre szabott kihívásokkal találkoznak, miközben mindig fennáll számukra a lehetőség, hogy a nehézségi szintek között válasszanak. A programtartók szemlélete segíti az egészséges és a beteg gyermekek bevonódását, a játékos feladatok során pedig megoszthatóvá válnak a nehézségek és feltérképezhetőek az erőforrások. A program újszerűsége abban rejlik, hogy korábban főképp beteg vagy viselkedési problémákkal küzdő gyermekeken alkalmazták az SFBT módszerét (Franklin et al., 2008), a Suliprogramban azonban az egész osztályközösségre kiterjesztettük az intervenciót. A Suliprogram során a programtartók két alkalommal 90-90 percben találkoznak az osztályokkal. Az intervenció hatékonyságának mérésére önkitöltős kérdőíves adatfelvételt alkalmaztunk az intervenció előtt és után, melyben a diákok pszichoszociális jóllétét és énhatékonyságát vizsgáltuk.
Eredmények és következtetések: Az előző tanévben összesen 23 iskolai osztály vett részt a programban Magyarország és Szlovákia 10 különböző iskolájából. Minden osztályközösségben volt egy vagy több betegséggel érintett gyermek. A teljes mintánkat 182 fő alkotta, 7-18 éves korig. Az eredményeink szignifikáns növekedést mutattak az énhatékonyság pontszámban 6 héttel az intervenciós program után, mely változás nem függött a demográfiától, valamint egyéb megfigyelt változóktól. Egyértelműen látható az eredményekből, hogy az iskolai jóllét nem független a társas és az érzelmi jólléttől. A valahova tartozás erősen korrelált az énhatékonyság-érzéssel, melyet úgy is értelmezhetünk, hogy azok a gyermekek, akik autonómabbak, és kompetensebben kezelik a különböző szituációkat, ők saját bevallásuk szerint jobban is tudnak kapcsolódni a többi gyerekhez. Ez az eredmény illeszkedik az alapvető szükségletekről alkotott elméletbe, mely az autonómia, a kompetencia és a valahova tartozás fontosságát emeli ki a fejlődés során (Deci & Ryan, 2000).

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

Gilitsch Annamária[1], Hartmann Ágnes[1], Nyikuly Kinga[1], Juhász Zsolt[2], Lakatos Orsolya[1]

[1]Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Csecsemő- és Gyermekgyógyászat, [2]Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászat Klinika, Manuális Tanszék, Seb. Trauma. FOG O.

A gyermekkori krónikus veseelégtelenség hátterében az esetek jelentős részében veleszületett urológiai rendellenességek, azon belül obstruktív uropathiak állnak. Egy banálisnak tűnő phimosis nem vezethet veseelégtelenséghez. Vagy mégis?
A 14 éves fiú arcduzzanat, hasfeszülés, valamint gyakoribbá váló nappali és éjszakai vizeletinkontinencia tüneteivel került felvételre. A laboratóriumi és vérgáz vizsgálatok „acute on chronic" veseelégtelenségre utaltak (szérum kreatinin: 972 µmol/). Hólyagkatéter behelyezési nehezítettség kapcsán derült fény a gyermek súlyos 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 3 alkalommal tartósan folytattunk. A cystographia során neurogén hólyagnak megfelelő kép igazolódott és szűkebb proximalis urethra vetődött fel. Az urodinámiás 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 kórszövettani vizsgálata balanitis xerotica obliteranst (BXO) igazolt. Kontroll urodinámiás 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 µmol/l). Ennek köszönhetően a rendszeres hemodialízis kezelést fokozatosan leépítettük.
A BXO a lichen sclerosus et atrophicus genitális formája, a pathologiás 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.

Lovak és zebrák – a hasi nyirokcsomó-duzzanat differenciáldiagnózisa egy esettanulmány kapcsán

Hadnagy Margit, Benkő Elek Klára, Tomolea Alexandra, Papp Zsuzsanna Erzsébet, Horváth Adrienne

Marosvásárhelyi II. Számú Gyermekgyógyászati Klinika

A hasi lymphadenitis gyakori klinikai lelet a gyermekpopulációban, és akkor tekinthetjük patologiásnak, ha a has valamely kvadránsában a nagy erek mentén három vagy több, egyenként legalább 5 mm-es nyirokcsomócsomó található. A gyermekkori hasi lymphadenitisnek számos klinikai megjelenési formája ismert, vezető tünetek közé tartozik a láz és a hasi fájdalom. A kóroki tényezők között gondolnunk kell elsősorban fertőzésekre (Yersinia enterocolitica, EBV vírus fertőzés), malignus folyamatokra (limfómák, metasztázisok), gyulladásos bélbetegségekre. Romániában a 2019/2020-as koronavírus okozta járvány óta ijesztően megnőtt a tuberkulózissal diagnosztizált betegek száma, különösen a vidéken élő populációban. Jelen dolgozatban a klinikánkon hasi TBC-vel diagnosztizált eset kapcsán tárgyaljuk a hasi lymphadenitis differenciál diagnosztikai szempontjait.

SARS-CoV-2 fertőzés után diagnosztizált pajzsmirigy eltérések longitudinális vizsgálata gyermekek körében

Herczeg Vivien[1], Garai Réka[1], Kovács Fanni[1], Papp Sára[2], Luczay Andrea[1], Hrapka Erzsébet[1], Tóth-Heyn Péter[1]

[1]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg, [2]Budapest, Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar

Bevezetés: Számos tanulmány hívja fel figyelmünket az új típusú koronavírus (SARS-CoV-2) és különböző pajzsmirigy eltérések közötti összefüggésre. A gyermekek körében végzett vizsgálatok azonban továbbra is gyermekcipőben járnak, illetve a fertőzés következtében kialakuló pajzsmirigy betegségek hosszú távú kimenetelével kapcsolatban is egyelőre korlátozott számú klinikai adattal rendelkezünk.
Célkitűzés: Jelen kutatásunkban a korábbi vizsgálataink során diagnosztizált koronavírus betegség (COVID-19) után észlelt pajzsmirigy eltérések hosszanti felmérését tűztük ki célul. Három eset rövid bemutatásán keresztül is szeretnénk illusztrálni, hogy miért tartjuk fontosnak ezen gyermekek hosszú távú követését.
Módszerek: Adatgyűjtésünk a Semmelweis Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai Részlegének Long COVID ambulanciáján 2021. március 24. és 2022. március 23. között megjelent gyermekek körében történt, akiknek adatait egy prospektív regiszterben rögzítettük. Kizártuk azokat, akiknél nem volt egyértelműen igazolható a korábbi SARS-CoV-2 fertőzés, illetve akiknek már ismert pajzsmirigy eltérése volt. A tünetek jelenlététől függetlenül minden gyermeknél történt pajzsmirigy funkció (TSH, és ennek eltérése esetén szabad tiroxin [fT4]), illetve autoantitest (anti-tireoglobulin [ATG] és anti-tireoidea peroxidáz [ATPO]) mérés. Kóros eredmény esetén pajzsmirigy ultrahang vizsgálatot végeztünk, valamint a gyermeket endokrinológiai gondozásba vettük. Követési eredményeinket jelen analízisünkben 2022. december 23-ig értékeltük. Tartós eltérésként definiáltuk azokat a kóros paramétereket (ATPO és/vagy ATG és/vagy ultrahang pozitivitás és/vagy TSH eltérés), amelyek a kezdeti vizsgálattól számított legalább hat hónap után is eltérést mutattak, és átmenetiként, melyek hat hónapon belül normalizálódtak.
Eredmények: A keresztmetszeti vizsgálatunkba bevont 303 gyermek (átlag±SD életkor: 12,3±3,8 év, 44,9% fiú) közül 19 esetben (6,3%) észleltünk korábban nem diagnosztizált pajzsmirigy ellenes autoimmunitás (ATPO és/vagy ATG pozitivitás), további négy főnél pedig izolált TSH eltérés jelenlétét (1,3%). A pajzsmirigy ultrahang vizsgálat 22 gyermek közül 12 esetben mutatott gyulladásra jellemző eltéréseket. Az első vizit után két gyermeknél hormonpótló terápiát (L-tiroxin), egy főnél anti-tiroid kezelést (Metothyrin) indítottunk. A 23 újonnan diagnosztizált gyermek közül 22 főt tudtunk bevonni longitudinális vizsgálatunkba, őket átlagosan 13,0±4,8 hónapig követtük. Tizenhét gyermeknél (77,3%) tartós, öt esetben (22,7%) átmeneti eltéréseket észleltünk. A kezdetben gyulladást mutató ultrahang vizsgálatok (12 fő) közül mindegyik pozitív maradt, illetve a követési időnk során további két lánygyermeknél alakult ki tireoiditisz, így az autoimmun tireoiditisz prevalenciája 14/303 esetnek, azaz 4,6%-nak bizonyult vizsgálati csoportunkban. Egy lány esetében volt szükség hormonpótlás megkezdésére a követési idő alatt.
Következtetések: Vizsgált gyermekeink körében jelentős arányú, korábban nem ismert, COVID-19 után diagnosztizált pajzsmirigyeltérést észleltünk (7,6%). Tekintettel a magyar átlag gyermekpopulációból származó adatok hiányára, annak megállapítására, hogy ezen eltérések összefüggésbe hozhatóak-e a korábbi SARS-CoV-2 fertőzéssel, további, kontroll csoportos vizsgálatok szükségesek. Az újonnan diagnosztizált eltérések több, mint Ï-e tartósnak bizonyult, illetve három esetben progresszió mutatkozott, így ezen gyermekek hosszú távú követését elengedhetetlennek tartjuk.
Támogatás: Jelen kutatás a Kulturális és Innovációs Minisztérium ÚNKP-22-3-I kódszámú Új Nemzeti Kiválóság Programjának a Nemzeti Kutatási, Fejlesztési és Innovációs Alapból finanszírozott szakmai támogatásával készült.

Hófehérke esete

Hiripi Réka, Kollák Zita, Trethon András, Molnár Eszter†, Czelecz Judit

Bethesda Gyermekkórház II. Csecsemő- és Gyermekgyógyászat

Előadásomban a lázzal kísért anaemia lehetséges okaira szeretném felhívni a figyelmet egy eset bemutatása kapcsán.
2022. április elején ügyeleti időben érkezett a 3 éves anaemiás küllemű kislány Sürgősségi ambulanciánkra két hete hullámzóan jelentkező láz, hasi fájdalom, antibiotikum terápia mellett nem javuló általános állapot, fáradékonyság miatt. Felvételekor a kifejezetten sápadt, anaemiás küllemű kislánynál vérbő garatképleteket és az exsiccatio klinikai jeleit észleltük. Laboratóriumi vizsgálattal igen alacsony haemoglobinszint (Hgb: 31 g/l) igazolódott. Egy egység választott vörösvértest koncentrátumot kapott, melynek hatására kontroll vérképe javult (Hgb: 61 g/l). Az anaemia kivizsgálása megtörtént, melynek hátterében vírusszerológiai lelettel igazolt EBV fertőzése zajlott (EBV IgM szintje pozitív eredménnyel zárult), kontrollvizsgálatokat két héttel később terveztünk.
Másfél héttel a vörösvérsejt koncentrátum adását követően ismételten láz, végtagfájdalom miatt került osztályos felvételre. Ekkor elvégzett laboratóriumi vizsgálatok alapján az anaemia mellett leukopeniát, illetve a perifériás kenetben csökkent reticulocytaszámot észleltünk. Kvantitatív EBV PCR vizsgálat EBV jelenlétét nem igazolta, mely ellentmondott a korábban észlelt EBV IgM pozitivitásnak.

Tekintettel romló általános állapotára, lázára, illetve neutropeniájára a Semmelweis Egyetem II. Sz. Gyermekklinika Onkohaematológiai Osztályának segítségét kértük további vizsgálatok, csontvelőbiopszia elvégzése, illetve kezelés céljából. A kislány csontvelővizsgálata precursor B-sejtes lymphoblastos akut limfoid leukaemiát (ALL) igazolt.
Összefoglalásként elmondhatjuk, hogy az anaemia differenciáldiagnosztikája során érdemes gondolni ALL lehetőségére is. Az akut vírusfertőzések által okozott anaemia követése szempontjából fontos lehet nemcsak a szerológiai vizsgálatok elvégzése, hanem a kvantitatív PCR vizsgálat is. Az egymásnak ellentmondó EBV IgM pozitivitás és kvantitatív PCR negativitás okát még keressük.

A rejtőzködő anaemia

Hőbör Bence
Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg

Előadásomban egy erythropoeticus pyruvat kinase (PK) deficiencia okozta haemolyticus anaemia miatt klinikánkon gondozott gyermek diagnózishoz vezető útját szeretném bemutatni.
Bevezetés: D.B. 41. hétre meconiumos magzatvízből született 3060 g súllyal, intrauterin asphyxia miatt császármetszéssel, 8/9-es Apgar értékkel. PIC osztályra helyezték, ahol keringés- és légzéstámogatást igényelt két napig. Tíz órás korától fokozódó icterust, direkt hyperbilirubinaemiat, hepatosplenomegaliat észleltek nála. Csontvelő vizsgálata kórjelző eltérést nem írt le, májbiopszia óriássejtes hepatitist véleményezett. Immunológiai vizsgálatok során Édesanyánál talált ANA, SSA pozitivitás NLE (neonatal lupus erythematosus) lehetőségét vetette fel, így szteroid kezelését kezdték. Később direkt hyperbilirubinaemiája indirekt formába váltott, néhány hetes korától havonta-kéthavonta igényelt sorozatos transzfúziókat súlyos anaemia miatt. Hemolízis irányában végzett vizsgálatai az autoimmun eredetet, thalassaemiát, G6PDH enzimdefektust, sphaerocytosist nem bizonyították. 2015 novemberben ismételt csontvelő biopszia történt, mely congenitalis diserythropoieticus anaemia (CDA) II-es típusára jellemző morfológiát talált, azonban a CDA irányú genetikai vizsgálatai normálisak voltak. Pyruvat kinase deficiencia irányában végzett enzimaktivitás mérése szintén normális eredménnyel zárult, azonban a mintavételi időben végzett sorozatos transzfúziók miatt felmerült álnegatív eredmény lehetősége. 2017 februárban küldött vérmintából Oxfordban végzett ritka anaemia NGS panel alapján compound heterozigóta pyruvat-kinase enzim defektust írt le. Szteroid kezelését elhagytuk, ezt követően fél évvel splenectomia történt, azóta hemoglobin szintje emelkedett (átlagosan 80 g/L), transzfúziót csak fertőzések esetében igényelt.
Megbeszélés: Az újszülöttkori hyperbilirubinaemiat jelen esetben az NLE, valamint az eryrthrocyta pyruvat kinase hiányos haemolyticus anaemia okozta. Szteroid kezelés hatására csak mérséklet javulás volt észlelhető, a későbbiekben indirekt hyperbilirubinaemia alakult ki. Sorozatos vizsgálatokkal az etiológiára utaló eltérést igazolni nem tudtunk. Felmerült pyruvat kinase deficiencia lehetősége, azonban a sorozatos vörösvértest transzfúziók miatt ez álnegatív eredménnyel zárult. A diagnózishoz végül genetikai vizsgálattal jutottunk el, splenectomiát követően jelentős javulást észleltünk.
Összefoglalás: A pyruvat kinase (PK) deficiencia kései diagnózisának felállítása gyakori. Ezen betegekre általában jellemző a haemolysis laboratóriumi jelei, splenomegalia mellett: negatív direkt antiglobulin teszt, morfológiai eltérések (spherocyta, sarlósejt, kifejezett microcytosis,...) hiánya. A PK enzimaktivitás mérésen alapuló biokémiai tesztek gold standardnak minősülnek a betegség diagnosztizálása kapcsán, azonban limitáló tényezői miatt, mint a 2-3 hónapon belül történt transzfúzió, a vizsgálat álnegatív eredménnyel zárulhat. A limitációk ismerete, valamint megfelelő genetikai vizsgálatok elvégzése közelebb juttathat minket egy rejtőzködő anaemia leleplezésében.

Csak egy egyszerű pneumonia?

Irmes Berta Eszter, Szirmai Annamária Márta, Tory Vera, Pálfi Anikó
Észak-Közép-budai Centrum, Új Szent János Kórház és Szakrendelő Gyermekgyógyászati Osztály

Előadásunkban egy nyolcéves fiúgyermek esetét szeretnénk bemutatni. A kisfiú öt napos panaszokkal érkezett intézetünkbe. Két napig tartó láz, többszöri hányás, csökkent folyadékbevitel és aluszékonyság mellett, fő panasza a folyamatosan fennálló, intenzív homloktáji fejfájása volt, mely fájdalomcsillapító adása ellenére sem szűnt, azonban álmából nem ébresztette. Fizikális vizsgálattal a nyakon mindkét oldalon megnagyobbodott nyirokcsomókat tapintottunk, mellkasa felett diffúzan érdesebb, a jobb tüdőfél felett, apicalis túlsúllyal gyengült légzési hangot hallottunk. Vitális paraméterei regisztrálásakor több alkalommal alacsony pulzusszámot észleltünk (58-60-62/min). Vizsgálata alatt is folyamatos, intenzív fejfájásról panaszkodott, ezért osztályunkra felvételre került.
A tüdő hallgatózása során észlelt eltérések miatt, mellkasi röntgenvizsgálata készült, melyen jobb oldalon a hilus felső pólusa mellett éles kontúrú homogén fedettség volt látható, amely felvetette kezdődő pulmonalis abscessus lehetőségét, így kombinált antibiotikus terápiát indítottunk.
Fokozódó, NSAID és vízhajtó adása mellett sem csillapodó fejfájása és bradycard tendenciája miatt, intracraniális nyomásfokozódás lehetősége merült fel, ezért vizsgálatait kiegészítettük. Első körben szemészeti konzíliumot kértünk, mely papillapangást, illetve egyéb kórjelzőt nem igazolt, koponya MR vizsgálata azonban meglepetést tartogatott.
Az MR egy nagy méretű, kifejezetten kaliberingadozó, fusiformis aneurysmát írt le a bal arteria communicans posterioron, mely hosszabb szakaszon érintette az arteria cerebri media M1 szakaszát is, továbbá a bal oldali temporalis és a jobb oldali occipitalis oldalkamraszarvban, apró, szivárgó vérzésre utaló jelzavar volt látható, amely felvetette aneurysma ruptura lehetőségét.
Dehidrálást kezdtünk, majd további ellátás céljából OMIII-be helyeztük át, ahol infectiojára való tekintettel, azonnali műtéti ellátását halasztani kényszerültek. Ápolása hatodik napján convulsiója jelentkezett, általános állapota rapidan hanyatlott, ezért az aneurysmát sürgősséggel ellátták, a következményes hydrocephalus miatt kamradraint helyeztek be.
Esetünkkel szeretnénk kiemelni a részletes és alapos anamnézisfelvétel, fizikális vizsgálat és a tünetek folyamatos újraértékelésének fontosságát, továbbá felhívni a figyelmet arra, hogy két, egymástól látszólag teljesen független kórfolyamat is játszódhat egyszerre egy gyermeknél!
Ezen kívül közös gondolkodásra késztetnénk a hallgatóságot: van-e ok-okozati összefüggés a két önmagában is súlyos betegség között? Esetleg immunológiai betegség, vagy szindróma állhat a háttérben? Ezt követően ismertetjük a kivizsgálásának eddigi eredményeit és a jövőbeli terveket.

A hajas fejbőr elváltozása egy esetünk kapcsán

Jakab Kinga Maros1, Jancsó Réka2

[1]Maros Megyei Klinikai Kórház , [2]Székelyudvarhelyi Városi Kórház

A hajas fejbőr felszínes gombás fertőzését tinea capitisnak nevezzük. Ritkán ezek a fertőzések a bőr súlyos gyulladásával járnak együtt, melyek már nem csak a bőr felszínén található elhalt hámsejteket érintik, hanem mélyebb, élő rétegekbe is behatolnak. Ezt kerionnak, vagy Kerion Celsi-nek nevezzük. Ezt a leggyakrabban zoophil dermatophyták okozzák, amelyek egy túlérzékenységi reakciót váltanak ki. Esetünkben egy 3 éves kislányt mutatok be, aki gyerekgyógyászati szakrendelésünkre érkezik, azzal a panasszal, hogy jobb oldalon a szeme alatt és a hajas fejbőrön egy fájdalmas, viszkető, gennyes elváltozást észleltek. A szülők elmondása szerint 4 napja vették észre, láz nem jelentkezett. Fizikális vizsgálat során látható volt a jobb temporoparietalis régióban egy jól körül határolt, több centiméteres, gennyező plakk, elszórtan pusztulákkal, egy pontban a jobb szeme alatt is, alopecia ebben a régióban. Occipitálisan és praeauricularisan egy-egy 0,5 cm-es, fájdalmas nyirokcsomót tapintottunk. Továbbá nem találtunk patológiás elváltozást. Impetigónak feltételeztük és beutaltuk osztályunkra. Laboratóriumi paramétereiben mérsékelten emelkedett CRP értéket, valamint balra tolt vérképet láttunk. Szisztémás antibiotikum terápiát indítottunk, emellett fedőkötést és antibakteriális kenőcsöt alkalmaztunk, Másnap reggel a bőrgyógyász seborrhoeás dermatitisnek értékelte, így helyileg társítottunk Diprosalic oldatot. Ápolása negyedik napján mivel bőrtünetei a kezelés mellett tovább progrediáltak újra bőrgyógyászati konzíliumot kértünk. A bőrtünetek jellege miatt Kerion Celsi klinikai diagnózist állapítottunk meg. A kontroll laborvizsgálat nagymértékben nem változott, a levett mintavételt laboratóriumba küldtük. Elkezdtük a szisztémás és lokális gombaellenes kezelést. Betegünket 9 nap után otthonába bocsájtottuk, ahol tovább folytatta gombaellenes kezelését, májvédő mellett. A 3 hetes kontroll vizsgálaton nincs gennyes váladék, pörkösödni kezdett. Továbbra is követjük evolúciójában.

Az alapos fizikális vizsgálat jelentősége a polyposissal 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 mütéti 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 Tüzoltó 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 osteomat, felvetette a Gardner-szindróma lehetőségét. Colonoscopiás vizsgálata a vastagbélben elszórtan néhány polyposus elváltozást írt le. A vártakkal ellentétben gasztroszkópiás 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 kétévente történő panendoscopos vizsgálat a kifejezett gyomor és patkóbél érintettsége mellett továbbra sem mutat vastagbelet érintő progressziót. Protokoll szerint 3 havonta készül 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 gondolunk. A korai diagnózissal időben elkezdődhetett a rosszindulatú elváltozások keresése és szoros kontrollja.

Patadobogás néha jelenthet zebrát is! – avagy a csontfájdalom ritka oka

Juszt Janka[1], Mosdósi Bernadett[2]

[1]Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Csecsemő- és Gyermekgyógyászat, [2]Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Gyermek Infektológiai Osztály

Bevezetés: A csontfájdalom gyakori klinikai tünet gyermekkorban. Hátterében számos kórkép állhat. A chronikus non-bakteriális osteomyelitis (CNO) egy ismeretlen etiológiájú, ritka autoinflammatorikus kórkép. Jellegzetes tünete a visszatérő csontfájdalom, mely főleg az alsó végtagi csöves csontokat, csigolyákat, illetve a claviculát érinti. A kórképhez extraosszeális tünetek is társulhatnak. A laboratóriumi eredmények aspecifikusak, moderált gyulladásos aktivitás jellemzi, a betegségnél a teljes test MRI képalkotás diagnosztikus értékű.
Esetismertetés: Előadásomban egy 9 éves leánygyermek esetét szeretném bemutatni, aki 2 hónapja tartó gerinctájéki fájdalom miatt jelentkezett klinikánkon. Rutin képalkotó (háti gerinc rtg, hasi ultrahang), valamint laboratóriumi vizsgálatok során kórjelző eltérés nem igazolódott, ortopédiai szakvizsgálat enyhe scoliosist véleményezett. Gerinc MRI vizsgálat kompressziós csigolyatörést írt le a Th.VIII csigolyán magas jelintenzitással, amely nemcsak a csigolyatestet érintette. Az előbb leírt elváltozást a későbbiekben készített kontrasztanyagos MRI, CT és csontszcintigráfiás vizsgálatok is megerősítették. Gerincsebészeti és onkohaematológiai javaslatra biopsziás mintavétel történt a gócból, mely alapján

a malignitás, az eosinophil sejtes granuloma diagnózisa nem volt igazolható, CNO lehetősége merült fel. Nagy dózisú intravénás szteroid adása, és per os methotrexát kezelés bevezetése történt, melyre jó terápiás válasz volt észlelhető. A szteroid kezelés leépítésekor relapszus jeletkezett, ezért TNF-á blokkoló terápia került bevezetésre. A kezelés hatására a gyermek panasz-, és tünetmentessé vált, amit a regressziót mutató ismételt MR-vizsgálat is alátámasztott.
Összefoglalás: Esetünk jól példázza, hogy a nem típusos ízületi fájdalom jelentkezése esetén gondolni kell ritkán előforduló gyulladásos kórképre is. Az ismeretlen etiológiájú csontfájdalom esetén a magasabb prediktív értékkel rendelkező képalkotó vizsgálatok szükségessége kiemelkedő jelentőséggel bír.

