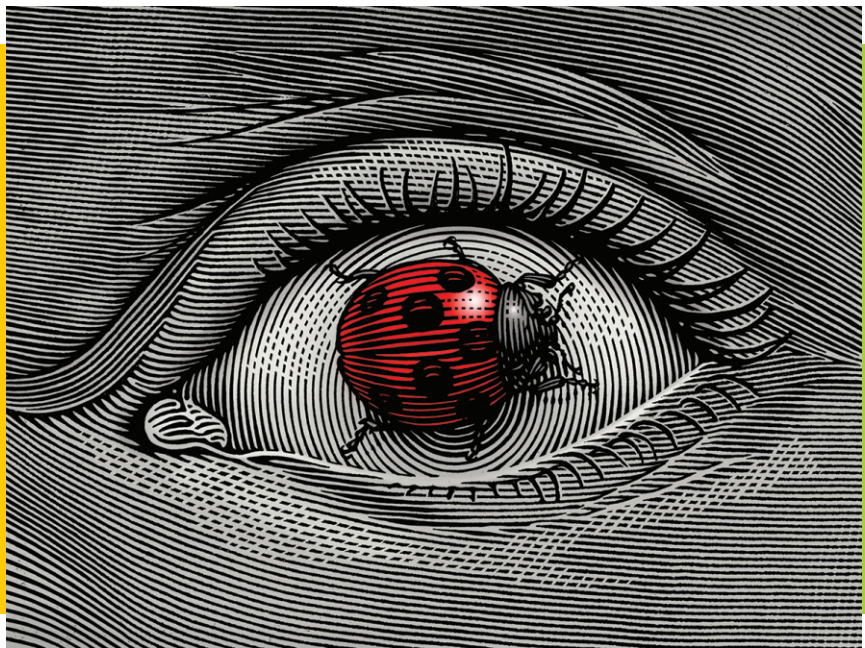


Gyermekgyógyászat

tudományos és továbbképzési szaklap

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGÁNAK ORSZÁGOS FOLYÓIRATA



8
kreditpont

■ Cystinosis

■ A West-szindróma korszerű kezelése

■ Koragyermekkori Evés-alvászavar Ambulancia a Heim Pál Gyermekkórházban

■ Ischaemiás stroke gyermekkorban

■ Szem-fény-vesztések

■ FIGYEK, 2018 PÉCS, absztraktjai

Gyermekegyógyászat

„A tudomány gyökerei keserűek,
de gyümölcsei édesek.”
Gozsdu Elek (1849-1919)

TUDOMÁNYOS ÉS TOVÁBBKÉPZÉSI SZAKLAP

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA KÉTHAVONTA MEGJELENŐ ORSZÁGOS FOLYÓIRATA

FŐSZERKESZTŐ
Veres Gábor

FELELŐS SZERKESZTŐ
Kovács Tamás az MGYT főtktára

SZERKESZTŐBIZOTTSÁG ELNÖKE
Velkey György az MGYT elnöke

A SZERKESZTŐBIZOTTSÁG TANÁCSADÓ TESTÜLETE

Arató András
Balla György
Cholnoky Péter
Cserháti Endre
Decsi Tamás
Ertl Tibor
Fekete György
Fekete Miklós
Füzesi Kristóf

Gyurkovits Kálmán
Ilyés István
Kajtár Pál
Kálmán Mihály
Kovács Julianna
Kovács Zoltán
László Aranka
Machay Tamás
Madácsy László
Maródi László

Mészner Zsófia
Nagy Kálmán
Oláh Éva
Oroszlán György
Orvos Hajnalka
Péter Ferenc
Pintér András
Pintér Sándor
Reusz György

Schuler Dezső
Simon Gábor
Soltész Gyula
Sólyom Enikő
Sólyom János
Sulyok Endre
Szabó András
Szabó Attila
Szabó László
Szatmári András

