73. évfolyam - **2022/5. szám**

Gyermekgyógyászat

tudományos és továbbképzési szaklap

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGÁNAK ORSZÁGOS FOLYÓIRATA

8 kreditpont

- A fibroblastok funkcionális vizsgálata – III. rész: Sejtproliferációs mérések
- **MGYT Kongresszus, 2022**

www.gyermekorvostarsasag.hu

Gyermekgyógyászat

TUDOMÁNYOS ÉS TOVÁBBKÉPZÉSI SZAKLAP

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA KÉTHAVONTA MEGJELENŐ ORSZÁGOS FOLYÓIRATA

„Véletlennek azt nevezzük, amikor a számításaink kudarcot vallanak."
Einstein

FŐSZERKESZTŐ
Kovács Gábor

FELELŐS SZERKESZTŐ
Mogyorósy Gábor az MGYT főtitkára

SZERKESZTŐBIZOTTSÁG ELNÖKE
Gárdos László az MGYT elnöke

A GYERMEKGYÓGYÁSZAT 2022. 5. száma – MGYT 2022. évi Nagygyűlése absztraktjai –
VENDÉGSZERKESZTŐ: TÁLOSI GYULA

A SZERKESZTŐBIZOTTSÁG TANÁCSADÓ TESTÜLETE

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

ROVATVEZETŐK

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

A LAPOT ALAPÍTOTTA:
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, 2014-2021
Minden jog fenntartva.

HU-ISSN 0017-5900

CÍMLAPKÉP: KITETT GYERMEKEK EURÓPÁBAN, A LELENCHÁZAK III. (LÁSD 333. OLDAL):
Henry Nelson O'Neil, egy anya, aki gyermekét a párizsi Foundling Kórházban helyezi el, 1855 © The Foundling Museum

KUTATÓI LABORSAROK

A fibroblastok funkcionális vizsgálata – III. rész: Sejtproliferációs mérések
Bokrossy Péter, Sepsi Zita, Szász Csenge dr., Pap Domonkos dr., Szebeni Beáta dr., Szabó J. Attila dr., Vannay Ádám dr., Veres-Székely Apor dr. 327

KÉPZŐMŰVÉSZET

Kitett gyermekek Európában, a lelencházak III.
Harmat György dr. 333

TALLÓZÓ

A krónikus veseelégtelenséggel élő gyermekek és szüleik esetében felmerülő pszichológiai aspektusok *(Józsa Tamás)* 332

MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA 2022. ÉVI NAGYGYŰLÉSE

335

Támogatók 336

Absztraktok*
- Felkért előadások 337
- Céges szimpóziumok 347
- Szabad előadások 350
- Poszterek 384

A Magyar Gyermekorvosok Társasága 2022. évi Nagygyűlése előadásszerzői 396

A Gyermekgyógyászat 2022.5. száma megjelenését támogatta:

MEGVALÓSULT A MAGYAR KORMÁNY TÁMOGATÁSÁVAL

MINISZTERELNÖKSÉG NEMZETPOLITIKAI ÁLLAMTITKÁRSÁG

BETHLEN GÁBOR Alap

** A csillaggal jelölt absztraktok a határon túli magyarok előadásai*

A fibroblastok funkcionális vizsgálata – III. rész: Sejtproliferációs mérések

Bokrossy Péter[1], Sepsi Zita[1], Szász Csenge dr.[1], Pap Domonkos dr.[1,2], Szebeni Beáta dr.[1,2], Szabó J. Attila dr.[1,2], Vannay Ádám dr.[1,2], Veres-Székely Apor dr.[1,2]

[1] Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest (Igazgató: Szabó J. Attila dr.)

[2] ELKH-SE Gyermekgyógyászati és Nephrológiai Kutatócsoport, Budapest

LEVELEZÉSI CÍM:

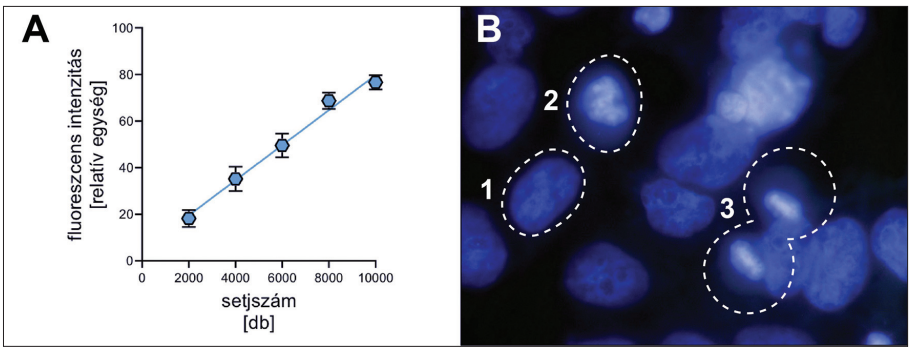
Veres-Székely Apor dr.
1083 Budapest, Bókay János utca 53-54.
E-posta: veres-szekely.apor@med.semmelweis-univ.hu

Ahogy azt a cikksorozatunk bevezető részében ismertettük, a fibroblastok aktivációja, illetve annak precíz regulációja kulcsfontosságú szerepet játszik a szöveti regeneráció folyamatában. A kiváltó októl függetlenül a mechanizmus egységes képet mutat: a fibroblastok a károsodás helyére vándorolnak, ahol fokozott proliferációs képességüknek, illetve az apoptózissal szemben való védettségüknek köszönhetően felszaporodnak. Ez a sejttípus képviseli a kialakuló hegszövet sejtes elemeinek számottevő részét, valamint a fibroblastok termelik az extracelluláris mátrix (ECM) alkotóelemeit is. Ha valamilyen oknál fogva ebbe a jól összehangolt mechanizmusba hiba csúszik, a kontrollálatlan fibroblastmigráció, -proliferáció, illetve ECM-termelés a hegszövet tartós feldúsulásához vezet, csökkentve az érintett szerv funkcióját (1). A szöveti regeneráció, illetve a fibrózis patomechanizmusának pontosabb megértése és az antifibrotikus gyógyszerek hatékony fejlesztése érdekében érdemes a fibroblastok tulajdonságait egymástól független rendszerekben vizsgálni (2).

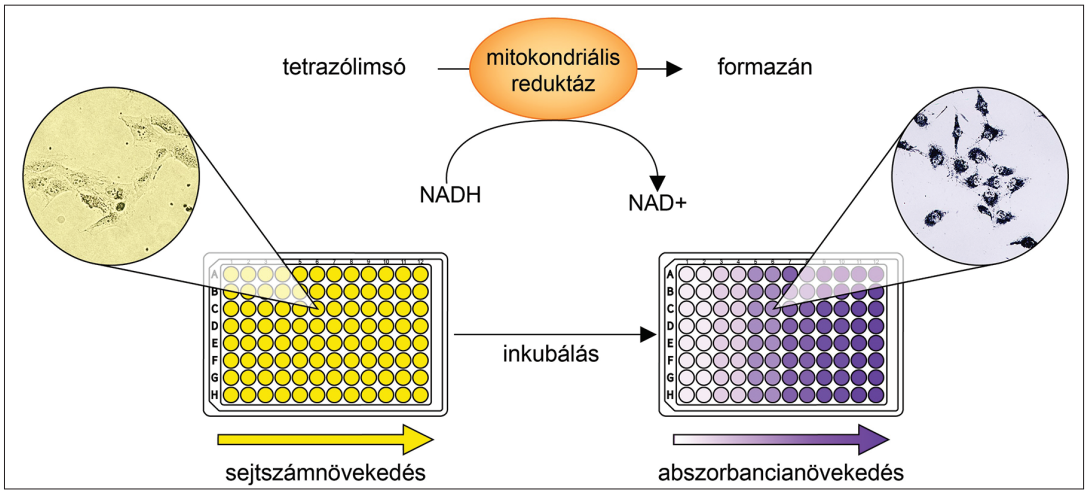
Cikksorozatunk ezen részében a sejtszaporodás nyomon követésére alkalmas módszereket ismertetjük. Mivel a különböző sejtek proliferációja számos más betegség patomechanizmusában is kulcsfontosságú (például a daganatos sejtek kontrollálatlan osztódása és inváziója), így a szakirodalom számos funkcionális teszt lehetőségét kínálja a kutatók számára. A következőkben ezen módszerek közül mutatjuk be a leggyakrabban alkalmazottakat, vázolva az adott technika alapelvét, főbb jellemzőit.

A proliferáció mérésének egyik lehetséges módszere az osztódó sejtek bizonyos sejtciklusfázisaihoz köthető, jellemzően a perinukleáris vagy nukleáris belső régiókban expresszálódó fehérjék jelenlétének és mennyiségének meghatározása. A Ki67 proliferációs marker, mely a sejtmembrán felbomlását követően a mitotikus kromoszómák citoplazmában való fenntartásához szükséges. A PCNA proliferáló sejtmagi antigén egy a DNS replikációhoz elengedhetetlen segédfehérje, mely a polimeráz kapcsolódását segíti a vezető szálhoz, ezáltal növelve az enzim processzivitását. Az MCM-2 DNS-replikációt engedélyező faktor, a sejtciklusonként egyszeri DNS-replikáció beindításához és az elongációhoz szükséges replikatív helikáz komplex része (3, 4). Ezen fehérjék kvantifikálására is többféle lehetőség adott, mint például mikroszkópos felvételek analízise képelemző szoftverrel, áramlási citometriás mérés az egyes sejtek sejtciklusfázisának meghatározása céljából a fehérjére specifikus antitestek használatával vagy a fehérjét kódoló gén expressziójának meghatározása polimeráz láncreakció (PCR) technikával (5-7).

Egy másik, megbízható módszer a DNS-szintetizáló sejtek jelölése. A módszer végrehajtása során a



1. ábra: Patkányvese fibrobastok sejtmag jelölése Hoechst festék segítségével. Sejttenyésztő lemez lyukában mikroplate olvasóval mért fluoreszcenciaintenzitás lineáris összefüggést mutat sejtszámmal (A). Fluoreszcens mikroszkóppal készült képeken (B) jól elkülöníthetők a nyugvó (1), közvetlenül osztódás előtti (2), illetve közvetlenül osztódás utáni (3) sejtek a sejtmagjuk mérete, illetve azok jelintenzitása alapján.



2. ábra: Az MTT sejtproliferációs mérés működési elve. A sejtek intracelluláris redox enzimei a tápközegükhöz adagolt, eredetileg sárga színű tetrazólium festéket lila színű formazán kristályokká alakítja. A kioldott festék abszorbanciája a sejttenyésztő lemezben található, életképes sejtek számával arányos.

vizsgált sejtek tápközegéhez a *de novo* keletkező DNS-be beépülő szintetikus nukleozidot, többnyire timidin-analógot (pl. BrdU, IdU, CIdU) adnak, mely később valamilyen nyomjelzővel, például fluoreszcens molekulával konjugált antitesttel detektálható. A „nyomon követőt" a sejtmagjukban tartalmazó utódsejtek száma, aránya többek közt mikroszkópiás képalkotást követő grafikai analízissel, áramlási citométerrel, illetve enzimhez kötött immunszorbiens próbával (ELISA) is meghatározható (8, 9).

Az előző, főként antitestek használatán alapuló technikákhoz képest lényegesen egyszerűbb, illetve költséghatékonyabb módszer a sejtszám változásának nyomon követese kevésbé specifikus festékmolekulákkal. A legelterjedtebb jelölő anyagok olyan molekulák, melyeknek a sejtmagba jutva, ott a kettősszálú DNS-sel interkalálódva jelentősen megnő a fluoreszcencia intenzitása. Klasszikusan használt vegyületek közé tartozik a Hoechst, DAPI és a propidium-jodid, emellett egyre elterjedtebbek az újabb fejlesztésű festékek, mint például a PicoGreen, CyQuant GR vagy SYBR Green I. Utóbbiak széles körben használatosak például PCR során, gélelektroforézis DNS-festékeként vagy oldatok DNS-koncentrációjának meghatározására is. A proliferáció mértéke meghatározható mikroplate olvasóval mért fluoreszcens intenzitás alapján (fluorimetriásan), illetve mikroszkópos felvételek grafikai analízise útján is *(1. ábra)*. Míg előbbi megoldás nagy áteresztőképességű vizsgálatok kivitelezését teszi lehetővé, addig utóbbi előnye, hogy az éppen osztódó sejtek is elkülöníthetők a kondenzált sejtmagjának a mérete és intenzívebb fluoreszcenciájának köszönhetően (10).

A leginkább elterjedt proliferációs tesztek a sejtek metabolikus aktivitásán alapulnak. Az egyik legnépszerűbb módszer egy biolumineszcens alapú eljárás, mely során a sejtekhez adott reagensben található luciferáz enzim szubsztrátját, a luciferint fényjelenség kíséretében oxi-luciferinné alakítja az intracelluláris ATP felhasználásával. A sejtek számával (ATP tartalmukkal) egyenesen arányos fényintenzitás mikroplate olvasóval detektálható. A módszer előnye, hogy könnyen és gyorsan kivitelezhető, emellett rendkívül érzékeny és hosszú időn át detektálható, stabil jelet eredményez (2).

Hasonló elven alapulnak azok a tesztek, melyek a sejtek intracelluláris enzimeinek redukciós potenciálját határozzák meg színváltozással járó reakciók során. Az egyik ilyen módszer a tetrazóliumsók átalakítása, melyek közül a legnépszerűbb a sárga színű MTT, ami lila színű formazántermékekké redukálódik, az így végbemenő kolorimetrikus változás könnyen kimutatható *(2. ábra)*. Hasonlóképpen, a resazurin egy nem fluoreszcens kék redoxfesték, amely rezorufinná, egy vörös fluoreszcens vegyületté módosul, ami fluoreszcens és kolorimetrikus változást is eredményez. A festékoldatot tartalmazó közeg abszorpciója vagy fluoreszcencia intenzitása spektrofotométerrel vagy mikroplate olvasóval mérhető. Sejttípusonként megállapított lineáris kapcsolat áll fenn a sejtszám és a keletkező jel között, így lehetővé válik a sejtproliferáció mértékében bekövetkező változások pontos számszerűsítése. A módszer rövid idő alatt magas mintaszámmal, nagy pontossággal használható rendkívül költséghatékony módon, kielégítve ezáltal a nagy áteresztőképességű vizsgálatok követelményeit (11-13).

Kutatócsoportunk kitűzött céljai közé tartozik a szöveti átrendeződés molekuláris mechanizmusainak pontosabb megértése, illetve potenciális antifibrotikus hatóanyagok tesztelése, melyekhez egyaránt elengedhetetlen a fibroblastok különböző tulajdonságainak funkcionális vizsgálata. A cikksorozat korábbi részében bemutatásra kerültek a migráció nyomon követesére alkalmas módszerek, jelen cikkben pedig több, különböző elven alapuló proliferációs tesztet ismertettünk *(1. táblázat)*. A következő rész témája a fibroblast sejtek ECM-termelésének vizsgálata lesz.

Köszönetnyílvánítás

A közlemény a TKP2021-EGA-24, STAI-KFI-2021 és OTKA K125470 pályázatok támogatásával valósult meg.

1. táblázat. Különböző, sejtproliferáció meghatározására alkalmas módszerek működési elvük szerint csoportosítva

Detektált folyamat	Mérés elve	Példa	Detektálás módja
DNS-replikáció	mesterséges timidinanalógok beépülése az utódsejtek DNS-ébe, majd ezek jelölése specifikus antitestekkel	BrdU IdU CldU	mikroszkópia, ELISA, áramlási citometria, fluorimetria
	összes sejt jelölése aspecifikus DNS-festék segítségével	Hoechst, DAPI CyQant GR SYBR Green I	
Proliferációs fehérjék jelenléte	sejtciklus meghatározott fázisaiban expresszálódó perinukleáris, nukleáris fehérjék jelölése specifikus antitestekkel	Ki67 PCNA MCM-2	mikroszkópia, qPCR, áramlási citometria, fluorimetria
Sejtek metabolikus aktivitása	redox-szenzitív festék átalakítása intracelluláris ATP felhasználásával	ATP-luciferin	luminometria
	redox-szenzitív festékek átalakítása intracelluláris enzimek által	tetrazóliumsó (MTT, XTT, WST)	kolorimetria
		resazurin	fluorimetria

Útravaló tudnivaló

- A fibroblastok migráció utáni fokozott osztódási képessége nagyon fontos szerepet játszik a szöveti regeneráció során a hegszövet sejtes részének kialakításában és a későbbi ECM termelésben.
- A sejtek proliferációjának vizsgálatára különböző elven alapuló mérések végezhetőek, ezek a DNS replikáció nyomon követesével, a sejtciklus kitüntet szakaszaiban termelődő fehérjék detektálásával, illetve a sejtek metabolikus aktivitásának mérésével értékes információt szolgáltatnak.
- Ezen módszerek a felhasználás céljától és az eljárás tulajdonságaitól függően többféleképpen kiértékelhetők és felhasználhatók kutatásban, diagnosztikában vagy akár iparban.

Irodalom

1. Vancheri C. Idiopathic pulmonary fibrosis: an altered fibroblast proliferation linked to cancer biology. Proc Am Thorac Soc. 2012 Jul; 9(3):153-7.
2. Veres-Székely Apor, et al. Transient Agarose Spot (TAS) Assay: A New Method to Investigate Cell Migration. Intern. J of Molecular Sciences 2022; 23(4): 2119.
3. O'Brien J, Wilson I, Orton T and Pognan F. Investigation ofthe Alamar Blue (resazurin) fluorescent dye for the assessmentof mammalian cell cytotoxicity. European Journal of Biochem-istry 2000; 267:5421-6.
4. Gonzalez JB. Tarloff. Evaluation of hepatic sub-cellular fractions for Alamar Blue and MTT reductase activity.Toxicology in Vitro 2001; 15:257-9.
5. Bologna-Molina R, Mosqueda-Taylor A, Molina-Frechero N, Mori-Estevez AD, Sánchez-Acuña G. Comparison of the value of PCNA and Ki-67 as markers of cell proliferation in ameloblastic tumors. Med Oral Patol Oral Cir Bucal. 2013 Mar 1; 18(2):e174-9.
6. Carreón-Burciaga Ramón, Gonzalez Rogelio, Molina-Frechero Nelly, Bologna-Molina Ronell Eduardo. Immunoexpression of Ki-67, MCM2, and MCM3 in Ameloblastoma and Ameloblastic Carcinoma and Their Correlations with Clinical and Histopathological Patterns. Disease Markers. 2015. 1-8. 10.1155/2015/683087.
7. Qiu X, Mei J, Yin J, Wang H, Wang J, Xie M. Correlation analysis between expression of PCNA, Ki-67 and COX-2 and X-ray features in mammography in breast cancer. Oncology letters, 2017; 14(3): 2912-8.
8. Breunig JJ, Arellano JI, Macklis JD, Rakic P. Everything that Glitters Isn't Gold: A Critical Review of Postnatal Neural Precursor Analyses. Cell Stem Cell 2007; 1:612-27.
9. Anda S, Boye E, Grallert B. Cell-cycle analyses using thymidine analogues in fission yeast. PLoS One 2014; 9:1-9.
10. Ligasová A, Koberna K. DNA Dyes-Highly Sensitive Reporters of Cell Quantification: Comparison with Other Cell Quantification Methods. Molecules. 2021 Sep 11; 26(18): 5515.
11. Addis R, Cruciani, S, Santaniello S, Bellu E, Sarais G, Ventura C, Maioli M, Pintore G. Fibroblast Proliferation and Migration in Wound Healing by Phytochemicals: Evidence for a Novel Synergic Outcome. International journal of medical sciences, 2020; 17(8): 1030-42
12. Sun Y, Yang K, Bridal T, Ehrhardt AG. Robust Ki67 detection in human blood by flow cytometry for clinical studies. Bioanalysis 2016; 8:23:2399-413.

Tesztkérdések

1. Az alábbiak közül melyik molekula alkalmas a DNS-szintézis mértékének nyomon követesére?
a) ATP
b) BrdU
c) Ki67
d) tetrazóliumsók

2. A felsorolt módszerek közül melyik kiértékelése történhet mikroszkóppal?
a) proliferáló sejtmag antigén (PCNA) detektálás
b) timidin-analógos módszer
c) mindkettő
d) egyik sem

3. Melyik hamis az alábbi, MTT mérésre vonatkozó állítások közül?
a) a kapott jel az életképes sejtek számától függ
b) a keletkező formazán mennyiségét mérjük
c) bonyolult, költséges mérés
d) mindegyik

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!

ANTIBIOTIKUM HASZNÁLATTAL ÖSSZEFÜGGŐ DISZBIÓZIS

Normaflore gyógyszerek

AZ ELMÚLT ÉVEKBEN NŐTT A GLOBÁLIS ANTIBIOTIKUM-HASZNÁLAT[1]

A FOKOZOTT ANTIBIOTIKUM-HASZNÁLAT FELBORÍTHATJA A BÉLFLÓRA EGYENSÚLYÁT[2]

GYENGÜLŐ NYÁLKAHÁRTYA MŰKÖDÉS

Megnövekszik a bél áteresztőképessége

Károsodik a bélbarrier funkció

Hasmenés és hányás

Fertőzések megnövekedett száma

Előtérbe kerülnek a gyulladásos reakciók a szervezetben

Megváltozik az immunrendszer reakciója

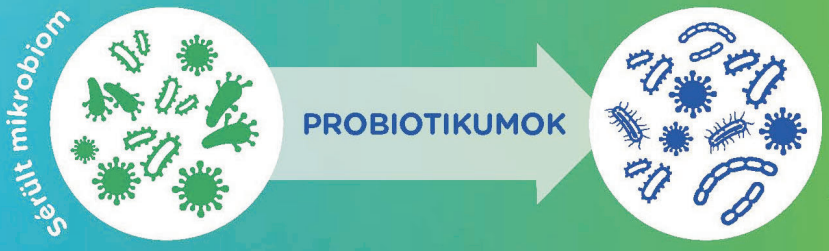
A KIALAKULT TÜNETEK LEHETNEK:

Hányinger, ízérzékelés megváltozása, étvágytalanság, puffadás, emésztési zavarok, stb.

Normaflore gyógyszerek

A PROBIOTIKUMOK ANTIBIOTIKUM-KÚRA ESETÉN MEGELŐZHETIK A DISZBIÓZIST [4,5]

HOZZÁJÁRULHATNAK AZ EUBIÓZIS VISSZAÁLLÍTÁSÁHOZ [6] ÉS A KLINIKAI TÜNETEK MEGSZÜNTETÉSÉHEZ [7,8]



A Normaflore gyógyszerek használata az antibiotikum-kúra első napjától a kúra teljes ideje alatt, illetve azt követően legfeljebb 1 hétig ajánlott. A Normaflore belsőleges szuszpenziót és a Normaflore Extra 4 milliárd/ 5ml belsőleges szuszpenzió probiotikumokat gyerekek és felnőttek egyaránt alkalmazhatják. Négy fajta, többszörösen antibiotikum-rezisztens Bacillus clausii törzs (O/C, N/R, SIN, T) spóráit tartalmazó, vény nélkül kapható gyógyszerek.

Bővebb információért olvassa el a Normaflore gyógyszerek alkalmazási előírását!

NORMAFLORE belsőleges szuszpenzió:

NORMAFLORE EXTRA 4 MILLIÁRD/5 ml belsőleges szuszpenzió:

[1] https://cddep.org/wp-content/uploads/2021/02/The-State-of-the-Worlds-Antibiotics-in-2021.pdf [2] Tarasiuk A & Fichna J. Expert Rev Clin Pharmacol. 2019;12:921-930. [3] Zheng D, et al. Cell Res. 2020;30:492-506. [4] Normaflore belsőleges szuszpenzió és Normaflore Extra 4 milliárd/5 ml belsőleges szuszpenzió alkalmazási előírásai [5] Gagliardi A, et al.Int J Environ Res Public Health. 2018;15:1679 [6] Paparo L, et al. Sci Rep. 2020;10:12636. [7] Nista HC, et al. Aliment Pharmacol Ther 2004;20:1181–1188. [8] Puddu M, et al. Pediatria Intern. 1980;61-6.

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-2200929 (2022.05.09.)

sanofi

Normaflore
gyógyszerek

BIZONYÍTOTT HATÉKONYSÁG

NO. 1.
Magyarország első számú probiotikuma*

GYÓGYSZER STÁTUSZ

A Normaflore gyógyszerek a Bacillus clausii 4 törzsének spóráit tartalmazzák. Hatásosságuk és biztonságosságuk klinikai vizsgálatokkal bizonyított.

A probiotikumok javítják az antibiotikus terápiával való együttműködés készségét[1]. Csökkentik az antibiotikumok emésztőrendszeri mellékhatásait[2].

ELLENÁLLNAK:

- a gyomorsavnak;
- az emésztőenzimeknek;
- 14-féle antibiotikum hatóanyagnak;
- a hőhatásnak;

A NORMAFLORE GYÓGYSZEREK ANTIBIOTIKUM–KÚRA ESETÉN VÉDIK ÉS HELYREÁLLÍTJÁK A BÉLFLÓRA EGYENSÚLYÁT, ÍGY HATÉKONYAN SEGÍTIK A GYÓGYULÁS FOLYAMATÁT.

HOZZÁJÁRULHATNAK A SZERVEZET VÉDEKEZŐKÉPESSÉGÉHEZ.

napi 1-2

Elsősorban gyermekek kezelésére ajánljuk

csak napi egy

Az egész család számára

NORMAFLORE BELSŐLEGES SZUSZPENZIÓ ADAGOLÁS

- **CSECSEMŐKNEK ÉS GYEREKEKNEK:** 1-2 műanyag tartály tartalma.
- **FELNŐTTEKNEK:** 2-3 műanyag tartály tartalma.

NORMAFLORE EXTRA 4 MILLIÁRD/5 ML BELSŐLEGES SZUSZPENZIÓ ADAGOLÁS

- **CSECSEMŐKNEK ÉS GYEREKEKNEK:** 1 műanyag tartály tartalma.
- **FELNŐTTEKNEK:** 1 műanyag tartály tartalma.

NORMAFLORE BELSŐLEGES SZUSZPENZIÓ

BŐVEBB INFORMÁCIÓÉRT OLVASSA EL A NORMAFLORE GYÓGYSZEREK ALKALMAZÁSI ELŐÍRÁSAIT!

NORMAFLORE EXTRA 4 MILLIÁRD/5 ML BELSŐLEGES SZUSZPENZIÓ

*Az IQVIA Pharmatrend MAT 07/2021 adatok alapján a Normaflore a legnagyobb dobozszámban eladott termék a 03F1+03D5 kategóriákban.

1 Ouwehand AC, Forssten S. Hibberd AA, Lyra A, Stahl B. Probiotic aporoach to prevent antibiotic resistance. Ann Med. 2016:48(4):246-55.
2 Horosheva TV, Vodyanoy V, Sorokulova I. Efficacy of Bacillus probiotics in prevention of antibiotic associated diarrhoea: a randomized, double blind, placebo controlled clinical trial. JMM Case Rep. 2014

Bacillus clausii spórát tartalmazó, vény nélkül kapható gyógyszerek. A Normaflore gyógyszerek használata az antibiotikum-kúra első napjától a kúra teljes ideje alatt, illetve azt követően legfeljebb 1 hétig ajánlott. A Normaflore belsőleges szuszpenziót és a Normaflore Extra 4 milliárd/5 ml probiotikumokat gyerekek és felnőttek egyaránt alkalmazhatják.

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-2200900 (2022.01.28.)

sanofi

Tallózó

A krónikus veseelégtelenséggel élő gyermekek és szüleik esetében felmerülő pszichológiai aspektusok

AAier A, Pais P, Raman V. Psychological aspects in children and parents of children with chronic kidney disease and their families. Clinical and Experimental Pediatrics 2022; 65(5):222.

Józsa Tamás
E-posta: tamasjozsa2@gmail.com

Metaanalízisek kimutatták, hogy a szomatikus rendellenességgel jellemezhető fiatalok (pl. asthmások, diabetesesek, juvenilis idiopathias arthritisben szenvedők, irritábilis bél szindrómások) esetében az internalizációs pszichés zavarok (pl. szorongás, depresszió, szociális izoláció) és az externalizációs lélektani rendellenességek (pl. agresszív magatartás, hiperaktivitás) egyaránt gyakoribbak. Ők általánosságban is negatívabb önképpel, valamint alacsonyabb önbecsüléssel jellemezhetők, mint az egészséges gyermekek, s mindezen viselkedésmintázatok nemcsak otthon, hanem az iskolában, más intézményes keretek között is jellemzik őket (generalizálódnak).

A krónikus veseelégtelenségben szenvedő gyermekek (chronic kidney disease, CKD) azért is kiemelten fontosak a pszichés intervenciók foganatosítása szempontjából, mert esetükben egyesülnek a fizikális restrikciók (pl. szigorú diéta; társuló komorbid rendellenességek, úgymint magas vérnyomás, anaemia, elektrolit-egyensúly felborulása, sav-bázis háztartásbeli eltérések; rendszeres orvosi kontroll és rendelkezésre állás; adott esetben dialízis, transzplantáció), valamint az életminőséggel összefüggő terhek (pl. társas megkülönböztetés; társuló pszichogén panaszok; opponáló vagy túlzottan szubmisszív magatartás). A szakirodalmak leginkább a szocializációval összefüggő nehézségeket emelik ki: a kimaradás a szervezett intézményi programokból – mint amilyen egy piknik, társas utazás, kirándulás – könnyen elmagányosodáshoz és hosszú távon auto- és/vagy heteroagresszióhoz vezethet. A kortárs segítő csoportok ezek elkerülésében különösen hasznosak: a társas támaszon túl az identitásképzés, a nemi szerepek, valamint a szociális készségfejlesztés vetületében is előremutatók. Ide kapcsolódik az a kutatás, amely a CKD-vel jellemezhető gyermekek alacsonyabb intelligencia-pontszámát detektálta; ennek oka egyrészt a túlzott iskolai hiányzásukból fakad, de ahogy más vizsgálatok megerősítik: a krónikus veseelégtelenségben (chronic renal failure, CRF) szenvedő gyermekek 52.6%-ának volt társuló pszichiátriai kórképe. Jellemző rájuk továbbá, hogy magasabb neurokognitív funkcióromlással jellemezhetők, mint egészséges társaik, és jelentős lemaradással bírnak a társas interakciók kezdeményezését/fogadását tekintve is.

A CKD-ben szenvedő gyermekek szüleire tehát fokozott teher hárul. Mindez esetükben egyaránt okoz fizikális és emocionális kimerülést, valamint felvet logisztikai, financiális nehézségeket is. Ennek kapcsán elmondható, hogy az anyák voltak azok, akiknek az életminősége az elsődleges gondozói szerepükből fakadóan jelentősen alacsonyabbnak bizonyult. A család azon tagjai, akik rendszeresen, hosszabb távon orvosi kontrollokra és/ vagy invazív beavatkozásokra vitték a gyermeküket, másodlagos traumatizációból származó viselkedésjegyekről számoltak be (pl. frusztrációból és tehetetlenségből fakadó agresszív indulatkitörések; fokozott impulzivitás; extrém mértékű kimerültség és túlhajszoltság). Az apák fokozott elhanyagoltságot és mellőzöttséget tapasztaltak: ők voltak azok, akik úgy élték meg, hogy szerepük kizárólag a szállításra, a gyógyszerek kiváltására, a fizikális tennivalókra korlátozódott. Az egészséges testvérek helyzete főképp a napi rutinok felborulása és gyakran kiszámíthatatlanná válása miatt volt problémás.

Éppen ezért kijelenthető, hogy mivel a CKD élethossziglani orvosi felügyeletet igényel, minél hamarabb érdemes felhívni a figyelmet a gyermekek és családjuk életminőségét rontó tényezőkre, valamint a pszichoedukáción túl megszervezni társas készségfejlesztő és tanulásmódszertani csoportokat is.

Kitett gyermekek Európában, a lelencházak III.

Lelencügy Budán és Pesten

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

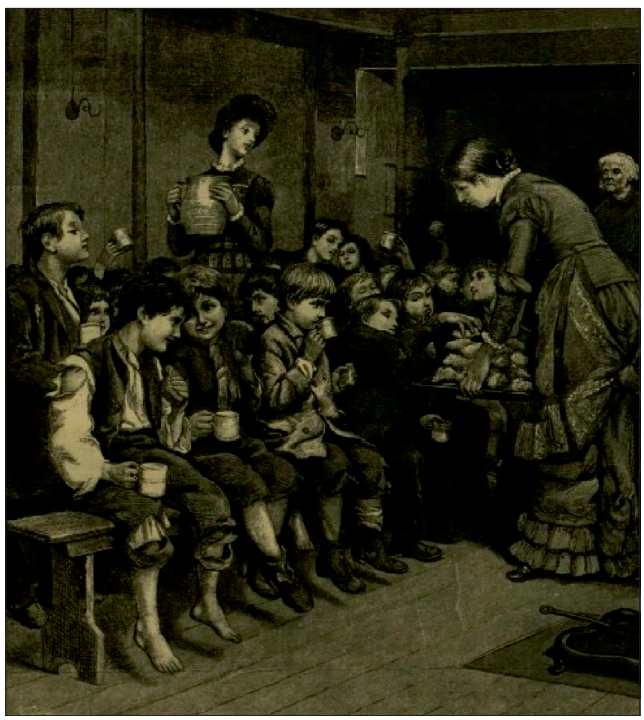
A Habsburg Birodalomban a sebészmesterek, bábák képzését biztosító egyetemek vagy tartományi líceumok alá tartozó szülőintézetekben adódott lehetőségük a megesett nőknek világra hozni gyermeküket. Az 1784-ben Bécsben megnyílt **Allgemeines Krankenhausban** már külön szülészeti osztály és lelencház működött, ahol a nők titokban szülhettek és hagyhatták az intézményben újszülöttjüket.

A nem kívánt gyermek kitevése (forgalmas helyre, templom, kolostor lépcsőjére) a középkortól a 19. századig Európa-szerte elterjedt alternatívája volt a gyermekgyilkosságnak. A 19. század közepén Franciaországban évente több mint 30 000, Itália államaiban 35 000 csecsemőn adtak túl így, túlnyomórészt, de nem kizárólag leányanyák. 1887-ben Moszkvában és Szentpéterváron 27 000 újszülöttet vettek fel a lelencházak. Merthogy a kitett vagy talált gyermekek problémája olyan méretű volt, hogy kezelésére külön intézménytípus alakult ki: a lelencház

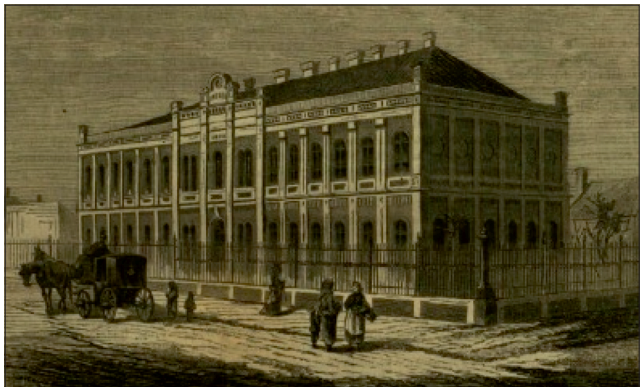
Noha a 18. századi Budán és Óbudán a források tanúsága szerint sosem öltött a nyugat-európaihoz hasonló méreteket a gyermekek kitétele, de kisebb számban előfordultak sorsukra hagyottak. A fent említett nagyvárosokkal ellentétben nálunk ekkor még hiányzott a lelencekről történő gondoskodás intézményi háttere, hiszen a **József Fiúárvaház** is csak 1843-ban nyitotta meg kapuit Pesten, az **Erzsébet Leányárvaház** csak 1872-ben került átadásra.

Az első budapesti gyermekmenhelynek 1880-ban már 338 ápoltja volt. A menhely a felvett gyermekeket azonnal szoptatós asszonynak adta át, és csak igen gyenge gyermekek maradtak az intézetben, ahol dajkák szoptatják őket. A menhely által kiadott gyermekek nagy részét a fővárosban helyezték el. A fővárosban elhelyezett gyermekeket az intézeti apácák hetenként kétszer meglátogatták és az eredményről jelentést tettek a főorvosnak. Az intézeti orvos részéről havonként egyszer történt a gyermekek ellenőrzése. Hogy a Budapesten kiadott gyermekek gyarapodásáról a menhely vezetősége meggyőződést szerezzen, ezeket kétszer hetenként bemutatták az intézetnek. A vidéken a községi orvosok ellenőriztek. Az országos beteg-

1. kép: Az Illustriertes Wiener Extrablatt" 1872-es illusztrációján egy csecsemőt adnak ki egy szlovák dajkának a bécsi lelencházban, jobbra a síró anya. (Forrás: Wiener Zeitung)



2. kép: Reggeli az árvák menedékházában (Forrás: Vasárnapi Újság, 1872



3. kép: Erzsébet leányárvaház Pesten, Vasárnapi Újság, 1872. Építész Vassél Alajos, ma a Szent István Egyetem Állatorvos-tudományi Karának épülete

4. kép: Csecsemő letevése egy lelencház forgóládájába.
http://www.huszadikszazad.hu/1903-februar/bulvar/jotekonysag

ápolási alap létesítése óta a menhely a gyermekeket 7 éves korukig a betegápolási alap terhére vette fel.

Buda város főkamarási számadásaiban az 1740-es években jelennek meg az első, lelencgondozásra utaló bejegyzések. Az 1740-es években ez évi 5–8 gyermeket jelentett, de számuk folyamatosan növekedett. A következő évtizedben 15–23 között mozgott az évi ellátottak száma, 1772-ben már 35 talált gyermek élt Budán. A város kezdetben egyszerűen az „alamizsna"-rovatban jegyezte fel az utánuk elszámolt összeget, azaz egy talált gyermek gondozását egy kategóriába sorolta például az Oszmán Birodalomba utazó, családtagjait a fogságból kiváltani szándékozók számára és a leégett városok újjáépítésére tett adományokkal vagy egyéb, nyomorgó és szegény embereknek adott egyedi segélyekkel.

Budán, annak ellenére, hogy az „alamizsna" a század közepére gyakorlatilag a lelencek utáni összegeket jelölte, önálló elszámolási tétellé csak 1777-ben vált, rá tíz évre viszont eltűnik a számadásokból. Valószínűleg ekkor kerül át a lelencügy az Árvahivatalhoz, hiszen a város szempontjából a lelencek és a szegény árvák nem különböztek egymástól.

Pesten a század közepétől külön tételként szerepel a számadásokban „a talált gyermekek eltartására" fordított összeg. Pest a jelek szerint már ekkor kedvelt célpontja lett a törvénytelen gyermeküket sorsukra hagyó nőknek, hiszen a tömegeket vonzó országos vásárok alkalmával észrevétlenül hagyhatták hátra őket.

A város 1773-ban már nem kevés összeget, 1137 forintot, éves kiadásainak mintegy 3%-át költötte a szülő nélkül maradt gyermekek gondozására. Budán egyébként ugyanekkor a lelencek tartásdíját „kegyelempénznek" (Gnadengeld) nevezték. A havonta adott díj mind Budán, mind Pesten a gyermek életkorától függött. Az 1760-as években Budán például a legkisebbek után havi 4 forintot fizetett a város, két-három éves kor körül az összeg lecsökkent 3, majd 2 forintra, idősebb gyermekekért már csak havi 1 forint 30 krajcár járt. Az összeget növelték fogyatékosság vagy több gyermek (például szegény árva testvérek) egy háztartásba történő befogadása esetén. Óbudán az 1780-as években kezdtek fizetni a lelencet nevelő személyeknek, általában évi 30 forintot negyedévi részletekben. (Ez évente mindössze egy vagy két családot érintett.)

Forrás

Simon Katalin: A város árvái. Kitett és talált gyermekek a 18. századi Pest-Budán és Óbudán. Budapest Főváros Levéltára főlevéltárosa

Dr. Turcsányl Imre: Lelenczek és lelenczházak Budapesten, 1901. Werbőczy Könyvnyomda Részvénytársaság

Magyar Gyermekorvosok Társasága

2022. évi Nagygyűlése

Kecskemét, Four Points by Sheraton
2022. szeptember 15-17.

A kongresszus elnökei

Gárdos László
A Magyar Gyermekorvosok Társaságának elnöke

Tálosi Gyula
a szervezőbizottság vezetője

A kongresszus fővédnökei

Gondos Miklós
a Bács-Kiskun megyei Oktatókórház főigazgatója, Bács-Kiskun megyei intézményvezető

Velkey György
a Magyar Kórházszövetség elnöke, Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórhá főigazgatója

A konferencia témái

Határterületek
Közös betegeink
További fő témák:
Új terápiás és diagnosztikai eljárások
Telemedicina
Gyermekgyógyászati alapkutatások
Preventív gyermekgyógyászat
Szabad előadások

Tudományos szervezőbizottság

Ablonczy László (Budapest)
Bereczki Csaba (Szeged)
Decsi Tamás (Pécs)
Fogarasi András (Budapest)
Gál Péter (Szeged)
Gárdos László (Zalaegerszeg)
Havasi Katalin (Hódmezővásárhely)
Horváth Adrienn (Marosvásárhely)
Kelemen Edit (Kecskemét)
Kovács Gábor (Budapest)
Kovács Tamás (Debrecen)
Laki István (Törökbálint)
Mogyorósi Gábor (Debrecen)
Nagy Anikó (Budapest)
Szabó Attila (Budapest)
Szabó Hajnalka (Szeged)
Velkey György (Budapest)
Szabó Tamás (Debrecen)
Tálosi Gyula (Kecskemét)

Kongresszusi iroda

Congress & Hobby Service Kft.
6725 Szeged, Szent Ferenc utca 8. I/3.
Telefon:62/484-531
https://www.congress-service.hu/rendezveny/mgyt2022

Partnereink

Arany partnereink

sanofi

Ezüst partnereink

AstraZeneca

Nestlé BEBA

NOVARTIS | Reimagining Medicine

PTC THERAPEUTICS

További partnereink

BETHLEN GÁBOR Alap

NUTRICIA LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

KYOWA KIRIN

NAOS

MEDISON

VIATRIS

TRIMUS Kft

* Lapzárta: 2022. augusztus 19. –

FELKÉRT ELŐADÁSOK

ALAPELLÁTÁS 1. KEREKASZTAL

Tejfehérje-allergia menedzselése – szempontok az alap- és szakellátásban

Sutka Melinda
gasztroenterológus, alapellátó gyermekorvos

Dezsőfi Antal
gastroenterológus, Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Légúti allergiás megbetegedésekben szenvedő gyermekek betegútmenedzselése

Papp Gábor
pulmonológus, Szigetvári Városi Kórház és Rendelőintézet, Szigetvár

Simon Noémi
pulmonológus, alapellátó gyermekorvos, Törökbálint

Obezitás alap- és szakellátási teendői, rehabilitációs lehetőségek

Kántor Irén
endokrinológus, alapellátó gyermekorvos – Nyíregyháza

Török Dóra
endokrinológus, Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Kántor Katalin
neuroloógus, rehabilitációs szakorvos, Jósa András Kórház, Nyiregyháza, Gyermekrehabiltációs osztály

ALAPELLÁTÁS 2. KEREKASZTAL

Lássa orvos – csak háziorvosi beutalóval!

Moderátorok:

Kovács Tamás
Gyermek-alapellátás tagozat, Tagozatvezető, Debreceni Egyetem, Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Losonczi László
alapellátó gyermekorvos, Házi Gyermekorvosok Országos Érdekvédelmi és Szakmai Egyesülete, alelnök, Budapest

Résztvevők:

Nagy Anikó
főigazgató, Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Bogdányi Katalin
alapellátó gyermekorvos, Gyermek-alapellátási Tagozat, Budapest

Velkey György
főigazgató, MRE Bethesda Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Bauer Viktor
osztályvezető főorvos, Dr. Kenessey Albert Kórház, Csecsemő- és Gyermekosztály, Balassagyarmat

Tordas Dániel
alapellátó gyermekorvos, országos szakfelügyelő főorvos, házi gyermekorvostan- és iskola- és ifjúságorvoslás, Budakalász

Az intestinalis mikrobióta jelentősége krónikus betegségek megelőzésében

Arató András
Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekklinika

Az egészséges bélflóra nem csak a gastrointestinalis kórképek megelőzésében játszik szerepet, de szükséges az extraintestinalis szervek megfelelő működéséhez. A bélflóra károsodása, pl. sorozatos antibiotikus kezelések következtében, extraintestinalis kórképek kialakulásában is fontos etiológiai tényező.
Nagy jelentősége van a kétirányú agy-bél tengelynek, hiszen a bélflóra és az általuk termelt metabolitok befolyásolják az agy működését, hatnak a magatartásra, és károsodásuk bizonyított autizmusban, ADHD-ban és pszichózisok kialakulásában.
Az agy-bél tengely közötti kétirányú kapcsolatban a nervus vagus, a bél mucosalis immunrenszerének immunsejtejei és cytokinjei, az enteralis idegrendszer, az enterohormonok, valamint a hipofízis-hipotalamusz-mellékvese rendszer játszik szerepet.
A bélflóra patológiás összetétele hozzájárul többek között az obesitás, a metabolikus szindróma, az 1-es és 2-es diabétesz és a súlyos lefolyású tüdőgyulladások kialakulásához.
A felnőttkorra jellemző bélflóra kialakulása három éves korig megtörténik. Az optimális flóra létrejöttében sok faktor játszik szerepet, így többek között a születés módja, az anyatejes táplálás, az antibiotikumok indokolatlan használatának mellőzése, a rurális környezet és indokolt esetben megfelelő probiotikum adása.
A probiotikum kiválasztása történhet tulajdonságai (fenotípus) alapján, vagy pedig mikrobióta adatbázisokból nyert adott tulajdonság lehet a kiindulópont (in silico). Ezek alapján lehet precíziós probiotikumot kiválasztani, aminek pontosan ismerjük az aktivitását és azt, hogy a befogadó szervezet miként reagál rá. A jövőben a precíziós probiotikumok lehetőséget adnak azok al-

kalmazására a betegek adott csoportjaiban, illetve egyénre szabottan.

Laryngealis szűkületek inovatív sebészi megoldásai újszülött- és csecsemőkorban

Bach Ádám, Erdélyi Eszter, Sztanó Balázs, Tóbiás Zoltán, Rovó László
SZTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Fül-orr-gégészeti és Fej-nyaksebészeti Klinika

A felnőttkori krónikus vesebetegség gyermekgyógyászati gyökerei

Bereczki Csaba
Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek Egészségügyi Központ, Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Szeged

Gyermekreumatológia újdonságai

Constantin Tamás
SE II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Biológiai terápia a gyermekreumatológiai gyakorlatban

Constantin Tamás
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Olajos mag anafilaxia: keresztallergiák igen, nem?

Csáki Csilla, Pászka Dóra
Tüdőgyógyintézet Törökbálint, Gyermekosztály

Célkitűzés: Az anafilaxia életveszélyes akut kórkép, mely több szervrendszer egyidejű érintettségével jár. A tünetek ugyanakkor a legváltozatosabb kombinációkban jelenhetnek meg. Bőr és nyálkahártya tünet az esetek 90%-ában jelen van, de a diagnózis felállításában félrevezető lehet ennek hiánya. Gyermekkorban leggyakrabban élelmiszerek váltanak ki anafilaxiát, ezek között is egyre gyakoribbak a mogyoró-diófélék illetve olajos magvak okozta szisztémás reakciók. A változatos tünetegyüttes jelentkezhet akut formában, az ételfogyasztást követően perceken-2 órán belül, de előfordulhatnak késői kezdetű, illetve prolongált vagy bifázisos formák is. Kofaktorok, befolyásoló tényezők a tünetegyüttes súlyosságát illetve a megjelenés idejét, elhúzódását, kezelésre való reakcióját egyaránt befolyásolják. Előadásunkban bemutatjuk az anafilaxia kiváltására képes leggyakoribb olajos mag allergiákat, valamint ezek jellegzetes klinikai megjelenési formáit.
Módszerek: Összegyűjtöttük a Törökbálinti Tüdőgyógyintézetben 2019-2022 között végzett orális terheléses vizsgálatok során észlelt klinikai tünetek tapasztalatait. A terhelések földimogyoróval, törökmogyoróval, dióval, kesudióval, 1-1 esetben mandulával, mákkal történtek. Vérnyomáseséssel járó anafilaxia, melynél adrenalin adására volt szükség, 1 esetben fordult elő, földimogyoróval végzett terhelés során. A pozitiv eseteink részletes tüneti elemzését mutatjuk be.
eredmények: Elemzésünkből kirajzolódik a mogyoró-diófélékre jellemző allergiás-anafilaxiás tünetegyüttes, melynél gyermekkorban a gasztrointesztinális tünetek, így a hasfájás és a sorozatos hányások dominálnak A csalánkiütés és a bőrtünetek hevesek, kínzó viszketéssel járnak, lassan, órák alatt szűnnek meg és több hullámban fellángolhatnak. Gyakran beszámolnak szülők arról, hogy az allergiás reakció során a gyermek hirtelen álmosságról panaszkodik és lefekszik, akár el is alszik. Ez a tünet általában nem okoz ijedtséget az észlelő laikusnál, pedig jelezheti keringészavar, hypotonia kialakulását. Az olajos mag együttes fogyasztása pl. tejjel vagy más zsíros élelmiszerrel a tünetek kezdetét akár 1,5-2 órával is késleltetheti.
Következtetések: A földimogyoró allergia mellett új olajos mag allergiákra, így a kesudió és legújabban a szezámmag allergiára is gondolnunk kell kisgyermekek táplálása során észlelt klinikai tünetek esetén. Maguk a tünetek is lehetnek félrevezetőek, utalhatnak félrenyelésre, gasztroenteritisre, illetve a kiváltó magok is gyakorta rejtetten fordulnak elő a megváltozott étkezési szokásoknak köszönhetően (pl. peszto, humusz, gluténmentes pékáruk). A korszerű laborvizsgálatok, molekuláris allergiavizsgálatok mellett kiemelten fontos marad ugyanakkor a lehető legpontosabb anamnézis felvétel, csalánkiütést, angioödémát vagy szisztémás allergiás reakciót okozó ételallergia gyanújával jelentkező gyermekek vizsgálata esetén.

Új lehetőségek, régi kihívások az atópiás ekcéma kezelésében

Csoma Zsanett
SZTE ÁOK Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika, Gyermekbőrgyógyászat és Általános Bőrgyógyászati Fekvőbeteg Osztály

Biológiai markerek értékelése gyermekkori infekciókban

Farkas Ferenc Balázs
Semmelweis Egyetem., I. Sz. Gyermekklinika

Lyme arthritis diagnosztikája és terápiája

Garan Diána
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Periódikus láz szindrómák, autoinflammatorikus betegségek

Horváth Zsuzsanna
SE II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Édes kislányom, vigyázz a vesédre... is!"

Jakab Dániel (nefrológus), Maróti Ágnes (diabetológus)
SZTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Kp. Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek-Egészségügyi Kp., Szeged

A myopia progresszió lassításának farmakológiai lehetőségei

Jánossy Ágnes
SZTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Szemészeti Klinika

Quo vadis" gyermekinfektológia?

Kalocsai Krisztina, Szabó Attila
Semmelweis Egyetem , I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A gyermekinfektológia fókuszában a 0-18 éves korosztály infekciói állnak. Bár a patogének által okozott betegségek alapvetően azonosak a felnőttekével, a gyermekkori infekciók megítélésekor fontos figyelembe venni például a korcsoportos élettani sajátosságokat és a jellemző patogén dominanciát is. A mindennapi gyermekgyógyászati gyakorlatban jelentős helyet foglal el a fertőzéses kórképek ellátása és megelőzése, de előfordulhatnak ritka vagy új infekciók és nehézséget jelenthet például az immunhiányban szenvedő gyermekek infekcióinak ellátása.
2020 decemberben infektológus munkacsoportunk és szakdolgozóink közreműködésével a Semmelweis Egyetem 1. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikáján megalakult egy magas progresszivitási szintű fekvő- és járóbeteg ellátó gyermekinfektológiai centrum, mely a profilon belül néhány országosan is egyedülálló specialitással (pl. gyermekkori HIV/AIDS, trópusi betegségek) rendelkezik. A Semmelweis Egyetem szervezetébe integrált működés révén a gyermekinfektológia méltó szerepet tölthet be az egységes antibiotikum politika (antibiotic stewardship) kialakításában, valamint a graduális- és postgraduális oktatásban. A modern, új szemléletű, integratív és konzultatív gyermekinfektológia művelésének egyik alappilére a gyermekgyógyászatban és az infektológiában egyaránt jártas és tapasztalt szakember.
Az előadás nemzetközi összehasonlításban a szubspecialitás hazai helyzetére és jövőjére vonatkozó kérdésekre keresi a választ.

Klímaváltozással összefüggő infekciók

Kardics Kinga, Szabó Attila
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Az éghajlatváltozás megváltozott feltételeket és folyamatokat von maga után, amelynek hatására megváltozhat az egyes infekciós kórképek előfordulása és szezonalitása. A szakirodalom szerint az időjárási viszonyok több módon befolyásolhatják az egészségi állapotot. Az ökológiai környezetben bekövetkező változások hatásai, a vektorok által terjesztett fertőző betegségek, valamint a klímaváltozás következtében kialakult extrém helyzetek (árvizek, hurrikánok) okozta egészségi állapotbeli változások (pl. sérülések, fertőzések) is befolyásolják az infekciós kórképek megjelenését. Az előadás rövid áttekintést nyújt a Magyarországon eddig csak sporadikusan előforduló vagy még nem igazolt, de potenciálisan megjelenhető infekciókról, melyekkel a jövőben találkozhatunk.

Invazív pneumococcus-fertőzés a gyermekkorban – Milyen változásokat figyelhetünk meg az elmúlt évek során?

Kiss András, Szabó Attila
Semmelweis Egyetem , I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A Streptococcus pneumoniae napjainkban is fontos és gyakori kórokozója a bakteriémiának úgy az ép immunitású, mint az immunszupprimált betegek esetén. A csecsemőkorban alkalmazott 13 komponensű pneumococcus elleni védőoltás hatására a súlyos infekciók száma csökkent, de az utóbbi évek során diagnosztizált invazív fertőzések alkalmával igazolt variánsok egyre gyakrabban az oltásban nem szereplő szerotípusok közül kerülnek ki. Előadásunkban ezt a változást a közelmúltban, a klinikánkon előfordult esetek ismertetésével kívánjuk bemutatni. Ezen túl, irodalmi adatok alapján, kitérünk a nemzetközi helyzetre is.

Az újszülött- és csecsemőkori halláskárosodások diagnosztikája, terápiája, és a rehabilitáció lehetőségei

Kiss József Géza, Jarabin János, Matievics Vera, Nagy Roland, Dimák Balázs, Perényi Ádám, Csanádi Miklós, Rovó László
SZTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Fül-orr-gégészeti és Fej-nyaksebészeti Klinika

Új, innovatív terápiás lehetőségek a gyermek onko-hematológiában

Kovács Gábor, Erdélyi Dániel, Müller Judit, Szabó Sándor, Egyed Bálint
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika

Az orvostudomány és az onkológia/hematológia óriási fejlődésen ment át az elmúlt 10 évben. A korábbi hagyományos citosztatikus kezelések, radioterápiás módszerek mellett új terápiák jelentek meg.
Az őssejt átültetés már évtizedek óta bevált kezelési módszer, de ezen a területen is vannak döntő változások.
Újfajta immunterápiás módszerek kerültek bevezetésre, melyek már a klinikai gyakorlat részei. a kiméra –antigén – T sejtekkel végzett immunterápia (CAR-T) kezelés forradalmasítja a refrakter, nehezen kezelhető betegek ellátását. Korábban kezelhetetlen betegek esetében akár 50 %-os túlélés is elérhető.
Többféle monoklonális ellenanyag is elérhető már a klinikum számára, Magyarországon is!
Vannak olyan szerek, melyek már a primer ellátásban is döntő szerepet kapnak (rituximab, blinatumomab). Jelentősen növelik a túlélést és lényegesen kevesebb mellékhatással járnak.
A genetikai prerdiszpozíciókon alapuló célzott kezeléseknek se szeri, se száma. Ezek helye, szerep az ellátásban jelenleg is

intenzav kutatás tárgyai. Az ún. check-point inhibítorok, melyek felfedezéséért pár éve adtak Nobel díjat, szintén drámai eredményeket mutatnak bizonyos daganattípusokban.
Újra kell tanulnunk a hematoonkológiát!