MOGAD, amikor a fejed fáj, nem a fogad

Katona Fanni Zsófia, Lazics Klaudia,Tálosi Gyula
Bács-Kiskun Megyei Kórház, Kecskemét Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Osztály

Bevezetés: Mire a tizennyolcadik életévünket betöltjük, nagyrészünk megtapasztalja, mi az a fejfájás. Világviszonylatban is kevesen vannak ugyanakkor azok, akiknél ezen vezető panasz hátterében MOGAD igazolódik. E betegségben a myelin oligodendrocyta glycoprotein ellen autoantitestek képződnek, amely a látóideg, az agy és a gerincvelő immunmediált demyelinizatiójához vezethet. A kórkép leggyakoribb manifesztációi közé tartozik a neuritis optica, az ADEM, illetve a myelitis transversa. Nagydózisú glükokortikoid terápia mellett túlnyomórészt kedvező prognózis várható.
Esetbemutatás: A csaknem tizennégy éves serdülő fiú osztályos felvételét gastroenteritis-t követő fejfájás, hányás indokolta. Felvételekor fizikális vizsgálattal panaszait magyarázó eltérést nem tapasztaltunk. Ápolásunk első huszonnégy órájában tünetei progrediáltak, meningismus jeleit észleltük. A fundus oculin agynyomásfokozódásra utaló eltérés nem látszott. Lumbalpunctio során a víztiszta liquor fokozott nyomással ürült. A gerincvíz tanulmányozása bakteriális antigének jelenlétét nem igazolta, a natív kenetben észlelt coccusokat bőrkontaminációk következményének véleményeztük. A cervicalis gerinc MR-felvételen a kiszélesedett myelonban foltos, jeldús terület volt észlelhető, amely elváltozás parainfectiosus myelopathiának felelt meg. Esetlegesen egyéb lokalizációban jelentkező myelitis feltérképezésének céljából készült kiegészítő koponya, thoracalis és lumbosacralis MR-felvételeken lényeges kórjelző eltérés nem volt megfigyelhető. A képalkotólelet és a neurológiai státusz alapján nagydózisú glükokortikoid terápiában részesült, amely következményeképp általános állapota rohamosan javult. Laboratóriumi vizsgálatok során akut és krónikus infekció, illetve autoantitestek kimutatására irányuló elemzések zajlottak. Az agy-gerincvelői folyadékból anti-MOG-antitestek voltak kimutathatók. A látótér épnek bizonyult, csakúgy, mint a látókérgi kiváltott válasz és az optikai koherencia tomográf segítségével mért retinavastagság. A kritikus fúziós frekvencia küszöb kétoldali csökkenése felvetette a retinocorticalis rendszer károsodásának lehetőségét. Adekvát terápia mellett klinikailag tünetmentessé vált, kontroll MR-felvételen a cervicalis régióban leírt jelfokozódás regrediált, novum eltérés nem jelent meg. A közeljövőben ismételt MR- és CFF-vizsgálatokat tervezünk.
Megbeszélés: A MOGAD-dal hospitalizált személyek alacsony számát nem kizárólag a betegség ritka volta okozza, hanem az is, hogy a szakirodalom csupán néhány éve tartja számon mint külön entitást, ennek eredőjeként feltételezhetően erősen aluldiagnosztizált kórkép. Differenciáldiagnosztikai nehézséget főképp a sclerosis multiplextől és az AQP4-NMOSD-tól való elkülönítése jelent. Ezen gyulladásos, idegrendszeri kórképek egymástól való elhatárolása nemcsak a betegség kezelésének szempontjából esszenciális, de az kórképenként eltérő prognózisból fakadó pszichés megterhelés mértéke is különbözhet, amelyet a gyermek és családja megél.

A nem alkoholos zsírmájbetegség valós veszélyei

Kelemen Márta, Müller Judit, Erdélyi Dániel, Goschler Ádám, Vojnisek Zsuzsanna
Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg

Bevezetés: A gyermekkori obesitas epidémiaszerű megjelenésével egyre gyakrabban látunk nem alkoholos zsírmáj betegséget, azaz nonalcoholic fatty liver disease- t (NAFLD) pácienseinkben. Zsírmáj talaján kialakulhat potenciálisan letális következményekkel járó májelégtelenség is. Az alábbiakban NAFLD-ben szenvedő gyermek kemoterápiája és sepsise során fellépő és azzal összefüggő komplikációról lesz szó.
Esetbemutatás: A csaknem 11 éves fiúgyermeket, akinek a korábbi anamnézisében érdemi megbetegedés nem szerepel, idegrendszeri érintettséggel járó precursor B-sejtes ALL miatt gondozzuk Klinikánkon. Kezelését az ALL IC-BFM 2009 protokoll szerint kezdtük meg, melyet stratifikációt követően annak HR ágának megfelelően folytattunk tovább. Felmérő vizsgálatai során ultrahanggal steatosis hepatisnak megfelelő kép látszott, rutin laborparamétereiben mérsékelten emelkedett GOT/GPT és GGT érték volt észlelhető normális INR, albumin és bilirubin szintek mellett. A radiológiai és laboreltérések hátterében differenciáldiagnosztikai vizsgálatokat követően a felismert hepatopatiát NAFLD-nek véleményeztük. A citosztatikus kezelés indukciós fázisának 33. napján Klebsiella pneumoniae sepsist követően észleltük a gyermek akut májelégtelenségét és ehhez kapcsolódó hepaticus encephalopathiáját, melyet klinikai állapota mellett laborvizsgálati paraméterekkel is alá tudtunk támasztani. A progrediáló májelégtelenségre tekintettel májbiopszia elvégzése mellett döntöttünk. A szövettani kép összetett volt, diffúz steatosissal társult mérsékelt fokú steatohepatitis és kezdődő fibrosis került leírásra, mely metabolikus zavar okozta steatosis/steatohepatitis-ra (NAFLD) utalt. Emellett toxikus hatás következményei ugyancsak megfigyelhetőek voltak. A klinikai kép alapján NAFLD talaján a toxikus hatások és a sepsis következményeként kialakuló akut májelégtelenséget véleményeztünk.
A fiúgyermek protokoll szerint következő citosztatikus kezelését halasztani kényszerültünk. Konzervatív terápia mellett a májelégtelenség lassú regresszióját észleltük. A továbbiakban kifejezett májtoxicitása miatt kemoterápia módosítás és redukálás mellett döntöttünk.
Következtetés: Az általunk kezelt gyermeknél a NAFLD jelenléte mellett alkalmazott citosztatikumok toxicitása és a septicus folyamat akut májelégtelenség kialakulásához vezetett. Nem alkoholos zsírmáj betegség fennállásakor a máj nem egészséges, mely a kemoterápia során fellépő komplikációk rizikóját fokozza.

Vírusfertőzés által provokált haemophagocytás lymphohistiocytosis colitis ulcerosában-EBV fertőzés súlyos szövődménye immunszupprimált betegben

Kerek Patrícia[1], Kadenczki Orsolya[1], Reiger Zsolt[1], Szegedi István[2], Szabó Tamás[1], Kiss Csongor[1]

[1]Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Csecsemő és gyermekgyógyászat, [2]Gyermek-hematológiai-Onkológiai Részleg

Bevezetés: A colitis ulcerosa (CU) környezeti, genetikai és egyéb tényezők hatására kialakuló, a vastagbél fekélyes gyulladásával járó krónikus gyulladásos bélbetegség (IBD). Az IBD-ben szenvedő gyermekek gyógyszeres kezelése gyulladáscsökkentő, immunszuppresszív gyógyszerek alkalmazásával történik. A kezelés következtében az opportunista fertőzések kialakulásának kockázata fokozott. Az immunszuppresszív gyógyszerek nemcsak fokozott fertőzésre való hajlamot, hanem ezáltal a szekunder haemophagocytás lymphohistiocytosis kockázatát is emelik. A haemophagocytás lymphohistiocytosisok kóros citotoxikus T-sejt, NK-sejt, monocyta, macrophag túlaktivációval és a vér sejtes elemeinek bekebelezése mellett kontrollálatlan, nagy mértékű gyulladással, „citokin-viharral" járó kórképek. A szekunder HLH leggyakoribb formája gyermekkorban a herpeszvírusok családjába tartozó Ebstein-Barr vírushoz (EBV) köthető.
Esetismertetés: A colitis ulcerosa miatt azathioprin terápiában részesülő 5 éves leány gyermek egy hete tartó láz és enteritis panaszai miatt került felvételre infektológiai osztályunkra. Fizikális vizsgálattal csupán icterusos sclerákat észleltünk. Laborvizsgálatai során enyhe leukopeniat, balra tolt vérképet, thrombocytopeniat, direkt bilirubinaemiat, mérsékelten emelkedett gyulladásos paramétereket, illetve eltolt sav-bázis és elektrolit értékeket figyeltünk meg. A klinikai kép alapján felmerülő szepszis gyanúja miatt empirikus parenterális antibiotikum kezelést indítottunk, az azathioprin terápiát felfüggesztettük. Az icterus differenciál diagnosztikai szempontjait figyelembe véve az elvégzett kiterjesztett mikrobiológiai vizsgálatok során primer EBV fertőzés igazolódott. Az ápolása során nem javuló lázas állapot, több mint két sejtvonalat érintő cytopenia, hepatosplenomegalia progrediáló hepatitis mellett, és a jelentősen emelkedő ferritin illetve a csökkent fibrinogén szint felvetette az EBV-indukált szekunder HLH gyanúját, így átmenetileg szteroid és egyszeri alkalommal IVIG terápiában részesült, melyekre nem reagált. A sürgető klinikai diagnózis kezdetén nem minden esetben áll rendelkezésünkre vizsgálati minta, mely alátámasztja a haemophagocytosist a különféle, ezen betegségcsoportnak kitett szövetekben. Kezelését illetően több terápiás lehetőség is felmerült. A HLH 2004 protokoll szerint a nemzetközi irodalom alapján rituximab kiegészítő terápiával kezdtünk per os dexamethason mellett, majd etoposiddal folytattuk, melyek hatására állapota stabilizálódott.
Következtetés: A láz és a splenomegalia klinikai tünetegyüttese mellett legalább két sejtvonalat érintő cytopenia, magas ferritin, szolubilis CD25 (sIL2Rec) szint, megemelkedett triglicerid vagy alacsonyabb fibrinogén érték esetén gondolni kell HLH lehetőségére, különösen a fertőzésekkel szemben fogékonyabb, immunszuppresszív gyógyszeres kezelés alatt álló gyermekeknél. Az esetünkben elvégzett csontvelői biopszia eredménye sem támasztotta alá a várt diagnózist, ezért fontos szem előtt tartani, hogy a csontvelő érintettség már a késői jele a kórképnek, az esetek 40-60 százalékában van jelen és a hiánya nem zárja ki a haemophagocytosist.

Rejtélyes utakon

Keszthelyi Veronika

Bethesda Gyermekkórház II. Csecsemő és Gyermekgyógyászat

Bevezetés: Rekurráló húgyúti infekciók, enuresis nocturna, nappali vizelet elcsepegés és vulvitis panaszegyüttes miatt került nefrológia ambulanciánk látókörébe a nyolc éves kislány . Az alkalmazott kezelések (antibiotikum, tejsavas ülőfürdő, Betadinos lemosás) mindig csak átmeneti javulást hoztak, végleges megoldást nem eredményeztek.
Célkitűzés: A gyermek panaszai hátterében az esetleges anatómiai eltérések felkutatása képalkotó vizsgálatok segítségével, illetve esetleges diszfunkcionális hólyagműködés monitorizálása urodinámiás eljárásokkal.
Módszerek: A panaszok etiológiájának kutatása céljából hasi ultrahang, MR urográfia mellett uroflowmetriát, cystomanometriát, együlésben diagnosztikus cystoscopiat és vaginoscopiat, továbbá cystographiát szerveztünk.
Eredmények: UH-vizsgálat eltérést nem jelzett. MR urographia során a hüvelyben nagy mennyiségű kontrasztanyag tartalmú folyadék, vizelet jelent meg, de a vizsgálat fistulajáratot nem igazolt. Vaginoscopia során alarmírozó volt, hogy kőmetsző helyzetben, lábtartón széles terpeszben helyezett lábakkal is fedték a vaskos nagyajkak az introitust. Cystoscopia során trabecularaziált trigonum nyálkahártya látszott, mely kóros hólyagműködésre utalt. Cystographia során az ismétlődő fertőzések hátterében felmerülő VUR kizárásra került. Az elvégzett vizsgálatok alapján sebészi megoldást igénylő anatómiai eltérés nem volt kimutatható. Uroflowmetria során az életkori átlagtól elmaradó, kis hólyagkapacitás mellett diszfuncionális vizelés igazolódott, cystomanometria patológiás detrusor kontrakciókat, hiperaktív hólyagműködést írt le.
Következtetés: A vizelettartási probléma mögött sem a hólyagban sem az urethrában anatómiai eltérés nem volt igazolható. A panaszok hátterében funkcionális zavar állt fenn. Az összefekvő nagyajkak képeztek akadályt a vizeletsugár útjában, amely az inkomplettált hymeniális gyűrűn keresztül a vaginába refluált és onnan kontrollálhatatlanul csorgott vissza. A tüneteket tehát vesicovaginális reflux okozta, melyhez dysfunkcionális vizeletürítés is társult, hyperaktív hólyagműködés mellett.
Javaslatként a két-három óránkénti vizeletürítés mellett a nagyajkak vizeléskor való széthúzását tanácsoltuk, urostym neurofeedback gátizom training mellett. A terápia sikerességét a több mint féléve tartó húgyúti fertőzés mentesség, illetve az éjszakai enuresis megszűnte, a nappali vizeletvesztés enyhülése jelezte
Esetismertetésünket azért tartjuk fontosnak, mert egy viszonylag banásli probléma felismerésével súlyos életminőség-károsodástól óvtuk meg betegünket.

Epidermolytikus congenitális ichtyosis – speciális perinatális ellátási kérdések

Kincses Lilla Zsuzsanna, Németh Judit, Pásti Emese, Kránitz Zsolt, Kiss Judit Klára

Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ

Az epidermolytikus congenitális ichtyosis egy olyan ritka kórkép, amely a KRT1, illetve a KRT10-es típusú keratin proteint kódoló gépekben bekövetkező mutáció következtében alakul ki, és fokozott sejtpusztulással, károsodott bőrbarrier funkcióval, valamint fokozott hólyag képződési hajlammal társulhat (1).

Előadásunkban a következő esetet mutatjuk be: a terminusban lévő édesanyánál a KRT10- es típusú proteint kódoló, autozomális dominánsan öröklődő genetikai mutáció ismert volt, azonban a betegség irányába történő prenatális diagnosztikus eljárásokat az édesanya elutasította, így a gyermek várható állapota közvetlenül a megszüntetése megelőzően bizonytalan volt (2).
Esetünkben terminusra, normál születési testtömeggel, magzati bradycardia miatt császármetszéssel stabil állapotú újszülött jött világra, akinél bőrfelszínen észlelt hyperkeratotikus és hámfosztott területek alapján, valamint familiáris anamnézis által támogatva a diagnózis felállítható volt.
Előadásunkban célunk a perinatális ellátás során az alábbi felmerülő kérdésekre mutassuk be válaszainkat: korszerű szülőszobai ellátás kivitelezhetősége (3), korai folyadékterápia speciális vonatkozásai (4), infekció kontroll speciális vonatkozásai az első órák során (2), valamint a tájékoztatás kórkép specifikus vonatkozásai.
Előadásunkban röviden bemutatjuk, hogy az újszülött ellátása során evidenciáknak megfelelő ellátás volt biztosítható a kezdeti folyadékforgalom és megfelelő infekció kontroll biztosításában, azonban a megfelelő szülőszobai ellátáshoz, és szülői tájékoztatási a társszakmák folyamatos párbeszéde szükséges. Esetünkből is következik, hogy a társszakmák közötti precíz kommunikáció a megfelelő betegellátáshoz elengedhetetlen.

Hivatkozások:
1. Akiyama et al. The pathogenesis of severe congenital ichtyosis of the neonate. 96 – 104, Journal of Dermatological Science. 1999.
2. Avril et al. Management of epidermolytic ichtyosis in the newborn. 17 – 28, Neonatal Network. 2016.
3. Madar et al. ERC guidelies 2021: Newborn resuscitation and support of transition of infants at birth. 291 – 326. Resuscitation. 2021.
4. DiGiovanna et al. Ichtyosis etiology, diagnózis and management. 81 – 95, American Journal of Clinical Dermatology. 2012.

Lassú halál, avagy ami a gasztroenterológiai diagnózison jócskán túlmutat...

Kiss Judit[1], Tészás Alexandra[1], Till Ágnes[2], Tárnok András[1]

[1]Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Gasztroenterológiai Osztály, [2]Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Orvosi Genetikai Intézet

Bevezetés: Gyermekkorban a laboratóriumi vizsgálatok során észlelt emelkedett transzaminász értékek hátterében legtöbbször májbetegség lehetőségére gondolnak a szakemberek, azonban a laboreltérések elemzése ennél sokkal összetettebb feladat. Emelkedett transzaminász értékek esetén nemcsak az életkorspecifikus standardokat kell figyelembe venni, hanem különböző, nem máj eredetű betegségek lehetőségére is feltétlenül gondolnunk kell.
Esetismertetés: Előadásunkban 2 gyermek esetét mutatjuk be. Az első gyermek egy jelenleg 3 éves kisfiú, aki 15 hónapos korában 5 napot meghaladó lázas állapot, exanthemák, thrombocytosis, leukocytosis, emelkedett transzaminász értékek, hasi UH-gal igazolt hepatosplenomegalia miatt került felvételre klinikánkra. Panaszai hátterében inkomplett Kawasaki-szindrómát véleményeztek. Kontroll laborjai átmeneti csökkenést követően továbbra is emelkedett transzaminász értékeket jeleztek (GOT: 522 U/l, GPT: 391 U/l), ami miatt gasztroenterológiai rendelésünkre irányították. Kiegészítő vizsgálatok során májbetegség nem igazolódott, viszont kifejezetten magas kreatin-kináz (CK: 19066 U/l) értéket detektáltunk.
A második gyermek egy jelenleg 2 éves kisfiú, aki gomba fogyasztását követően jelentkező akut hányás miatt került felvételre klinikánkra. Laboratóriumi vizsgálatok során emelkedett transzaminász értékeket (GOT: 471 U/l, GPT: 187 U/l) és LDH szintet (1543 U/l) észleltünk. Az anamnézis részletes felvétele alapján a gyilkos galóca mérgezés elvethető volt, a gyermek pár órán belül tünet- és panaszmentessé vált. Kiegészítő vizsgálatok infekció, anyagcsere betegség és autoimmun májbetegség lehetőségét kizárták, azonban a CK érték 2 alkalommal is kifejezetten emelkedettnek bizonyult (7950 U/l, 7330 U/l).
Fentiek alapján mindkét fiúgyermek esetében az emelkedett transzaminász értékek hátterében izomeredet lehetősége merült fel, ennek tisztázása céljából genetikai szakrendelésünkre irányítottuk őket. Molekuláris genetikai vizsgáló módszerrel Duchenne-féle izomdystrophia igazolódott.
Következtetés: Emelkedett transzaminász értékek esetén ne csak májbetegség jusson eszünkbe, hanem egyéb szervek betegségére is gondoljunk, tünetmentes fiatal fiúk esetén a Duchenne-féle izomdystrophia lehetőségét is vizsgálnunk kell. Mindkét fiúgyermek esetén a halálos betegség még a klinikai tünetek megjelenése előtt került felismerésre. Ez számos etikai kérdést is felvet. A szülők tájékoztatásában és támogatásában, valamint a betegség kezelésében is a társszakmák szoros és összetett együttműködése kiemelt jelentőségű.

Pazopanib hatékonysága terápiarezisztens synovialis sarcomában- esetismertetés

Klaus Laura

Semmelweis Egyetem Klinikai Központ II. Gyermekonkológiai Osztály

A gyermekkori lágyrész-szarkómák a rosszindulatú daganatok heterogén csoportja, amelyek primitív mesenchymalis szövetből származnak, és az összes gyermekkori daganat 6%-át teszik ki. A synovialis sarcoma a harmadik leggyakoribb malignus lágyrészdaganat. Testszerte bárhol, bármilyen életkorban kialakulhat, azonban többnyire fiatal felnőtteket érintő rosszprognózisú betegség, mely gyakran ad áttéteket tüdőbe, csontba és a környező nyirokcsomókba. A betegek több mint 90%-ánáldetektálható a 18. kromoszómán lévő SS18 gén és az X kromoszómán található synovialis sarcoma X (SSX) géntranszlokációja. A patognomikus fúziós gén terméke az SS18-SSX kimérikus fehérje, mely fontos szerepet játszik a diagnózis felállításában. A betegek túlélése abban az esetben a legkedvezőbb, ha a tumorszövet megfelelően reagál a kemotherápiás (neoadjuváns és adjuváns) kezelésre éslehetőség van lokális ellátásra; lehetőség szerint R0 resectióra vagy irradiatióra. Terápiarefrakter vagy recidív esetekbenprognózisa rendkívül rossz. Terápiarezisztens esetekben irodalmi adatok alapján megfontolandó pazopanib adása. A pazopanib egy orális, multitarget tirozin-kináz-inhibitor, amely a receptor tirozin kinázok (RTK-k), vascularis endothelialis növekedési faktor receptorok (VEGFR) 1/2/3, vérlemezke eredetű növekedési faktor receptorok (PDGFR) α/β és KIT ellen irányul, ezáltal gátolja a tumor növekedését és gátolja az angiogenezist. Ezen terápia hatásosságát példázza az alább bemutatott esetünk is.
16 éves lánybetegünket egy éve diagnosztizáltuk a jobb inguinalis régióból kiinduló, bifázisos synovialis sarcomával. Az elvégzett képalkotó vizsgálatok áttétet nem igazoltak, azonban a kiterjedt, ereket, idegeket beszűrő daganat lokálisellátása még jó terápiás válasz esetén is nehézséget jelentett volna. A kezelést a nemzetközi ajánlásoknak megfelelő kemoterápiás protokoll (CWS2012) szerint kezdtük meg, de a neoadjuváns kemoterápiás kezelés mellett a betegség 40%-osprogressziójáát észleltük. Salvage kezelésre

(ifosfamid 1g/m2 14 napig) váltva a betegség progressziója ugyan meglassult, de érdemi javulást nem értünk el nála. A nemzetközi irodalomban a pazopamib hatékonynak bizonyult kemoterápiára nem reagáló synovialis sarkomás felnőtt betegeknél. Ez alapján betegünknél off label pazopanib terápiát kezdtünk, melynek hatására a tumor 2 hónapon belül50%-os regressziót, majd a következő 3 hónapban további 20%-os méretbeli csökkenést mutatott. Gondos tervezést és előkészítést követően a tumort ép széllel sikerült eltávolítani.
Betegünk adjuváns kezelésként továbbra is folytatja a célzott terápiát. Emellett betegsége komplett remisszióban van, a gyógyszer mellékhatásai tolerálhatóak.
Ezen előadás célja, hogy felhívjuk a figyelmet arra, hogy terápiarefrakter és néha kilátástalannak tűnő esetekben is szükséges a klinikai adatok folyamatos újraértékelése, illetve a szakirodalom felhasználásával alternatív, újfajta terápiák alkalmazásának mérlegelése és off label engedélyeztetése. Bár ideális esetben új terápiák nemzetközi, nagy esetszámú vizsgálatok alapján kerülnek bevezetésre, betegünk gyógyulása – új szer off label alkalmazásával – megmutatja, hogy ritka betegségek esetében mennyire nagy jelentőségűek az esetközlések is.

Hepatosplenomegalia hátterében álló ritka kórkép

Koós Emese[1], Csürke Ildikó[2], László Ágnes[3]

[1]Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Gyermekgyógyászati Osztály Nyh. (nappali), [2]SZSZBMK, JAOK Nyíregyháza, Gyermekosztály, Csecsemő- és kisded részleg, [3]SZSZBMK, JAOK Nyíregyháza, Pathológiai Osztály

A hepatosplenomegalia hátterében gyermekkorban számos megbetegedés állhat. Leggyakrabban szisztémás fertőzések, pangásos szívelégtelenség, hematológiai malignitás, ritkábban immundiszregulációs kórképek, különböző lipid- és glikogéntárolási betegségek, anyagcsere betegségek, valamint a máj vascularis kórképei okozzák a máj és a lép megnagyobbodását.
Egy 9 éves kisfiú tanulságos és egyben igen szomorú kórtörténetét szeretnénk bemutatni a hepatosplenomegalia differenciáldiagnosztikájának útvesztőivel.
Ádám kivizsgálását háziorvosa kérte 23 hónaposan hepatosplenomegaliája miatt. Mérsékelten emelkedett májenzim értékek és vashiányos anaemiája mellett egyéb laboreltérést nem találtunk. Az elvégzett kiegészítő vizsgálatok során mellkas röntgen felvételen az addig konzekvensen mindkét oldalon leírt peribronchialis infiltrátumot inkább kisvérköri pangásnak véleményezték. Kardiológiai konzílium az organikus cardialis okot kizárta. Hasi CT-n a lépben, májban fokalis eltérés, traumára utaló jel nem volt, angiographiával kiegészítve vascularis eltérés nem igazolódott. A csontvelő aspirációs vizsgálat a malignitást kizárta, tárolási betegséget nem igazolt. A vércsepp teszt a Gaucher-kórt és a mucopolyszacharidosist nem támasztotta alá. Szemészeti szakvizsgálat Niemann-Pick betegségre jellemző szemészeti elváltozást nem írt le, így a májbiopszia elvégzése mellett döntöttünk (2016.01.05-én), mely lipidtárolási betegség, leginkább Niemann-Pick betegség A/B típusát vetette fel. Újabb vércsepp teszt vizsgálatot kértünk, ezúttal célzottan ezen betegség irányába, amely alacsony enzimaktivitást (acid sphingomyelinase) jelzett. Külföldi kollaborációval genetikai vizsgálat történt, mely alátámasztotta a Niemann-Pick-betegség A/B típusának a fennállását. Sajnos egyelőre a szupportív kezeléseken kívül oki kezelésre nincs lehetőség.
Előadásunkkal szeretnénk felhívni a figyelmet egy ritka genetikai megbetegedésre, melynél a korai felismerés fontos, s talán a közeljövőben a terápiás lehetőség elérésével a betegek életkilátásai is jobbak lehetnek.