Szőnyi László
Sztriha László
Tímár László
Tulassay Tivadar
Túri Sándor
Várkonyi Ágnes
Vekerdy-Nagy Zsuzsa
Velkey György
Verebély Tibor

ROVATVEZETŐK

Ablonczy László
Balajthy András
Cseh Áron
Dérfalvi Beáta
Dezsőfi Antal
Dohán Judit
Erhardt Éva
Farkas András
Fogarasi András
Halász Zita
Harangi Ferenc
Hollódy Katalin
Katona Gábor
Katona Márta
Kiss Csongor
Kovács Ákos
Kovács Gábor
Kovács Lajos

ablonczyil@gmail.com
andrasbalajthy@gmail.com
cseh.aron@med.semmelweis-univ.hu
derfalvi.beata@med.semmelweis-univ.hu
dezsofi.antal@med.semmelweis-univ.hu
kodoju@gmail.com
eva.erhardt@aok.pte.hu
andras.farkas@aok.pte.hu
fog.andras@gmail.com
halaszszita@gmail.com
harangi.ferenc@tmkormaz.hu
katalin.hollody@aok.pte.hu
g.katona@t-online.hu
katona.marta@med.u-szeged.hu
kisscs@dote.hu
kovacs.akos@symposiumalapitvany.hu
kovacs.gabor1@med.semmelweis-univ.hu
kovacs.lajos@med.semmelweis-univ.hu

Kovács Márta
Kovács Tamás
Kriván Gergely
Laki István
Mikos Borbála
Mogyorósy Gábor
Nemes Éva
Nyul Zoltán
Pászthy Bea
Szabó Miklós
Szabó Tamás
Tajti Zsanett
Tálosi Gyula
Tory Kálmán
Trethon András
Újhelyi Enikő
Vetró Ágnes

kovacsm@petz.gyor.hu
kovacst@med.unideb.hu
krivang@hu.inter.net
gyermektudo@gmail.com
borbala.mikos@gmail.com
mogyoros@dote.hu
enemes@dote.hu
zoltan.nyul@aok.pte.hu
paszthybea@gmail.com
szabo.miklos@med.semmelweis-univ.hu
szabotamas@med.unideb.hu
tajtizsanett@gmail.com
talosigy@freemail.hu
tory.kalman@med.semmelweis-univ.hu
trethona@gmail.com
e.ujhelyi@gmail.com
vetro@gyjp.szote.u-szeged.hu

A LAPOT ALAPÍTOTTA:
GEGESI KISS PÁL (1950)

 **Simmelweis Kiadó**
www.semmelweiskiado.hu

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

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

Telefon: 210-4403
Fax: 210-0914

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

www.semmelweiskiado.hu

Felelős kiadó: a Semmelweis Kiadó igazgatója

Szerkesztő: Vincze Judit dr.
Telefon: 210-4410, 06-20221-4185
E-posta: vincze.judit@kiado.semmelweis-univ.hu

Grafika: Ángyán Gergő

Hirdetésszervező: Kovács Veronika
Telefon: 210-4403, 06-20221-5265
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
Gyermekegyógyászati Társasága tagjai
a társasági tagdíj fejében (5000 Ft,
nyugdíjasoknak 1500 Ft) ingyenesen,
címlista alapján, postai úton
megkapják. Előfizetési díj másoknak:
8200 Ft/év + postaköltség.
Megrendelhető az MGYT-nél.

@ Semmelweis Kiadó, 2014-2018
Minden jog fenntartva.
HU-ISSN 0017-5900

CÍMLAPKÉP: Szem-fény-vesztések (lásd 188. oldal) című cikkhez.
Orosz István: Szembogár, 2007

NEUROLÓGIAI SAROK

Kettős patológia: cereбрalis paresis és plexus brachialis laesio együttes előfordulása