A vérképző őssejt-transzplantáció 30 éve a Szent László Kórházban

Kriván Gergely, Kállay Krisztián, Kassa Csaba, Kertész Gabriella, Benyó Gábor, Horváth Orsolya, Csordás Katalin, Stréhn Anita, Hau Lídia, Goda Vera, Timár László

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

Bevezetés: A vérképző őssejt-transzplantáció számos malignus és nem malignus gyermekkori betegségben a végleges gyógyulás lehetőségét teremtette meg. A transzplantációs technika fejlődésével a kezdetben jelentős halálozással járó beavatkozás napjainkra kiemelkedő túléléssel és gyógyulással járó, biztonságos terápiás eljárássá vált. Munkánkban áttekintettük az 1991-től napjainkig transzplantált gyermekbetegek jellemzőit, a beavatkozások kimenetelét és a kimenetelt meghatározó szempontokat.
Anyag és módszer: Az értékelésbe az 1992. január 1. és 2021. december 31. között őssejt-átültetésen átesett gyermekbetegeket (0-18 év) vontuk be. A betegek és az átültetés jellemzőit a transzplantációs adatbázisból és a betegek kórlapjaiból összesítettük.
Eredmények: A fenti időszakban 820 betegnél végeztünk őssejt-transzplantációt (allogén: 524 autológ: 296). A 30 éves periódust 3 részre bontva a betegek összesített túlélése (OS) szignifikánsan javult /1. periódus: 1992.01.01.-2001.12.31. (89 beteg); 2. periódus: 2002.01.01.-2011.12.31. (274 beteg); 3. periódus: 2012.01.01.-2021.12.31. (367 beteg)/: OS: 46,1%; 61,4%, ill. 73,8% p: 0,000004). A legjelentősebb halálokok a relapszus, fertőzések és az akut graft versus host betegség (GvH) voltak. A haploidentikus transzplantációk terjedésével párhuzamosan visszaszorulóban van a köldökvér őssejt (CBU) graftok alkalmazása (CBU: 65 transzplantáció, OS: 66,7%; CD34+ haplo: 60 beteg, OS: 32,1%, TCRáâ- és CD19- haplo: 13 beteg, OS: 81,8%). Az utóbbi években a 100 napon belüli transzplantációs halálozás tartósan 5% alatti. Primer immundefektus (PID) miatt 54 (22 súlyos kombinált immundefektus /SCID/, 32 non-SCID) betegnél 69 transzplantáció történt, a fiú/lány arány 44/10, a medián életkor a transzplantáció időpontjában 1,06 (0,3- 18) év volt. Az összesített túlélés medián 6,32 (0,06-30,33) év nyomonkövetési idővel 65,8% volt. A transzplantáció idején fertőzésmentes és az aktív fertőzéssel transzplantált betegek túlélése szignifikánsan különbözött (79,4 vs. 39,3% p= 0,004).
Következtetés: A javuló eredmények számos tényezőnek köszönhetők: jobb donorválasztás; új, hatékonyabb szelekciós eljárás a haploidentikus transzplantációknál (TCRalfa/béta és CD19 depléció); csökkent intenzitású és toxicitású előkészítő kezelések; a farmakokinetikai vizsgálatok rutinszerű alkalmazása; preemptív antivirális stratégia és vírus-specifikus T sejt terápia; hatékonyabb antimikróbás szerek; a mesenchymalis stromasejtek alkalmazása GvH-ban; a nemzetközi akadémiai klinikai vizsgálatokban való aktív részvétel és nem utolsósorban az évtizedek alatt felhalmozódott centrum tapasztalat.

Az antitest terápia lehetőségei gyermekkori hematológiai betegségekben

Kriván Gergely

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

Asztma kezelés: gyulladáscsökkentő-rohamoldó egység

Laki István

Tüdőgyógyintézet, Törökbálint, Gyermektüdőgyógyászati osztály, Törökbálint

A Global Initiative for Asthma (GINA) 1993-ban indult, hogy globális stratégiát dolgozzanak ki az asztma kezelésére és megelőzésére. Évente készíti el a bizonyítékokon alapuló jelentést az asztmás felnőttek és gyermekek optimális kezeléséről. A GINA a kezdetektől hangsúlyozza, hogy az asztma légúti gyulladás, de ennek ellenére évtizedekig ajánlott volt az esetenkénti béta-2- agonista egyedüli alkalmazása. Három évtized alatt jutottunk el annak kimondásához, hogy a béta-2-agonisták inhalációs kortikoszteroid nélküli alkalmazása helytelen és káros. Az előadó szándéka, hogy ez a gyakorlat (a deduktív logika révén lecsupaszított és kiemelt alapfelfogás bemutatásával) az alábbiak szerint megváltozzék a gyermekorvosok körében:
Az asztmakezelés alapvető célja a kontroll elérése, az exacerbáció esélyének csökkentése.
A kizárólagos SABA-kezelés az evidenciák szerint növeli a súlyos exacerbációk (kórházi kezelés, szisztémás kortikoszteroid adása) és a halálozás kockázatát. Az ICS hozzáadása ezt a kockázatot szignifikánsan csökkenti!
Az enyhe asztma definíciója revízió alatt van, de minden súlyossági lépcsőn ajánlott az ICS-(preferált az ICS-formoterol) kezelés!
Budesonid-formoterol SMART-kezelés mellett nem indokolt a külön SABA-alkalmazás, -javaslat, -felírás!
A gyermekeknél alkalmazott kezelési sémánál is preferált az ICS-tartalmú kezelés minden terápiás lépcsőn, a SABA önálló alkalmazása nem javasolt!

Iroralom

1. Nwaru BI, Ekström M, Hasvold P, et al. Overuse of short-acting â2-agonists in asthma is associated with increased risk of exacerbation and mortality: a nationwide cohort study of the global SABINA programme. European Respiratory J. 2020; 55.
2. https://ginasthma.org

Hármas kombinációs modulátor terápia eredményei cisztás fibrózisban

Laki István, Gyürüs Éva

Tüdőgyógyintézet, Törökbálint, Gyermektüdőgyógyászati osztály, Törökbálint

A cisztás fibrózis (CF) miatt gondozott betegek többsége legalább egy F508del- CFTR mutációt hordoz. Elexacaftor és a tezacaftor/ivacaftor hármas kombináció a F508del-CFTR-t célozza, megnövelve a CFTR aktivitást. In vitro, a hármas kombináció elősegíti a F508del-CFTR feldolgozását és továbbítását, növeli a klorid-ion transzportját és a ciliáris aktivitás ütemének frekvenciáját. Több klinikai vizsgálat eredménye bizonyítja,

hogy az ELX/TEZ/IVA hármas kombináció képes modulálni a F508del allélt CF betegek esetén. ELX/TEZ/IVA terápiát osztályunkon az országban elsőként, már 1 éve alkalmazzuk. Ez idő alatt kiemelkedően hatásosnak és jól tolerálhatónak bizonyult. Markáns javulást figyeltünk meg a légzésfunkcióban, légúti tünetekben, a verejték Cl értékében, tápláltsági mutatókban. A mellékhatások enyhék, mérsékeltek voltak. Tüdőgyógyászként elsősorban azok a változások emelendők ki, melyek megdöbbentő módon a korábban irreverzibilisnek gondolt CF-es bronchiektázia szöveti gyógyulására utalnak és korábban elképzelhetetlen életminőség javulást eredményeznek. Az új terápia az eddigi legnagyobb előrelépés a CF terápiájában és elterjedése alapvetően megváltoztatja a betegség klinikai képét, kezelését, gondozását.

Irodalom:

Sutharsan S, McKone EF, Downey DG, Duckers J, MacGregor G, Tullis E, et al: Efficacy and safety of elexacaftor plus tezacaftor plus ivacaftor versus tezacaftor plus ivacaftor in people with cystic fibrosis homozygous for F508del-CFTR: a 24-week, multicentre, randomised, double-blind, active-controlled, phase 3b trial The Lancet Respiratory Medicine, 2022; 10(3):267-77

Az elhúzódó bakteriális bronchitis, mint spektrumbetegség

Laki István

Tüdőgyógyintézet, Törökbálint, Gyermektüdőgyógyászati osztály, Törökbálint

A 4 hétnél tovább tartó köhögést definíció szerint krónikus köhögésnek nevezzük. Ez a gyermektüdőgyógyász szakrendelésekre irányuló beutalások körülbelül 40 százalékáért felelős. A krónikus hurutos köhögés leggyakoribb oka az elhúzódó bakteriális bronchitis (Protracted Bacterial Bronchitis- PBB). Gyakran aluldiagnosztizálják vagy összetévesztik más betegségekkel. Specifikus okra utaló jelek nélküli esetben, megfelelő antibiotikus kezelésre, két hét alatt megszűnik. A diagnózis többnyire klinikai. Ha gondolunk rá, akkor a krónikus produktív köhögés esetén lehetővé válik a korai és megfelelő antibiotikus kezelés, amely megakadályozza az elhúzódó gyulladásos folyamat kialakulását, meggátolja, hogy ez az alsó légutak szerkezeti károsodásához, bronchiektáziához vezessen.

A PBB felismerése alapvetően azon múlik, hogy gondolunk-e rá. A PBB alulértékelt az alapellátásban: a közösségben magas a spontán gyógyuló „vírusos"légúti fertőzések aránya. Az antibiotikumhasználat kerülésének szándéka és a véleményvezérek hatása arra ösztönzi az alapellátókat, hogy az asztmára összpontosítsanak, így a tünetek folytatódása esetén „csak egy újabb vírus" vagy asztma a feltételezett diagnózis, az adekvát kezelés pedig elmarad.

Jelenleg nincs egyszerű, nem invazív tesztünk a diagnózisra, ezért elkerülhetetlen, hogy a túl- és aluldiagnosztizáltság viszonylag gyakori legyen ugyanúgy, mint az asztma esetében. Fontos, hogy ne alakítsunk ki olyan pozíciót, amely az összes látszólagos vírusinfekciót antibiotikummal kezeli, hogy megakadályozza a PBB kialakulását. De az is egyértelmű, hogy a PBB-spektrumbetegség felszámolása könnyebb, ha folyamatot a krónikussá válás előtt

hatékonyan kezeljük. A diagnosztikus megoldást és az antibiotikumok észszerű használatát a légzőszervi megbetegedésekben a matabolomika segítségével a gyulladásos markerek vizsgálata hozhatja el.

Irodalom:

ERS guidelines on the diagnosis and treatment of chronic cough in adults and children. Morice AH, Millqvist E, Bieksiene K, Birring SS, Dicpinigaitis P, Domingo Ribas C, Hilton Boon M, Kantar A, Lai K, McGarvey L, Rigau D, Satia I, Smith J, Song WJ, Tonia T, van den Berg JWK, van Manen MJG, Zacharasiewicz A Eur Respir J. 2020;55

Szemléletváltás a vesico-ureteralis reflux (VUR) kezelésében és gondozásában

Máttyus István

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

A vesicoureteralis reflux (VUR) lényege, hogy az ureterovesicalis szájadék hibája következtében a vizelet a hólyagból rendellenesen visszaáramlik az ureterbe, és szinte mindig a vesemedencébe is. Gyakori fejlődési rendellenesség, a gyermekpopuláció 1-2 %-át érinti. Gyermekkorban az ismétlődő vesemedence-gyulladások hátterében leggyakrabban VUR igazolható. A VUR következtében kialakuló reflux-nephropathia tartós vesekárosodáshoz, súlyos esetben krónikus veseelégtelenséghez vezethet. Kezelése az utóbbi időben jelentősen változott, miután egyértelművé vált, hogy számos VUR-os betegnél az elváltozás sem fertőzést, sem vesekárosodást nem okoz. Ezért a korábbi, szinte minden beteg esetén, sokszor éveken át adott tartós antibiotikus terápiát egyre inkább a rövid ideig, tünetek esetén alkalmazott egyedi kezelés váltja fel.

A VUR diagnózisát kontrasztos, katéteres ultrahang, röntgen, illetve dinamikus izotóp által kimutatott visszaáramlás alapján állíthatjuk fel. Mindegyik vizsgálat többé-kevésbé invazív, emiatt csak akkor végezzük, ha terápiás következménye van. VUR-ra utalhat az ureter és/vagy a vesemedence tágulata, illetve lezajlott pyelonephritis. Régebben szinte minden ilyen elváltozás refluxvizsgálat indikációját képezte.

Tünetekkel, azaz ismételt húgyúti fertőzésekkel vagy jelentős veseüregrendszeri tágulattal, hólyagműködési zavarral járó VUR esetén a kezelés célja antibakteriális szerek adásával az akut gyulladás meggyógyítása, újabb infekciók megelőzése és sebészi módszerekkel a visszafolyás megszüntetése, a tágulatok csökkentése, a hólyagműködés normalizálása. Ha ilyen tünetek nincsenek, ma már nem kell antibakteriális profilaxist alkalmazni.

Bemutatkozik a Nyerges Gábor Tudásközpont

Mészner Zsófia, Fekete Ferenc, Visy Beáta

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Módszertani Igazgatóság, Budapest

A gyermekinfektológia fontos határterületi diszciplinája a gyermekgyógyászatnak. Ebből kiindulva született meg a gondolat, hogy a gyermekgyógyászat Országos Intézetében helye kell legyen e szakterületnek is. Tisztelettel áldozva a hazai gyermekinfektológia egyik legnagyobb alakjának, Nyerges Gábor professzornak, róla neveztük el Tudásközpontunkat és a mellé kiépített országos hálózatot is.

2021. november 16-án tartottuk meg az első, on-line- zoom – ülést, melyre meghívtuk azokat a tapasztalt, nagytekintélyű, a gyermekinfektológiában jártas kollégákat, akik vállalták a Tudásközpont szakmai támogatását, mintegy „bölcsek tanácsa" szerepkörben. Megkerestünk minden gyermekellátó fekvőbeteg intézményt és osztályt, hogy önkéntes jelentkezés alapján delegáljanak a hálózatba fiatal kollégákat. A célkitűzésünk mind a covid-19 járványhoz kapcsolódó, de azon túl is a gyermekinfektológiát érintő egyéb témakörökre vonatkozó ajánlások elkészítése, közzététele, megbeszélése és a jó gyakorlatok megosztása. Tervezzük interaktív honlap kialakítását és működtetését, mely egyben konzultációs felület is lehet a résztvevők számára.

A bemutatkozó előadásban az eddig végzett tevékenység rövid összegzésével kívánunk kedvet csinálni a kollégáknak a Tudásközpont munkájához való csatlakozáshoz.

Hogy is állunk a COVID-19 elleni immunizációval?

Mészner Zsófia
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Módszertani Igazgatóság, Budapest

Kihívások rovarméreg kiváltotta súlyos anafilaxiás reakciók értékelésében

Mezei Györgyi, Balogh Ádám, Cserháti Endre
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A mézelő méhek vagy darazsak kiváltotta súlyos anafilaxiás reakciókban számos kockázati tényezővel kell számolni.
A rovarcsípett gyermekek körében 0.8%, felnőtteknél 3% a súlyos anafilaxia. Az anafilaxia azonnali im. adrenalin kezelése javítja a kimenetelt. Ilyenkor mindig allergológiai kivizsgálásra kell küldeni a betegeket. A korai csípési reakció után az anafilaxiás reakciók 20 %-ában rendszerint kb. 10 órán belül jelentkezhet a késői, bifázisos reakció. A diagnózis alappillére a rovarcsípésre vonatkozó anamnézis, a csípést követő négy- hatodik héten végzett bőrteszt, ha szükséges specifikus IgE vagy mindkettő.
Mindenkinél egyszerűen eldönthető-e, hogy volt-e anafilaxiája a csípést követően? Mit tegyünk, ha kételyek merülnek fel? Mit teszünk, ha egyértelműen eldönthető, hogy nem volt shokkos a beteg, de voltak allergiás tünetei? Hogyan soroljuk be a rovarcsípés utáni allergiás reakciókat súlyosság szerint az új WAO ajánlások alapján ?a szisztémás reakciók osztályozása, az anafilaxia elkülönítése a nem-anafilaxiától, addicionális tünetek megjelölése (nyáladzás, neurológiai tünetek), és a gyermek populációban alkalmazott bármilyen applikáció?.
Az igazolt méh vagy darázsméreg allergiások hosszú távú kezelésében anafilaxia akciós-tervet követünk. Minden rovarcsípés anafilaxiára gyanús vagy igazolt rovarméreg allergiásnak az immunterápia felépítéséig legalább egy, de bizonyos ajánlások szerint az immunterápiáig két adrenalin injekciót készenlétben kell tartania, a rovar elkerülési tanácsok megtartása mellett. Előfordulhat-e, hogy más is kap adrenalint készenléti szerként? A megkezdett venom immunterápia alatt milyen reakciók fordulhatnak elő? Lehet-e anafilaxiája a betegnek az immunterápia alatt? Mit tegyünk, ha ismételten lesz anafilaxiája a betegünknek. Az előadásban esetek bemutatásával megkísérelünk választ adni a fenti kérdésekre.

Klinikai vizsgálatok tapasztalatai tünetmentesen kezelt SMA-s betegekkel – idő = motoneuron

Mikos Borbála
Bethesda Gyermekkórház

Tranzíció. A gyermekellátásból a felnőttellátásba történő átadás SMA-ban

Molnár Mária Judit
Semmelweis Egyetem, Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete

Sorstársi támogatás a gyermekgyógyászati team szülőket támogató munkájában

Monostori Dóra[1,2,3], B. Erdős Márta[4]
[1]*Pécsi Tudományegyetem, Egészségtudományi Kar, Egészségtudományi Doktori Iskola, Pécs*
[2]*Korábban Érkeztem Dél-Alföldi Regionális Koraszülött Intenzív Osztályért Alapítvány, Szeged*
[3]*Szegedi Tudományegyetem, Egészségtudományi és Szociális képzési Kar, Szeged*
[4]*Pécsi Tudományegyetem, Bölcsészet- és Társadalomtudományi Kar, Társadalmi Kapcsolatok Intézete*

A gyermekgyógyászat területét érintő kórképek következményeit nem csak a gyermek, hanem az egész családja hordozza. Az elmúlt években már egyre több területen mondható el a beteg gyermekek ellátása kapcsán, hogy multidiszciplináris team veszi körül a családot. A professzionális támogatók mellett helyet kapnak az ún. tapasztalati szakértők vagy sorstárs segítők. A sorstárs segítő tudása mind az emocionális, mind az intellektuális tudás tartományában optimálisan egészíti ki és mélyíti el a tudományos, lexikális tudás tartalmait. A sorstárs segítő, minthogy maga is érintett az adott problémakör megoldásában, egyenrangú, partneri, hiteles segítői szerepben van a klienssel. A sorstárs segítő életútja, mint reális, követhető lehetőség jelenik meg egy diagnózissal való megküzdés elején. Ez a fajta, sorstársi életút adta intervenció különösen erős mentálhigiénés támaszt tud jelenteni. Előadásunkban a sorstársi identitás elméleti hátterét, valamint egy koraszülőket támogató modellprogramot kívánunk bemutatni.

Anafilaxia

Nagy Adrienne[1], Papp Gábor[2], Mezei Györgyi[3], Csáki Csilla[4], Réthy Lajos[1], Novák Zoltán[5]
[1]*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest*
[2]*Szigetvári Városi Kórház és Rendelőintézet, Szigetvár*
[3]*Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyerekgyógyászati Klinika, Budapest*
[4]*Tüdőgyógyintézet Törökbálint, Törökbálint*
[5]*SZTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Kp. Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek-Egészségügyi Kp., Szeged*

Bevezetés/célkitűzés: Az anafilaxiás reakciók legtöbbször nem orvos jelenlétében történnek meg, ezért az anafilaxia felismerésére és az azonnali teendők elvégésére a beteg környezetét is fel kell készíteni.
Módszer: Az anafilaxia felismeréséhez a harmonizált nemzetközi kritériumrendszert használtuk. Az előadásban bemutatásra kerülnek a kiváltó okok, a gyors felismerés módszere és az azonnali ellátás eszközei.
A fatális anafilaxiás esetek megelőzésére a MAKIT és MGYT Gyermekallergológiai Szekciója Anafilaxia Akciócsoportot hozott létre, mely feladata a szigetvári allergia képzett iskola program országos kiterjesztése, széleskörű oktató program kifejlesztése egészségügyi szakemberek és laikusok számára, valamint az adrenalin autoinjectorok (AAI) társadalombiztosítási támogatásba való befogadtatása.
A vényköteles adrenalin készítmények tiltott oktathatósága és reklámozhatósága miatt törvénymódosítái javaslatot nyújtottunk be az EMMI-hez.
Eredmények:
1. Orvosok tudásfrissítése céljából több gyermekgyógyászati kongresszuson anafilaxia blokkal szerepelünk (FJIT, MAKIT,

HGYE, FIGAMU, MGYT, Gyermekpulmonológia Kongresszusok és továbbképzések)
2. Medikus, védőnő, dietetikus, mentőtiszt, diplomás ápoló képzésben a hangsúlyos anafilaxia oktatást megkezdtük.
3. Elkészítettük az iskolai, óvodai, bölcsődei intézkedési tervet súlyos allergiás gyermekek fogadására, ellátása
4. Pedagógus képzés és az iskolák AAI-vel való ellátásának jogi hátterének biztosítását elindítottuk.
5. Az adrenalin autoinjekor TB támogatást kapott.

Konklúzió: Orvosszakmai, pedagógiai, társadalmi és jogi szinten megindított munkánk hozzájárulhat a fatális anafilaxia elkerüléséhez és a AAI TB támogatásával a könnyebben hozzáférhető életmentéshez.

Diabetes Mellitus – Coeliakia Mit tegyünk?

Nemes Éva (gasztroenterológus), Felszeghy Enikő (diabetológus)
Debreceni Egyetem, DE Klinikai Központ (DEKK), Gyermekgyógyászati Klinika

Terápiás monoklonális antitestek: az elmélettől a klinikumig

Németh Tamás
Semmelweis Egyetem, Reumatológiai és Klinikai Immunológiai Tanszék

Ételallergia gyakoriságának felmérése a 3-18 éves óvodai/iskolai korosztály körében hazánkban

Papp Gábor
Szigetvári Városi Kórház és Rendelőintézet, Szigetvár

Bevezető: Az ételallergia előfordulási gyakorisága emelkedik a fejlett világban. Prevalenciája nagyon széles határok között mozog (Ausztia:1,1 %, Olaszország:10,5%) függően az ország földrajzi helyzetétől, gazdasági fejlettségétől és mindenekelőtt a felmérés módszertanától. Hazai, pontos adatokkal jelenleg nem rendelkezünk az iskolai/óvodai korosztály körében előforduló ételallergia gyakoriságáról, ezért munkánk célja a 3-18 éves korosztály körében az ételallergia prevalencia felmérése.
Módszer: Egy 19 kérdésből álló kérdőívvel fordultunk a magyar közoktatási intézményekhez. A kérdések érintették az iskola létszámát, az ételallergiás gyermekek számát, az ételallergia típusát, az anaphylaxia előfordulását az intézményben. Kérdőívünkben rákérdeztünk az intézményben elérhető diétás étkeztetésre valamint a súlyos allergiás reakció ellátására való iskolai felkészültségre is. Az adatgyüjtés 2022.02.01-től 2022.05.28-ig tartott. Ezen időszak alatt 517 intézmény töltötte ki és küldte vissza a kérdőívet.
Eredmények: Az 517 intézmény lefedi az ország teljes felületét, mind földrajzilag mind pedig az iskola típusát és a gyermekek életkorát tekintve. A választ küldő intézményekbe 11 4296 gyermek jár, ebből 32206 fő a 3-6 éves és 82090 fő a 7-18 korosztályba tartozik.
Az ételallergiás gyermekek száma 2861 fő (865 a 3-6 évesek és 1996 a 7-18 évesek között) a teljes lefedett populációt tekintve. Így az ételallergia prevalenciaa 3-18 éves korosztályban 2,50 %-nak (2,69% a 3-6 évesek és 2,43 % a 7-18 évesek között) adódott.
Összefoglalás: Az általunk mért 2,5 %-s prevalencia a nemzetközi méréseknél adódott eredmények alsó harmadában foglal helyet. Ennek oka, hogy az intézmények elsősorban a diétás étkezést kérők száma alapján jelentették az allergiás betegeket. Intézményi diétás étkezést pedig csak a szakorvos által kivizsgált betegek vehetik igénybe. Ez számunkra azt jelenti, hogy a felmérésünk a szigorúbb kritériumok (nem az önbevallás, nem a nutritív spec IgE értékek alapján) szerint végzett felmérések eredményeihez áll közelebb.
Ismereteim szerint hasonló létszámot felölelő felmérés hazánkban még nem történt, ezért az eredmények részletes ismertetése végett tartjuk érdemesnek munkánkat bemutatásra.

Nukleozid-módosított MRNS – Egy új terápiás platform kifejlesztese (Nucleoside-Modified MRNA – Developing a New Class of Drug)

Pardi Norbert
University of Pennsylvania

Tehéntejfehérje allergia fenotípusok gyermekkorban: haematochesiától az anafilaxiáig

Pászka Dóra, Csáki Csilla
Törökbálinti Tüdőgyógyintézet Gyermekosztály

Annak ellenére, hogy a csecsemők 2-6%-ánál fellelhetőek a tehéntejfehérje allergia tünetei, a többségük hároméves korukra mégis képesek lesznek szabadon fogyasztani a tehéntejet. Nem egy egységes kórképről beszélünk, hiszen patomechanizmus alapján több fenotípusra osztható: a non-IgE mediált forma főként késői gastrointestinalis és bőrtünetekkel társul, az IgE mediált típus azonnali szisztémás allergiás tüneteket provokál, a kevert formát pedig azonnali és késői tünetek jellemzik.
Az IgE mediált típusnál a molekuláris allergia vizsgálattal megkülönböztethetünk hőlabilis és hőstabil tejfehérjéket. Ez nem pusztán arra ad választ, hogy a gyermek képes-e a tejet erősen hőkezelt formában fogyasztani, hanem prognosztikai fakor is egyben. A hőlabilis fehérjékre (alfa-lactalbumin és béta-laktoglobulin) reagáló gyermekek nagyobb arányban és korábban növik ki a tejfehérjeallergiát a hőstabil fehérjére (kazein) reagáló gyermekekhez képest. A perzisztens, IgE típusú tejfehérjeallergiás gyermekeknél pedig nagyobb eséllyel számíthatunk további atópiás betegségek kialakulására.
A non-IgE mediált forma diagnosztikája sokszor nehézkesebb, számos gastroenterológiai kórképet foglal magába változatos klinikummal. Csecsemőkori hasmenés, véresszéklet, gastro-esophagealis reflux, növekedésbeli elmaradás, falatelakadás, nyelési nehezítettség, illetve atópiás dermatitis fellángolása mind lehet tejfehérjeallergia tünete.
A táplálékallergiák diagnosztizálásának „gold-standardja" az orális ételterhelés. Az általunk elvégzett tejterhelésekhez a tesztanyagot a gyermek fenotípusának megfelelően választjuk ki. Orális tejterhelést végzünk sült és nyers tejjel egyaránt, illetve késői tünetek esetén a 2 x 7 napos placebokontrollált tejporterhelést alkalmazzuk.
Azonnali, súlyos allergiás reakciók esetén fontos a gyermekek és környezetének edukálása, sürgősségi gyógyszerrel való ellátás és szigorú elkerülő diéta betartása. Az erősen hőkezelt tejre

nem reagáló gyermekek esetében a rendszeres sült tej fogyasztása – mintegy orális immunterápia – felgyorsítja a tolerancia kialakulását. Tejlétra segítségével fokozatosan visszavezethető a tejfehérje a kinövőfélben lévő tejfehérjeallergiás gyermekek étrendjébe.

Generációs szakadék, civilizációs krízis vagy valami egészen más? Értjük-e a gyermekeket és vajon miért nem?

Pászthy Bea

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika Gyermekpszichiátriai Osztály

HIV betegség gyermekkorban

Pék Tamás, Szabó Attila

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Az elmúlt évben az ismert magyarországi HIV pozitív gyermekek száma mintegy 30%-os emelkedést mutatott. Noha az MTCT (mother-to-child transmission) kapcsán fertőződött gyermekek első, HIV-vel összefüggésbe hozható, tünetei általában három éves kor körül jelentkeznek, valamennyi új betegünk csecsemőkorú volt. (A szülők betegségére ezt követően derült csak fény). A betegséget mindhármuknál már az AIDS stádiumában kórismézték. Az első tünet, valamint a diagnózis megállapítása között eltelt idő egy hét és hat hónap közötti időtartamban mozgott. Az opportunista infekciók közül a Pneumocystis carinii (2 esetben) és a CMV (2 esetben) okozta a legtöbb problémát. Egy gyermeknél kifejezett HIV-encephalopathiára jellemző tünetegyüttes alakult ki hydrocephalus-szal, egy gyermeknél súlyos, irreverzibilisnek tűnő tüdőkárosodás jött létre, ami miatt folyamatos oxigénszupplementációt igényel. A harmadik gyermek, akinél a legtöbb idő telt el a HIV betegségre is jellemző első tünet és a definitív diagnózis között, gyorsan tünet- és panaszmentessé vált. Két esetben a retroviralis kezeléssel szemben kialakult szerzett rezisztencia is nehezítette a dolgunkat.
Az előadásban a Magyarországon gondozott HIV pozitív gyermekekről, az AIDS indikátor kórképekről, valamint a kezelés lehetőségeiről és újdonságairól lesz szó.

Szisztémás autoimmun betegségek, vasculitisek gyermekkorban

Ponyi Andrea

SE II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Az anafilaxia molekuláris allergológiája

Réthy Lajos Attila[1,2]

[1]*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest*
[2]*Semmelweis Egyetem Családgondozási Módszertani Tanszék, Budapest*

Előzmények: A komponens alapú allergia- diagnosztika megjelenése előtt az anafilaxiás esetek több mint felét idiopátiásnak tartották, a reakció kiváltó okát nem lehetett tisztázni.
Módszerek: Ha a kiváltó allergén nem határozható meg hagyományos diagnosztikai módszerekkel, úgy a multiplex molekuláris allergia-tesztek alkalmazása („bottom up" megközelítés) és egyidejűleg a masztocitózis lehetőségének vizsgálata (minimálisan szérum alap-triptáz - szint mérés) adhat segítséget.
Eredmények: A gyakoribb rejtett, alkalmasint akár anafilaktogén táplálék-allergének (kazein, ovomukoid, magproteinek, PR-10 fehérjék, lipid-transzfer-proteinek, omega-5 gliadin) rövid, esetekkel illusztrált áttekintése mellett a növényi pánallergén profilin lehetséges anafilaktogén szerepe is megbeszélésre kerül.
Konklúzió: Az ismertebb molekuláris allergének mellett különösen a ritkább „rejtett" allergének egyedi azonosításában hasznos segítség lehet a multiplex molekuláris allergia-diagnosztika alkalmazása.

Az ortokeratológia szerepe a myopia terápiájában: elméleti alapok, klinikai eredmények

Sohár Nicolette

SZTE Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Szemészeti Klinika

A tanulás és a közösség gyógyító ereje, alcím: a tartós gyógykezelés alatt álló gyermekek, tanulók köznevelési ellátásának irányelve

Sorompó Anett

Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza, Kórházsuli Alapítvány

Hogyan változott a gerincvelői izomsorvadás klinikai képe a betegségmódosító terápiák hatására – 4,5 év tapasztalatai

Szabó Léna

Semmelweis Egyetem II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Speciális nevelési igény gyakorisága 8 éves életkorban intenzív ellátást igénylő koraszülöttek körében

Szabó Miklós[1], Valek Andrea[1], Pászthy Bea[2]

[1]Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Neonatológiai Tanszéki Csoport

[2]Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika Gyermekpszichiátriai Osztály

Bevezetés: a neonatológiai ellátás fő célkitűzései a vitális biztonságra, a hosszú távú minőségi túlélésre és a családok pozitív szülésélményére irányulnak. Miközben a csecsemőhalálozás folyamatosan csökken, értéke 2021-ben 3,3‰ volt, a minőségi túléléssel kapcsolatosan nagyon kevés hazai adat áll rendelkezésre. A neonatális intenzív centrumokban (NIC) kezelt újszülöttek alapbetegségei és az alkalmazott terápiák kedvezőtlen hosszú távú hatásai gyakran csak a beiskolázás időszakában azonosítható viselkedési vagy tanulási nehézségek formájában mutatkoznak.
Céltűzés: a minőségi túlélés indikátoraként annak vizsgálata, hogy az intenzív ellátásban részesült kora- és újszülöttek meghatározott csoportjaiban hosszú távú kimeneteli végpontként milyen gyakori a speciális nevelési igény (SNI) 8 éves életkorban.
Módszer: a Köznevelés Információs Rendszer részadatbázisa, a Személyi Nyilvántartó és adatmódosító rendszer (KIR-SZNY) tartalmazza a hivatalos köznevelési intézménytörzsben szereplő intézményekkel jogviszonyban lévő gyermekek, tanulók adatait. A vizsgálati populációt a Nemzeti In Vitro Fertilizációs, Szülészeti és Perinatális Regiszterben szereplő, 2005-2014 között született, túlélő kora- és újszülöttek alkották (58462 fő), akiknek iskolába lépése illetve iskola alkalmassági vizsgálata a 2013/14-2021/22 tanévekben, legkésőbb 8 éves életkorukban megtörtént. A Perinatális Regiszter ápoltjaiból szakmai szempontok alapján képzett csoportokban az SNI gyakoriságra vonatkozó adatok lekérdezése GDPR kompatibilis eljárással, maszkolt TAJ számok segítségével történt. Etikai engedély: ETT TUKEB IV/7693-1/2021/EKU.
Eredmények: a Perinatális Regiszterben 2005-2014 között 58462 túlélő újszülöttet rögzítettek, közülük 38710 főnek (66,2%) volt ismert a TAJ száma. Ebből a KIR-SZNY-ben 37205 TAJ számot sikerült beazonosítani (96,1%). A 37205 gyermekből 5200-nél szerepelt SNI jelölés 8 évesen a tanulói adatlapon a KIR-SZNY-ben (14,0% előfordulási gyakoriság). Azonos időszakban a 8 évesek körében az SNI országos előfordulási gyakorisága 5,3% volt. SNI gyakorisága születési súly csoportok szerint: <500 g: 59,6%; 500 – 749 g: 49,7%; 750 – 999 g : 33,5%, 1000 – 1249 g: 22,0%, 1250 – 1499 g: 17,9%, 1500 – 1749 g: 13,7%, 1750 – 1999 g:11,2%, 2000-2499 g: 10,6%, 2500 – 2999 g: 12,4%, 3000-3499 g: 9,9%, 3500 – 3999 g 9,6%, 4000 – 4499 g: 8,7%, ?4500 g: 10,4% volt. Az SNI gyakorisága a gesztáció ideje szerint: 23 hét: 62,5%, 24 hét: 56,5%, 25 hét: 48,0%, 26 hét: 39,0%, 27 hét: 34,4%, 28 hét: 28,2%, 29 hét: 22,3%, 30 hét: 19,1%, 31 hét:14,8%, 32 hét:11,4%, 33 hét: 10,8%, 34 hét: 10,2%, 35 hét: 9,2%, 36 hét: 11,4%, 37 hét: 12,1%, 38 hét: 13,5%, 39 hét:11,4%, 40 hét: 10,6%, 41 hét: 8,6%, 42 hét: 11,3% volt.
Megbeszélés: 8 éves életkorban a NIC-ben kezeltek SNI előfordulása közel háromszorosa a teljes populációt jellemző értéknek. A születési súly és a gesztációs kor csökkenésével az SNI rizikója arányosan növekszik. A 34. gesztációs hétnél érettebbek körében kevésbé az érettség, mintsem a társuló betegségek határozzák meg az SNI arányát. A kutatás eredményei képet adnak a magyarországi NIC ellátásban részesülő gyermekek tanulási és problémáinak nagyságrendjéről. A jövőben, a Perinatális Regiszter és KIR-SZNY individuális rekordjainak összekapcsolásával mélyebb összefüggések feltárását tervezzük az egyes alkalmazott kezelések és a hosszú távú idegrendszeri fejlődés közötti kapcsolat feltárására.

Neonatalis VV ECMO súlyos meconium-aspirációs szindróma kezelésében – Az első magyarországi eset ismertetése

Schnur János[1], Szász Barbara[2], Márai Katalin[1], Kiss Viktória[1], Koncz Ilona[1], Cao Chun[3], Brandt Ferenc Ádám[2], Dobi Marianna[2], Mahdi Leina[2], Szakmár Enikő[2], Szabó Miklós[2], Szabó Attila[4]

[1]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

[2]Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika Neonatológiai Tanszéki Csoport

[3]Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet, Gyermekszív Központ

[4]Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

A meconiumaspirációs szindróma (MAS) az érett, illetve túlhordott újszülöttekre jellemző súlyos légzészavar. Jóllehet a meconiumos magzatvíz nagyon gyakori (érett újszülöttek 10-20%-a), ugyanakkor a MAS betegség viszonylag ritka: 0,1 - 0,4 %-ban fordul elő.
Hagyományos kezelési lehetőségek közé tartozik a gépi lélegeztetés, surfactant pótlás vagy surfactant lavage és a szövődmények, mint a perzisztáló pulmonalis hypertonia és a pneumothorax ellátása. Súlyos MAS esetén, ha hagyományos intenzív ellátással nem biztosítható megfelelő gázcsere, extracorporalis membrán oxigenizáció (ECMO) alkalmazásával, nemzetközi adatok alapján, kitűnő, 90% feletti túlélés érhető el.
Pulmonális indikációval végzett ECMO kezelés során minden korosztályban a veno-venózus kezelés (VV ECMO) lenne az ideális. Azonban ezt a modalitást újszülöttek esetében technikai akadályok és problémák miatt világszerte sokkal ritkábban választják a jóval több potenciális szövődménnyel járó veno-arteriózus (VA) ECMO kezeléshez képest.
Előadásunkban szeretnénk bemutatni az első magyarországi neonatalis VV ECMO kezelést.
Célunk a figyelem felhívása arra, hogy az ECMO kezelés már hazánkban is elérhető terápiás lehetőség a meconium aspiráció gyógyításában. Új terápiás és diagnosztikai eljárások - poszterelőadást jelentek be.

Az SMA újszülöttkori szűrésének bevezetése Magyarországon

Szatmári Ildikó

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyerekklinika

Az „időben diagnosztizált” 1-es típusú diabeteses gyermek

Szauer Edit (házi gyermekorvos)[1], Erhardt Éva (diabetológus)[2]

[1], 140. sz. Gyermekorvosi Szolgálat, Pécs

[2] Pécsi Tudományegyetem KK Gyermekgyógyászati Klinika

Biológiai terápia alkalmazása gyermekkori IBD-ben

Szűcs Dániel

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

Az intenzív osztályra kerülő (vagy „későn diagnosztizált") 1-es típusú diabeteses gyermek

Tóth-Heyn Péter (diabetológus, intenzív szakorvos)[1], Vas Laura (gyermekorvos)[2]

[1]Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

[2]Csecsemő- és Gyermekosztály, Bács-Kiskun Megyei Oktatókórház, Kecskemét

Kutyaharapást elszenvedett gyermek komplett infektológiai ellátása

Tróbert-Sipos Diána[1], Herczeg Erzsébet Krisztina[2], Kulcsár Andrea[2], Kalocsai Krisztina[1], Szabó Attila[1]

[1]Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

[2]Dél-pesti Centrumkórház Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet, Budapest

A kutyaharapás okozta sérülések a gyermekeket jóval többször érintik, mint a felnőtteket és gyakoriságuknál fogva jelentős közegészségügyi problémát okoznak világszerte. Ezek a sérülések mind fizikálisan, mind pszichésen nagyon összetettek lehetnek, így ezen betegek biztonságos kezelése átfogó megközelítést igényel. Az ellátást alapvetően a harapás súlyossága és elhelyezkedése határozza meg, de a seb alapos tisztítása és fertőtlenítése kulcsfontosságú. A kutyaharapás elsődleges ellátását követően nem feledkezhetünk meg a tetanusz és veszettség profilaxisának kérdésköréről sem. Magyarországon 1994 óta nem fordult elő emberi veszettség megbetegedés, ami a humán veszettség surveillance megfelelő működését jelzi. Hazánkban az utóbbi években elvétve tudták kimutatni a veszettség vírusát állatokban, utoljára 2017-ben, de a környező Ukrajnában és Romániában rosszabb a helyzet. A veszettség elleni védőoltásban részesülők száma még mindig magas, döntően a „nem megfigyelhető" állatok okozta expozíció miatt. Amíg Magyarország veszettségmentes területté nem válik, addig szükséges a hatályos jogszabályok szerint eljárni, hiszen a veszettség-fertőzés letalitása gyakorlatilag 100%.

Az előadásban ismertetjük a kutyák szájflórájában fellelhető kórokozók széles palettáját, mely alapvetően meghatározza a súlyosan fertőzöttnek tekinthető harapásos sérülések optimális antimikróbás kezelésének megválasztását. Részletezzük az elengedhetetlen tetanusz elleni védelem életkori sajátosságait, az ebből adódó aktív és passzív immunizációs formákat, érintve az immunsérült páciensek lehetőségeit is. Ezen felül tisztázzuk, hogy mikor számít egy kutyaharapás veszettségre gyanús állati kontaktusnak és mely esetekben indokolt és mennyire sürgető a veszettség elleni védőoltási sorozatot megkezdeni.

Elszívtuk – megszívtuk

Zacher Gábor

Sürgősségi Betegellátó Osztály, Albert Schweitzer Kórház, Hatvan

CÉGES SZIMPÓZIUMOK

ASTRAZENECA SZIMPÓZIUM

Moderátor:

Mészner Zsófia

Influenzavédelem fontossága gyermekeknél

Zátonyi Adél

RSV járvány aktualitásai

Szabó Attila

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

KYOWA KIRIN PHARMA SZIMPÓZIUM

Mérföldkövek a familiáris hypophosphataemia diagnosztikájában és terápiájában

Reusz György

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Az X kromoszómához kötött hypophospahtaemia (XLH) az öröklet es foszfátvesztés leggyakoribb oka.
Súlyos szövődményekkel jár:ilyenek a rachitis, alsó végtagi deformitások, fájdalom,fogak gyenge mineralizációja, továbbá gyermekek esetén aránytalan törpenövés.
Ritkasága miatt az XLH diagnózisa csak későn születik meg, így specifikus kezelését is későn kezdik el, ami hátrányos következményekkel jár a betegség kimenetelére nézve.
A jelen bizonyítékokon alapuló kezelési irányelvekben azt javasoljuk,hogy az XLH diagnózisának alapját a következő képezze:rachitis/és /vagy osteomalacia tünetei hypophosphataemaiával és renális foszfátvesztéssel ami nem társul D vitamin hiánnyal vagy kalciumhiánnyal.
Ha lehetséges,a diagnózist molekuláris genetikai vizsgálattal vagy fibroblaszt növekedési faktor FGF23 mérésével javasolt kiegészíteni.
A jelen előadásomban összefoglalom a foszfát anyagcsere klasszikus koncepcióját, a PHEX, az FGF 23 és az XLH közötti összefüggéseket, az FGF 23 és foszfát anyagcsere viszonyát, illetve bemutatom a konvencionális, és az új biológiai kezelés lehetőségét.

Burosumabbal szerzett tapasztalataink

Mikes Bálint, Reusz György

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Az Európai Gyógyszerügynökség 2018 februárjában hagyta jóvá a burosumab kezelést X-hez kötött hypophosphataemiás (XLH) rachitises gyermekekben. A korábbi konvencionális kezelés (aktív D-vitamin, foszfát oldat) napi szinten akár 4-5 gyógyszer szedést is jelent, mely a beteg compliancét csökkenti, így az előrehaladó rachitist kevésbé mérsékli, csak szigorú, pontos gyógyszer szedés mellett érhető el érdemi javulás. A burosumab egy humán monoklonális antitest, mely az FGF23-t blokkolja, melynek következtében a vese tubulusaiban normál szintre áll vissza a foszfát reabszorpció, nő a szérum foszfát szint, javul a csontállomány ásványianyag tartalma. A kezelés 18 év alatt két hetente történik, s.c. adagolásban. Klinikánkon jelenleg 13 pácienst gondozunk XLH miatt (8 nő), akik közül tavaly nyár óta összesen 9 beteget kezdtünk el kezelni burosumabbal (6 nő). A NEAK szigorú feltételekhez köti a gyógyszer folytatását az első fél év (>30%-os szérum foszfát és >30%-os TmP/GFR (maximális tubuláris foszfát reabszorpció) emelkedés) és év végén (RSS (rachitis severity score) >0,5 pontos, ALP >18 %-os, 6 perces járásteszt 10%-os, valamint magasság javulásához). A kritériumokat az első hat betegünk a fél éves felmérés során teljesítette, így a gyógyszer adását folytathattuk, jelenleg az éves záró vizsgálatok zajlanak. A másik három betegünk egyelőre még az első féléves kezelési periódusban van. A burosumab kezelést lassan egy éve kezdtük el, így az ezzel kapcsolatos gyakorlati tapasztalatokat, valamint a különböző labor, vizelet és képalkotó vizsgálatokban tapasztalt változásokat szeretnénk előadásunkban prezentálni.

GONDOLKODJUNK MÁSKÉPPEN A CISZTÁS FIBRÓZISRÓL – A MEDISON PHARMA TÁMOGATÁSÁVAL

A cisztás fibrózis genetikája a regiszter revíziótól az újszülöttkori szűrés diagnosztikai ágáig

Balog István
Debreceni Egyetem, Humángenetikai Tanszék

Szupportív kezelési lehetőség, légzésterápia

Czövek Dorottya
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Cisztás fibrózis a tüdőn kívül – hepatológiai problémák

Dezsőfi Antal
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A cisztás fibrózis pulmonológiai manifesztációja: innovatív terápiák a cisztás fibrózis kezelésében

Kincs Judit
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A cisztás fibrózisos betegek pulmonológiai gondozása

Kovács Lajos
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Cisztás fibrózis a tüdőn kívül-gasztrointesztinális érintettség

Párniczky Andrea
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

A cisztás fibrózis újszülöttkori kötelező szűrése

Szabó Attila
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

NESTLÉ NUTRITION INSTITUTE SZIMPÓZIUM A NESTLÉ HUNGÁRIA KFT. TÁMOGATÁSÁVAL

Valóban már mindent tudunk az anyatejről?

Molnár Andrea
Zala Megyei Szent Rafael Kórház

NOVARTIS SZIMPÓZIUM

Üléselnök: Constantin Tamás

Az autoinfalmmációs kórképek tünetei és kezelésük

Mosdósi Bernadett

Periódikus láz szindrómák diagnosztizálása és kezelése a gyakorlatban

Horváth Zsuzsanna
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

NOVARTIS SZIMPÓZIUM

SMA kerekasztal beszélgetés

PTC THERAPEUTICS SZIMPÓZIUM

Duchenne-féle izomdisztrófia

Dobner Sarolta, Szabó Léna, Liptai Zoltán
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika, SE

Célkitűzés: A DMD-re jellegzetes tünetek korai felismerésére és a terápiás lehetőségekre felhívni a figyelmet.
A DMD prevalenciája 16-25/100000. Magyarországon évente 8-10 új beteg születik. Ez a X-hez kötött recesszív öröklődésű betegség a dystrophin fehérje károsodásával jár. Az fehérje hiánya az izomsejtek leépüléséhez és fibrózishoz vezet. Döntően és súlyos formában a fiúgyermekeket érinti. A korai, nem specifikus tünetek már kisdedkortól jelen vannak: hypotónia, megkésett mozgásfejlődés, fejemelés nehezítettsége, vádlik pseudohipertórfiája. Ezek a gyerekek gyakran esnek el, nem tudnak lépcsőzni, szaladgálni. 3-5 éves korban észlelhetők a proximalis izomgyengeség első jelei, ilyen pl. a Gowers manőver. A betegek CK értéke igen magas, több tízezres általában a tünetek indulásakor. Emiatt GOT, GPT emelkedés esetén az izomsejt károsodására is gondolni kell, és a CK-értéket is vizsgáljuk. DMD esetén a diagnózis késése az első definitív tünettől átlagosan 2-2,5 év. Ugyanakkor fontos a betegség korai felismerése, gondozása, kezelése, mert így lassítható a betegség progressziója és tartósan jobb életminőség érhető el. A szteroid mellett betegség módosító terápia is elérhető már hazánkban a nonsence mutációs formákban.

SANOFI SZIMPÓZIUM

Pompe-kór – A diagnosztika kulcsa a vércsepp teszt

Károly Éva
Bajai Szent Rókus Kórház, Csecsemő- és Gyermekosztály

Fabry-betegség gyermekkorban

Szabó Tamás
DE KK Gyermekgyógyászati Klinika

A Fabry-kór az egyik leggyakoribb lizoszómális tárolási betegség, melyet az á-galactosidase A (GLA) enzim hiánya vagy csökkent aktivitása okozza, következményes glycosphingolipid metabolizmus zavarral. A glycosphingolipid szubsztrátok progresszív lizoszomális akkumulációja már a magzati életben elkezdődik. A szövetekben felhalmozódó globotriaosylceramid (GL-3) és globotriosylsphingozin (Lyso-GL-3) sejtkárosodást és szöveti választ (gyulladás, hipertrófia, apoptózis, fibrózis) indukál, mely jellegzetes klinikai tünetek kialakulásához vezet mint neuropathiás fájdalom, hipohydrosis, visszatérő láz, gastrointestinális dysmotilitás, angiokeratoma, hallászcsökkenés, krónikus vesebetegség. A veseérintettségre a GFR eltérés és proteinúria hívhatja fel a figyelmet. A tünetek korai gyermekkorban kezdődhetnek, és életet veszélyeztető vese-, szív- és cerebrovaszkuláris szövődményekhez vezethetnek. A betegséget X-kromoszómához kötött domináns öröklődés jellemzi. Az érintett anyák gyerekei nemtől függetlenül 50%-os valószínűséggel öröklik a mutáns gént, míg az érintett apák leány gyermekei öröklik a mutáns gént. A random X kromoszóma inaktiváció miatt, nőkben a betegség penetranciája igen változó lehet, a fenotípust az ún. módosító gének jelenléte is befolyásolhatja. Becsült incidenciája férfiakban 1:40 000 míg nők esetében 1:20 000. A GLA gén közel 1000 mutációját írták le (671 missense/nonsense mut.), a fenotípusos variációkban jelentős különbségek tapasztalhatók a betegség megjelenésének idejét, a progresszió sebességét és a szervérintettségek súlyosságát tekintve. A korai tünetek nem specifikusak, a klinikai fenotípus meglehetősen heterogén, a diagnosztikai késedelem gyakori mindkét nemben. A betegek az á-Gal A enzim aktivitás mérése és/vagy genotipizálás révén diagnosztizálhatók. A korai diagnózis azért fontos, hogy a specifikus kezelés (enzimszubsztitúció) az irreverzibilis károsodások kialakulása előtt megkezdődhessen. A betegség a család több generációját is érintheti, ezért fontos a családszűrés.

Diagnosztikus kihívásokra adott új terápiás megoldások a gyermekbőrgyógyászatban

Szalai Zsuzsanna
Heim Pál Országos Gyermegyógyászati Intézet

Aki keres, az talál! – Gyakori tünetek hátterében rejtőző ritka betegségek

Tálosi Gyula
Csecsemő- és Gyermekosztály, Bács-Kiskun Megyei Oktatókórház, Kecskemét

SZABAD ELŐADÁSOK

A tátongó kutacsoktól a genetikai vizsgálatig – a congenitalis nephrosis szindróma

Balogh Tünde[1], Lóth Szendile[2], Bükki Éva[1], Tory Kálmán[2], Reusz György[2], Tálosi Gyula[1]

[1]Csecsemő- és Gyermekosztály, Bács-Kiskun Megyei Oktatókórház, Kecskemét

[2]I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

A nephrosis szindróma a proteinuria leggyakoribb oka gyermekeknél; klinikailag ödema, laborvizsgálattal nephrotikus mértékű proteinuria és következményes hypalbunaemia jellemzi. Az újszülött korban és az első három hónapban manifesztálódó esetekben congenitalis nephrosis szindrómáról beszélünk, ami a nephrosisok különösen ritka formája. Hátterében állhat genetikai mutáció, veleszületett fertőzés, valamint társulhat szindrómákhoz, és egy részük lehet idiopathiás is.

Betegünk 37+2 gestatiós héten, 3100 g-mal, jó állapotban született. Megszületésekor feltűnőek voltak extrém tág koponyavarratai és kutacsai. Ötnapos korában proteinuria és magasabb vérnyomásértékek miatt felvételre került NIC-re. Hypertensio miatt vérnyomáscsökkentő terápiában, alacsony óradiuresise, minimális ödémája miatt diuretikum kezelésben részesült. Laboratóriumi vizsgálatok hypoproteinaemiát, hypalbunaemiát igazoltak normál vesefunkciós és vérzsír értékek mellett. 24 órás vizeletgyűjtéssel kifejezett proteinuria igazolódott (115 mg/m^2/óra), amely congenitalis nephrosis lehetőségét vetette fel, ezért további vizsgálatok és kezelés céljából nefrológiai központba helyeztük át. Az elmúlt egy évben gondozása a Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikáján történt.

Genetikai vizsgálattal NPHS2 (podocin) mutáció igazolódott, aminek a prognózisa rossz, iskolás korra végstádiumú veseelégtelenséget okoz. Ezt a mutációt 2000-ben ismerték fel, az emiatt kialakuló congenitalis nephrosis szindrómák a finn típusú nephrosis szindrómától (nephrin mutáció) elkülönülnek, végső soron focalis segnentalis glomerularsclerosissal járnak.

Alacsony albuminszintek (15 g/l) ellenére keringése folyamatosan rendezett, albuminpótlást soha nem igényelt. Súlyos hypogammaglobulinemia miatt rendszeres immunglobulin pótlást és folyamatos antibiotikum profilaxist kap, érdemi infekciója eddig nem volt. Antithrombin-III szintje normál érték alatti, LMWH terápia ezidáig nem vált szükségessé. Hypercholesterinaemiáját korára való tekintettel még nem kezeljük, vaspótlást kap. A proteinuria mérséklése érdekében ACE gátló terápián van. Egy éves korára hypothyreosis alakult ki, szubsztitúciót igényel. Emelt fehérje- és kalórabevitel mellett gyarapodása, pszichomotoros fejlettsége korának megfelelő.

Esetünk bizonyítja a korai fizikális eltérések felismerésének fontosságát, valamint a multidiszciplináris gondozás (nefrológia, endokrinológia, immunológia, hematológia, dietetika) szükségességét komplex betegségek esetében.

Miben bűnös a COVID?

Bara Zsanett, Juhász Éva, Felszeghy Enikő

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet

SARS-COV2 által okozott pandémia következményeként 2020 óta Magyarországon is jelentős változások zajlottak le az egészségügyi rendszerben, mely befolyásolta mind az orvos- beteg kapcsolatteremtés formáját, az ellátás hozzáférhetőségét. Mindez nemcsak pozitív, de olykor negatív hatással is bírt az akut, illetve a krónikus betegellátásra.

Az 1-es típusú diabetes mellitusos (1TDM) gyermekek gondozása összetett feladat, a rövid és hosszú távú szövődmények megelőzése az inzulinkezelés, diéta, mozgás és megfelelő edukáltság, motiváció fenntartásán alapul. A világon közel 650 000 15 év alatti 1TDM gyermek él, számuk évről–évre növekvő tendenciát mutat. 2020 óta az újonnan diagnosztizált gyermekek száma jelentősen emelkedett. A szakrendelések visszaszorításával, a háziorvosi praxisokban a beteg, de enyhe tüneteket mutató páciensek telefonon keresztüli irányításával, az orvos-beteg találkozások korlátozottá váltak, mely a diabetes időben való felismerését, a megfelelő kezelés elindítását késleltethette.

Felmérésünkben a DEKK Gyermekklinikán újonnan diagnosztizált 1TDMes gyermekek adatait gyűjtöttük össze 2017-2019, illetve 2020-2022. között. Kérdéseink között volt, hogy a két periódust összehasonlítva változott–e az 1TDM felismeréséig eltelt idő, illetve rosszabb állapotban kerültek-e be a gyerekek Klinikára.

2017-2019. (1. csoport) között 57, 2020-2022. (2. csoport) között 74 új 1TDMes gyermek került a látóterünkbe. 2020-tól az új diabetesesek közül 4 (5,4%) aktív fertőzött volt a diabetes felismerésekor, 8 gyermeknél (10,8%) tünetmentes állapotban szeropozitivitás igazolódott, bár teljes körű szűrővizsgálat ezirányban nem történt. Az 1-es csoport átlagéletkora 9,5±4,5 év vs. 2es csoport 9,6±4,4 év volt. A diabetes típusos tüneteit az 1. csoport 89,4%-a, a 2. csoport 94,5%-a mutatta hetekkel a diagnózis felállítását megelőzően. Az 1. csoport 29,8%-a, ezzel szemben 2. csoport 41,9%-a került be DKA-val a Klinikára. Korcsoportokra lebontva, 2017-2019 között a 10 év alattiak és a 10 év feletti gyermekek pH átlaga között eltérés nem volt (7,30/7,31), 2020-2022 között a 10 év alatti gyermekek alacsonyabb, de nem szignifikáns pH-értékkel bírtak, mint a 10 év felettiek (7,25/7,29). A 3 év alattiaknak rosszabb kezdeti pH-értékük volt, melyeknek átlaga az 1. csoportban 7,23, a 2. csoportban 7,18 volt. Az 1. csoport tagjaiból 16, a 2. csoportból 9 gyermeknél merült fel már az alapellátás során a diabetes lehetősége. HbA1C átlaguk a diabetes prezentációjakor 2017-ben 11,98, 2018-ban 11,27, 2019-ben 10,51, 2020-ban 11,72, 2021-ben 13,86, 2022-ben 12,76 volt.