Nyaktorna az MR-ben. Egy ritka betegség MR-diagnosztikája

Koós Olivér[1], Varga Edit[2], Kerényi Rita Zsuzsanna[2], Liptai Zoltán[3], Arányi Zsuzsanna[4]

[1]Budapest, Semmelweis Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika, Radiológia Osztály, [2]Budapest, Semmelweis Egyetem, Orvosi Képalkotó Klinika, Neuroradiológia Tanszék, [3]Budapest, Semmelweis Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, Neurológia Osztály, [4]Budapest, Semmelweis Egyetem, Neurológia Klinika

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 interosseus-, hypothenar- és thenar izomzatának látványos atrophiáját és a bal kéz szorító erejének csökkenését észleltük. Érzészavart, reflexeltérést, piramis- vagy agyidegtünetet nem észleltünk. Izomereje egyebütt megtartott 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 mérhetők, 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 sagittalis T2 súlyozott felvételeken a nyaki lordosis kiegyenesedése volt látható. Az anteflexiós szekvenciákon a durazsák és annak tartalma anterior irányba elmozdult, a hátsó epiduralis tér kiszélesedett, emellett az intraspinalis tér enyhe fokú beszűkülése igazolódott. A retroflexiós helyzeben 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 növő serdülő fiúknál kialakuló, aszimmetrikus,

C8-Th1 myotomot érintő alsó motoneuronvesztéssel, következményes kiskézizom atrophiával és paresissel járó neurológiai megbetegedés. A tünetek jellemzően egy-két évig progrediálnak, 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.

Convulsio és endokrinológia?

Korán Eszter, Stomfai Sarolta, Erhardt Éva
Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Csecsemő- és Gyermekgyógyászat

Bevezetés: Csecsemő- és gyermekkorban a leggyakrabban észlelt alkalmi görcsjelenség a lázgörcs, de minden convulsio esetén szükséges a részletes differenciáldiagnózisra törekedni. Az autoimmun poliglanduláris szindróma (APS) ritka, autoszomalis recesszív, monogénesen öröklődő betegség, mely során az autoimmun folyamatok kialakulásáért az Auto-Immune-Regulator gén (AIRE) defektusa a felelős. Gyermekkorban leginkább a szindróma 1-es típusa (APS-1) fordul elő, melyben – a klasszikus definíció szerint – az autoimmun poliendokrinopátia, ektodermális disztrófia és mucocutan candidiasis betegségekből, legalább kettő társulása jelenti a diagnózist.
Esetismertetés: Egy jelenleg 12 éves gyermek esetét szeretnénk bemutatni, aki 3 éves korában került felvételre egy megyei kórházba, lázas állapotban észlelt, négy végtagra terjedő convulsio miatt. A beteg laboratóriumi vizsgálatai során hipokalcémiát (össz Se Ca 1,24 mmol/l), hiperfoszfatémiát (Se P 2,44 mmol/l) és alacsony plazma parathormon szintet (4,2 pg/ml) lehetett mérni. Neurológiai kórjele nem volt, EEG vizsgálat kóros eltérést nem mutatott. Calcium és aktív D-vitamin pótlása indult, 6 éves korban ismét convulsio jelentkezett, de ezt követően a gyermek – néhány izomrángást leszámítva – évekig panasz- és tünetmentes volt, ellenőrzésre nem járt, s a gyógyszerszedés is bizonytalanul történt.
8 éves korában – a gyermek lakhelyváltoztatása miatt – gondozása átkerült a PTE Gyermekgyógyászati Klinikára, ahol első fizikális vizsgálatakor minor anomáliákat (micrognathia, háromszög alakú arc, kézen rövidebb V. ujj) lehetett észlelni.
Laboratóriumi vizsgálatok megerősítették a korábbi diagnózist, azaz a hipoparatireózist, mely mellett autoimmun eredetű hipotireózis is kimutatható volt. Pajzsmirigy ultrahangon thyreoiditist véleményeztek. Hasi UH kezdődő nephrocalcinosis jeleit mutatta, bár ekkor hypercalciuria nem volt mérhető. Addigi kezelését pajzsmirigy hormon szubsztitúcióval, majd négy hónappal később – az egyértelműen fokozott vizelet Ca ürítés és az UH lelet alapján – hypothiazid adásával egészítettük ki. Tekintettel a társuló autoimmun endokrinológiai eltérésekre, felmerült az autoimmun poliglanduláris szindróma, ezért genetikai vizsgálat történt, ami az AIRE gén mutációját igazolta. A gyermek az alkalmazott kezelés mellett tünetmentes, egyelőre további társuló betegség nem jelentkezett.
Következtetés: Az autoimmun poliglanduláris szindróma összetett kórkép, egyes elemei külön-külön is kihívást jelentenek a diagnosztika és terápia szempontjából egyaránt. Az APS-1 tünetei – életkori megjelenés alapján – igen korán kialakulhatnak, a hipoparatireózis általában kisgyermekkorban már jellemző, s az első 25 évben biztosan megjelenik a három fő endokrinológiai betegség, míg a minor tünetek (vitiligo, alopecia areata, coeliakia, autoimmun hepatitis, hipogonadizmus, malabszorpció) legkésőbb 50 éves korig jelentkeznek, ezért amennyiben már kialakult a megbetegedés, fontos a rendszeres szűrés, az esetlegesen társuló eltérések keresése. A mortalitás aránya is magas APS-1-ben, különösen az adrenális és hipokalcémiás krízis előfordulása miatt, ezért e betegek folyamatos gondozása szükséges, különösen az életveszélyes helyzetek megelőzése céljából, de élethosszig tartó pszichés vezetésük is elengedhetetlen.

Ritka kórkép színes klinikummal

Krafcsik Viktória, Csákváry Violetta, Sinkó Gabriella
Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely Csecsemő és gyermekgyógyászati Osztály

A neurocutan szindrómák csoportjába tartozó sclerosis tuberosa ritka megbetegedés, Magyarországon évente 8-15 újszülöttet érint. Incidencia 1/6-12 000. Az esetek kétharmada sporadikus előfordulású, kisebb arányban az öröklésmenet autoszómális domináns. A kórlépre inkomplett penetrancia jellemző, a tünetek eloszlása, súlyossága rendkívül változatos spektrumban nyilvánul meg.
A betegség kialakulásáért a TSC1 és TSC2 gének által kódolt fehérjék hiányzó komplexképződése a felelős. Ennek következtében elmarad az mTOR (mammalian target of rapamycin) jelátviteli út gátlása, mely szabályozatlan sejtosztódáshoz és differenciálódáshoz vezet. A központi idegrendszer érintettségén kívül számos szervrendszerben kialakuló hamartomák jellemzik.
A diagnosztika a klinikai tünetek alapján a genetikai vizsgálaton alapul. A különböző képalkotó és szövettani vizsgálatoknak kiemelt szerepük van, melyek segítségével további, akár még tünetet nem okozó hamartomák kerülhetnek felismerésre.
Előadásomban két beteg, egy 4 és egy 8 éves fiúgyermek esetén keresztül szeretném bemutatni a betegség tüneteinek széles és színes kinikai spektrumát és diagnosztikai nehézségeit. Kitérnék az utóbbi időben egyre inkább előtérbe kerülő, célzott szisztémás terápiás lehetőséget jelentő mTOR gátló kezelésre, mely a hiányzó fehérjekomplex működészavarát helyreállítva csökkenti a progressziót.

Nyelőcső elzáródás sipollyal... nem is olyan ritka betegség, alattomos tünetekkel.

Kránitz Zsolt Gergő, Kiss Judit, Gajda Anna, Mari Judit, Németh Judit, Pásti Emese
Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ PIC

Bevezetés: A nyelőcső elzáródása közepesen gyakori fejlődési rendellenességek közé tartozik, a hazai statisztikák alapján 3000-4500 születésre jut 1, ami Magyarországon évi 30-35 új esetet jelent. Műtéti beavatkozás nélkül hosszútávon életképtelenséget jelentő kórkép, melynek kezelése komplex ellátási igény miatt neonatális sebészeti háttérrel rendelkezdő tercier PIC központokban történik, felismerése azonban bármely újszülött ellátást nyújtó intézményben meg kell történjen.
Módszer: Retrospektív, adatgyűjtésen alapuló vizsgálatunkban az elmúlt 5 évben osztályunkon kezelt újszülöttek esettanát tekintettük át, melyek közül a legutóbbi betegünk kór-

történetén keresztül mutatjuk be a kórkép korszerű intenzív osztályos ellátásának alappilléreit.
Eredmények: Osztályunkon az elmúlt 5 évben összesen 15 újszülöttet kezeltünk nyelőcső elzáródással, döntő többségükben a kórkép fistulával járó formájával találkoztunk. Társuló fejlődési rendellenesség (VACTERL asszociáció) 7 esetben volt igazolható, primer anastomosis 9 betegnél volt kivitelezhető.
Következtetés: A betegség korai felismerésének jelentőségét az adja, hogy megelőzhető az aspiráció okozta tüdőkárosodás, illetve időben észlelésre kerülhetnek a társuló fejlődési rendellenességek. A hosszútávú életminőséget a perioperatív ellátás színvonala, valamint a fellépő szövődmények megfelelő utógondozása határozza meg.

Ha az agy mesélni tudna...

Labossa Gusztáv[1], Benedek Noémi[1], Szász Mária[1], Fehér Hajnalka[2], Rózsai Barnabás[1]

[1]Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Gyermek ITO, [2]Pécs, Integrált Jogvédelmi Szolgálat

Bevezetés: A jogi kérdések nem minden esetben tisztázottak vagy félreérthetőek. Esetünk rámutat, hogy különböző helyről kapott információk mennyire megnehezítik feladatunkat, különösen akkor, ha a családi helyzet is bonyolultabb a szokásosnál.
Eset: 2 éves kisdedet szállítottak Klinikánk Intenzív osztályára, miután tisztázatlan körülmények után a kiságyból kiesve, eszméletlen állapotban találták. Volt kissúlyú koraszülött, 34. hétre, 1700 grammal, komplett cardiopulmonalis resuscitation átesett 3-7-es APGAR-ral. 2 hete volt nevelőszülőknél, két saját gyermek mellett. OMSz kiérkezésekor soporosus, bradycard, magas vérnyomás értékei voltak, de jól szaturált. Pupillái fénymerevek, kp. tágak voltak. Fájdalomingerre hárítással válaszolt, CRT>2, bardycard, anisocoriás volt. Azonnali intubálást követően akut koponya CT készült, mely bal oldali subduralis haematomát, ischemias károsodást, középvonali diszlokációt írt le. Egyből az idegsebészetre került, ahol craniectomia után bal kamradrain került behelyezésre. Az intracraniális hypertenziót nem tudtuk uralni. 10. napon fájdalomingerre sem reagált. Elindult az agyhalál megállapítása, amely 24 órával később be is következett. További 2 napig folyt a donorgondozás. Eközben számtalan telefonos és személyes egyeztetés a gyámmal, szülővel, OVSz-szel, hogy kinek van joga dönteni a szervekről. Jogi helyzet pontatlanság és a bürokratikus rendszer miatt donáció meghiúsult.
Konklúzió: Van olyan eset, ahol jogi helyzet nem egyértelmű még mindig, nincs pontosítva és eltérő információt kapnak azok, akiknek dönteni kéne ilyen helyzetekben. Rendkívül fontos ezen jogi kérdések mielőbbi tisztázása, hogy a jövőben ilyen ne fordulhasson elő. A recipiensek élethez való joga sérült ezen esetben.

Újszülöttkori bélelzáródás egy kis csavarral – esetismertetés egy ritka betegségről

Lukács Tamás[1], Kiss Ákos Levente[1], Bársony Péter[1], Puskás Noémi[2], Béres Ildikó[3], Papp János György[1]

[1]Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Gyermeksebészeti, Trauma és Égési Osztály, [2]Miskolc, Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház, Gyermek Radiológiai Osztály, [3]Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Központi Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Osztály

Bevezetés: Az újszülöttkori műtétek egyik leggyakoribb oka valamilyen tápcsatornai obstrukció. A betegségek valamennyi formájának megvan a maga sajátos tünettana, diagnosztikus jellegzetessége, ami a helyes diagnózis felállításában segít. Ez néha mégis nagy szakmai kihívást jelenthet.
Esetismertetés: Az egyik járási kórház Újszülött részlegéről székletürítés hiánya és többszöri hányás miatt szállítottak 1 napos korban egy 35. hétre született, 2060 grammos újszülöttet kórházunk Újszülött részlegére. Átvételt követően gyomorszondán epés visszafolyást tapasztaltak, a gyermek hasa puffadt volt. Kórházunkban natív has röntgen történt, mely mechanikus ileust véleményezett. Az irrigoscopia normál tágasságú colon mutatott, mely alapján az intestinalis atresia kizárható volt. A kontrasztanyag a colon trasversum szintjéig jutott el. 21 órás felvételen colon ascendensben és a rectumban még kontrasztanyag ábrázolódott, de több, kisebb-nagyobb nívó is megfigyelhető volt. Hasi UH-n a köldök jobb oldalán folyadékkal telt, kifejezetten tág vékonybélnek imponáló bélkacs került leírásra. Malrotatiora utaló jel nem volt látható. Gyermeksebészeti konzílium során a jó általános állapotú gyermek hasa puffadt, de puha, jól betapintható volt, érzékenység nélkül. Gyomorszondán keresztül kevés, sűrű, epés jellegű váladék ürült. A passage zavarra utaló röntgenkép és a beteg tünetei miatt opust terveztünk, de az újszülött jelentős mennyiségű, kenőcsös állagú meconiumos székletet ürített a pelenkába, így a műtéttől eltekintettünk. Gyomorszondán keresztül azonban továbbra is epés váladék ürült, újabb székletürítésre nem került sor, ezért a harmadik életnapon laparotomia történt. Hasüregen belül a vékonybelek szinte conglomeratumként helyezkedtek el. Adhaesiolysist követően a terminalis ileum utolsó kacs volvulusát, teljes lefűződését találtuk. Postoperatív detensionálás céljából appendicostomát képeztünk, majd end-to-end ileo-ilealis anastomosist hoztunk létre. Postoperativ 3. napon passage megindult, székletet ürített. A gyermek kivizsgálása során társuló betegséget nem találtunk. Korának megfelelő táplálás mellett kezdetben vontatottan, majd jó ütemben súlygyarapodása megindult. Emissziókor kontroll hasi UH-n kóros eltérés nem igazolódott
Következtetés: Az intrauterin kialakuló volvulus, különösen annak primer szegmentális formája, kifejezetten ritka betegség, mely sürgős műtétet igényel. Malrotációval gyakran társul, de egyéb kapcsolódó betegségek nélkül is kialakulhat. Esetünkben a műtétet megelőző kevés meconiumos széklet ürítése arra utalhat, hogy a születést megelőzően, vagy közvetlen utána alakulhatott ki a volvulus és így került széklet a vastagbélbe. Bár a betegség a harmadik trimesterben már időnként felismerhető, a pre- és postnatalis diagnózis kulcsa egyaránt az, hogy gondolnunk kell ennek a lehetőségére.

Pectus excavatum miatt operált gyerekek cardiopulmonalis statusának jelentősége műtét előtt és után

Lukács Tamás[1], Kiss Ákos Levente[1], Kosztopulosz Nikoletta[2], Boros Ágnes[2], Németh Gyula[3], Bolyos Aranka[4], Fodor Krisztina[5], Papp János György[1]

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház [1]Gyermeksebészeti, Traumatológiai és Égési Osztály, [2]Csecsemő és Gyermek Belgyógyászati Osztály, Kardiológiai Részleg, [3] Csecsemő és Gyermek Belgyógyászati Osztály, Tüdőgyógyászati Részleg, [4] Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Osztály, [5,] Gyermek Radiológiai Osztály

Bevezetés: Évtizedekkel ezelőtt azt tartotta még az orvosi közvélemény is, hogy a mellkasdeformitások, mint a tölcsérmellkas, csak kozmetikai hibát jelentenek, valós klinikai jelentőségük nincs. Ma erről már megoszlanak az álláspontok. Eric Fonkalsrud (amerikai gyermeksebész) vizsgálata szerint a súlyosan horpadt mellkasú egyének nem nagyon érik meg a 60 éves életkort. Sokan úgy vélik, hogy az elváltozás cardiorespiratorikus tüneteket okozhat, és erről sorra jelentek meg az ezt alátámasztó közlemények is. Hazánkban Szabó és Keszler megállapították, hogy vannak olyan tünetek, amelyek az idő múlásával javulnak, azonban leírtak olyanokat is, melyek az életkorral fokozatosan romlanak. A tölcsérmellkas korrekciójára számos műtéti megoldást dolgoztak ki. Közül kezdetben a Ravitch műtét volt a legelfogadottabb, melyet a Nuss műtét váltott fel.
Az utóbbi évtizedet figyelembe véve nagy nevű szakemberek sora élettani szempontból ártalmatlannak tartja pectus excavatumot, a gyakran észlelt funkciózavart pedig psyches eredetűnek véleményezi. A kevésbé heroikus Nuss műtétet ezért kozmetikai és psyches szempontból indikálják. A fennálló vitához szeretnénk hozzájárulni a deformitás miatt operált betegeink cardiopulmonalis felülvizsgálatának eredményeivel.
Anyag és módszer: Vizsgálatunk során azon betegek kórtörténetét tekintettük át, akik 2012 és 2022 közötti időszakban estek át Osztályunkon mellkasfal rekonstrukciós műtéten. A beavatkozás előtt és után kardiológiai, pulmonológiai, gyermeksebészeti kivizsgáláson és preoperatív CT vizsgálaton estek át a betegek. A képalkotó vizsgálat által meghatározott Haller-index alapján külön csoportokat alkottunk, majd a műtét előtti és utáni állapotot hasonlítottuk össze.
Eredmények: 2012 és 2022 között 115 betegen végeztünk mellkasrekonstrukciós műtétet. A beavatkozás előtt a Haller index alapján a betegek 43%-a súlyos, 30%-a közepesen súlyos, 20%-a az enyhe pectus excavatum, míg 7%-a a normális csoportba volt sorolható. Nemek közötti megoszlás a nemzetközi adatokkal korrelált. 54%-ban aszimmetrikus, 46%-ban szimmetrikus volt a mellkas deformitása. A megkérdezett 86 gyermek 54.6 %-a mondta, hogy az elváltozás pszichésen zavarja. Kardiológiai szempontból a leggyakoribb rendellenesség a mitralis prolapsus (28.4 %), az inkomplett jobb Tawara-szár blokk (25.6 %) és a jobb kamra kompressziója (31.2 %) volt. A betegek 32.9 %-nál csökkent értéket kaptunk légzésfunkciós vizsgálat során. A műtétet követően ugyanezen paramétereket vizsgáltuk. 41 beteg jelentkezett eddig kontroll vizsgálaton. Kardiológiai szempontból egyértelmű javulás volt látható a beavatkozás előtti állapothoz képest.
Következtetés: Nem vitatva, hogy már enyhe deformitások is jelentős, műtétet indokolttá tevő psyches zavart okozhatnak, de vizsgálataink azt mutatják, hogy a tölcsérmellkas élettani hátrányt jelent, mely időben végzett műtéttel javítható vagy megszüntethető.

Popcorn az agyban, avagy a familiaris multiplex cerebralis cavernosus malformáció egy eset kapcsán

Magyar Tibor[1], Móser Judit[1], Hadas Veronika[1], Mellár Mónika[1], Balázs György[2], Rimely Endre[2], Mátyus Enikő[2], Rudas Gábor[2], Korompai Máté[3], Rosdy Beáta[1]

[1]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai Osztály, [2]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermek MR és CT diagnosztikai Központ, [3]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Aneszteziológiai és Intenzív Terápia

Bevezetés: A cerebralis cavernosus malformáció egy hamartomatosus, cisztikusan dilatált, vékony falú, sinusoid ér elváltozás, mely a cerebralis vascularis marformációk 5-13%-áért felelős, gyermek populációban 0,6%-os gyakoriságú. Nemek között azonos megoszlású, ismert sporadikus és familiárisan öröklött formája. Lokalizáció tekintetében 85%-ban supratentorialis, 15%-ban infratentorialis elhelyezkedésű, gerincvelői megjelenése szakirodalmi ritkaság. Klinikailag gyakran lappangva van jelen, vagy éppen a fiatalkori, atípusos lokalizációjú, rapidan progrediáló, letális kimenetelű agyvérzések okaként azonosítják. Gyermek populációban leggyakrabban vérzéses stroke és következményes neurológiai deficit a kezdeti tünet, mely különösen agytörzsi loklalizáció esetén veszélyes, ahol az ismételt vérzés is gyakori. Gold standard diagnosztikája koponya MR vizsgálat angiographiával kiegészítve, melyen SWI szekvenciával a jellegzetes popcorn jelet látjuk széli részén hemosiderin lerakódással. Terápiája függ a klinikumtól és a lokalizációtól. Aszimptomatikus esetekben obszerváció, míg manifeszt neurológiai tünetek esetén a beteg vitális paramétereinek függvényében akut vagy késleltetett idegsebészeti beavatkozás. Folyamatban vannak minimál invazív terápiák kifejlesztései úgy, mint az MR-vezérelte fókuszált ultrahang (MRgFUS), MR-vezérelte lézeres interstitialis thermal terápia (MRgLITT) vagy a sztereotaxiás radiosebészet (SRS). Emellett fontos a megfelelő neurorehabilitáció, familiáris esetekben a háttérben megbújó genetika feltárása.
Esetismertetés: A 7 hónapos, negatív perinatalis anamnézisű lány csecsemővel felvétele napján otthonában észlelt bal oldali felső és alsó végtagi gyengeség miatt jelentkeztek intézetünkben. Családban édesapánál gyermekkorban koponyatrauma kapcsán diagnosztizált cavernoma miatti opus, illetve szekunder kialakuló epilepszia emelhető ki. Sürgősségi Ambulancián bal oldali haemiparesist, kétoldali Babinski tendenciát észleltek, laboratóriumi vizsgálat infektív eredetet, coagulopathiára utalót nem mutatott. Akut koponya és nyaki MR angiographia számos supratentorialis cavernomatosus malformációt, illetve a ponsban centralis helyzetben egy 12 mm átmérőjű, éles határú, T1 hyperintenz, SWI mérésen kapcsán popcorn jelet mutató cavernomatosus elváltozást ábrázolt, benne friss vérzésre utaló folyadéknívóval, mely a piramis pályát érintette, környezetében kiterjedt (5 mm-es) vasogen oedemával, intracranialis nyomásfokozódás jelei nélkül. A fentiek alapján multiplex cerebralis cavernomatosis merült fel, mely a családi anamnézis fényében felvetette a genetikai hátteret. Neurológia Osztályon történt szoros obszerváció és rendszeres idegsebészeti konzultáció mellett Huma-Zolamid terápia és kiegészítő MR képalkotás történt. Obszervációnk 3. napján neurológia tünetei progrediáltak, jobb felső végtagi gyengeség, átmeneti vegetatív labilitás (sinus tachycardia és tachypnoe) jelentkezett. Ismételt koponya MR kapcsán a korábban leírt pontin folyamat kiterjedésének megkétszereződését, progrediáló perifocalis oedemát találtunk, mely, ismételt vérzésnek volt megfeleltethető. Akutan idegsebészeti

központba irányítottuk, ahol sürgősséggel jobb oldali retromastoid craniotomiából a korábbi képalkotó leletnek megfelelő lokalizációban a felszínt el nem érő, későbbiekben szövettanilag ratifikált, bevérzett cavernoma radikális eltávolítása történt. Posztoperatív MR vizsgálat szövődményt nem mutatott, neurológiai tünetei mérséklődtek, további mozgásfejlesztésre, rehabilitációja folyamatban van.
Konklúzió: A cerebralis cavernosus malformáció széles klinikai spektrumon mozgó vascularis eltérés, melynek diagnosztikája a korszerű MR szekvenciák bevezetése előtt nem ritkán postmortem történt. Ellátása multidiszciplináris megközelítést (idegsebész, neurológus, genetikus, rehabilitációs orvos) igényel. A fenti eset is rávilágít arra, hogy lényeges az alapos kórtörténeti áttekintés, a neurológiai státusz és a vitális paraméterek gyakori újraértékelése, progresszió esetén az ismételt képalkotás annak érdekében, hogy a beteggel kapcsolatos legjobb terápiás tervet tudjuk felállítani.