Nagy Eszter dr., Péter István dr., Hollódy Katalin dr. 131

Double pathology – concomitance of brachial plexus and cerebral palsy in a child

GYÓGYSZER SAROK

Ursodeoxikólsav alkalmazása gyermekekben

Dohos Dóra, Veres Gábor dr. 133

Characteristics of ursodeoxycholic acid (UDCA) in pediatric patients

RADIOLÓGIAI SAROK

Őrlőfog jel

Seszták Tímea dr., Rudas Gábor dr. 137

Molar tooth sign

ÖSSZEFOGLALÓ KÖZLEMÉNYEK

Cystinosis

Világos Eszter dr., Szabó Attila dr. 138

Cystinosis

EREDETI KÖZLEMÉNYEK

A West-szindróma korszerű kezelése

Erdélyi Fruzsina dr., Siegler Zsuzsa dr., Hegyi Márta dr., Jakus Rita dr., Gyorsok Zsuzsa dr., Bodó Tímea dr., Ambrus Bence dr., Fogarasi András dr. 143

A more appropriate approach on the treatment of West syndrome

Koragyermekkori Evés-alvászavar Ambulancia a Heim Pál Gyermekórházban

Scheuring Noémi dr., Gulácsi Ágnes dr., Tóth Fanni dr., Ágoston Olga, Siba Mónika, Kecskeméti Judit, Szabó László dr. 150

Early childhood eating and sleeping ambulance in Heim Pál Children Hospital

A túlsúly és elhízás előfordulási gyakorisága Szolnokon 3-18 éves populációban

Jakab Andrea Emese dr.¹, Illyés Miklós dr.², Attila Cziráki dr.², Csaba Bereczki dr.¹, Hidvégi Erzsébet Valéria dr.² 157

Prevalence of overweight and obesity in children and adolescents in Szolnok City

ESETISMERTETÉS

Gondolj rá! Gyermekkori ischaemiás stroke két eset kapcsán

Tajti Zsannett dr., Pásztor Pál dr., Bognár Ágnes dr., Pásztor Gyula dr., Gál Péter dr. 163

Two case report and management of acute ischaemic stroke in pediatric patients

Meningitis purulenta és endophthalmitis – ritka szövődmény vagy jóslható következmény

Fitala Réka dr., Bolyos Aranka dr., Koós Eszter dr., Vékony László dr., Ormay Cecília dr. 170

Meningitis purulenta and endophthalmitis -rare complication or predictable outcome-case report

Szondatáplálásra szoruló öt hónapos csecsemő táplálási zavarának kezelése

Martonosi Ágnes Rita dr., Scheuring Noémi dr., Karoliny Anna dr., Lőrincz Margit dr. 176

Is treating somatic symptoms enough for curing feeding disorders?

Nekrotizáló enterocolitishez társuló bélbetüremkedés újszülöttkorban (esetismertetés)

Hornok Zita dr., Antali Péter dr. 181

Intussusception associated to necrotizing enterocolitis in a neonate

SZPONZORÁLT KÖZLEMÉNY

Az scGOS/lcFOS (9:1) arányú oligoszacharidok alkalmazása a csecsemő és kisded táplálásban, két évtized tapasztalatai alapján

Cseh Áron dr. 185

The importance of scGOS/lcFOS (9:1) oligosaccharide mixture in the nutrition of infants and toddlers – experiences of two decades

KONGRESSUSI BESZÁMOLÓ

EEG in the First Two Years of Life - from newborn to toddler

Rosdy Beáta dr.¹, Siegler Zsuzsa dr.² 187

KÉPZŐMŰVÉSZET

Szem-fény-vesztések

Kosinsky Richárd 188

TALLÓZÓK

Gyógyítható a bronchopulmonaris displasia? (Bakucz Zsuzsanna)

149

Az Acetaminophen és az Ibuprofen hatása fiatal gyermekekben enyhe, perzisztáló asthmával (Kaán Kinga)

156

FIATAL GYERMEKGYÓGYÁSZOK XVII. KONFERENCIÁJA, 2018

Absztraktok 191

Kettős patológia: cereбрalis paresis és plexus brachialis laesio együttes előfordulása

Double pathology – concomitance of brachial plexus and cerebral palsy in a child

**Nagy Eszter dr., Péter István dr.,
Hollódy Katalin dr.**

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai
Tanszék, Pécs (Klinikaigazgató: Decsi Tamás dr.)