Tapasztalataink alapján emelkedett a covid időszak alatt kialakult újonnan diagnosztizált 1TDM gyermekek száma, azonban kevesebb alkalommal merült fel a típusos tünetekkel bíró gyermekek tüneteinek hátterében a megfelelő diagnózis. Mindezen eredmény hangsúlyozottan rámutat a szülők számára készített figyelemfelhívó kampány terjesztésének szükségességére.

PKU-s betegeink szűrése és anyagcsere kontrollja a COVID-19 pandémia idején

Becsei Dóra[1], Kiss Erika[1], Szatmári Ildikó[1], Arató András[1], Reusz György[1], Szabó Attila[1,2], Bókay János[1], Zsidegh Petra[1]

[1]*1st Department of Pediatrics, Semmelweis University, Bókay János u. 53-54, Budapest 1083, Hungary*

[2]*ELKH-SE Pediatrics and Nephrology Research Group, Budapest, Hungary*

Bevezetés: A fenilketonuriában (PKU) szenvedő betegeknek élethosszig tartó, természetes fehérjében szegény étrendet kell tartaniuk a neurokognitív károsodások megelőzése érdekében. A korai diagnózist újszülöttkori szűrés során állítják fel, a diétát ezt követően rendszeres fenilalanin (Phe) monitorozás alapján szabályozzák. A rendszeresen kért Phe egyben jó mutatója az anyagcsere állapotának, a terápiás együttműködésnek. A COVID-19 világjárvány idején jelentős korlátozásokat vezettek be, amelyek befolyással lehettek a fentiekre.

Célkitűzése: Megvizsgáltuk, hogy a diagnózis késett-e az újszülötteknél a pandémia idején. Összehasonlítottuk betegeink COVID-19 pandémia korszaka (CK) alatti anyagcsere kontrollját az előző év adataival. A korlátozásokkal teli időszakokat is összevetettük a korlátozás nélküli időszakokkal.

Betegek, módszerek: Hat COVID-19 pandémia alatt született újszülött és nyolc előzetes évben született újszülött szerepelt az újszülött-szűrési elemzésben. A metabolikus státusz felmérésébe 72 klasszikus PKU-s beteget vontunk be, ebből 51 volt 2-12 év közötti, 21 pedig serdülő. A Spemet programban rögzített szárított vércsepp (DBS) mintavételek gyakoriságát és a Phe szinteket gyűjtöttük össze.

Eredmények: A COVID-19 pandémia alatt született újszülötteknél nem volt diagnosztikus vagy terápiás késés az ajánlott Phe-tartomány elérésében az előző évben születettekhez képest (medián [interkvartilis tartomány, [IQR]: 23,5 [22,5-24] vs. 22 [18,0-27] nap, p. =NS). A szárított vércsepp minták kumulatív gyakorisága a 2-12 éves korban 9,9%-kal nőtt a COVID-19 időszak alatt, míg a serdülő csoportban nem figyeltünk meg változást. A medián Phe szint mindkét korcsoportban szignifikánsan emelkedett a COVID-19 világjárvány idején, de az ajánlott céltartományon belül maradt. A világjárvány idején a Phe-szintek eltérően változtak a két korcsoportban: a 2-12 éves gyermekeknél legmagasabb Phe-értékeket a második korlátozások idején tapasztaltunk, míg a kamaszok esetén a korlátozások nélküli hónapokban.

Szignifikáns negatív korreláció volt a szárított vércsepp mintavételi gyakorisága és a Phe szint között mindkét korcsoportban a világjárvány előtt (gyerekek: r -0,43, p=0,002; serdülők r= -0,37, p=0,012), valamint serdülőkben a pandémia ideje alatt (r=-0,62, p=0,006).

Következtetés: A járvány nem befolyásolta az újszülöttkori anyagcsereszűrést. A szárított vércsepp mintavételek gyakorisága jobb terápiás együttműködésre utal. Számos tényező befolyásolhatja az anyagcsere státusz változásait a különböző korcsoportokban így további vizsgálatok szükségesek a pontosabb megértéshez.

Kulcsszavak: COVID-19 pandémia, korlátozások, PKU, anyagcsere kontroll

A génterápia korai hatása a spinális izomsorvadásban szenvedő gyermekek motoros teljesítményére

Békés Tímea[1], Szoták Dóra[1], Csohány Ágnes[2], Mikos Borbála[2], Vekerdy-Nagy Zsuzsanna[2]

[1]*Rehabilitációs Osztály, Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórház, Budapest*

[2]*Génterápiás Osztály, Magyarországi Református Egyház Bethesda, Gyermekkórház, Budapest*

Bevezetés: A spinális izomsorvadás (SMA) egy ritka, azonban az egyik legsúlyosabb autoszomális recesszív öröklődésű neurodegeneratív betegség, amely korai gyermekkori halált okoz. Az onasemnogén abeparvovec gén (OAG) terápia bevezetése forradalmasította ennek a progresszív betegségnek a prognózisát. Az OAG terápia (regisztrálva 2019-ben az USA-ban, 2020-ban Európában) a hiányzó SMN1 gén pótlására szolgál, és egyetlen intravénás infúzió formájában adják be a gyermekeknek. A gyógyszeres kezelés előtti és utáni prospektív megfigyeléses kutatásunk célja az OAG terápia korai motoros teljesítményre gyakorolt hatásának a vizsgálata. A vizsgálatot az MRE Magyar Református Egyház Bethesda Gyermekkórházában végeztük 2019 novembere és 2022 februárja között.

Módszerek: A vizsgálatba bevont tizenhat gyermek közül (átlag életkor 14 hónapos, a legfiatalabb 6, a legidősebb 25 hónapos) 13-at SMA 1-ként, a többieket SMA 2-ként diagnosztizálták. Mind a terápia előtti vizsgálatot, mind az azt követő gondozást és nyomon követést (FU) egy multidiszciplináris team végezte, rehabilitációs szakemberekkel. Az értékeléseket az OAG-terápia előtt és a 4., 8., 10. és 12. héten végeztük. A kötelező orvosi vizsgálatokon túl a funkcionális mérés a mobilitási készségek változásának CHOP-INTEND skálával történő monitorozásából állt. A CHOP-INTEND skála (The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders) a motoros képességeket méri, mely 16 vizsgálati tételből áll, a maximális pontszám 64. A skálában a 3 pontos növekedése klinikailag szignifikánsnak számít minden gyermek számára. A HFMSE skála (Hammersmith Functional Motor Scale Expanded) 33 elemből áll, amelyek a motoros funkciókat mérik. A skálára adható maximális pontszám 66, amely a 2 éves életkor betöltése után alkalmazható. A terápiák közé tartozott a speciális fizioterápia (PT), a foglalkozási terápia (OT), a segédeszközök biztosítása és a szülői oktatás. A terápiák génterápia után négy héttel indultak el heti rendszerességgel, a szülők oktatásával együtt.

Eredmények: A CHOP-INTEND által tesztelt 16 gyermek kezdeti (OAG előtti) átlagos pontszáma 37,81 (+-10,53) volt, ami 48,1-re (+-8,07) nőtt a 12 hetes FU-nál mérve. Az átlagos növekedés 10,25 pont volt. A legnagyobb javulás a legkisebb gyermekeknél volt tapasztalható. A HFMSE skálát hat gyermeknél vettük fel, mely 8,2-es pontszám növekedést mértünk 10,5 (+-11,19) átlag kezdeti (OAG előtti) értékkel, amely a 12 hetes FU-nál mérve 18,67-re (+-10,17) nőtt. Ezek a klinikailag jelentős változások matematikailag nem szignifikánsak.

Konklúzió: A szakirodalom és saját tapasztalataink alátámasztják az egyszeri OAG terápia hatásosságát SMA-s gyermekek számára. Minél fiatalabb a gyermek, annál valószínűbb, hogy gyorsabb motoros fejlődést tud produkálni az OAG-terápia és a komplex ellátás után. Minél hamarabb kapnak OAG-t és PT/OT-t, annál jobb motoros fejlődés várható. Az OAG-kezelés korai rehabilitációval kombinálva javíthatja az SMA-ban szenvedő gyermekek motoros funkcióit.

Biológiai terápia alkalmazása korai indulású IBD-ben

Béres Nóra Judit, Lóth Szendile, Dezsőfi Antal, Cseh Áron

I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Semmelweis Egyetem

A korai indulású gyulladásos bélbetegség (very early onset inflammatory bowel disease, VEO-IBD) 6 éves életkor előtt kezdődik. Ebben az életkorban az azathioprine adása nem javasolt, így ezek a betegek gyakran igényelnek biológiai terápiát. Az élethosszig tartó biológiai terápia esetén a gyógyszer monitorizálás célja az optimális terápia elérése. Három VEO-IBD miatt gondozott betegünk esetét szeretnénk bemutatni, akiknél a gyógyszer monitorizálás segítségünkre volt.

Szteroid dependens VEO-IBD miatt kezdtük meg KZ esetében az inflximab (IFX) terápiát. Az IFX kezdetben hatékonynak tűnt, indukciót követően ismét véres székletek jelentek meg. A negyedik IFX terápia közben anafilaxiás reakció alakult ki. Ezt követően megkezdtük adalimumab (ADA) terápiáját, azonban emellett is megjelentek a véres székletek. Gyógyszerszint monitorizálás alacsony gyógyszerszintet igazolt, gyógyszer ellenes anitetestek jelenléte nélkül, mely miatt az intenzifikálás mellett döntöttünk.

MP szteroid refrakter VEO-IBD miatt áll gondozásunk alatt. IFX indukció alatt átmenetileg javult a betegség aktivitása, azonban ismét relapszus alakult ki. Alacsony gyógyszerszint, gyógyszer ellenes antitestek hiánya miatt intenzifikálás mellett döntöttünk. Terápiás tartományban levő IFX ellenére is relapszusa van, mely miatt vedolizumabra váltás tervezett.

TS szteroid dependens VEO-IBD miatt áll gondozásunk alatt. Egy éves IFX terápia ellenőrző endoszkópiás vizsgálata során lényeges javulást láttunk, a szövettani vizsgálat inaktív gyulladást véleményezett. Az ekkor tervezett IFX kezelésnél enyhe allergiás reakció alakult ki. Tekintettel arra, hogy gyógyszerszintje normál tartományban volt, gyógyszer ellenes antitestje nem volt, soron következő IFX kezelését szteroid védelemben kapta meg, azonban ekkor anafilaxiás reakciója alakult ki. Ekkor levett IFX ellenes antitest titere kifejezetten magas volt. ADA-ra történt váltás, azonban az indukciót követő gyógyszerszintje alacsony volt, ADA ellenes antitest szintje kifejezetten magas volt. Jelenleg EEN terápia mellett jól van, azonban felmerül vedolizumabra váltás.

VEO-IBD esetén a koraibb betegség indulás, hosszabb betegség lefolyást, rosszabb prognózist jelent. Célunk a mielőbbi nyálkahártya-gyógyulás, remisszió elérése. Az egyénre szabott terápia megválasztásában a gyógyszermonitorizálás segítségünkre lehet.

Az 1-es típusú cukorbetegség előfordulása osztályunkon a koronavírus járvány alatt

Bokri Eszter, Magyar István, Oroszlán Klára, Dicső Ferenc

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

Napjainkban a koronavírus áll a fókuszban, világszerte készültek tanulmányok, amivel felhívták a figyelmet a súlyos akut légzési szindróma koronavírus (SARS-CoV-2) fertőzés és az újonnan kialakuló 1-es típusú cukorbetegség lehetséges kapcsolatára.

Erre a hipotézisre vonatkozó adatokat a 2021-es Gyermek Sürgősségi Konferencián korábban prezentáltuk. Ekkor a járvány 2020.10.01.-2021.06.31. közötti időszakában diagnosztizált 1-es típusú cukorbetegek számát hasonlítottuk össze a járványt megelőző 5 év adataival. Azt találtuk, hogy a koronavírus járvány alatt egyértelműen megnőtt az újonnan diagnosztizált inzulin dependens cukorbetegek száma, ezen belül is jelentős különbség mutatkozott a 2020. decemberi, illetve a 2021. májusi hónapokban. A betegek fele igazoltan átesett a koronavírus fertőzésen.

Jelen előadásban kibővítettük a vizsgált időszakot 2022.04.30-ig. Abból kifolyólag, hogy 2020. decemberétől rutinszerűen szűrjük a Sars-CoV-2 ellenanyagokat a friss T1DM betegek körében, folyamatosan tudjuk monitorizálni a koronavíruson átesett, oltásban nem részesült T1DM betegek számát. A megfigyeléseink alapján kijelenthetjük, hogy az 1-es típusú cukorbetegek száma továbbra is növekedést mutat. Az eredményeink megalapozzák a feltételezést, hogy a COVID-19 fertőzés indukálhat 1-es típusú cukorbetegséget.

Indirekt kalorimetriás mérések akut limfoblasztos leukémiával kezelt gyermekek körében

Bukovszky Bence, Czuppon Krisztina, Félegyházi Edina, Krajcsó Etelka Éva, Kovács Gábor

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Bevezetés: Az onkológiai betegségek és kezelések a testösszetétel negatív irányú változását okozhatják, mivel a hosszantartó hospitalizáció és az anyagcsereváltozásokat okozó kezelések (kemoterápia, sugárterápia, egyéb gyógyszerek) fehérje-, és izomtömegvesztéshez vezethetnek. Ennek következtében nagyon jelentős a kezelés során a megfelelő táplálásterápiás követés, melyhez elengedhetetlen a betegek pontos anyagcsere értékeinek ismerete.

Anyag és módszer: A nyugalmi alapanyagcsere mérésére vezettük be Klinikánkon az indirekt kalorimetriás méréseket onkológiai betegeink körében, a már korábban is alkalmazott testösszetétel mérések (InBody) és prediktív egyenletek használata mellett. Az indirekt kalorimetria gold standard módszer, a felhasznált oxigén és a kilélegzett szén-dioxid koncentrációk alapján határozza meg a nyugalmi alapanyagcsere értéket. Jelenleg 52 újonnan, akut limfoblasztos leukémiával diagnosztizált és kezelt gyermek adatait mutatjuk be (30 fiú és 22 lány, életkori megoszlás: 2-17 év, átlagéletkor: 6,9 év). 2022. júniusáig összesen 211 alkalommal történt indirekt kalorimetriás és egyidejű testösszetétel mérés ezeknél a betegeknél, a kezelési protokollhoz igazítottan. A teljes kezelés alatt összesen 8 alkalommal végzünk méréseket a gyermekeknél (öt alkalommal az aktív vénás kezelés alatt, míg további három alkalommal a fenntartó kezelésük alatt).

Eredmények: Az eddigi adataink alapján elmondható, hogy a kemoterápia alatt az indukciós fázisban a betegek nagyrészénél (70%) csökkenés várható a nyugalmi alapanyagcsere értékek tekintetében (átlagosan –12,33%; t-próbával vizsgálva az indukciós fázis első vs. utolsó napjának mérési eredményeit: p = 0,009); ugyanakkor volt olyan betegcsoport, akik körében növekedést tapasztaltunk ebben a fázisban. A kezelési protokoll további mérési pontjainál nagyobb szórással rendelkező adatokat kaptunk (szignifikáns különbség nélkül). Az indirekt kalorimetria és InBody vizsgálat értékei között szignifikáns különbséget találtunk minden mérési pontnál. Szintén megfigyeltük, hogy minél nagyobb volt a nyugalmi alapanyagcsere érték, annál na-

gyobb különbség adódott a két mérési módszer között. Összehasonlítottuk az indirekt kalorimetriával mért adatokat a prediktív egyenletekkel számolható értékekkel is, mely alapján a Harris–Benedict-egyenlet közelíti a legjobban az indirekt kalorimetriával mért értékeket a vizsgált betegeink körében.
Következtetés: A kiindulási mérésekhez képest jelentős egyéni különbségek vannak a gyermekek alapanyagcsere értékei között ugyanazon kezelési szakaszokban, így továbbra is szükséges a célzott, egyéni táplálásterápia és folyamatos nyomon követés a kemoterápia során. A változás iránya sokszor nem mondható meg előre a teljes kezelés alatt, de az indukciós fázis alatt inkább csökkenés várható a nyugalmi alapanyagcsere értékben. Az alapból magasabb nyugalmi alapanyagcserével rendelkező betegeknél (pl. serdülők, obez testalkatúak) az InBody kevésbé ad pontos eredményt, mint az indirekt kalorimetria. Kutatásunk szintén alátámasztotta, hogy a Harris-Benedict egyenlet használata javasolt azokban a centrumokban, ahol nincs lehetőség indirekt kalorimetriás mérésekre hasonló betegpopulációnál.

Az út a mikroszkópos hematúriától az Alport-szindrómáig, ahol a genetikus kiveszi a szikét a nefrológus kezéből

Csenki Marianna[1], Sinkó Mária[1], Kalmár Tibor[1], Iványi Béla[2]
[1]SZTE Gyermekklinika
[2]SZTE Pathológiai Intézet

Bevezetés: A rutin laboratóriumi vizsgálatoknak nagy jelentősége van. Konzekvens eltérés esetén klinikai szakellátás javasolt. A szakorvosnak lehetősége van speciális laboratóriumi és képalkotó vizsgálatok elvégzésére. Bizonyos kórképekben a pontos diagnózis alátámasztása érdekében napjainkban molekuláris genetikai vizsgálatokra is lehetőség van, bevonva az ellátásba a klinikai genetikust.
Esetbemutatás: A 14 éves fiúgyermek klinikai kivizsgálása az ismételten észlelt mikroszkópos vérvizelés miatt indult. A lényegében panaszmentes, átlagosan fejlett gyermeknél az egyetlen eltérés a mikroszkópos haematuria volt. A vesefunkciója megtartott, a vérnyomása életkorának, testméreteinek megfelelő volt, a hasi ultrahang-vizsgálat sem írt le kórjelző eltérést. A családi anamnézis felvétele során a szülők elmondták, hogy az anyai nagyapa művesekezelésre szorult, majd vesetranszplantáción esett át, emellett hallássérült. A nefrológiai gondozás keretében a családtagok rutin vizelet vizsgálatát és genetikai szakrendelésen való részvételét kezdeményeztük. A genetikai tanácsadás során, a családfa alapján egyértelművé vált az öröklődő jellegű, vérvizeléssel kezdődő progresszív vesebetegség: az Alport-szindróma. A molekuláris genetikai vizsgálat (NGS + Sanger) az X-kromoszómán lévő Col4A5 gén hemizigóta mutációját tárta fel, mely alátámasztotta a klinikai diagnózist. A génhiba ismeretében a releváns családtagok célzott genetikai vizsgálata is megtörtént.
Konklúzió: A mellékleletként észlelt, rejtett tünet miatt elvégzett nefrológiai és genetikai konzultáció segítségével idejekorán ismertté vált a gyermek diagnózisa, mielőtt a súlyosabb tünetek kialakultak volna. A genetikai diagnózis felállításával feleslegessé vált az invazív vesebiopszia elvégzése. A korai diagnózis lehetőséget ad a vesevédő életvitel és kezelés korai megkezdésére, késleltetve a veseelégtelenség kialakulásának időpontját.

Az onkológus szerepe a retinoblasztóma kezelésében

Csóka Monika, Klaus Laura, Bánusz Rita, Felkai Luca
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A retinoblasztóma a leggyakoribb gyermekkori intraokuláris malignus daganat, mely az összes gyermekkori daganatok 3-4%-át teszi ki. Magyarországon évi 4-6 eset kerül felismerésre. A retinoblasztóma fiatal gyermekkorban manifesztálódik, a diagnózis felállításakor a gyermekek 95%-a 5 év alatti. A daganat kialakulása hátterében a sejtciklus szabályozásában szerepet játszó RB1 gén biallélikus mutációja áll. A retinoblasztóma 25%-ban örökletes, míg 75%-ban sporadikus megjelenésű. Az örökletes esetek 80%-a bilaterális, 15%-a unilaterális és 5%-a trilaterális (pinealoblasztómával társuló) forma. Örökletes esetekben számítanunk kell multifokális gócokra, illetve a második malignitások kialakulásának esélye magasabb. Az első tünetek között leggyakrabban a leukokória, vagy macskaszemtünet észlelhető, ezt követi a strabizmus és a látásromlás. Időben felismert betegség, gondosan megtervezett, időben megkezdett és személyre szabott kezelés esetén jó prognózis várható. A gyermekek életének megmentése mellett a szemgolyó és a látás megőrzése is a kezelés célja, mely jelentős mértékben befolyásolja a betegek életminőségét. Ritka betegségek esetében -különösen, ha ellátásuk társszakmák szoros együttműködését igényli- a betegek gyógyulási esélyeit jelentősen javítja, ha ellátásuk központosítva történik. Ennek egyik szép példája a retinoblasztóma ellátásának átalakulása Magyarországon az elmúlt évtizedekben. Míg korábban a Gyermekonkológiai Hálózat valamennyi központja kezelt 1-1 beteget évente retinoblasztómával, mára az ellátás kizárólag a Semmelweis Egyetemen történik szoros együttműködésben a gyermekonkológusok és szemészek között. Ez az együttműködés új diagnosztikus és terápiás eljárások bevezetését tette lehetővé, mely további szakemberek segítségével (intervenciós radiológia) a kezelési eredmények jelentős javulását eredményezte.

Hílusi – mediasztinális térfoglaló – folyamat – esetbemutató*

Dabóczi-Jakab Tünde[1], Horváth Mária-Adrienne[2]
[1]Maros Megyei Klinikai Kórház, 2. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika,
[2]Marosvásárhelyi Orvosi, Gyógyszerészeti, Tudomány és Technológiai Egyetem, Gyermekgyógyászati Tanszék

A szarkoidózis egy nem fertőző, granulóma képződéssel járó szisztémás gyulladásos betegség. Habár oka ismeretlen, feltételeznek egy genetikai fogékonyságot, összefüggésbe hozható különböző fertőző ágensek jelenlétével, illetve gyakran előfordul autoimmun betegségekkel. A granulómák elhelyezkedését tekintve a leggyakrabban érintett szervek: tüdő, nyirokcsomó, szem, bőr, máj stb. Tünetei változatosak, az elhelyezkedés függvényében: köhögés, fogyás, étvágytalanság, mellkasi fájdalom, nehézlégzés, stb. A betegek nagy része a diagnózis pillanatában tünetmentes. Az akutan fellépő erythema nodosum megjelenését, amely lázzal, poliarthritissel, kétoldali hilusi lymphadenopathiaval, gyakran uveitissel társul, Löfgren szindrómának nevezzük. A betegség kezelése a gyulladás mértékétől, a tünetek súlyosságától, a betegség stádiumától függ. Dolgozatunk célja a szakirodalom kiegészítése egy 16 éves beteg esete kapcsán. Betegünk 2021 novemberében 5 napig tartó láz mellett szárazan kezdett köhögni. A családorvos mellkasi röntgenfelvételt kért,

ahol az édesanya elmondása szerint mediasztinális kóros elváltozás gyanúja merült fel, ezért mellkasi CT elvégzését ajánlották. A CT felvétel kétoldali tüdőkapui és mediasztinális térfoglaló folyamatot azonosított. A pulmonológus javaslatára készült egy intradermális tuberculin teszt (negativ), illetve köpetből Mycobacterium tuberculosis kimutatására kenet (negatív) és tenyésztés negatív eredménnyel. Ekkor került Klinikánkra, november óta fennálló változó gyakoriságú köhögésre, fogyásra, illetve mellkasi fájdalomra panaszkodva. A szemészeti konzílium „mutton-fat" típusú precipitátumokat írt le a kornea hátlapján, ami megerősítette egy granulomatosus betegség jelenlétét. Az angiotenzin konvertáz enzim értéke ismételten is magasnak bizonyult. A szérum Quantiferon (TB Gold Plus teszt) negativ eredményt mutatott. A diagnózis megerősítése érdekében bronhoszkópiát és transzbronchiális biopsziát javasoltunk, amit betegünk elutasított. Az eset bemutatása kapcsán foglalkoztunk a szarkoidózis diagnosztikai algoritmusával, differenciál diagnosztikájával, a kezelés indikációival, kezelési lehetőségekkel, a betegek utánkövetésével és a betegség kórlefolyásával.

Indikáción túli gyógyszerek és eljárások alkalmazásának etikai dilemmái

Dicső Ferenc

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

A 44/2004 (IV. 28.) ESzCsM rendelet alapján az indikáción túli, ún. „off-label" alkalmazás azt jelenti, hogy a kezelőorvos olyan gyógykezelési ellátás esetén alkalmazza a törzskönyvezett, engedélyezett gyógyszert, mely nem szerepel a hivatalos alkalmazási előírásban. (eltérő betegcsoporton, az előírásban nem szereplő betegségben, eltérő adagolásban, eltérő alkalmazási módon)

2008-tól az Országos Gyógyszerészeti és Élelmezés-egészségügyi Intézethez benyújtott kérelem alapján engedély kérhető a gyógyszer alkalmazására.

Az engedély nélkül végzett indikáción túli gyógyszeralkalmazás jogi eljárás során minősíthető engedély nélkül végzett klinikai vizsgálatnak, melyet a Büntető Törvénykönyv 5 évig terjedő szabadságvesztéssel büntet.

A szerző két eset kapcsán mutatja be a felmerülő dilemmákat, melyek a jogi eljárás és az etikai szempontok között feszülnek a súlyos állapotban lévő gyermek sürgősségi ellátás során.

Első betegnél tumornecoris faktor alfa inhibitort sikeresen alkalmaztak kritikus állapotú juvenilis dermatomyositisben szenvedő 5 éves leány betegnél. Második esetben 880 gramm születési testtömegű koraszülöttnél kialakult óriás bullás emphysema ellátásra alkalmaztak nem szokásos beavatkozást (érintett tüdőfél fő hörgőjének ideiglenes elzárása).

Bullosus pemphigoid..., de hogyan is kezeljük...?

Dimény Tímea, Gál Andrea Izabella, Szalai Zsuzsanna

Heim Pál Országos Gyermegyógyászati Intézet

Bevezetés: A Bullosus pemphigoid igen ritka, autoimmun, krónikus, gyulladásos, subepidermális, hólyagos kórkép, amely eosinophyliával és kifejezett viszketéssel társul. Elsősorban a 80 év körüli időseket érinti, ritka a leközölt gyermekkori esetek száma. Az első gyermekkori esetet 1970-ben írták le immunfluoreszcens vizsgálatok elvégzésével. A betegség különböző klinikai formákban jelentkezhet (pl. generalizált bullosus, vesicularis, generalizált erytroderma, urticariform, stb). Az 1 évesnél fiatalabb csecsemőknél a tenyér és a talp gyakran érintett. A kórkép prognózisa kedvező, néha hetek, hónapok vagy évek alatt komplett remisszió alakulhat ki. Provokáló faktorként gyermekkorban infekció, vakcináció, különböző gyógyszerek (leggyakrabban antibiotikumok) szerepe merül fel. Diagnózisában mind a keringő (IDIF, ELISA) mind a bőr basalmembránjához kötött IgG és C3 (DIF) kimutatása fontos. Kezelésében a kortikoszteroidok mellett, egyéb kezelési lehetőségek is felmerülnek: Erythromicin, Dapson, Sulfapyridine. Rezisztens esetekben a következő gyógyszerek lehetnek hatékonyak: IVIG, Mikofenolátmofetil, Ciklosporin, Rituximab, subcutan omalizumab.

Esetismertetés: 4 hónapos csecsemő Bőrgyógyászati Osztályunkra, a területi kórházból érkezett, klinikailag Lineáris IgA dermatosisra emlékeztető bőrtünetekkel. Tünetei a Pentaxim II. és NeisVac-C I. oltásokat követően kezdődtek. Az oltás utáni napon belázasodott, ekkor a mater Noramidazophen kúpot alkalmazott, ezt követően először a talpán, majd kezén, lábszárán jelentkeztek viszkető hólyagos tünetei, melyek testszerte kiterjedtek. A tüneteket területi bőrgyógyászaton varicellának gondolták, amelyek az alkalmazott terápiára nem javultak. A területi kórházban szteroidot és felülfertőződés gyanúja miatt antibiotikus terápiát indítottak. Laboratóriumi paramétereiben kezdetben 53%-os eosinophilia volt, lymphocitosisal, hypalbuminaemiával, alacsony immunglobulin értékekkel. Osztályunkra lázasan érkezett, testszerte 0,5-2 cm átmérőjű, viszkető, víztiszta bennékű bullák, erodált papulák, a hason és háton karéjos, kissé girált, hyperaemias infiltrált papulák, a kemény szájpadon 1 db. vesicula volt látható. A bőrtünetek miatt kortikoszteroid terápiát indítottunk. Sebváladékából több fajta baktérium tenyészett, érzékenységüknek megfelelően antibiotikus terápiát alkalmaztunk, de az 5. napon számos új bulla jelent meg.

A szövettani mintavétel, valamint DIF meghatározás a Bullosus pemphigoidnak megfelelő képet mutatott.

Hospitalizációja során kétszer is ITO-ra került sepsis miatt. Anaemia miatt többször szükség volt transzfúzióra. Hypalbuminaemiája miatt, albuminpótlás is szükségessé vált.

Tekintettel, arra hogy a kortikoszteriod terápia mellett a bőrtünetek nem javultak IVIG kezelésben is részesült, azonban állapota érdemi javulást nem mutatott. Ezt követően Dapson terápiát indítottunk, azonban Dapson hypersensitivitási reakció miatt, a gyógyszer leállítására kényszerültünk. Az irodalmi ajánlások alapján cyclosporin terápia mellett döntöttünk 1,5 mg/tkg/nap induló dózisban, melyre tünetei javulást mutattak. A cyclosporin ellenőrzése mellett, a maximális terápiás szint melyre új bullákat nem észleltünk: 9 mg/tkg/nap volt. A bevezetést követő 2 hónapon belül remisszióba került. A cyclosporin terápia alatt az eosinophilia 7%-ra csökkent, az egyéb laboratóriumi paraméterei normalizálódtak. A terápia befejezését követően új hólyag nem jelentkezett.

Következtetés: A gyermekkori Bullosus pemphigoidban szenvedő betegek általános állapota súlyossá válhat, viszont a prognózis, a megfelelő kezelés mellett kedvező, a bullák hegesedés nélkül gyógyulnak.

BCG – régi oltás, új szempontok

Egyed Petra[1], Szokó Márta[1], Kálmán Andrea[1], Simon Gábor[2], Goda Vera[2], Kriván Gergely[2]

[1]*Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktatókórház*

[2]*Dél Pesti Centrumkórház Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet*

Bevezetés: A Bacillus Calmette-Guérin (BCG) a Mycobacterium infekciók megelőzésére közel 100 éve világszerte alkalmazott védőoltás. A fertőzés ellen nem nyújt teljes védelmet, elsősorban a kisgyermekkori súlyos kórformák megelőzésében játszik fontos szerepet. Immundeficienciákban viszont jelentős szövődményekkel járhat. A tuberculosis (TBC) csökkenő incidenciájának és a BCG oltás kockázatának mérlegelése az elmúlt 30 évben több országban szükségessé tette a védőoltási protokoll megváltoztatását.
Esetismertetés: Egy súlyos kombinált immundeficienciával (SCID) 5 hónapos korban diagnosztizált, disszeminált BCG fertőzésben szenvedő csecsemő esetének ismertetésével kívánjuk felhívni a figyelmet a BCG oltás jelenlegi gyakorlatában rejlő kockázatokra. Betegünk esetében negatív családi anamnézis birtokában elhúzódó lázas állapot, rekurrens fertőzések, nagy varral fedett BCG heg, testszerte pustulák, terápiarezisztens mucocutan és glutealis candidiasis, elhúzódó enteralis tünetek, alacsony immunglobulinszintek miatt merült fel SCID gyanúja. A kivizsgálás során mikrobiológiailag is igazolt, disszeminált, májat, lépet, bőrt, csontokat érintő mycobacterium fertőzést állapítottak meg. Kombinált antituberculoticus kezelésben részesült. Őssejttranszplantáció sikeresen megtörtént, a BCG fertőzés következményei viszont még mindig fennállnak, és folyamatos kezelést igényelnek.
Értékelés: SCID-ben az élő attenuált vakcina kontraindikált, az esetek felében szövődményekkel jár. Az egy hónapos kor előtt beadott védőoltás növeli a komplikációk kockázatát. SCID incidenciája 1/58000-1/100000. Mivel a betegség születéskor legtöbb esetben tünetmentes, és az oltást 1-3 napos korban az újszülött osztályokon adjuk be, ilyen esetben az ellenjavallt vakcina beadásának elkerülésére nincs esély. Magyarország 2013 óta a TBC infekció szempontjából alacsony rizikójú országok közé tartozik. A fél éves életkor előtt jelentkező súlyos TBC fertőzés extrém ritka. Megfontolandó lehet a BCG oltás későbbi életkorban való adása, hogy elkerüljük a súlyos szövődmények kialakulását.

A COVID pandémia hatása a gyermekkori féregnyúlvány-gyulladásra

Fadgyas Balázs[1,2], Őri Dorottya[3,4], Vajda Péter[2]

[1]*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Sebészeti és Traumatológiai Osztály, Budapest*

[2]*Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Klinika, Manuális Tanszék, Pécs*

[3]*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Mentálhigiéniai Központ, Budapest*

[4]*Semmelweis Egyetem, Magatartástudományi Intézet, Budapest*

Bevezetés: A COVID pandémia a manuális szakmákban is új eljárásrendek bevezetését igényelte. Az elektív műtéti ellátás kezdetben teljesen leállt, majd később kisebb kapacitással működött. Az akut ellátásnak azonban továbbra is folynia kellett. Mind a felnőtt, mind a gyermek populációban világszerte emelkedett a komplikált appendicitisek száma.
Célkitűzés: A szerzők vizsgálatának célja a COVID pandémiának a gyermekkori féregnyúlvány gyulladásra gyakorolt hatásának tanulmányozása volt. Vizsgálni kívánták, hogy Hazánkban is emelkedett-e a perforált, komplikált appendicitisek aránya a pandémia előtti évekhez képest.
Módszerek: A vizsgálatba 18 év alatti, akut appendicitis miatt 2012-2021 között operált betegek kerültek bevonásra. Az A-csoportba a járvány előtt (2012-2019), míg a B-csoportba a pandémia első két éve alatt (2020-2021) appendectomizált betegek kerültek. A 2020 után műtött betegek COVID statusa is rögzítésre került. Az appendicites gyermekek a szövettani lelet alapján perforált és nem perforált alcsoportokba kerültek. Statisztikai analízishez a Khí-négyzet és a Fischer-féle egzakt tesztek kerültek alkalmazásra.
Eredmények: A vizsgálati időszakban 1474 akut appendectomia történt (A-csoport: 1195, B-csoport: 279). A vizsgált csoportok a nemek (p=0.0938) és az életkor (p=0.3132) tekintetében homogének voltak. Az esetek többsége nem perforált volt (1275/1474, A: 1048/1195, B: 227/279). A perforált appendicitisek aránya a járvány előtt alacsonyabb volt, mint a pandémia alatt (A 12,3%, B: 18,6%, p=0,0083). A B-csoportban a perforált appendicitises betegek aránya magasabb volt a COVID pozitív páciensek esetében (p=0,0146).
Megbeszélés: Intézetünkben a nemzetközi irodalomban is megfigyelhető trendhez hasonlóan a pandémia alatt magasabb volt a perforált appendicitisek aránya a korábbi évekhez képest. Ez arra utalhat, hogy a pandémia alatt a betegek később fordultak orvoshoz, vagy a betegutak lehettek hosszabbak. Így a definitív ellátás is késést szenvedett. A pontos okok vizsgálata további tanulmányt igényel.

PEPSIT: a sinus pilonidalis minimálisan invazív kezelési lehetősége

Fadgyas Balázs

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Sebészeti és Traumatológiai Osztály

Bevezetés: A gyermekellátás során a sinus pilonidalis betegséggel kamaszkorban találkozhatunk. Rizikófaktor a kamaszkor, a férfi nem, a dús, rigid szőrzet, túlsúly, ülő életmód, elégtelen higiénia. Számtalan kezelési mód ismert: konzervatív vagy sebészi (excisio, nyitott, lebenyeltolásos technikák, negatív nyomású kezelés, illetve minimálisan invazív műtétek). A minimálisan invazív technikák közül kiemelkedő szerepe van a PEPSiT-nek (Pediatric Endoscopis Pilonidal Sinus Treatment). Az eljárás során fistuloscopia történik, mely diagnosztikus és vizuális kontroll melletti kezelési lehetőséget is teremt.
Célkitűzés: Intézetünkben néhány éve bevezetett PEPSiT eljárás ismertetése, korai eredmények értékelése.
Módszerek: Intézetünkben 2019-2021 között PEPSiT eljárással operált betegek prospektív, követéses vizsgálatát végeztük. A követés során elvesztett betegeket kizártuk a vizsgálatból. Elemeztük a hospitalisatio hosszát, a szövődmények, recidiva arányát, a sebgyógyulási időt (fistula záródási idő) és a posztoperatív szőrtelenítés minőségét.
Eredmények: A vizsgált időszakban 43 PEPSiT műtét, köztük 4 redo-PEPSiT történt. Az átlagos életkora 15,95 év volt a betegeinknek. Férfi dominancia volt megfigyelhető (39 férfi, 4 nő). A hospitalisatio hossza 1 nap volt. 2/43 betegnél észleltünk sebfertőzést. 12/43 beteg esetén alakult ki recidiva. A posztoperatív szőrtelenítés 19/43 esetben volt regisztrálható, közéjük tartozott az összes recivid eset is (12/12).
Összefoglalás: A PEPSiT műtét rövid kórházi tartózkodást igénylő beavatkozás. A recidivák kialakulása és az inadekvát

posztoperatív szőrtelenítés között összefüggés figyelhető meg. A továbbiakban nagy hangsúlyt kell fektetni az adekvát szőrtelenítésre, mely jelenleg az OEP finanszírozott betegellátásban nem megoldott.

Laparoscopia a gyermeksebész mindennapjaiban: az elmúlt évtized eredményei

Fadgyas Balázs[1,2], Tímár Ágnes Eszter[1], Gradwohl Eszter[3], Őri Dorottya[4,5], Vajda Péter[2]

[1]*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet*

[2]*Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Klinika, Manuális Tanszék, Pécs*

[3]*Bajcsy-Zsilinszky Kórház és Rendelőintézet, Aneszteziológiai és Intenzívterápiás Osztály, Budapest*

[4]*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Mentálhigiéniai Központ, Budapest*

[5]*Semmelweis Egyetem, Magatartástudományi Intézet, Budapest*

Bevezetés: A laparoscopia több évtizede ismert műtéti eljárás, mely a sebészetben az 1980-as évek végén kezdte meg térhódítását. A hazai sebészet és gyermeksebészet némi lemaradással követte ezt a trendet. A technika fejlődésével, az eszközök tökéletesedésének hála, ma már a gyermeksebész mindennapjaiban elengedhetetlen műtéti eljárás a laparoscopia.
Célkitűzés: A leggyakoribb laparoscopos műtéti eljárások rövid bemutatása, azok összehasonlítása a nyílt műtéti technika eredményeivel. A gyermekekben végzett laparoscopos vakbél és lágyéksérv műtét kapcsán észlelt szövődmények bemutatása..
Módszerek: Az első szerző Intézetében az elmúlt tíz évben végzett nyílt, illetve laparoscopos appendectomiáinak (2011-2020) valamint lágyéksérv műtéteinek (2013-2021) összehasonlítása retrospektív módszerrel. Az összes laparoscopos műtét (2009-2018) során észlelt intraoperatív szövődmények, illetve a különböző behatolási technikák (Veress-tű vs. Hasson technika) összehasonlítása. Statisztikai analízisek Fischer-féle egzakt, Khí-négyzet és Mann-Whitney U tesztekkel történtek.
Eredmények: Laparoscopos és nyílt appendectomia: 1444 (602 laparoscopos és 842 nyílt) appendectomia történt a vizsgált 10 év során. Nem észleltünk különbséget a szövődmények gyakoriságában (p=0,1163). Laparoscopos eljárás után rövidebb volt a kórházi ápolási idő (p<0,0001) [nem perforált esetekben (p<0,0001) és perforált esetekben is (p=0,0202)].
Laparoscopos és nyílt lágyéksérv műtét: 1072 (236 laparoscopos és 836 nyílt) lágyéksérv műtét történt a vizsgált periódusban. Nem észleltünk különbséget sem a szövődmények, sem a kórházi ápolási idők tekintetében. Laparoscopos beavatkozások kapcsán 42/236 (17,8%) metakrón (a tünetmentes oldalon is egyidejűleg fennálló) sérvet észleltünk.
Szövődmények: összesen 742 laparoscopos műtétet végeztünk 2009-2018 között. Intraoperatív szövődményt 25 alkalommal észleltünk (25/742). A behatolás (portolás) során vérzéses szövődményt nem láttunk. Mind a Hasson-féle nyílt, mind a Veress-tűs behatolás biztonságos volt. Nyílt műtétbe történő konverzióra, az észlelt intraoperatív szövődmény miatt két alkalommal kényszerültünk (hernioplastica során vérzés, illetve vakbélműtét kapcsán serosa sérülés).
Összefoglalás: A laparoscopos appendectomia esetén csökkent a betegek kórházban tartózkodásának ideje. A vizsgált laparoscopos műtétek szövődmény rátája, igen alacsony, ennek is köszönhetően a preoperatív kivizsgálási séma és műtéti előkészítés is egyszerűsödött az elmúlt évtizedben. A nyílt és laparoscopos appendectomia, valamint a lágyéksérv műtét esetén nincs különbség a szövődmények előfordulási gyakoriságában. Intézetünk a jövőben a minimálisan invazív műtéti paletta további kiszélesítését tervezi.

A CRP és PCT vizsgálatok helye és hasznossága a gyermekgyógyászati gyakorlatban

Farkas Ferenc Balázs, Kalocsai Krisztina, Szabó Attila

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Az akut lázas állapot napjainkban is a kórházi felvételek leggyakoribb indokai a gyermekgyógyászati ellátásban. Ugyan e fertőzések csak kisebb része súlyos bakteriális infekció (SBI), ezek korai felismerése és megfelelő kezelése elengedhetetlen. Mindezzel párhuzamosan a túlzott, esetenként szükségtelen antibiotikum használat csökkentése, valamint az egyre jelentősebb globális problémát jelentő antimikrobiális rezisztencia (AMR) megfékezése egyaránt fontos célok a mindennapi gyakorlatban. A diagnosztikus gondolkodás, majd a terápiás döntéshozatal során a klinikusnak ezen tényezők egyszerre történő mérlegelése elengedhetetlen.
Ugyan az infekciókat jellemző biomarkerekkel kapcsolatos ismeret folyamatosan bővül, az évtizedes próbálkozások ellenére nincs olyan általánosan elfogadott klinikai vagy laboratóriumi paraméter, amely alkalmazható a bakteriális és vírusos infekciók egyértelmű elkülönítésére. A hazai gyakorlatban széles körben elterjedt C-reaktív protein (CRP), valamint a procalcitonin (PCT) segítséget nyújthatnak a klinikai döntéshozatalban, azonban specificitásukkal és szenzitivitásukkal, valamint az egyes kórképekre jellemző hatérértékeikkel kapcsolatban számos szerteágazó (időnként téves) információ kering a szakmai köztudatban.
A jelenleg rendelkezésre álló adatok alapján, sorozatos mérések keretében a CRP alkalmas lehet a beteg terápiára adott válaszának nyomon követésére, segítséget nyújthat az antibiotikum eszkalációs vagy deeszkalációs döntés meghozatalában. A CRP időbeli monitorozása továbbá alkalmas lehet a kiújuló betegség, másodlagos folyamat vagy a hatástalan terápia megállapítására.
Ugyan az emelkedett PCT érték a CRP-nél jobb korrelációt mutat a SBI-kal, a rendelkezésre álló adatok alapján ma már világos, hogy hatékonysága a szisztémás gyulladásos válasz szindróma fertőző és nem fertőző formáinak elkülönítésében, valamint a morbiditási és mortalitási kockázat stratifikációjában (a kezdeti várakozásokkal szemben) korlátozott. Gyermekkorban a PCT-meghatározás hasznos eszköz lehet a kései kezdetű újszülöttkori szepszis, bakteriális meningitis és más szervi eredetű bakteriális fertőzések diagnosztizálására, továbbá a kritikus állapotú betegek antibiotikum kezelésének meghatározásra.
Előadásunk célja CRP és a PCT biomarkerek gyermekgyógyászati gyakorlatban történő helyének, valamint hasznosságának tudományos evidenciákon alapuló áttekintése, valamint ezen bizonyítékoknak megfelelő, klinikai gyakorlatban való alkalmazásuk tisztázása.

A lázas csecsemő megítélésének szempontjai

Farkas Ferenc Balázs, Szabó Attila
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Az orvostudomány több mint négy évtizede próbálja meghatározni a lázas csecsemő ellátásának adekvát megközelítését. A klinikus számára kihívást jelent, hogy fizikális vizsgálattal a súlyos bakteriális fertőzések nem kizárhatók ebben az életkorban, továbbá az ekkor fennálló anatómiai, immunológiai és más sajátosságok egyedi megfontolásokat tesznek szükségessé, mind a diagnosztikus, mind a terápiás algoritmusok alkalmazása során. A bakteriológia változásai, a diagnosztikai eljárások fejlődése, valamint a szükségtelen terápiás és invazív beavatkozások gyakoriságának csökkentésére irányuló törekvések számos változást hoztak az elmúlt évtizedekben a klinikai gyakorlat mindennapjaiba.
A szakmai konszenzus kezdetekben a páciensek extenzív kivizsgálását, hospitalizációját, valamint minden lázas gyermek antimikrobás kezelését vonta maga után. Későbbi tanulmányok azonban felhívták a figyelmet a hospitalizációhoz kapcsolódó iatrogén veszélyekre, melynek következménye lett a kórházi felvételek szelektívebbé válása. Mindezzel együtt, a fiatal lázas csecsemők biológiai sajátosságai továbbra is jelentős kihívás elé állítják a klinikust, mellyel szemben a fizikális vizsgálat hasznossága erősen limitált.
A tudomány fejlődésének és ezzel a klinikai gyakorlatban megjelenő változások, illetve lehetőségek megfelelő alkalmazásához továbbra is elengedhetetlen a lázas csecsemőbetegségek kórokozó és életkor szerinti megoszlásának ismerete. Előadásunk célja ezen ismeretek áttekintése és a láz infektológiai hátterének megítélése csecsemőkorban.

Neuronalis ceroid lipofuscinosis 2 típusában (CLN2) enzimpótló kezeléssel szerzett eddigi terápiás tapasztalataink

Farkas Márk Kristóf[1], Szeifert Lilla[1], Csüllög Zsuzsanna[2], Dobner Sára[3], Kelemen Anna[4], Varga Norbert[5], Markia Balázs[4], Szabó Attila[1], Farkas Viktor[1]
[1], Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika Budapest
[2]Jósa András Oktató Kórház, Nyíregyháza
[3]Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest
[4]Országos Mentális, Ideggyógyászati és Idegsebészeti Intézet
[5]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet,

A neuronalis ceroid lipofuscinosis 2-es típusa a lizoszomális enzimdefektusok körébe tartozó ritka, progresszív neurometabolikus betegség. Irodalmi adatok alapján prevanelciája átlagosan 0,5/100 000 élveszületés. Magyarországon 2021 évben 3 új betegnél került diagnosztizálásra a CLN2 betegség, így jelenleg 4 gyermek részesül tartós intracerebroventricularis enzimpótló kezelésben. Valamennyi beteg esetében a diagnózis a klinikai tünetek megjelenését követően került felállításra. Az enzimpótló kezelés engedélyeztetés és inicializálása késedelem nélkül, lényegében heteken belül megtörtént.
Betegeink ezidáig 85, 28, 17, illetve 11db két hetente esedékes enzimszubsztitúciós kezelésben részesültek. Az enzimpótló kezelések kapcsán az első gondozott betegünknél egy alkalommal zajlott szubklinikus eszközinfekció, mely antibiotikum adására rendeződött. A kezelésekkel összefüggésben egyéb mellékhatást, lokális-, illetve szisztémás szövődményt nem tapasztaltunk.
Az eddigi tapasztalataink az enzimpótló kezeléssel – más európai központok eredményeihez hasonlóan - bíztatóak. A kezelések hosszabb távon is biztonságosan kivitelezhetőek (i). A szer alkalmazása mellett betegeink állapotában neurológiai progressziót nem észleltünk (ii). A hosszú távú klinikai kimenetel vonatkozásában kellő adattal jelenleg nem rendelkezünk (iii).
A 2021 évben a CLN2 betegség hazai előfordulása meghaladta a nemzetközi adatok alapján számított prevalenciát. A betegség korai felismerése elengedhetetlen a kedvezőbb terápiás effektus eléréséhez. Az enzimpótló kezelés a CLN2 betegség idegrendszeri progresszióját késlelteti, lényegében leállítja, de a már meglévő károsodásokat felszámolni nem tudja. A feltételezett diagnózis konfirmálásához segítséget nyújt a Magyarországon is térítésmentesen elérhető neurogenetikai panelvizsgálat ill. száraz vércsepp vizsgálat.

Teljes alvásmegvonás hatása a nyál ghrelin-szintekre kamaszkorban

Felső Regina[1,3], Lányi Éva[2], Erhardt Éva[1], Laufer Zsófia[1], Kardos Dániel[1], Herczeg Róbert[3,4], Gyenesei Attila[3,4], Hollódy Katalin[1], Molnár Dénes[1,3]
[1]Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Klinika
[2]Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Laboratóriumi Medicina Intézet
[3]Pécsi Tudományegyetem, Szentágothai János Kutatóközpont, Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium,
[4]Pécsi Tudományegyetem, Szentágothai János Kutatóközpont, Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium, Genomika és bioinformatika Core Facilitie

Háttér és célkitűzés: A ghrelin hormon, mely a táplálékfelvételt és az energiafelhasználást szabályozza, összefüggésbe hozható az elégtelen alvásmennyiséggel és annak következtében kialakuló elhízással. A jelen vizsgálat célja, feltárni egy éjszakai teljes alvásmegvonás hatását az éhgyomri nyál ghrelinre illetve a nyál ghrelin koncentrációjának éjszakai változására. A vizsgálat további célja az volt, hogy megvizsgálja a testtömegindex [BMI] hatását a nyál ghrelin szintjének változására és éjszakai ingadozására.
Vizsgált populáció és módszerek: Összesen 35 serdülőt (18 fiú; életkor: 13,8 ±1,14 év; BMI: 21,81±3,8 kg/m^2; egészséges) vizsgáltunk két egymást követő napon [normál alvás (NS) és teljes alvásmegvonás (TSD)]. A nyálmintákat a két kísérleti éjszaka során 21:00, 1:00 és 6:00 órakor gyűjtötték. A nyál totál- és acyl-ghrelin meghatározása radioimmunassay (RIA) módszerrel történ. A táplálékfogyasztást és a fizikai aktivitást mindkét vizsgálati napon feljegyeztük/megmértük.
Eredmények: A totál-ghrelin koncentráció estétől reggel 6:00 óráig folyamatos növekedést mutatott. Ezt a növekedést a TSD szignifikánsan (p=0,003) tompította. A TSD alatt reggel 6:00 órakor szignifikánsan alacsonyabb volt a totál-ghrelin szint (p=0,02), NS követő reggeli értékhez képest. Az acyl-ghrelin szintek nem változtak szignifikánsan, és a TSD nem befolyásolta őket. Miután a vizsgált populációt normál súlyú és túlsúlyos/elhízott csoportokra osztottuk, a totál-ghrelin koncentráció mindkét csoportban folyamatos növekedést mutatott, és ezt a növekedést a TSD szignifikánsan csökkentette (normál súlyú: p=0,048; túlsúlyos/elhízott: p=0,003). A reggeli (6:00) totál-ghrelin értékek a túlsúlyos/elhízott csoportban szignifikánsan (p= 0,0479) alacsonyabbak voltak TSD-t követően, mint NS- t követően, míg a normál csoportban nem volt különbség.

Összegzés: A nyál totál-ghrelin koncentrációja fokozatosan emelkedett a két éjszaka folyamán, és a TSD jelentősen csökkentette ezt a növekedést. A totál-ghrelin szint szignifikánsan alacsonyabb volt reggel 6:00 órakor a TSD alatt, mint a NS alatt. A vizsgálati populáció BMI szerinti csoportosítása után azonban a szignifikánsan alacsonyabb reggeli totál-ghrelin szint csak a túlsúlyos/elhízott csoportban volt megfigyelhető.
Tématerületi Kiválósági Program Egészség Alprogram (TKP2021 EGA) keretében megvalósult vizsgálat.

Megbújó rosszindulat – egy rendhagyó etiológiájú anaemia

Fischer Nóra[1], Pataricza Iván[2], Bartyik Katalin[2], Tálosi Gyula[1]

[1]Bács Kiskun Megyei Oktatókórház Gyermekosztály
[2]Szegedi Tudományegyetem Szent-Györgyi Albert Orvostudományi Kar Gyermekklinika

Hetek óta tartó fejfájás és pár napja jelentkező szapora légzés miatt kereste fel a háziorvost a 13 éves serdülő lány. Háziorvos sápadt, anaemiás küllemet észlelt, tachycard szívműködést és tachypnoét. Székrekedése, aranyeres panaszai emelendőek ki a gyermek korábbi anamnéziséből, illetve 5 éve történt appendectomia, jobb oldali petefészek cysta eltávolítás. Háziorvos által kért laborvizsgálatában súlyos mértékű macrocytaer hyperchrom anaemia igazolódott, így kecskeméti Gyermekosztályra került felvételre vértranszfúzió céljából, illetve anaemia okának kivizsgálása miatt. A felmerült B_{12}-vitamin-, illetve folsavhiányt a laborvizsgálatok kizárták, hemolízisre utaló, illetve májfunkciós értékek a normál tartományban voltak, vérkenetében atípusos sejtek nem igazolódtak, de reticulocytaszáma emelkedett volt (40,9 ezrelék). Parvo B19 vírus szerológia negatív eredményt adott. Két egység csoportazonos vér transzfúziójában részesült. Transzfúzió kapcsán végzett ellenanyagszűrés direkt és indirekt Coombs pozitivitást és panantitestek jelenlétét igazolt, így további vizsgálatokra Szegedi Gyermekklinika Onkohematológiai Osztályára került áthelyezésre.
A klinikánkon történt obszerváció során a lány vérképében a thrombocyta- és összfehérvérsejt szám tendenciózus csökkenését láttuk, a lymphocyta arány növekedésével, emiatt csontvelő biopszia elvégzése mellett döntöttünk. Az elküldött minta kiértékelése alapján a csontvelőben 82% lymphoblast volt látható, amely alapján az akut lymphoid leukemia diagnózisa kimondható. Az ALL IC BFM 2009 protokoll közepes rizikójú ágának megfelelően elkezdtük kemoterápiás kezelését, a 8. napi perifériás kenet alapján mindösszesen 4% limfoblaszt volt azonosítható kenetében. További említésre méltó eredmény a vizsgálatok közül Mycoplasma pneumoniae szeropozitivitása.
Összefoglalásként elmondható, hogy autoimmun hemolitikus anémia diagnózisát követően mindig gondolnunk kell a szekunder okokra, illetve, amennyiben több sejtvonal tendenciózus csökkenését látjuk, a csontvelő vizsgálata elengedhetetlen a leukémia kizárása céljából.