Infekció miatti kétüregi endokardiális ICD extrakció Carvajal-szindróma mellett kialakuló aritmogén jobb kamrai diszpláziával gondozott serdülőben

Mayer Zita, Környei László
Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermek Kardiológiai Osztály

Bevezetés: A Carvajal-szindróma hátterében a desmoplakin gén mutációja áll, gyakori kardiológiai manifesztációja az aritmogén jobb kamrai diszplázia (ARVD), mely implantálható kardioverter defibrillátor (ICD) beültetését indikálhatja.
Esetismertetés: A csecsemőkora óta Carvajal-szindrómával gondozott serdülő esetében a betegség talaján kialakuló ARVD 13 éves életkorban került felismerésre, amikor amiodaron-refrakter, de elektromos kardioverzióra terminálódó, reguláris széles QRS tachycardia miatt történő Holter vizsgálata minimális ectopiás activitás mellett legalább négyféle morfológiájú kamrai extrasystoléket mutatott. MR vizsgálat segítségével került igazolásra a betegség, mely mindkét kamrát érintő heges- zsíros non-ischaemiás degeneratív folyamatot írt le. A többgócú aritmogén potenciált hordozó elváltozásra tekintettel gyógyszerrefrakter malignus kamrai tachycardia (VT) szekunder prevenciója céljából kétüregi endokardiális ICD került behelyezésre a bal subclavicularis régióba szövődménymentesen. A beteg amiodaron és béta-receptor blokkoló mellett 1,5 éven át tünetmentesnek bizonyult. Kontrollvizsgálat során duzzadt, tapintásra nem érzékeny generátorkörnyék mellett ultrahang vizsgálattal az ICD telep körül gyulladásra utaló eltérések, szabad folyadék ábrázolódtak, melynek punkciója során mikrobiológiai vizsgálat oxacillin rezisztens S. aureust igazolt, emelkedést nem mutató gyulladásra utaló laborparaméterek, valamint infekciós tünetek hiánya mellett. A telep és az elektródák explorációja, majd extrakciója mellett döntöttünk relatív sürgősséggel. Az eseménytelenül lezajló beavatkozás során a zsebből punkcióval direkt kenetet készítettünk, tenyésztésre mélyszöveti sebváladékmintát vettünk le, melyek ismételten S. aureus kórokozó jelenlétét igazolták, annak ellenére, hogy a laborvizsgálatok, negatív hemokultúrák illetve az infekcióra utaló klinikai tünetek hiánya továbbra is fennállt. A beteg tartós antibiotikus kezelésben részesült, ezt követően ultrahang vizsgálattal kóros folyadékgyülem nélküli lágyrészödéma ábrázolódott csak a műtéti területnek megfelelően. Tekintettel arra, hogy a korábban elektromos kardioverziót igénylő VT hemodinamikai instabilitást nem okozott, az ICD működés az extrakciót megelőző másfél évben bemérés alapján eseménytelen volt, a hirtelen halál kockázata alacsonynak valószínűsíthető, így ICD beültetés abszolút indikációja nem állt fenn, attól egyenlőre eltekintettünk. ARVD esetén az aritmia lefolyása nehezen prediktálható, a közeljövőben elektrofiziológiai vizsgálata tervezett a VT kiváltathatóságának megítélése céljából, ennek fényében az ismételt ICD beültetés szóba kerülhet.
Következtetés: Az ultrahang-, majd mikrobiológiai vizsgálattal igazolt ICD zsebinfekció, a klinikai állapot és a laboreredmények ellenére a készülék eltávolítását teheti szükségessé.

Gyöngysor a nyakon és szorító mellkas avagy crack abúzus okozta fizikális eltérések és tünetek

Máté Vanda, Halmen Mária, Perneczki Andrea, Mikes Bálint, Cseh Áron, Dezsőfi-Gottl Antal, Kovács Lajos
Semmelweis Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai Részleg

A crack a kokain szabad bázisú, erős és rendkívül addiktív kristályos formája. Belélegzése számos akut és krónikus tüdőeltérést okozhat („crack tüdő”), többek között tüdőödémát, alveoláris vérzést, eosinophil tüdőgyulladást, légmellet és thromboembóliát, pneumomediastinumot [1, 2].
A 15 éves, vizuális és akusztikus hallucinációk miatt pszichiátriai kezelés alatt álló fiú crack szívás után jelentkező tünetegyüttesének esettanulmányával elemezzük a betegnél megfigyelt kórkép pathophysiologiáját, tünettanát, valamint a radiológiai eltéréseket.
A beteg anamnéziséből kiemelendő agresszív/fenyegető magatartás, imperatív akusztikus és vizuális hallucinációk, impulzivitás, indulatosság, ami miatt 2022 januárjától pszichiátriai gondozás alatt áll. Korábbi drogfogyasztásról dokumentációiban nem áll rendelkezésre információ. A családban anyai nagymama is pszichiátriai beteg.
2022.11.12-én délelőtt kristályos kokaint (crack) szívott. A droghasználatkor vizuális hallucinációkról számolt be. 15 órakor mellkasi fájdalma jelentkezett légzési nehezítettséggel, ekkor mentőt hívott.
Kivizsgálását a Bugát Pál Kórház Gyermekgyógyászati Osztályán kezdték meg. Laboratóriumi vizsgálataiban érdemi kórjelző eltérés nem igazolódott, gyulladásos paraméterei, troponin értéke normális tartományban voltak. Mellkas röntgen vizsgálata során pneumomediastinum ábrázolódott. Mellkas CT vizsgálata során a mediastinum területén kiterjedt extraluminalis gázgyülemek mutatkoztak, melyek a nyaki, infra- és supraclavicularis, valamint a mellkasfali lágyrészekben is megfigyelhetők voltak. A gázgyülemek a bronchovascularis structurák mentén sávszeruű jelleggel a tüdőparenchymába propagáltak. További gázzárványok ábrázolódtak pericardialisan, valamint extrapleuralisan a pleura vonalát követve. Az oesophagus, trachea és a bronchusfa fala épnek imponált.
A vizsgálaton leírt kiterjedt pneumomediastinum, pneumopericardium, mellkasfali és subcutan emphysema forrásaként üreges szerv perforatiójára utaló jel nem volt kimutatható. Mellkassebészeti konzílium során gyermekpulmonológiai elhelyezést javasoltak, ezt követően vettük át klinikánkra a gyermeket.
Felvételekor elesett, tachypnoés volt. Fizikális státuszában a bal medioclavicularis vonalban subcutan emphysemának

megfelelő, crepitatio jellegű zörej volt hallható. Jobb oldalon kissé gyengébb légzési hangokat észleltünk. A nyak tapintásakor a pajzsmirigy fölött mindkét oldalon subcutan emphysema volt tapintható. A fiú elmondása szerint olyan érzése volt, mintha több helyen gyöngyöket érzett volna nyaka elülső és hátulsó részén, tarkóján. A szív vizsgálatakor mind a négy hallgatózási pont fölött pericardialis dörzszörej volt hallható, szívverés-szinkron kattanó hang kíséretében.
A beteg bentfekvése alatt intermittáló oxigénterápiában, ágynyugalomban részesült, emellett panaszai nagymértékben regrediáltak, általános állapota javult.
Kontroll mellkas röntgen vizsgálata során a bal tüdőcsúcsban kb. 6 mm vastagságú PTX ábrázolódott. A mediastinumban kiterjedt pneumomediastinum volt észlelhető, a levegőgyülem a lágyrészek mentén a nyakra és a clavicularégiókra is felterjedt. A levegoőgyülem mennyisége előzményhez képest minimálisan kevesebbnek imponált.
A jelen esetben bemutatott pneumomediastinum, pneumopericardium és subcutan emphysema kialakulásának pathophysiologiai háttere feltételezhetően a crack inhaláció kiváltotta bronchospazmus, megnövekedett alveoláris nyomás, majd alveolaris ruptura, melyet interstitialis emphysema követett, amely az erek kötőszövetes hüvelyén és a disszekálva a kötőszövetes lemezek mentén jutott el a mediastinumhoz, pericardiumhoz és a subcutan szövetekhez. Ehhez feltételezhetően hozzájárult a drogfogyasztás során alkalmazott Valsalva-manőver is.

Irodalom:
1. Restrepo CS, Carrillo JA, Martínez S, Ojeda P, Rivera AL, Hatta A, et al. Pulmonary complications from cocaine and cocaine-based substances: Imaging manifestations. Radiographics. 2007; 27:941–56. [PubMed] [Google Scholar]
2. Janes SM, Ind PW, Jackson J Crack inhalation induced pneumomediastinum Thorax 2004;59:360.

Vörösvértest transzfúziók gyakorisága koraszülöttekben

Mendler Dorottya, Gajda Anna
Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ PIC

Bevezetés: Magyarországon az újszülöttek 8-10%-a koraszülöttként jön a világra, ez évente megközelítőleg 8000 újszülöttet jelent. Az extrém alacsony születési súlyú (ELBW) újszülöttek 90%-a és a 32. gesztációs hét előtt születettek több, mint fele részesül vörösvértest transzfúzióban. A transzfúziók koraszülöttkori retinopathiára (ROP) gyakorolt hatását nehéz megállapítani, mivel a ROP kialakulását más tényezők is befolyásolhatják.
Módszer: Retrospektív, adatgyűjtésen alapuló vizsgálatomban a 2020. és 2021. évben az osztályon kezelt koraszülöttek esettanát tekintettem át és vizsgáltam a transzfúzió gyakoriságát, azok rizikótényezőit, valamint annak összefüggéseit a ROP kialakulásával kapcsolatban.
Eredmények: Az ELBW koraszülöttek nagyobb gyakorisággal részesültek vörösvértest transzfúzióban, mint a VLBW koraszülöttek. Az extrém éretlen koraszülöttek >90%-a, az alacsony gesztációs korúak >1/3-a részesült a kezelésben. Az ELBW koraszülöttek életük első hetében igényelték a legtöbb vörösvértest pótlást, majd a transzfúziók gyakorisága csökkenő tendenciát mutatott, míg a VLBW koraszülötteknél végig konstans maradt. A ROP kialakulása az ELBW koraszülötteknél gyakoribb volt, mind a transzfúzióban részesült és a vörösvértest pótlást nem igényelt csoportban. Súlyos ROP-ot összesen 6 esetben diagnosztizáltak, 5 esetben transzfúziót követően.
Következtetés: A koraszülöttek vörösvértest transzfúziós igénye fordítottan arányos a születési súllyal és a gesztációs idővel. Az ELBW koraszülöttek életük első heteiben alacsonyabb Hgb és Htk értékekkel rendelkeznek, ebből kifolyólag igényelnek több vörösvértest transzfúziót ebben az időben. A ROP kialakulásában nagyobb szerepe lehet a születési súlynak, mint a transzfúziónak, de a súlyos ROP kialakulásában fontos kockázati tényező a korai transzfúzió is.

Mi a teendő, amikor a ritka betegség sem olvassa a tankönyvet? – egy tanulságos eset a gyermekkori tudatzavar hátterében

Móricz Dávid, Csürke Ildikó, Csüllög Zsuzsanna, Magyar István, Dicső Ferenc
Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Gyermekgyógyászati Osztály Nyh.(nappali)

A tudatzavarok hátterében számos betegség állhat – encephalitis, meningitis, agyi vasculitis, trauma –, de akár a szisztémás autoimmun betegségek, az egyszerű elektrolitzavarok, bizonyos esetekben pedig akár ritka öröklött betegségek vagy mérgezések is okozhatják. Jelen prezentációnk célja bemutatni, hogy egy kezdetben egyszerűnek tűnő tünettan hátterében egy ritka és nehezen diagnosztizálható betegség húzódhat meg.
Osztályunkra egy 3 éves lány került felvételre, melyet két napja tartó lázas állapot, köhögés, hányások és exsiccált küllem indokolt. Laborleletei vírusinfekcióra utaltak, enyhe exsiccosis és hypoglicaemia társulásával. Az alkalmazott tüneti terápia és parenteralis folyadékpótlás mellett a központi idegrendszeri manifesztációk fokozatos kialakulását láttuk: kontaktusba nem volt vonható (GCS: 8), tarkókötöttséget és Kernig-pozitivitást észleltünk kevesebb, mint 24 óra alatt. A súlyos tünetekre tekintettel a beteget osztályunk gyermekintenzív részlegére helyeztük. Meningitis gyanúja miatt lumbalpunctio történt, a liquorban észlelt fokozott fehérjetartalom, normál glükózszint és lymphocytosis nem támasztotta alá maradéktalanul a purulens meningitis diagnózisát. A klinikumra tekintettel empirikus antibiotikus terápiát kezdtünk, mely eredménytelennek bizonyult. A liquorból, vérből és vizeletből végzett pathogen tenyésztések, PCR és szerológiai tesztek negatív eredménnyel zárultak, a SARS-CoV2 elleni IgG pozitivitás lezajlott COVID-19 betegségre utalt. Az agyi MRI és kiegészítő angiographiás vizsgálatokkal kóros eltérés nem ábrázolódott, az elvégzett EEG vizsgálat során encephalitisre jellemző képet láttunk, így felvetődött a szeronegativ autoimmun encephalitis (AE) lehetősége. Társuló infekciók kizárását követően nagy dózisú steroid terápia indult, mely hatástalannak bizonyult, mert a kislány állapota nem javult; új neurológiai kórjelként jobb oldali hemiparesist észleltünk, ezért kontroll MR vizsgálatot kértünk, melyen továbbra sem volt kóros eltérés. Kiegészítésként IVIG terápiát alkalmaztunk, de ez a kezelés sem hozta meg a várva várt javulást, ezért cyclophosphamid terápia bevezetése mellett döntöttünk Az első ciklust követő 2. napon látványos javulás tapasztaltunk a kiegészítő intenzív rehabilitáció mellett: járáskészsége, beszédkészsége és finommotorikája fokozatosan visszatért. A II. cyclophosphamid kezelést követően a folyamatos rehabilitacio alkalmazása mellett a kognitív és motoros készségei az életkori átlagot elérték. Az alkalmazott kezelésre adott jó terápiás válasz alapján felvetődött a agyi kisérvasculitis lehetősége is. Az eltelt időszak alatt ideggyógyászati és immunológiai követése során neurológiai deficitet nem észleltünk, mentális, emocionális és motoros funkciója korának megfelelő.

Előadásunk célja volt bemutatni, hogy a klinikai kép alapján megválasztott terápia és az arra adott pozitív válasz megerősítette egy nem mindennapi betegség diagnózisát, s bár a látott tünettan nem felelt meg maradéktalanul a diagnosztikus kritériumoknak, a beteg leány sikeres felépülését követhettük végig.

A nem múló szomjúság – Fokozott vízforgalom differenciáldiagnózisa a gyermek endokrinológiában

Nagy Viktória, Maróti Ágnes

SZTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek-Egészségügyi Központ

Előadásunk során egy 16 éves lány esetét szeretnénk ismertetni, aki fokozott vízforgalom miatt érkezett a Klinikánkra. A fokozott vízforgalom kivizsgálása kapcsán a rutin ellátáson túl a diagnosztikában ritkán használt próbákat is alkalmaztunk. Esetismertetésünk során a klinikai próbákat és a differenciáldiagnosztikát szeretném ismertetni.

A fokozott vízforgalom hátterében az anamnézis és rutin vizsgálatok eredményei (normál vércukor és alacsony indulási vizelet vezetőképesség és többszöri alacsony reggeli vizeletfajsúly, szomjaztatási próba) alapján ADH hormon relatív vagy abszolút hiánya (diabetes insipidus) merült fel. DDAVP próba során desmopresszin adására vizelete jól koncentrálódott, a vizelet vezetőképessége nőtt. Azonban a koponya MRI vizsgálaton organikus eltérés nem látszódott. Összességében a tünetek hátterében centrális diabetes insipidus diagnózisa merült fel.

A következő napon Minirin került beállításra kezdő terápiás dózisban (0,1 mg), amely hatására folyadékforgalma nem csökkent. Mellékhatásként az első napon hányás, hányinger és fejfájás jelentkezett a páciensünknél, amelyet nagy mennyiségű folyadék (5 liter) és a Minirin együttes hatására fellépett hiponatremia váltott ki. További megfigyelése során folyadékforgalma napi 3 literes folyadékmegszorítás mellett egyensúlyban volt terápiás tartomány alatti (0,05 mg) dózisú Minirin adásával, illetve anélkül is.

A pszichogén és centrális diabetes insipidus elkülönítése céljából hiperozmolaritás tesztet végeztünk ADH szint méréssel. A teszt során a vizelete koncentrálódott, ADH szintje emelkedett, mindvégig mérhető tartományban mozgott. Ennek tekintetében a fokozott folyadék fogyasztás hátterében pszichogén polydipsia valószínűsíthető. A további teendők pszichés vezetés, a folyadék fogyasztás fokozatos csökkentése és genetikai vizsgálat.

A primer polydipsia és polyuria differenciál diagnózisa során a tesztek célja elkülöníteni a diabetes mellitust, nephrogén diabetes insipidust, centrális diabetes insipidus és nem utolsó sorban a pszichogén polydipsiát. A rutin klinikai próbák segítenek elkülöníteni az adott kórképeket, azonban előfordul, hogy a diagnózis mégsem egyértelmű. A terápiás döntésekhez viszont elengedhetetlen az etológia ismerete ezen kórképek esetén.

Mit jelez a véres köpet? – A haemoptoe nyomában

Nádasy Petra[1], Bauer Zita[1], Kálmán Andrea[1], Málits Erika[2], Lőwy Tamás[3], Kálmán Attila[4], Hargitai Dóra[5]

[1]Székesfehérvár, Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Újszülött-, Csecsemő- és Gyermekosztály, [2]Székesfehérvár, Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Radiológia Osztály, [3]Tüdőgyógyintézet Törökbálint Gyermek-tüdogyógyászati Osztály, [4]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg, Gyermeksebészeti Osztály, [5]Semmelweis Egyetem, Patológiai, Igazságügyi és Biztosítási Orvostani Intézet

Bevezetés: A gyermekkori vérköpés hátterében legtöbbször banális eredet igazolódik, de klinikai éberségünket így sem szabad elveszítenünk, mert ritkán komolyabb okokkal is találkozhatunk. Az esetek kis száma miatt a diagnosztizálás és a kezelés nehéz feladat elé állíthatja a gyermekorvost. A közelmúltban észlelt eseteink kapcsán ismertetnénk a diagnosztikus lépéseket és csapdákat.

Esetismertetés: Első esetünkben egy 14 éves lány ismételten jelentkező vérköpés és mellkasi fájdalom miatt került osztályos felvételre. Laboratóriumi eredményében eosinophiliát találtunk. Fül-orr-gégészeti, kardiológiai, pulmonológiai, valamint kontrasztanyagos CT vizsgálata nem igazolta a vérzés forrását. Az esetleges gastrooesophagealis eredetet kutatva gastroscopia történt, mely negatív eredménnyel zárult. Protonpumpa gátló szedését javasoltuk. Emisszióját követően újra jelentkezett véres köpetürítése, ezért bronchofiberoscopiás vizsgálatot kértünk. Organikus eltérés nem igazolódott. Etiológiának a korábbi légúti infekció és a reflux közös hatásaként kialakuló nyálkahártya gyulladást, valamint a száraz ingerköhögés következményeként jelentkező minimális nyálkahártyavérzést tartjuk.

Második esetünkben egy 13 éves lány szintén haemoptoe miatt érkezett osztályunkra. Laboratóriumi eltérése nem volt, fül-orr-gégészeti, valamint pulmonológiai alapbetegség nem igazolódott. Mellkasröntgen vizsgálaton jobb felső tüdőmezőben egy caverna ábrázolódott, mely felvetette a tuberculosis lehetőségét, ezért kivizsgálás céljából a Törökbálinti Tüdőgyógyintézet Gyermekpulmonológiájára irányítottuk. Az első körben elvégzett vizsgálatok kizárták a specifikus folyamatot, a mikrobiológiai tenyésztés folyamatban van. A leírt elváltozás miatt mellkas CT vizsgálatot kértünk, mely során a jobb felső tüdőmezőben egy egyenetlen, vékony falú, septummal rendelkező, kontrasztanyagot halmozó, bronchussal közlekedő cystosus képlet volt látható. Echinococcus szerológia negatív eredményt adott. További ellátás céljából a SOTE Gyermekgyógyászati Klinika Gyermeksebészeti Osztályára került áthelyezésre, ahol a tüdőben lévő elváltozást rezekálták. A szövettani minta feldolgozása folyamatban van.

Következtetés: Egy nem szokványos tünet okának kiderítése mindig multidiszciplinalis megközelítést kíván. Minden szükséges vizsgálat elvégzése alapvető a diagnózis felállításához. Az esetek egy részében nem sikerül a vérköpés okát megtalálni, de mindenképpen törekedni kell a háttérben álló eredet felkutatására, hogy az esetleges súlyosabb klinikai állapotra fény derüljön.

Egy benignusnak vélt aritmogén cardiomyopathia malignus fenotípusa

Oláh Alexandra[1], Mari Judit[2], Gajda Anna[2], Pásztor Pál[3], Gál Péter[3], Radics Bence[4], Katona Márta[1], Kiss Judit[2]

[1]Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Csecsemő- és gyermekkardiológiai osztály, [2]Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ PIC, [3]Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermekgyógyászati intenzív osztály, [4]Szeged, Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Pathológiai Intézet

Bevezetés: A cardiomyopathiák (CMP) a legrosszabb túlélési rátával járó gyermekkori szívbetegségek, a tünetekkel jelentkező CMP-s gyermekek 40%-a szívtranszplantációra szorul vagy meghal a diagnózistól számított két éven belül. A primer CMP-k prevalenciája gyermekkorban 1:100000, csecsemőkori legmagasabb incidenciával. A CMP-k morfofunkcionális megközelítésű kategorizálása használatos, így a főcsoportok közé a dilatatív, hypertrophiás, restriktív, aritmogén és non-compaction cardiomyopathiák sorolandók, ill. ezek további alcsoportokra bonthatók a genetika, ill. egyéb kiváltó tényezők függvényében. Az alábbiakban, a már intrauterin aritmiával jelentkező, újszülöttkorban manifesztálódott, aritmogén-dilatatív CMP jegyeit is mutató, gyors progressziójú, letális kimenetelű, ritka, általában felnőttkorban jelentkező és lassú progresszivitású CMP-vel diagnosztizált újszülött esetét mutatjuk be, mely esetben a pontos diagnózist a postmortem szövettani, ill. a genetikai vizsgálat adta.
Esetismertetés: Klinikánk Koraszülött Intenzív Osztályára rövid újraélesztést követően, egy 36. gesztációs héten, Apgar 3-5-6 státuszban született koraszülöttet, intrauterin észlelt és postnatalisan is fennálló bradycard szívműködés, ill. légzészavar miatt vettünk fel. A bradycardia hátterében EKG vizsgálattal III. fokú atrioventricularis blokk (AV-blokk) igazolódott, echocardiographiás vizsgálattal strukturális szívfejlődési rendellenesség nem volt észlelhető. Dobutrexes keringéstámogatás mellett a szívfrekvencia 80–90/min-re emelkedett. A harmadik életnapon további bradycardizálódási tendencia (kamrai frekvencia: 50/min), emelkedő szív nekroenzimek, légzési elégtelenség, akut veseelégtelenség jelentkezett, ekkor intubáció történt és transcutan pacemaker (PM) került felhelyezésre. Átmeneti transvenosus PM behelyezést követően a Szívsebészeti Klinikán PM beültetés történt epicardiális elektródákkal. A műtétet követően osztályunkon fokozódó szívelégtelenséget, ödémát, oligo- majd anuriát észleltünk a kombinált inotrop, vazopresszor, folyadékterápia, szteroid, albuminpótlás, vízhajtás ellenére is, így hemodialízis (CRRT) mellett döntöttünk. A Klinikánk Gyermekintenzív Osztályán történő CRRT során kamrai tachycardia jelentkezett, mely amiodaronra szűnt, ill. ezen kívül két alkalommal történt keringésleállás, az utolsó alkalommal sikertelen újraélesztést követően a beteget elveszítettük.
Összefoglalás: A halál oka a súlyos keringési elégtelenség, ill. következményes sokszervi elégtelenség volt. A szívizom szövettani vizsgálata alapján desmin-related CMP diagnózisa merült fel, mely a klinikai képet (III. fokú AV-blokk, dilatatív CMP) magyarázta, kivéve az életkori manifesztációt és rapid lefolyást. A genetikai vizsgálattal kimutatott desmoplakin (DSP) gén heterozygota mutációjának kimutatása adta a pontos diagnózist. A DSP gén variánsai leggyakrabban aritmogén CMP, ill. dilatatív CMP formájában manifesztálódnak, azonban mára a klinikai és genetikai adatok alapján a DSP gén mutációjához kapcsolt CMP-k külön entitást képviselnek, melyre jellemző a jelentős aritmiarizikó és bal kamrai diszfunkció. A betegek átlagéletkora a diagnózis idején 40 év. Az irodalmi adatok áttekintése után, tudomásunk szerint, újszülöttkorban eddig még nem került leírásra DSP gén mutációja által okozott CMP.