E-posta: hollody.katalin@pte.hu

Bevezetés

Rövid esetközlésünkben kettő, már csecsemőkorban felfedezhető neurológiai kórkép ritka, együttes előfordulásáról számolunk be. Páciensünk jobb oldali plexus brachialis paresisét már újszülöttkorban diagnosztizálták, a bal oldalát érintő cereбрalis paresisére viszont csak évekkel később, egy epilepsziás roham kapcsán derült fény.

A cereбрalis paresis a leggyakoribb mozgáskorlátozottságot okozó kórkép a gyermekkorban. Incidenciája kb. 2/1000 élveszületés. A betegek többségénél prae- vagy perinatalis etiologia igazolható, például congenitalis agyi fejlődési rendellenesség, veleszületett intrauterin infekció, hypoxia-ischaemia, a cerebri media occlusio stb. A terhelő anamnézis ismeretében, illetve a gondosan elvégzett fejlődésneurológiai vizsgálattal a cereбрalis paresis korai tünetei már észlelhetők, pl. hemiparesis esetén az aszimmetrikus kéztartás (az érintett oldalon ökölbe szorítva), aszimmetrikus kúszás, mászás, spasticus végtag/ok, axialis hypotonia, a nagy- és finommotoros, valamint sensoros fejlődés késése.

A plexus brachialis paresis incidenciáját 0,04–0,3%-ra becsülik, de talán markánsabb megjelenése miatt könnyebben diagnosztizálható. A sérülés kialakulásában szerepet játszó elsődleges tényező a vállleakadás. Rizikófaktor lehet még a nagy születési súly, az anyai diabetes, a multiparitás, a magzat helyzeti rendellenességei. Leggyakoribb típusa az Erb–Duchenne-paresis, mely a C5-6-os ideggyököket érinti: az érintett oldalon a Moro-reflex kiesik, míg a fogóreflex intakt marad, a felkar jellemzően befele rotált és addukált helyzetű.

Esetleírás

A gyermek 40. gestatiós hétre, 4460 g súllyal, per vias naturales jött világra terhességi diabettessel szövődött graviditásból. A szülést vállleakadás ne-

hezítette. Erb–Duchenne típusú plexus brachialis sérülése azonnal felismerésre került, neurohabilitációját azonnal megkezdtek. Icterus miatt csere-transzfúzióban részesült. Újszülöttkorban elvégzett koponya-ultrahangvizsgálata kórosat nem jelzett.

Pszichomotoros fejlődése normális ütemben zajlott. Jobb oldali plexus brachialis paresise miatt először 4 hónapos korában, majd további 4 alkalommal esett át műtéti beavatkozáson, melynek során egy alkalommal bal oldali n. suralis graft került alkalmazásra.

Nyolcéves korában ismertük meg, amikor élete első, bal oldali fokális convulsiója miatt került felvételre a klinikánkra. A neurológiai vizsgálat során nemcsak az ismert jobb oldali plexus brachialis paresisét észleltük, hanem enyhe bal oldali



1. ábra: 8 éves fiúgyermek bal oldali hemiparesise és jobb oldali plexus brachialis paresise. A jobb oldali felső és a bal oldali alsó végtag rövidebb. A bal lábszár enyhe atrophíája és az előláb adductió tartása látható.



hemiparesise is nyilvánvalóvá vált (1. ábra). A bal oldali felső és alsó végtagon fokozottak voltak a mélyreflexek, pozitív Hoffmann–Trömner- és Babinski-jelet találtunk, valamint a bal oldali alsó végtag enyhe atrophíáját láttuk az ellenoldalhoz képest. Az EEG-vizsgálat során a jobb oldali temporoparietalis terület felett találtunk epilepsziára utaló paroxysmalis jeleket. A később elvégzett koponya MR vizsgálat a jobb oldali hemispherium frontalis-postcentralis területén, illetve a jobb oldali thalamusban mutatott ischaemiás laesiót, valamint hippocampalis aszimmetriát.