Diabetes mellitus és genetikai szindrómák

Frigy Luca[1], Nagy Noémi[2], Stomfai Sarolta[2], Bokor Szilvia[2], Kozári Adrienne[2], Erhardt Éva[2]

[1]Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar
[2]Pécsi Tudományegyetem KK Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: Gyermekkorban leggyakrabban az immunmediált 1-es típusú diabetes mellitus (1TDM) fordul elő, a 2-es típusú vagy egyéb diabetesformák jóval ritkábbak.
Célkitűzés: A PTE KK Gyermekgyógyászati Klinikán 2001-2020 között diagnosztizált és gondozott diabeteses gyermekek vizsgálata, különös tekintettel a társuló genetikai szindrómákban észlelt klinikai jellemzőkre.
Betegek és módszerek: 320 gyermeknél (159 fiú), akiknek átlag életkora a diagnóziskor 8,0±3,9 év volt, a következő paraméterek vizsgálata történt: glikált haemoglobin (HbA1c) átlaga, prezentációs ketoacidózis, inzulinigény a diagnóziskor, valamint a társuló autoimmun betegségek. Az eredmények statisztikai feldolgozása SPSS Windows 25.0 programmal történt.
Eredmények: A betegek 1,5%-ában (n=5) lehetett genetikai szindrómában (Down- /n=2/, Dubowitz-, Fragilis X-, Schwachmann–Diamond-szindróma) előforduló diabetest diagnosztizálni. Átlag életkoruk a diabetes diagnózisakor 4,6±2,2 év, ami szignifikánsan alacsonyabb (p<0,001) volt, mint 1TDM-ban. Kezdeti HbA1c átlaguk is szignifikánsan alacsonyabb volt (8,4±0,5% vs 12,1±2,3%; p<0,01). Prezentációs ketoacidózis az összes gyermek 33,8%-ban (n=108) fordult elő, melyből kettőt a genetikai szindrómával társuló betegekben lehetett diagnosztizálni. Kezdeti inzulinigényükben nem volt különbség a két csoportban (0,9±0,3 E/ttkg/nap vs 1,0 ±0,2 E/ttkg/nap). Mindkét Down-szindrómás gyermeknél – autoimmun társuló betegségként – thyreoiditist és egy esetben coeliakiat lehetett kimutatni a diabetes kezdetét követően négy és hét évvel.
Megbeszélés: A genetikai szindrómákhoz társuló diabetes – az irodalmi adatokhoz hasonlóan - ritkán fordult elő a vizsgált betegekben, de az átlag populációhoz képest a diabetes előfordulása mégis gyakoribb genetikai szindrómákban. Jelen vizsgálatban e betegek fiatalabb életkorban voltak diagnosztizálhatók, de kezelésük nem különbözött az 1TDM-s betegekétől, viszont e gyermekek és családjaik edukációja, valamint kezelése jóval nagyobb kihívás a gondozó csapat számára.

Térdsérült gyermekek ellátása osztályunkon

Füle István, Ringwald Zoltán, Wéber Gabriella, Király Kristóf

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Sebészeti és Traumatológiai Osztály

A gyermekkori térdsérülés, mint témakör jelentéktelennek tűnik. Általában banális sérülésről van szó, mely konzervatív kezelésre gyógyul, komolyabb sérülés, mely műtéti kezelést igényel, nagyon ritkán fordul elő.
Ezeket a mondatokat igaznak gondoltuk egészen addig, míg két éve nem telepítettek kórházunk területére egy könnyen elérhető MR készüléket. Amint elkezdtük használni ezt a diagnosztikus lehetőséget, egészen más, sokkal drámaibb kép bontakozott ki a fenti sérülésformával kapcsolatban. Első lépésként azoknak a sérülteknek kértünk MR vizsgálatot, akiknél ízületi vérgyülemet észleltünk. Az elvégzett 210 vizsgálat 5%-a lett negatív, a pozitív esetek 90%-ban műtétet igényeltek.
Fentiek miatt szemléletváltásra kényszerültünk, térd munkacsoportot hoztunk létre, számunkra új műtéti technikákat sajátítot-

tunk el, az ehhez szükséges eszközparkot fejlesztettük és gyümölcsöző munkakapcsolatot alakítottunk ki az ortopédus és radiológus kollégákkal.
Az előadásban szeretnénk bemutatni a munkacsoport működését, tevékenységi profilját.

A Prader–Willi-szindrómával együttélő családok mindennapi nehézségei

Gács Zsófia[1], Párkányi Rebeka[2], Sallai Ágnes[1]
[1]Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest
[2]Semmelweis Egyetem, Általános orvostudományi kar, Budapest

Magyarországon évente legalább három gyermek születik Prader–Willi-szindrómával, azonban a diagnózis felállítására az esetek egy részében évekkel később kerül sor. A kórisméig vezető út sokszor kanyargós, de még ennél is nehezebb terhet jelent a későbbiekben a családok számára ezeknek a gyerekeknek a komplex testi és mentális napi ellátásának szervezése. A szakterületekre bomló orvosi ellátás mellett sok olyan feladattal is szembe kell nézniük, amelyek a gondozó orvos számára (részben) felismeretlenek maradhatnak.
Kutatásunk célja az volt, hogy pontosabban megismerjük a Prader–Willi-szindrómával élő családok mindennapi nehézségeit és felmérjük az életminőségüket befolyásoló tényezőket.
A Magyar Prader–Willi-szindróma egyesület segítségével kerestünk meg különböző életkorú betegeket nevelő családokat. Nemzetközi kutatásokban korábban használt kérdőíveket (CHQ-PF50: child health questionnaire parent form-50 illetve SF-36: short form survey) és egy, korábbi kutatásunkra támaszkodó saját, betegségspecifikus kérdőívet használtunk.
A jelentkező 35 családból az absztrakt leadásáig 26-an küldték vissza a kérdőívet. A válaszadó családokban élő Prader–Willi-szindrómás betegek életkora 1-32 év között változott, a diagnózis időpontja 3 hónap és 17 év között oszlott meg. A szülői válaszok alapján az általános egészség megítélésében a legfiatalabb (0-4 év) életkori csoport eredményei egyértelműen jobbak voltak, mint az 5 év felettieké (85% vs. 61,8% 5-10 évesek, ill. 63% 10-14 évesek), míg a 14 év feletti, ép intellektusú betegek által kitöltött kérdőívben a saját egészség megítélése egyértelműn rosszabb (33,34% a 14-16 évesek, ill. 39,1% 16 éven felüliek). A szülők legtöbbször a családi élet kiegyensúlyozásának, a napközbeni ellátás megszervezésének illetve az evés kontrollálásának nehézségéről számoltak be.
Kutatásunk eredményei rámutatnak, hogy a Prader–Willi-szindrómás gyerekek és családok esetében a korai diagnózis mellett nagy szerepe van a családok folyamatos szupportációjának, pszichés és szociális támogatásának. Fontos cél lenne a betegség minél szélesebb körű megismertetése mellett egy betegségspecifikus ellátó nappali/bentlakásos otthon létrehozása a betegek és a családok életminőségének javítása érdekében.

Post-COVID colitis. Egy létező jelenség?

Guthy Ildikó, Bokri Eszter, Dicső Ferenc
Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház, Jósa András Oktatókórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza

A jelenleg is aktuális COVID-19 fertőzésnek ma már számos extrapulmonális szövődményét ismerjük. Ide tartozik többek között a MIS-C, az egyre inkább előtérbe kerülő 1-es típusú cukorbetegség, illetve a sorba állíthatjuk az IBD-t is.
Jelen előadásban a COVID-19 és az IBD közötti kapcsolatot vizsgáljuk.
A SARS-CoV-2 molekuláris mechanizmusát tekintve bebizonyították, hogy elsődlegesen az enterociták és a konolociták felszínén is nagymértékben expresszálódó ACE2 receptorokhoz kötődik, ami immunaktivációhoz, az immunsejtek redisztribúciójához vezet. Jelentős átfedést találtak az aktív IBD-ben és a COVID-19 fertőzésben túlzottan expresszált gének között. Mindemellett a COVID-19 okozta gastroenteritis dysbiosishoz is vezethet.
Ezeket az eredményeket figyelembe véve vizsgáltuk osztályunkon a koronavírus járvány egy meghatározott időszakában a frissen diagnosztizált IBD-s gyerekek számát, összehasonlítva a járványt megelőző évvel. Azt találtuk, hogy közel másfélszer több IBD került diagnosztizálásra. Áttekintettük az oltottságra vonatkozó adatokat, illetve a Sars-CoV-2 ellenanyagszinteket is ellenőriztük az esetek egy részében.
A következőkben egy COVID fertőzésen átesett majd az első tünetek megjelenésétől kb. 50 nappal később Crohn betegséggel diagnosztizált 8 éves kislány esetét szeretnénk bemutatni, mint COVID indukálta colitist.
Természetesen jelenleg még ezekből az adatokból nem tudunk oksági kapcsolatra következtetni, csupán együtt járást figyeltünk meg, de szeretnénk felhívni a figyelmet a Post-COVID colitis lehetőségére. Továbbá a de novo IBD-vel diagnosztizált gyerekek körében javasoljuk a Sars-CoV-2 ellenanyagszűrést.

Újdonságok a gyermekkori krónikus fájdalom diagnosztikájában és kezelésében

Gyimesi-Szikszai Andrea, Major János
Bethesda Gyermekkórház, Fájdalomkezelő Ambulancia, Budapest

A gyermekkori krónikus fájdalom gyakori probléma a háziorvosi és szakorvosi gyakorlatban egyaránt, az orvoshoz fordulás egyik legfontosabb oka. Magas prevalenciáját hazai kutatás is megerősíti. Magyarországon több tízezerre tehető azoknak a gyermekeknek a száma, akik mindennapjait a krónikus fájdalom súlyos mértékben érinti. Mindennek jelentős hosszú távú következményei vannak nemcsak az egyén, de a társadalom szempontjából is.
Fontos hangsúlyozni, hogy a krónikus fájdalom nem egymást követő akut fájdalmak sorozata, hanem önálló kórkép, ezért más hozzáállást igényel. Akkor segíthetünk a leghatékonyabban, ha a diagnosztika az organikus sík mellett a pszicho-szociális faktorokra is kiterjed, valamint a terápia is komplex, a páciens aktivitását, motivációját hangsúlyozó, rehabilitációs szemlélettel történik. Mindezt újra és újra megerősítik a vizsgálatok, régiek és újabbak egyaránt.
Kórházunk interdiszciplináris Fájdalomkezelő Ambulanciája 2013-ban kezdte meg működését. Szemléletünket, módszereinket nagymértékben meghatározzák a Német Gyermekfájdalom Központban szerzett tapasztalataink és a velük történő rendszeres kapcsolattartás. A diagnosztikát az elmúlt évben a szomatoszenzoros rendszer vizsgálatára alkalmas, a Német Neuropátiás Fájdalom Kutatószövetség által kifejlesztett vizsgálómódszerrel, a kvantitatív szenzoros teszttel egészítettük ki, amely egyedülálló módon képes vizsgálni a nociceptív és nemnociceptív vékony rostok funkcióját, emellett szenzitizációs folyamatokról is információt kaphatunk.
Az idő rövidségére való tekintettel az előadás célja elsősorban a figyelemfelhívás, valamint Ambulanciánk munkájának, egyre

bővülő diagnosztikus és terápiás lehetőségeinek rövid bemutatása.

Alvásvizsgálat jelentősége neuromuscularis betegekben

Gyürüs Éva[1], Kunos László[2]
[1]*Tüdőgyógyintézet Törökbálint, Gyerekosztály, Törökbálint*
[2]*Tüdőgyógyintézet Törökbálint, Alváslaboratórium, Törökbálint*

A korábban kizárólag palliatív kezelésben részesülő öröklődő neuromuscularis betegségekben napjainkban már elérhetővé váltak az oki kezelések. Az új terápiás lehetőségeknek, a multidiszciplináris gondozásnak, a neuromuscularis betegek klinikai megközelítésében való gyökeres szemléletmód váltásnak köszönhetően jelentősen javult a betegek életkilátása és életminősége. A pulmonológiai gondozás része a légzőizmok állapotának felmérése, mivel a légzőizmok érintettsége miatt kialakuló légzési elégtelenség a mortalitás egyik fő tényezője. A korai életkorban elkezdett légzésfunkció monitorizálás, az asszisztált köhögtetés módszerének bevezetése mellett az alvásvizsgálat is a gondozás szerves része. Neuromuscularis betegekben az alvásfüggő légzészavarok előfordulási gyakorisága 36-53%. Az alvásvizsgálat jelentőségét az adja, hogy az izomgyengeség legkorábbi jelei először többnyire alvás alatt észlelhetők. A klinikailag tünetmentes betegekben alvásvizsgálattal igazolt éjszakai hipoventilláció esetén, a légzőizmok tehermentesítésére, a légzési munka csökkentése céljából a beteg életminőségének javítására korai non-invazív lélegeztetés bevezetése szükséges. Előadásunkban az intézményünkben izomgyengeségben szenvedő gyermekek alvásvizsgálata során szerzett tapasztalatainkról számolunk be.

Tüdőultrahang – a jövő fonendoszkópja

Harmati-Kovács Gábor
Krankenhaus der Barmherzigen Brüder Eisenstadt, Kismarton (Ausztria)

A tüdőultrahang egy realtiv fiatal diganosztikai eljárás. Az utóbbi évtizedben – többek között a COVID miatt is - világszerte egyre népszerűbb. A tüdő illetve a mellkasi szervek ultrahangos vizsgálalata könnyen megtanulható, fájdalmatlan, bármikor megismételhető, káros sugárzás mentes és olcsó. A pleuraközeli kórképek ultrahanggal kiválóan vizsgálhatóak. Többek között tüdőgyulladás, mellkasi folyadékgyülem és a légmell tekintetében szenzitivebb és specifikusabb eljárás, mint a mellkasröntgen vizsgálat.

Élet a diagnózison túl – ideális betegút a kora gyermekkori ellátórendszerben

Hegyi Márta, Szabó Léna
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A kora gyermekkori megkésett fejlődés vagy fogyatékosság hátterében rejlő etiológia tisztázása sokszor nagy kihívást jelent az orvos számára. Azonban az érintett családok életminőségét leginkább a korai gyermekkori intervenciós és szociális ellátások elérhetősége és az ideális betegút megvalósulása határozza meg. A megfelelő ellátáshoz való hozzáférés alapjaiban befolyásolja a gyermek életkilátásait a betegség kimenetelét, ezért a helyes betegút felé terelése kulcsfontosságú a 0-6 éves korú kisgyermekek ellátásában. A korai intervenciós ellátások sokrétű lehetőségei nagy segítséget nyújthatnak a gyermek terápiájában és későbbi integrációjában kortársai közé.
Prezentációnk során bemutatjuk, hogy milyen ellátási utat kell bejárniuk a betegeknek és családjuknak a tünetek észlelésétől a diagnózis megszületéséig és azon túl ahhoz, hogy a szükségleteik alapján nekik megfelelő és őket megillető ellátásban részesülhessenek. Szeretnénk felhívni a figyelmet arra, hogy az interdiszciplináris csapatmunka, vagyis a gyermekek és családjaik ellátásával közvetlenül foglalkozó „szakértők" együttműködése elengedhetetlen a kora gyermekkori betegellátásban. A gördülékeny együttműködéshez nélkülözhetetlen, hogy a csapat tagjai az ellátórendszer nyújtotta lehetőségeket és egymás feladatait egyaránt ismerjék és egymás munkáját segítsék.

A korábbi SARS-COV-2 fertőzés hatása az újonnan 1-es típusú diabetes mellitusszal diagnosztizált gyermekekre

Herczeg Vivien, Pécsi Anna, Luczay Andrea, Habina Nikolett, Czine Gréta, Tóth-Heyn Péter
Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: Az új típusú koronavírus-járványt okozó kórokozót (SARS-CoV-2) egyre több, a vírusfertőzés után diagnosztizált állapottal, betegséggel hozzák összefüggésbe. Számos tanulmány jelent már meg a SARS-CoV-2 és az 1-es, valamint a 2-es típusú diabétesz kapcsolatáról is. Egy nagy elemszámú amerikai vizsgálat eredményei alapján a korábban COVID-19 fertőzésen átesett gyermekek körében megnövekedett a diabétesz kialakulásának esélye.
Célkitűzés: Vizsgálatunk célja volt felmérni, hogy a korábban lezajlott SARS-CoV-2 fertőzés hatással lehet-e az újonnan 1-es típusú diabetes mellitusszal (T1DM) diagnosztizált gyermekek klinikai paramétereire, anyagcsere eltéréseire és társuló autoimmun betegségeire.
Módszerek: Vizsgálatunkat 2021. március 1-től 2022. február 28-ig, az I. Sz. Bókay Gyermekgyógyászati Klinika Diabétesz Osztályán újonnan T1DM-szal diagnosztizált gyermekek bevonásával végeztük. Rögzítettük a gyermekek nemét, életkorát, a prezentációs diabéteszes ketoacidózis (DKA) arányát, a diagnóziskori hemoglobin A1c-t (HbA1c), a társbetegségek (autoimmun tireoiditisz és cöliákia) arányát, a jelen lévő T1DM- re specifikus autoantitesteket, illetve a koronavírus ellenes antitestek meglétét, illetve hiányát. Felmértük azt is, hogy az utolsó járvány előtti évhez képest hogyan változtak ezen paraméterek. A hazai harmadik COVID-19 járványhullám során diagnosztizált diabéteszes gyermekek mellé kontroll csoportot választottunk, akiknél szintén felmértük a SARS-CoV-2 szerostátuszt.
Eredmények: Egy év alatt összesen 62 gyermeket diagnosztizáltunk T1DM-szal, közülük 52 oltatlan gyermeknél tudtuk meghatározni a koronavírus ellenes antitest titert. A T1DM diagnózisa előtt 24 gyermek esett már át a koronavírus fertőzésen (COVID+), 28 gyermek még nem (COVID-), így a SARS-CoV-2 szeropozitivás aránya 46,15 % volt. A COVID+ csoport átlagéletkora 9,00 (± 3,79), a COVID- csoporté 8,45 (± 4,66) év volt. A COVID+ csoportban szignifikánsan magasabb volt a lányok aránya (p=0,0002). Nem találtunk különbséget a két csoport közötti DKA rátában, a HbA1c értékben és a társbetegségek arányában sem. Azonban a koronavírus járvány előtti időszakkal összehasonlítva, a minimum egy társbetegséggel rendelkezők

aránya szignifikánsan magasabb volt a COVID+ csoportban (21% vs. 46%, p=0,03). Míg a harmadik járványhullám során az újonnan diagnosztizált gyermeknél 52,38%, az ismert diabéteszes gyermekek között 22,72% volt a koronavírus szeropozitivitás aránya (p=0,04).
Következtetések: A koronavírus fertőzésen átesett és át nem esett gyermekek klinikai paramétereiben nem találtunk érdemi különbséget. Azonban magas koronavírus szeropozitivitási arányt és az autoimmun társbetegségek arányának növekedését észleltük, amelyek figyelemfelhívóak lehetnek a COVID-19 és a T1DM esetleges kapcsolatára. Érdekes megfigyelésnek tartjuk, hogy az újonnan diagnosztizált T1DM-os lányok jóval magasabb arányban estek át korábban SARS-CoV-2 fertőzésen, mint a fiúk. További, nagy elemszámú vizsgálatok, valamint regiszterek létrehozására szükséges a COVID-19 és a T1DM közötti lehetséges korreláció további tisztázása céljából. Terveink között szerepel a T1DM-ra specifikus autoantitestek vizsgálata SARS-CoV-2 fertőzésen átesett gyermekek körében, hogy ezt az összefüggést egy új aspektusból is tanulmányozhassuk.

Gyermekkori súlyos akut hepatitises eseteink – 2022 előtt és után

Hives Virág, Dezsőfi-Gottl Antal
ISemmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Célkitűzés: Az Egyesült Királyságban 2022 áprilisában jelentett megnövekedett esetszámú, gyermekeket érintő súlyos akut hepatitisek alapján felmerült egy újabb járvány lehetősége, valamint az adenovírus oki szerepe. Az esetszámok pontosítása érdekében Európa szerte, így Magyarországon is évekre visszamenően áttekintettük az előforduló eseteket.
Betegek, módszerek: A 2019.01.01. és 2022.06.05. között az I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikán gondozott gyermekek közül azokat az eseteket összesítettük (n=14), akik 16 év alattiak voltak, megelőző ismert májbetegség nélkül 500 U/l feletti transzamináz értékek (GOT, GPT) jelentkeztek és ennek hátterében az egyéb szervrendszereket érintő megbetegedések kizárhatók voltak.
Eredmények: A 2022. júniusig látott esetszám alapján az idei évben valóban gyakoribb a súlyos akut hepatitisek előfordulása (n=5), ezek hátterében az adenovírus szerepe egy esetben sem volt igazolható. Az esetszámok 2020-ban, a COVID pandémia kezdetén visszaestek (n=2), 2021-ben viszont a korábbi évekhez képest jóval magasabb volt a fulmináns lefolyású, transzplantációt igénylő akut hepatitis (n(LTx)=3) az összes 2021. évi eset között (n=4). Az etiológia legtöbbször tisztázatlan maradt, az azonosított esetekben Epstein-Barr és Hepatitis A vírus infekció, valamint autoimmun eredet igazolódott. A 2019 óta regisztrált betegek között (n=14) 6 esetben súlyos csontvelő működési zavar alakult ki a hepatitis kialakulásával egy időben vagy annak lezajlását követően.
Konklúzió: A felvetett súlyos akut hepatitis járvány fennállása a többi európai országhoz hasonlóan Magyarországon sem igazolódott, de valóban megfigyelhető a 2022-es fél éves adatok alapján egy lehetséges növekedés az esetszámokban. Az utóbbi években látott esetszám változások hátterében felmerül a COVID pandémia miatti korlátozások kapcsán kialakult immunológiai változások szerepe.

Ritka epilepszia szindróma diétás kezelése

Hollódy Katalin, Péter István
PTE ÁOK KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék

A GLUT-1 deficiencia szindróma vagy de Vivo-betegség egy ritka epilepsziás tünetegyüttes, néhányszáz esetközlés ismert az irodalomban. Prevalenciája valószínűleg magasabb. Az *SLC2A1* gén mutációja okozza. A betegek 90%-ban új a mutáció. Az egyes típusú glükóz transzporter fehérje termelődése sérül a mutáció miatt, és ilyen módon az agyat tápláló glükóz nem tud a vér-agy gáton át az agyba jutni. A szindróma klinikai jellemzői: már az első élethónapokban jelentkező gyakori görcsök, gyors, irreguláris, önkéntelen szemmozgások; fejfájás és moyclonusok, különösen éhezéskor; később spasticitás, ataxia, dysarthria. A GLUT-1 deficiencia fenotipikus spektruma széles, az epilepsziás görcsöktől a különféle mozgászavarokig. Éhezés után vett liquorban a glükóz szint alacsony volta diagnosztikus értékű vizsgálat lehet, de egyértelmű diagnózist a molekuláris genetikai vizsgálat adhat. Kezelése ketogén diétával lehetséges. A diétával az epilepsziás görcsök megszüntethetők, javul a gyermek mozgása, kognitív képessége. Az előadásban két GLUT-1 deficiencia szindrómás betegünk kórtörténetén keresztül mutatom be ezen ritka epilepszia szindróma jellemzőit.

Hypochrom microcyter anemia differenciáldiagnózisa*

Horvath Adrienne
Marosvásárhelyi „G.E.Palade" Orvosi, Gyógyszerészeti, Tudomány és Tehnológiai Egyetem, Gyermekgyógyászati Tanszék. Marosvásárhelyi 2 sz. Gyermekklinika

A hypochrom, microcyter vörösvértestek a hemoglobin komponenseinek (hem és globin) kóros szintézisét mutatják. A hem elégtelen szintézise vashiányban, krónikus betegségekben, ólommérgezésben, piridoxin vagy rézhiányban, mig a globin szintézis zavara a thalassaemia syndromákban fordul elő.
A hypochrom, microcyter anémiák kivizsgálásában a teljes vérkép, kenet, reticulocyta szám, erythrocyta indexek, szérum vasszint, ferritin, teljes vaskötő kapacitás, transferrin/transferrin saturatio, hemoglobin electrophoresis, ólom, réz szint, néha csontvelő vizsgálat, a vesefunkciók, gastrointestinalis rendszer endoszkópos vizsgálata jöhetnek számításba.
A hypochrom microcyter anémia leggyakoribb oka az elégtelen bevitel, malabsorbtio vagy vérvesztés következtében kialakuló vashiány. Laboratóriumi jellemzői az alacsony hemoglobin (Hgb) szint, erythrocyta szám és térfogat (MCV), micorocytosis, hypochromia, anisocytosis, poikilocytosis, céltábla sejt, normál vagy enyhén csökkent reticulocyta szám, emelkedett RDW, alacsony ferritin és vas (Fe) szint, emelkedett teljes vaskötő kapacitás (TIBC), csökkent transferrin saturatio (TS).
A hypochrom, microcyter anémia második leggyakoribb oka a krónikus betegségek jelenléte: infectiok, malignitas, krónikus vesebetegség, autoimmun betegségek. Kialakulásában az erythrocyták csökkent élettartama, kóros erythropoiesis és a retikuloendothelialis rendszer fokozott vasfelvétele játszik szerepet. Az anémia általában enyhe/közepes, a serum Fe alacsony, ferritin normális vagy emelkedett, TIBC alacsony.
A thalassaemiák veleszületett hemolitikus anémiák, a hemoglobin molekulát alkotó alfa vagy beta láncok elégtelen szintézise jellemzi. A gyakorlatban a minor thalassaemia elkülönítése fontos a vashiányos anémiától, a minor thalassaemiat a magas erythrocyta szám, normál RDW, alacsony Mentzer index, nor-

mál vagy enyhén emelkedett reticulocyta szám, normál vagy emelkedett ferritin szint jellemzi.
Ritkábban okoz hypochrom microcytaer anémiát az ólommérgezés, rézhiány, illetve a vasanyagcsere zavara, ami érintheti a vas felszívódását, transzportját, felhasználását a hemoglobinszintézishez. A transzmembrán proteinek defectusa gátolja a vas felszívódását (pl. Ferroportin mutatio), ezt a kórképet per oralis vas kezelésre rezisztens vashiányos anémiának is nevezik (IRIDA- iron resistant iron deficiency anemia). Aceruloplasminaemiában nehezitetté válik a vas felszabadulása a makrofágból és bejutása a plazmába. A mitokondriális vas felhasználás zavara a sideroblastos anémia, ahol a vas bejut az erythroblastba de nem tud beépülni a hemoglobinba, felszaporodik a mitokondriumban és vasfestéssel a csontvelőben megjelennek/felszaporodnak a ring sideroblastok. Magas RDW, emelkedett vasszint, ferritin és transzferrin saturatio jellemzi.
A vastúlsúly elkerülése érdekében fontos a hypochrom microcytaer anémiák etiológájának tisztázása a vaskezelés elinditása előtt.

Szövődményes pneumónia – esetismertetés*

Jakab Kinga[1], Szalai Mária[1], Koncsag-Szász Előd[1], Papp János György[2]

[1]Székelyudvarhelyi Városi Kórház, Gyermekgyógyászat
[2]Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Gyermeksebészet, Miskolc

Az atípusos pneumónia leggyakoribb kórokozója a Mycoplasma pneumoniae, mely elsősorban iskoláskorúakban és serdülőknél, de bármely életkorban okozhat megbetegedést. Nem csak a légutakat betegítheti meg, hanem szinte valamennyi szervrendszert érinthet. Előadásomban egy 5 éves fiúgyermeket mutatok be, aki 6 hónapja tartó köhögésről panaszkodott. Osztályunkra 2 napja tartó láz, nehézlégzés, étvágytalanság és a krónikus köhögés miatt került felvételre. A tüdő felett csökkent alapsejtes légzés, ill. nedves szörtyzörejek voltak hallhatók. A röntgenfelvételen kiterjedt, jobb oldali, lebenyes tüdőgyulladás ábrázolódott. Empirikus antibiotikumos kezelést indítottunk (ceftriaxon, amikacin), alacsony oxigén-szaturációja miatt pedig folyamatos maszkos oxigénterápiára volt szükség. A vérvizsgálat emelkedett gyulladásos markereket mutatott, Quantiferon TB Gold Plus teszt kizárta a TBC gyanúját, a Mycoplasma pneumoniae IgM antitest viszont pozitív lett. A 4 nap után ismételt röntgenfelvételen a korábbinál kiterjedtebb pneumónia ábrázolódott, a gyulladásos markerek sem javultak, így az antibiotikus kezelést Meronem és Vancomycinre cseréltük. A kezelés hatására némi javulást észleltünk, a köhögés és a nehézlégzés enyhén csökkent, de a beteg továbbra is gyakran lázasodott, a hallgatózási lelet pedig lényegesen nem változott. Az újabb tüdőröntgen- és CT vizsgálat tüdőtályogot mutatott, így a beteget a kezelés 12. napján egy romániai egyetemi központba irányítottuk, ahol Cystás adenomatosus tüdőmalformatiót és Mycoplasma pneumoniae felülfertőződést véleményeztek, műtéti megoldást javasoltak. A betegség 30. napján a kivizsgálásokat a miskolci Velkey László Gyermekegészségügyi Központban folytatták. HRCT vizsgálat tisztázta, hogy valóban tüdőtályogról van szó, amely folyamatos regressziót mutatott. A közel hat hetes társított antibiotikumos kezelés hatására csak egy 4×4cm-es, jobb középső lebenyi tályog maradt. Két hónappal később a beteg még köhög, de jó általános állapotban van, láztalan, képalkotó vizsgálatokkal követjük.

A D-vitamin receptor jelenlétének immunhisztokémiai kimutatása gyermekkori szolid tumorokban

Juhász Orsolya[1], Jákob Noémi[2], Rajnai Hajnalka[2], Imrei Marcell[3], Garami Miklós[1]

[1]Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika
[2]Semmelweis Egyetem, Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet
[3]Semmelweis Egyetem Transzlációs Medicina Intézet

Háttér: Korábbi munkánkban összefüggést találtunk a szolid tumoros gyermekek alacsonyabb D-vitamin szintje és a kedvezőtlen prognózis között. A D-vitamin receptor (VDR) expressziója, valamint a tumor viselkedése és a betegek túlélése közötti összefüggést csak néhány tanulmányban vizsgálták eddig gyermekkori szolid tumorok esetében.
Módszerek: A vizsgálathoz 177, a Semmelweis Egyetem (SE) II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikáján gondozott szolid daganatos gyermek tumorbiopsziás mintáinak formalin-fixált, paraffinba ágyazott szövetblokkjait választottuk ki. A mintákon az immunhisztokémiai (IHC) analízist a SE Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézetében végeztük. A VDR daganatszövetben való jelenléte és a kimenetel közötti összefüggés vizsgálatához tumorminták túlélési-és klinikai adatok 110 gyermek esetében álltak rendelkezésünkre.
Eredmények: Az alacsony VDR expresszió szignifikánsan kedvezőtlenebb prognózissal (p = 0,0061) társult a vizsgált gyermekkori szolid tumorokban. Az összefüggés nemcsak statisztikailag, de klinikailag jelentős összefüggésnek tekinthető; az alacsony VDR expresszió mellett több, mint 14-szerese a kedvezőtlen prognózis esélye (OR = 14,74). A VDR expresszió mértéke szignifikánsan különbözött az egyes vizsgált tumortípusok között (p <0,0001).
Következtetés: Az IHC módszerrel kimutatott alacsonyabb VDR expresszió kedvezőtlenebb prognózissal társul. A gyermekkori szolid tumorok VDR-státuszának ismerete értékes biomarker lehet, mely alapján magas VDR expresszió esetén D-vitamin és analógjai kiegészítő terápiaként szolgálhatnak a hagyományos, első vonalbeli onkoterápia mellett.

Gyermekkori malignus betegek betegirányítása és közös gondozása

Kassay Anett[1], Gaál Zsuzsanna[2], Zsigrai Emese[2], Illésy-Macsi Lilla[2], Petrás Miklós[2], Sasi Szabó László[3], Dicső Ferenc[1], Kiss Csongor[2], Szegedi István[2]

[1]Szabolcs-Szatmár-Bereg Megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház, Jósa András Kórház Oktatókórház, Gyermekosztály
[2]Debreceni Egyetem, Klinikai Központ, Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermek Hematológiai-onkológiai Osztály
[3]Debreceni Egyetem, Klinikai Központ, Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermeksebészeti Osztály

A gyermekkori malignus betegek ellátása Magyarországon komprehenzív onkológiai centrumokban valósul meg. Az északkelet-magyarországi régióban a gyermekek kivizsgálása, diagnosztizálása az alapellátásban dolgozó gyermek háziorvosok, a regionális központok és a debreceni Gyermekgyógyászati Klinika szoros együttműködésén alapszik.
A betegek mihamarabbi kivizsgálásához, valamint a diagnózis felállításához és nemzetközi protokollok alapján történő szak-

szerű ellátásához szükséges, a betegellátás különböző szintjein megvalósuló lépéseket egy két éves betegünk kapcsán mutatjuk be, akinek az alapellátásban enteritises panaszok miatt történt fizikális vizsgálata során észlelt bágyadtság, étvágytalanság miatt 2021.09.29-én indult kivizsgálása a Kisvárdai Kórházban. Az itt detektált hyperglycaemia (35 mmol/L) miatt parenteralis folyadékpótlást alkalmaztak és további ellátás céljából a SzSzB Jósa András Kórházba kérték átvételét. A fizikális vizsgálatok során észlelt jelentős hepatomegalia miatt hasi UH vizsgálat, majd hasi MR vizsgálat történt, mely során a máj mindkét lebenyét – a centrális szegmentumokat érintő, PRETEXT III. stádiumú, nagyméretű térfoglalás ábrázolódott. További laborleletei alapján lezajlott SARS-COVID-19 infectio igazolódott magas IgG titerrel. Kiegészítő labor és kardiológiai vizsgálatai pedig COVID indukálta többszervi gyulladás mellett szóltak, emiatt 1g/ttkg immunglobulin (Intratect) kezelésben részesült és 5 mg/ttkg/die acetilszalicilát terápiát indítottak. Hyperglykaemiája miatt IDDM-nek megfelelő reguláris inzulinkezelést követően rapszodikus étkezései miatt Humulin M3 terápia került beállításra.

A képalkotó vizsgálatok eredményei a célzottan kért és extrém magasnak bizonyuló AFP titerrel (26816 kU/mL) együtt malignitás (hepatoblastoma) mellett szóltak, ezért további kezelés céljából kérték átvételét a DE KK Gyermekgyógyászati Klinika Gyermekhematológiai-onkológiai Osztályára. A vizsgálati eredmények alapján kezelését a SIOPEL-6 Protokoll szerint 4 preoperatív blokkal 2021.10.07-én indítottuk, melyet követően a radikális sebészi rezekció mesohepatectomiával 2021.12.14-én történt. A műtétet követő posztoperatív blokkokat szövődménymentesen megkapta, AFP titere rendeződött, jelenleg szoros nyomonkövetés mellett remisszióban van.

Esetünk szemlélteti az ellátás különböző szintjein időben megkezdett kivizsgálás és szoros együttműködés szükségességét a diagnózis mihamarabbi felállításának és a célzott kezelés megkezdésének szempontjából, mely a gyermekek teljes gyógyulásának biztosítása céljából kiemelkedő fontossággal bír a klinikai gyakorlatban.

DJ katéter eltávolítása altatás nélkül – *ex vivo* és *in vivo* eredményeink

Kecskés Edit, Szabó Levente, Varga Gábor, Sasi Szabó László

Debreceni Egyetem Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Intézet, Gyermeksebészeti Osztály

Bevezetés: A dupla J (DJ) katéter alkalmazása széles körben elfogadott, a percutan nephrostománál kevésbé invazív módszer. Gyermekpopulációban hátránya, hogy eltávolítása narkózist igénylő cystoscopia során történik idegentest fogóval vagy hurokkal, mely miatt sokan- különösen fiatalabb gyermekek esetén- nem ezt a vizelet deviációs módszert választják (pl. laparoscopos pyelonplastica során). A DJ katéter eltávolításának egyik alternatív megoldása lehet a Houwei és munkacsoportja által publikált, narkózist és cystoscopiát nem igénylő beavatkozás. Vizsgálatunkban ezen technika biztonságosságát és hatékonyságát vizsgálatuk.

Módszerek: Retrospektív módon a 2021 január - 2022 március között ezen technikával kezelt, egy oldali DJ katétert viselő, 0-18 év közötti gyermekek adatait elemeztük. Az ezen periódusban laparoscopos pyelonplasticát követő DJ katéter eltávolítás eredményeit hasonlítottuk össze a 2020-as évben laparoscopos pyelonplastica utáni cystoscoppal (CS) végzett DJ katéter eltávolításokkal. Továbbá összehasonlítottuk a noncystoscopos (NCS) DJ eltávolítás sikerrátáját az anterograde (ADJ) és retrograde DJ (RDJ) felhelyezést követően. Vizsgáltuk az in vivo beavatkozás siker-és szövődményrátáját, illetve a költséghatékonyságát. A módszer reprezentálása céljából húgyhólyagmodellt készítettünk.

Eredmények: A vizsgálati periódusban 25 gyermeknél végeztünk noncystoscopos DJ eltávolítást (anterograde DJ felhelyezés: 17 beteg, retrograde DJ felhelyezés: 8 beteg). A gyermekek átlagéletkora 33,91 hónap (ADJ), 35 hónap (RDJ) és 67.6 hónap (CS) volt. A noncystoscopos technika sikerrátája ADJ felhelyezést követően 100% (17/17) volt, míg RDJ felhelyezés után 37,5% (3/8) volt (p <0,005). A NCS DJ eltávolítása átlagosan az 1,94. (ADJ) és a 2,33. (RDJ) próbálkozásra (1-5 kísérlet) sikerült. Perioperatív komplikáció egyik esetben sem volt. A laparoscopos pyelonplasticát követően végzett NCS DJ eltávolításnál a beavatkozás ideje szignifikánsan rövidebbnek igazolódott, mint cystoscopos DJ eltávolítás során (5,3 perc vs. 14 perc, p <0,005). A noncystoscopos DJ eltávolítás költségvonzata lényegesen kisebb, mint a hagyományos módszeré (NCS: ~3000 Ft vs. CS: ~ 35.000 Ft).

Következtetés: Az innovatív technika alkalmazása mind kísérletes körülmények között, mind in vivo hatékony és biztonságos módszernek bizonyult. Alkalmazásával jelentősen rövidül a beavatkozás ideje, kevésbé megterhelő a beteg számára és csökken a kórházi költség. A légútbiztosítás mellőzésével ez a módszer a COVID-19 pandémia alatt az ellátó személyzet infekció kockázatát is csökkenti.

Közös betegeink - közös esetismertetést jelentek be.

Még mindig véres a vizelet

Kiss Gábor[1], Miskolczi Nóra[2], Takács Katalin[3], Balogh Tünde[1], Kovács Tamás[2], Tálosi Gyula[1]

[1] *Bács-Kiskun Megyei Oktatókórház, Csecsemő- és Gyermekosztály*

[2] *SZTE SZAKK Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermeksebészeti Osztály*

[3] *Háziorvos, Orgovány*

Előadásunkban egy 3,5 éves fiú esetét mutatjuk be, akinek anamnéziséből kiemelhető negatív perinatális időszakot követően 1 hónapos korban fungus umbilici miatt gyermeksebészeti kezelés, mely hidrogénperoxid és lápisz kezelésre megoldódott, ekkor végzett hasi UH húgyhólyagban a bázison 6,3 mm-es echogén ovális képletet írt le. Ezt követően háziorvosánál jelentkezett haematuria miatt, aki ennek leggyakoribb okára gondolva antibiotikum (Cefixim) kezelést kezdett. Ennek hatására panaszai nem szűntek, így a gyermeket osztályunkra utalta. Kivizsgálása során laboratóriumi vizsgálatok alacsony gyulladásos paraméterek mellett jó vesefunkciót mutattak, végig normotensiós volt. Hasi UH normál vesék írt le, üregrendszeri tágulat nem ábrázolódott, viszont a vaskosabb falú húgyhólyag alsó falán kb. a középvonalban egy 15x9 mm-es, a falhoz rögzült intraluminalis képlet volt látható. Ezt követően SZTE Gyermekklinikára utaltuk, ahol a gyermeksebészeten elvégzett cystoscopia során a colliculus seminalisból kiinduló daganatot észleltek, amely szelepszerűen lezárta a hólyagot, egyúttal kifejezetten trabeculált hólyagfalat láttak. Az elváltozást vesicoscopos úton, kompletten eltávolították. A műtét után vizeletürítési nehezítettség megszűnt, a gyermek panaszmentesé vált. Később a szövettani vizsgálat carunculus urethraet igazolt. Két évvel a műtét után továbbra is panaszmentes a gyermek. Ultrahangon a trabeculáltság megszűnt, reziduum nélkül üríti ki normál kapacitású hólyagját. Az urethra carunculus gyermekkorban és főként fiúkban igen ritkán fordul elő, ebben az életkorban a kiváltó tényező leginkább krónikus gyulladás. Szakirodalomban

eddig 4 esetet írtak le, mind lányoknál, felnőttek körében is csak 2 férfi beteget. Ez az eset felhívja a figyelmet, hogy kisebb elváltozásokat is érdemes követni, illetve arra is, hogy a gyakori tünetek hátterében néha ritka betegségek is állhatnak.

Imagisztikai eljárások fontossága az urogenitális rendszer rendellenességeinek korai felismerésében – esetbemutató*

Kolumbán Szende[1], Hadnagy Margit[1], Papp Zsuzsanna[2], Barabás Annamária[3]

[1]gyermekgyógyász rezidens orvos, Marosvásárhelyi II. számú Gyermekgyógyászati Klinika, Románia,

[2]gyermekgyógyász szakorvos, Marosvásárhelyi II. számú Gyermekgyógyászati Klinika, Románia

[3]gyermekgyógyász főorvos, Marosvásárhelyi II. számú Gyermekgyógyászati Klinika, Románia

A Herlyn-Werner-Wunderlich szindróma az urogenitális rendszert érintő veleszületett rendellenesség, amely a Müller- féle cső és a mesonephricus tubulusok nem megfelelő fejlődésének köszönhetően alakul ki. Ennek a nagyon ritka kórképnek a jellegzetessége egy triász, amely magába foglalja az uterus didelphyst, obstruált hemivaginat és az ipszilateralis vese agenesiat.

Egy 10 éves kislány esetét szeretnénk ismertetni, akinél már intrauterin ultrahangos vizsgálat során cisztásan átalakult afunctionalis ectopias jobb vesét fedezett fel a nőgyógyász, amelyet születés után képalkotó eljárásokkal szintén igazoltak. A családi kórtörténetében nem szerepel vese, húgyúti vagy nőgyógyászati probléma. A klinikánkon többszöri felső légúti infekcióval és húgyúti infekcióval gondozott beteg. Az éves utánkövetések során felfedezésre került a jobb oldalon kialakult ureterokéle is. A múlt hónapban, az ismert urológiai problémák követése érdekében Kolozsváron megismételt MRI vizsgálat során, komplex uterus és cervix malformáció jelenlétét írták le, amely miatt nőgyógyász kollégák szakvéleményét kérték, akik az MRI vizsgálat során felfedezett hidrometrocolpos jelenléte miatt sebészeti korrekciót javasoltak. Sebészeti osztályon való bentfekvése során cystoscopia, jobb oldali ureteroscopia, valamint vaginoscopia zajlott, amely során megoldódott az ureterokéle és az uterusban levő folyadék eltávolításra került szonda segítségével, ezt követően otthonába bocsájtották exploratórikus laparoscopia elvégzését javasolva. Két hét múlva a kislányt édesanyja lázas állapotban hozta be Klinikánkra, akinél a hüvelyváladékból Enterococcus spp. igazolódott, amely Cefuroxime kezelésre jól reagált. Ezt követően a bukaresti Sürgősségi Klinikán jelentkeztek a szakorvos által javasolt laparoscopia elvégzésére, amely során a két uterusz közötti kommunikációt sikeresen megoldották és amely hozzájárult, egy nagyon ritka kórképnek, a Herlyn-Werner-Wunderlich szindrómának korai felismeréséhez. Betegünk esetében sikerült relatív korán felismernünk egy ritka kórképet, amely utánkövetést igényel az esetleges komplikációk korai felismerése és kezelése érdekében.

Ahogy esetünkben is láthatjuk, egy ritka kórkép felismerésében nagyon fontos szerepet játszanak a képalkotó eljárások, azok periódikus megismétlése, a betegek utánkövetése, valamint a különböző szakorvosoknak az együttműködése.

A varicokele scleroterápiájával szerzett tapasztalatok osztályunkon

Koncz Júlia[1,2], Lázár István[2], Papp János[1], Réti Gyula[1], Poremba Beáta[1], Ormay Cecília[3]

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház

Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc

[1]Gyermeksebészeti, Traumatológiai és Égési Osztály,

[2]Képalkotó Diagnosztikai Osztály, Angiográfia-DSA

[3]Gyermek-Aneszteziológiai és Intenzív Osztály

Bevezetés: Varicocele vena spermatica, plexus pampiniformis abnormalis diletatioja. Ritkán okoz panaszt, leggyakrabban a fizikális vizsgálat során mellékleletként kerül felismerésre. Irodalmi adatok alapján a populáció kb 15-18 %-ban fordul elő. A felnőttkori infertilitás hátterében gyakran kimutatott okként szerepel. Kezelésére többféle módszer létezik, mind sebészeti, mind intervenciós radiológiai szempontból.

Anyag és módszer: Osztályunkon korábban nyílt műtéti feltárást végeztünk ezt követően laparoscopos műtéti technika került bevezetésre. Irodalmi adatok ajánlások alapján az utóbbi időben sclerotherápia bevezetése mellett döntöttünk. Az osztályunkon ellátott betegeknél retrográd sclerotherápiát végeztünk. A beavatkozás során jobb oldali vena femoralis punciot követően a vena spermatica selektív katéterezése történt, majd inguinalis kompresszio védelmében sclerotizáló anyagot juttattunk a vena spermaticába. A beavatkozások alatt szövődményt nem észleltünk. A betegeknél a postoperatív időszak zavartalanul zajlott. A betegeket gondozásba vesszük.

Konklúzió: Tapasztalataink szerint az irodalmi adatokkal megegyezően a sclroterapia olyan minimalinvasiv eljárás, mely biztonságos és hatékony kezelést biztosít a varicocele kezelésében. A jelenlegi kilátások szerint a sclerotizáció a legjobb opciót jelenti a vénás keringési zavar szelektív megoldására.

Lymphangioma minimál invazív kezelési lehetőségei

Koncz Júlia[1], Bodnár Dóra[1], Papp János[1], Sipkó Ágnes[2], Kelemen Ágnes[3], Kelen Mária[4], Fodor Krisztina[5]

[1]Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház

[2]Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc

[1]Gyermeksebészeti, Traumatológiai és Égési Osztály

[2]Gyermek-Aneszteziológiai és Intenzív Osztály

[3]Gyermek Onko-haematológiai és Csontvelő Transzplantációs Osztály

[4]Újszülött Intenzív Osztály

[5]Központi Diagnisztikai Centrum

Bevezetés: A lymphangioma egy ritka fejlődési rendellenesség, melynek etiológiája ismeretlen. Leggyakrabban a nyakon, hónaljban és a mellkasfalon fordul elő. A diagnózis felállításában a fizikális vizsgálat mellett a képalkotó vizsgálatoknak – UH, MR – fontos szerepe van. Kezelés szempontjából a műtéti megoldás a lokalizáció és az elváltozás kiterjedése miatt nehézkes lehet. Előadásomban az osztályunkon kezelt betegek eredményeit szeretném bemutatni.

Anyag és módszer: Osztályunkon az utóbbi években három lymphangiomás betegeknél scleroterápiát és szükség esetén sirolimus terápia kiegészítést végeztünk. A különböző lokalizációjú, típusú és kiterjedésű lymphangiómák esetében UH vezé-

relt punctiót követően Bleomycinnel végeztünk sclerotisatiót. Egy betegnél mivel az elváltozás kevert szerkezetű, nagy kiterjedésű volt a therápiát sirolimus adásával egészítettük ki. A beavatkozások alatt szövődményt nem észleltünk. A betegeknél a postoperatív időszak zavartalanul zajlott. A betegeket minden esetben gondozásba vettük, rendszeresen kontroll vizsgálat történik.

Konklúzió: Tapasztalataink szerint az irodalmi adatokkal megegyezően a scleroterapia olyan minimál invazív eljárás, mely hatékony kezelést és jó esztétikai eredményt biztosít a betegek számára.

A klasszikus TORCH patogéneken túl – hazai intrauterin lymphocitás choriomeningitis vírusfertőzések esetismertetése

Koroknai Anita[1], Ivancsó Johanna[2], Nagy Orsolya[1,3], Nagy Anna[1], Csonka Nikolett[1], Takács Mária[1,3]

[1]Nemzeti Népegészségügyi Központ, Virális Zoonózisok Referencia Laboratóriuma, Budapest

[2]Borsod-Abaúj Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Újszülött Intenzív osztály, Miskolc

[3]Semmelweis Egyetem, Orvosi Mikrobiológiai Intézet, Budapest

A Lymphocitás choriomeningitis vírus (LCMV) egy rágcsálók által terjesztett virális zoonózis. A fertőzés tüneteit nagyban befolyásolja a fertőződés ideje, így a pre- és postnatalisan szerzett infekció klinikai képe teljesen eltérő. A szerzett fertőzések kb. egyharmada tünetmentesen lezajlik, vagy csak enyhe, influenzaszerű tünetek figyelhetők meg, míg súlyosabb esetben meningitis, encephalitis vagy meningoencephalitis is kialakulhat, de általában maradványtünetek nélkül gyógyul a beteg. Ezzel szemben az intrauterin LCMV infekció mortalitása magas. A magzat fertőződése gyakran magzati elhalálozáshoz vezet, illetve a túlélő magzatoknál a fertőzés eredményeképpen látáskárosodás (chorioretinitis) és központi idegrendszeri fejlődési rendellenesség: microcephalia, macrocephalia, hydrocephalus alakulhatnak ki.

Hazánkban a lymphocytás choriomeningitises megbetegedés ritkán kerül diagnosztizálásra. 2012-2021 között mindössze 38 LCMV pozitív esetet igazolt az LCMV diagnosztikájára kijelölt Nemzeti Népegészségügyi Központ Virális Zoonózisok Referencia Laboratóriuma. Magyarországon 2019-ben került diagnosztizálásra az első, majd 2021-ben a második intrauterin LCMV fertőzés laboratóriumunkban. A gyermekek vérsavójában mért IgG ellenanyag titere több mint négyszerese volt az anyai mintában mért IgG szintnek. Az első esetben IgM és IgA ellenanyagot is sikerült kimutatni a gyermek vérmintájából.

A congenitális LCMV fertőzések valódi prevalenciája jelenleg nem ismert. A betegség feltételezhetően aluldiagnosztizált, a diagnosztikát ugyanis nagymértékben nehezíti, hogy a fellépő tünetek nagyon hasonlítanak az egyéb TORCH-patogének által okozott tünetekhez, különösen a congenitális cytomegalovírus- és toxoplazma fertőzések klinikai képéhez.

„A PKU ismétlését kéri Szeged" – Javítsuk közösen az újszülöttkori anyagcsere szűrés hatékonyságát

Kósa Magdolna, Monostori Péter, Baráth Ákos, Rácz Gábor, Bereczki Csaba

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

2022-ben a cystás fibrózissal bővült az újszülöttkorban szűrt örökletes betegségek palettája. Az kórkép szűrése a többlépcsős metodikából adódóan más jellegű terhelést ró az eddigiekhez képest az ellátórendszerre. Az ennek kapcsán bevezetett változásokat, hibalehetőségeket és azok elkerülésének módját igyekezzük összefoglalni. Ezen túl cél a klasszikus anyagcsere betegségek szűrésénél észlelt 1-1 tanulságos eset bemutatása, valamint szeretnénk egyúttal köszönetet is mondani a kollégák helyi kórházakban és alapellátásban nyújtott segítségéért, mely nélkül Anyagcsere Központunk sem tudná kellő hatékonysággal végezni munkáját.

Tumorsejtek genetikai jellemzőin alapuló célzott terápia recidív medulloblastomában

Kovács Janka, Brückner Edit, Garami Miklós

II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

A gyermekkori rosszindulatú daganatok több, mint 30%-a központi idegrendszeri malignitás.

Az embrionális sejtekből kifejlődő, leggyakrabban a cerebellum területén elhelyezkedő medulloblastomát a gyermekkori központi idegrendszeri malignitások hozzávetőlegesen 20%-ában diagnosztizálunk.

Az onkológiai kezelés részét képezi a tumor lehetőség szerinti teljes eltávolítását követő sugár-, illetve kemoterápia. Agresszív megjelenés esetén a megfelelő betegség kontroll eléréséhez kiegészítő megakemoterápiát követő autológ őssejt-transzplantáció is szükséges.

A megbetegedés ismételt kiújulása, illetve az elsővonalbeli kezelésre adott elégtelen terápiás válasz esetén a kórfolyamat prognózisa kifejezetten rossz.

Az onkológiai kezelés hatékonyságának javítására számos kutatás és klinikai tanulmány zajlik világszerte, azonban meghatározó hosszú távú eredményről még nem tudtak beszámolni. Az újabb terápiás törekvések részét képezi a tumorsejtek molekuláris genetikai jellemzőin alapuló célzott kezelési modalitások klinikai bevezetése.

A Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikán 2017. ősz óta medulloblastoma miatt kezelt és gondozott betegünk 2020. nyarán jelentkezett ismételt betegség kiújulást követően Magyarországon elsőként alkalmazott célzott terápiával kiegészített onkológiai terápiáját mutatjuk be.

A gyermekkori központi idegrendszeri malignitások molekuláris genetikai jellemzőinek megismerése, rutinszerű vizsgálata és az arra épülő célzott terápia alkalmazása nélkülözhetetlen a gyermekek gyógyulási esélyének növekedése szempontjából.

A gyermekonkológiai antiemetogén terápiák komplex és komprehenzív szemlélete

Kovács Janka, Hegedűs Péter, Szabados Márton, Brückner Edit, Garami Miklós

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A gyermekkori rosszindulatú daganatos betegségek kezelése a 20. századi orvoslás egyik fontos sikertörténete. A betegek gyógyulási aránya az elmúlt évtizedekben jelentősen javult, a legkorszerűbb multimodális onkológiai kezelésekkel a 10-ből 8 gyermeket meg tudunk gyógyítani.
Az onkológiai kezelés részeként alkalmazott citosztatikus terápiák legismertebb mellékhatása azok változó mértékű, de a betegek szubjektív jólétét jelentősen befolyásoló emetogentiása. A kemoterápiához társuló hányinger és hányás (CINV) mérséklésére számos antiemetikus készítmény ismert és használatos. Az erősen emetogén terápiák esetében a CINV megfelelő kezelése azonban számos esetben komoly kihívás elé állítja a klinikust. Az elégtelen mellékhatás kontroll az onkológiai kezelés elhúzódásához, ezzel a gyógyulási arány romlásához vezethet. Jelen előadásomban a korszerű antiemezis alapelveit és Neuro-onkológiai Központunkban szerzett tapasztalatainkat szeretném bemutatni.
A kemoterápia okozta mellékhatások megfelelő kontrollja nagyban hozzájárul a onkológiai kezelés sikerességéhez, ezzel javítva a gyermekek életkilátásait.

A kevésbé súlyos sebek is megérdemlik a modern szereket

Kőnig Róbert[1], Hetthéssy Judit[2]

[1]*Szent János Kórház és Észak-Budai Egyesített Kórházak*
[2]*egyéni vállalkozó*

Bevezetés: Gyermekesebészetben és gyermektraumatológiában a komplikált, kiterjedt, roncsolt vagy súlyosan fertőzött sebeknél a modern sebfertőtlenítők használata, mint pl. PHMB (Polihexanid) gyermekgyógyászati centrumokban egyre inkább elterjedt. Ugyanakkor a modern eszközök rengeteg előnyt biztosítanak olyan gyermekek, sérültek számára, akinek a sérülései nem ennyire súlyosak, a maguk nemében.
Cél: A PHMB tartalmú fertőtlenítők előnyös tulajdonságainak bemutatása 3 esetismertetés keretében.
Esetismertetések: 10 éves fiú, édesanyjának szeretne faragni, mikor megcsúszik a bicska a kezében. Részlegesen amputálja jobb kezének ötös ujját a proximális interfalangeális ízület magasságában. Reimplantatiót végzünk. Apa biciklin viszi az 5 éves kislányt, akinek bokája beszorul a küllők közé. Kül- és belboka törést szenved el. A külbokáján kiterjedt területen haematoma észlelhető. Gipszrögzítést helyezünk fel 3. nap a heamatoma felett necrosis jelentkezik. Lavanid gélt indítunk. A kötéscserék megviselik a kislányt 6. nap demarkálódik a necrosis, kötéscserék nem viselik meg a sérültet.3 5. nap per secundam problémamentes gyógyulás látható, plasztika, transzplantáció nélkül. 39 éves nő, aki LMWH-t (kis molekulasúlyú heparint) szed rendszeresen, kettes ujja végpercének lap szerinti felületes sérülését szenvedi el főzés közben. A vérzés a sok kis kapilláris érsérülés és az LMWH miatt nem áll el, illetve kötéscserék alkalmával újra indul. Konzervatív terápiára szép eredményt kapunk.
Következtetés: A PHMB tartalmú szerek, gélek, egyedi tulajdonságai, a kórházi és a hétköznapi használatban is első vonalbeli fertőtlenítők lehetnek. A gyermekek a gél állagú fertőtlenítő tulajdonságait részesítették előnyben.