Syncope – egy ritka cardialis ok a háttérben

Orosz Dóra Regina, Balku Enikő, Magyar István, Csürke Ildikó, Dicső Ferenc

Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Gyermekgyógyászati Osztály Nyh.(nappali)

Elméleti háttér: A syncope egy igen gyakran előforduló gyermek sürgősségi kórkép. Ambulanciánkon 2022-ben 161 collaptiform rosszulléttel járó esetet láttunk el. A felnőtt populációtól eltérően gyermekek esetében a megbúvó kórok legtöbbször nem életveszélyes. Ennek ellenére diagnosztikus vizsgálataink során minden esetben kutatnunk kell a ritka, de potenciálisan végzetes okok után.
Célkitűzés: Egy 17 éves leánygyermek otthonában hirtelen szívmegállást követően került Intenzív részlegünkre, OMSZ által végrehajtott sikeres reanimáció után. Anamnézisében egy hónapon belüli syncope, családi anamnézisében mater fiatalkori hirtelen halála szerepel. Ezen esetet végigkövetve szeretnénk bemutatni a syncope hátterében álló ritka cardialis kórképet, a hosszú QT szindrómát, valamint a betegség előfordulása során jelentkező lehetséges malignus kamrai ritmuszavarokat és azok uptodate ellátási protokollját.
Eredmények: Ismertetett betegünk esetében érdekesség, hogy első eszméletvesztése után készült EKG regisztrátumon nem volt látható a QT-szakasz megnyúlása. Két héttel később telefonhívásra ébredt, ezt követően jelentkezett nála keringésleállás, légzészavar. Az első ellátók kiérkezéskor malignus kamrai ritmuszavart észleltek, elektromos cardioversio, reanimáció történt, majd két percen belül visszatért a sinusritmus, kamrai ektópiás pótütésekkel. Osztályunkon készült EKG felvételén megnyúlt QT szakasz mutatkozott. Echocardiographiás vizsgálattal strukturális szívelégtelenség nem igazolódott. Metoprolol adása és ionkorrekció mellett időnként ektópiás pitvari ritmus, bigemin kamrai extrasystolék, valamint minden mozgatásra kezdetben sustained, majd non-sustained kamrai tachycardia jelentkezett. Az alkalmazott terápiát I.C osztályba tartozó antiarrhythmiás hatású propafenonnal egészítettük ki. Tekintettel arra, hogy a gyermek hirtelen szívhalál túlélője és visszatérő malignus ritmuszavarai jelentkeztek, a Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermekszív Központjába helyeztük át, ahol ICD beültetésre került sor.
Diszkusszió: Gyermekkori syncope esetében is mindig gondoljunk a háttérben megbúvó ritka cardialis okokra. Vizsgálat során térjünk ki a gyermek korábbi, családi anamnézisre, a rosszullétet megelőző pontos körülményekre (fizikai terhelés, hangos zaj, érzelmi stressz), valamint értékeljük ki nagy pontossággal a készült EKG regisztrátumot. Red flag jelek teljesülése esetén pedig kérjünk kardiológiai konzíliumot, így csökkentve a potenciálisan megelőzhető gyermekkori hirtelen szívhalál előfordulását.

Gyermekkori alacsony grádusú központi idegrendszeri gliomák korszerű onkológiai ellátása

Osztermayer Dorka[1], Botos Péter[1], Bödör Csaba[2,3], Bedics Gábor[2,3], Scheich Bálint[3], Garami Miklós[4], Brückner Edit[4]

[1]Semmelweis Egyetem Általános Orvostudományi Kar, [2]HCEMM-SU Molekuláris Onkohematológiai Kutatócsoport, [3]Semmelweis Egyetem Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, [4]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: A gyermekkori primer központi idegrendszeri tumorok legnagyobb hányada az alacsony grádusú gliális tumorok csoportjába sorolható. Habár alapvetően jóindulatú entitásokról van szó, a lokális növekedés és következményes központi idegrendszeri nyomásfokozódás illetve kompressziós tünetek miatt mégis rosszindulatú betegséglefolyásra kell számítanunk az esetek jelentős hányadában. A központi idegrendszeri alacsony grádusú gliomák hisztológiai és molekuláris genetikai jellemzőit is alapul vevő rizikó stratifikáció bevezetésével lehetőség nyílik az onkológiai kezelés intenzitásának pontos megválasztására.
Célkitűzés: Célul tűztük ki a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikán 2020.08.01 – 2022.07.31. között primer központi idegrendszeri alacsony grádusú gliomával diagnosztizált betegeknél a betegség lefolyását előrejelző rizikóbecslési módszer alkalmazhatóságának vizsgálatát.
Módszer: 2020.08.01 – 20222.07.31. között a Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinikán alacsony grádusú központi idegrendszeri gliomával diagnosztizált betegek tumormintájának hisztolgiai és molekuláris genetikai jellemzőit vizsgáltuk. A betegek diagnóziskori életkorát, a tumor elhelyezkedését, hisztológiai és molekuláris jellemzőit alapul vevő rizikó számítási pontrendszer (Ryall et al. ajánlása alapján) alkalmazhatóságát vizsgáltuk és vetettük össze a megbetegedések klinikai lefolyásával.
Eredmények: 32 betegnél tudtuk elvégezni a betegség biológiai viselkedését előrejelző rizikó számítást. A vizsgált betegcsoportban 8 tumormintában a rutin diagnosztikai vizsgálatok során nem igazolódott molekuláris genetikai eltérés. 7 tumorminta célzott génpanel vizsgálata alapján határoztuk meg a molekuláris profilt, melyek közül 3 tumor esetében csak ezen kiterjesztett vizsgálattal sikerült igazolni a rizikóbesorolás alapján képező genetikai variáns jelenlétét. A vizsgált alacsony grádusú gliomás betegek legnagyobb hányadánál, 53%-ban (17/32) közepes rizikójú tumor igazolódott. Míg a betegek 41%-a (13/17) alacsony rizikójú glioma miatt került onkológiai gondozásba, 6%-nál (2/32) magas rizikót véleményeztünk.
Következtetés: Alacsony grádusú gliomák esetén a molekuláris genetikai jellemzőket is alapul vevő rizikó számítási módszer alkalmazása elengedhetetlen a személyre szabott terápia tervezéshez. A tumor molekuláris genetikai jellemzőinek meghatározásánál a csupán a leggyakrabban előforduló variánsok kimutatását célzó vizsgálatok sok esetben elegendőek, azonban ezek negativitása esetén kiterjesztett célzott génpanel vizsgálat elvégzése javasolt. A tumorsejtek genetikai sajátosságának megismerését célzó vizsgálatok hiánya a megbetegedés magasabb kockázatba sorolását és ezáltal több mellékhatással járó elhúzódó kezelés alkalmazását okozhatja.

Turner-szindrómához társult generalizált ödéma nyomában

Pagáts Rebeka[1], Hartmann Ágnes[1], Lakatos Orsolya[1], Nyikuly Kinga[1], Erhardt Éva[1], Tárnok András[1], Mosdósi Bernadett[1], Rózsai Barnabás[1], Környei Mária[1], Horváth Bence[1], Faluhelyi Nándor[2], Lásztity Natália[3]

[1]Pécs, PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, [2]Pécs, PTE KK Orvosi Képalkotó Klinika, [3]Budapest, Szent János Kórház

A testszerte megjelenő ödéma hátterében az erek hidrosztatikus nyomásának emelkedése (pl. szívelégtelenség, vesebetegség, cirrhosis), az onkotikus nyomás csökkenése (hypoproteinaemia) vagy a kapillárisok áteresztőképességének növekedése (égés, sepsis) állhat.
A 6,5 éves Turner-szindróma, bicuspidalis aortastenosis, aorta ascendens tágulat, renovascularis hypertonia és patkóvese miatt gondozott kislány újkeletű generalizált ödéma, hypoproteinaemia és hypalbuminaemia miatt került átvételre klinikánkra. A diuretikus terápiára és a rendszeres albumin pótlásra sem javuló kétoldali jelentős mennyiségű hydrothorax, tamponáddal fenyegető pericardialis folyadék okozta tünetek miatt számos drainage történt, átmeneti eredménnyel. A hypoproteinaemia a kiterjesztett vizsgálatokkal sem máj, sem vese eredetűnek nem bizonyult, az eredmények immuneredetű serositist sem támogattak. A laborokban észlelt hypoproteinaemia, IgG hiány és lymphocytopenia az intestinalis lymphangiectasia lehetőségét vetette fel, azonban a diagnózis felállítása és az adekvát kezelés bevezetése nem várt nehézségekbe ütközött.
A primer intestinalis lymphangiectasia ritka betegség. A jelenleg ismert gyógyszeres kezelési lehetőségek ellentmondásosak, egyes esetekben az érintett bélszakasz műtéti rezekciója is megfontolandó. Esetünkben az egyénre szabott terápiával sikerült tartós tünetmentességet elérni.

Egy elhanyagolt vese naplója

Pap Zsófia

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Csecsemő- és gyermekgyógyászati osztály

Előadásom során egy serdülő lány esetét szeretném bemutatni, akinek akut veseelégtelensége „vesekövesség”, és húgyúti fejlődési rendellenesség talaján alakult ki.
Az akut veseelégtelenség okai lehetnek a vesék vérellátásának zavara, a vesék károsodása, illetve a húgyúti traktus bármely szakaszának elzáródása. A postrenalis veseelégtelenség gyermekkorban jellemzően az újszülött fiúkat érinti, azonban a fent említett serdülő lány veseelégtelenségének hátterében is felmerült ez a kóroki tényező.
A gyermek kórelőzményéből kiemelendő, hogy 2018-ban egy ultrahang vizsgálat során mellékleletként észlelték cisztózus degenerálódást mutató, súlyosan károsodott bal veséjét. Az elvégzett vese szcintigráfia a bal vesében még 10% aktivitást mutatott. A jobb vesében ekkor több apró vesekő került leírásra.
2020-ban a krónikusan károsodott bal vese felülfertőződött és egy lezárt gennyes zsákvesévé alakult. Az akut szak lezajlása után jobb oldali dupla J katéter felhelyezésére, és bal oldali nephrectomiára volt szükség.
2023-ban a gyermek ismételt állapotromlás, akut veseelégtelenség tüneteivel került klinikánkra, azonban a megelőző két évben állapotát nem tudtuk követni.
Az esetbemutatás a nephrectomia után jobb oldalra felhelyezett dupla J katéter okozta szövődményekről szól, me-

lyek a non-compliance betegmagatartás következtében alakultak ki.

Aranyórák – a sürgősségi ellátásban (esetismertetés)

Papp Emese Sára[1], Tusa Csaba[2], Amir Zarbakhsh[2]
[1]Tolna Megyei Balassa János Kórház Gyermekgyógyászati Mátrix Osztály, [2]Tolna Megyei Balassa János Kórház Ideggyógyászati Osztály

Bevezetés: Gyermekkorban a cerebrovascularis betegségek a ritka kórképek közé tartoznak, de az Egyesült Államokban ma is a 10 leggyakoribb halálok között szerepelnek. Felismerésük életbevágóan fontos, hiszen kezelés nélkül 65–70%-ban maradványtünettel gyógyulnak a betegek. A stroke az agy vérkeringési zavarával összefüggő akut központi idegrendszeri károsodás. Gyermekkorban a vérzéses és ischaemiás stroke egyforma gyakorisággal fordul elő. Az ischaemiás stroke tünetei az elzárt ér ellátási területének megfelelő funkciókiesések következtében alakulnak ki. Számos ismert rizikótényező (veleszületett/szerzett prothromboticus állapotok, haematológiai betegségek, érbetegségek) ellenére az etiológia 45%-ban tisztázatlan marad.
Stroke gyanúja esetén a fizikális vizsgálatot követően a laboratóriumi vizsgálatok, EKG vizsgálat és koponya CT vizsgálat elvégzése szükséges, az angiográfiát is beleértve. A PedNIHSS fontos prognosztikai tényező, felvétele elengedhetetlen közvetlenül a diagnózis felállítása után.
Napjainkban sajnálatosan evidencián alapuló gyermekkorra standardizált terápiás protokoll nincs. 16 éves kor felett az iv. fibrinolysis az elsőként választandó terápia. Tekintettel arra, hogy a vénás vérrögoldás időablakhoz kötött (4,5 óra, kivételes esetben 9 óra) rendkívül fontos a diagnózis mielőbbi felállítása, mérlegelve a stroke lehetőségét is.
Esetismertetés: 17 és fél éves lány beteget OMSZ szállította a gyermekosztályra, akinél 45 perccel korábban hirtelen jobb oldali végtaggyengeség alakult ki. Fizikális és neurológiai vizsgálat alapján stroke alapos gyanúja merült fel, ezért STROKE protokoll szerinti CT vizsgálat történt; bal oldali ACM egyik ágának elzáródása igazolódott, az intracranialis vérzés lehetőségét kizárták. Neurointervenciós konzílium alapján kockázat-haszon elvét figyelembe véve mechanikus thrombectomia nem jött szóba. Időablakon belül (az első tünetek megjelenésétől számítva 3 óra 55 percen belül) intravénás thrombolysis kezelést végeztek a felnőtt neurológiai osztályon, mellékhatás nélkül. A thrombolysis eredményeként a hemitünetek megszűntek, csupán enyhe járási bizonytalanság volt még átmenetileg észlelhető. A 24 órás kontroll CT-n a bal oldali nucleus caudatus és lentiformis területén friss ischaemia látszott. Mivel az intracranialis vérzés kizárható volt, acetilszalicilsav kezelést indítottak és beteget további kivizsgálás céljából magasabb szintű ellátóhelyre szállíttatták. Echocardiographia nyitott foramen ovalét és mély belégzésben kis bal-jobb shunt-öt állapított meg. Lupus anticoagulans szűrőteszt és autoantitestek vizsgálata negatív eredményt adott. 7. ápolási napon panasz- és tünetmentesen napi 1x100 mg Aspirin protect terápiával otthonába bocsátották, kontrollra és további vizsgálatokra előjegyezték.
Következtetés: A gyermekkori stroke előfordulása ritka, de minden bizonnyal aluldiagnosztizált. Hangsúlyozandó, hogy típusos neurológiai tünetek esetén gondolni kell stroke lehetőségére is; törekedni kell prehospitális és kórházon belüli stroke-protokollok kidolgozására, együttműködve a társszakmák munkatársaival; elengedhetetlenül fontos a 4 és fél órás időablak szem előtt tartása!

Karácsonyi láz olasz módra

Parrag Hanga, Mosdósi Bernadett
Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Csecsemő- és Gyermekgyógyászat

Bevezetés: Az elhúzódó lázas állapot hátterében számos fertőző és nem fertőző kórkép állhat. Számottevő azon szisztémás immunológiai betegségek csoportja, melynek vezető tünete a lázas állapot. A haemophagocytas lymhohistiocytosis (HLH) egy ritka, magas mortalitással jellemezhető autoinflammatorikus kórkép.
Esetismertetés: A szerző egy 3 éves olasz lánygyermek esetét ismerteti, aki 10 napja fennálló lázas állapot kivizsgálása céljából került felvételre klinikánkra. Fizikális státuszából a buccán észlelt aphtosus elváltozás, perianálisan és a genitálián látott hyperaemia és a hetaposplenomegalia emelendő ki. Laboratóriumi eredményeiben egy középsúlyos pancytopenia igazolódott jelentősen emelkedett gyulladásos aktivitás mellett. A tünetek hátterében fertőzés nem igazolódott, szisztémás autoimmun betegség és malignitás kizárható volt. Képalkotó vizsgálatok során hepatosplenomegalia és hemodinamikailag nem jelentős mennyiségű pericardiális folyadék került leírásra. A klinikai tünetek hátterében felmerülő HLH kórképet a jelentősen emelkedett CD25 ligand marker is megerősítette. Nagy dózisú intravénás szteroid kezelés ellenére a betegség aktivitást mutatott, ezért interleukin-1 antagonista, inj anakinra terápia illetve per os cyclosporin kezelés került bevezetésre. A terápia hatására tartósan láztalanná vált, vérképe stabilizálódott és a gyulladásos aktivitás jelentősen mérséklődött. A 10. ápolási napon a kislányt jó általános állapotban helyeztük át a Milánói Egyetem Gyermekklinikájára további kezelés céljából. A HLH etiológiai tényezőjeként egy hazánkban ritkán diagnosztizált fertőzés igazolódott.
Összefoglalás: Elhúzódó lázas betegség esetén mindenképpen fel kell merüljön szisztémás megbetegedés lehetősége. A szerző jelen esetbemutatással fel szeretné hívni a figyelmet HLH kórkép jelentőségére, az elkülönítő kórismézés nehézségeire, valamint a kezelési lehetőségekre. A betegség idejekorán történő felismerése rendkívüli fontossággal bír, mert a korán megkezdett hatékony kezelés alkalmazásával a súlyos szervi károsodások megelőzhetőek.

Kromoszóma-rendellenességek a komplex vitiumok hátterében

Petrás Ármin, Simon Kornélia, Szabó Krisztina Virág, Kummer Zoltán, Kálmán Andrea
Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Székesfehérvár Csecsemő- és gyermekgyógyászat

Bevezetés: A kongenitális vitiumok a leggyakoribb veleszületett rendellenességek, amelyek prevalenciája eléri az 1%-ot. Komplex vitiumoknak nevezzük azokat a kongenitális anomáliákat, amelyek egy éves korig műtéti vagy egyéb (pl. katéteres) beavatkozást igényelnek. A komplex vitiumok a veleszületett szívfejlődési rendellenességek 1/4-ért felelősek és az esetek 7%-ában kromoszóma-rendellenesség igazolható kóroki tényezőként. A komplex vitiummal született gyermekek 80–85%-ánál igazolható kromoszóma eltérés.
Célkitűzés: Előadásunk célja az volt, hogy felhívjuk a figyelmet arra, hogy a komplex vitiumok hátterében gyakran található kromoszóma eltérés. Emellett azt vizsgáltuk, hogy az egyes esetekben milyen típusú kromoszóma-rendellenesség 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 anomália a komplex vitium hátterében. 1 esetben Edwards-szindrómát, 1 esetben Down-szindrómát, 1 esetben pedig Smith-Magenis-szindrómát diagnosztizáltunk. 1 gyermeknél normál karyotípus igazolódott.
Mindegyik esetünkben a vitiumot már intrauterin diagnosztizálták. Ebből 1 újszülött budapesti centrumban, 2 gyermek sürgős császármetszés indikációja miatt kórházunkban született. 1 magzat intrauterin elhalt.
Következtetés: A komplex vitiumok hátterében gyakran genetikai eltérés áll. Többszervi érintettség és minor anomáliák észlelése esetében mindig gondoljunk a kromoszóma-rendellenességek lehetőségére. A felismert szív- (és egyéb) fejlődési rendellenességek esetében a szülés helyének megválasztása kardinális kérdés. A megfelelő diagnózis felállítása és az etiológia meghatározása elengedhetetlen a további terápiás lépések megválasztása szempontjából.

COL(4)A(5) színű vizelet, avagy mikroszkópos hemturia a családban

Péley Dorottya[1], Kalmár Tibor[2], Hartmann Ágnes1

[1]Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika, Csecsemő- és Gyermekgyógyászat, [2]SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Genetikai Diagnosztikai Laboratórium

Mikroszkópos hematuria gyerekkorban a vizelet vizsgálatok 3-4%-ban előforduló, gyakori eltérés. Megjelenése alarmírozó mind a szülő, mind a gyermek, mind az vizsgáló orvos számára.
A gyermekkori perzisztáló mikroszkópos hematuriát több jóindulatú vagy akár súlyos betegség is okozhatja, ideértve az urológiai problémákat, glomeruláris betegségeket, hematológiai rendellenességeket. A tünetek megjelenése, előfordulása, a haematuria lokalizációjának ismerete fontos a megfelelő diagnosztikus vizsgálatok elvégzéshez. Két esetünk bemutatásával a perzisztáló mikroszópos haemturia differenciáldiagnosztikáját tekintjük át. A családban érintett szülő számára a gyermeknél kezdeményezett genetikai vizsgálat új diagnózisokat hozott: a vékonybazálmembrán betegségtől az Alport szindrómáig.

Ahol a gasztroenterológia, az immunológia és a genetika találkozik: Very Early Onset Inflammatory Bowel Disease eseteink bemutatása

Podráczky Noémi Sára[1], Horváth Zsuzsanna[2], Goda Vera[3], Vojnisek Zsuzsanna[4]

[1]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, [2]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, Reumatológiai Osztály, [3]Dél-pesti Centrumkórház – Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet Gy. hemat. és Őssejt-transzplantációs Osztály, [4]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg, Gasztroenterológia Osztály

Bevezetés: A Very Early Onset Inflammatory Bowel Disease (VEO-IBD) a gyulladásos bélbetegség 6 éves kor előtt manifesztálódó speciális típusa. A VEO-IBD hátterében gyakran felfedezhető patogén génmutáció vagy primer immundeficiencia (PID). A VEO-IBD prevalenciája az elmúlt években jelentősen növekedett, így egyre nagyobb szükség van a betegség hátterének megértésére, hogy célozott kezelési lehetőségeket biztosíthassunk a betegek számára.
Esetbemutatás: Az elmúlt egy évben a Klinikánkon diagnosztizált VEO-IBD öt esetét mutatjuk be.
A betegek minden esetben kettő évesnél fiatalabbak voltak. Az iniciális tünetek jellemzően 6-food-elimination diéta mellett perzisztáló hematochezia, valamint a súlyfejlődés elmaradása voltak. A kivizsgálás során végzett labor-, hasi ultrahang és széklet calprotectin vizsgálatok eredményei nem voltak egyértelműen típusosak IBD-re. Az endoszkópiás vizsgálat makroszkópos lelete négy esetben lymphonodularis hyperplasiat, aphtosus és pseudopolyposus elváltozásokat, egy esetben pedig fekélyes elváltozást mutatott. A szövettani vizsgálat négy esetben IBD-re utalt.
Az immunológiai kivizsgálás négy esetben igazolt immunhiányt, egy esetben kifejezett hypogammaglobulinaemiát.
Genetikai vizsgálatot négy esetben végeztünk Next-generation sequencing (NGS) módszerrel, az absztrakt beküldéséig kettőnek van eredménye. Az NGS egy betegnél igazolt AIRE, POLE2 and CARMIL2 patogén génmutációt. Ebben az esetben az immunhiány klinikai tünetei nem jelentkeztek. Az immunglobulin pótlásra szoruló hypogammaglobulinaemia esetében igazolható genetikai eltérést nem találtunk.
Konklúzió: Összességében a klinikai kép, a labor- és képalkotó vizsgálatok nem minden esetben mutattak IBD-re jellemző típusos eltéréseket, de az endoszkópia makroszkópos lelete és a szövettan specifikusak voltak. Az eddig elkészült genetikai és immunológiai eredmények nem minden esetben korreláltak egymással és a klinikummal. Az NGS és a további genetikai vizsgálatok segítségünkre lehetnek ezekben a komplex esetekben.
Az irodalmi adatok alapján felmerülő etiológiai és diagnosztikus bizonytalanságok kis esetszámú beteganyagunkban is tükröződnek.

Folyamatos Propofol Infúzió Alkalmazása a Gyermekintenzív Osztályon

Pomlényi Petra[1], Christopher Kriel[1], Horváth Klára[2]

[1]Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, [2]Semmelweis 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, szívelégtelenség, 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 dózisú, 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, a propofolt kapó betegek életkora szignifikánsan magasabb volt. Minden beteg légzéstámogatásban részesült.
Főbb rredmények: A propofol infúziók kummulatív dózisa 6 és 702.14 mg/kg között volt, átlagosan 112.47 mg/kg (szórás: 149.24 mg/kg). A csúcs dózisok 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 az életkor (t(33.85)=3.8, p = .001) és a betegség súlyosságot jelző index (PIM-3 score) (t(33.05)=2.75, p = .01), ezért ezeket a változókat kovariánsként léptettük be a regressziós modelljeinkbe. A mortalitás nem volt kapcsolatba hozható a propofol infúzióval, (OR=0.02, 95% CI [0 4.22] p=.34), ahogy az intenzíves tartózkodás hossza sem (OR = 0.02, 95% CI [0 11.4] p = .25). A propofol adása nem függött össze a folyadékbólusok (OR=0.38, 95% CI [0.07 1.94], p=.24) vagy vazopresszorok alkalmazásának szükségességével (OR=1.63, 95% CI [0.2 19.36], p=.658). A betegek szívfrekvenciája (t(21)=-1.03, p=.313, MD= 4.72, 95% CI [-14.24 4.79]) és artériás középnyomása (t(21)=-0.08, p=.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 infúziónak nem volt kimutatható negatív hatása. A vizsgált betegekben nem fordult elő semmilyen propofolhoz kapcsolódó szövődmény vagy propofol infúziós szindróma.