Megbeszélés

A cerebralis paresis és a plexus brachialis paresis együttes előfordulása nagyon ritka. A PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika által gondozott gyermekekben korábban nem találtunk a két kórkép kombinációjával. A nemzetközi irodalmat áttekintve sem találtunk esetismertetést ilyen kettős patológiával. Egy közleményben magyar szerzők az

Egyesült Államokban műhibaperes szülészeti eseteket dolgoztak fel, e tanulmányukban írtak a kettős előfordulásról. 107 vállakadással komplikált szülészeti esetben 17 gyermeknél a plexus brachialis laesiója mellett cerebralis paresist is diagnosztizáltak, de erről részletes adatokat nem közöltek (1).

Páciensünknel az agyi, feltehetőleg ischaemiás laesiók kialakulását a terhességi diabétessel együtt járó nagy születési súly és a vállakadás predisponálhatta. A bal oldali hemiparesis korai felismerése valószínűleg a prominens plexus brachialis sérülés tünete miatt maradt el.

Köszönetnyilvánítás. Nagy Esztert az Emberi Erőforrások Minisztériuma ÚNKP-17-A-VI-4 kódszámú Új Nemzeti Kiválóság Programja támogatta.

Irodalom

- 1- Iffy L, Varadi V, Jakobovits A. Common intrapartum denominators of shoulder dystocia related birth injuries. Zentralbl Gynakol 1994;116:33-7.

Útravaló tudnivaló

- A cerebralis paresis a leggyakoribb mozgáskorlátozottságot okozó kórkép a gyermekkorban. Tünetei gondos fejlődésneurológiai vizsgálattal már korán észrevehetőek. Korai diagnózissal és időben elkezdett adekvát, komplex terápiával a kórjóslat és a gyermek életminősége javítható.
- A plexus brachialis paresis kialakulásában szerepet játszó rizikófaktorok: a vállakadás, a nagy születési súly, az anyai diabetes, a multiparitás, a magzat helyzeti rendellenességei.
- A plexus brachialis paresis és a cerebralis paresis együttes előfordulása ritka.

Tesztkérdések

1. Melyik idegyököket érinti az Erb–Duchenne-paresis?

- a) C3-4
- b) C4-5
- c) C5-6
- d) C7-8
- e) Th1

2. Mely tünetek jellemzőek újszülöttkorban a jobb oldali Erb–Duchenne típusú plexus brachialis paresisre?

- a) szimmetrikus Moro-reflex
- b) hiányzó jobb oldali Moro-reflex és ép jobb oldali fogóreflex
- c) bal felkar befele rotált
- d) Horner-szindróma

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

GYERMEKORVOS PRAXIS ELADÓ!

BUDAPEST KÖZÉPSŐ-FERENCVÁROSI GYERMEKORVOS PRAXISBA

keresek kollégát eladás céljából. Az önkormányzati rendelőben 5 gyermekorvos dolgozik. Kártyaszám 897.

A praxis 41. éves és két védőnővel működik, az egyik közülük egyben az asszisztens is. Ügyelet nincs, helyettesítés egymás között. Rezsiköltség alacsony. Ár megegyezés szerint.

Elérhetőség: drbuzasi@drbuzasi.hu

Ursodeoxikólsav alkalmazása gyermekekben

Dohos Dóra¹, Veres Gábor dr.²

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

² Debreceni Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen (Igazgató: Veres Gábor dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:

Dohos Dóra dr.