Kardiológiai vizsgálatok gyermekeknél koronavírus-fertőzés után

Kránitz Zsolt, Rácz Katalin, Katona Márta, Bereczki Csaba

SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek Egészségügyi Központ, Szeged

Bevezetés: A koronavírus (SARS-CoV-2, COVID-19) által okozott betegség lefolyása kevésbé agresszív gyermekeknél, mint felnőtteknél. Néhány gyermek sokszervi gyulladás (paediatric inflammatory multisystem syndrome, PIMS) miatt került intenzív osztályra felvételre, de a legtöbb gyermeknek csak enyhe tünetei voltak vagy tünetmentes volt. A betegség lezajlása után észlelt maradványtünetek (post-COVID szindróma) mint gyengeség, fáradtság, mellkasi fájdalom, tachycardia oka lehet szív érintettség vagy myocardium sérülés. A panaszokkal rendelkező gyermekeknek és a fertőzésen átesett sportolóknak részletes kardiológiai vizsgálatra van szükségük. Az elmúlt hónapokban kardiológiai ambulanciánkon a betegek száma megemelkedett.
Betegek és módszer: Előadásunkban retrospektíve áttekintjük a koronavírus fertőzésen átesett gyermekek tüneteit, maradványtüneteit, szövődményeit, kardiológiai vizsgálatokat, laboreredményeket, kezeléseket.
Eredmények: 112 beteg (62 fiú, 50 lány) adatát gyűjtöttük össze az elmúlt nyolc hónapból. Életkoruk 6 hónap és 18 év közötti. A betegek közel 80%-ának teszttel igazolt coronavírus fertőzése zajlott, 51%-a sportoló. 9 gyermek került intenzív osztályra PIMS diagnózissal, közülük nyolcan kaptak intravénás immunglobulint. Veleszületett szívfejlődési rendellenesség és egyéb kezelt betegség 14 esetben volt. Szív MR-vizsgálat kettő betegnél lett pozitív. EKG rendellenességet 24 esetben, echokardiográfiával 18 gyereknél találtunk eltérést. A betegek 14%-ánál történt egyéb, tartós panaszok miatt neurológiai, pulmonológiai, immunológiai és pszichiátria vizsgálat.
Következtetések: Bár a legtöbb gyermek tünetmentes vagy csak enyhe tüneteket mutat a COVID-19 fertőzés alatt, sok gyermeknek a gyógyulás után hónapokkal is vannak panaszai, amelyeket post-COVID szindróma néven ismerünk. A súlyosan beteg gyermekek kezelése mellett fontos a krónikus szövődmények hosszú távú nyomon követése, a betegek ellenőrzése a vírus késői hatása miatt, különösen a sportolóknál.

Légzési elégtelenséget okozó, kétoldali pulmonalis intersticiális emfizéma esete – közös betegünk

Krikovszky Dóra[1], Kálmán Attila[1], Kovács Lajos[1], Schnur János[2], Balázs György[2], Várkonyi Ildikó[1], Seszták Tímea[1], Nyitrai Anna[1], Lódi Csaba[1], Vatai Barbara[1], Kincs Judit[1], Szabó Attila[1]

[1]*Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika*
[2]*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet*

Előadásunkban egy 3 hónapos csecsemő esetét ismertetjük, akinél újszülöttkori stridor hátterében a gégét deformáló (később szövettanilag verifikált) laryngokele igazolódott, ami miatt 9 napos korban tracheostomát kapott. Másfél hónapos korban kétoldali pneumonia, szepszis, légzési elégtelenség miatt intenzív

osztályon feküdt, lélegeztetőgépen magas légúti nyomásokat igényelt. Az alkalmazott lélegeztetés mellett mindkét tüdőben pulmonalis intersticiális emfizéma (PIE) alakult ki, ami a jobb oldali tüdő fokozatos hyperinflációját és a bal oldali tüdő összenyomatását, dystelectasiáját okozta. Klinikánkra való áthelyezését követően az addig alkalmazott konvencionális gépi lélegeztetést magasfrekvenciás gépi lélegeztetésre váltottuk, igyekeztünk alacsony légúti középnyomást alkalmazni, amit a szóba jövő konzervatív terápiákkal egészítettünk ki (pozícionálás, légúti fizikoterápia, nagy mennyiségű váladék eltávolítása, intermittáló 100% O_2 adás, szteroid kezelés...). Az alkalmazott kezelés mellett állapota átmenetileg javult csak, majd a jobb tüdő hyperinflációja fokozódott és a beteg lélegeztethetősége tovább romlott. Mellkas CT a jobb középső lebeny extrém tágulását mutatta. Multidiszciplináris megbeszélés (pulmonológus, gyermeksebész, ECMO-ban jártas intenzív osztályos szakorvos, radiológus) mellkassebészeti beavatkozás, a növekvő volumenű jobb középső lebeny – ECMO védelemben elvégzett - reszekciója mellett döntött. A postoperatív szak zavartalanul telt, 71 óra ECMO kezelés és 12 nap további gépi lélegeztetést követően a gyermek extubálható volt.
A PIE elsősorban lélegeztetett koraszülöttek ritka betegsége, ami az éretlen tüdő gépi lélegeztetése kapcsán, a túlfeszült alveolusok falának megrepedése miatt alakul ki. A tüdő interstíciumába bekerülő levegő mennyisége az ép tüdőterületek összenyomatása miatt súlyos légzési elégtelenséghez vezethet. Azon ritka esetekben, melyekben a konzervatív kezelés eredménytelen, utolsó lehetőségként volumen redukciós műtét fontolandó meg.

Miért van ennyi 'furcsa' diabetes a családban?

Lábodi Andrea[1], Tóth-Heyn Péter[2], Balogh István[3], Szűcs Zsuzsanna[3]
[1]*Bács-Kiskun Megyei Kórház Gyermekosztály*
[2]*Semmelweis Egyetem, I. számú Gyermekgyógyászati Klinika*
[3]*Debreceni Egyetem Laboratóriumi Medicina*

A diabetes mellitus leggyakoribb formái az egyes és kettes típus, azonban bizonyos esetekben gondolnunk kell a MODY (maturity onset diabetes of the young) lehetőségére. A MODY monogénes, autoszomális domináns öröklődésű szénhidrát anyagcsere zavarok csoportja, melyek jellemzően gyermekkorban vagy korai felnőttkorban manifesztálódnak. Eddig 14 altípusát írták le. A MODY13 esetén a KCNJ11 gén érintett, melynek mutációja az ATP szenzitív kálium-csatornát érinti. Esetünkben egy MODY-ban érintett gyermek – és család – kerül bemutatásra, akiknél a genetikai vizsgálat során a KCNJ11 gén egy új mutációja került leírásra.
A 9 éves vékony testalkatú gyermek 1-es típusú diabetes mellitus gyanújával került felvételre a Bács-Kiskun Megyei Kórház Gyermekosztályára. Édesapját 1-es típusú diabetessel diagnosztizálták 14 éves korában, de a több évnyi inzulinmentesség ennek ellentmond. Az apai ágon több családtagnak volt cukorbetegsége. Betegünknél a diagnózist megelőző időben, jó étvágy mellett 2 kg-os fogyást tapasztaltak. Pater vércukormérőjével több alkalommal 11 mmol/l feletti vércukorértéket mértek a gyermeknél. Az elvégzett vizsgálatok során normál kezdeti vércukor mellett emelkedett HgbA1c értéket észleltünk (7,3%), és normális C-peptid szintet. Diabétesz specifikus autoantitest vizsgálatok csak a GAD enyhe emelkedését jelezték. 160 g szénhidrát tartalmú diéta mellett vércukorértékei normalizálódtak. A nem 1-es típusúnak tűnő folyamat miatt centrumba irányítottuk további kivizsgálásra (I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika). A Debreceni Egyetemen a gyermeknél, testvéreinél és a paternél elvégzett célzott MODY genetikai vizsgálat a KCNJ11 génben igazolt heterozigóta mutációt (c.481G>A, p.(Ala161Thr)). Ez egy, az irodalomban még le nem írt mutáció a paternél, a gyermeknél és a gyermek egyik tünetmentes testvérénél. Hét hónap után a gyermeknél emelkedő vércukor értékek miatt kisdózisú inzulinkezelést kellett indítani, de bázis inzulint közel két év után sem igényel. A MODY diagnózis birtokában indokolt mind a gyermeket, mind a patert a közeljövőben szulfanilurea kezelésre átállítani, melynek effektivitása jobb az inzulinnál a MODY bizonyos típusaiban.

A gesztációs kor és a születési súly prognosztikai jelentősége vitiumos magzatoknál

Ladányi Anikó
GOKVI Gyermekszív Központ

A veleszületett szívhiba a leggyakoribb fejlődési rendellenesség, 4-8/1000 élveszületéssel. Ennek egyik vonzata az évi mintegy 30000 gyermekkori szívműtét javuló túlélési mutatókkal, ami részben a javuló antenatalis detekciós aránnyal magyarázható. A vitiumok prenatalis felismerése javítja a preoperatív ill. a rövidtávú mortalitást, morbiditást és egyértelműen jobb a várható neurológiai kimenetel is. Van ami kiszűrt pathológiai esetén is bizonytalan, de prognosztikai jelentőséggel bír: ilyen a koraszülöttség, születési súly, társuló extracardialis és/vagy kromoszómaeltérés. A szülés idejét tekintve a terminuson belüli szülés ideje is számít. A 37. kontra 39. gest. hét nem ugyanannyira biztonságos, a betöltött 39-40. hét a legoptimálisabb, szignifikánsan jobb a korai mortalitás, morbiditás és neurológiai kimenetel szívműtétek után. Vitiumos magzatok ötéves túlélésében is szignifikáns a különbség a szülés ideje és a születési súly függvényében, a legoptimálisabb a nagysúlyú terminus után születetteknél. Izolált CHD esetén a méhen belüli elhalás esélye csekély. Méhen belüli agyi MR vizsgálatok alapján ismert, miszerint a vitiumos magzatok agyi volumene kisebb, ill. TGA-s és HLH-s magzatok agya kb. egy hónappal éretlenebb (oka a retrográd agyi keringés), emiatt is előnyös a szüléssel a 40. gest. hétig várni. A fentiek alapján a CHD-s magzatoknál a betöltött 39. gest. hét előtti elektív szülés gyakorlata újraértékelendő.

VSD: kamrai septum defektus
CAVD: komplett atrio-ventrikularis septumdefektus
TOF: Fallot tetralogia
TGA: nagyértranszpozíció
TVT: tüdővéna transzpozíció
CHD: veleszületett szívhiba
HLH: hypoplasiás balszívfél szindróma

Irodalom

Bowers Prevalence of IUFD in fetuses with CHD: 12-year programmatic review JACC 2013.
Clark. Reduction of elective delivery at 39 weeks of gestation. Am J obstet Gynecol 2010.
Costello Gestational Age at Birth and Outcomes After Neonatal cardiac Surgery Circulation 2014.
ACOG. Practice Bulletin No. 107: induction of labor. Obstet Gynecol. 2009.
Martina A. Steurer Gestational Age and Outcomes in CCHD Pediatrics 2017.
Best et al Survival, by Birth Weight and Gestationak Age, in Indivifuals With CHD: A Populazion-Based Study J Am Heart Assoc. 2017.

Érzelemfókuszú gyermekterápiás pilot csoport a túlsúlyos, obez gyermekek ellátásában

Magyar Emma, Gács Zsófia, Fehér Tibor Dániel, Ittzés Aliz Katalin, Besze Orsolya

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A Tűzoltó utcai Gyermekklinika Betegeiért Alapítvány, Budapest

A gyermekkori túlsúly és elhízás kezelése egyre több kihívás elé ellátja a magyar egészségügyi rendszert is. A nemzetközi szakirodalomból és a hazai szakmai gyakorlatból is számos testsúlycsökkentő és életmódváltást segítő programot ismerünk - ezek sikeressége változó mértékű mind a felnőtt- , mind a gyermekpopulációban. Nemzetközi kutatások és protokollok fókuszában egyre markánsabban jelenik meg a fenti állapotokhoz kapcsolódó komorbid pszichiátriai zavarok (pl. depresszió, szorongás, evészavar) és a maladaptív érzelemszabályozási technikák (pl. érzelmi evés, túlevés) szűrésének, illetve kezelésének fontossága.

A nemzetközi trendekhez igazodva a túlsúlyos és elhízott gyermekek Klinikán történő komplex ellátását egy, az érzelemszabályozási folyamatokat a mentalizáció és relaxáció eszközével fejlesztő terápiás programmal egészítettük ki.

A négy pszichológus által létrehozott érzelemfókuszú program során a 11-13 éves gyerekekkel összesen 12 alkalommal találkoztunk. A gyermekfoglalkozásokat három szülőcsoport-foglalkozás egészítette ki, melyek a pszichoedukáció mellett viselkedésterápiás és rendszerszemléletű elemeket tartalmaztak, valamint a jelenlévő családtagok számára sorstársi közösségként is funkcionáltak.

Előadásunkban az érzelemfókuszú terápiás foglalkozások módszertanát, a gyerekekkel és szülőkkel végzett közös munkát, illetve a csoport hasznosságáról kapott visszajelzéseket szeretnénk bemutatni.

Új terápiás és diagnosztikai eljárások - előadást jelentek be.

A retinoblasztóma prezentációs tünetei

Maka Erika, Csákány Béla, Resch Miklós

Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinika

Scoliosis oknyomozás

Marschalkó Péter[1], Basch László[2]

[1]*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Módszertani Igazgatóság;*

[2]*Sensitiv Kft.*

Szerzők 23 éve foglalkoznak a fiatalkori gerincferdüléssel, melynek kiváltó oka, az esetek 85 százalékában idiopátiás azaz jelenleg még ismeretlen. A további 15 százalékban ismert eredetű gerinc fejlődési rendellenesség, csontanyagcsere-zavar, idegrendszeri, stb.

Az idiopátiás scoliosis leggyakrabban 9-12 éves kor között jelentkezik. A gerincferdülés lányoknál több mint kétszeres, gyakorisága eléri a 15 százalékot.

Szerzők bemutatják az eszközpark és a vizsgálati módszerek fejlődését.

A jelenleg bevezetésre kerülő új objektív vizsgálati eszközzel az iskolai mozgásszervi szűrővizsgálatokat célozzák meg. Az országos rendszer TAJ szám alapján biztosítja az előző vizsgálati eredmények betekinthetőségét, így követhetővé teszi az esetleges változások trendelemzését.

Alapvetően az iskolai védőnőkhöz szeretnék eljuttatni az eszközt és eljárást, amelynek szakmai felügyelete, irányítása hárul gyermekorvosokra.

Juvenilis idiopathiás arthritis, egy betegség három arca

Márton Gabriella

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház (Főigazgató: Dr Révész János)

Velkey László Gyermekegészségyügyi Központ, Onkohematológiai és Csontvelőtranszplantációs osztály, Immunológiai rendelés (Osztályvezető főorvos Dr. Hauser Péter PhD)

A gyermekkori autoimmun/autoinflammációs kórképek közül a juvenilis idiopathiás arthritis a leggyakoribb, minden tankönyvben első helyen szerepel ezen betegségek ismertetésekor. A szisztémás típus vezető tünete az egyéb okkal nem magyarázható, visszatérő lázas állapot. Az egyéb okok között az infectiók, malignus folyamatok, autoimmun és monogénes autoinflammációs kórképek szerepelnek. Ehhez társul ízületi gyulladás vagy fájdalom, bőrtünetek, serositis, lép/máj/nyirokcsomó megnagyobbodás. A laboratóriumi vizsgálatok magas gyulladásos aktivitást mutatnak. A korai agresszív kezelés a betegek jelentős részében teljes remissziót hozhat, de előfordult 18 éves koron túl is aktív betegség.

Az ismertetett esetek az elmúlt 20 év betegei közül kerültek ki. A betegség kezdetében, ill. terápiájukban térnek el a klasszikus, mindenki által jól ismert formától.

3 beteg, 3 különböző kezdet, 3 eltérő terápia és 3 végeredmény.

1. a gyógyult
2. a tünetmentes
3. a végtelen történet

A betegek kezelése a Velkey László Gyermekegészségügyi Központ osztályain történt.

A vizeletáramlás gyorsulása egészséges gyermekeknél: retrospektív kohorsz vizsgálat

Martonosi Ágnes Rita[1,2,3], Pázmány Piroska[1,2,3], Kiss Szabolcs[1,2,3], Földi Mária[1,2,3], Zsákai Annamária[4], Szabó László[1,2,5,6]

[1]*Magyarország, Budapest, Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet;*

[2]*Magyarország, Szeged, Szegedi Tudományegyetem, Klinikai Orvostudományok Doktori Iskola;*

[3]*Magyarország, Pécs, Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Transzlációs Medicina Intézet;*

[4]*Magyarország, Budapest, Eötvös Loránd Tudományegyetem, Embertani Tanszék;*

[5]*Magyarország, Miskolc, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ;*

[6]*Magyarország, Budapest, Semmelweis Egyetem, Egészségtudományi Kar, Családgondozási Módszertani Tanszék.*

Célkitűzés: A vizeletáramlás gyorsulásának (Qacc) elmaradása az autonóm neuropátia korai jelzője lehet. A gyermekpopulációban egyelőre nincsenek leírva a Qacc normál referenciaértékei. Jelen retrospektív vizsgálatunk célja egészséges gyermekek

Qacc értékeinek bemutatása, mellyel hozzájárulhatunk a gyermekek és serdülők Qacc nomogramjának kialakításához.
Anyag és módszer: Retrospektív adatgyűjtést végeztünk mindazon egészséges gyermekek adataiból, akik 1990 és 1992 között uroflowmetriás vizsgálaton vettek részt. Kizártuk azokat, akik ürített volumene 20 ml-nél kevesebb volt, akiknél a reziduális térfogat 15%-nál nagyobb volt, illetve azokat, akiknél hólyag túlfeszülés jeleit észleltük. Az antropometriai jellemzőket és az uroflowmetriás paramétereket lányok és fiúk testfelszíni mérései alapján (<0,92 m^2; 0,92-1,42 m^2; és >1,42 m^2) gyűjtöttük össze. A vizsgálatunkhoz adatokat rögzítettünk az ürített vizelet mennyiségéről, az ürítés idejéről, a maximális áramlási sebesség eléréséig eltelt időről (TQmax), a vizelet maximális (Qmax) és átlagos áramlási sebességéről (Qave), és kiszámítottuk a Qacc-t. Vizeletürítést követően a húgyhólyag átmérőjét ultrahanggal mértük meg, és térfogatra konvertáltuk.
Eredmények: A retrospektív adatelemzésünk összesen 208 gyermek 404 vizeletürítésének (≤18 éves, 45,2% lány, átlagéletkor 9,68 ± 3,09 év) uroflowmetriás paramétereit foglalja össze. Az ürített volumen 130 [20–460] ml, a vizelési idő 10 [3–56] sec, a Qmax eléréséig eltelt idő 3 [1–14] s, a Qave 11,7 [2,5–36,6] ml/sec, a Qmax 20,5 [5–50] ml/s, a Qacc 6 [0,81–25] ml/s^2, a ürítést követő reziduális térfogat pedig 1,83 [0–38,62] ml volt a teljes populációban medián és interkvartilis tartományban kifejezve. A Qacc nomogramokat centilis formában adtuk meg külön mind lányok és fiúk esetében, amelyek fordítottan arányos korrelációt mutatnak az ürített volumen függvényében.
Következtetések: Eredményeink az első nomogramok a Qacc normatív referenciaértékeihez gyermekpopulációban (külön lányok és fiúk esetén) centilis formákban, az ürített volumen függvényében. A Qacc nomogrammok hozzájárulhatnak az egyes Qacc értékek pontosabb elemzésében, és az alsó húgyúti betegségek korai diagnosztizálásában az ürített volumen széles tartományában.

Speciális diéták hatása a veseműködésre

Martyn Mária
Észak-Közép-budai Centrum, Új Szent János Kórház és Szakrendelő, Budai Gyermekkórház Telephely

Bevezetés: Az utóbbi időben egyre divatosabbak a különböző diéták. Az egészséges életmódra hivatkozva terjednek a médiában, sok fiatal serdülő kezd bele a fogyás, izmosodás reményében. Másrészt bizonyos betegségek is speciális diétákat igényelnek, melyek szintén befolyásolják a veseműködést. Az előadásban részletesen tárgyalásra kerülnek az egyes étrendek és hatásuk a vesére néhány eset ismertetésével alátámasztva.
Eredmények: A fehérjedús, szénhidrátszegény étrend kontroll nélküli fehérjeporok, aminosavak fogyasztása eleinte az afferens arteriola dilatációjához és GFR növekedéséhez vezet. Ezzel párhuzamosan a szintén növekvő intraglomeruláris nyomás a TGF-B szint emelésével hosszú távon interstitiális fibrosist eredményezhet. Ezen túlmenően növekszik a vizelet kalcium és húgysav, valamint csökken a pH és citrát tartalma. Összefüggés mutatható ki a népszerű divatdiéták és a vesekövesség között. Xilit és fruktóz hyperoxaluriát, a purinban gazdag étrend húgysavköveket okozhat. Az un. paleolit diétában a magas fehérjebevitelt ellensúlyozza ugyan a sok gyümölcs és zöldség lúgosító hatása, de hyperoxaluria itt is előfordulhat. Vegán étrend kalcium-oxalát és húgysav kövességet is előidézhet. Magas vizelet citrát tartalmat okozva kőképzést gátló azonban az un. DASH diéta, valamint a mediterrán diéta szintén jótékony hatású lehet a húgysavkövek kialakulásának gátlásával.
Ezen túl bizonyos betegségek esetén terápiás diéták tartása szükséges. Ismert tény, hogy terápia rezisztens epilepszia bizonyos eseteiben ketogén diéta hasznos. Sajnos azonban az egyidejűleg társuló metabolikus acidosis hypercalciuriához, hypocitraturiához, vesekőhöz vezethet, valamint fokozódhat a csontok demineralizációja.
Krónikus vesebetegeknél egyes tanulmányok szerint a növényi alapú, alacsony fehérjetartalmú diéták egyre népszerűbbek. A növényi alapú lakto-, ovo- és lakto-ovo-vegetariánus és vegán alacsony fehérjetartalmú/LPD/ vagy közepesen magas fehérjetartalmú/MHPD/ étrendeket úgy tervezték, hogy a hagyományos étrendben szereplő állati fehérjék egy részét, vagy egészét növényi fehérjével helyettesítették. Tanulmányok igazolták, hogy minimum 0,7g/ttkg/die fehérjebevitel szükséges az összes esszenciális aminosav biztosításához/RDA/. Fontos azonban figyelembe venni a növényi alapú táplálék magasabb kálium, foszfor, kalcium és alacsonyabb hosszú láncú telítetlen zsírsav és B12 vitamin tartalmát.
PKU-s betegek élethosszig tartó alacsony fenilalanin tartalmú diétája GFR csökkenéshez, proteinuria és artériás magas vérnyomás kialakulásához vezethet. PKU-s diéta jelentős savterhelést okoz és a csontanyagcserét is negatívan befolyásolja
Következtetések: A speciális diéták különböző módon hatnak a veseműködésre. A gyermeknephrológiai szakrendelésen csökkent vesefunkciós értékekkel, proteinuriával és vesekővel stb. megjelenő betegeket érdemes kikérdezni táplálkozási szokásaikról is, mely sok esetben segíti a diagnosztikát és terápiát.

Hidegben észlelt acrocyanosistól egy ritka betegségig

Mekler Krisztina, Vértesi Gabriella, Gács Éva, Szabó László
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Gyermek Bel- és Tüdőgyógyászati Osztály, Budapest

Esetismertetés: A 8 éves lánygyermek kézfején körmöket mater kékes színűnek látta hideg provokációt követően. Később meleg környezetben mind a négy végtagon körmökön továbbra is lilás elszíneződést észleltek, ezért pulzoximéterrel oxigénszaturációt mértek, mely 81-83%-ot mutatott, mindeközben a gyermek teljesen panasz- és tünetmentes volt. Az alacsony szaturációs érték miatt Sürgősségi Ambulanciánkra érkeztek. A jó általános állapotú, panaszmentes gyermeknél az ambulancián fizikális vizsgálattal perioralisan és meleg tapintatú végtagjain enyhe cyanosist észleltünk. Normál légzésszám, légzési munka és tüdeje feletti negatív hallgatózási lelet mellett körlevegőn szaturációja 80–81% volt. Kiegészítő oxigén adásával szaturációs érték rendeződött, valamint centrális cyanosis oldódott, de teljes mértékben nem szűnt. A gyermek panasz- és tünetmentessége alapján a hypoxiát krónikus eredetűnek tekintettük, centrális cyanosis további kivizsgálása céljából belgyógyászati osztályunkra helyeztük. Kiterjesztett laborvizsgálat kórjelző eltérést nem mutatott. A differenciál diagnosztika során a felmerülő kórképek közül a sérült tüdőfunkcióval járó betegségek kizárását mellkasröntgen vizsgálattal kezdtük meg. A felvételen pneumonia, valamint pneumothorax nem ábrázolódott, csak kissé felszaporodott rajzolatot írtak le. Kezdetben vett vérgázparamétereiben normál pH és rendezett metabolikus értékeken kívül kifejezett hypoxia igazolódott, mindemellett szén-dioxid-retenció nem volt kimutatható. A cyanosis hátterében haemoglobin rendellenességek fennállása is szóba jött, így elektroforézist, valamint diszhaemoglobinok jelenlétének kimutatása miatt ko-oximetriás vizsgálatot is végeztünk, melyek negatív eredményt adtak. Az oxigénterápia hatására bár szaturációja normál tartományba került, ekkor astrup vizsgálat során hypoxia csak kis mértékű javulást mutatott, így anatómiai shunt lehetősége is megfontolandó lett. Részletes kardiológiai szakvizsgálat a cyanosis hátterében strukturális eltérést nem igazolt. Kivizsgálás közben, osztályos ápolása során a részletes családi anamné-

zis felderítése közben kiderült, hogy maternél gastrointestinális vérzéses tünetek miatt Crohn-betegséget állapítottak meg, valamint anyai nagymamánál Osler-kór ismert volt. Tekintettel a felmerülő anatómiai shunt lehetőségére, valamint a nagymamánál igazolt autosomális dominánsan öröklődő genetikai kórképre, bár a gyermeknél cyanosison kívül egyéb klinikai manifesztációnak megfelelő tüneteket nem láttunk, mellkas CT-angiográfia elvégzése mellett döntöttünk. A vizsgálat során a tüdőben arterio-venosus shuntnek megfelelő multiplex perifériás elváltozás volt azonosítható, mely egyértelműen alátámasztotta a feltételezett Osler-Weber-Rendu szindrómát (herediter haemorrhagiás teleangiectasiát). A továbbiakban esetleges kiegészítő vizsgálatok és szoros kontroll miatt pulmonológiai gondozása megkezdődött.

Konklúzió: Esetbemutatásunkkal szeretnénk igazolni, hogy a kezdetben jelentéktelennek tűnő enyhe tünetek mögött is állhatnak markáns eltérések, melyek akár ritka betegség fennállását is igazolhatják. A megfelelő diagnózis felállításához pedig a kivizsgálás során a differenciáldiagnosztika mellett elengedhetetlen a részletes anamnézisfelvétel.

A gyermekkori nagyméretű és óriás festéksejtes anyajegyek eltávolításának szempontjai

Mikóczi Mária, Novoth Béla

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Sebészeti és Traumatológiai Osztály, Budapest

A mindennapi szóhasználatban a naevussejtes naevusokat nevezzük anyajegyeknek. A klinikum és hisztológia alapján az ún. közönséges anyajegyek közül a junkcionális naevussejtes naevusokkal és a compound naevusokkal találkozhatunk gyermekkorban, míg az intradermális naevusok inkább felnőttkorra jellemzőek. A közönséges naevusok eltávolítása rendszeres ellenőrzés mellett csak irritáció, panaszokat okozó változás, vagy bőrgyógyászati javaslat esetén szükséges. A speciális anyajegyek (pl. Spitz-naevus, Halo naevus etc.), a dysplasticus, a dermális, az amelanocytaer és bőrfüggelékekhez kötött naevusok sebészeti eltávolításának szükségessége esetén ugyancsak alapvető fontosságú a bőrgyógyászati szakvizsgálat és javaslat.

Különleges entitás a congenitalis melanocytás naevus, amely már a születéskor észlelhető, vagy az első életévben jelenik meg. Az újszülöttek 1-3%-ában találkozunk kisméretű (<1,5cm) congenitalis festéksejtes anyajeggyel, ritkábban pedig óriás (?40cm) naevussal. A melanoma előfordulási valószínűségének szempontjából a méretnél fontosabb a congenitális melanocytás naevusok száma, lokalizációja és morfológiája, miáltal ezen naevusok kezelése egyénenként változó, team munkát igényel. Bőrgyógyász, onkológus, sebész, továbbá gyermekgyógyász és neurológus (neurocutan melanosis) együttműködésével valósulhat meg az adekvát terápia.

Minden bőrmetszés heget hagy maga után és az életre szóló hegek tulajdonságait számos tényező befolyásolja, amelyek közé tartozik az életkor és a sebészeti technika is. A gyermekkorban végzett plasztikai sebészeti műtéteknél célszerű a legegyszerűbb – de a legkedvezőbb későbbi eredményre vezető - technikát választani, amikor lehetséges, kerülni a bonyolult lebenyplasztikákat és bőrpótló eljárásokat. Különösen is igaz ez az arcon lévő bőrelváltozásokra. Osztályunk plasztikai sebészeti munkacsoportjában ezen főbb szempontok alapján dolgozunk. A műtéti stratégia kialakításánál a társszakmák mellett elengedhetetlen a szülő és a gyermek bevonása is, valamint a gyermekkor sajátosságainak szem előtt tartása. A rekonstrukció befejezése optimális esetben a közösségbe menetel előtt, de legkésőbb tinédzserkorig megtörténik.

Kamaszkori emlősebészet – az emlő munkacsoport első évének tapasztalatai

Mikóczi Mária, Novoth Béla, Fadgyas Balázs

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Sebészeti és Traumatológiai Osztály, Budapest

Mind lányok, mind pedig fiúk esetében, bármely életkorban előfordulhatnak emlő rendellenességek. Ezek lehetnek szimmetrikusak, aszimmetrikusak. Az alaki elváltozások lehetnek veleszületettek és szerzettek, akut és krónikus betegségek. Jelentkezhetnek deformitásként, hypoplasia, vagy hyperplasia képében. Lehetnek egy- vagy kétoldaliak.

Gyermeksebészeti munkánk során tapasztaltuk és a társszakmáktól kapott visszajelzések alapján is arra következtetésre jutottunk, hogy az emlő különféle elváltozásaiban szenvedő kamaszoknál a betegutak hiányosak. A fejlődési rendellenességek és a szerzett megbetegedések esetén egyaránt.

A kamaszkor egy átmeneti időszak a gyermekkor és felnőttkor között, emiatt gyakran merül fel kérdésként, hogy kinek a feladata ezen páciensek sebészeti ellátása, ki kezelje őket: gyermeksebész, általános sebész, plasztikai sebész?

Az elváltozások zöme jellemzően adolescens korban kerül észlelésre. Jóllehet, a legtöbb kamaszkori rendellenesség nem igényel sebészeti kezelést, amelyek viszont igen, azoknak az elváltozásoknak nem elhanyagolható a fizikai és pszichológiai hatása. Utóbbi miatt is kiemelt jelentőségű az elváltozások korai diagnosztikája és indokolt kezelési terv felállítása. A szerzett betegségek közül a felnőttkori fibroadenoma mammae diagnosztikájában és kezelésében alapvetően egységes irányelvek mutatkoznak, azonban a gyermekkori esetek tekintetében nincsen ilyen konszenzus, de ugyanez igaz akár a gyermekkori emlőtályogra is.

A fenti megfontolásokból kiindulva, mintegy hazai hiánypótló megoldásként kívántuk kialakítani emlő szakrendelésünket. A kamaszkori emlő rendellenességek ellátására 2021 tavaszán emlő munkacsoport alakult, a fibroadenoma mammae kezelésére pedig a szakirodalmi ajánlások alapján intézeti eljárásrendet dolgoztunk ki. A munkacsoport alapvetően nem kivizsgáló szakrendelést végez, hanem a sebészeti kezelést igénylő emlő megbetegedések ellátását, követését hivatott elvégezni. Az akut kórképek nem tartoznak a szakrendelés tevékenységi körébe, de ha az ilyen elváltozás kezelése során, vagy azt követően rekonstrukcióra is szükség van, szívesen nyújtunk szakmai segítséget. Igazoltan malignus, vagy malignitásra megalapozott gyanúval rendelkező elváltozások esetén a beteg kezelése onkológiai centrumban szükséges.

Az elmúlt egy év során közel száz beteget vizsgáltunk és indokolt esetben megkezdtük követésüket, vagy műtéti ellátásukat is. Előadásunkban ebbéli tapasztalatainkat szeretnénk megosztani.

SARS-COV-2 vírusfertőzéssel összefüggésbe hozható gyermekkori betegségek

Minya Patrícia, Balku Enikő, Bokri Eszter, Csürke Ildikó, Havelant Eszter, Dicső Ferenc

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

A COVID-19 világjárvány kezdete után 2020 őszén osztályunkon több olyan esettel találkoztunk, amely kapcsán a változatos tünetek hátterében egyéb etiológiai tényező hiányában felmerült a korábbi koronavírus fertőzéssel összefüggésbe hozható ál-

lapot, post-covid szindróma lehetősége. Osztályunkon 2020 novembere és 2022 májusa között 80 olyan beteget diagnosztizáltunk, akinél a tünetek lezajlott koronavírus fertőzést követően jelentkeztek és azzal összefüggésbe hozhatók. Az érintettek mindegyike enyhe tünetekkel vagy tünetmentesen átesett koronavírus fertőzésen, melyet szerológiailag igazoltunk. A fent említett eseteket retrospektíve vizsgálva azt találtuk, hogy a betegek szervi manifesztációi nagy diverzitást mutatnak, eltérő súlyosságúak. Szisztémás tünetegyüttes (többszervi érintettség, Kawasaki-like) 21 gyermeknél jelentkezett. A szervspecifikus betegségek kapcsán 13 esetben cardiovascularis, 12 betegnél neurológiai, 7 esetben abdominalis, 3 betegnél pulmonológiai érintettséget találtunk. 7 gyermeknél immunológiai szövődmény igazolódott, 15 friss diabeteses esetet diagnosztizáltunk, és 2 esetben az előbbiek egyikébe sem sorolható, egyéb eltérés alakult ki.

A „harmadik hullám" alatti korai hazaadás hatása az időre született újszülöttek kórházi visszavételére és szoptatására

Misnyovszki Dorina[1], Rónaszéki Ágoston[2], Sarlai Katalin[1]

[1]csecsemő- és gyermekgyógyász szakorvosjelölt, IBCLC, Laktációs Szaktanácsadó

[2]csecsemő- és gyermekgyógyász, neonatológus

Bevezetés: A COVID-19 pandémia alatt hazánkban az újszülöttek 48 órás, vagy annál fiatalabb korban történő, ún. „korai hazaadása" egyre inkább tért hódított. A neonatológusok és a szülészek üdvözölték a tendenciát, az alapellátásban dolgozó orvosok viszont aggályaikat fejezték ki ezen gyakorlattal szemben. Míg a korai hazaadás egyes tanulmányok szerint növeli a kizárólagos szoptatás sikerességét (Sainz-Bueno et al., 2005), mások úgy találták, nincs befolyással a kizárólagos szoptatás hosszára (Waldenstörm & Lindmark, 1987) (E. Jones, 2021). Az újrafelvételek tekintetében is ellentmondásos szakorodalmi adatokat találunk: a korai emisszió lehet jelentős kockázatfokozó (Waldenstörm & Lindmark, 1987) (Maisels & Kring, 1998) (Liu et al, 1997), bírhat minimális kockázattal (Jones, 2021), vagy semmi hatása nincsen (Pittard& Geddes, 1988) (Carty & Bradley, 1990) (Harron et al., 2014).
Célkitűzés: Kutatásunk során azt vizsgáltuk, befolyásolhatta-e a korai hazaadás és a COVID-19 járvány a hosszú távú szoptatás sikerességét, illetve az újszülöttkori kórházi újrafelvételek gyakoriságát.
Célcsoport és módszerek: Vizsgálatunkba 60 véletlenszerűen kiválasztott baba-mama párost vontunk be, akik 2021. február 1. – 2021. március 31. között ugyanazon kórház szülészeti osztályáról mentek haza. Minden gyermek „rooming-in" ellátásban töltötte a kórházi napokat, emellett a kórház újszülött osztálya a BBKK (Bababarát Kórház Kezdeményezés) elvei mentén működik. A vizsgálatba csak érett újszülötteket vontuk be. Az anyai COVID-pozitivitás nem volt kizáró tényező, 3 édesanya emissziókor igazoltan fertőzött, további egy fő pedig kontakt volt.
Eredmények: Három hónapos korban a csecsemők 73%-a kizárólag, 11%-a túlnyomórészt (minimum 80%-ban) szopott, míg hat hónaposan 61%-ukat táplálták kizárólag anyatejjel, és további 10%-ukat túlnyomóan. Azon 12 baba-mama páros közül, akik kórházi szoptatási nehézség kapcsán hasznos segítséget kaptak, az első három hónap során mindannyian minimum túlnyomórészt szoptattak. Öt gyermek szorult kórházi readmisszióra, közülük egy szoptatással összefüggő kórok miatt.
Megbeszélés: Eredményeink alapján a kettő és három napra hazaadott újszülöttek későbbi szoptatási gyakoriságai között nem mutatkozott számottevő különbség. Kutatásunk arra enged következtetni, hogy a korai hazaadás nem fokozza sem a későbbi újrafelvétel, sem a későbbi sikertelen kizárólagos szoptatás rizikóját. Eredményeink tükrében elmondható, hogy a szoptatástámogatás szempontjából nem a kezdeti kórházban eltöltött napok száma számít, hanem sokkal inkább annak minősége.

Egy vitium, ahol a genetikai eredmény új megvilágításba helyezi a beteggondozást

Molnár Szilvia[1], Somosközi Orsolya[2], Ladányi Anikó[2], Kalmár Tibor[3]

[1]Soproni Erzsébet Oktató Kórház- és Rehabilitációs Intézet, Sopron

[2]Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet, Budapest

[3]SZTE Genetikai Diagnosztikai Laboratórium

Bevezetés: A Fallot-tetralógiát a jobb-bal sönttel járó veleszületett szívfejlődési rendellenességek klasszikus példájának szoktuk tartani, mely kórkép a vitiumok 5-6 %-át teszi ki. Eltérései a szívcső forgási rendellenességéből adódóan jönnek létre. A Fallot-tetralógia általában csecsemőkorban felismerésre kerül, és jelenleg 1 éves kor körül rekonstrukciós szívműtét történik. Családvizsgálatok multifaktoriális eredet mellett szólnak, és tudjuk, hogy extrakardiális malformációk gyakrabban társulnak e kórképhez, mint egyéb vitiumokhoz. Genetikai vizsgálatra ezen betegcsoportban rutinszerűen nem kerül sor. Bemutatott esetünkben a Fallot-tetralógiás gyermek családjában előforduló halmozott kardiális eltérések miatt genetikai vizsgálat elindítását fontosnak tartottuk.
Esetismertetés: A jelenleg 5 éves gyermek panaszmentes terhességből, 3480 gramm súllyal, érett újszülöttként született. Szívzörej miatt a 2. életnapon végzett gyermekkardiológiai szakvizsgálat Fallot-tetralógiát igazolt. A családi anamnézis felvételekor apai ágon több családtagnál hipertrofiás kardiomiopátiára derült fény, valamint említésre került, hogy az édesanya egy testvére nyitott hasfallal született, és 2 naposan elhunyt. A terhelt családi anamnézis miatt genetikai vizsgálat szükségessége merült fel. A Fallot-tetralógiás gyermeknél egy heterozigóta Notch1 mutáció igazolódott, amit a gyermek egészséges édesanyjától örökölt. Mindemellett MYPBC3 mutációt is sikerült kimutatni, mely a hipertrophiás kardiomiopátia egyik lehetséges genetikai oka. Az MYBPC3 heterozigóta mutáció a HCM miatt gondozott családtagoknál és az egészséges, klinikai tüneteket nem mutató édesapánál is leírásra került.
A Fallot-tetralógia a jobbszívfelet érintő eltérés, ami az életkor előrehaladtával jobbszívfél elégtelenséghez vezethet és hosszútávon aritmák megjelenésével számolhatunk. Ugyanakkor esetünkben a genetikailag igazolt MYPBC3 a balszívfelet érintő kardiomiopátiát okozhatja, melynek klinikai tünetei a gyermeknél még nem észlelhetők.
Következtetés: A genetikai vizsgálatok elérhetősége által lehetőség nyílik számos kórkép etiológiájának pontosabb tisztázására. A Fallot-tetralógiát gyermekkorban elsősorban jobbszívfél betegségként követjük, a vitium kapcsán 30-40 éves korban megjelenő, hemodinamikai alapon kialakuló balkamra diszfunkciót a gyermekkardiológus nem látja. Jelen esetünkben a diagnosztizált MYPBC3 mutáció lehetővé teszi, hogy a gyermekkardiológiai követés komplex és egyben egyedi módon történjen, és mindkét kamra funkciójának ellenőrzése kiemelt fókuszt kapjon. Ugyanakkor egy szélesebb körben végzett, kiterjesztett családszűrés a prenatális diagnosztikára is lehetőséget ad.

Érdemes-e thrombopoietin-receptor agonistát alkalmazni gyermekkori krónikus immunthrombocytopenia esetén?

Müller Judit[1], Erdélyi Dániel[1], Tatai Gábor[2], Kovács Gábor[1]

[1]Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudomány Kar, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

[2]Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudomány Kar, V. évfolyam

Bevezetés: Az immun thrombocytopenia (ITP) gyermekkorban egy relatíve rövid, önmagát korlátozó betegségként zajlik, haa lefolyása egy évnél tovább tart, krónikus formáról (cITP) beszélünk. Az elhúzódó betegség kezelésében potens farmakonok a thrombopoietin-receptor agonisták (TPO-RA), melyekből jelenleg két készítmény, a romiplostim (Ro) és az eltrombopag (El) érhető el.

Célkitűzések: A TPO-RA hatékonyságának meghatározása a terápiás válasz minősége alapján; a Ro és az El egymással való összevetése.

Módszer: Klinikánk cITP-s eseteinek retrospektív vizsgálata a TPO-RA-k hazai megjelenése óta.

Eredmények: A 2014. júniusa és 2021. szeptembere közötti időszakot vizsgálva, 35 TPO-RA kezelésben részesült gyermeket találtunk. A TPO-RA kezelés 18 esetben Ro, 17 esetben El volt. A terápia kezdetekor a betegek átlag vérlemezkeszáma (THR) 30,8 G/L, az aktuális vérzéses tüneteik alapján számolt Bolton-Maggs (BM)értékeik átlaga 1,32 volt. A terápia 12. hónapjára a THR átlaga 130,8G/L-re emelkedett, a BM 1,11-re csökkent. A Ro és El csoportok között sem a THR, sem a BM alakulásának tekintetében nem volt szignifikáns különbség.A terápia indulását követő 30. napra a betegek 41,4%-a, a 93. napra75,9%-uk ért el 100G/L feletti THR-t(teljes remisszió - CR). Ro csoportban a betegek 52,9%-a, az El csoportban a betegek 91,7%-a került CR-be (p=0,032).Folyamatos terápia mellett, a CR legalább 3 hónapig tartott a Ro betegek 11,8%-ánál, illetve az El betegek 50%-ánál(p=0,033). Refrakteritás miatt a Ro csoportban 8 beteg El terápiára lett átállítva. Közülük 3 beteg az El terápiára sem reagált, 5 beteg CR-t ért el.A betegek átlagos követési ideje 63,1 hónap. Az utolsó megjelenéskor25 beteg CR-ban van, közülük 14-en már nem részesülnek kezelésben. 6 beteg THR-a 30-100 G/L között található, 3 beteg THR-a 30 G/L alatt található.A 35 betegből 14 a TPO-RA kezelés megkezdésekor kortikoszteroid-kezelésben is részesült, ám ez a TPO-RA terápia mellett minden esetben elhagyhatóvá vált.A megfigyelési időnk alatt jelentős mellékhatást nem észleltünk.

Következtetések: A TPO-RA készítmények effektív, jól tolerálható terápiás lehetőségek a gyermekkori cITP kezelésében. A betegek 2/3-a kezelés 3. hónapjára CR-t ért el. A CR elérése szempontjából az El hatásosabb készítménynek bizonyult a Ro-hoz képest. Szuboptimális terápiás válasz esetén, Ro-ról El-re váltással CR-t is el lehet érni.

Long-COVID betegek ellátása az ambulancián

Németh Ágnes, Hervay Judit, Beniczky Nikolett, Ranyák Márta, Dobner Sára, Hosszú Éva, Pálinkás Annamária, Kemény Viktória, Horváth Zsuzsanna, Kovács Árpád, Kovács Gábor

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A 2019-ben megjelent SARS-CoV-2 vírus okozta akut állapot utáni, rendkívül szerteágazó tünetekkel jelentkező long-COVID szindróma jelentős kihívást jelent az egészségügyi ellátórendszer számára. A jelenlegi irodalmi adatok alapján a SARS-CoV-2 fertőzött gyermekek körében közel 14%-ban alakul ki. Long-COVID szindróma esetén a betegség lefolyása alapján vagy teszttel igazoltan megállapítható a SARS-CoV-2 fertőzés, és a betegség kezdetétől számított átlagban 3 hónapon túl is COVID-19 betegségre jellemző tünetek vannak, valamint a beteg legalább 2 hónapja panaszos, ami nem magyarázható alternatív diagnózissal. A betegek 50%-ánál egy tünet perzisztál, de gyakori a több tünettel járó állapot is. A szerteágazó, sokszor egymástól teljesen eltérő, összefüggést nem mutató panaszok miatt szükséges a multidiszciplináris, több szakág és orvos bevonásával történő kivizsgálás. A Semmelweis Egyetem két Gyermekgyógyászati Klinikáján azonos protokoll alapján történik a beteg gyermekek kivizsgálása, noha hivatalos nemzetközi irányelvet erre vonatkozóan még nem közöltek. 2021. június 1. óta 206 gyermek jelent meg II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika long-COVID ambulanciáján. A nemek eloszlási aránya megegyező, életkort tekintve 10 év felettiek jelentkeztek nagyobb arányban. A leggyakrabban jelezett panaszok között a fáradékonyság, íz és szaglásvesztés, hasi panaszok, fulladás és köhögés állt.

Légúti panasz a gyermekek közel felénél jelentkezett. Szűrő jelleggel légzésfunkciós vizsgálatot 5 éves kor felett minden betegnél végeztünk, terhelés mellett jelentkező kóros leletet kb. 10%-uknál kaptunk. Kardiológus által értékelt EKG minden betegnél történt, illetve a panaszok alapján további szívultrahangos vizsgálat, esetenként Holter-EKG vizsgálat is szükségessé vált.

Migrénes jellegű fejfájás és szédüléses panaszok miatt a betegek közel egyharmadában volt szükséges részletes neurológiai kivizsgálás. Néhány betegnél így került diagnosztizálásra migrén, polyradiculopathia, vestibularis neuritis és sclerosis multiplex. Részletes gasztroenterológiai vizsgálat a betegek kevesebb mint 10%-ánál volt szükséges hányás, hasmenés, hajhullás, étvágytalanság, hasfájás miatt. Szükség esetén dietetikai konzultációk is történtek. Szükség esetén endokrinológiai vizsgálatra is irányítottuk a betegeket, egy gyermeknél így diagnosztizáltunk diabetes mellitust. Ritkább esetekben volt szükség reumatológiai, bőrgyógyászati és nőgyógyászati konzíliumokra is.

Összességében elmondható, hogy a long-COVID szindrómával küzdő gyermekek kivizsgálására és ellátására eddigi tapasztalataink alapján nagy szükség van, és mindez szakemberek széleskörű bevonásával és együttműködésével tud megvalósulni.

A szívfrekvencia variabilitás vizsgálata egészséges és szívbeteg gyermekekben

Oláh Alexandra[1], Szűcs Mónika[2], Rácz Katalin[1], Katona Márta[1]

[1]SZTE, Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szeged

[2]SZTE, Orvosi Fizikai és Orvosi Informatikai Intézet, Szeged

Célkitűzés: Célunk az egészséges, illetve szívbeteg gyermekek szívfrekvencia variabilitás (HRV) értékeinek meghatározása, ill. összehasonlítása, valamint – jelen tudásunk szerint hiányzó - korcsoportokra lebontott, nemek szerinti HRV normál intervallum adatbázis létrehozása az egészséges gyermekek esetében.
Vizsgált gyermekek és módszerek: Az SZTE Gyermekklinikán gondozott 261 fő egészséges, 28 fő bal szívfél obstrukcióval (BSZO), 25 fő jobb szívfél obtrukcióval (JSZO) járó congenitalis vitiumos (CV) betegek HRV értékeit határoztuk meg, továbbá az egészséges és CV-s csoportjaink HRV idő-, és frekvencia domén értékeit hasonlítottuk össze nem (férfi-f, nő-n), illetve életkor (0-3, 4-6, 7-12, 13-18, 18+ év) szerinti lebontásban, 24-órás Argusys-, ill. Labtech Holter EKG segítségével.
Eredmények: Egészséges gyermekek esetén az egymást követő korcsoportjainkban a HRV értékek változást mutattak, a fiatalabb korban szignifikáns nagyságrenddel. Szignifikáns különbség HRV adatok terén egészséges gyermekekben a nemek között nem adódott (kivéve: LF/HF, mely szignifikánsan magasabbnak bizonyult fiúkban serdülőkor kezdete után). A 13-18 éves korosztály kontroll és BSZO-s csoportját összehasonlítva Argusys Holter EKG-val az ASDNN (f,n), pNN50 (f,n), RMSSD (n), VLF (n) LF (f,n), HF (n) értékek terén, ezen kontroll csoport és JSZO-s csoportot összevetve az SDNN (f), SDANN (f), pNN50 (f), RMSSD (f), VLF (f), LF (f), HF (f) értékekben adódott szignifikáns különbség.
Következtetés: A HRV értékek életkor szerint változnak. A szívbeteg gyermekekben csökkent HRV-t, ill. relatív szimpatikus tónusfokozódást találtunk szívműtét elvégzése után is. Irodalmi adatok alapján, a szívbeteg gyermekek HRV értékeinek csökkenése a myocardialis dysfunkciót hamarabb jelezheti, mint ahogy képalkotó eszközzel, pl. echocardiographiával detektálható lenne. A 24 órás Holter EKG-val mért HRV meghatározás egy megbízható, reprodukálható, fájdalmatlan és viszonylag olcsó módszer, mellyel a kardialis státusz nyomon követhető.

Sóvesztést okozó új mutáció?

Pál Tibor[1], Patócs Attila[2], Felszeghy Enikő[1]

[1]DEKK Gyermekklinika

[2]Semmelweis Egyetem

A szerzők esetbemutatásukban a sóvesztés hátterében álló kórképek tisztázása során felmerülő differenciáldiagnosztikai nehézségeket mutatják be. Az újszülöttkori hyperkaliaemiával járó hyponatraemia súlyos állapotot okozhat. Leggyakrabban osztályos hazaadás után, diverz tünetekkel - étvágytalanság, súlyállás, hasmenés, súlyos esetben szeptikus állapot – kerülnek felvételre az újszülöttek vagy fiatal csecsemők. Ezek hátterében különböző kórképek, mint húgyúti malformáció, congenitalis adrenalis hyperplasia sóvesztő formája, szerzett heveny, vagy krónikus hypadrenia, hyporeninaemiás hypoaldosteronismus, az aldoszteron szintézis zavara, ritka veleszületett adrenalis betegségek, vagy pseudohypoaldosteronismus is állhat. A kivizsgálás és kezelés során ezen kórképek kizárására vagy megerősítésére kell törekedni.

Előadásunkban egy 1. terhesség, 1. élő gyermekként, 38. gesztációs héten 2870 gramm súllyal, sectio caesareaval született lány újszülött esetét mutatjuk be. Perinatalis adaptációja rendben zajlott. Kórházi felvételére hat napos korban került sor, aluszékonyság, nehéz ébreszthetőség és táplálási nehezítettség miatt. A kezdeti vizsgálatok gyulladást és kóros szervi eltérés lehetőségét kizárták, azonban konzekvensen alacsony szérum nátrium, illetve magas szérum kálium szintje igazolódott, mely kezdeti nátriumpótlásra és a diuretikum terápiára sem rendeződött. Mindezen eltérések miatt felmerült congenitalis adrenalis hyperplasia (CAH) gyanúja, így a kezdeti vérvételek után, ex juvantibus mineralokortikoid és glükokortikoid terápia indult. Ezt követően ioneltérései rendeződtek. A terápia megkezdése után érkezett hormon eredmények CAH lehetőségét kizárták, de gyógyszerelhagyást követően is tartósan emelkedett aldoszteron szintje és élettani Na/K szintjei a pseudohypoaldosteronismus fennállásának lehetőségét vetették fel. A feltételezett diagnózis megerősítésére genetikai vizsgálatot végeztünk. Ennek során a mineralokortikoid receptort kódoló génben új, eddig le nem írt mutáció igazolódott. Az érintett régió eltérései igazoltan összefüggenek a dominánsan öröklődő mineralokortikoid rezisztenciával. A leírt eltérést szüleiben is vizsgáltuk, azt édesapja is hordozta.
Esetünk kapcsán bemutattuk a sóvesztés okainak hátterének felderítése milyen differenciál diagnosztikailag nehézségeket okozhat. Az endokrin eredmények ismeretében az örökletes háttér tisztázására a célzott genetikai vizsgálat segítséget nyújthat. Ez a kezelés és a hosszú távú prognózis felállítására is lehetőség nyújt. A tényleges kilátások tisztázásához az érintett családok hosszú távú követése javasolt.

A gyermekbalesetek megelőzéséről

Páll Gabriella, Várnai Dóra, Toma Andrea, Valek Andrea, Asbóth Katalin, Mészner Zsófia

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Módszertani Igazgatóság

A külső halálokok miatt elveszített életévek száma az elmúlt 25 év során jelentősen csökkent, amiben szerepe lehet annak a sok prevenciós erőfeszítésnek, amit a különböző ágazatok, köztük az egészségügyi is, saját területükön vagy egymással együttműködve végeztek. A közlekedési balesetek halálozása nagyobb, a nem-közlekedési baleseteké (fulladás, égés, áramütés, esés, mérgezés, stranguláció/idegentest) kisebb mértékben csökkent. Így is a vezető halálokok közé tartoznak a gyermekbalesetek, különösen a serdülő és a csecsemő-kisded korcsoportban. A 2018-20-as években a legtöbb halálos baleset a 0-19 éves korcsoportban motoros járművezetőként következett be – azaz a serdülők motor- és gépjármű balesetei okozták –, második helyen a fulladás, harmadikon a gyalogos balesetek álltak.
A prevenciós erőfeszítéseket folyamatosan fenn kell tartani, e nélkül az elért eredmények hamar elolvadnak. Igazgatóságunk folytatja a több, mint egy évtizede elkezdett balesetmegelőzési prevenciós tevékenységet. Ennek részeként szeretnénk segíteni az alapellátásban házi gyermekorvosként, védőnőként dolgozókat, a prevenció irányába elkötelezett szekunder, tercier ellátásban tevékenykedő szakorvosokat és szakdolgozókat olyan anyagokkal, melyek megkönnyítik a célcsoportok elérését a balesetmegelőzéssel kapcsolatos információkkal. Előadásomban néhány ilyen anyagot mutatok be, közöttük például korszerű prezentációs szoftverrel készített kész diasorokat a balesetmegelőzés különböző területeiről, melyek felhasználásával a szakemberek szülők, fiatalok részére tarthatnak előadásokat egészségnapok, baba-mama klubok, egyéb prevenciós

rendezvények keretében. Ezeak az anyagok a gyst.heimpalkorhaz.hu honlapon keresztül szabadon, térítésmentesen lesznek elérhetők számukra.

Pectus excavatum egyénre szabott korrekciója egy matematikai modell segítségével – a számítógépes tervezéstől a sebészeti asztalig

Papp János[1], Palotás Árpád Bence[2]

[1]Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház (BKEOK), Miskolc, Gyermeksebészeti, Traumatológiai és Égési Osztály

[2]Miskolci Egyetem Műszaki és Anyagtudományi Kar

Bevezetés: A pectus excavatum (PE) az elülső mellkasfal különböző formájú és mértékű besüllyedése. Korrekciójára 1998-ig a Ravitch által leírt technikát alkalmaztuk. 1998-tól jó eredménnyel használjuk a Donald Nuss által leírt műtéti technikát, melyet több ponton módosítottunk, a műtéti eljárást biztonságosabbá téve. A lemez ideális formája az alapja a műtét sikerének, amit eddig empirikusan határoztunk meg. Célunk a személyre szabott implantátum készítés elvi alapjának kidolgozása volt.