Diagnosztikus probléma kettős üregrendszerű vese esetén

Rahimi Dárius[1], Farkas Tamás[1], Papp János György[1], Réti Gyula[1], Ormay Cecília[2], Puskás Noémi[3]

[1]Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Gyermeksebészeti, Trauma és Égési Osztály, [2]Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Osztály, [3]B.-A.-Z. Megyei Központi Kórház, Központi Diagnosztikai Centrum

Bevezetés: A húgyutak egyik leggyakoribb fejlődési rendellenessége az ureter és veseüregrendszer kettőzetek különböző formái. Az anatómiai rendellenesség néhány kórképre hajlamosít, melyek diagnosztikája olykor kihívást jelent. Kétoldali kettős veseüregrendszer mellett jelentkező húgyuti gyulladás során felmerült diagnosztikus problémáról számolunk be.
Módszer: Retrospektív módon elemeztük a Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Kórház és Egyetemi Oktatókórház Gyermekegészségügyi Központjában kezelt 8 éves leány kórtörténetére vonatkozó dokumentációját a MedWorks rendszer adatbázisa alapján.
Esetismertetés: A 8 éves leány lázzal kísért hasi fájdalommal jelentkezett intézetünkben. Az UH vizsgálat mindkét vese felső pólusában térszűkítésre gyanús képletet detektált. Az MRI vizsgálat ezt alátámasztani látszott, bár mozgásos műtermékek miatt a képek korlátozottan voltak értékelhetőek. CT vizsgálatra kényszerültünk, ami mindkét oldalon kettős veseüregrendszert igazolt, az alsó üregrendszerek és ureterek tágulatával. A vesék cranialis részében parenchyma kiszélesedést írtak le, amit gyulladásos folyamat következményének tartottak. A tumor gyanúját a CT nem igazolta. A gyermeknél a labor leletekkel megerősített pyelonephritist diagnosztizáltunk. A későbbiekben cystographia mindkét alsó rendszerben III. stádiumú VUR-t igazolt, mely miatt Cohen szerinti neoimplantatio történt.
Megbeszélés: A húgyúti kettőzetek nagy része élet végéig tünetmentes marad. Az általuk prediszponált kóros eltérések olykor már intrauterin, de legtöbbször csecsemő vagy kisgyermek korban felismerésre kerülnek. Az egyik leggyakoribb szövődmény az alsó üregrendszer refluxa és a következményes húgyúti gyulladás. Az atípusos, késői életkorban jelentkező esetünkben a primer képalkotó vizsgálatok szokatlan leletei nehezítették meg a felismerést, ezért tartottuk bemutatásra érdemesnek.

Osteochondroma multiplex ritka localizációjának következménye

Rahimi Dárius[1], Poremba Beáta[2], Papp János György[2], Halász Károly[2], Puskás Noémi[2]

[1]Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház Gyermeksebészeti, Traumatológiai és Égési Osztály, [2]

Bevezetés: Az osteochondroma multiplex egy autoszomális domináns öröklésmenetet mutató ritka kórkép, melynek előfordulása 1:50000. Az elváltozások megjelenési helyei változatosak, de főként hosszú csöves csontok metaphysisén észlelhetőek az epiphysis rés közelében. Többnyire végtagokon mellékleletként kerülnek felismerésre. Panaszt elhelyezkedésüktől függően okozhatnak. Leggyakrabban radiológiai mellékleletként vagy előd omborodó terimeként észlelik.
Módszer: Retrospektív módon elemeztük a Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Kórház és Egyetemi Oktatókórház Gyermekegészségügyi Központjában a sürgősséggel felvett és kezelt 11 éves fiúgyermek kórtörténetére vonatkozó dokumentációját a MedWorks rendszer adatbázisa alapján.
Esetismertetés: Hirtelen fellépő jobb oldali mellkasi fájdalom és nehézlégzés miatt jelentkezett a 11 éves fiúgyermek intézményünk ambulanciáján. A gyermeket trauma nem érte. Anamnéziséből herediter osteochondroma multiplex betegsége kiemelendő. Felvételkor készült mellkasi röntgen és ultrahang vizsgálat nagy mennyiségű folyadékgyülemet detektált a jobb mellkas félben. A folyadék lebocsátásakor 750 ml sűrű, véres váladék ürülését észleltük. Kezdetben fibrinolyticum, antibiotikum és supportiv terápiában részesült, a mellüreg feltisztult, de a véres váladékozás nem szűnt meg. A kivizsgálás során gyulladásos eredet nem igazolódott. A kórok tovább kutatása miatt mellkas CT vizsgálat történt, egy-egy intrathoracalis helyzetű exostosist mutatott, azonban a kórokot nem találtuk. Diagnosztikus thoracoscopiát végeztünk, ahol alapbetegségéből adódó egyedi szövődményt találtunk, melynek megoldása thoracotomiát igényelt. A műtétet követően a beteg gyógyultan távozott intézményünkből.
Megbeszélés: A soliter osteochondroma a leggyakoribb benignus csont tumor, öröklődő multiplex formája a kivizsgálások 5–10%-nál igazolódik. A leggyakoribb predilekciós helyein kívül néha atípusos lokalizációban és formában jelenhet meg változatos tüneteket generálva, mely a diagnózis felállítását nehezítheti, rossz irányba terelve a klinikust.

Elülső keresztszalag-sérülések ellátása fiatal korban

Rajki Dávid, Jórász Zsolt
Bethesda Gyermekkórház Sebészeti Osztály

Az utóbbi években egyre gyakoribb a gyermekkori térdsérülések előfordulása, és egyre gyakrabban találkozunk elülső keresztszalag szakadással. Felnőtt korban a keresztszalagpótlás rutin eljárássá vált, a korán elvégzett műtét jelentősen csökkenti a társsérülések és a korai arthrosis kialakulásának lehetőségét, ennek ellenére a gyermekkori sérülések ellátását kevés helyen alkalmazzák, mivel a felnőtteknél végzett transphysealis módszerek súlyos növekedési zavarokhoz vezethetnek. A konzervatív terápiának, a magas minőségű célzott rehabilitációs programnak van helye ezen sérültek ellátásában, azonban a nemzetközi szakirodalom szerint a legtöbb esetben nem helyettesítheti a megfelelő időben elvégzett adekvát műtétet. A nyitott növekedési zónájú gyermekek keresztszalag-pótlására számos physis-kímélő műtéti technikát kidolgoztak, azonban jelen tudásunk szerint legtöbbjük nem végezhető el növekedési zavar megjelenése nélkül. Kocher és munkatársai bemutattak és 2006-ban publikáltak egy olyan eljárást, mely teljes mértékben elkerüli a növekedési zónákat, ezáltal csaknem nullára redukálja a növekedési zavar előfordulásának valószínűségét, és mindemellett kellő stabilitást ad.
Munkacsoportunk célja, hogy az elülső keresztszalag-szakadást elszenvedett gyermekeket hazánkban ideális időben, koruknak és fejlettségüknek megfelelően, transphysealis vagy physis-kímélő műtéti eljárással ellássuk, a Kocher által bemutatott algoritmust alkalmazva, ezáltal minimalizálva a másodlagos sérülések előfordulásának és a korai arthrosis kialakulásának lehetőségét.
Kórházunkban tíz éve végzünk keresztszalagpótlást, döntően Tanner 3-5 stádiumú fiataloknál, akiknél transphysealis pótlást végeztünk semitendinosus ínból, illetve az elmúlt két évben 12 Tanner 1-2 stádiumú gyermeknél alkalmaztunk physis-kímélő eljárást, mely esetekben a keresztszalagot a tractus iliotibialisból készített oltvánnyal pótoltuk. Ezen műtéti eljárás része – a jelenleg nemzetközileg egyre inkább elfogadott és javasolt – lateralis extraartikuláris tenodesis (LET) is, mely jelentősen fokozza az elülső keresztszalag pótlások rotációs stabilitását. Tapasztalataink szerint ez az új műtéti technika kellő térd stabilitást biztosít. A megfelelő rehabilitációs program segítségével, 9-12 hónappal a műtét után, a gyermekek vissza tudnak térni az aktív életmódhoz. Mindezen eredmények alapján hazánkban az elülső keresztszalag sérülést elszenvedett gyermekek számára egy új, alacsony kockázatú, hosszú távon kedvező kimenetelű eljárás válik lehetővé.

Nem minden anorexia, ami annak tűnik

Rakos-Ritz Roxána[1], Györke Eszter[1], Farkas László[1], Ruttner Pál[2], Szalai Anna[3], Szép Enikő[4], Csákváry Violetta[1]
[1]Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely Csecsemő és gyermekgyógyászati Osztály, [2]Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely Szülészeti-nőgyógyászati Osztály, [3]Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely Központi Radiológia Osztály, [4]Markusovszky 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 esetében 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 kismedencét kitöltő, cisztózus részleteket 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 eredetet 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 differenciál diagnosztikai lépések szerint a leggyakoribb kórképeket kizárva juthatunk el a ritkább betegségek felismeréséig.

Mi állhat az elhúzódó köhögés hátterében?

Ranyák Márta Szilvia[1], Szikszay Orsolya[1], Németh Ágnes[1], Kincs Judit[2], Szabó Attila[2,1]
[1]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai Részleg, [2]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai Részleg

Bevezetés: Az őszi-téli időszakban gyakori a közösségbe járó gyermekeknél, hogy szinte folyamatosan valamilyen felső légúti infekció tüneteit mutatják. Emiatt nem egyszerű kiszűrni azokat az eseteket, amikor a köhögéses panaszok hátterében szisztémás betegség áll. A részletes anamnézis, a panaszok és a státusz alapos felvétele segíthet a differenciáldiagnosztika útvesztőjében.
Esetismertetés: A nyolc éves leánygyermek három éve tartó visszatérő köhögések miatt érkezett osztályunkra. A gyermeket több alkalommal vizsgálták allergológián, pulmonológián és gasztroenterológián is, összességében panaszai hátterében inhalatív allergiát véleményeztek. Státuszából kiemelendő astheniás alkat, dobverőujjak, óraüveg körmök, tüdeje felett hallott diffúz szörtyzörejek, mérsékelt hepatomegalia. Tekintettel a panaszokra és a vizsgálati eredményekre mellkas röntgen vizsgálat történt, majd progrediáló légúti tünetek, illetve oxigén szupportációs igény jelentkezése miatt akut mellkas CT vizsgálat is történt, melyek felvetették a cisztás fibrózis (CF) lehetőségét. Az elvégzett laborvizsgálatok során D-hypovitaminosist, hypophosphataemiát, mérsékelten emelkedett gyulladásos értékeket, valamint neutrophiliát észleltünk. Légzésfunkciós vizsgálat kevert (restriktív és obstruktív) eltéréseket is mutatott (FEV1: 37%). Verejték teszt vizsgálat során két alkalommal is emelkedett kloridion szint volt mérhető (128 mmol/l, 120 mmol/l). A kapott eredmények alátámasztották a CF diagnózisát, így genetikai vizsgálat indult. Akut exacerbáció miatt a köpetéből tenyészett S. aureus és P. aeruginosa érzékenységének megfelelő, illetve a szerológiai vizsgálattal igazolt M. pneumoniae infekció miatt kombinált antibiotikum terápia indult, mely alkalmazása mellett panaszai szanálódtak, lég-

zésfunkciós értékei javuló tendenciát mutattak. Egy héttel kombinált antibiotikum és az alapbetegségének megfelelő kezelés (kombinált inhalációs terápia, légúti fizikoterápia, hasnyálmirigy enzimpótlás, zsírban oldódó vitaminok és vaspótlás) mellett FEV1: 71%, két héttel felvételét követően FEV1: 81% értéket mutatott.
A család másik két gyermekének (2,5 és 5,5 éves fiúgyermekek) vizsgálatakor szintén CF-re jellemező tüneteket (zsírszékelést, gyakori elhúzódó felsőlégúti infekciókat) észleltünk és az emiatt végzett verejtékteszt vizsgálat szintén megerősítették az iránydiagnózist. A testvérek CF központ általi gondozásba vétele megtörtént. A genetikai vizsgálatok két gyermeknél ÄF508 mutációt igazoltak, a család többi tagjának genetikai vizsgálata még folyamatban van.
Konklúzió: A cisztás fibrózis jellegzetes tünetei általában már a korai életkorban megmutatkoznak, így ritkán találkozhatunk diagnosztizálatlan idősebb gyermekekkel. A jövőben a nem felismert esetek számának további csökkenése várható azáltal, hogy a CF szűrővizsgálat 2022 óta része a kötelező újszülöttkori szűrésnek. Az elhúzódó köhögés etiológiájának vizsgálatakor a jövőben is fontos, hogy felmerüljön a cisztás fibrózis lehetősége, mivel a diagnózis minél korábbi felállítása és a megfelelő terápia elkezdése nagymértékben javítja a betegek hosszútávú életkilátásait.

Aquagen keratoderma vizsgálata a magyarországi cystás fibrosisos betegpopulációban

Sájer Annamária[1], Péterfia Csaba[2], Harangi Ferenc[3]
[1]Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar, [2]Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Tüdőgyógyászati Oszt., [3]Tolna Megyei Balassa János Kórház Gyermekgyógyászati Mátrix Osztály

Bevezetés: A cystás fibrosis (CF) az egyik leggyakoribb autoszomális, recesszív öröklődésű veleszületett genetikai betegség. Az ismert szervi (légúti, gastrointestinalis) tünetek mellett abetegség bőrgyógyászati manifesztációi jóval ritkábbak, kevéssé ismertek. Az aquagen keratoderma (AK) egy ritka bőrbetegség, melyet a bőr ráncosodása jellemez, főként a tenyereken és a talpakon, rövid ideig tartó vízzel való érintkezést követően.
Módszerek: Vizsgálatunk során a cystás fibrosishoz társuló bőrtüneteket mértük fel a hazai CF központokban gondozott 104 betegnél (ez a magyarországi gyermekkorú CF betegek 40 %-a). 57 páciensnél vizsgáltuk az aquagen keratoderma megjelenését, illetve arra kerestük a választ, hogy az AK jelenléte és kialakulásának ideje összefüggésbe hozható-e a cystás fibrosisos betegekben az életkorral, a nemmel, a genotípussal, vagy a betegség súlyosságát jelző egyes klinikai paraméterekkel, mint a légzésfunkció vagy a tápláltsági állapot.
Eredmények: Az általunk vizsgált beteganyag 80%-ánál (45 beteg) észleltünk gyorsan létrejövő ráncosodást (5 percnél rövidebb idő alatt). A nem, az életkor, a tápláltsági állapot és a légzésfunkció (FEV1) esetében nem találtunk szignifikáns összefüggést a ráncosodási idővel. A kettős heterozigóta mutációval rendelkező gyermekek ráncosodási ideje rövidebb volt, de ez az összefüggés nem szignifikáns mértékű.
Következtetés: Az aqaugen keratoderma megjelenése cystás fibrosisban különösen jellemző, a magyarországi gyermek CF populáció jelentős részében ki tudtuk mutatni. A bőrjelenség vizsgálata gyors, olcsó, non-invazív, könnyen kivitelezhető eljárás, AK észlelése esetén mindig felvetődik a betegség lehetősége, indokolt lehet további célzott vizsgálatokat végezni CF irányában.

Hipoxiás ischaemiás encephalopathia talaján kialakult West-szindróma egy esetünk kapcsán

Szabó Csenge Yvette, Tamasi Albert, Abdulrahman Mohamed Abdulrab
Békés Vármegyei Központi Kórház Pándy Kálmán Tagkórház, Gyermekosztály, Gyula

A West-szindróma egy súlyos epilepsziás encephalopathia, melyet infantilis spasmusok, a pszichomotoros fejlődés elmaradás és hypsarrhythmia jellemez. Etiológiáját tekintve lehet szimptómás, kriptogén és idiopathiás. Diagnosztizálni a klinikai kép, EEG és MR alapján lehetséges. Differenciál diagnosztikája nehézségekbe ütközhet, hiszen a csecsemőkre jellemző hasi kólika és gastrooesophagealis reflux is időnként hasonló megjelenésű lehet. Kezelésében etiológiától függően ACTH, vigabatrin vagy szteroid adható, illetve ezek kombinációja.
Előadásomban egy terminusra, súlyos hypoxiat elszenvedett komplett kardiopulmonalis reszuszcitációt igénylő újszülött esetét szeretném bemutatni. Állapotának stabilizálása után a musculus masseter trismusa és a nyelv fasciculatioja miatt phenobarbital telítésben részesült. Induló vérgáz és Apgar értéke alapján protokoll szerint teljes test hypothermiát kezdtünk. Laboratóriumi paramétereiben magas necroenzin és IL-6 szinteket detektáltunk, a CRP és PCT értékei normál tartományban voltak. Parenterális phenobarbital mellett manifeszt görcse megszűnt. Neurosonographia során szimmetrikus, szűk kamrarendszer volt látható. Felmelegítése komplikációmentesen zajlott. Bed-side EEG-n ébrenlétben életkorához képest meglassult háttéraktivitás volt látható. A 15. életnapon myoclonusnak imponáló gyakori összerándulásokat észleltük, a kezek ökölbetartása és kifejezett nyugtalansága mellett, ekkor kreatin-kináz értéke ismét megemelkedett. Kontroll EEG vizsgálat alatt myoclonusok nem jelentkeztek. Agyi ultrahang táguló kamrarendszert, a plexusban subependimalis cystákat írt le. Levetiracetam terápia indult, majd a további habilitáció céljából 22. napos életkorban a Szent Margit Kórház Fejlődésneurológiai osztályára került áthelyezésre. Több alkalommal készült video EEG, nyugtalanság kapcsán sorozatos, de nyugodt állapotban is az egész testre terjedő myoclonus volt észlelhető, mely agytörzsi tónus belövellésnek imponált, ezért levetiracetam adását felfüggesztették. Nyugtalansága miatt phenobarbital terápiát megtartották. Rövid tünetmentesség után 2 hónaposan ismét intézményünkbe került felvételre, naponta több alkalommal sírás kapcsán jelentkező néhány másodpercig tartó, fej jobbra fordításával járó epizódok miatt. Ekkor készült EEG vizsgálat ébrenlétben életkorához képest lassabb háttéraktivitást mutatott egyértelmű epilepsziás működészavar nélkül. Neurosonographia asszimmetrikus, összességében tág kamrarendszert ábrázolt, a basalis ganglionok területe echodúsabb volt. Két héttel később a szülő elmondása szerint naponta 4-5 alkalommal jelentkezett kar megfeszítéssel, hangadással járó néhány másodpercig tartó rosszulléte. Neurológiai státuszában észlelhető volt, hogy mozgásdinamikája, aktivitási és éberségi szintje csökkent. EEG vizsgálat során burst supression mutatkozott. A látott kép alapján induló West szindróma képe bontakozott ki, ezért fokozatosan felépülő adagban per os vigabatrin és im. szintetikus ACTH adását kezdtük, melynek hatására spasmusai megszűntek, EEG képe kérgi funkciózavaron kívül egyéb eltérést nem mutatott.
A súlyos hypoxiás-ischaemiás inzultust elszenvedett csecsemők rendszeres EEG követésével lehetséges a mozgászavar és a vele párhuzamosan kialakuló epilepszia szindrómák elkülönítése, valamint kezelésük hatékonyságának nyomon követése.

Szifilisz indukálta nefrózis szindróma egy 15 éves lány estében

Szabó Viktória[1], Kovács Bernadett[1], Abdulrahman Abdulrab Mohamed[1], Kövesdi József[1], Kolozsi Anita Renáta[2], Bérci Zsuzsanna[3]

[1]Békés Megyei Központi Kórház 1. Csecsemő- és Gyermekgyógyászati osztály, [2]Békés Megyei Központi Kórház 2. Csecsemő- és gyerekgyógyászat osztály, [3]Békéscsaba, Békés Megyei Központi Kórház, Bőrgyógyászati szakrendelő

Egy 15 éves nagylány esetét szeretnénk bemutatni, akit háziorvosa gravis anaemia, 2-3 hete kezdődő rosszullétek, aluszékonyság, éjjeli izzadás, testszerte megjelenő maculopapulosus exanthaemák kivizsgálása céljából utalt gyermekosztályunkra. Felvételi státuszából kiemelendők testszerte látható bőrtünetei, tonsillitisre jellemző garatképe, valamint jelentősebb hüvelyi folyása. Laboratóriumi eredményeiben a már ismert hypochrom, microcyter anaemia mellett emelkedett transzamináz szintek, enyhe fokú hypalbuminaemia mutatkozott. Széleskörű szerológiai vizsgálatokat indítottunk hepatotrop kórokozók irányába, valamint vizsgálatokat kezdtünk vashiányos anaemia hátterében fennálló felszívódási zavar irányába. Nőgyógyász vulvitisére lokális kezelést javasolt. Bőrgyógyászati konzílium a látottak alapján STI lehetőségét felvetette, emiatt STD kórokozók irányába is kiszélesítettük vizsgálatainkat. A kapott eredmények szifilisz II. stádiumra utaltak. A leány elmondja, hogy szexuálisan aktív, eddig egyetlen partnere volt, akit ezt követően szintén Bőr-és Nemibeteg Gondozóba irányítottunk. A lánynál protokoll szerint penicillin kezelését indítottunk. Obszervációnk 8. napjától fokozódó proteinuria, testszerte megjelenő oedaema felvette nephrosis szindróma lehetőségét, a további diagnosztikai lépések elvégzése céljából SZTE Gyermekklinikára történt áthelyezése, azonban vesebiopsziára nem került sor, az antibiotikum terápiát követően észlelt klinikai és laboratóriumi regressziót figyelembe véve.
Országos adatokból látható, hogy fiatal életkorban is évek óta folyamatosan nő a szexuális úton terjedő betegségek aránya. Esetünkkel arra szerettük volna a figyelmet ráirányítani, hogy emelkedett májenzimek, bőrtünetek, tonsillitis mögött ne csak a gyakoribb kórokozókban gondolkozzunk. Szexuálisan aktív serdülők esetében nemi úton terjedő fertőzésekre is gyanakodjunk, valamint fontos a partnerek felkutatása is.

Ritka esetek egyike

Szántó Kata Judit, Gábor Krisztina Míta, Tiszlavicz Lilla Györgyi

Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Gyermek-onko-hematológiai Osztály

Esetismertetés: 16 éves fiú betegünknél a diagnózist megelőzően másfél hónappal kezdődött erős thoracalis gerinc területére és a hát bal odalára lokalizálódó fájdalom, mely fájdalomcsillapítóra sem szűnt. További tünetei az éjszakai hőemelkedések és fogyás voltak. Fájdalmatlan bal oldali scrotum duzzanat miatt urológiai megjelenés és ultrahang vizsgálat történt, melyen abdominalis lymphadenomegalia ábrázolódott, valamint a vizsgálat bal oldali epididymis tumor lehetőségét vetette fel. Urológiai szakrendelésen két nap múlva kontrollvizsgálat történt, ekkor a fájdalmatlan mellékhere-megnagyobbodás kapcsán herecsavarodás gyanúja miatt hydrocelectomia és varicocelectomia történt, azonban szövettani elemzésre az eltávolított szövetet nem küldték el. A műtét után két héttel perzisztáló panaszok miatt laboratóriumi vérvizsgálat történt, melyben emelkedett süllyedés, C-reaktív protein, húgysav szintek, anaemia és thrombocytosis volt. Az emelkedett gyulladásos paraméterekre és a hátfájdalomra tekintettel húgyúti infekció gyanúja miatt háziorvosa per os levofloxacin terápiát indított. Ismételt hasi ultrahangon splenomegalia, a májkapuban, a pancreas, a lép körül és a hasi nagyerek mentén különböző nagyságú nyirokcsomók ábrázolódtak, emiatt beutalták a Bács-Kiskun Megyei Kórház Gyermekosztályára, ezt követően további kivizsgálás céljából átadás történt a SZTE Gyermekgyógyászati Klinika Onko-hematológiai osztályára. Felvételét követően diagnosztikai célból hasi nyirokcsomó eltávolítása történt. A szövettani mintavétel anaplasticus lypmhoma kinase (ALK)-pozitív nagy B-sejtes lymphoma nyirokcsomó infiltrátumát igazolta. A státusz felmérés során III. stádiumú betegség igazolódott. Az ALK pozitív diffúz, nagy B-sejtes lymphoma egy terápiára rosszul reagáló, agresszív, ritka altípus, mely kevesebb, mint 1%-át teszi ki az összes diffúz, nagy B-sejtes lymphomának. A beteg kezelését Inter-B-NHL 2010 protokoll szerint indítottuk, ALK inhibitorral kiegészítve.
Összegzés: a fokozódó hátfájdalom, a fájdalmatlan mellékhere-megnagyobbodás, az emelkedett gyulladásos paraméterek és húgysav szint, valamint a hasi lymphadenomegalia esetén minél korábban gondolni kell malignitásra, mivel a korai diagnózis a gyógyulás esélyét növeli.