1083 Budapest, Bókay János u. 53-54.

E-posta: dohos.dora@gmail.com

ÖSSZEFOGLALÁS A szteroidszerkezettel rendelkező epesavak felelősek a lipidemulgeálásért, -emésztésért és -abszorpcióért. A humán epesavak minor komponensének, az ursodeoxikólsavnak (ursodeoxycholic acid, UDCA) széleskörű a terápiás felhasználása. Többek között: hepaticus és biliaris eredetű epepangás, cystás fibrosis, alkohol okozta májártalom, nem alkoholos zsírmáj, koleszterinkövek, emelkedett transzaminázértékekkel járó krónikus hepatitis, biliaris atresia, drog indukálta hepatitis, primer szklerotizáló cholangitis (PSC), tartós parenteralis táplálás okozta májkárosodás és hyperbilirubinaemiával, cholestasissal járó, öröklődő kórképek kezelésében (1. táblázat). A gyermekek kezelésében biztonságos, hatásos, jól tolerált és kevés mellékhatást okozó készítmény az UDCA.

KULCSSZAVAK UDCA, epesavak, epepangás, hyperbilirubinaemia, májeltváltozás

Hatásmechanizmus, farmakokinetika

A primer és szekunder epesavak felelősek a lipid-emulgeálásért, -emésztésért, -abszorpcióért. Hidrofil tulajdonságaiknak köszönhetően a feldarabolt koleszterinmolekulákat oldatban tartják, így csökkentve a viszkozitást és segítve az epe áramlását. Az epesav-molekula stabil szteroidgyűrűt tartalmaz, minimálisan metabolizálódik. A primer epesavak koleszterinből a májban szintetizálódnak: kenodeoxikólsav (CDCA) vagy kólsav (CA). A bélrendszerben a baktériumok módosítják az oldalláncot dekonjugáció, dehidroxiláció révén, így létrejön a másodlagos epesav: deoxikólsav vagy litokólsav, kis mennyiségben UDCA is termelődik (1-3).

Csak az UDCA-t alkalmazzák terápiában. Az ipari előállításához a molekula komplexitása miatt a megfelelő elemeket igényli, pl. induló molekulától függően régió- és enantiomer-szelektív enzimek szükségesek. A régiószelektív enzimek a molekula meghatározott atomjaihoz, atomcsoportjaihoz kapcsolódik, az enantiomer-szelektív enzimek a molekula két lehetséges konfigurációja közül a számára megfelelőhöz kapcsolódik. A konfigurációk közötti különbséget a fény síkjának két lehetséges iránya jelenti. A legtöbb eljárás a CA-ból vagy CDCA-ból indul ki. UDCA gyorsabban oldja a koleszterinkövet és jobban tolerált, mint a CDCA. Exogén UDCA ismételt adagolása növeli az UDCA

1. táblázat: Ursodeoxikólsav felhasználási területe

Hepaticus eredetű epepangás	
Biliaris eredetű epepangás	
Cystás fibrosis	
Alkohol okozta májártalom	
NASH	
Koleszterintartalmú kövek	
Emelkedett transzaminázértékekkel járó krónikus hepatitis	
Biliaris atresia	
Drog indukálta hepatitis	
PSC	
Tartós parenteralis táplálás okozta májkárosodás	→ PNALD → PNAC → PNAI
Hyperbilirubinaemiával, cholestasissal járó öröklődő kórképek	→ Crigler-Najjar-kór → Kabuki-szindróma

UDCA: ursodeoxikólsav; NASH: nem alkoholos zsírmáj; PSC: primer szklerotizáló cholangitis; PNALD: parenteralis tápláláshoz kapcsolódó májbetegség; PNAC: parenteralis tápláláshoz kapcsolódó cholestasis; PNAI: parenteralis tápláláshoz kapcsolódó sérülés

mennyiségét az epesav összetételében 1–2%-ról 60%-ra. Az epesav tartalmának megváltoztatásával az UDCA csökkenti az intrahepaticus koncent-

rációját a citotoxikus endogén epesavaknak és segíti az akkumuláció kialakulásának megelőzését, a bélben történő felszívódás kompetitív inhibitora (1, 3).