Módszer: A szerzők felmérést készítettek 105 deformitás nélküli és 103 PE deformitásban szenvedő beteg mellkas CT vizsgálata alapján. Az adatok alapján olyan matematikai módszert dolgoztunk ki, mely a deformált mellkas területén fix és változó pontokat használt fel az ideális ív meghatározásához. A modell létrehozásához MATLABR (MathWorks Simulink) szoftvert alkalmaztunk.

Eredmény: egy innovatív megoldás ismertetése, mely CT vizsgálat adatait felhasználva matematikai mellkas modellt alkotott. A deformitás legmélyebb pontján készült CT képet felhasználva az alkalmazás meghatározza a behelyezendő lemez pontos hosszát és a korrekcióhoz szükséges ideális ívét. A módszert 10 beteg műtétje során alkalmaztuk, az így meghajlított lemezek kiválóan illeszkedtek a mellkasfalhoz, 9,4/10 betegelégedettséget mértünk.

Összegzés: A számítógépes modell alkalmas a PE-ben szenvedő betegek ideális, műtétileg elérhető mellkasi geometriájának megszerkesztésére és hozzájárulhat e betegcsoport kezelésének további javításához.

Gyermekkori kóros szövetszaporulattal járó májelváltozások differenciáldiagnózisa

Pfeffer Anita, Brückner Edit, Garami Miklós

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A gyermekkori daganatos megbetegedések, köztük a primer malignus májtumorok előfordulása rendkívül ritka, hazánkban az összes daganatos betegség mindössze 1,5%-át teszik ki. Gyermekkorban a májban észlelt terimék 1/3-a jóindulatú, 2/3-a rosszindulatú eltérés. A leggyakoribb benignus léziók közé a máj haemangiómája, az adenoma, a mesenchymális hamartoma, illetve a fokális nodularis hyperplazia sorolható. A rosszindulatú kórképek közé a hepatoblastoma, a hepatocelluláris carcinoma, a malignus rhabdoid tumor, a differenciálatlan embrionális sarcoma, továbbá az angiosarcoma tartozik. A kórképek differenciáldiagnosztikája az elváltozások jellegzetes radiológiai megjelenése, valamint a tumormarkerek vizsgálata alapján általában nem jelent nehézséget. Előfordulnak azonban olyan esetek, melyek során az atípusos tünetek és megjelenés jelentősen megnehezítik a kórisme felállítását.

A II. Sz. Gyermekklinikán 2021-2022-ben malignus májtumor miatt onkológiai kezelésben részesült 3 betegünk esete kapcsán szeretném bemutatni a rosszindulatú májtumorok diagnosztikus nehézségeit, melyek komoly kihívás elé állíthatják a klinikusokat.

Legidősebb betegünket 13 éves korában, vena portae trombózis ellátása és etiológiájának tisztázása céljából hospitalizáltuk. Az anamnézisében észlelt fokozódó hepatomegaliára, valamint emelkedett transzamináz értékeire tekintettel MR vizsgálatot végeztünk, melyen egy májból kiinduló, infiltratív terjedést mutató térfoglalás ábrázolódott. A gyermek életkora, illetve az elváltozás morfológiája alapján elsősorban hepatocellularis carcinoma lehetősége merült fel, de cirrhosis és egyéb májbetegség hiányában nem volt egyértelműen kizárható más eredet sem. A vastagtű biopsziás mintavételt követően végzett kórszövettani vizsgálat hepatocellularis carcinomát igazolt.

Második páciensünk kivizsgálását 1 éves korában, jobb bordaív alatt észlelt kemény tapintatú, fájdalmatlan terime miatt kezdtük meg. Képalkotó vizsgálatok során egy májból kiinduló, nagy méretű, kifejezetten vascularizált szolid képletet írtak le, mely a beteg bőrén testszerte megfigyelhető hemangiomákra tekintettel felvetette giant hemangioma lehetőségét, a jelentősen emelkedett alfa-fötoprotein érték azonban hepatoblastoma fennállására utalt. A biopsziás minta szövettani vizsgálata végül hepatoblastomát igazolt.

Legfiatalabb betegünk kivizsgálását 7 hónapos korában, védőoltás beadását követően jelentkező étvágytalanság és táplálási nehezítettség miatt kezdték meg. Panaszai hátterében egy nagy méretű, májból kiinduló térfoglalás igazolódott, mely a májban észlelt malignus terimék előfordulási gyakorisága és a csecsemő életkora alapján leginkább hepatoblastoma lehetőségét vetette fel. A tumormarkerek és az MR morfológia azonban más eredetre utalt. Nyílt biopsziás mintavétel történt, mely egy rendkívül ritka és rossz prognózisú daganatot, rhabdoid májtumort igazolt.

Ahogy a fenti esetek is jól mutatják, a kórképek gyakran aspecifikus tünetekkel jelentkeznek, mielőbbi felismerésük azonban kulcsfontosságú a megfelelő kezelés kiválasztása, ezen keresztül pedig az érintettek életkilátásainak alakulása szempontjából.

Eltérő kórtörténet, azonos kóreredet: a Wolfram-szindróma 1-es típusa

Pinti Éva[1], Lengyel Anna[1], Sallai Ágnes[1], Seres András$_2$, Fekete György[1], Haltrich Irén[1]

[1]Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

[2]Budapest Retina Intézet

Nem ritka, hogy különböző tüneti lefolyás hátterében azonos kóreredet áll. Három beteget vizsgáltunk klinikánk humángenetikai szakrendelésén más-más, gyermekkori kezdetű, később viszont egyre inkább átfedő tünettannal. Egy 47 éves nőbeteg anamnézisében veleszületett, kétoldali, idegi hallásvesztés szerepelt, melyhez 11-12 éves korában myopia, primer amenorrhoea, uterus hypoplasia és hypergonadotrop hypogonadizmus társult. Serdülési zavara miatt hagyományos Giemsa-sávos kariotipizálásra és FMR1 trinukleotid szekvencia ismétlődés vizsgálatára, valamint a kétoldali idegi hallásvesztés kapcsán a gyakori GJB2 patogén génvariáció célzott szekvenálására került sor, melyek mind negatívak lettek. Ezt követően a betegnél 23 éves korában inzulin-dependens cukorbetegség, majd kétoldali glaucoma, cataracta és maculadegeneratio igazolódott. A másik két vizsgált beteg egy 16 éves

lány és 11 éves öccse volt. A lánynál kisgyermekkorában gyorsan progrediáló látásvesztés jelentkezett kétoldali n. opticus atrophia következtében, vizsgálatunk idejében már csak fénylátása volt. Látásromlását nem sokkal inzulin-dependens cukorbetegség követte. Serdülése és menstruációs ciklusa zavartalan volt, ép hallással és kiváló zenei érzékkel rendelkezett. Öccsénél 6 éves korában diagnosztizáltak inzulin-dependens cukorbetegséget, majd hypermetropiát és kétoldali n. opticus atrophia okozta látásvesztést. Vizsgálatunkkor a fiú szemüveggel még jól látott, hallása ép volt, serdülése életkorának megfelelően kezdődött el. Polidipsziája, nocturiája, étvágytalansága és fogyása felvetette a cukorbetegség kezelésének inadekváttá válását, mely ellentmondásban állt jó vércukor profiljával. A pszichogén kóreredetet a magasabb szérum osmolalitás, a szomjaztatási és vasopressin próba eredménye kizárta, diabetes insipidus igazolódott. Összevetve, a három beteg tünettana az inzulin-dependens cukorbetegségen és a szemészeti eltéréseken átfedett, viszont a 47 éves nőnél a veleszületett hallásvesztésben és a primer amenorrheában, a fiatal fiúnál pedig a diabetes insipidusban különbözött. Genetikai vizsgálattal mindhárom betegnél azonos betegség, az autoszómális recesszív/domináns öröklődésmenetű Wolfram-szindróma 1-es típusa igazolódott. A WFS1 patogén variációja a 47 éves nőnél heterozigóta, a testvérpárnál kapcsolt heterozigóta formában volt jelen, mely magyarázatul szolgált az eltérően megjelenő és különböző módon progrediáló fenotípusokra. A három eset az utánkövetés fontosságára, a genetikai eredetű kórképek variabilitására hívja fel a figyelmet.

Szöveti plazminogén aktivátor (TPA) használatával az elmúlt 10 évben szerzett tapasztalataink a Gottsegen Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermekszív Központjában egy esetismertetés tükrében

Pongrácz Brigitta[1,2], Simon Gábor[2], Ablonczy László[2]

[1]SZSZBMK és Egyetemi Oktatókórház, Jósa András Oktatókórház, Gyermekosztály, Nyíregyháza

[2]Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet, Gyermekszív Központ

A csecsemőkorban végzett szívkatéteres beavatkozások, illetve a gyermekkori műbillentyű beültetések lehetséges szövődményeként fellépő thrombosis megelőzésére protokoll szerint a betegek átmeneti vagy tartós antikoagulációban részesülnek. Ennek ellenére az esetek egy részében súlyos thromboemboliás szövődmény léphet fel. Ilyenkor intrakardiális folyamat esetén idegrendszeri károsodás, míg vaszkuláris elzáródás esetén végtagvesztés veszélye is kialakulhat. A keringési zavar megszüntetése érdekében szöveti plazminogén aktivátor (tPA) adása, thrombolysis szükséges.

A Gottsegen Országos Kardiovaszkuláris Intézet, Gyermekszív Központ beteganyagát áttekintve, az elmúlt 10 évben (2012. májusától 2022. májusáig) a Gyermekkardiológiai Intenzív részlegen 34 + 1 beteg (egy beteg 18 év feletti) esetében vált szükségessé tPA lysis alkalmazása. 2 beteg műbillentyű thrombosis szövődménye, míg 33 beteg intravaszkuláris kanülálás következménye miatt szorult vérrögoldó terápiára. Életkori megoszlás alapján 29 -en az 1 év alatti, míg 6-an az 1-20 év közötti korosztályba tartoztak. Az összes beavatkozás közül 27 volt részben vagy teljes mértékben sikeres. Részleges sikernek a keringés javulását, a teljes elzáródás megszűnését tekintjük olyan esetben, amikor a vérrög oldása ultrahang- vizsgálat alapján nem teljes. Vérzéses szövődmény 4 betegnél alakult ki.

Prezentációnkban egy olyan újszülött esetét is bemutatjuk, akinél néhány órás életkorban izolált nagyértranszpozíció és szűk interatriális kommunikáció miatt sürgős Rashkind septostomiát végeztünk. A beavatkozás kapcsán történt akcidentális arteria femoralis kanülálás következtében jelentkezett a jobb alsó végtag artériás keringészavara, így thrombolysis vált szükségessé. A végtag keringése az effektív dózisú szisztémás lysis mellett sem rendeződött, ezért irodalmi ritkaságként az arteria umbilicalis kanülálása és szelektív lysis mellett döntöttünk amelynek hatására a jobb láb keringése négy órán belül rendeződött.

Prezentációnkban bemutatjuk a GOKVI thrombolysis protokollját és az ennek alkalmazásával a 35 beteg ellátása során szerzett tapasztalatainkat.

„BETI PRO" program - Tégy az egészségedért! – A Bethesda Gyermekkórház Innovatív Egészségfejlesztő Programjának céljai és eredményei

Pusztai Zsófia, Fiam-Szűcs Kata, Kerekes Júlia, Megyesi Katalin Zsófia

MRE Bethesda Gyermekkórház

A Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza 2021 őszétől új innovatív Egészségfejlesztési Programba kezdett, mely 3 pillérével hosszú távon szeretné megalapozni, hogy kórházunk dolgozói képessé váljanak az ellátott gyermekeknek és családjaiknak a prevenció és egészségmegőrzés területén is segítséget nyújtani. Kórházunk közössége ezzel elköteleződött a fiatal generáció egészség-edukációja, egészségértésének fejlesztése érdekében a mindenkori nemzetközi és hazai standardoknak megfelelően. A program keretében felállított multidiszciplináris szakmai csapat segíti, hogy mind dolgozóink, mind az ellátott gyermekek felé a megfelelő prevenciós tevékenységeket biztosítani tudjuk.

A program kezdeti stádiumában kiemelt hangsúlyt kapott a kórházunkon belüli munkahelyi egészségfejlesztés, amely magába foglalja a dolgozóinknak szóló 'Egészségkihívás' programot, melyre 280 kollégánk jelentkezett. A résztvevők komplex egészségszűrést, felmérést és kockázatelemzést kaptak. A 6 hónapig tartó program során minden jelentkezőt személyre szabottan motiválunk az általuk kitűzött célok elérésében, heti kihívásokkal, ösztönzőkkel, közösségi programokkal, egészséges étrend ötletekkel, edzésprogramokkal, relaxációs és stresszkezelő tréningekkel, és célzott edukációs programokkal. A változásokat fél év múlva monitorizáljuk.

A program második pillérjének keretében készül egy kórházunkra reprezentatív szülői egészségértés felmérés, az EU-HLS nemzetközi kutatás validált kérdéseivel, mely a legfontosabb prevenciós irányvonalak és célzott egészség kommunikáció meghatározásához nyújt segítséget. Az egészség-edukáció részeként már néhány egyszerűbb betegségről könnyen követhető összefoglalókat, videókat, edukációs anyagokat adtunk ki szülők számára.

A harmadik pillére programunknak, hogy kórházunkban innovatív partneri együttműködésekre építve, családok és iskolák bevonásával tematikus egészségfejlesztést támogató programokon keresztül ellátott betegeink egészségét javítani tudjuk.

Átfogó célunk a hétköznapi munkánk részeként ugyanolyan szintre emelni a primer prevenciót, mint az általános betegellátást, hiszen a gyermekkor a legideálisabb időszak az egészségtudatos életmód megalapozására.

Az előadásunk során szeretnénk részletesebben ismertetni a program lépéseit, eddigi eredményeit és tapasztalatait, így inspirálva más egészségügyi-ellátókat is a prevenciós medicina széleskörű alkalmazására.

Onkológiai beteg fiúgyermekek serdülésének kérdései endokrinológus szemmel

Repkényi Dorottya Zita, Gács Zsófia
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A különféle daganatos betegségekkel kezelt fiúknál primer- vagy centrális hypogonadismust okozhatnak az alkalmazott kombinált kemoterápiás szerek, a koponya-, teljes-test- vagy a herék besugárzása.
A primer- és a centralis hypogonadismus egyaránt elégtelen tesztoszteron termeléshez, illetve elégtelen spermatogenesishez vezethet, mely állapotok a serdülés zavarát és infertilitást okozhatnak. Az alapellátó orvos és az onkológiai központban dolgozó endokrinológus feladata ezen esetekben a serdülés nyomon követése.
Négy fiúgyermek esetén keresztül szeretném bemutatni különféle daganatos betegségek kezelése során kialakult hypogonadismus példáit és az endokrinológiai terápiás lehetőségeket. Az első gyermeknél csírasejtes hypophysistumor-, a második gyermeknél craniopharyngeoma kezelése miatt centrális hypogonadismus alakult ki. A harmadik gyermek medulloblastoma kezelése miatt centralis és primer hypogonadismus jeleit mutatta. A negyedik gyermeknél akut lymphoid leukémia kezelése miatt primer hypogonadismus alakult ki.
Centralis hypogonadismus esetében megtartott gonádfunkció mellett, nemzetközi ajánlás alapján a pubertásindukció előtt a fertilitás megőrzése érdekében rekombináns FSH priming javasolt, melynek következtében a Sertoli sejtek proliferálnak, a herék mérete növekedik. A primingot követő pubertásindukció rFSH és hCG (mint LH analóg) kombinációja segítségével javasolt. Ép gonádfunkció esetén a megfelelő spontán tesztoszteronválasz, és a következményes serdülésbeindulás az eredmény. A tesztoszteron túl rapid serdüléslefutást okoz, a fertilitást nem javítja és a nemi szervek érését nem segíti, ezért centralis hypogonadismus esetén önmagában nem ajánlott alkalmazni. Amennyiben a gonádok primeren károsodtak, a tesztoszteron pótlása ajánlott. A tesztoszteronpótlás a csontsűrűség normalizálása-, az izomerő és izomtömeg javítása-, a szexuális funkcionalitás lehetővé tétele-, valamint a metabolikus következmények kivédése tekintetében, tehát a jó életminőség elérése céljából indikált.
Magyarországon a serdülés beindítására az rFSH terápia nem törzskönyvezett, csak a heti injekcióként adandó hCG terápia. A tesztoszteron pótlása is im injekció formájában van lehetőség. A rendszeres hormonpótlás tervezése az onkológiai centrumban dolgozó endokrinológus feladata. A betegek életminőségét jelentősen javítani képes az endokrinológus és alapellátó orvos szoros együttműködése, az alapellátó orvos fontos partner a betegek rendszeres hormonpótlásának kivitelezéséhez.

A pectus excavatum kezelésének változása az elmúlt 21 évben

Ringwald Zoltán, Garai Gábor, Sárközy Sándor
HOGYI Gyermeksebészeti és Traumatológiai Osztály

Osztályunkon 2001-ben tértünk át a pectus excavatum műtéti kezelésénél a Nuss féle minimally invasive repair of pectus excavatum (MIRPE) módszerrel. 2001-2020 között 365 pectus excavatum-os gyermeket operáltunk meg MIRPE műtéttel. Az operációt megelőző kivizsgálás részét képezte kezdetben készült CT, légzésfunkciós és kardiológiai vizsgálat. Műtéti indikációt a CT vizsgálaton észlelt nagy fokú deformitás, illetve a beteg számára a deformitás okozta pszichés terhelés jelentette. Azonban a műtéti indikáció az idő folyamán változott.
Korábban a műtét végén egy-egy mellkasdraint helyezünk a pleuraűrbe. Ma már drain benthagyása nélkül végezzük a műtétet.
2001-2006 között 2 év után, 2006-2020 között 3 után távolítottuk el a lemezt.
Az elmúlt 21 évben rengeteg tapasztalatot szereztünk a Nuss féle műtéti technikában Az idő előrehaladtával tapasztalataink és az aktuális szakirodalmi ajánlások felhasználásával igyekeztünk az indikációt, a kivizsgálást, a műtéti technikát és a műtét utáni kezelést úgy alakítani, hogy a legjobb eredményt érjük el a gyermekek minél kisebb megterhelésével.
Előadásom során az irodalmi áttekintést követően bemutatom, hogy az elmúlt két évtizedben hogyan változott osztályunkon a pectus excavatum kezelése.

Mi a szerepe a point of care UH-vizsgálatnak a gyermektraumatológiában?

Ringwald Zoltán, Füle István, Fadgyas Balázs, Langer Márk
HOGYI Gyermeksebészeti és Traumatológiai Osztály

Kb. 10 évtizede jelentek meg cikkek arról, hogy a nagy frekvenciás UH készülékek alkalmasak lehetnek csonttörések, illetve a lágyrészsérülések diagnosztikájában. Ma már számos leírás van például a csuklótáji törések UH-diagnosztikájával kapcsolatban. 6 éve használunk az akut ellátásban nagy frekvenciás UH készülékeket osztályunkon, például törés illetve szalagsérülések diagnosztikájában, csonttörések repositiójának ellenőrzésében. Még az útkeresés időszakában vagyunk, de az egyértelműen látható, hogy nagy frekvenciás UH készülékekkel csökkenteni lehet a Röntgen vizsgálatok mennyiségét és így a gyermekeket ért sugárterhelést.
Előadásunkban az elmúlt 6 év tapasztalatáról számolunk be.

Az anyatej szerepe a hőtermelő zsírszövet kialakulásában

Röszer Tamás
DE KK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Heat generation from lipids is a feature of newborn mammals and is mediated by the uncoupling of mitochondrial respiration in specific fat depots. Beyond its heat-producing capacity, thermogenic adipose tissue is also necessary for proper lipid metabolism and determines early-life adiposity. We have demonstrated that thermogenic potential of the adipose tissue is stimulated by breast milk lipid signals, establishing a mother-to-child signaling to control metabolic development in the infant. In turn, we have found recently, that infant adipocytes express specific microRNA species and have a blockage in their cytosolic RNA recognition machinery, allowing non-coding RNA species to promote mitobiogenesis and mitochondrial heat production. This retrograde mitochondria-to-nucleus RNA signaling may protect from excess fat accumulation of the developing adipose tissue. Breast milk-derived signals appear to stimulate this novel signal mechanism. Breastfeeding rates are declining worldwide and are paralleled by an alarming increase in childhood obesity, which at least in part may have its roots in the impaired metabolic control by breast milk-derived signals.

MR vs. CT, avagy sugárterhelés nélküli új lehetőség a CF követésére?

Sándor Zsuzsa, Turóczi-Kirizs Róbert, Laki István

A mellkas és tüdő vizsgálata napjainkban is folyamatos fejlődésen megy keresztül -kezdetben a sztetoszkóp (1816-R. Laennec a feltalálója) volt a legfontosabb diagnosztikai eszköz a tüdő vizsgálatában, majd 1896.-az első mellkasröntgen felvétel után a mellkas röntgenfelvételt fogadtuk el többnek a tüdő szerkezetének értékelésére.
Annak ellenére, hogy a mellkas röntgenfelvételek jelentős korlátait ismerjük, azóta is széles körben használjuk diagnosztikai eszközként a tüdő szerkezetének ábrázolására a tüdőbetegségek kimutatására.
A következő nagy áttörés akkor következett be, amikor Cormack és Hounsfield kifejlesztette a CT-t. Az első CT szkenner klinikai használatra 1971-ben Cambridge-ben telepítették.
Raymond Damadian saját kezűleg építette meg az első MR készüléket (mellyel sikeresen diagnosztizált rákos pácienst is). 1977-ben készítette első MR felvételét egy páciens mellkasáról.
Hosszú utat tettünk meg diagnosztikai lehetőségeink terén, mióta Laennec feltalálta a sztetoszkópot. A tüdő képalkotó és képelemzés innovációi megváltoztatják diagnosztikai eszközkészletünk arculatát.
Továbbra is napi szinten fogjuk használni a sztetoszkópot, a mellkas röntgenfelvételeket és a légzésfunkciókat, de a betegellátásban betöltött szerepük és fontosságuk a közeljövőben ismét lényegesen meg fog változik a mai korszerű mellkasi CT képességeinek és a gyorsan fejlődő mellkasi MRI képességei miatt.
Előadásunkban, Intézetünkben (Törökbálint, Tüdőgyógyintézet) gondozott CFes betegek állapotfelmérése során készült mellkas MR felvételeit hasonlítjuk össze mellkasi CT felvételekkel.

A köpet viszkoelasztikus sajátosságainak, mint fizikai biomarkernek a vizsgálata CF pulmonalis exacerbatiók során

Sándor Zsuzsa, Laki István
Tüdőgyógyintézet, Törökbálint

A spirometria a légúti betegek megfigyelésére szolgáló standard eljárás. A köpet rheológiai vizsgálata a közelmúltban egyes légzőszervi megbetegedések lehetséges biomarkereként jelent meg.
Célkitűzés: A rheometriai és a spirometriai vizsgálatok összehasonlítása cisztás fibrózisos betegek kórházi iv. célzott, kombinált, kúraszerű antibiotikus kezelést igénylő exacerbatiói során.
Módszerek: Gondozott cisztás fibrózisos betegeink exacerbatióinak kezdetén és végén légzésfunkciós vizsgálatot és a gyűjtött köpet rheometriás vizsgálatát végeztük. A légzésfunkciós vizsgálatokat Piston (Budapest) spirométerrel, a rheológiai vizsgálatokat a Rheomuco®ozscillációs rheométerrel (Rheonova, Grenoble) végeztük. Összehasonlítottuk a mért FVC és FEV1, valamint a viszkoelasztikus modulus értékeit.
Eredmények: A várakozásoknak és a korábbi tapasztalatoknak megfelelően az exacerbatio kezelése során elért állapotjavulást az FVC és a FEV1 értékek javulása kísérte. Ezzel inverz módon a viszkoelasztikus modulus értéke csökkent, változásának mértéke jelentősen meghaladta az FVC és a FEV1 változását.
Következtetés: A köpet rheológiai vizsgálata egyszerűen kivitelezhető vizsgálat váladékképződéssel járó krónikus légúti betegségben. Eredményeink szerint a viszkoelaszticitás változása gyorsabb és erősebb indikátora, biomarkere lehet a léguti gyulladásnak, mint a légzésfunkció. Emellett az eljárással vizsgálható mucolyticumok és fizioterápiás eljárások, az ioncsatornákra ható terápiák, a bakteriális kolonizáció hatása.

A kora gyermekkori evésfejlődés határterületi kérdései

Scheuring Noémi, Sümegi Edina
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

Cél: A kora gyermekkori egészséges fejlődés alapja többek között a kisgyermekek megfelelő táplálásának biztosítása. Az evéskészség fejlődése pozitív és negatív faktorok rendszere által meghatározott komplex folyamat. Célunk a téma tematizálása, valamint a különböző társszakmák szerepének bemutatása a kisgyermekek fejlődési elakadása, vagy a normáltól eltérő haladása esetén.
Megbeszélés: A kisgyermekek evéskészségének jellemző adottságai, és a táplálkozás során mutatott viselkedési megnyilvánulásai, meghatározott változáson mennek keresztül az életkor előre haladásával. Az optimális fejlődés során is előfordulhatnak zavarok/elakadások, amelyek időben való felismerése és menedzselése fontos feladata a kisgyermekkel foglalkozó szakembereknek. Amennyiben a megfelelő prevenció a probléma megjelenésének kezdeti szakaszán érvényre jut, a panaszolt tünetek az esetek többségében enyhék maradhatnak, és rendeződésük várhatóan nem húzódik el. Súlyos esetben táplálási zavar alakulhat ki, mely a kisgyermek normál táplálását is veszélyeztetheti, és a család működésére is negatív hatást gyakorolhat.
2019-ben az Egészségügyi Világszervezet egy munkacsoportja kidolgozott egy átfogó definíciót. Eszerint gyermekkori táplálási zavarnak (Pediatric Feeding Disorder, PFD) az életkornak nem megfelelő orális bevitelt nevezzük, amelyhez szervi ok, tápanyaghiány, az evési készség elmaradása és/vagy pszichoszociális működészavar kapcsolódik.
A téma megközelítése ennek megfelelően határterületi kérdés, amely orvosi, pszichológiai, gyógypedagógiai, dietetikai és további szakmákat is érint. A különböző társszakmák módszertani keretei bizonyos területeken fedik egymást. Ennek megfelelően közösen dolgoznak a kóros tünet/panasz körvonalazása, a kisgyermekek ellátása, és a családok megsegítése érdekében.
Következtetés: A kisgyermekek evésfejlődésének követése, táplálási zavarainak kivizsgálása és kezelése esetenként multifaktoriális megközelítést igényel. A határterületi társszakmák közös munkáját segíti a egyes munkamódszerek és szakmai keretek kölcsönös ismerete, valamint a rendszeres egyéni, és csoportos – team – megbeszélések.

Mit takar a válaszkész táplálás?

Sümegi Edina, Scheuring Noémi
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

Cél: A hatályos magyar csecsemőtáplálási irányelv kiemeli, hogy a hozzátáplálás lehetőleg a válaszkész táplálás elveit alkalmazva történjen. A prezentáció célja a téma tematizálása, a legfrissebb nemzetközi szakirodalmi ajánlások bemutatásával. Hangsúly kerül arra is, hogy mire kell figyelnie a szülőnek, ha válaszkész szeretne lenni.
Megbeszélés: A válaszkész táplálás olyan táplálási gyakorlatot takar, amely arra bátorítja a gyermeket, hogy önállóan, illetve a fiziológiai és fejlődési szükségleteire reagálva étkezzen, mely elősegíti az evés önszabályozását (self-regulation), és támogatja

az egyén kognitív, érzelmi és szociális fejlődését. A lényege az aktív táplálás koncepciója. Kölcsönös táplálási gyakorlatot jelent a gondozó és a gyermek között, ahol a gondozó szenzitíven válaszol a csecsemő vagy kisgyermek norverbális éhség és teltségjeleire.
A sikeres válaszkész táplálás főbb komponensei a következők: A gyermek fejlődése során folyamatosan változó éhség/ jóllakottság jeleinek felismerése és differenciálása. A gyermek érettségének megfelelő időben kezdődő hozzátáplálás, egészséges, változatos és a gyermek fejlettségi szintjének megfelelő konzisztenciájú ételek kínálásával. Nevelő magatartásforma felvétele, mely során a szülők együtt étkeznek gyermekükkel családként, kellemes, nyugodt légkört teremtve, bátorítva gyermeküket, de kerülik a figyelemelterelést és az evés erőltetését, illetve nem használják megnyugtató eszközként az ételt. A válaszkész szülőséghez hozzátartozik, hogy a szülő jól stukturált napi rutint alakít ki az evés, alvás és játék terén.
A válaszkész szülőségre és válaszkész táplálásra alapuló intervenciókkal kapcsolatban az elmúlt években több prospektív, randomizált, kontrollált klinikai vizsgálat zajlott (SLIMTIME, INSIGHT, NOURISH, POI). A születéstől 1 éves korig, de több esetben 3 ill. 5 éves korig tartó rendszeres tanácsadások magukban foglalták a válaszkész táplálási módszerek ismertetését, alvási higiéniai tanácsadást, etetéstől független megnyugtatási módszerek használatának és kiszámítható napirend kialakításának javaslatát. Az utánkövetett kisdedeknél csökkent a malnutrició kockázata és szignifikánsan alacsonyabb volt az érzelmi alapú túlevés mértéke a kontroll csoporthoz képest, mely kulcsfontosságú a gyermekkori elhízás prevenciója szempontjából.
Következtetés: A válaszkész táplálás tehát egy jól meghatározott keretrendszer, mely kulcsfontosságú az evés önszabályozásának kialakulása és a gyermekek optimális növekedése és fejlődése szempontjából.

Csonttumorok és minden más... – a csontszerkezeti eltérést okozó benignus, valamint malignus megbetegedések differenciáldiagnosztikája

Szabados Márton, Brückner Edit, Varga Edit, Csóka Monika, Garami Miklós
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A mozgásszervi – sok esetben tapintható végtagi duzzanattal járó – panaszoknak számos oka ismert. Hátterében sok esetben banális betegség áll, azonban súlyos, életet veszélyeztető kórállapot első jele is lehet.
A gyermekeknél leggyakrabban traumához kapcsoltan fellépő panaszok miatt kerül sor ortopédiai, illetve radiológiai ellátásra. A kóros folyamat feltárására végzett röntgen-, illetve további képalkotó vizsgálatok során előfordul, hogy csontszerkezeti elváltozást, onkológiai betegségre utaló radiológiai képet észlelünk. Csontfájdalom hátterében trauma után észlelhető elváltozások, valamint gyulladásos betegségek mellett gyermekkori rosszindulatú kórfolyamat is állhat. Ezen kórképek mind tünettanilag, mind radiológiai szempontból komoly differenciáldiagnosztikai és terápiás nehézséget jelenthetnek.
Előadásom célja a csontszerkezeti eltérések hátterében előforduló benignus és malignus kórfolyamatok bemutatása, különös tekintettel a Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikán előforduló betegutak alapján.

A nervonsav magasabb aránya a koraszülöttet szült anyák anyatejmintáiban az érett tejhez képest

Szabó Éva[1,2], Marosvölgyi Tamás[1,3], Dergez Tímea[3], Tamás Decsi[1]
[1]*PTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs*
[2]*PTE ÁOK Biokémiai és Orvosi Kémiai Intézet, Pécs*
[3]*PTE ÁOK Bioanalitikai Intézet, Pécs*

Háttér: A fejlődő idegrendszer érésében a hosszú szénláncú, többszörösen telítetlen zsírsavak (LCPUFA) fontos szerepe régóta ismert. Ezzel szemben egy nemrégiben megjelent tanulmány (Yu et al, Nutrients 2019) nem az n-3 és n-6 LCPUFA-k fejlődésben betöltött fontos szerepére, hanem egy n-9 egyszeresen telítetlen zsírsavra, a nervonsavra (C24:1n-9) összpontosított. Ezen újszerű meglátás alapján felmerült, hogy újraelemezzük a rendelkezésre álló, de eddig még nem publikált adatainkat a nervonsavnak az anyatej zsírsavösszetételében való arányának változásáról a szoptatás első hónapja során koraszülöttet és érett újszülöttet szült anyák anyatejmintáiban.
Módszer: Korábbi, anyatejjel foglalkozó tanulmányaink (Molnár és mtsai, Orv Hetil 2002; Minda és mtsai, Ann Nutr Metab 2004; Kovács és mtsai, J Pediatr Gastroenterol Nutr, 2005 és Mihályi és mtsai, Eur J Pediatr 2015) adatbázisaiban újraelemeztük a korábban külön-külön nem közölt nervonsav adatokat. Az anyatejminták zsírsavösszetételét GC-FID segítségével határoztuk meg; a nervonsav értékeket az összes zsírsav tömegszázalékában adtuk meg (medián [Q1-Q3]). A zsírsavadatok statisztikai elemzését SPSS 28.0 szoftverrel végeztük. A Mann-Whitney U tesztet a csoportok közötti különbség értékelésére, a Wilcoxon Signed Rank tesztet pedig a csoportokon belüli különbségek kimutatására használtuk.
Eredmények: Korábbi vizsgálataink alapján a kolosztrumban magasabbak voltak a nervonsav értékek, mint az átmeneti és az érett női tejben. A koraszülöttet és érett újszülöttet szült anyák anyatejmintáiban (Kovács és mtsai, JPGN 2005) a nervonsav értékek a szoptatás mind a tíz vizsgált időpontjában körülbelül háromszor magasabbak voltak a koraszülöttet szült, mint az érett újszülöttet szült anyák mintáiban. A legmagasabb nervonsav értékeket mindkét csoportban a laktáció első napján mértük (kora: 0,30 [0,43–0,16] vs érett: 0,10 [0,08–0,13] medián [Q1-Q3]; tömeg%; $p < 0,01$). A szoptatás 21. napjára a koraszülött tejben a nervonsav értéke (0,08 [0,03–0,12] medián [Q1-Q3]) az érett újszülöttet szült anyák anyatejmintáiban a szoptatás első napján mért értékhez hasonló szintre csökkent. Ln-trendvonalat illesztettünk mind az érett ($r = -0,940$), mind a koraszülött ($r = -0,933$) tejminták adataira, és a nervonsavértékek valamint a szoptatás időtartama között erős, szignifikáns fordított összefüggést találtunk.
Következtetések: 1. A nervonsav értéke az anyatejben a szoptatás során csökken. 2. A koraszülöttet szült anyák anyatejében a nervonsav értékei körülbelül háromszor magasabbak, mint az érett újszülöttet szült anyák tejében egy adott időpontba, amely megfigyelés alátámasztja a koraszülötteknél a nervonsav étrendi bevitelének feltételezett fontosságát.

A kereskedelmi forgalomban kapható növényi alapú italok zsírsavösszetételének változékonysága

Marosvölgyi Tamás[1], Okba Hatem[2,5], Madarászné Horváth Ibolya[1], Wahr Mátyás[1], Szabó Zoltán[3], Verzár Zsófia[3], Decsi Tamás[4], Szabó Éva[2]

[1]PTE ÁOK Bioanalitikai Intézet, Pécs
[2]PTE ÁOK Biokémiai és Orvosi Kémiai Intézet, Pécs
[3]PTE ETK Táplálkozástudományi és Dietetikai Intézet, Pécs
[4]PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs
[5]PTE ETK Egészségtudományi Doktori Iskola, Pécs

Cél: A táplálékallergiák közül az egyik leggyakoribb a csecsemő- és kisdedkorban a tehéntejfehérje-allergia, kezelése a tejtermékek étrendből való kizárásával jár. Napjainkban egyre többféle növényi alapú ital elérhető, melyek helyettesíthetik az állati eredetű termékeket. Ugyanakkor ezek részletes összetételéről nem igazán találunk kutatási adatot, ezért célunk volt a növényi alapú italok zsírsavösszetételének a vizsgálata.
Anyag és módszer: Nyolc különböző fajta (n = 26) egykomponensű (csak egyféle növényi magból készült ital), ízesítés és/vagy édesítés nélküli, kiskereskedelmi forgalomban kapható növényi alapú [dió (1), tönköly (1), kesudió (2), szója (3), zab (3), rizs (4), mandula (5) és kókusz (7)] italt vizsgáltuk, melyek mindegyike az Európai Unió több országában is kapható. A zsírsav-metilésztereket 6-26 szénlánchosszúság között Perkin- Elmer Clarus 690 GC-vel, FID detektorral határoztuk meg.
Eredmények: Három esetben az ugyanabból a növényi magból előállított különböző növényi italok zsírsavösszetétele nagyon hasonló volt: a kesudió italokban a fő zsírsav az egyszeresen telítetlen olajsav (59,3 ± 0,56 m/m%, átlag ± SD), míg a zab- és a szójaitalokban az n-6 esszenciális linolsav (48,30 ± 1,27 m/m%, illetve 54,59 ± 0,46%) volt. A négy vizsgált rizsital közül ugyanakkor az egyikben a fő zsírsavnak számító olajsavtartalom magasabb volt (72,3 ± 0,16 m/m%), mint a másik három rizsital-típusban (31,3 ± 1,99 m/m%), de a linolsavtartalomban is óriási különbségeket mértünk (7,99 ± 0,05 m/m%, illetve 54,06 ± 0,92 m/m%). Hasonlóképpen, az öt vizsgált mandulaital közül az egyikben alacsonyabb olajsavtartalmat találtunk (45,79 ± 0,03 m/m%), mint a másik négy mandulaitalban (64,25 ± 1,64 m/m%), és a linolsavtartalmuk között is jelentős különbség volt (40,72 ± 0,03 m/m%, illetve 24,16 ± 2,07 m/m%). A hét vizsgált kókuszdióital zsírsavösszetétele között nemcsak a közepes szénláncú telített (C12-0) és az egyszeresen telítetlen olajsavtartalomban találtunk különbségeket, hanem az esszenciális zsírsavtartalomban is. Csak két olyan kókuszitalt találtunk, amelyek a szakirodalomhoz hasonló zsírsavösszetételűek voltak (1%-nál alacsonyabb esszenciális zsírsavtartalommal).
Következtetés: Bár a termékcímkén szereplő információk szerint az általunk vizsgált növényi alapú italok egykomponensűek voltak, egyes esetekben jelentős különbségeket találtunk néhány élettanilag fontos telített és telítetlen zsírsav értékében. Ezek az eltérések befolyásolhatják a fogyasztók zsírsavbevitelét, valamint a zsírsavbevitelt és -fogyasztást vizsgáló kutatások eredményeit.

A piperacillin-tazobactám farmakokinetikai vizsgálata gyermekonkológiai betegeken

Szabó Sándor, Kovács Gábor

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: A gyermekonkológiai kezelés igen gyakori szövődménye a neutropéniás láz kialakulása. Nemzetközi ajánlásoknak megfelelően a leghatékonyabb antibiotikum ebben az esetben, például egy széles spektrumú B-laktám, mint a piperacillin-tazobaktám.
Célkitűzés: Vizsgáltuk az empirikusan alkalmazott piperacillin-tazobactám hatásosságát a szérumszintek mérésével és átfogó farmakokinetikai számításokkal.
Az idő-dependens hatásmechanizmus alapján, napi 3x1 órás, 3x100 mg/kg adagolású, napi 3x3 órás, 3x100 mg/kg adagolású és napi 4x1 órás, 4x75 mg/kg adagolású antibiotikus kezelés hatásosságát vetettük össze.
Módszerek: Összesen 20 lázas neutropéniás betegnél, meghatározott időben, betegenként 5 alkalommal történt piperacillin illetve tazobactám szérumszint mérés.
A korábbi évek során regisztrált hemokultúrák bakteriológiai tenyésztéseit átnézve, meghatároznánk a Klinikán leggyakrabban előforduló kórokozó MIC értékét.
Az antibiotikum koncentrációját HPLC (nagy teljesítményű folyadékkromatográfia) eljárással mértük, az adatokat Pmetrics program segítségével elemeztük.
Eredmények: 4 mg/l MIC értéket véve a T>MIC százalékos érték átlaga a 3x100 mg/kg/1 óra adagolás mellett 55,7%, a 3x100 mg/kg/3 óra esetén 78,9%, illetve a 4x75 mg/kg/1 óra esetén 72,18% volt.
Következtetés: Az idő-dependens hatás következtében T>MIC növelésével az antibiotikum baktericid hatása nőhet, mely alapján a leghatékonyabb adagolási formának a 3x100 mg/kg/3 óra piperacillin-tazobactam infúzió bizonyult.

Egy „gerinces" fiatalember

Szabó Viktória[1], Béllei Gábor[2], Bükki Éva[1], Tálosi Gyula[1]

[1]Bács-Kiskun Megyei Oktatókórház, Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Osztály
[2]Alapellátás, Kecskemét

1,5 hete tartó láz, általános gyengeségérzet, száraz köhögés, mellkasi illetve háti fájdalom miatt került felvételre a 14 éve fiúgyermek. Korábban háziorvos panaszaira és laboratóriumi vizsgálatokkal igazolt emelkedett gyulladásos értékeire makrolid terápiát indított, de panaszai nem szűntek.
Osztályunkon végzett kontroll laboratóriumi vizsgálatok változatlanul emelkedett gyulladásos értékeket igazoltak. Mellkas röntgenfelvételen kóros eltérés nem ábrázolódott. Hemokultúrából 2 alkalommal is Staphylococcus aureus tenyészett ki. Továbbra is fennálló láz, éjszakai nyugalmat zavaró háti fájdalom, hemokultúra pozitivitás miatt góckutatás céljából leukocyta szcintigráfiás vizsgálatot végeztünk, amely a thoracalis IX. csigolya vetületében csökkentebb aktivitású területet írt le. Thoracalis MR felvételen a Th. VIII. csigolya T2 és STIR jelmenetben jelintenzív, kontrasztanyag beadása után intenzív halmozást mutatott. Az észlelt elváltozás elsősorban gyulladásos folyamat következményének felelt meg, ezért osteomyelitisnek megfelelően parenteralis flucloxacillin terápiát indítottunk összesen 4 héten át, valamint ortopédus javaslatára Boston fűzővel teljes tehermentesítést alkalmaztunk. Négy hét után per os antibiotikumra váltottunk további 2 hétig.

Az alkalmazott terápia hatására a gyermek panaszmentessé vált, CRP érték normalizálódott, hemokultúra negatívvá vált. Kontroll thoracalis gerinc MR felvételen az érintett terület zsíros degenerációját látták, emellett több csigolyán Schmorl-hernia ábrázolódott. A látott kép alapján felvetődött a Scheuermann-kór fennállása.

Szelektív intraarteriális kemoterápia

Szikora István
Országos Mentális, Ideggyógyászati és Idegsebészeti Intézet

Mellgyulladás – Mi köze ehhez egy gyerekgyógyásznak?

Szomor Anna, Verebélyi Boglárka
Bethesda Gyermekkorház

Gyermeküket szoptató édesanyák sokszor vesznek el az ellátórendszerben és különböző szakemberek kezei között. Bár azt gondolnánk a mellgyulladásról, ez a felnőtt ellátás feladata, számtalan esetben találják meg a gyermekgyógyászt a szoptatás kérdéskörével. Az anya-baba páros szétválaszthatatlan egysége révén a gyermekek érintettsége megkérdőjelezhetetlen, miközben képzésünk során kevés lehetőség nyílik az ezirányú ismeretek elsajátítására.
A szoptatás támogatása gyermekgyógyászként közös ügyünk, amely a pandémia alatt méginkább törékennyé vált. Az előadás célja a mellgyulladás korszerű ellátásának, újonnan megjelent protokolljának ismertetése, illetve az ehhez kapcsolódó esetek bemutatása.

Cisztás fibrózishoz társuló májbetegség (CFLD) kapcsán szerzett tapasztalatok a Nyíregyházi Jósa András Oktatókórházban

Tarek Gabriella Laila, Vass Klára, Guthy Ildikó
SZSZBMK Jósa András Oktatókórház, Nyíregyháza

Elméleti háttér: A cisztás fibrózis a kaukázusi populációban leggyakrabban előforduló autoszomális recesszíven öröklődő genetikai betegség, melynek hátterében a CFTR ioncsatorna mutációja áll. Habár a CF vezető tünete a krónikus tüdőbetegség, jelentős betegségterhet okoz a cisztás fibrózishoz társuló májbetegség (CFLD) is. A CF betegek 30-50%-ban fordul elő, leginkább az 5-15 éves korosztályban. Súlyossága a tünetmentes transzaminász-szint emelkedéstől terjedhet egészen a portalis hypertensioval járó biliaris cirrhosisig, mely a betegek 5-10%-át érinti. A betegség jelentkezhet még neonatalis cholestasis, steatosis, focalis májfibrosis, cholelithiasis, cholecystitis, és mikroepehólyag képében is.
Célkitűzés: Munkánk során a beteganyagunkon keresztül kívánjuk szemléltetni a cisztás fibrózishoz társuló májbetegség különböző megjelenési formáit, széles súlyossági spektrumát. Célunk továbbá ismertetni a vizsgálati modalitásokat, terápiás lehetőségeket.
Módszer: A Jósa András Oktatókórházban cisztás fibrózis miatt kezelt betegeket BNO-kódjuk alapján választottuk ki a Medical Network System regiszteréből, majd betegdokumentációjuk feldolgozásra került.
Eredmények: Kórházunk pulmonológiai szakrendelésén 12 CF beteg gondozása zajlik. A betegek egyharmadánál észleltünk cisztás fibrózishoz társuló májbetegséget. Az irodalmi adatok alapján a fiúk hajlamosabbak a betegségre, azonban a gondozott CFLD betegeink mindannyian lányok. Mind a négy beteg a CFTR génre compound heterozigóta. Mindegyik CFLD betegnél észlelhető volt hepatosplenomegalia. Epehólyag-érintettséget három esetben detektáltunk. Cirrhosis három gyermeknél alakult ki. Hypersplenia, portalis hypertensio kialakulását két esetben észleltük. Betegeink ursodeoxycholsav kezelésben részesülnek.
Diszkusszió: A CF betegek korcsoportnak és súlyossági állapotnak megfelelő gyakoriságú ellenőrzésével, pontos követésével lehetséges a CFLD korai felismerése, ezáltal a progresszió monitorizálása, a szövődmények gyógyszeres és dietoterápiás kezelése az életminőség javítása céljából.

A krónikus savós középfülgyulladás konzervatív kezelése

Timár Tibor
Expat Medical Szakorvosi Rendelő, Budapest

A krónikus savós középfülgyulladás a fülkürt működési zavarának a következménye, melynek oka véleményem szerint általában nem az orrmandula „túltengése”, hanem az orrmelléküregek, elsősorban a rostasejtek hátracsorgó váladékkal járó gyulladása, mely gyulladást tart fenn az orrgaratban. Ennek a gyulladásnak a következménye a fülkürtszájadék merevsége.
Ennek megfelelően rendelkezésünkre áll konzervatív terápia, melynek lényege az infravörös lámpával való melegítés. Ha ennek protokollját pontosan betartjuk, az eredmények felülmúlják az invazív, műtéti, altatással járó terápia eredményét.
A non-invazív gyógyítás a gyermekgyógyász kezében is megbízható eredményt hoz, és semlegesíti az utóbbi évek – egyébként üdvözlendő – reformjának azt a mellékhatását is, hogy az operatív szakmákban működő kollégák motivációja nagymértékben lecsökkent az oep-finanszírozott műtétek irányában.

BNO T74.4 – A megrázott gyermek szindróma

Tománé Mészáros Andrea[1], Páll Gabriella[1], Várnai Dóra[1], Valek Andrea[1], Asbóth Katalin[1], Vingender István[2], Mészner Zsófia[1]
[1]*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Módszertani Igazgatóság*
[2]*Semmelweis Egyetem Egészségtudományi Kar, Egészségtudományi Doktori Iskola*

A megrázott gyermek szindróma (Shaken Baby Syndrome) kutatásban, diagnosztikájában, ellátásában és társadalmi tudatosításában az igazi áttörést az jelentette, mikor a kórkép először 2021-ben BNO besorolást kapott. Ezzel eldőlt az a sok évre visszatekintő szakmai vita, mely szerint valódi kórképről beszélhetünk-e. Több ezer tudományos cikk született nemcsak az orvostudomány, hanem az ápolás, a társadalomtudomány, a szociális munka, a jog és a gazdaság területen is. Ezek alapján 2021. október 1-től a kórkép besorolása T74.4. Az utóbbi években megfigyelhető a szakterminológia változása is.
Nemzetközi adatok szerint a megrázást elszenvedő csecsemők 15-35%-a, a megrázást követően meghal, míg a túlélők 85-90 %-a szorul további ellátásra. Hazánkban a lakosság elenyésző része ismeri a kórképet, a kiváltó okokat, tüneteket és a megelő-

zés lehetőségeit. Az egészségügyi dolgozók információi is gyakran hiányosak. A kórképről adatokat nem gyűjtünk, így pontosan nem tudjuk megmondani hány család érintett.
A 2009-ben megkezdett programunk eredményei elhalványodtak, nem épültek be a mindennapi ellátási gyakorlatba. Kórházunkban minden évben több esetet látunk el, mely megerősíti, hogy a bántalmazás megelőzést szisztematikus módszertan alapján folytatni kell.
Korábbi erőfeszítéseink ellenére kevéssé látszik a fő üzenet: ez a kórkép 100%-ban megelőzhető, melynek kulcsa egy többszintű edukációs program! Előadásomban ezt az edukációs program tervezetet is bemutatom.

Megengedhetjük a mérsékelt optimizmust a hemofíliás betegek ellátásával kapcsolatban?*

Tóth Zsuzsa
Csíkszeredai Megyei Sürgősségi Kórház- Gyermekosztály

A dolgozatban bemutatjuk egy hemofíliás kisfiú kórismézésének és kezelésének problémáit és ezek megoldását. Pár szóban említést teszünk a romániai hemofíliás ellátásban történt előrelépésekről.

A „Digeorge-szindróma" fenotípust mutató betegek hazai regiszterének létrehozása

Tóth-Szumutku Fanni[1], Kádár Krisztina[2], Kovács Árpád Ferenc[1], Fekete György[1], Haltrich Irén[1]
[1]Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Genetika részleg, Budapest
[2]Semmelweis Egyetem, Városmajori Szív- és Érgyógyászati Klinika, Budapest

Bevezetés: A sokszínű tünetspektrummal jellemezhető szindróma oka leggyakrabban a 22q11.2 régió mikrodeléciója, incidenciája 1/4000. A szindróma leggyakoribb tünetei közé tartoznak a konotrunkális szívfejlődési rendellenességek.
Célkitűzés: A DiGeorge-szindróma és a DiGeorge-szindrómához hasonló fenotípusú kórképek regiszterének létrehozása, a genotípus-fenotípus korreláció vizsgálata.
Módszer: 2005 és 2019 között a Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikájára DiGeorge-szindróma irányidiagnózissal beutalt és a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása által regisztrált DiGeorge-szindrómás betegek adatait dolgoztuk fel (N=227). A genotípus-fenotípus összefüggések vizsgálatához Spearman-féle rangkorrelációs analízist végeztünk.
Eredmények: 114 esetben volt molekulárisan igazolható a DiGeorge-szindróma, a kórkép becsült gyakorisága hazánkban 1/12500. Veleszületett szívfejlődési rendellenesség a betegek 73%-át, az arcdysmorphia a 63%-át érintette. A koraszülöttek (32%) és a gesztációs korhoz képest kis súllyal születettek (31%) aránya igen magasnak mutatkozott. A lágyszájpad izomgyengeség és mikrodeléció hordozás között gyenge pozitív korreláció volt igazolható (r=0,178; p<0,05). A magas, szűk szájpad (r = –0,252; p<0,001), pulmonalis stenosis (r = –0,218; p <0,01), széles orrgyök (r = –0,235; p<0,001), négyujjas harántredő (r = –0,255; p <0,001) esetében gyenge negatív korrelációt azonosítottunk.
Következtetések: Magyarországon a kórkép feltehetően aluldiagnosztizált. Konotrunkális szívfejlődési rendellenesség esetén javasolt a mielőbbi genetikai vizsgálat. Az atípusos töréspontú mikrodeléciók azonosítására multiplex ligáció-függő próba amplifikációs és array-komparatív genom hibridizációs vizsgálat elvégzése szükséges. A korai diagnózis révén lehetőség nyílik egy multidiszciplináris, komplex ellátás megszervezésére, amely a betegek állapotának hosszú távú követését, optimális családtervezését és az életminőségük javítását célozza meg.

Diagnosztikai és terápiás kihívások osztályunk gyakorlatában a gyermekkori COVID-19 ellátás kapcsán*

Törzsök Anikó
Csíkszeredai Megyei Sürgősségi Kórház- Gyermekosztály

Dolgozatunkban bemutatjuk két – SARS-COV-2 fertőzéssel kezelt – kis betegünk esetét, amelyek diagnosztikai és terápiás kihívást jelentettek.

Az alapellátó orvos/sportorvos lehetőségei a népegészségügyi betegségek intervenciójában

Ujhelyi János
házi gyermekorvos ifjúság és sportorvos Nyíregyháza

Az alapellátásban nyújtott gyógyító- megelőző ellátások hatékony gyakorlása, fontossága nem kérdőjelezhető meg. A több évtizede hangsúlyozott elsődleges betegellátás feltételeinek megteremtése napjainkban új lendületet kapott. Az alapellátás megelőző szerepét és lehetőleg itt történő befejezett ellátások számának növelését célozza az a strukturális és financiális mechanizmus is, mely egy éve vette kezdetét. Ebben a munkában kitüntetett szerepe lehet az alapellátásban dolgozó, de sportorvosi képességgel is rendelkező kollegáknak. Az előadásom során azt kívánom bemutatni, hogy érvényesíthető a sportorvosi szemlélet a házi gyermekorvos mindennapi gyakorlatában, milyen haszna van a klienseknek a sportorvosi szemléletű ellátás során. 2019 nyarától induló „Három generációval az egészségért" pályázat egyik nyertes konzorcium vezetőjeként a gyermek és ifjúság szakorvosi ismeretek mellett hogy érvényesíthettem a sportorvosi szemléletet a vállalt feladatainkban, melyet sikeresen teljesítettünk. A szerzett tapasztalatokat tovább hasznosítjuk az egyre népszerűbb praxisközösségben. A pályázat fő célkitűzései közül kiemelkedő szerepet kapott a gyermekek körében végzett egészségfejlesztési program megvalósítása. További cél volt a magyar lakosság egészségértésének javítása és egészséges életmódjának elősegítése, különös tekintettel a gyermekek körében a rendszeres fizikai aktivitás és az egészséges táplálkozás elterjesztése, valamint a dohányzás megelőzése és a leszokás támogatása, különös tekintettel: 1. a rendszeres, örömteli, életvitelszerű testmozgásnak, valamint az egészséges táplálkozásnak az egészséges életvezetés részeként történő beépítése a gyermekek mindennapjaiba. A gyermekek körében a dohányzás megelőzése, visszaszorítása.2. szív-és érrendszeri megbetegedések rizikó faktorainak (beleértve pl. a magas vérnyomás, magas vérzsír szint) mérése. 3. a szív-és érrendszeri megbetegedések rizikó-faktorok értékelése, a kockázati szint meghatározása. 4. az egyéni kockázati szintnek megfelelő intervenció („mozgásgyógyszer", dohányzásról való leszokás támogatás, dietétikai tanácsadás) megvalósítása. A Praxisközösségünk az átlagot meghaladó létszámú munkatársi stábbal (34 fő szakember és 2 fő operatív munkatárs) valósította meg a projektet, amely nagyszámú konzultációra adott lehetőséget. Több,

mint 12000 esetszám feldolgozása után megdöbbentő adatokhoz jutottunk még a saját betegeink vonatkozásában is. A vizsgált tényezők közül az alábbiakban: a felnőtt népesség tagjai közül a kardiovaszkuláris rizikójú betegek magas aránya, a táplálkozási szokások, a testmozgási gyakorlat az osteoporosis törési kockázat adatai megismerésekor. A gyermekkorúaknál pedig a táplálkozási a mozgási szokások az elhízás miatt szükségesé váltó intervenciós szükségletek magas arányát illetően. A vizsgált periódusban az eredmények elérésében kiemelkedő a praxisok közötti, de a bevont szakemberekkel és segítő intézményekkel is megvalósuló valódi team munka, ahol a sportorvosi ismereteket nagyon eredményesen lehetett hasznosítani. A tapasztalatok alapján állítható, hogy az alapellátó orvos sportegészségügyi ismereteit fejleszteni érdemes, amihez a továbbképzéseken kívül segítő szándékú útmutatók is szükségesek. Az alapellátásban folytatott megelőző tevékenységet új alapokra kell helyezni, melyhez az elvárt preventív rendelés kötelezettsége is hozzá járul.