Benignus tónusos felfelé tekintés szindróma

Szegner Laura Mária, Hollódy Katalin

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika Csecsemő- és Gyermekgyógyászat

A csecsemő- és gyermekkorban gyakran okoznak differenciáldiagnosztikai problémát a paroxysmusokban jelentkező, nem epilepsziás események.
A benignus tónusos felfelé tekintés a szem akaratlan felfelé irányuló deviációját, inkomplett lefelé irányuló szakkádokat, valamint a szemgolyó normális horizontális mozgását jelenti megtartott tudat mellett. Az epizódok frekvenciája és időtartama változó, néhány perctől néhány órán át, akár napokig is tarthat. A tónusos felfelé tekintést lázas megbetegedés, vakcináció provokálhatja. Csecsemő, illetve kisdedkorban kezdődik, jóindulatú, a későbbiekben spontán oldódik, de egyes szerzők beszámoltak a jelenséghez kapcsolódó egyéb neurológiai tünetekről, ataxiáról és koponya MRI eltérésekről is. A kórkép gyakorisága ismeretlen, feltehetőleg aluldiagnosztizált.
Előadásomban a PTE KK Gyermekneurológiai Osztályán megjelent 8 hónapos csecsemő esetének bemutatásával szemléltetem a benignus tónusos felfelé tekintés szindrómát, rövid kitekintéssel az egyéb, paroxysmusokban jelentkező, nem epilepsziás eseményekre.

Az újszülöttkori SMA-szűrés magyarországi tapasztalatai

Szénási Fanni[1], Mikos Borbála[2], Vendégh Lejla[3], Velkey György[3], Monostori Péter[4], Szatmári Ildikó[5]

[1]Bethesda Gyermekkórház I. Csecsemő- és gyermekgyógyászati, [2]Bethesda Gyermekkórház Aneszteziológiai Intenzív Terápia, [3]Bethesda Gyermekkórház II. Csecsemő és Gyermekgyógyászat, [4]Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Anyagcsere és endokrinológia osztály, [5]Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai részleg

Bevezetés: A veleszületett spinális izomatrophia (SMA) kórlefolyásában forradalmi előrelépés volt a betegségmódosító

gyógyszerek kifejlesztése. Mivel az alkalmazásukkal elérhető életminőséget nagymértékben befolyásolja a terápiakezdeti életkor, nyilvánvalóvá vált a korai diagnózis meghatározó jelentősége, melyet nagymértékben hátráltatott az SMA klasszikus tüneteinek csak fokozatos kibontakozása az életkor előrehaladtával. Ugyanakkor a már tünetet mutató betegeknél kezdődő terápiával csak részleges eredmények érhetők el. Ennek a tünetmentes időveszteségnek a kiküszöbölésére egyetlen lehetőség az újszülöttkori SMA-szűrés, melyet 2022 végén az Amerikai Egyesült Államokban az újszülöttek több, mint 90%-ánál, Európában 45%-ánál végezték, több országban azonban csak regionálisan. Magyarországon 1975 óta folyik kötelező újszülöttkori szűrés, napjainkban 28 olyan betegségre, melyek teljesítik a Wilson-Jungner kritériumokat. 2022-ben pedig elkezdődött hazánkban is az SMA-szűrés nemzeti szintű kutatási programja. Az előadás célja az eddigi tapasztalataink bemutatása.

Módszer: A hazánkban 2018-tól kezdődött betegségmódosító terápiával szerzett tapasztalataink igazolták a korai diagnózis felállításának sürgősségét az SMA-betegeknél. Ezért egy szakértő testület alakult, mely kidolgozta a kutatási programot, és kezdeményezte az SMA-szűrés elindítását, a kötelező szűréseket végző Semmelweis Egyetem és a Szegedi Tudományegyem, valamint a kutatási programot koordináló Bethesda Gyermekkórház vezetésével. A benyújtott kutatási program elbírálása és engedélyezése után 2022. november 1-én nemzeti szinten megkezdődött a pilot vizsgálat. Célja a szűrőmódszer beállítása és megbízhatóságának igazolása volt. Az SMA-szűrés államilag finanszírozott, önkéntes a szülők és az egészségügyi intézmények részéről egyaránt, feltétele a részvételhez történő dokumentált hozzájárulás. A vizsgálat a kötelező szűrésre vett vérmintából történik néhány napos életkorban. A módszer az SMA újszülöttkori szűrésére speciálisan kifejlesztett kétlépcsős DNS-alapú PCR-teszt. Szűrőpapírra szárított vérmintából először DNS izolálás, majd QPCR vizsgálat történik az SMN1-gén homozigóta deléciójára.

Eredmények: Az első 2 hónapban a megszületett újszülöttek 54,9%-ánál történt SMA-szűrés, negatív eredménnyel. A második 2 hónapban 69,8%-ra emelkedett az SMA-szűrésben részesült újszülöttek száma. 2023 januárjában született az első pozitív szűrési eredmény egy 5 napos, tünetmentes újszülöttnél, akinél 3 nap múlva a molekuláris genetikai vizsgálat pontosította az SMA típusát. A családot a klinikai genetikus azonnal SMA-kezelőközpontba irányította, ahol az újszülött 22 napos életkorban szövődménymentes génpótló terápiában részesült. Ő volt Magyarországon eddig a legfiatalabb életkorban terápiában részesült SMA-beteg. Eddig álpozitív eredmény nem volt. Az absztrakt megírásáig feldolgozásra került adatmennyiség alapján 2 pozitív szűrés volt, ebből a fent említett első újszülött már sikeres génterápiában részesült, a második újszülött terápiára való előkészítése jelenleg is zajlik.

Összegzés: Az újszülöttkori SMA-szűrés hazánkban a lakosság nagy társadalmi támogatását élvezi, miután saját tapasztalataink is igazolják, hogy a korai terápiakezdés mind a beteg, mind a család és a társadalom terheit, ráfordítását hatékonyan csökkenti azáltal, hogy újszülöttként elkezdett kezeléssel elkerülhető a technológia-dependencia, a szövődmények miatti gyakori kórházi kezelés, és a gyermekek kortársaikhoz hasonló életminőségére reális esély nyílik. Bízva a kutatási program sikerében, reményeink szerint az SMA-szűrés 2024-től bekerül Magyarországon az ingyenes és kötelező szűrések sorába.

Akut pancreatitis, de valami nem stimmel... (esetbemutatás)

Szigetvári Zsófia[1], Lakatos Csilla[1], Szirmai Annamária[1], Lásztity Natália[1], Mona Tamás[2], Madarasi Anna[1]

[1]Észak-Közép-budai Centrum, Új Szent János Kórház és Szakrendelő Gyermekgyógyászati Osztály, [2]Észak-Közép-budai Centrum, Új Szent János Kórház és Szakrendelő Gyermeksebészeti Osztály

Bevezetés: Az akut pancreatitis a hasnyálmirigy önemésztődésével járó heveny gyulladásos megbetegedése. Az utóbbi 10-15 évben a gyermekkori pancreatitisek gyakorisága világszerte növekedést mutatott, mely a nemzetközi adatok alapján 3,6-13,3 eset/100 000 gyermek. Hátterében obstrukciós, toxikus, metabolikus, traumás okok állhatnak az igen gyakori idiopathias esetek mellett.

Esetismertetés: Gyermekosztályunkra egy 16 és fél éves lány gyermek egy hete fennálló, övszerűen sugárzó epigastrialis fájdalom miatt került felvételre sebészeti ambulanciánkról. Érkezéskor a cachexiás lány státuszában nehezen betapintható, epigastriálisan diffúzan nyomásérzékeny hasat, mindkét alkaron és combon különböző stádiumban lévő falcolásnyomokat láttunk. Anamnézisében két éve gondozott autizmus spektrum zavar, anorexia és bulimia nervosa szerepel, előtte versenyszerűen sportolt. Az elvégzett laborvizsgálat balra tolt vérképet és enyhén emelkedett, a normál felső határ háromszorosát nem elérő amiláz és lipáz értéket igazolt. Hasi ultrahang, natív mellkas és hasi röntgen vizsgálata kórjelző eltérést nem talált. Esetünk ugyan nem merítette ki az akut pancreatitis módosított Atlanta-kritériumrendszerét (2/3 elv), de klinikai tüneteire való tekintettel karentiát, parenterális folyadékpótlást kezdtünk, melyet a fokozódó, minor analgetikummal nem enyhíthető hasi fájdalma miatt intravénás pantoprazollal egészítettünk ki. A gyermek kifejezett agitáltsága, fájdalmának súlyossága nem korrelált a vizsgálati eredményeinkkel, annak pszichés oka is felmerült, így pszichiátriai konzílium történt, mely benzodiazepin terápiát javasolt.

Édesapától történt ismételt heteroanamnézis felvétel során, fény derült arra, hogy a gyermeket 10 hónappal ezelőtt analgetikumabúzus, illetve 4 hónnappal a jelen felvételt megelőzően pedig fogkefével történt önhánytatás következtében, idegentestnyelés gyanúja miatt már hospitalizálták, endoszkópia is történt. Ápolásunk harmadik napjára belázasodott, hasi fájdalmai nem szűntek, a megismételt laborvizsgálat tovább emelkedő, a normál érték háromszorosát megközelítő amiláz és magas CRP értéket mutatott. Állapotrosszabbodás, erős felhasi fájdalmak eredetének tisztázására, tekintettel anaemnézisére oesophagogastroduodenoscopia (OGD) történt, mely során krónikus oesophagitis, oesophagus errosiok mellett a duodenum bulbusától végig a leszálló szárba impaktálódott idegentest volt látható. Endoszkópos eltávolítása nem volt lehetséges, a sebész konzíliárus kezdetben tervezett laparotomiás eltávolítás mellett döntött. A gyermek panaszai egyre fokozódtak, a megismételt natív hasi röntgen vizsgálata jobb oldalon a rekesz alatt szabad hasi levegőt írt le, így sürgős műtéti feltárás történt. Ennek során a pylorus elülső falán 3 cm széles fedett perforáció volt látható, benne az idegentesttel mely beékelődött a duodenumba. A perforációs nyíláson át 17 cm hosszú műanyag kanál került eltávolításra. Ezt követően a gyermek panaszai megszűntek, állapota rendeződött.

Konklúzió: Esetünk kapcsán bemutatjuk a hasi fájdalom, különös tekintettel az akut pancreatitis, differenciáldiagnosztikai nehézségeit. Fontos tanulságunk, hogy a pszichésen terhelt betegeknél akkor is keressük az organikus kórokot, ha ellentmondásos vizsgálati eredményeket kapunk.

Nephrosis vagy nephritis szindróma, különbségtétel két eset fényében

Szkiba Zsófia, Bíró Kinga
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gastroenterológiai és Nephrológiai Osztály

Bevezetés: Míg a nephrosis-szindróma egy nagyfokú proteinuriával, oedemával, hyperlipidaemiával, valamint hypalbuminaemiával járó kórkép, addig a nephritis-szindróma egy glomeruláris haematuria, nem nephroticus mértékű proteinuria, oedema, hypertonia, illetve csökkent vesefunkció / azotaemia alkotta klinikai tünetegyüttes. A két kórkép differenciálása a klinikumon, illetve a megfelelő laboratóriumi eltéréseken alapszik. Jelen előadásunkban a kórképeket két esetünk fényében mutatjuk be.
Esetbemutatás: A 3 éves fiú gyermek szem körül észlelt, elsősorban a felső szemhéjakat érintő oedema, valamint területen vizelet gyorsteszttel kimutatott proteinuria miatt került felvételre osztályunkra nephrosis szindróma gyanújával. Felvételi statusában mérsékelt periorbitalis oedemát, valamint kisebb fokú generalizált oedemát észleltünk. Laborvizsgálata hypoproteinaemiát, hypalbuminaemiát, valamint hyperlipidaemiát ábrázolt, nephroticus mértékű proteinuriával. A klinikum, illetve a labor- és vizeletvizsgálatban észlelt eltérések alapján a nephrosis szindróma diagnózisa igazolódott. A protokoll szerinti 60 mg/m2-nek megfelelő dózisú prednisolon-ekvivalens metilprednisolon kezelést indítottunk. Spironolakton terápia mellett oedemáit leadta, kacsdiuretikum, valamint albumin adására nem volt szükség. A szteroid terápia indítását követően 9 nap alatt remisszióba jutott. Emittálást követően a szteroid terápia mellett oedemát, súlynövekedést nem észleltünk, vizelete továbbra is protein-mentes maradt, a szérum összfehérje és albumin szintjei lassan normalizálódtak. A szteroid dózisának fokozatos csökkentése mellett, végül teljes leépítését követően is negatív maradt vizelete, a közösségbe visszatérhetett.
Másik esetbemutatásunk a közel 10 éves lány gyermek, akit az orcákon, illetve szem körül észlelt oedema, magas vérnyomás, valamint enyhe proteinuria miatt vettük fel osztályunkra. Felvételekor laborvizsgálatában enyhén emelkedett vesefunkciós, illetve húgysav szintet észleltünk, vizeletvizsgálata nem nephroticus mértékű proteinuria mellett mikroszkópos haematuriát igazolt, ép és dysmorph vörösvértestekkel. A feltételezett postinfekciózus glomerulonephritist az observatio során elkészült jelentős mértékben emelkedett antistreptolizin titer, illetve a felvételekor vett orr- és torok leoltásokból tenyészett Streptococcus pyogenes is megerősítette, így per os penicillin terápiát indítottunk. Bennfekvése során az oedema fokozódása, valamint oliguria miatt több alkalommal parenteralis kacsdiuretikum adására szorult a gyermek, mely mellett az oedema regressziót mutatott, diuresise, ezzel párhuzamosan az observatio során tartósan emelkedett vérnyomása is rendeződött. Tekintettel az emittáláskor még fennálló kisfokú proteinuriára, valamint mérsékelt hypertoniára, ACE gátló kezelést indítottunk renoprotektív és antihypertensiv szándékkal. Kontroll vizsgálatakor proteinuriát már nem észleltünk, vérnyomása hazabocsátását követően tartósan az életkorának megfelelő normál tartományba esett, így az ACE gátló elhagyása mellett döntöttünk, a vérnyomás további szoros otthoni monitorizálása mellett.
Következtetés: A klinikum és a fent leírt laboratóriumi-, valamint vizeletvizsgálatok során észlelt eltérések segítségével egyértelműen és megfelelő gyorsasággal fel lehetett állítani, mind a nephrosis szindróma, mind a poststreptococcalis glomerulonephritis diagnózisát, mely lehetővé tette az adekvát terápia korai megkezdését.

Gyermekkori visszatérő pericarditis a mellkasi fájdalom hátterében

Tarek Gabriella Laila, Balku Enikő, Csürke Ildikó, Magyar István, Dicső Ferenc
Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház Gyermekgyógyászati Osztály Nyh. (nappali)

Elméleti háttér: A mellkasi fájdalom gyakori panasz a gyermeksürgősségi ellátásban. Hátterében nagyrészt mozgásszervi, pulmonalis, vagy pszichés eltérés áll. Ritkább a cardialis eredet, mely 4%-ban szerepel oki tényezőként, ezek egyike a SARS-CoV2 pandemia óta a figyelem előterébe kerülő pericarditis. Az akut epizód lezajlása és a terápia elhagyása után gyermekkorban 35%-ban fordul elő visszatérő pericarditis, mely jelentős életminőség-csökkenéssel jár.
Célkitűzés: Egy visszatérő pericarditises betegünk esetismertetésével bemutatjuk a mellkasi fájdalom egyik cardialis okát, a kivizsgálás lépéseit, a jellegzetes EKG- és echocardiographiás eltéréseket és terápiás lehetőségeket.
Eredmények: 13 éves, multicystás vesebetegség miatt nefrológiai gondozás alatt álló fiú betegünknél láz nélkül zajló mellkasi fájdalom hátterében az EKG- és echocardiographiás vizsgálatok pericarditist igazoltak. Mellkas-röntgen felvételen keskeny pleuralis folyadékgyülem is ábrázolódott. Laborvizsgálati eredményeiben a nekroenzimek szintje fiziológiás tartományon belüli, míg a pitvari natriuretikus peptid szintje emelkedett volt. Kifejezetten magas CRP mellett a procalcitonin fiziológiás értéke felvetette az immun-pathomechanizmuson alapuló kórkép lehetőségét is. Pericardialis tamponádra utaló klinikai és echocardiographiás jelet nem észleltünk. Akut vírusfertőzés nem igazolódott. Konzervatív kezelést kezdtünk, per os nonszteroid gyulladásgátlót (NSAID) alkalmaztunk, majd azt a jelentős mennyiségű pericardialis folyadékgyülem miatt parenteralis kortikoszteroid terápiával egészítettük ki. Emellett pericarditise szanálódott. A szteroid terápia fokozatos leépítését megkezdtük, 24 nap alatt rendszeres gyermekkardiológiai kontroll vizsgálatok mellett hagytuk el. A szisztémás szteroid terápia leállítása után 9 nappal betegünk panaszai visszatértek, mellkasi fájdalom, nehezített légzés alakult ki. Ismételten pericardialis folyadékgyülem igazolódott, tamponád nélkül. Recidíva során az NSAID- és szisztémás szteroid kezelést colchicinnel egészítettük ki. A visszatérő serositise hátterében felmerülő immun-diszregulációs kórképek irányában a vizsgálatok folyamatban vannak.
Diszkusszió: A mellkasi fájdalom esetén fontos az alarmírozó tünetek észlelése, valamint az EKG, mert könnyen kivitelezhető, gyors, alapellátásban is végezhető szűrővizsgálat, és diagnosztikus jelentőséggel bír. A mellkasi fájdalom ritka oka a pericarditis, gyermekkorban viszonylag gyakran visszatérő jellegű. A betegség kezelésében a biológiai terápia egyre inkább előtérbe kerül, a visszatérő panaszok kivédésében az IL-1 receptor antagonista alkalmazása ígéretes eredményeket mutat.

Irodalom:
Alabed S, Pérez-Gaxiola G, Burls A. Colchicine for children with pericarditis: systematic review of clinical studies. Arch Dis Child. 2016 Oct;101(10):953-6.
Chiabrando J, Bonaventura A, et al. Management of Acute and Recurrent Pericarditis. J Am Coll Cardiol. 2020 Jan, 75 (1) 76–92.
Raymond TT, Das A, et al. Pediatric COVID-19 and Pericarditis Presenting With Acute Pericardial Tamponade. World J Pediatr Congenit Heart Surg. 2020 Nov;11(6):802-804.
Rodriguez-Gonzalez M, Ruiz-Gonzalez E, Castellano-Martinez A. Anakinra as rescue therapy for steroid-dependent idiopathic recurrent pericarditis in children: case report and literature review. Cardiol Young. 2019 Feb;29(2):241-243.
Tombetti E, Giani T, Brucato A, Cimaz R. Recurrent Pericarditis in Children and Adolescents. Front Pediatr. 2019 Oct 18;7:419.
Tombetti E, Mulč A, Tamanini S, Matteucci L, Negro E, Brucato A, Carnovale C. Novel Pharmacotherapies for Recurrent Pericarditis: Current Options in 2020. Curr Cardiol Rep. 2020 Jun 19;22(8):59.

Rovarcsípéstől a toxikus sokk szindrómáig

Török Viktória Réka[1], Martonosi Ágnes Rita[2], Pázmány Piroska[3], Mikóczi Márió[4], Molnár Diána[5], Szalai Zsuzsanna[6], Szabó László[7]

[1]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Belgyógyászati- és Pulmonológiai Osztály, [2]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Belgyógyászati-és Pulmonológiai Osztály, 3Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Sürgősségi Osztály, [4]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Sebészeti Osztály, [5]Budapest, Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Radiológia Osztály, [6]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Gyermek Bőrgyógyászati Osztály, [7]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Belgyógyászati-és Pulmonológiai Osztály

Bevezetés: A fasciitis necrotisans (NF) egy rapidan progrediáló lágyrészfertőzés, amely nagyfokú szöveti destrukcióval, szisztémás toxicitással és magas mortalitással jár. Diagnosztikai nehézségét az adja, hogy kezdetben a felszínesebben elhelyezkedő szövetek intaktnak tűnhetnek, csak az érintett terület fájdalma, az idegkárosodás miatti érzészavar, vagy a beteg rapid állapotromlása lehetnek az első alarmírozó tünetek. A kezelés alappillérei az adekvát antibiotikus terápia valamint a mihamarabbi sebészi feltárás.
Esetismertetés: A 17 éves serdülő leány 2022 augusztusában érkezett intézetünk Sürgősségi Ambulanciájára gyengeségérzés, szédülés, valamint bal kézhát fájdalmas, erythemás duzzanata miatt. Anamnéziséből kiemelendő, hogy előző napon ezen lokalizációban rovarcsípést észlelt trauma nélkül. Tekintettel a hypotensióra és tachycardiára, kezdeti ellátása a sokktalanítóban történt, anafilaxia iránydiagnózisával. A fizikális vizsgálatkor a bal kézháti terület fájdalmas, ödémás, erythémás, valamint meleg tapintatú volt, az ujjbegyeken sápadtsággal. A rovarcsípés közepén egy gombostűfejnyi bullát láttunk. Mivel a tünetek hátterében felmerült az anaphylaxia mellett a lágyrész infekció is, ezért széles spektrumú antibiotikus terápiát indítottunk, ezt követően osztályra került felvételre. A második ápolási napra a bal kéz és az ujjak duzzanata fokozódott, a felkar proximalis harmadáig terjedő erythémával, a rovarcsípés helyének megfelelően gombostűfejnyi livid elszíneződést, valamint magas gyulladásos paraméterek észleltünk. A szeptikus állapot hátterében lágyrész infekciót feltételezve antibiotikus kezelését nagy dózisú penicillinre váltottuk, melyet a toxikus sokk szindrómának megfelelő klinikai tünetekre való tekintettel clindamcyinnel egészítettünk ki. Lágyrész ultrahang, majd kontrasztanyagos MRI vizsgálat történt, mely alapján felvetődött az NF lehetősége. Romló klinikai állapota miatt a toxinok megkötésére gamma globulin kezelésben részesült, illetve az érintett terület sürgős sebészi debridement-je került elvégzésre. A felvételkor levett hemokultúrából és a sebváladékból egyaránt Streptococcus pyogenes tenyészett. A kombinált antibiózis negyedik napjától állapota javulásnak indult, összesen 10 napig szorult parenterális antibiotikus kezelésre.
Következtetés: Az NF klinikai gyanúja esetén a minél korábbi diagnózis, az antibiotikus terápia mielőbbi megkezdése és a korai sebészi intervenció elengedhetetlen fontosságú. Bármely késlekedés jelentősen növeli a sokszervi elégtelenség kockázatát, és így a mortalitást.

RetTENtő nehéz eset

Vágó Ildikó, Guóth Gábor, Kálmán Andrea

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

A toxikus epidermális necrolysis (TEN) 10% feletti testfelületet érintő epidermolysis, mely magas mortalitású (gyermekek esetében akár 10% körül) betegség. Legfőbb trigger faktorai az antiepileptikumok és a szulfonamid típusú antibiotikumok. A halálozást leggyakrabban szepszis, respirációs distressz szindróma, disszeminált intravaszkuláris koagulációs és többszervi elégtelenség kialakulása okozza, a betegség ezen kívül súlyos szemészeti és gasztrointesztinális szövődmények kialakulásával fenyeget.
Előadásunkban egy TEN miatt osztályunkon kezelt leány esetén keresztül mutatjuk be a kórképet és a kezelés során felmerülő kihívásokat. Betegünk lamotrigin felépítés során kialakult, testszerte megjelenő maculopapulosus exanthemák miatt került felvételre. Rapidan progrediáló bőrtünetei, nem megfelelő folyadékfogyasztása, erős fájdalmai miatt ápolása harmadik napján szükségessé vált Intenzív osztályos kezelése. A betegség kezdetén a rendkívül kiterjedt folyamat (kb. 70% TBSA) miatt lökés szteroidot és nagy dózisú immunglobulint adtunk. A kezelés alapja a megfelelő időközönként végzett gondos sebkezelés volt, melyet égéscentrummal folyamatosan konzultálva végeztünk. Kihívást jelentett a beteg jelentős fájdalmai miatt az adekvát szedáció, a lokális és szisztémás fertőzések megelőzése és kezelése, a hosszú távú lélegeztetés és a légúti nyálkahártya érintettség miatti szövődmények kialakulása, a megfelelő kalorizálás és folyadék-elektrolit terápia vezetése. A betegek gyógyulása elsősorban az intenzív terápia sikerén múlik, esetünkben közel két hónap Intenzív Osztályos kezelést követően kezdődhetett meg jelenleg is tartó komplex rehabilitációja.