Gyakori beavatkozás ritka szövődménye – esetbemutatás

Varga Gábor, Szabó Levente, Magyar Ágnes, Sasi Szabó László

Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekklinika, Gyermeksebészet, Debrecen

A hólyagkatéterezés általános orvosi kompetencia, mely mindennapos beavatkozásnak számít egy intenzív osztályon. Bár súlyos szövődménye is lehet, a beavatkozás előtti teljeskörű felvilágosítás legtöbbször elmarad.

15 éves fiúgyermeket szuicid kísérletét követően, shockos állapotban vettük fel intenzív osztályunkra. Akut ellátása során hólyagkatétert nem sikerült behelyezni, masszív húgyúti vérzés jelentkezett. Húgycső sérülés megalapozott gyanúja miatt gyermeksebészeti konzílium történt, mely során epicystostoma került kialakításra. Igazolt etilén-glikol intoxicatio miatt dialízis indult, kifejezett haematuriája nem mérséklődött, ezért felvételét követő 3. napon negatív urethrographiát követően cystoscopiát végeztünk. A felszínes urethrasérülésből jelentős vérzés nem volt már észlelhető, a hólyagban kiterjedt coagulumot észleltünk. Masszív haematuria miatt többször kellett transzfundálnunk, ezért a 11. napon ismételt cystoscopiát végeztünk. Ennek során kifejezett, elektrokauterrel nem ellátható, a barlangos testekből származó vérzést észleltünk. Urológiai intraoperatív konzíliumnak megfelelően hólyagkatétert helyeztünk be, a penisre nyomókötést tettünk fel. A konzervatív terápia ellenére továbbra is jelentős vérzéseket észleltünk, ezért irodalmi áttekintést követően érembolizációt indikáltunk. Interventios radiológus CT-vezérelten elzárta az a. pudenda interna dextra-t 3/2-es Tornado spirálokkal, ezt követően az urethrorrhagia megszűnt. A hólyag coagulum oldódásából adódó haematuriája fokozatosan megszűnt, ezért epicystostomáját lefogtuk, a hólyagkatétert eltávolítottuk, ezt követően vizeletet jó sugárban, panaszmentesen ürített, urethrorragia nem jelentkezett így epicystostomáját is eltávolítottuk. A gyermeket erectilis disfunctio nélkül exmittáltuk.

A CT vezérelt érembolizációt igénylő húgyúti vérzés felnőtt korban is ritkaság, gyermekkori leírást nem találtunk. Esetünk emlékeztet a „kisebb" beavatkozások iránti alázatra. Az érembolizáció hatásos és biztonságos módszer a iatrogén húgycsősérülés miatt kialakult masszív haematuria kezelésére.

Iskoláskorúak egészségmagatartásának változásai 20 év távlatából

Várnai Dóra Eszter[1,2], Páll Gabriella[1], Klujber Valéria[1], Toma Andrea[1], Valek Andrea[1], Asbóth Katalin[1], Mészner Zsófia[1], Németh Ágnes[2]

[1]*Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Módszertani Igazgatóság*

[2]*Eötvös Loránd Tudományegyetem, Pszichológiai Intézet*

A serdülőkorúak egészség- és rizikómagatartás-mintázatait számos egyéni, családi és társadalmi hatás alakítja, és ezek időben és nemzetenként is változhatnak. A Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet is közreműködik az ELTE PPK által koordinált Iskoláskorú Gyermekek Egészségmagatartása elnevezésű országosan reprezentatív kutatásban, melynek keretében 4 évente széles körben felmérjük a fiatalok életmódját, egészséggel kapcsolatos szokásait, testi, lelki és társas egészségi állapotát. A pandémia utáni első adatgyűjtést 2022 tavaszi félévében végeztük, ugyanakkor egyes egészség- és rizikómagatartások tekintetében a 2000-es évek elejétől rendelkezünk trendelemzésre alkalmas adatokkal.

Előadásunkban bemutatunk kedvező trendeket (pl. a cukortartalmú üdítőitalok fogyasztása, fizikai aktivitás, dohányzás területén), kedvezőtlen változásokat (kortársbántalmazás, túlsúlyosság, szexuális aktivitás, zöldség- és gyümölcsfogyasztás), valamint időben stabil mintázatokat (fogmosás, élettel való elégedettség), és a tendenciákat nemzetközi kontextusban is elhelyezzük.

A helyzetelemzés mellett előadásunkban az edukációs és egészségfejlesztési törekvéseink ismertetése is helyet kap: fiatalok számára készült online platformjainkat és kapcsolódó szakmai anyagokat is bemutatjuk.

„A túlsó partról"

Világos Eszter

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A szerző az alapellátásban elvégezhető gyermekendokrinológiai feladatokat foglalja össze saját tapasztalatok alapján. A célkitűzések között az alapellátók és a gyermekendokrinológusok együttműködése valamint az alapellátásban használható szakmai irányelvek készítése szerepelt. Az útmutatók a gyermekgyógyászati praxisokban leggyakrabban előforduló endokrinológiai kórképek (alacsonynövés, pajzsmirigy betegségek, a serdülés zavarai, obezitás) diagnosztikus és terápiás algoritmusait tartalmazzák az alarm tünetek bemutatása mellett.

Alacsonynövés esetében a növekedési görbék vezetése, a várható testmagasság és testarányok megítélése, továbbá a dysmorph jegyek keresése, krónikus betegségek irányába folytatott laboratóriumi vizsgálatok elvégzése és felszívódási zavar kizárása az alapellátásban elvégezhető feladatok. Gyermekendokrinológiai vizsgálatra azokban az esetekben van szükség, ha az elvégzett vizsgálatok nem vezetnek diagnózishoz és a gyermek testmagassága -2 és -2,5 SDS között van és a növekedés üteme nem éri el a gyermek életkorának megfelelő 10 percentilis értéket.

A gyermekkori elhízás gyakorisága folyamatosan és meredeken emelkedik, ezáltal az obes gyermekek gondozása napi szintű kihívást jelent a házi gyermekorvosi gyakorlatban is. A területen elvégezhető feladok közé a laboratóriumi vizsgálat (éhomi vércukor, vérkép, máj-vese-pajzsmirigyfunkció, vérzsírok, húgysav), a vérnyomás kontroll, az étrendi napló vezetése és dietetikai tanácsadás megkezdése tartoznak. Gyors, hirtelen súlygyarapodás és a növekedési ütem párhuzamos lassulása, éj-

szakai evés, piszkos étel fogyasztása, mentális elmaradással vagy alacsonynövéssel járó obezitás, csecsemőkori hypotonia, lassú etethetőség esetén haladéktalanul szakambulanciára utalás szükséges.

A pajzsmirigy betegségek szűrése az alapellátásban és az iskolaorvosi ellátás során egyaránt elvégzendő, a fizikális vizsgálat és a pozitív családi anamnézis kiemelt jelentőséggel bír. Kiemelést érdemel, hogy laboratóriumi és képalkotó vizsgálat csak klinikai tünetek fennállásakor történjen. A növekedés lelassulása és a hirtelen súlygyarapodás, megnagyobbodott pajzsmirigy tapintása a fontosabb alarm tünetek közé sorolhatók. Hypo- ill. hyperthyreota gyermekek gondozása során két endokrinológiai kontroll között vagy tünet esetén TSH ellenőrzés területen szintén megvalósítható.

Telarche praecox észlelésekor a legfontosabb alapellátói feladat a követés és a növekedési ütem ellenőrzése. Lehetőség szerint kismedencei ultrahang vizsgálat is elvégezhető. Progresszív növekedés, társuló pubarche és/vagy menarche jelenléte azonnali endokrinológiai gondozásba irányítást igényel.

A gyermekendokrinológiai útmutatók létrejöttével az alapellátásban a kompetencia növelése, a szakellátásban a terhelés csökkentése érhető el hosszútávon. A korai felismerés és a közös beteggondozás együttesen a gyermekendokrinológiai ellátás javításához, a betegbiztonság fokozásához vezet.

Akut hepatitis hátterében álló kóroki tényezők vizsgálata

Visy Beáta, Hadas Veronika, Hajósi-Kalcakosz Szofia, Makk Viktória, Nagy István, Rimanóczy Éva, Pereczné Csermák Éva és Fekete Ferenc

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

Háttér: 2021 októberében az Amerikai Egyesült Államokban, majd 2022. április elején az Egyesült Királyságban ismeretlen etiológiájú akut májelégtelenség eseteinek halmozódását figyelték meg. Az esetek mintegy 10-14%-ában akut májtranszplantáció vált szükségessé.

Cél: Az intézményünkben elvégzett laboratóriumi vizsgálatok során észlelt 500 U/l-t meghaladó GOT és/vagy GPT értékek hátterében álló klinikai folyamatok feltérképezése a kórházi medikai rendszer alapján.

Eredmények: 2021. október 1-je és 2022. május 31-e között intézetünk laboratóriumában 37 beteg mintájából lehetett 500 U/l feletti GOT és/vagy GPT értéket kimutatni. A betegek közül 25 fiú és 12 leány volt. Az átlagéletkor 8,4 évnek adódott (1 hónap – 18,5 év). Tizenegy alkalommal az alapbetegségre adott kezelés volt felelőssé tehető a májfunkciós értékek emelkedettségéért. Az esetek 23,7%-a (9/38) infekciós eredetűnek bizonyult. Akut Hepatitis A vírus okozta fertőzés kettő, Epstein-Barr-vírusfertőzés négy beteg esetében volt kimutatható, egy esetben hepatolienalis gombainfekció igazolódott. Öt alkalommal aktuálisan zajló, nyolc esetben korábban átvészelt COVID-19 betegség volt kimutatható. Két betegnél hypoxiás keringéskárosodás okozta májkárosodást észleltünk. Három esetben súlyos, intenzív osztályos kezelést igénylő állapotban mutatkoztak az emelkedett májfunkciós paraméterek. Zajló adenovírus-fertőzést ezidáig nem találtunk.

Az absztrakt benyújtásáig egy gyermek esete felelt meg a WHO által megfogalmazott ismeretlen eredetű akut májelégtelenség valószínűsített eset esetdefiníciójának.

Terveink között szerepel, hogy a konferencia idejére eredményeinket kiegészítjük az addig érkező friss adatokkal és összehasonlításképpen az öt évvel ezelőtti időszakot is feldolgozzuk.

Következtetés: Az ismeretlen eredetű akut májelégtelenség ritka kórkép, azonban a kimenetel szempontjából fontos a gyors diagnosztika és a mielőbbi centrumba utalás.

POSZTEREK

Pengeélen táncoló obezitás

Bozóki Boglárka, Vass Laura, Tálosi Gyula
Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Osztály, Bács-Kiskun Megyei Oktatókórház, Kecskemét

Világszerte egyre nagyobb egészségügyi problémát jelent a gyermekkori elhízás. A WHO a testtömegindex (BMI) alapján definiálja a túlsúlyt (BMI 25-29,9 kg/m^2), valamint az elhízott állapotot (BMI >30 kg/m^2), utóbbi kapcsán mérsékelt, súlyos és extrém túlsúlyos (BMI >40 kg/m^2) kategóriákat megkülönböztetve. Magyarországon a gyermekkori elhízás prevalenciája fiúk körében 7,9%, lányok esetén 6,1%.
Esetismertetésünk során egy 16 és fél éves serdülő lányt mutatunk be, aki többszöri hányás, kifejezett epigastrialis fájdalom miatt került felvételre osztályunkra. Anamnézisfelvételkor derült fény két hónappal korábbi, Törökországban laparoscópos úton végzett részleges gyomoreltávolító műtétjére (csőgyomor műtét – sleeve gastrectomy), amely beavatkozáson vele egyidőben extrém túlsúlyos édesanyja is átesett. A gyermek alapellátó orvosa egyértelműen ellenezte a tervezett beavatkozást.
A gyermek a műtét előtt 47,5 kg/m^2 BMI-értékkel rendelkezett, korábban diétával, testmozgással nem próbált fogyni, obezitás miatt kivizsgálás nem történt. Elmondás szerint a posztoperatív szakban napi energiabevitele 300-400 kilokalória között mozgott, folyadékbevitele nem haladta meg az 500 ml-t. Két hónap alatt 30 kilogrammot fogyott, BMI-értéke 37,8 kg/m^2-re csökkent. A műtétet követően öt héttel napi rendszerességgel többször hányt, általános állapota romlott. Laboratóriumi vizsgálatok hypokalaemia, mérsékelten emelkedett transzaminázok, GGT, lipáz és CRP értékek mellett normál vérzsírszinteket igazoltak. Hasi ultrahangon epehólyag sludget, microlithiasist és akut cholecystitisre utaló eltérést láttunk. Felső passage vizsgálat során a nyelőcső alsó harmadának mérsékelt tágulata mellett gyorsult gyomorürülés, valamint nyugalmi állapotban is kifejezett reflux ábrázolódott. Osztályos ápolása során parenteralis folyadék- és elektrolitpótlást követően prokinetikum, proton-pumpa gátló, valamint egyéb tüneti szerek alkalmazása mellett fokozatosan táplálhatóvá vált. Panaszait posztoperatív szövődményként jelentkező átmeneti, funkcionális pylorusspazmussal, valamint súlyos fokú, oesophagitisszel járó gastro-oesophagealis reflux kialakulásával magyaráztuk. Kivizsgálása során extrém obezitása hátterében organikus eltérést, endokrinológiai okot nem találtunk. A gyermek gasztroenterológiai és endokrinológiai gondozása azóta is zajlik. 10 hónappal a műtétet követően BMI-értéke 30 kg/m^2, rendszeres testmozgás mellett napi energiabevitele kb. 1200-1300 kilokalória, protonpumpa-gátlót továbbra is igényel. Pótlás mellett vitamin- és nyomelem értékei normál tartományon belülinek bizonyulnak.
A nemzetközi gyakorlatban serdülőkorban egyre nagyobb teret hódítanak a bariátriai műtétek, megfelelő kivizsgálást követően és bizonyítottan diéta- és gyógyszeres terápiarezisztens extrém túlsúlyos fiatalok körében, hiszen az operációt követően rövid időn belül jelentős eredmény érhető el. A volumencsökkentő, csonkító műtét által a fogyás több szempontból magyarázható: egyrészt csőgyomor kialakításával a táplálékfelvétel korlátozott, másrészt hormonális hatás által, mivel többségében az eltávolított gyomorrészben termelődik az éhségérzet kialakításáért felelős ghrelin. A csőgyomrot képző bariátriai műtétet követően számos posztoperatív szövődmény jelentkezhet (például gastro-oesophagealis reflux, hányás, dömping-szindróma, átmeneti pylorusszűkület). A hosszú távú követés során a gyakorlati tapasztalat alapján vashiánnyal, D-, B_1-, B_{12}-vitamin, és folsavhiánnyal is számolni kell.

Neurofibromatosishoz társuló plexiform neurofibroma és látópályát érintő szövetszaporulat korszerű kezelése és utánkövetése

Brückner Edit, Garami Miklós
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A neurofibromatosissal kórismézett betegek korszerű kezelése és utánkövetése a szindrómára jellemző változatos klinikai képre tekintettel csak összehangolt multidiszciplináris csapatmunka keretében valósulhat meg.
A genetikai eltérés okozta megváltozott intracellularis jelátviteli folyamat malignus szövetszaporulat megjelenéséhez is vezethet.
Az EMA által 2021. júniusban engedélyezett szelektív jelátviteli útvonal gátló selumetinib készítmény új terápiás lehetőség opticus rendszert érintő szövetszaporulat illetve kiterjedt plexiform neurofibroma esetén.
A Semmelweis Egyetem II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikán 2021. április 1. és 2022. június 30. között szelektív MEK 1/2 inhibitor (selumetinib) terápiába vont neurofibromatosissal diagnosztizált gyermekek kezelésével kapcsolatos tapasztalataink mellett a multidiszciplináris betegkövetés szemléletét mutatjuk be.
A kezelésbe vont betegeinknél megfelelő betegség kontrollt értünk el: további progressziót egy betegnél sem észleltünk (0/20 beteg), az alapfolyamat regressziója 4/20 betegnél egyértelmű bizonyítást nyert a nyomonkövetési vizsgálatok alapján.

Genetikai betegségek megelőzésének lehetőségei az új diagnosztikai módszerek segítségével

Csenki Marianna
SZTE Gyermekklinika, Orvosi Genetikai Intézet

Bevezetés: A genetikai betegségek többsége súlyos, összetett fejlődési rendellenességgel és/vagy szellemi fogyatékossággal járnak. A preventív medicina célja a magas kockázatú, átörökíthető genetikai ártalmak elkerülése, illetve a számbeli vagy kiegyensúlyozatlan szerkezeti kromoszómahiba nagyfokú kockázata esetén az életképtelen vagy súlyos rendellenességgel bíró embriók korai diagnosztizálása.
Módszer: A genetikai betegségek hátterében kromoszóma-rendellenességek vagy monogénes betegségek állhatnak.
Preembrionális és prenatalis vizsgálatok segítségével tudunk beavatkozni, invazív és nem invazív megközelítéssel.
A vizsgálat irányulhat a kromoszómák számbeli és szerkezetbeli hibájára vagy célzott génhiba kimutatására.
A leggyakoribb számbeli kromoszóma rendellenességek méhen belüli felismerését rendelet segíti (26/2014. =IV. 8. EMMI). Ennek protokollja szerint ultrahang vizsgálat, majd szükség szerint genetikai tanácsadást követő nem invazív és invazív beavatkozásokra kerülhet sor.
Ha a családban öröklődő, monogénes betegség ismert, akkor a várandósság I. trimeszterében genetikai tanácsadás javasolt.
A klasszikus citogenetikai vizsgálatok mellett az új genetikai módszerek (a-CGH, SNP-array, Sanger-szekvenálás, NGS) adnak segítséget a minél korábbi diagnosztikában.
Konklúzió: A kromoszóma rendellenességek és a súlyos tünetekkel járó monogénes betegségek megterhelőek a beteg, a csa-

lád és a társadalom számára is, ezért megelőzésüknek nagy jelentősége van.

Papillon-Lefèvre szindróma bemutatása egy testvérpár kapcsán

Csonka Nóra[1], Bondor-Filep Anna Éva[1], Vályi Péter[1], Nagy Nikoletta[2], Kövesdi József[1], Stájer Anette[1], Széll Márta[3], Csoma Zsanett[3]

[1]Békés Megyei Központi Kórház Pándy Kálmán Tagkórház

[1]Szegedi Tudományegyetem Fogorvostudományi Kar Parodontológiai Tanszék

[2]Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Orvosi Genetikai Intézet

[3]Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika

Papillon–Lefèvre-szindróma egy ritka (1-4/1 000 000) autoszomális recesszív öröklődést mutató betegség, melyet általában már kisgyermekkorban kialakuló agresszív parodontitis és szimmetrikus palmoplantaris hyperkeratosis jellemez. A betegség kialakulásában a cathepsin C gén mutációi felelősek.
Gyermekgyógyászként egy testvérpár esetén keresztül mutatom be részletesen e ritka betegség klinikai tüneteit, melyek a diagnózis alapját képezik. Hazánkban 2011 óta elérhető genetikai vizsgálat, melynek a diagnózis pontosításában, illetve a későbbi gyermekvállalás és családtervezés során lehet nagy jelentősége. Kezelése multidiszciplináris feladat. Parodontológus kolléganő segítségével áttekintjük a fogászati terápiás lehetőségeket, valamint azok korlátait és tanulságait.
Előadásunk egyik célja felhívni a figyelmet erre a ritka genetikai betegségre, melyek markáns tünetei - súlyos lefolyású fogágy-gyulladás és szimmetrikus tenyéri-talpi-hyperkeratosis - már az alapellátás során felkiáltójelként szolgálhatnak a gyermek klinikai centrumba történő beutalására, illetve a további genetikai vizsgálat elvégzésére. Továbbá szeretnénk kihangsúlyozni, hogy egy ritka betegség diagnosztizálása és gondozása team munka, elengedhetetlen az egyes szintek közötti megfelelő kooperáció.

Egy egyszerű lázgörcs?!

Csorba Szilvia[1], Izsák Vera[1], Orbók Anna[2], Balázs György[3]

[1]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet-Sürgősségi betegellátó Osztály

[2]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet-Neurológia Osztály

[3]Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet-Gyermek MR és CT Diagnosztikai Központ

Bevezetés: A lázas konvulzió a leggyakoribb alkalmi görcs, mely jellemzően csecsemőkorban és kisgyermekkorban jelentkezik; azonban lázas állapotban bekövetkező görcstevékenység esetén, neuroinfekció kizárása mellett sem mindig ilyen egyszerű a diagnózis felállítása. Esetbemutatáson keresztül szeretnénk rávilágítani, hogy a számos alkalommal előforduló, jól ismert betegség tünetei mögött olykor váratlan kórképre derül fény.
Esetismertetés: A 4 éves, neurológiai szempontból negatív anamnézisű, euglycaemiás, somnolens kislány stabil vitális paraméterek mellett mentőszállítással érkezett sürgősségi ambulanciánkra egyszerű lázgörcs iránydiagnózissal. Fizikális vizsgálat során a fejét spontán jobbra fordító kisgyermeknél fluktuáló tudatállapotot, végállapotban kötöttebb tarkót, spontán jobbra tekintési kényszert, bal oldalon abducens paresist, bal oldali centralis facialis paresist, bal oldali hemiparesist, illetve kétoldali Babinksi-jelet észleltünk; vérgáz vizsgálatában sav-bázis eltérést, ionzavart nem detektáltunk. Lázas állapot mellett jelentkező, fokális idegrendszeri tünetek alapján felmerült neuroinfekció miatt – neurológiai konzíliumot követően – antivirális és antibiotikus profilaxisban részesült. Fej jobbra verziója és jobb oldalra tekintési kényszer alapján felvetődő, esetleges aktuálisan is zajló konvulzió miatt ex juvantibus benzodiazepint alkalmaztunk, azonban ez hatástalan volt. Helyszíni szemfenék vizsgálat során mindkét oldalon pangó papilla ábrázolódott. A sokgócú neurológiai tünetek és agyi nyomásfokozódás jelei miatt akut képalkotó vizsgálatra került sor, melyen tömeges, jobb oldali agyféltekére lokalizálódó, liquorkeringési zavart okozó tumor mutatkozott.
Konklúzió: A fenti eset szemlélteti, hogy a gyakran előforduló kórképek diagnosztizálása esetén is ugyanolyan körültekintőnek kell lennünk: ha nem illik egy elem a képbe, kérdőjelezzük meg a feltételezett diagnózisunkat.

Az egészségműveltség hatása a serdülők egészségtudatos egészségmagatartására, illetve az elhízás kezelésére

Csölle Ildikó[1,2], Sándor-Bajusz Kinga Amália[1], Felső Regina[1,2], Lohner Szimonetta[3], Molnár Dénes[1,2]

[1]Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika

[2]Pécsi Tudományegyetem, Szentágothai János Kutatóközpont, Humán Reprodukciós Nemzeti Laboratórium

[3]Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Orvosi Népegészségtani Intézet

Bevezetés: A gyermekkori elhízás tovább növekedett a WHO 2022-es jelentése szerint. Az elhízás etiológiájában szerepet játszhat az alacsony egészségműveltség is. Az elhízás megelőzésének és kezelésének alacsony sikerrátája mögött állhat a nem megfelelő egészségmagatartás és az alacsony egészségműveltség.
Célkitűzés/Az áttekintés kérdésköre: Van-e elegendő adat arra, hogy az egészségértés szintje, vagy annak javítása befolyással van az elhízás megelőzésére és annak kezelésére, illetve az egészségmagatartás alakulására serdülők körében?
Módszer: A PubMed, Ovid Cochrane Library, Embase, Web of Science adatbázisokban végeztünk keresést potenciálisan releváns publikációk azonosítása érdekében. Áttekintő közleményeket, eredeti tanulmányokat, konferencia-összefoglalókat kerestünk angol nyelven, 2017. január 1-től 2022. július 1-ig. A főbb keresőszavak az "egészségműveltség", az "egészségmagatartás", a "serdülők" és az "elhízás" voltak. A beválasztási kritériumok között szerepeltek olyan szakirodalmak, amelyek serdülők (10-19 év) körében, az elhízás prevencióval, az elhízás kezelésével az egészségműveltség és az egészségmagatartás (táplálkozás, mozgás, képernyő előtt töltött idő, dohányzás, alkoholfogyasztás stb.) kontextusában foglalkoztak, 100 fő, vagy a feletti elemszámú vizsgálatokban. A kizárási kritériumok között szerepeltek olyan szakirodalmak, amelyekben az egészségműveltség felméréseket 18 év feletti egyéneken, illetve az egyéb krónikus betegségben szenvedő pácienseken végezték, valamint 100 fő, vagy az alatti elemszám bevonásával történt a vizsgálat.
Eredmény: Számos irodalom különböző aspektusok felől közelít az egészségműveltség vizsgálatához és legtöbbször annak csupán egyes részkérdéseit elemzi (egészséginformáció megszerzésére, egészséginformáció megértésére), de egészében rit-

kán teszi ezt. Az egészségműveltség és egészségmagatartás összefüggésében szerény számban található irodalom, hogy megtudhassuk valóban javítja-e az egészségműveltség megléte az egészségtudatos magatartást és hatással van-e ezáltal az elhízás megelőzésére és kezelésére serdülők körében.

Megbeszélés: Az egészségműveltség fontos tényező minden krónikus betegség, így az elhízás kezelésében is, azonban annak bizonyítása várat magára, hogy az egészségműveltség javítása, illetve befolyásolása (direkt, illetve indirekt formában) miként változtatja a serdülők körében az egészségmagatartást, illetve az elhízás prevenciót.

„A TKP2021-EGA-10 számú projekt az Innovációs és Technológiai Minisztérium Nemzeti Kutatási Fejlesztési és Innovációs Alapból nyújtott támogatásával, a TKP2021-EGA pályázati program finanszírozásában valósult meg.”

Cellulitis de nem akármilyen!

Dimény Tímea
Heim Pál Országos Gyermegyógyászati Intézet

Gyermekkori stroke – esetbemutató*

Fehér Beáta, Horváth Mária-Adrienne
Marosvásárhelyi 2. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: A stroke kockázata elsősorban az idősebb generációt veszélyezteti, ám ez a betegség ritkább ugyan, de már fiatal korban is előfordulhat. Kiváltó okok, hajlamosító tényezők tekintetében gyermekeknél meg kell említenünk a veleszületett szívbetegségeket, a sarlósejtes anaemiat, különböző fertőző betegségeket, a fejet/nyakat ért sérüléseket, műtéteket, érrendszeri problémákat, illetve a vérben található rendellenességeket. A patológia felismerése gyakran nem egyszerű, fő diagnosztikai módszer az agyi képalkotó eljárás, kezelése nagymértékben függ a kiváltó októl.

Anyag és módszer: Esetünkben egy a Marosvásárhelyi 2. sz. Gyermekgyógyászati Klinikán követett és kezelt 15 éves fiú páciens kórtörténetét és evolúcióját ismertetjük. A beteg kórelőzményéből kiemelendő egy lágyéksérv műtét, mely komplikáció nélkül zajlott. A műtétet követő harmadik-negyedik napon a tinédzser otthonában erős fejfájásra panaszkodott, többször hányt, majd a következő napokban a tünetekhez álmatlanság is társult, mígnem a műtétet követő kilencedik napon egy generalizált tónusos görcsöt produkált, eszméletvesztés kíséretében, megközelítőleg 5 perces időtartammal, utólagos konfúz állapottal, emiatt került a területi kórház sürgősségi osztályára. Itt agyi CT vizsgálatot végeztek, felső sagittalis sinus trombózist, illetve kétoldali frontalis parasaggitalis és bal parietalis infarktust állapítottak meg. Azonnali véralvadásgátló (kis molekulasúlyú heparin) és görcsgátló kezelés indult, később véralvadási panel készült. Klinikánkon zajlott a beteg utánkövetése, mely során az alvadási panel eredményei kimutatták a tinédzser vérében a lupus antikoaguláns jelenlétét, illetve a II alvadási faktor heterozigóta mutációját, továbbá kizárták a Leiden mutációt és a X faktor gén mutációját.

Eredmények: A másfél hónap elteltével készült koponya angiografiás MR-vizsgálat eredménye az érintett ér teljes rekanalizációjáról számolt be. A páciens a hajlamosító tényezőkre való tekintettel előreláthatólag a trombózis pillanatától számított 6 hónapig részesül majd váralvadásgátló kezelésben, illetve 1 évig antikonvulzív kezelésben, közben periodikus gyermekgyógyászati, neurológiai és szemészeti kontroll vizsgálatokkal.

Következtetés: Bár a gyermekkori stroke előfordulása viszonylag ritka, mégis gondolnunk kell rá, gyanús tünetek esetén képalkotó vizsgálat elvégzése elengedhetetlen, pozitív diagnózis esetén fontos a hajlamosító tényezők feltérképezése és az ennek fényében való kezelés és utánkövetés.

Két legyet egy csapásra – nephrosis szindróma és ritka tubulopathia társulása

Gilitsch Annamária[1], Vas Tibor[2], Iványi Béla[3], Kalmár Tibor[4], Diószeghy Péter[5], Lakatos Orsolya[1]
[1]*PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika*
[2]*PTE KK II. Sz. Belgyógyászati Klinika, és Nephrológiai, Diabetológiai Centrum*
[3]*SZTE ÁOK Pathológiai Intézet*
[4]*SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika Genetika Labor*
[5]*Siófoki Kórház és Rendelőintézet Csecsemő- és Gyermekosztály*

Perzisztáló proteinuriát gyermekkorban leggyakrabban a vese glomerulusainak betegsége okoz, azonban a vizelettel való fokozott fehérjeürítés tubularis eredetű is lehet. Az alábbiakban egy olyan esetünket mutatjuk be, melyben a fentieknek egy ritka, együttes előfordulása igazolódott.

A 4,5 éves fiúgyermeket terápia rezisztens nephrosis szindróma miatt vettük fel klinikánkra. A szteroid indukció mellett laboratóriumi paraméterei javulást mutattak, azonban a proteinuria perzisztált (11 g/m^2/napról 1 g/m^2/nap). A vírus- és immunszerológiai vizsgálatok szekunder okokra nem utaltak. A vesebiopszia focalis segmentalis glomerulosclerosist igazolt, illetve Alport szindróma lehetőségét vetette fel. A szteroid leépítését elkezdtük, emellett kezdetben változatlan proteinuriát észleltünk. Genetikai vizsgálata történt, mely a CLCN5 génben egy potenciálisan patogén mutációt talált, ami Dent 1 szindrómának feleltethető meg. A korábban megkezdett ACE-gátló terápiát ARB adásával egészítettük ki, később hypercalciuria miatt hypothiazid kezelést kezdtünk. A szteroid teljes elhagyását követő 2 héten belül komplett relapszus miatt ismételten felvételre került. Indukciós szteroid hatására a proteinuriája csökkent. A vizelet fehérje elektroforézis vizsgálata nagy mennyiségben albumin, közepes mennyiségben kis mólsúlyú fehérjék és immunglobulinok, illetve béta2-mikroglobulin ürítését igazolta. Alacsonyabb tenziók miatt az ACE-gátló kezelést elhagytuk, az ARB kezelést kis dózisban, nephroprotectív céllal meghagytuk, a hypothiazid terápia és káliumpótlás mellett. Az ismert tubulopathiara tekintettel cyclosporin adása nem jött szóba, szteroid spórolás céljából mycofenolat mofetil adása tervezett. A genetikai lelet birtokában a vesebiopsziás minták újraértékelése is megtörtént, mely a tubularis eltéréseket alátámasztotta.

A szteroid dependens nephrosis szindróma mellett esetünkben Dent szindrómára is fény derült, mely egy X kromoszómához kötött recesszív öröklődésű tubularis vesebetegség, ami a proximális tubulusok diszfunkciójával jár. A típusos tünetek közé sorolható az alacsony molekulatömegű proteinuria, a hypercalciura, illetve a következményes nephrocalcinosis, nephrolithiasis, rachitis, illetve krónikus veseelégtelenség. A társuló tubularis betegség a terápiát és a prognózist is jelentősen befolyásolja.

Down-szindrómás beteg elhúzódó lázas állapota – Infekció vagy valami más?

Guóth Gábor[1], Fodor László[1], Kertész Gabriella[2], Goda Vera[2], Kálmán Andrea[1]

[1]Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Székesfehérvár

[2]Dél-Pesti Centrumkórház, Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet, Budapest

Bevezetés: Esetbemutatásunk kapcsán szeretnénk felhívni a figyelmet a Down-szindrómához társuló immunológiai szövődmények gyermekgyógyászati vonatkozásaira.
Esetismertetés: 15 éves, Down-szindrómás betegünket két alkalommal kezeltünk intenzív osztályunkon gépi lélegeztetést igénylő súlyos pneumonia miatt.
2018-ban, első súlyos tüdőgyulladása után a Dél-Pesti Centrumkórház (DPC) immunológiai osztályán történt kivizsgálás során mérsékelten csökkent T- és B-sejt funkció igazolódott, normális immunglobulin-szintekkel.
2022-ben ismételten hospitalizációra került sor légzési elégtelenséget okozó kétoldali pneumonia miatt. A gépi lélegeztetésről történő nehéz leszoktatás, valamint a kombinált antiinfektív terápia ellenére perzisztáló láz, magas CRP és alacsony PCT érték autoimmun patomechanizmus gyanúját vetette fel. Az elvégzett mellkas CT vizsgálat eredménye granulomatózus lymphocytás intersticiális tüdőbetegségre (GLILD) utalt. A megkezdett kortikoszteroid kezelés mellett betegünk 24 órán belül láztalanná vált, gyulladásos markerei és légúti tünetei is jelentős javulást mutattak, mely szintén az autoimmun kóreredet mellett szólt. Flow cytometriás vizsgálat malignitásra nem utalt. Jelenleg immunglobulin-pótlásban és immunszuppresszív terápiában részesül, a DPC-ban immunológiai gondozás és további kivizsgálás alatt áll, pulmonológiai utánkövetése is tervezett.
Konklúzió: Down szindrómás betegek nehezen gyógyuló infekciói hátterében keresni kell az immunrendszer zavarainak lehetőségét, mely az irodalmi adatok alapján gyakori ebben a betegcsoportban. A GLILD a közönséges kevert immunhiányhoz (CVID) társuló leggyakoribb parenchymás tüdőbetegség.

Incidentálisan felfedezett iv. stádiumú krónikus vesebetegség – Esetbemutató*

Hadnagy Margit[1], Kolumbán Szende[1], Barabás Annamária[2], Horváth Adrienne[2]

[1]gyermekgyógyász rezidens orvos, Marosvásárhelyi II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Románia

[2]gyermekgyógyász főorvos, Marosvásárhelyi II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Románia

Bevezetés: A gyermekkori krónikus vesebetegségről (CKD) a vese 3 hónapnál régebb óta fennálló szerkezeti vagy funkcionális károsodásának megjelenésekor, illetve a glomeruláris filtrációs ráta (GFR) csökkenésekor (<60 ml/perc/1,73 m^2) beszélhetünk (KDIGO, 2012). A betegség sokszor tünetmentes. A 3-5. stádiumú CKD gyermekkori incidenciája 11-12/millió korfüggő népesség (pmarp) körül mozog (Beccherucci et al. CKD, 2016).
Módszer: Esetbemutatónkhoz a Marosvásárhelyi II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika beteganyagából választottunk egy esetet.
Eredmények: A szociálisan hátrányos helyzetű családból érkező, jelentős kórelőzmény nélküli 7 éves és 7 hónapos, lánybeteg, hányással és konstipációval érkezett a gyermeksürgősségi ellátásba, ahol a rutin vizsgálatok metabolikus acidózissal és vérszegénységgel társuló IV. stádiumú CKD-t diagnosztizáltak (pH-vér: 7,35, $PaCO_2$: 26,8 Hgmm, HCO_3^-: 15,2 mmol/l, Hgb: 10 g/dl, eGFR: 17,5 ml/min/1,73m^2, plazma kreatinin: 2,4 mg/dl, plazma urea: 128,4 mg/dl). A vese ultrahang vizsgálat V. szintű kétoldali uretero-hidronefrózist írt le. A kórházi bentfekvés idején a veseelégtelenség szövődményei is kivizsgálásra kerültek: III. stádiumú renális magas vérnyomást diagnosztizáltunk nála (Holter – átlag vérnyomás érték: 158,9/118,7 Hgmm), a vérnyomás értékek a kettős per orális antihipertenziv kezelés hatására (amlodipine és metoprolol) normalizálódtak. Az endokrinológiai konzílium növekedési zavart (testmagasság: 101 cm, -4,48 SD) és szekunder mellékpajzsmirigy túlműködést (parathormon: 786,8 pg/ml, Ca^{2+}: 8,3 mg/dl, Ph+3: 9,2 mg/dl) állapított meg, bevezetve a D-vitamin kezelést. A veseelégtelenség etiológiája még kivizsgálás alatt áll.
Következtetés: Számos befolyásolható rizikófaktor, mint a hiperfoszfatémia, a hiperparatireoidizmus, az anémia és a magas vérnyomás, függetlenül előre jelzi a kardiovaszkuláris eltérések megjelenését a CKD populációban. A fenti rizikófaktorok hatékony kontrollja javíthatja a gyermek CKD-s betegek túlélését és egészségét.

Súlyos vashiányos anémiával jelentkező lisztérzékenység (esetbemutatás)*

Horváth Adrienne, Papp Zsuzsanna

Marosvásárhelyi „G.E.Palade" Orvosi, Gyógyszerészeti, Tudomány és Tehnológiai Egyetem, Gyermekgyógyászati Tanszék. Marosvásárhelyi 2. Sz. Gyermekklinika

Anémiának nevezzük a hemoglobin mennyiségének legalább 2 g-dl-el (vagy -2 SD-val) a kornak és nemnek megfelelő érték alá süllyedését, amit kísérhet vagy nem a vörös vérsejtek számának csökkenése. A hypochrom, microcyter anémia gyakori gyermekkorban, vashiány és thalassaemia okozza leggyakrabban. Az anémia egy tünet, fontos a kiváltó ok felderitése.
A 15 éves lány súlyos hypochrom, microcyter anémiájára ismétlődő felső légúti fertőzések kezelése során derült fény. A családi anamnesisből említésre méltó az anyai nagynéni krónikus vashiányos anémiája és az anya jelen kivizsgálás alatt álló gyomorpanaszai. Az anamnesisben nem találtunk elégtelen vas bevitelre illetve vesztésre utaló jeleket. Nem szenved krónikus betegségekben, nincsenek gyomor-bél rendszeri panaszai. Fizikális vizsgálaton sápadt nyálkahártya, bőr volt észlelhető, valamint egy funkcionális szisztolés szivzörej. A laboratórium egy súlyos vashiányos anémiát igazolt, anulocytákkal és céltáblasejtekkel (Hgb 5,6 g/dL, Htc 20,6%, MCV 63 fl). Ismételt széklet vizsgálat sem mutatatott ki okkult vérzést. Mivel az anamnesisből megfelelő vas bevitelre következtettünk és vérvesztésre nem volt adatunk, felszivódási zavar irányába végeztünk vizsgálatokat, a klinikai tünetek hiányában is: az antitransglutaminase antitestek (IgA) szintje több, mint 10 x meghaladta a normál értéket (277,12 U/ml), az antiendomysium ellentestek szintje is magas volt (1/40 titer, normális 1/10 alatt). Leukopenia/neutropenia és anémia konstellatio mellett kizártuk a krónikus gyulladásokat. Az elégtelen vasfelszivódás oka esetünkben a lisztérzékenység (gluten sensibilis enteropathia) volt, amely kórkép betegünkben extraintestinalis tünetekkel jelentkezett (a vasfelszívódás zavarával).
A coeliakia kisdedkorban jelentkező klaszikus tüneteit, mint a krónikus hasmenés, elégtelen súlyfejlődés, étvágytalanság, meteorismus, mind ritkábban látjuk és előtérbe kerülnek a nagyobb életkorban, extraintestinalis tünetekkel jelentkező kórformák: alacsony termet, idegrendszeri és magatartásbeli zavarok, vashiány, májérintettség, dermatitis herpetiformis, metabolikus osteopathia, cardiomyopathia, arthritis.

A coeliakiás gyermekeknél a vashiány prevalenciája jól megegyezik a bélnyálkahártya elváltozásainak súlyosságával. Javasolják a coeliakia szűrését minden olyan vashiányos anémia esetében, ahol az etiológia nem tisztázott.
Lisztmentes diéta és substitutiós kezelés mellett betegünknél a vashiányos anémia szépen javult.

Sclerosis multiplex ritka altípusa a Baló-féle koncentrikus sclerosis

Izsák Vera, Cserháti Helga, Móser Judit, Mellár Mónika, Orbók Anna, Dávid Máté, Balázs György, Rosdy Beáta
Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

Bevezetés: Gyermekkori sclerosis multiplexről 18 éves kor alatt kezdődő megbetegedeés eseteén beszélhetünk. Az etiológia a mai napig pontosan nem ismert, de széles körben elfogadott teória szerint a sclerosis multiplex olyan autoimmun folyamat, mely a genetikailag fogékony egyénekben demyelinisatióval és axonalis károsodással jár.
Egy serdülő esetén keresztül szeretném bemutatni, a gyermekkorban igen ritka sclerosis multiplex altípusnak számító, a felnőttekknél általában súlyos lefolyású, Baló-féle koncentrikus sclerosist, mely nevét az egyik első leírójáról, a magyar neurológusról Baló Józsefről kapta.
Esetismertetés: A 16 éves serdülő anamnéziséből kiemelendő, hogy a gyermek édesapja sclerosis multiplex miatt áll kezelés alatt. Betegünk panaszai hirtelen ülő helyzetből való felállást követően indultak kórházunkba történt átvételét megelőzően 2 nappal. Jobb arcfele, jobb mellkas fele, felső és alsó végtag is lábujjhegyéig körkörösen zsibbadni kezdett, elgyengült, járása bizonytalan volt. Fizikális vizsgálat során észlelt jobb oldali distalis túlsúlyú hemiparesis, jobb oldali testfelet érintő paresthesiat, és minden mondalitásban hypasthesiat észleltünk. Az akutan kialakult tünetegyüttesre tekintettel kezdetben lezajlott stroke merült fel a panaszok hátterében, emiatt acetilszalicilsav terápiában részesült.
Területen megkezdett kivizsgálása során a kétoldali szemfenéki vizsgálat papillaoedemat írt le. Natív koponya CT vizsgálaton a bal centrum semiovale és a corpus callosum területén diszkrét hypodensitas volt látható.
Laboratóriumi vizsgálatában kémiai vizsgálatok, vérképe illetve rutin liquour vizsgálat eltérés nélküli volt. NMO és MOG ellenanyag vizsgálat szintén negatív eredményt mutatott. Covid szerológiai alapján a gyermek Covid-19 fertőzésen korábban átesett.
Kórházunkban végzett akut koponya és gerinc MR vizsgálat során akut demyelinisatios folyamatnak megfelelő kép ábrázolódott.
A klinikai kép és az elvégzett vizsgálatok alapján központi idegrendszeri többgócú demyelinisatiós folyamatot véleményeztünk, mely az MR kép alapján leginkább sclerosis multiplex altípusaként ismert Baló-féle koncentrikus sclerózisnak volt megfeleltethető. A gyermek lökés steroid terápiában és komplex rehabiliátcóban részesült.
Következtetések: A sclerosis multiplex specifikus altípusainak illetve variánsainak meghatározása a betegség prognózisának megítélését, illetve a megfelelő terápia kiválasztását segíti elő.

Idiopathiás szisztémás capillary leak szindróma

Kiss Judit, Szász Mária, Tárnok András, Tészás Alexandra
PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: Az idiopathiás szisztémás capillary leak szindróma (ISCLS) egy meglehetősen ritka betegség, melyre a súlyos hypotensioval, hypalbuminaemiával és haemoconcentratioval járó epizódok jellemzőek. A betegség megjelenése a septicus shock klinikai képéhez nagymértékben hasonlít, megnehezítve a diagnózis felállítását és az adekvát kezelés megkezdését.
Esetismertetés: A 6 éves gyermek három napja tartó lázas állapot, torokfájás, kiütések, elesettség miatt került felvételre Klinikánkra. Felvételi státuszából hyperaemias garatképletek, végtagi és periorbitális oedema, megnyúlt CRT emelendőek ki. Felvételekor hypotensios volt, mely többszöri bólus majd fenntartó folyadék adását követően is csak átmenetileg mérséklődött. Laboratóriumi vizsgálataiban hyponatraemia, emelkedett karbamid és kreatinin értékek, haemoconcentratio és emelkedett fehérvérsejtszám volt látható, neutrophilia mellett. Gyulladásos aktivitás emelkedés nem igazolódott. Gyors COVID-19 PCR negatív eredményt adott, COVID-19 antitestek megelőző fertőzésre nem utaltak. Kiegészítő laborvizsgálatok során hypalbuminaemia mellett haemostasisa rendezett volt, troponin és IL-6 kissé emelkedett, pro-BNP normál tartományban. Vírusszerológiai vizsgálatok (EBV, CMV, dengue-láz, hantavírus, morbilli, rubeola, parvovírus B19) akut vírusinfekciót nem igazoltak. Immunglobulinok, coeliakia szerológia negatív. Áramlási citometria alapján immunhiány nem merült fel. Haemocultura, rutin vizelet és vizelet bakteriológiai leoltás során kórokozó nem igazolódott. Mellkasi és hasi UH vizsgálatok során minimális fokú jobb oldali hydrothoraxon kívül kóros nem igazolódott. Kardiológiai szakvizsgálata során kevés haemodinamikailag nem jelentős pericardialis folyadék került leírásra. Kontroll laboratóriumi vizsgálataiban emelkedett troponin T és pro-BNP igazolódott. Toxicus shock syndroma lehetősége miatt a felvételekor megkezdett ceftriaxont clindamycinre váltottuk. Hypotensioja keringéstámogatás indítását is igényelte, illetve CVK behelyezést követően két alkalommal Human Albumin adásában részesült. A capillary leak-re – és a tartósan negatív gyulladásos aktivitásra – tekintettel iv. steroid adását kezdtük. Emellett állapota javult, a keringéstámogatást, folyamatos furosemid infúziót csökkenteni tudtuk, oedemaja jelentősen mérséklődött, troponinszint rendeződött, albumin szint pótlás nélkül is spontán emelkedést mutatott. Emittálása után kontroll vizsgálatok során tünetmentes volt.
Következtetés: Hypotensio, hypalbuminaemia és haemoconcentratio esetén, negatív gyulladásos aktivitási értékek és infekciós góc hiányában, egy a septicus shockhoz hasonlóan életveszélyes, ám meglehetősen ritka kórképre, az idiopathiás szisztémás capillary leak szindrómára is gondolni kell.

Szokványos csecsemőkori tünetek – Meglepő diagnózis

Kiss Nóra Ágnes[1], Szappanos Norbert[2], Barzó Pál[2], Radics Bence[3], Tiszlavicz László[3], Bereg Edit[1]

[1]Szegedi Tudományegyetem, SZAKK, Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szeged

[2]Szegedi Tudományegyetem, SZAKK, Idegsebészeti Klinika, Szeged

[3]Szegedi Tudományegyetem, SZAKK, Pathológiai Intézet, Szeged

Esetismertetés: A 3 hónapos csecsemő súlygyarapodás elmaradása, néhány másodpercig tartó apnoe-s epizódok miatt került osztályos felvételre. 39. gesztációs hétre, 3540 g-al, Apgar 9-10-10 állapotban, császármetszéssel született. Perinatális adaptációja rendben zajlott, ismert betegsége nem volt. Édesanyja a gyermek megszületése után hosszabb sírások alkalmával néhány másodperces légzéskimaradásokat észlelt, amelyek egyre sűrűbben jelentkeztek. Osztályos felvételét megelőzően naponta 2-3 alkalommal volt apnoe-s epizódja, néhányszor elszürkülés is társult hozzá. Súlygyarapodása 2 hónapos koráig zavartalan volt, majd súlya stagnált. Több alkalommal történt tápszerváltás, ennek ellenére adagjait nem mindig fogadta el. A dystrophia hátterében korábban húgyúti infekció merült fel, antibiotikus terápiában részesült.

Fizikális vizsgálata során mindkét felső végtagra kiterjedő hypotoniát, gyengült izomerőt, renyhébb reflexeket észleltünk. Az alsó végtagok izomereje megtartott volt, ezen régiókban a reflexek fokozottak voltak. Feltűnő volt továbbá a nyaki- és háti gerinc kötöttsége, az elsősorban mozgatáskor jelentkező erőteljes, fájdalmas sírási hang. Laborvizsgálatai során gyulladásos értékei, máj- és vesefunkcióra utaló paraméterei normál értéken belül voltak. Gasztroenterológiai konzílium alapján aminosavalapú tápszerre váltottunk, omeprazol indult.

Az észlelt neurológiai eltérések miatt koponya és teljes gerinc MR-vizsgálatot kértünk spinális folyamat kizárására. A képalkotó vizsgálat során a CIV–ThVII csigolya magasságában, intraduralisan egy 90 mm hosszú, 14x14 mm legnagyobb keresztmetszeti átmérőjű, gerincvelői kompressziót okozó, térfoglaló folyamat ábrázolódott.

Idegsebészeti műtőben CII-ThVIII szakaszon dorsalis laminectomia történt, a térfoglaló folyamat jelentős részét eltávolították. A biopsziás minta szövettani feldolgozása során lipoblastoma igazolódott. A posztoperatív szakban klinikánk intenzív osztályán rövid ideig tartó triparesist, jobb szemet érintő ptosist, myosist észleltünk, amelyek fokozatosan regrediáltak. Kontroll gerinc MRI felvételen 1-3 mm széles residuum ábrázolódott, a megtartott gerincvelői állomány centrális helyzetűvé vált, kompressziója megszűnt.

Ismételt neurológiai osztályos megfigyelésünk alatt az opioid leépítését valamint a gyermek táplálásfelépítését komplettáltuk. Hazabocsátásakor a csecsemő mind a négy végtagját spontán mozgatta, bal felső végtagon az izomerő kissé gyengült volt, a többi végtagon az izomerő teljes volt. Apnoe a műtét után nem jelentkezett, súlya gyarapodásnak indult.

Megbeszélés: A táplálási zavarok, súlygyarapodás elmaradása valamint az apnoe szokványos, nem specifikus csecsemőkori tünetek. Esetünkben a társuló felső végtagi hypotonia és a gerinckötöttség irányította figyelmünket spinális lézió lehetőségére. Szakirodalmi adatok alapján a kongentális gerincvelői térfoglaló folyamatok (tumorok, hamartomák) nem gyakoriak, ezen belül az intramedullaris lipoblastoma szakirodalmi ritkaságnak számít. Az esetleges progresszió miatt a gyermek hosszú távú utánkövetése tervezett.

Mi okozta? A genetika? Az anatómia? A várandósság?

Kiss Szabolcs

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

Bevezetés: A mélyvénás trombózis a leggyakrabban észlelt trombotikus esemény gyermekkorban. Ennek ellenére a gyermekgyógyászatban a diagnosztikus biomarkerek szerepéről jelenleg korlátozott mennyiségű evidencia áll rendelkezésre. Klinikai gyanú esetén a leggyakrabban használt biomarker a mélyvénás trombózis valószínűségének meghatározásában a D-dimer volt egészen a közelmúltig. A COVID-19 pandémia jelentősen korlátozta a laboratóriumi vizsgálatok klinikai használát, hiszen a SARS-CoV-2 fertőzés és a koagulopátia között is szoros összefüggés mutatkozik.

Esetbemutatás: A 15 éves serdülő lány két hete tartó hátfájdalommal került kórházi felvételre, amely egy hete már a bal comjába is sugárzott. Más panaszról, tünetről nem számolt be. Kórelőzményéből kiemelendő, hogy érkezése előtti napon művi terhességmegszakításon esett át, amikor a rutin járványügyi szűrés kapcsán SARS-CoV-2 fertőzés is igazolódott a páciensnél. A felvételkor elvégzett laboratóriumi vizsgálatoka mérsékelten emelkedett CRP értéket igazoltak, amelyet a műtéti beavatkozás utáni állapotnak és a zajló vírusfertőzésnek tulajdonítottunk. Az anamnézis, a tünetek és a negatív fizikális vizsgálat alapján mozgásszervi és neurológiai betegségek merültek fel az elkülönítő diagnosztika során. Az ortopédiai és a neurológiai konzílium nem tárt fel kórjelző eltérést, ezért negatív hasi ultrahangot követően lumbosacralis és kismedencei MR készült a gerincet érintő térfoglalás kizárására. Az MR-kép felvetette a mélyvénás trombózis lehetőségét, amit később a Doppler ultrahang vizsgálat is megerősített. A képalkotó vizsgálat a bal vena poplitea, mindkét oldalon a vena femoralis communis és a vena cava inferior köldökig tartó szakaszán írt le körkörös, a lument teljes egészében kitöltő trombust, detektálható keringés mellett. A képalkotó leletek birtokában kórosan emelkedett D-dimer szintet mértünk. A helyes kórisme megállapítása után kockázati tényezők után kutatva kiterjesztett anamnézisfelvétel történt, amely során az egyik hozzátartozónak eszébe jutott, hogy a serdülő dédnagyanyjának és nagyanyjának is fiatalkori trombózisai voltak és a nagyanyjánál Leiden mutációt is diagnosztizáltak. A serdülőt és édesanyját trombofília irányába ezidáig nem vizsgálták. A diagnózist követően alacsony molekulatömegű heparin (LMWH) kezelést indítottunk terápiás dózisban. Két nappal a kezelés kezdete után az anti-Xa szint terápiás tartományba került és megkezdődött a korai mobilizálás. Az ultrahanggal igazolt diagnózist követően egy héttel hasi MR vizsgálat készült, ami May-Thurner szindrómát azonosított. Habár a ritka anatómiai anomália a trombus bal oldali jelentősebb kiterjedését indokolhatja, azonban a trombózis ilyen kifejezett voltára nem ad magyarázatot. Betegünket 14 nap után panaszmentesen, LMWH kezeléssel otthonába bocsátottuk. A trombofília irányába kivizsgálása folyamatban van, hematológiai gondozásba vétele megtörtént.

Következtetés: (1) Mélyvénás trombózis gyanúja esetén a klinikai jelek, mint a végtagduzzanat, végtagfeszülés, tág bőrvénák, nyomásérzékenység a mélyvénák mentén, vagy livid bőrszín hiányában sem vethető el a diagnózis. A vénás keringést lassan és krónikusan szűkítőt folyamat esetén a teljes elzáródás sem okoz feltétlenül kifejezett tüneteket. (2) Fontos hangsúlyozni a részletes anamnézisfelvétel jelentőségét, szükség esetén a kérdések akár többszöri megismétlését. (3) A D-dimer szint meghatározás a gyermekkori trombózis diagnosztikájában korlátozott értékű. Ráadásul a konkurens vírusinfekciók, különösen SARS-CoV-2 infekció során is gyakran megemelkedik a szérumszintje, így aspecifikus volta miatt meghatározását rutinszerűen nem végez-

zük. Trombózis gyanúja esetén a képalkotó vizsgálat az elsődleges, definitív diagnózishoz csak ez vezethet.

Esetismertetés – Súlyos dilatatív cardiomyopathia etiológiája

Kocsis Flóra, Vilmányi Csaba, Ablonczy László

Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet Gyermekszív Központ

Bevezetés: A dilatatív cardiomyopathia (DCM) a szívizom ritka, de súlyos rendellenessége, mely minden 100.000 gyermekből legalább egyet érint. Kóroki tényezőként már számtalan ok azonosítható – mely elősegíti a kockázati rétegződés és a prognózis becslését –, ennek ellenére az esetek több mint felében még ma is tisztázatlan az etiológia. A Fabry-kór egy X kromoszómához kötött recesszíven öröklődő, főként szisztémás patológiaként megjelenő lizoszomális tárolási betegség, mely a kardiális rendszert elsősorban bal kamrai koncentrikus hypertrophia képében érintheti, de közöltek már esetet dilatatív cardiomyopathiával összefüggésben is.
Esetismertetés: Egy 16 éves serdülő esetét mutatjuk be, aki progrediáló szívelégtelenség miatt került hospitalizációra. Az elvégzett vizsgálatok súlyos bal- és jobb kamra diszfunkciót igazoltak. Dobutamin keringéstámogatás mellett állapota átmenetileg javult, de inotrop terápia elvételét nem tolerálta. Családi anamnézis DCM irányban pozitív. Kardio-MR vizsgálat akut myocardialis sérülésre utaló jelet nem azonosított, a felvételek DCM-nek megfeleltek. Biopsziát követő szövettani vizsgálat szintén DCM-re volt jellemző, tárolási betegségre, valamint kóros anyagfelhalmozódásra utaló szöveti jel nem került leírásra. Tekintettel az inotrop dependens keringési elégtelenségre és az abszolút kontraindikációk hiányára, sürgősségi szívtranszplantációs listázása történt, melyet igen rövid várólista időt követően sikerrel elvégeztünk. A családi halmozódás miatt időközben kardiogenetikai vizsgálat indult, melynek során Fabry-kór vonatkozásában hemizigóta patogén GLA (alfa-galaktozidáz enzimet kódoló gén) mutáció igazolódott, csökkent enzimaktivitással, valamint TTN (truncating titin) heterozigóta patogén mutáció (utóbbi izom fehérjét kódol). A DCM kialakulásában mindkét genetikai hiba szerepet játszhat. A szövettani eredmények ismeretében, valamint a Fabry-kór jellemzően szisztémásan jelentkező morbiditási tulajdonsága miatt, a Fabry-kór nagy valószínűséggel kizárható, ezért a TTN heterozigóta patogén mutáció kóroki szerepét feltételezzük.
Következtetések: A DCM a gyermekkori szívtranszplantációk vezető oka. Az etiológia tisztázása elengedhetetlen a HTX megfelelő indikációjának felállításához, a reverzibilis esetek felismeréséhez. A citogenetika, szövettani vizsgálat, valamint klinikai kép együttes értékelése elősegíti az etiológia pontosabb meghatározását. Több ismert patogén genetikai eltérés esetén a kórok tisztázása igen nehéz.

Lázas görcs előfordulása a COVID-19 pandémia ideje alatt

Kovács Mónika[1], Nyul Zoltán[2], Hollódy Katalin[1]

[1]*PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék, Pécs*

[2]*PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Infektológiai Osztály, Pécs*

Bevezetés: A SARS-CoV-2 fertőzés gyermekkorban jellemzően tünetmentesen vagy enyhe tünetekkel zajló betegség. Az elsősorban légúti vagy gasztrointesztinális tünetek mellett változó gyakorisággal jelentkezhetnek idegrendszeri tünetek, fejfájás, szédülés, illetve convulsio. A lázgörcs előfordulásáról SARS-CoV-2 fertőzésben pontos adatok nem állnak rendelkezésre. Cadet és munkacsoportja vizsgálata szerint PCR vizsgálattal igazolt koronavírus fertőzésben szenvedő 0-5 éves életkorú gyermekek csupán 0,5 %-ában jelentkezett lázgörcs. Vizsgálatunk célja volt felmérni saját beteganyagunkban a lázgörcs előfordulását COVID-19 betegség kapcsán.
Betegek és módszerek: A PTE KK Gyermekgyógyászati Klinikára 2020 március-2022 március között lázgörcs miatt jelentkezett gyermekek klinikai adatait tekintettük át. Vizsgáltuk a gyermekek életkorát a convulsio fellépésekor, a lázas görcs típusát (egyszerű vagy komplikált), a SARS-CoV-2 infekció fennállását (gyorsteszt/PCR). Külön figyelmet fordítottunk a gyermek korai anamnézisére, esetleges korábbi görcsök lezajlására, valamint a neurológiai jellegű családi anamnézisre. Kontroll csoportként a 2018 január-2020 január között klinikánkon lázgörcs miatt obszervált gyermekek adatait használtuk.
Eredmények: A koronavírus járvány időszakában 51 beteg került lázas görcs miatt vizsgálatra. A gyermekek életkora a lázas görcs fellépésekor átlagosan 2,2 (0,2-5,9) év volt, 86,3%-ukban ez volt az első lázas görcsük. Egyszerű lázas convulsiót diagnosztizáltunk a betegek 78,4%-ában, komplikáltat 21,6%-ában. A családi anamnézisben lázas görcs vagy epilepszia összesen 12 (23,5%) gyermeknél szerepelt. Mindösszesen négy esetben (7,8%) tudtunk laboratóriumi vizsgálattal SARS-CoV-2 fertőzést igazolni; mindhárom gyermeknek az Omikron variáns ideje alatt zajlott a lázas görcse. A koronavírus járvány kitörése előtti két évben, vagyis a kontroll időszakban összesen 66 gyermek került lázas görcs miatt felvételre klinikánkra.
Következtetések: A koronavírus járvány ideje alatt nem került több lázas görcsöt produkáló gyermek felvételre klinikánkra, mint az epidémia előtti időszakban. A lázas görcsöt produkáló gyermekek 7,8 százalékánál tudtunk éppen zajló koronavírus fertőzést kimutatni, három esetet (75%) az Omikron variáns időszak alatt. Bár az esetszám alacsony, eredményeink azt mutatják, hogy a koronavírus nagy valószínűséggel nem emeli meg jelentősen a lázas görcs előfordulásának rizikóját. Érdemes lenne nagyobb betegpopuláción megvizsgálni a feltételezésünket.

Etiológiakutatás súlyos dilatatív cardiomyopathiában – Esetismertetés

Kustár Zsófia[1], Vilmányi Csaba[2], Ablonczy László[2]

[1] *Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza*

[2] *Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet*

Bevezetés: A dilatatív cardiomyopathia (DCM) gyermekkorban ritka megbetegedés, mely etiológiától függően igen változatos lefolyást és prognózist mutat. Míg a szekunder DCM kezelhető vagy spontán gyógyulhat, a primer genetikai háttér esetén leg-

több esetben a szívtranszplantáció a megoldás, ezért az etiológia tisztázása elsődleges feladat.
Esetismertetés: Egy 12 éves gyermek esetét mutatjuk be, aki súlyos keringési elégtelenség, másodlagos szervi perfúziós zavar miatt került hospitalizációra. A beteg állapota kombinált keringéstámogatás mellett is csak átmenetileg stabilizálódott. Vizsgálatai során kifejezett hypocalcaemiára és D-vitamin-hiányra derült fény, melyek felvetették felszívódási zavar kóroki szerepét. Tekintettel az instabil haemodinamikára sürgősséggel bal kamrai keringéstámogató eszköz beültetésére került sor. A beültetés kapcsán elvégzett szövettani vizsgálat nem utalt aktív gyulladásra, akut myocarditis kizárható volt. Zajló etiológiai vizsgálatok során emelkedett szöveti transzglutamináz értékeket detektáltunk. Coeliakiához társuló immun mediált myocarditisre az irodalomban számos példát találunk. A myocardialis funkcióban azonban sem az adekvát ion- és vitaminpótlás, sem a szigorú gluténmentes diéta nem hozott javulást. Primer genetikai vizsgálat a tüneteket magyarázó eltérést nem igazolt. Klinikopatológiai megbeszélést követően teljes genom szekvenálás mellett döntöttünk, mely során a NRAP (nebulin related anchoring protein) gén kettős, feltehetően compound heterozigóta státuszt eredményező patogén mutációja igazolódott. A géntermék egy szív- és vázizomsejtekben kifejeződő aktinkötő citoszkeletális fehérje, mely a myofibrillogenesisben, az extrauterin élet során pedig a sarcomerek kontrakciójában játszik szerepet, és amely immár bizonyítottan etiológiai tényezőként szerepelhet dilatatív cardiomyopathia kialakulásában. Tekintettel arra, hogy a fentiek alapján betegünk állapotában javulás nem volt várható, transzplantációs várólistára helyeztük, majd 2022 májusában sikeres szívátültetésen esett át.
Következtetések: Gyermekkori DCM esetén az etiológia tisztázása a „felesleges" szívtranszplantáció elkerülését és adekvát terápia alkalmazását segíti. A genetikai vizsgálatok fejlődése sok esetben tisztázza az idiopathiás DCM hátterét. Irreverzibilis ok esetén lehetőség szerint eszközös bridge terápia nélküli primer szívtranszplantációt végezzünk.

Farkast kiált – Gyermekreumatológiai esetbemutatás

Lengvári Lilla, Andrási Noémi, Horváth Zsuzsanna, Ponyi Andrea, Constantin Tamás
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: Mikor először hallunk, olvasunk egy betegségről, megtanuljuk, hogy mi jellemzi, melyek a prezentációs tünetei, hogyan diagnosztizálhatjuk. Majd sok esetben találkozhatunk azzal, hogy valójában egy betegség atípusos tünetekkel kezdődik, mely megnehezítheti a gyors diagnózis felállítást, a kezelés megkezdését, adott esetben súlyosbítva a betegség lefolyását. Jelen esetünkben az atípusos prezentációs tünetek nehezítették a pontos diagnózis felállítást, de a kiváló interdiszciplinaris együttműködésnek köszönhetően egy csodás felépülés történetévé vált.
Esetismertetés: A tizenhét éves nagylány korábbi anamnézisében érdemi nem szerepelt. Két hete tartó, progrediáló hasi fájdalom, hányás, híg székletürítés és fogyás miatt OMSZ elesett általános állapotban szállította Klinikánkra. Érkezésekor az exsiccalt, sápadt leány hasa elődomborodó, nyomásérzékeny, nehezen betapintható volt, oxigén szaturációja csökkent (93%), és vizsgálat közben nagy mennyiségű híg székletet ürített. Gyenge állapota miatt Intenzív Osztályunkon kezdtük meg ellátását, többek közt nasogastricus szonda lehelyezésével, melyen 2 l gyomortartalom ürült. A tünetek alapján akut has, ileus gyanúja miatt sebészeti konzíliumot követően akut műtéti beavatkozás mellett döntöttünk. Az operáció során látottak alapján arteria mesenterica superior szindróma fennállása merült fel, ennek megfelelően történt sebészeti ellátása. A műtétet követően hasi statusza nem javult, további, bélrezekcióval járó beavatkozásokat kellett végezni állapota stabilizálásához. Laboratóriumi vizsgálatai során lymphopeniát, anaemiát, beszűkült vesefunkciót, hypalbuminaemiát, emelkedett gyulladásos paramétereket, hyperkalaemiát, hyperphosphataemiát, hypocalcaemiát, proteinuriát, hematuriát, és emelkedett IgG szintet detektáltunk. Szív ultrahang vizsgálat során pericardialis folyadékgyülemet észleltünk.
Hematológiai malignitás fennállását kizártunk. Panaszait, és a kezdeti laboratóriumi vizsgálati eredményeket összevetve szisztémás autoimmun betegség fennállásának a lehetősége merült fel. További laboratóriumi vizsgálatokat végezve ANA, ds-DNS, RNP/Sm elleni antitest, illetve anti-C1q pozitivitás, lupus antikoaguláns jelenléte, és hypocomplementaemia igazolódott. Az Európai Reumaellenes Liga és az Amerikai Reumatológusok Kollégiumának közös, 2019-es kritériumrendszere alapján teljesültek az SLE diagnosztikus kritériumai. Kezelését szteroid, IVIg, mikofenolat-mofetil adásával kezdtük meg, és súlyos állapotára való tekintettel plazmaferezissel, majd biológiai terápia (belimumab) adásával folytattuk.
Összesen 84 nap Intenzív Osztályos, illetve 48 nap nyílt osztályos kezelést követően állapota stabilizálódott, és otthonába tudtuk bocsájtani.
Konklúzió: Az SLE ritka betegség gyermekkorban és gyakran atípusos tünetekkel manifesztálódik. Jelen bemutatott esetben a vezető prezentációs tünet a gastrointestinalis érintettség volt. Kiemelendő, hogy a halmozottan megjelenő szövődmények ellenére, a néhány alkalommal kilátástalannak tűnő helyzetből is sikerült a felépülés útjára lépni.

Gynaecomastia: normális jelenség vagy betegség?

Liptovszky Janka, Sallai Ágnes
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Tinédzser fiúknál észlelhető gynaecomastia hátterében legtöbbször nem találunk hormonális eltérést.
Egy jelenleg 15,5 éves fiú esetét mutatjuk be, akinek a tünetei 12 éves korában kezdődtek a jobb oldali emlő megnagyobbodásával. Sebészeti vizsgálatot követően az elváltozásból többszöri aspirációs citológiai mintavétel történt, melynek leletében ez szerepelt: „tejfehér folyadék, benignus sejtek". A következő 3 évben rendszeres sebészeti és ultrahang kontroll mellett az elváltozás kétoldalivá vált, jelentős növekedést mutatott, valamint „időnként fehér váladék ürült az emlőkből".
15 éves korában progrediáló neurológiai tünetek, egyre fokozódó fejfájás, járásbizonytalaság, átmeneti zavartság hátterében felmerült subarachnoideális vérzés lehetősége miatt koponya CT vizsgálat készült. Ez a sella turcica területéről kiinduló jelentős méretű térfoglalást igazolt, mely secunder hydrocephalust okozott. Ezt követően került betegünk az idegsebészetre, ahol laborvizsgálatok során euthyreotikus állapotban mérhetetlenül magas prolaktin szint igazolódott. Koponya MR vizsgálata jobb oldali túlsúlyú, a suprasellaris régióba centrált nagyméretű tumort mutatott (átmérője több, mint 4 cm volt), kifejezett, supratentorialis, hypertenzív kamratágulattal. Subtotális tumoreltávolítás történt, melynek szövettani vizsgálata óriás méretű lactotroph hypophysis adenomát (óriás prolaktinomát) igazolt. Postoperatív MR vizsgálata jelentős méretű reziduális tumort ábrázolt.

Klinikánkon a hypothalamus-hypophysis tengely felmérése mellett felépítettük dopamin agonista kezelését. Nagy dózisú bromocriptin terápiát alkalmazva, fél évvel a tumoreltávolító műtét után végzett MR vizsgálat során reziduális tumor már nem látszott. Betegünknél a postoperatív periódusban kialakult diabetes insipidus átmenetinek bizonyult, fél év után a desmopressin kezelés elhagyható volt. A már felserdült fiúnál hypogonadotrop hypogonadizmus alakult ki, mely miatt testosteron pótlás szükségessége a jövőben felmerül.
A prolaktinoma tinédzser fiúkban igen ritka. Ennél a betegcsoportnál elsősorban macroadenomát találunk, az óriás hypophysis adenoma irodalmi ritkaság gyermekkorban. Időben megkezdett, kellő ideig alkalmazott gyógyszeres kezeléssel maradványtünet nélküli gyógyulás érhető el. Műtéti beavatkozás csak progrediáló neurológiai tünetek esetén válhat szükségessé.
Serdülő fiúknál a gynecomastia gyakori elváltozás. A serdülés késése, megtorpanása, valamint progrediáló gynecomastia, galactorrhea hátterében mindig keresni kell az organikus eltérést.

Extrém elhízás és szénhidrát-anyagcserezavar (esetismertetés)

Nagy Noémi, Stomfai Sarolta, Bokor Szilvia, Kozári Adrienne, Erhardt Éva

Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Gyermekgyógyászat Klinika

Bevezetés: az elhízás gyermekkorban is heterogén kórállapot. Extrém elhízásról 40 kg/m^2 feletti testtömeg index (BMI) esetén vagy akkor beszélünk, ha a gyermek testtömege eléri vagy meghaladja az életkorának megfelelő 97 percentilis 120%-át. Az extrém elhízás előfordulása gyermekekben 1,5-5%, a prevalenciája növekedik.
Esetismertetés: a szerzők egy jelenleg 11 éves fiúgyermek esetét mutatják be, aki 5 éves volt első, klinikai megjelenésekor, amikor testmagassága 134,3 cm (> 97 percentilis, SDS + 5,3), testtömege 72,1 kg (> 97 percentilis, SDS +19,8), BMI 40 kg/m^2. Oralis cukorterhelés (OGTT) során már ekkor csökkent glükóz toleranciát lehetett mérni, és zsírmájat észleltek társuló betegségként. Fél évvel későbbi, kontroll vizsgálatakor HbA1c 6,6%, normális éhomi plazmacukor és magas C-peptid szint (6,9 ng/ml) mellett. Életmódbeli változtatások hatására – három hónap alatt – testtömeg gyarapodása stagnált, s laboratóriumi értékei javultak. Ezt követően, közel három évig nem jelentkeztek ellenőrzésre. Testtömege ekkor 126,8 kg (>97, percentilis, SDS +15,2), testmagassága 166 cm (> 97 percentilis, SDS +5,4), s diabetes mellitust lehetett diagnosztizálni (éhomi plazmacukor 8,6 mmol/l, C-peptid 4,8 ng/ml, HbA1c 13,1% volt, a panasz- és tünetmentes gyermeknél. Intenzív inzulin kezelést kezdtünk 0,8 E/ttkg/nap dózisban, mely mellett tartósan megfelelő anyagcsere helyzet alakult ki (HbA1c 6,1%). Tíz éves korában microalbuminuria mellett hypertoniát lehetett diagnosztizálni, ezért antihypertenzív kezelést is kap. Korai kezdetű, extrém elhízására, a 97 percentilis feletti testmagasságára, valamint a szülők hasonló alkatára tekintettel részletes genetikai vizsgálat történt, ami kórosat nem mutatott.
Megbeszélés: az extrém elhízás klinikai ellátása gyermekkorban is nagy kihívás. Az előadásban ismertetésre kerülnek a diagnosztikai és terápiás nehézségek. Kezelésének alapja az életmódbeli változtatás, amennyiben azonban ez nem hatékony, metformin és glukagonszerű-peptid-1 (GLP-1) analóg terápia lehetséges, megfelelő indikációkkal. Az extrém elhízás acut és krónikus cardiovascularis, metabolikus és egyéb egészségügyi következményei ellenére a jelenlegi kezelések korlátozottak, ezért ebben a formában is nagyon fontos a megelőzés ill. a minél korábbi diagnózis felállítása.

Tonne-Kalscheuer-szindróma komplex idegfejlődési zavar hátterében

Ordas Ágnes[1], Till Ágnes[2], Hadzsiev Kinga[3], Csábi Györgyi[4]

[1,4]Pécsi Tudományegyetem Gyermekgyógyászati Klinika Gyermek- és Ifjúságpszichiátria Tanszék
[2,3]Pécsi Tudományegyetem Orvosi Genetika Intézet

Háttér: Az autizmus spektrum zavarral élő gyermekek közel 40-50%-ában változó súlyosságú értelmi fogyatékosság is kimutatható. Etiológiája heterogén, számos genetikai, környezeti faktort és epigenetikai mechanizmust foglal magába. Az esetek túlnyomó többségében a pontos genetikai ok máig nem meghatározható, azonban az autizmus spektrum zavarral diagnosztizált páciensek mintegy 10%-a esetén a háttérben meghatározott genetikai szindróma azonosítható.
Esetleírás: Esetismertetésünkben egy 3 éves, klinikánk Gyermek- és Ifjúságpszichiátria Osztályán autizmussal és intellektuális fejlődés zavarával diagnosztizált pácienst mutatunk be, akinél a PTE Orvosi Genetikai Intézetében egy ritka genetikai szindróma merült fel. A gyermek vizsgálata során dysthropiás testalkat, valamint minor anomáliák (kiugró homlokcsont, elálló fülek, micrognathia, vékony alsó ajak, prominens philtrum) voltak észlelhetőek. Anamnéziséből megkésett pszichomotoros és beszédfejlődés, táplálási nehezítettség, valamint autizmus irányában pozitív családi anamnézis emelhetők ki. Előzetesen történt szakértői vizsgálata során Brunet–Lezine-pszichomotoros fejlődési skála alapján mért FQ 46 volt. Osztályunkon édesanyjával hosszmetszeti interjú felvétele történt, emellett a kisfiú viselkedésének megfigyelése és játékexplorációja zajlott. Vizsgálataink a verbális és nonverbális kommunikáció terén, a kölcsönös szociális interakciók fejlődésében, illetve a rugalmas viselkedésszervezésben egyaránt az életkori átlagtól való minőségi és mennyiségi eltérést mutattak, így a gyermekkori autizmus diagnózisa felállítható volt. Az Orvosi Genetika Intézetben történt WES Plus vizsgálat során egy bizonytalan pathogenitású, hemizigóta missence mutáció igazolódott az RLIM génben, mely génmutációk az X-hez kötött mentális retardáció 61-es típusával (más néven Tonne-Kalscheuer szindróma) hozhatók összefüggésbe. A Tonne-Kalscheuer szindróma ritka genetikai betegség, 2015 óta 9 család 40 fiú tagjában került közlésre. Jellemző tünetek a növekedésbeli elmaradás, nyelési nehezítettség, változó mértékű értelmi fogyatékosság, megkésett pszichomotoros és beszédfejlődés, melyekhez arcdysmorphiás jegyek és urogenitális eltérések társulhatnak. Ezen kívül gyakoriak az autisztikus tünetek, auto-és heteroagresszív viselkedés, indulatszabályozási nehézségek, valamint a szorongás.
Következtetés: A kisfiú autizmus spektrum zavara, valamint intellektuális fejlődés zavarának hátterében felmerült genetikai szindróma ismerete segíthet tüneteinek pontosabb értelmezésében, valamint felhívja a figyelmünket szomatikus és pszichiátriai komorbiditások magasabb rizikójára. Az eset tanulságaként kiemelhetjük, hogy komplex idegfejlődési zavar és minor anomáliák társulása esetén specifikus genetikai szindróma állhat a tünetek hátterében.

Amikor a betegség tudhatta volna a tankönyvet: nehezen felismert vagy nem szokványos előfordulású neuroblastoma esetek

Pásztor Borbála, Garami Miklós, Brückner Edit, Varga Edit

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A neuroblastoma a szimpatikus idegrendszer rosszindulatú daganata. Magyarországon évente 20-30 új beteg kerül felismerésre. Az első tünet megjelenésétől a pontos diagnózis felállításáig eltelt idő meghatározó jelentőségű a kezelés sikerességében, azonban ez a folyamat sokszor komoly kihívást jelent a klinikus számára, hiszen egy igen szerteágazó tünettanú kórképről van szó, melyet jelentős klinikai és biológiai heterogenitás jellemez.

Jelen előadásban három betegünk kórtörténete kerül ismertetésre, akiknél a malignus szövetszaporulat szokványostól eltérő megjelenése vagy atípusos biológiai viselkedése a diagnózis késleltetéséhez vezetett. Sajnálatos módon az elmúlt pár évben a járványügyi helyzet is késleltette több betegünknél a megfelelő időben történő onkológiai kivizsgálást és kórismézést.

A fenti esetek a neuroblastoma viselkedésének változatosságára és a klinikai tüneteinek heterogenitására hívják fel a figyelmet. Bár a gyermekkori malignus megbetegedéseknek nincs specifikus tünettana, azonban számos anamnesztikus adat és fizikális eltérés egyértelműen fel kell vesse esetleges malignitás jelenlétét. A megfelelő időben történő kórismézés a betegek gyógyulásának jelentős meghatározója.

Komplikált BARTTER-szindróma

Péley Dorottya[1,2], Csenki Marianna[4], Nyikuly Kinga[1], Hartmann Ágnes[1], Péterfia Csaba[1], Funke Simone[2], Hadzsiev Kinga[3], Till Ágnes[3], Kalmár Tibor[4], Lakatos Orsolya[1]

[1]PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

[2]PTE KK Szülészeti Klinika Neonatológia

[3]PTE KK Genetikai Intézet

[4]SZTE Gyermekgyógyászati Klinika Genetikai Diagnosztikai Laboratórium

A szerzők egy jelenleg egy éves beteget ismertetnek, aki a mater gesztációs diabétesszel és polyhydramnionnal komplikált, hiányosan gondozott terhességéből, a 30. gestatiós hétre, fejvégű fekvésből, spontán, mérsékelten deprimált állapotban (Apgar: 7-8) , dysmaturus koraszülöttként született. Intrauterin UH vizsgálat során nagy magzati húgyhólyag ábrázolódott. Megszületést követően légzése irreguláris volt, emiatt Neopuffal lélegeztetést igényelt. Nem kielégítő spontán légzés miatt intubáció történt és surfactans adásában részesült. Az első életnapon SIMV légzéstámogatásra szorult, ezt követően plusz oxigén igénye tartósan fennállt, későbbiekben a brochopulmonalis diszplázia (BPD)alakult ki. Igen feszes, elődomborodó hasat lehetett észlelni, melyen meconiummal telt, áttetsző bélkacsok voltak láthatóak. Hólyagkatéteren nagy mennyiségű vizelet volt lebocsátható.

A 3. életnaptól jelentősebb hiponatrémia, hipokalémia, metabolikus acidózis alakult ki dehidrációs jelek (kifejezett turgor csökkenés) és enyhe keringészavar mellett, a vesefunkciós értékek emelkedtek. A folyadékbevitel emelése történt, az elektrolit és vérgázeltérések miatt korrekció indult. Ezt követően a hipokalémia, hiponatrémia, hipoklorémiás metabolikus alkalózis dominált. A családi anamnézis felderítése során a mater – korábban exitált koraszülöttjénél – vesebetegségről számolt be, melynek hátterében genetikailag igazolt Bartter-szindróma állt. Célzott genetikai vizsgálat ez esetben is igazolta a Bartter-szindróma IV. típusát. Nefrológiai szakvizsgálatot követően indometacin és spironolacton terápia indult. Óradiurezise ezt követően csökkent, de a folyadék-elektrolitháztartása így is csak magas (180 ml/kg/nap) folyadékbevitel és tartós per os valamint parenterális Na-, K-, és Ca-pótlás mellett volt egyensúlyban tartható. Hasi disztenzió illetve, áttetsző, meconiummmal töltött belek passzázsa a folyadék balance rendezése, motilitást fokozók ellenére is lassan indult be. Ismételten jelentkező hasi disztenzió, illetve a nagy mennyiségű per os só pótlás miatti bukások megnehezítették a teljes enterális táplálás elérését, így mindvégig plusz folyadék-, ill. elektrolit pótlásra szorult. A Schwartz szerinti GFR 20-27 ml/min/1,73 m^2 között mozgott, mely a KDIGO IV. stádiumú veseelégtelenségnek felelt meg, a parathormon szint is emelkedett (20 pmol/l) volt. Magas húgysav szint miatt allopurinol terápia indult. Krónikus anémia miatt EPO injekciót kap. BERA vizsgálattal hallást kimutatni egyik oldalon sem lehetett, a 2-3000 Hz-es tartományban. A többször ismételt anyagcsere vizsgálatokban jelentkező eltérések miatt Szegeden genetikai vizsgálat történt, mely alapján piruvát dehidrogenáz foszfatáz deficiencia szindróma is igazolódott a csecsemőnél. A klinikai kép (izomhipotonia, dysmorph küllem, táplálási nehezítettség) is ezt támasztja alá. Az irodalmi adatok alapján ketogén diétkerült bevezetésre.

Nincsen lehetetlen – súlyos szövődményekből is meg lehet gyógyulni

Ranyák Márta[1], Müller Judit[1], Erdélyi Dániel[1], Kincs Judit[2], Kovács Gábor[1]

[1]Semmelweis Egyetem, II. Sz Gyermekgyógyászati Klinika

[2]Semmelweis Egyetem, I. Sz Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: Gyermekkori hematológiai malignitások túlélése az utóbbi évtizedekben kiemelkedően magas a kombinált citosztatikus kezelésnek és magas szintű szupportív terápiának köszönhetően. A súlyos szövődmények időben felismerése és megfelelő kezelése is feltétlenül szükséges a sikeres gyógyuláshoz.

Esetbemutatás: Egy 17,5 éves, Down-szindrómás lány esetét mutatjuk be, aki 2021. februárjában került az SE II. Sz Gyermekklinikára kivizsgálása céljából láz, éjszakai izzadás, elesettség, illetve romló vérkép paraméterek miatt, hematológiai malignitás gyanújával. Felvételekor észlelt láza és hurutos tünetei miatt elvégzett SARS-CoV-2 PCR vizsgálat pozitivitást igazolt. Ennek megfelelően a SE. I.sz. Gyermekgyógyászati Klinikájára helyeztük át, ahol másnap elvégzett csontvelő vizsgálat akut prekurzos B-sejtes lymphoblastos leukémiát (ALL) igazolt. Légúti tünetei gyorsan romlottak, oxigénigénye jelentkezett, mellkasi CT COVID-19 pneumoniára típusos, kétoldali tüdőérintettséget mutatott. Emiatt 2 l/min nasalis oxigén-szupportáció mellett dexamethason, LMWH és remdesivir terápiát kapott, azonban a remdesivir kezelésének 5. napját követően további progresszió miatt újabb 5 napig kapott antiviralis kezelését. Egy alkalommal besugarazott convalescens plazma terápiában részesült. A fentiekre való tekintettel leukémia elleni kemoterápia megkezdését állapota stabilizálásáig halasztani voltunk kénytelenek. Az ALL diagnózisának felállítása után 4 héttel kezdtük meg kezelését az ALL IC-BFM 2009 protokollnak megfelelően. Az indukciós fázis során több súlyos, életet veszélyeztető szövődménye jelentkezett (ismétlődő kanülinfekciók, súlyos intenzív osztályos ellátását igénylő szeptikus állapot, többszörös véna trombózis és perifériás neuropátia). A stádium besorolásnak

megfelelő aktív kemoterápia legaktívabb szakaszát egy kevesebb várható szövődménnyel járó biológiai terápiával (blinatumomab) helyettesítettük. Mindezen nehézségek ellenére 8 hónap alatt gyermek sikeresen komplettálta intenzív kemoterápiás és biológiai kezelését.
Konklúzió: Ismert, hogy az átlagpopulációhoz képest a Down-szindrómás betegek malignus hematológiai betegségben és szövődményeibenvaló mortalitása emelkedett, így fokozott óvatosság mellett egyénre szabottan folytattuk terápiáját. Betegünk gyógyulásának nehézségekkel teli történetét azért is tartottuk fontosnak bemutatni, hogy példát mutassunk szinte kilátástalannak tűnő esetekben is remélhető csodás gyógyulás.

Neuropszichiátriai zavarok ajak- és szájpadhasadékkal született gyermekekben

Sándor-Bajusz Kinga Amália[1,2], Dergez Tímea[3], Vástyán Attila[1], Csábi Györgyi[1]
[1]Pécsi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati Klinika
[2]Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Idegtudományi Doktori Iskola
[3]Pécsi Tudományegyetem, ÁOK, Bioanalitikai Intézet

Bevezetés: Ajak-és szájpadhasadékkal született gyermekek nagyobb rizikóval rendelkeznek a neuropszichiátriai kórképek vonatkozásában. A korábbi feltételezések szerint a pszichiátriai kórképek következményesen alakulnak ki (többszörös műtéti beavatkozások, szociális stigma) viszont újabb kutatások a korai idegfejlődési sérülésekre utalnak, melyek kulcsfontosságú szerepet játszhatnak az agy és az arc szenzitív fejlődésében.
Cél: Az előző kutatásoktól eltérően, egy DSM-5 specifikus diagnosztikus eszközzel szűrjük a neuropszichiátriai zavarok előfordulását ebben a betegpopulációban.
Módszerek: Prospektív vizsgálatunkba a Pécsi Gyermekklinika Sebészeti osztályán ajak-és szájpadhasadék miatt műtött, majd gondozott, 8-és 16 év közötti gyermekeket vontunk be, akiket egészséges, korban-nemben illesztett kontroll gyermekekkel hasonlítottunk össze. A neuropszichiátriai zavarok előfordulását egy szakmailag elismert, szemi-strukturált interjú magyar validált verziójával szűrtük (MINI Kid, MINI Nemzetközi Neuropszichiátriai Interjú Gyermekek és Serdülők Részére). A statisztikai elemzést IBM SPSS programjával végeztük.
Eredmények: Összesen 29 ajak- és szájpadhasadékos és 30 kontroll gyermek vett részt a vizsgálatban. Az összes ajak- és szájpadhasadékos gyermek műtéten átesett, nem szindrómás esetnek bizonyult. A pánikzavar szignifikánsan gyakrabban fordul elő a hasadékos gyermekekben (17,2%, p=0.024). Nem és kor szerinti alcsoport analízis kimutatta, hogy a szuicidalitás az idősebb korosztályban szignifikánsan többször igazolódott a hasadékos csoportban (28,6%; p=0,042), valamint magasabb a kockázata a pszichiátriai zavarok kialakulásának a hasadékkal született 12-17 éves gyermekekben és leánygyermekekben.
Következtetés: A pánikzavar gyakrabban fordul elő a hasadékkal született gyermekeknél, valamint fokozott kockázatot mutat az idősebb korosztály és női nem a pszichiátriai zavarok kialakulásában. Neuropszichiátriai zavar esetén fontos szerepet kell, hogy kapjon az idejében indított terápiás intervenció, mely az ajak- és szájpadhasadékkal született gyerekeknél alkalmazott komplex terápia részét kell, hogy képezze.

Ritka coronaria fejlődési rendellenesség újszülött- és kis csecsemő korban – esetbemutatás

Schunk Cecília[1,2], Simon Gábor[1], Ablonczy László[1]
[1]Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet – Gyermekszív Központ
[2]Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza

Bevezetés: Az újszülött- illetve csecsemőkorban manifesztálódó kardiális dekompenzáció ritka oka a coronariák fejlődési rendellenessége, melynek felismerése kihívást jelent. A GOKVI-ban az elmúlt évtizedben 16 rendellenes koszorúér eredéssel született gyermeket kezeltünk. Előadásomban egyikük nem szokványos esetét szeretném bemutatni.
Esetismertetés: A felvételekor 4 hónapos, eutrophiás csecsemő perinatalis adaptációja zavartalan volt, haemodinamikailag nem jelentős kamrai sövényhiány miatt állt kardiológiai gondozás alatt. A 3 hónapos kontroll kapcsán végzett echocardiographia coronaria fistulára gyanús képleteket mutatott a szívizomzatban, megtartott kamrafunkciók mellett.
Diagnosztikus szívkatéterezés történt: aortográfia során szokatlan módon a jobb arteria coronaria fáziskéséssel, retrograd telődött a bal coronaria rendszer kollaterálisain keresztül és a pulmonalis törzsbe drenált. A relatíve gyakori bal coronaria eredési anomália (ALCAPA: anomalous left coronary artery from the pulmonary artery, Bland-White-Garland szindróma) mellett a jobb coronaria eredési rendellenessége (ARCAPA: anomalous right coronary artery from the pulmonary artery) extrém ritka. Bár coronaria „steal" okozta kamrai diszfunkciót és keringési elégtelenséget esetünkben még nem észleltünk, korrekciós műtéti beavatkozás mellett döntöttünk, melynek során a jobb artéria coronaria sikeres reimplantációja történt az aortagyökbe.
Megbeszélés: Az ARCAPA szindróma extrém ritka coronaria eredési rendellenesség, lefolyásában az ismertebb és gyakrabban előforduló ALCAPA/ Bland–White–Garland-szindrómához hasonlít. Mindkét kórképre a fiatal csecsemőkorban jelentkező és progrediáló keringési elégtelenség jellemző, az esetek döntő többségében angiographia biztosítja a diagnózist. Esetünk tanulságos, mert ha a Bland–White–Garland-szindróma tünetei mellett normál bal coronaria eredést látunk is, állhat a háttérben ritkább (szokatlanabb) koszorúér eredési anomalia.

Különleges eset, különleges diagnózis, különleges kezelés

Szabó Sándor, Müller Judit, Erdélyi Dániel, Kovács Gábor
Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Egy 16 éves fiú esetét mutatjuk be, akinél akut has, vérképeltérések mögött acut leukaemiát diagnosztizáltunk.
Kemoterápiás kezelésének elején, az indukciós szakasz alatt, légúti tünetei, láza, emelkedő gyulladásos értékei miatt elvégzett vizsgálatok invazív gombainfekciót igazoltak.
Bemutatjuk a disszeminált gombainfekció kezelésének nehézségeit, hogyan jutottunk el a hármas antifungális gyógyszerek kombinált alkalmazásáig (amphotericin B + voriconazol + caspofungin). Többszervi érintettség miatt, pajzsmirigy tályogból mintavétel történt, illetve drain behelyezés vált szükségessé. Lienalis gócok miatt splenectomia történt. Többszöri diagnosztikus mintavételek ellenére species szintű kórokozó identifikálása sikertelen volt.

Az agyi gombatályog talaján, intracranialis vérzés alakult ki, mely miatt akut idegsebészeti műtét vált szükségessé.
A kombinált antifungális kezelés, granulocyta transzfúzió mellett gombainfekció regressióját láttuk. Ezután kemoterápiás kezelését számos ponton módosítva újrakezdtük.
A későbbiekben a fenntartó kezelés alatt egy újabb ritka szövődmény, CMV colitis alakult ki, mely miatt bélresectio vált szükségessé.
A számos, disszeminált infekció mögött részletes immunológiai kivizsgálása MTHFD1 heterozygota mutációt igazolt, mely eltérés növeli az infekciós szövődmények előfordulását.
Az eset tanulsága, hogy a legelkeseredettebb helyzetekben is a terápia végső eszkalálása tartós gyógyulást hozhat, jó életminőséggel.

Komplett AV-blokk és ami mögötte van – esetbemutatás

Turi Alexandra[1,2], Fésüs Gábor[1], Somoskövi Orsolya[1], Constantin Tamás[2], Ladányi Anikó[1]

[1]Gottsegen György Országos Kardiovaszkuláris Intézet
[2]Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A congenitális komplett AV-blokkos esetek fele vitiumhoz társul. Az esetek másik felében strukturálisan ép szívű magzatokban alakul ki, melynek hátterében anyai autoimmun betegség (SLE vagy Sjögren – szindróma) áll. Esetünkben mater anamnézise negatív volt. A második genetikai ultrahang kapcsán észlelt magzati bradycardia miatt a 20. héten magzati echocardiográfiája történt, mely strukturálisan ép szív mellett komplett AV blokkot igazolt. Mater laborvizsgálatai ANA és anti-SSA pozitivitást mutattak. A harmadik trimeszterben progrediáló jobb szívfél és pulmonalis törzs tágulat, fokozódó tricuspidális insufficiencia alakult ki. Több differenciáldiagnosztikai ok mellett már ekkor felmerült pulmonalis hypertonia lehetősége, melynek gyanúját az újszülött szokásostól eltérő klinikuma tovább erősítette. Későbbiekben az emelkedett kisvérköri nyomásokat katéteres vizsgálat visszaigazolta. Az irodalom áttekintése alapján a neonatális lupus egy új, valószínűleg aluldiagnosztizált manifesztációjával állunk szemben, mely reverzibilis és immunszuppresszív terápia mellett gyorsabban regrediál.

Sorscsapás

Unger Vivien[1], Juhász Orsolya[2], M.Tóth Melinda[1], Varga Edit[2], Darnyi-Nagy Erzsébet[1], Szabó Éva[1], Garami Miklós[2]

[1]Csolnoky Ferenc Kórház, Csecsemő- Gyermekgyógyászati Centrum, Veszprém
[2]Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Nemegyszer találkozunk olyan családokkal, akik életében egyik baj után következik a másik szinte sorscsapásszerűen.
Esetismertetés: 10 éve egy gondos, intelligens fiatal párnak komplex fejlődési rendellenességgel, szomatomentálisan érintett kisfia született, 9 hónaposan több invazív beavatkozás után vihették otthonukba először. Több szakterület gondozása, rendszeres fejlesztése alatt állt, nem kis nehézségek árán. 1 évvel jelen események előtt elvesztette édesapját.
Elmondás szerint esett, testszerte különböző idejű hematómái voltak. Mater háziorvosához, majd gyermekszemészhez vitte unilaterális felső szemhéj és temporalis hematoma miatt, amit esésnek tulajdonított. Egy héttel később azonos oldali pápaszem hematoma miatt készült koponya CT-n kis kiterjedésű subgaleális hematoma ábrázolódott. Gyermekneurológiai vizsgálat organikus neurológiai eltérést nem észlelt.
Kilenc nappal később kórházi felvételre került mozgáskorlátozottság, comb- és csípőtájéki fájdalom miatt. Ennek hátterében kétoldali coxitist véleményeztek. Főleg az alsó végtagokon különböző korú hematomák voltak láthatóak. A pápaszem hematoma gyógyulásnak indult. Domán állapota NSAID mellett javult, novum panasz, tünet nélkül emittáltuk.
Kontrollvizsgálaton észlelt bal oldali, bulbust protrudáló, aktívan vérző pápaszem hematoma és ellenkező oldalon felső szemhéjat érintő hematoma, valamint gravis anaemia miatt neuroblastoma gyanúja miatt akutan átvételre került a Semmelweis Egyetem II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika Neuroonkológiai Osztályára.
Tumorkeresés során a képalkotó vizsgálatokkal daganatot azonosítani nem sikerült, azonban számos, nem tumorral összefüggő eltérésre derült fény. Többek között sorozatos bordatörés, koponya- és medencesérülés, melyek alapján gyermekbántalmazás gyanúja merült fel.
Az esetismertetés kapcsán kiemelem a környezet, az alapellátás és az ellátók szerepét, a családi heteroanamnézis jelentőségét, valamint kitérek a bántalmazás orvosi, szociális és jogi hátterével kapcsolatos kérdéseire is.

SAV(E) ME – a megoldást néha mélyebben kell keresni

Vágó Ildikó[1], Guóth Gábor[1], Fodor László[1], Deák György[1], Nagy Gábor[2], Szikora István[2], Kálmán Andrea[1]

[1]Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Székesfehérvár
[2]Országos Mentális, Ideggyógyászati és Idegsebészeti Intézet, Budapest

Bevezetés: Bizonytalan, tudatzavarral járó rosszullét esetén az állapotstabilizálást követően a klinikai diagnózis felállításán kívül tisztáznunk kell a kiváltó okot is. Különösen vonatkozik ez az állítás ismétlődő, a korábbi anamnézisekkel és elvégzett vizsgálatokkal nem magyarázható esetekre. Az alapbetegség feltárása teszi lehetővé a célzott kezelést, a súlyos szövődmények kialakulásának megelőzését és a beteg gyógyulását vagy életminőségének javítását. Esetünkben egy igen ritka betegség nehezen kideríthető, ismétlődően súlyos szövődményekhez vezető, multidiszciplináris megoldást igénylő etiológia felderítését és sikeres műtéti kezelését mutatjuk be.
Esetismertetés: P.M, 14 éves Schinmelpenning–Feuerstein–Mims-szindróma miatt gondozott lányt bizonytalan, epileptiform görccsel, tudatzavarral, tarkókötöttséggel járó rosszullét miatt vizsgáltuk, melynek hátterében koponya MR és liquor vizsgálattal subarachnodiális vérzés (SAV) igazolódott. Az alapbetegségre tekintettel, agyi érmalformáció kizárására MRA és digitális szubtrakciós angiográfia (DSA) vizsgálat is történt, melyek kóros eltérést nem mutattak. Első rosszulléte után 7 évvel hasonló neurológiai tünetekkel járó SAV zajlott, melynek okát ismételt MRA és DSA vizsgálatokkal sem sikerült igazolni. Ezt követően 4 hónappal jelentkezett harmadik rosszulléte, a SAV mellett néhány nap múlva intraventricularis vérzés is fellépett, ezért az Országos Mentális, Ideggyógyászati és Idegsebészeti Intézetben ismételt invazív radiológiai kivizsgálására került sor, mely során a thoracalis gerinc szakasz magasságában komplex érmalformáció igazolódott, amelynek műtéti megoldása megtörtént. Azóta eltelt közel egy év alatt vérzéses szövődmény nem jelentkezett.
Értékelés: A ritka szindrómák ritka szövődményeinek körültekintő kivizsgálása multidiszciplináris feladat, amely elősegítheti a célzott terápia alkalmazását, megnyitva ezzel a gyógyulás és a további szövődmények megelőzése felé vezető utat. Visszatérő panaszok esetén az addig elvégzett diagnosztikus vizsgálataink újraértékelése szükséges.

Névmutató

A Magyar Gyermekorvosok Társasága 2022. évi Nagygyűlése előadásszerzői

A
Ablonczy László 375, 390, 394
Andrási Noémi 391
Arató András 337, 351
Asbóth Katalin 373, 380, 382

B
B. Erdős Márta 342
Bach Ádám 338
Balázs György 366, 385, 388
Balku Enikő 370
Balog István 348
Balogh Ádám 342
Balogh István 367
Balogh Tünde 350, 363
Bánusz Rita 353
Bara Zsanett 350
Barabás Annamária 364, 387
Baráth Ákos 365
Bartyik Katalin 358
Barzó Pál 389
Basch László 368
Bauer Viktor 337
Becsei Dóra 351
Békés Tímea 351
Béllei Gábor 379
Beniczky Nikolett 372
Benyó Gábor 340
Bereczki Csaba 338, 365, 366
Bereg Edit 389
Béres Nóra Judit 352
Besze Orsolya 368
Bodnár Dóra 364
Bogdányi Katalin 337
Bókay János 351
Bokor Szilvia 358, 392
Bokri Eszter 352, 359, 370
Bondor-Filep Anna Éva 385
Bozóki Boglárka 384
Brandt Ferenc Ádám 345
Brückner Edit 365, 366, 374, 378, 384, 393
Bukovszky Bence 352
Bükki Éva 350, 379

C, CS
Cao Chun 345
Constantin Tamás 338, 391, 395
Czine Gréta 360
Czövek Dorottya 348
Czuppon Krisztina 352
Csábi Györgyi 392, 394
Csákány Béla 368, 396
Csáki Csilla 338, 342, 343
Cseh Áron 352
Csenki Marianna 353, 393
Cserháti Endre 342
Cserháti Helga 388
Csohány Ágnes 351
Csóka Monika 353, 378
Csoma Zsanett 338, 385
Csonka Nikolett 365
Csonka Nóra 385
Csorba Szilvia 385
Csordás Katalin 340
Csölle Ildikó 385
Csüllög Zsuzsanna 357
Csürke Ildikó 370

D
Dabóczi-Jakab Tünde 353
Darnyi-Nagy Erzsébet 395
Dávid Máté 388
Deák György 395
Decsi Tamás 379
Dergez Tímea 378, 394
Dezsőfi Antal 337, 348, 352
Dezsőfi-Gottl Antal 361
Dicső Ferenc 352, 354, 359, 362, 370
Dimény Tímea 354, 386
Diószeghy Péter 386
Dobi Marianna 345
Dobner Sára 357, 372
Dobner Sarolta 349

E
Egyed Bálint 339
Egyed Petra 355
Erdélyi Dániel 339, 372, 393, 394
Erdélyi Eszter 338
Erhardt Éva 345, 357, 358, 392

F
Fadgyas Balázs 355, 356, 370, 376
Farkas Ferenc Balázs 338, 356, 357
Farkas Márk Kristóf 357
Farkas Viktor 357
Fehér Beáta 386
Fehér Tibor Dániel 368
Fekete Ferenc 341, 383
Fekete György 374, 381
Félegyházi Edina 352
Felkai Luca 353
Felső Regina 357, 385
Felszeghy Enikő 343, 350, 373
Fésüs Gábor 395
Fiam-Szűcs Kata 375
Fischer Nóra 358
Fodor Krisztina 364
Fodor László 387, 395
Földi Mária 368
Frigy Luca 358
Funke Simone 393
Füle István 358, 376

G, GY
Gaál Zsuzsanna 362
Gács Éva 369
Gács Zsófia 359, 368, 376
Gál Andrea Izabella 354
Garai Gábor 376
Garami Miklós 362, 365, 366, 374, 378, 384, 393, 395
Garan Diána 338
Gilitsch Annamária 386
Goda Vera 340, 355, 387
Gradwohl Eszter 356
Guóth Gábor 387, 395
Guthy Ildikó 359, 380
Gyenesei Attila 357
Gyimesi-Szikszai Andrea 359
Gyürüs Éva 340, 360

H
Habina Nikolett 360
Hadas Veronika 383
Hadnagy Margit 364, 387
Hadzsiev Kinga 392, 393
Hajósi-Kalcakosz Szofia 383
Haltrich Irén 374, 381
Harmati-Kovács Gábor 360
Hartmann Ágnes 393
Hau Lídia 340
Havelant Eszter 370
Hegedűs Péter 366
Hegyi Márta 360
Herczeg Erzsébet Krisztina 346
Herczeg Róbert 357
Herczeg Vivien 360
Hervay Judit 372
Hetthéssy Judit 366
Hives Virág 361
Hollódy Katalin 357, 361, 390
Horvath Adrienne 361, 387
Horváth Mária-Adrienne 353, 386
Horváth Orsolya 340
Horváth Zsuzsanna 338, 348, 372, 391
Hosszú Éva 372

I
Illésy-Macsi Lilla 362
Imrei Marcell 362
Ittzés Aliz Katalin 368
Ivancsó Johanna 365
Iványi Béla 353, 386
Izsák Vera 385, 388

J
Jakab Dániel 339
Jakab Kinga 362
Jákob Noémi 362
Jánossy Ágnes 339
Juhász Éva 350
Juhász Orsolya 362, 395

K
Kádár Krisztina 381
Kállay Krisztián 340
Kálmán Andrea 355, 387, 395
Kálmán Attila 366
Kalmár Tibor 353, 371, 386, 393
Kalocsai Krisztina 339, 346, 356
Kántor Irén 337
Kántor Katalin 337
Kardics Kinga 339
Kardos Dániel 357
Károly Éva 349
Kassa Csaba 340
Kassay Anett 362
Katona Márta 366, 373
Kecskés Edit 363
Kelemen Ágnes 364
Kelemen Anna 357
Kelen Mária 364
Kemény Viktória 372
Kerekes Júlia 375
Kertész Gabriella 340, 387
Kincs Judit 348, 366, 393
Király Kristóf 358
Kiss András 339
Kiss Csongor 362
Kiss Erika 351
Kiss Gábor 363
Kiss Judit 388
Kiss Nóra Ágnes 389
Kiss Szabolcs 368, 389
Kiss Viktória 345
Klaus Laura 353
Klujber Valéria 382
Kocsis Flóra 390
Kolumbán Szende 364, 387
Koncz Ilona 345
Koncz Júlia 364
Koncsag-Szász Előd 362
Koroknai Anita 365
Kósa Magdolna 365
Kovács Árpád 372, 381
Kovács Gábor 339, 352, 372, 379, 393, 394
Kovács Janka 365, 366
Kovács Lajos 348, 366
Kovács Mónika 390
Kovács Tamás 337, 363
Kozári Adrienne 358, 392
Kőnig Róbert 366
Kövesdi József 385
Krajcsó Etelka Éva 352
Kránitz Zsolt 366
Krikovszky Dóra 366
Kriván Gergely 340, 355
Kulcsár Andrea 346
Kunos László 360
Kustár Zsófia 390

L
Lábodi Andrea 367
Ladányi Anikó 367, 371, 395
Lakatos Orsolya 386, 393
Laki István 340, 341, 377
Langer Márk 376

Lányi Éva 357
Laufer Zsófia 357
Lázár István 364
Lengvári Lilla 391
Lengyel Anna 374
Liptai Zoltán 349
Liptovszky Janka 391
Lódi Csaba 366
Losonczi László 337
Lóth Szendile 350, 352
Luczay Andrea 360

M
M. Tóth Melinda 395
Madarászné Horváth Ibolya 379
Magyar Ágnes 382
Magyar Emma 368
Magyar István 352
Mahdi Leina 345
Major János 359
Maka Erika 368
Makk Viktória 383
Márai Katalin 345
Markia Balázs 357
Marosvölgyi Tamás 378, 379
Maróti Ágnes 339
Marschalkó Péter 368
Márton Gabriella 368
Martonosi Ágnes Rita 368
Martyn Mária 369
Máttyus István 341
Megyesi Katalin Zsófia 375
Mekler Krisztina 369
Mellár Mónika 388
Mészner Zsófia 342, 373, 380, 382
Mezei Györgyi 342
Mikes Bálint 347
Mikóczi Mária 370
Mikos Borbála 342, 351
Minya Patrícia 370
Miskolczi Nóra 363
Misnyovszki Dorina 371
Molnár Dénes 357
Molnár Mária Judit 342
Molnár Szilvia 371
Monostori Dóra 342
Monostori Péter 365
Mosdósi Bernadett 348
Móser Judit 388
Müller Judit 339, 372, 393, 394

N, NY
Nagy Adrienne 342
Nagy Anikó 337
Nagy Anna 365
Nagy Gábor 395
Nagy István 383
Nagy Nikoletta 385
Nagy Noémi 358, 392
Nagy Orsolya 365
Nemes Éva 343
Németh Ágnes 372, 382
Németh Tamás 343
Novoth Béla 370
Nyikuly Kinga 393
Nyitrai Anna 366
Nyul Zoltán 390

O, Ö
Okba Hatem 379
Oláh Alexandra 373
Orbók Anna 385, 388
Ordas Ágnes 392
Ormay Cecília 364
Oroszlán Klára 352
Őri Dorottya 355, 356

P
Pál Tibor 373
Pálinkás Annamária 372
Páll Gabriella 373, 380, 382
Palotás Árpád Bence 374
Papp Gábor 337, 342, 343
Papp János 362, 364, 374
Papp Zsuzsanna 364, 387
Pardi Norbert 343
Párkányi Rebeka 359
Párniczky Andrea 348
Pászka Dóra 338, 343
Pászthy Bea 344
Pásztor Borbála 393
Pataricza Iván 358
Patócs Attila 373
Pázmány Piroska 368
Pécsi Anna 360
Péley Dorottya 393
Pereczné Csermák Éva 383
Péter István 361
Péterfia Csaba 393
Petrás Miklós 362
Pfeffer Anita 374
Pinti Éva 374
Pongrácz Brigitta 375
Ponyi Andrea 344, 391
Poremba Beáta 364
Pusztai Zsófia 375

R
Rácz Gábor 365
Rácz Katalin 366, 373
Radics Bence 389
Rajnai Hajnalka 362
Ranyák Márta 372, 393
Repkényi Dorottya Zita 376
Resch Miklós 368, 397
Réthy Lajos 342, 344
Réti Gyula 364
Reusz György 347, 350, 351
Rimanóczy Éva 383
Ringwald Zoltán 358, 376
Rónaszéki Ágoston 371
Rosdy Beáta 388
Rovó László 338
Röszer Tamás 376

S, Sz
Sallai Ágnes 359, 374, 391
Sándor Zsuzsa 377
Sándor-Bajusz Kinga Amália 385, 394
Sárközy Sándor 376
Sarlai Katalin 371
Sasi Szabó László 362, 363, 382
Scheuring Noémi 377
Schnur János 345, 366
Schunk Cecília 394
Seres András 374
Seszták Tímea 366
Simon Gábor 355, 375, 394
Sinkó Mária 353
Sipkó Ágnes 364
Sohár Nicolette 344
Somoskövi Orsolya 371, 395
Sorompó Anett 344
Stájer Anette 385
Stomfai Sarolta 358, 392
Stréhn Anita 340
Sutka Melinda 337
Sümegi Edina 377
Szabados Márton 366, 378
Szabó Attila 339, 345, 346, 348, 351, 356, 357, 366
Szabó Éva 378, 379, 395
Szabó László 368, 369
Szabó Léna 344, 349, 360
Szabó Levente 363, 382
Szabó Miklós 345
Szabó Sándor 339, 379, 394
Szabó Tamás 349
Szabó Viktória 379
Szabó Zoltán 379
Szakmár Enikő 345
Szalai Mária 362
Szalai Zsuzsanna 349, 354
Szappanos Norbert 389
Szász Barbara 345
Szász Mária 388
Szatmári Ildikó 345, 351
Szauer Edit 345
Szegedi István 362
Szeifert Lilla 357
Széll Márta 385
Szikora István 395
Szokó Márta 355
Szomor Anna 380
Szoták Dóra 351
Sztanó Balázs 338
Szűcs Dániel 346
Szűcs Mónika 373
Szűcs Zsuzsanna 367

T
Takács Katalin 363
Takács Mária 365
Tálosi Gyula 349, 350, 358, 363, 379, 384
Tamás Decsi 378
Tarek Gabriella Laila 380
Tárnok András 388
Tatai Gábor 372
Tészás Alexandra 388
Till Ágnes 392, 393
Tímár Ágnes Eszter 356
Timár László 340
Timár Tibor 380
Tiszlavicz László 389
Tóbiás Zoltán 338
Toma Andrea 373, 382
Tománé Mészáros Andrea 380
Tordas Dániel 337
Tory Kálmán 350
Tóth Zsuzsa 381
Tóth-Heyn Péter 346, 360, 367
Tóth-Szumutku Fanni 381
Török Dóra 337
Törzsök Anikó 381
Tróbert-Sipos Diána 346
Turi Alexandra 395
Turóczi-Kirizs Róbert 377

U
Ujhelyi János 381
Unger Vivien 395

V
Vágó Ildikó 395
Vajda Péter 355, 356
Valek Andrea 344, 373, 380, 382
Vályi Péter 385
Varga Edit 378, 393, 395
Varga Gábor 363, 382
Varga Norbert 357
Várkonyi Ildikó 366
Várnai Dóra 373, 380, 382
Vas Laura 346
Vas Tibor 386
Vass Klára 380
Vass Laura 384
Vástyán Attila 394
Vatai Barbara 366
Vekerdy-Nagy Zsuzsanna 351
Velkey György 337
Verebélyi Boglárka 380
Vértesi Gabriella 369
Verzár Zsófia 379
Világos Eszter 382
Vilmányi Csaba 390
Vingender István 380
Visy Beáta 341, 383

W
Wahr Mátyás 379
Wéber Gabriella 358

Z, ZS
Zacher Gábor 346
Zsákai Annamária 368
Zsidegh Petra 351
Zsigrai Emese 362