A hydrocortison terápia optimalizálása a hypothermiás kezelés ideje alatt oxigénhiányt átélt újszülöttekben

Vámos Anna, Kovács Kata, Dobi Marianna

Semmelweis Egyetem Gyermekgyógyászati Klinika, Bókay utcai Részleg

Bevezetés: A perinatális asphyxia gyakori következménye a hypotensio, melynek hátterében a stresszre adott elégtelen kortizolszekrécióval járó relatív hypadrenia (RAI) etiológiai szerepe is feltételezhető. Munkacsoportunk korábban igazolta, hogy a hydrocortison terápia hatékonyan emeli a vérnyomást asphyxiás újszülöttekben, azonban az asphyxia és a terápiás hypothermia egyaránt módosíthatja az újszülöttek gyógyszermetabolizmusát és nincsen egyértelmű adat a hydrocortison szupplemetáció optimális dózisára vonatkozóan.
Célkitűzés: A hydrocortison farmakokinetikájának vizsgálata asphyxiás, hypothermiával kezelt, szisztémás hypotensióban szenvedő újszülötteknél.
Módszer: 2021 novemberében prospektív klinikai vizsgálatot indítottunk asphyxiát átélt, hypothermiás kezelésben részesülő, hypotensiós újszülöttek bevonásával a Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikáján. Szisztémás hypotensio esetén a betegek protokoll szerint 6 óránként 0,5 mg/kg hydrocortisont kaptak a tünetek fennállásáig. A szérum kortizolszintek (SeCORT) vizsgálatára szolgáló artériás mikro-volumenű minták az egyes gyógyszerdózisok beadása előtt kerültek levételre. A meghatározás a klinikai gyakorlatban eddig nem használt, ultranagy-hatékonyságú

folyadékkromatográfiás rendszerű tandem tömegspektrometriás módszerrel történt.
Eredmények: Jelenleg 10 beteg adatai (126 db minta) állnak rendelkezésre. A hydrocortison szupplementáció indítása előtt mért endogén SeCORT nagyon alacsony volt (medián 0,9 [IQR 0,7;1,1] ěg/dl), ami bizonyította a RAI jelenlétét. Az első gyógyszerdózis beadását követően a SeCORT szignifikánsan megemelkedett (medián 13,2 [IQR 8,8;30,0] ěg/dl, p=0,01), és a vizsgálati periódus alatt kifejezetten magas maradt, illetve nagy egyéni variabilitás volt jellemző (medián 40,0 (range 0,4-168,0) ěg/dl).
Következtetések: Kimutattuk, hogy az asphyxiás, hűtött, hypotensiós újszülöttek endogén szérum kortizolszintje rendkívül alacsony, és a hydrocortison szupplementációt követően szignifikánsan megemelkedik. Továbbá megfigyeltük, hogy a gyógyszer beadása után mért szérum kortizolszintek nagy egyéni variabilitást mutatnak, így egyelőre az egyensúlyi állapotot nem tudtuk definiálni. Tervezzük a kutatás folytatását részletes farmakokinetikai vizsgálatok elvégzésével, ami a jövőben személyre szabott terápiás beavatkozás lehetőségét ígéri.

Génpótló terápiában részesült SMA-betegeink fejlődése

Vendégh Lejla[1], Bíró Bernadett[1], Vicze Annamária[1], Bodó Tímea[2], Szénási Fanni[1], Szőke Éva[1], Jakus Rita[2], Mikos Borbála[1], Fogarasi András[1], Velkey György János[1], Mikos Borbála[1]
[1]MRE Bethesda Gyermekkórház, [2]MRE Bethesda Gyermekkórház Gyermekneurológiai Osztály

Bevezetés: A spinális muscularis atrophia (SMA) prognózisában radikális változást hozott a betegségmódosító terápiák kifejlesztése. A 2018-ban megjelent génmódosító terápia bevezetését követően 2019-ben lehetségessé vált a génpótló terápia alkalmazása is ezeknél a betegeknél. 2019 október – 2023 február között 27 SMA betegeknél történt génpótló terápia a Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórházában. Előadásunkban ezen betegek fejlődésével kapcsolatos tapasztalatainkat szeretnénk megosztani.
Módszer: A génpótló terápia alkalmazásának feltétele volt az SMN1-gén homozigóta deléciója mellett legfeljebb 3 SMN2 kópiaszám, napi 16 órát nem meghaladó neminvazív légzéstámogatás (NIV), alacsony adenovírus-elleni antitesttiter, fiziológiás szervfunkciók, infekciómentes állapot. A onasemnogene abeparvovec beadása után 1 hónapon keresztül hetenkénti ellenőrzővizsgálatok történtek az immunreakció intenzitásának, és a steroid dózismódosítás szükségességének elbírálására. A 3.hónapban újabb komplex állapotfelmérés következett, majd rendszeres időszakonként, kezdetben 3, a második évtől 4-6 havonként végeztük el az utánkövetési vizsgálatokat. Mozgásfejlődésüket a CHOP INTEND (Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders), illetve HFMSE (Hammersmith Functional Motor Scale) pontszámokkal követtük, emellett rögzítettük a non-invazív lélegeztetés napi óraszámának változását, illetve az eszközös táplálás szükségességét.
Eredmények: A retrospektív analízis annak a 25 (14 fiú és 11 lány) gyermeknek az adatait dolgozta fel, akiknél már legalább 3 hónapi utánkövetés történt. A betegek 100%-ánál az SMN1-gén homozigóta deléciója, emellett 19 gyermeknél 2, míg 6 gyermeknél 3 SMN2 kópiaszám állt fenn. A gyógyszeres terápia megkezdése előtt a betegek 37%-a (n=8/25) igényelt szondatáplálást, 78% (n=17/25) neminvazív légzéstámogatást (NIV). Előzetes nusinersen terápiában a betegek 80%-a részesült (n=20/25), mely mellett CHOP INTEND pontszámemelkedés, a NIV-dependencia napi óraszámának csökkenése volt megfigyelhető a betegek 2/3-ánál; az eszközös táplálást igénylő betegek száma nem változott.
A génpótló terápiára átlagosan 1,49 (range 0,25-2,82) éves életkorban került sor. A gyermekek átlagosan 3,1 (1-5) éves korban történt utánkövetése alapján a 8 génterápia előtt sem NIV-t, sem eszközös táplálást nem igényelt gyermekek hosszú távon is teljesen technológia-independensek maradtak. További 3 gyermeknek szűnt meg teljes mértékben a NIV-igénye, 6 betegnek az éjszakai órákra korlátozódott. Minden olyan esetben, amikor légzőszervi infekció kapcsán a NIV-paraméterek intenzifikálása vált szükségessé, a lélegeztetés az akut betegséget megelőző paraméterekre visszaállítható volt az infekció lezajlását követően.
A CHOP INTEND a génpótló terápia előtti átlag 29,3 (16-60) pontszámról 48,5(27-64) pontra emelkedett. A HFMSE a génterápia előtt 7, az utánkövetés időpontjában 13 gyermeknél volt mérhető, 13,8 (17-42) pont átlagos emelkedéssel.
Az eszközdependencia csökkenésén túl a gyermekek kognitív és szellemi fejlődése is figyelemre méltó: az új mozgásmintákon túl több gyermek elkezdett saját módszereivel kommunikálni, kortárs közösségbe járni, így lehetőséget kapva ezzel egy boldog gyermekkor megélésére.
Következtetés: A génpótló terápia után a betegek technológia-dependenciája meggyőzően mérséklődött, mozgásfejlődésük pedig bővült. A terápia hatékonysága fordított korrelációt mutatott az életkorral. Figyelmeztető adat, hogy a betegség diagnosztizálásáig több mint fél év telt el a gyermekeknél, ami súlyos motoneuronvesztés következtében nagymértékben ronthatja a betegségmódosító gyógyszerekkel elérhető életminőséget. Ez a kritikus időablak azonban az SMA újszülöttkori szűrésével áthidalható.

Vágjunk vagy ne vágjunk?

Verebélyi Boglárka, Szomor Anna
Bethesda Gyermekkórház III. Csecsemő és Gyermekgyógyászat

Kórházunk szoptatási ambulanciáján gyakran fordulnak hozzánk az édesanyák olyan nehézségekkel, melyek hátterében végül ankyloglossia igazolódik. Előadásunk során a nyelvfék és a szoptatási nehézségek közötti összefüggésre szeretnénk felhívni a figyelmet esetbemutatásokon keresztül. A rövid nyelvfék következtében a nyelvmozgások korlátozottá válnak, így ez gyakran vezet szoptatási nehézségekhez.
Az elmúlt években egyre nagyobb fókuszba került a szoptatás és az ankyloglossia kapcsolatának témája a tudományos körökben, amit a publikációk számának jelentős növekedése is bizonyít, ennek ellenére még mindig aránylag kevés kutatás történt az lenőtt nyelv és a szoptatás kapcsolatáról. A szakirodalomban talált eredmények viszonylag változatosak és időnként ellentmondásosak, az ankyloglossia diagnózisával és kezelésével foglalkozó különböző egészségügyi szakmák között nincs teljes egyetértés. A nyelvfékek típusának elkülönítésére több féle osztályozási rendszert is létrehoztak az utóbbi években, melyek segítségünkre lehetnek a megfelelő diagnózis és kezelési terv felállításában. A terápiás döntés meghozatala előtt gondosan és egyénre szabottan kell értékelni a kezelést, átgondolva a frenulotomia előnyeit és kockázatait. Előadásunk során esetbemutatásokkal szemléltetjük, milyen esetekben szükséges a korai sebészi beavatkozás, vagy lehet megengedett a várakozási idő, hogy kiderüljön konzervatív kezeléssel megoldható-e a szoptatási probléma.

Célunk tehát, hogy minél több ankyloglossiával érintett újszülött és csecsemő a lehető leghamarabb kerüljön megfelelő szakember kezébe és kapja meg a megfelelő ellátást, hogy a szoptatás az édesanya számára fájdalmatlan, a baba számára hatékony és minkettőjüknek harmonikus és örömteli esemény lehessen.

Családi halmozódást mutató disztónia hátterében álló ritka mutáció

Zsiborás Csaba[1], Harmat Márk[2], Aschermann Zsuzsanna[2], Kovács Norbert[2]

[1]Pécs, Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika – Neurológiai Tanszék, [2]Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Neurológiai Klinika Általános Neurológia

Bevezetés: A disztóniák a mozgászavarok (movement disorders) körébe sorolt neurológiai betegségcsoport. Definíció szerint a disztónia olyan mozgászavar, mely tartós vagy időszakos izomkontrakciók következtében gyakran ismétlődő akaratlan mozgást és/vagy kóros tartást eredményez. A disztónia okozta mozgáskorlátozottság és a fájdalom a beteg életvitelét jelentősen károsíthatja, gyakran intakt kognitív funkciók mellett. Gyógyszeres kezelési lehetőségek mellett fokális disztóniák esetén alkalmazható kemodenerváció és funkcionális idegsebészeti beavatkozások jelenthetnek megfelelő terápiás alternatívát.
Esetismertetés: A 18 éves férfi beteg felvételére évek óta fennálló súlyos nyaki disztónia (balra rotatoros és anterocollis retrocaputtal, fejtremorral) miatt került sor. Fizikális vizsgálata során hangképzésben résztvevő izmok érintettségére utaló beszédzavart és a bal oldali végtagok disztoniform tartását is észlelték. A klinikai vizsgálatok központi idegrendszeri patológia illetve szerzett formák kimutatására irányultak. Réz- és vas anyagcserezavarra a laboratóriumi paraméterek nem utaltak. Koponya MR SWI szekvenciáján szimmetrikusan, mindkét féltekében, az agytörzsre is ráterjedően, a törzsdúcok területén halvány jelszegény sáv ábrázolódott. Dopa-reszponzív disztónia lehetősége miatt levodopa teszt készült, tüneteiben javulást érzett, de tartós levodopa szedés nem hozott javulást. Emellett botulinum toxin injektálása történt a tünetekért felelős izmokba, melyet 3 havonta ismételnek. Családi látogatás alkalmával a maternél és testvérnél hasonló, de enyhébb fokú mozgászavart észleltek. Teljes exon szekvenálás során a GNAO1 gént érintő mutáció igazolódott. A család genetikai vizsgálata folyamatban van.
Következtetés: A disztóniák herediter, szerzett, ill. idiopathiás formakörbe tartozhatnak. Jelen esetben a familiaritás genetikai eredetre utalt. A GNAO1 gén mutációja nagyon ritka, az irodalom a neurológiai tünetek széles skáláját említi, az enyhe mozgászavaroktól a korai kezdetű epilepsziás encephalopathiaig. Hasonló esetközléssel azonban a szakirodalomban nem találkoztunk.

A gyermekkori non-Hodgkin lymphoma kihívásainak és új terápiás megközelítéseinek bemutatása 6 klinikai eseten keresztül

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

Gyermekgyógyászati Intézet Gyermekhematológiai-onkológiai Részleg

A non-Hodgkin lymphoma (NHL) a negyedik leggyakoribb gyermekkori rosszindulatú megbetegedés, melynek fő típusai a lymphoblastos lymphoma (LBL), a diffúz nagy B sejtes lymphoma (DLBCL), a Burkitt- lymphoma (BL) és az anaplasticus nagy sejtes lymphoma (ALCL). Habár az 5 éves túlélés meghaladhatja a 90%-ot is, azonban az új, célzott terápiás lehetőségek alkalmazásának jelentős szerepe van, főként relapszus esetén.
Célunkként a gyermekkori NHL differenciáldiagnosztikai és terápiás tapaszatalatainak retrospektív analízisét tűztük ki az új terápiás lehetőségek tükrében.
Az elmúlt 3 évben 6 új, az NHL leggyakoribb altípusait felsorakoztató esetet diagnosztizáltunk a DE KK Gyermekgyógyászati Intézet Gyermekhematológiai-onkológiai Részlegén (n=3 LBL, n=1 DLBCL, n=1 BL and n=1 ALCL). A kezdeti diagnosztikus lépéseink a hisztopatológiai elemzést, molekuláris-és immunhisztokémiai analízist valamint PET-CT vizsgálatot foglalták magukba. Figyelembe vettük a betegek demográfiai adatait, a terápiás válaszukat valamint a fellépő súlyos komplikációkat.
A három lymphoblastos lymphomával diagnosztizált betegünk legfőbb tünetei között a thymoma rezekcióját követő bulky hasi tumor, a nyaki és hónalji nyirokcsomó-megnagyobbodás, valamint a mediastinalis érintettség szerepelt. A kezeléseket az LBL 2018 protokoll szerint végeztük.
Az érett B sejtes tumorok közül egy betegünknél nyaki nyirokcsomóduzzanattal induló DLBCL-t diagnosztizáltunk, melynek szövettani vizsgálata follicularis lymphoma (FL) eredetet igazolt. A FL kifejezetten ritka gyermekeknél, azonban a FL transzformációja az agresszívabb DLBCL-ba már jóval gyakoribb, aránya kb 30-40%. Ez esetben a kezelést az Inter-B-NHL 2010 Protokoll szerint kezdtük el.
A Burkitt-lymphomával diagnosztizált betegünk kezdeti tüneteit rapidan progrediáló hasi fájdalom, ascites, valamint extrém magas LDH érték jellemezte. A terápia során az Inter-B-NHL ritux 2010 Protokollt alkalmaztuk, mely rituximabot is tartalmaz. Az ALCL miatt kezelt betegünk első tünete axillaris lymphadenopathia volt. A nyirokcsomóbiopszia eredményei CD30 és ALK pozitivitást mutattak. Az azonnal elkezdett ALCL99 Protokollon alapuló terápia ellenére a diagnózistól számított egy éven belül relapszus alakult ki, ezért irodalmi adatok, valamint a kifejezetten jó felnőtt hematológiai tapasztalatok alapján célzott terápiát kezdtünk brentuximab-vedotinnal. A kezelések során jelentkező legfőbb szövődmények között az acut pancreatitis, a tumor lysis szindróma és az ARDS voltak.
Tapasztalataink megfelelnek a nemzetközi protokollok és új terápiás ajánlások alkalmazása során publikált eredményekkel a gyermekkori NHL tekintetében. Ugyanakkor a kiváló kezelési eredményeket a jövőben még tovább javíthatjuk újszerű gyógyszerek/hatóanyagok személyre szabott alkalmazásával, alapos differenciáldiagnosztikai értékeléssel és a fizikai státusz szoros követésével.
A hisztopatológiai kórismézést a Debreceni Egyetem Klinikai Központ Pathologiai Intézetének munkatársai végezték.

FIGYEK Névmutató – Előadók / Társszerzők

Abdulrahman Abdulrab Mohamed 186
Abdulrahman Mohamed Abdulrab 185
Ábrahám Evelin 155
Ádám Szilvia 156
Ádámi Lilla 157
Amir Zarbakhsh 181
Antal Vince 155
Arányi Zsuzsanna 172
Aschermann Zsuzsanna 191

Balázs György 175
Balázs-B. Gyopárka-E. 155
Balku Enikő 179, 188
Balog Attila 156
Bándoli Júlia 156
Bársony Péter 174
Bauer Zita 178
Becker Edit 156
Bedics Gábor 180
Bencsik Alexandra Sára 156
Benedek Noémi 174
Benkő Elek Klára 166
Bérci Zsuzsanna 186
Bereczki Csaba 156
Béres Ildikó 174
Béres Nóra Judit 158
Berk Merve 157
Berta László 157
Bíró Bernadett 190
Bíró Kinga 188
Boda Dániel 158
Bodó Tímea 163, 190
Bolyos Aranka 175
Borka-Balás Réka 155
Boros Ágnes 175
Botos Péter 158, 180
Bödör Csaba 180
Brückner Edit 158, 180

Christopher Kriel 182
Czegő Szidónia 159
Czelecz Judit 166

Csákváry Violetta 173, 184
Cseh Áron 158, 176
Cserháti Helga 160
Csizek Zsófia 159
Csordás Anna 159
Csüllög Zsuzsanna 177
Csürke Ildikó 172, 177, 179, 188

Dávid Máté 160
Dezsőfi-Gottl Antal 158, 176
Dicső Ferenc 177, 179, 188
Dimény Tímea 161
Dobi Marianna 189

Egri Virág 161
Egyed Petra 162
Eitmann Szimonetta Éva 162
Elekes Iringó 162
Erdélyi Dániel 169
Erhardt Éva 173, 180

Fadgyas Balázs 158
Faluhelyi Nándor 180
Faragó Zsuzsanna 163
Farkas László 184
Farkas Tamás 183
Fehér Hajnalka 174
Ferencz Márk 163
Fersch Júlia 164
Fodor Krisztina 175
Fogarasi András 190

Gaál Zsuzsanna 191
Gábor Krisztina Míta 186
Gácsig-Somogyi Borbála 165
Gajda Anna 173, 177, 179
Gál Péter 179
Garai Réka 164, 166
Garami Miklós 158, 168, 180
Gergely Anita 156
Gilitsch Annamária 165
Goda Vera 182
Goschler Ádám 169
Guóth Gábor 189

Györke Eszter 184

Hadas Veronika 160, 175
Hadnagy Margit 166
Hajósi-Kalcakosz Szofia 158
Halász Károly 183
Halmen Mária 176
Hantos Mónika 155
Harangi Ferenc 185
Hargitai Dóra 178
Harmat Márk 191
Hartmann Ágnes 165, 180, 182
Hazay Tímea 163
Herczeg Vivien 164, 166
Hiripi Réka 166
Hollódy Katalin 186
Horváth Adrienne 166
Horváth Bence 180
Horváth Klára 182
Horváth Zsuzsanna 182
Hőbör Bence 167
Hrapka Erzsébet 166

Irmes Berta Eszter 167

Jakab Dániel 156
Jakab Kinga Maros 168
Jakus Rita 190
Jancsó Réka 168
Jeney Sámuel 158
Jockers Judit Xenia 168
Jórász Zsolt 184
Juhász Zsolt 165
Juszt Janka 168

Kadenczki Orsolya 170
Kálmán Andrea 155, 162, 178, 181, 189
Kálmán Attila 178
Kalmár Tibor 182
Kalocsai Krisztina 157, 159
Katona Fanni Zsófia 169
Katona Márta 179
Kele Alexandra 158
Kelemen Márta 169
Kerek Patrícia 170
Kerényi Rita Zsuzsanna 172
Keszthelyi Veronika 170
Kincs Judit 184
Kincses Lilla Zsuzsanna 170
Kiss Ákos Levente 174, 175
Kiss Csongor 170, 191
Kiss Judit 170, 171, 173, 179
Klaus Laura 171
Kollák Zita 166
Kolozsi Anita Renáta 186
Kónya Ibolya 156
Koós Emese 172
Koós Olivér 172
Korán Eszter 173
Korompai Máté 175
Kosztopulosz Nikoletta 175
Kovács Árpád 158
Kovács Bernadett 186
Kovács Fanni 166
Kovács Lajos 176
Kovács Kata 189
Kovács Norbert 191
Környei László 176
Környei Mária 180
Kövesdi József 186
Krafcsik Viktória 173
Kránitz Zsolt 170, 173
Krivácsy Péter 159, 164
Kummer Zoltán 181

Labossa Gusztáv 174
Lakatos Csilla 187
Lakatos Orsolya 165, 180
Laki István 159
László Ágnes 172
Lásztity Natália 180, 187
Lazics Klaudia 169
Legeza Balázs 157
Lesti József 156
Liptai Zoltán 172
Lódi Csaba 157
Lóth Szendile 158
Lőwy Tamás 178
Luczay Andrea1 166
Lukács Tamás 174, 175

Madarasi Anna 187
Magyar István 177, 179, 188
Magyar Tibor 175
Major János 156
Major Judit 159
Málits Erika 178
Mari Judit 173, 179
Maróti Ágnes 178
Martonosi Ágnes Rita 189
Máté Vanda 176
Máthé Anna 164
Mátyus Enikő 158, 175
Mayer Zita 176
Melit Lorena-Elena 155
Mellár Mónika 160, 175
Mendler Dorottya 177
Mikes Bálint 176
Mikóczi Márió 189
Mikos Borbála 186, 190
Molnár Diána 189
Molnár Eszter† 166
Mona Tamás187
Monostori Péter 186
Móricz Dávid 177
Mosdósi Bernadett 162, 168, 180, 181
Móser Judit 160, 175
Müller Judit 169

Nádasy Petra 178
Nagy Diána 156
Nagy Viktória 178
Németh Ágnes 184
Németh Gyula 175
Németh Judit 170, 173
Németh Viktor 156

Nyikuly Kinga 165, 180

Oláh Alexandra 179
Orbók Anna 160, 161
Ormay Cecília 183
Orosz Dóra Regina 179
Osztermayer Dorka 158, 180

Pagáts Rebeka 180
Pálfi Anikó1 167
Pap Zsófia 180
Papp Emese Sára 181
Papp János György 174, 175, 183
Papp Sára 166
Papp Zsuzsanna Erzsébet 166
Papp Zsuzsanna Katalin 165
Parrag Hanga 181
Pásti Emese 170, 173
Pásztor Pál 179
Pázmány Piroska 189
Péley Dorottya 182
Perneczki Andrea 176
Péterfia Csaba 159, 185
Petrás Ármin 181
Petrás Miklós 191
Podráczky Noémi Sára 182
Pomlényi Petra 182
Poremba Beáta 183
Puskás Noémi 174, 183

Radics Bence 179
Rahimi Dárius 183
Rajki Dávid 184
Rakos-Ritz Roxána 184
Ranyák Márta Szilvia 184
Reiger Zsolt 170
Réti Gyula 183
Rimely Endre 175
Rosdy Beáta 160, 161, 175
Rózsai Barnabás 174, 180
Rudas Gábor 175
Ruttner Pál 184

Sájer Annamária 185
Scheich Bálint 180
Schnur János 160
Seszták Tímea 157
Simon Kornélia 181
Sinkó Gabriella 173
Solymár Natália160
Stomfai Sarolta 173

Szabó Attila 157, 184
Szabó Attila József 164
Szabó Benedek 156
Szabó Csenge Yvette 185
Szabó Krisztina Virág 181
Szabó László 160, 189
Szabó Tamás 170
Szabó Viktória 186
Szabolcs Andrea 163
Szalai Anna 184
Szalai Zsuzsanna 189
Szalkay Krisztina 163
Szántó Kata Judit 186
Szász Mária 174
Szatmári Ildikó 186
Szegedi István 170, 191
Szegner Laura Mária 186
Szénási Fanni 186, 190
Szép Enikő 184
Szigetvári Zsófia 187
Szikszay Orsolya 184
Szilágyi Eszter 164
Szirmai Annamária Márta 167, 187
Szkiba Zsófia 188
Szokó Márta 155, 162
Szomor Anna 190
Szőke Éva 190
Szöllősi Anett 156

Tálosi Gyula 169
Tamasi Albert 185
Tarek Gabriella Laila 188
Tárnok András 171, 180
Tészás Alexandra 171
Till Ágnes 171
Tiszlavicz Lilla Györgyi 186
Tomolea Alexandra 166
Tory Vera 167
Tóth-Gergely Ágnes 160
Tóth-Heyn Péter 166
Török Szabolcs 165
Török Viktória Réka 189
Trethon András 166
Túrkevi-Nagy Sándor 156
Tusa Csaba 181

Vágó Ildikó 189
Vámos Anna 189
Varga Edit 172
Vargay Adrienn 156
Várkonyi Ildikó 159
Véber Orsolya 157
Velkey György 186, 190
Vendégh Lejla 186, 190
Verebélyi Boglárka 190
Vicze Annamária 190
Visy Beáta 158, 159, 161
Vojnisek Zsuzsanna 168, 169, 182

Zilahy Mónika 163

Zsiborás Csaba 191
Zsidegh Petra 158, 162
Zsigrai Emese 1911