UDCA-nak van citoprotektív és immunuszuppresszív hatása is. Csökkenti a májsejt apoptózisának és fibrosisának mértékét: a reaktív oxigén tartalmú termékek felszabadulását mérsékli, stabilizálja a májsejtmembránt, serkenti a mitokondriális oxidatív foszforilációt és védi a mitokondriális membrán permeabilitását (2. táblázat). Immunmoduláns hatása révén csökkenti a májsejtekben a HLA-I típusú fehérjék expresszióját és citokinek proliferációját. Csökkenti az immunrendszer okozta károsodást. Az egyik olyan mechanizmust sikerül így kivédeni, ami felelős az epeutak obliterációjáért biliaris atresiában. Az epesavak aktiválják a farnezoid X faktort (FXF). Ez egy nukleáris faktor, amely a bélben és a májban prezentálódik. UDCA és részben CDCA is stimulálja a fibroblast növekedési faktor-19 (FGF-19) szintézisét FXF-en keresztül, ez a májsejtekben csökkenti a CYP7A1 aktivitását és csökkenti az epesók termelődését (1. ábra) (1, 2, 4). Oralis alkalmazás mellett az UDCA kb. 90%-a a proximalis jejunum területén passzív diffúzióval az ileum területén aktív transzporttal szívódik fel. A portális keringésből a máj extraktálja, ahol az UDCA glicinnel vagy taurinnal konjugálódik. Szekretálódik az epébe és enterohepaticus körforgásba kerül, a bélbaktériumok által átalakított termékek a széklettel ürülnek. Az oralis dózis kb. 1% kerül kiürülésre a vizelettel. Felnőttekben az eliminációs féleletidő 3–6 nap. A „steady state” koncentráció tipikusan a terápia kezdését követő 3 héten belül kialakul. A terápia elhagyását követő 1 héten belül az UDCA koncentrációja a „steady state” koncentráció 5–10%-ára csökken. A proximalis bélszakaszban való felszívódás sérülhet (pl. IBD-ben). A nem megfelelő felszívódása ellenőrzésére alkalmas az UDCA-tolerancia teszt elvégzése. Ez megbecsüli az epesav-abszorpció mértékét a szérumból epesav szintjének mérésén keresztül. Crohn-betegségben az abszorpció mértéke csökkenhet a distalis ileum gyakori érintettsége miatt,

2. táblázat: Epesavak és UDCA hatásai

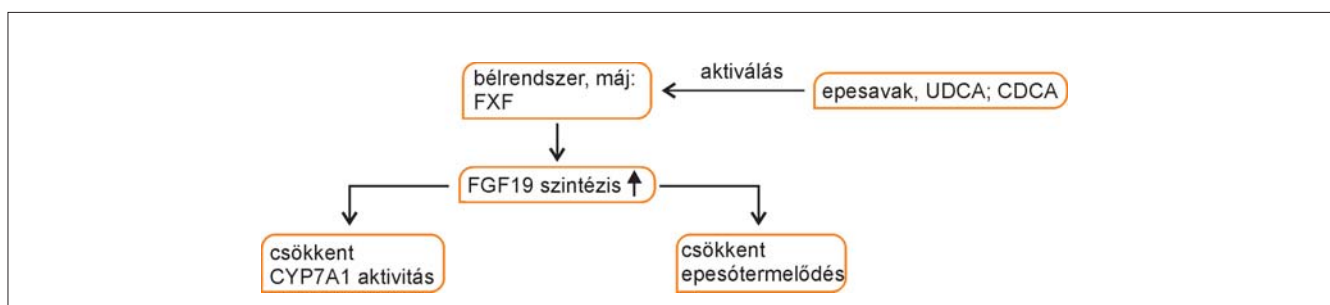
Lipidek emulgálása	Epesavak hatása
Lipidek emésztése	
Lipidek abszorpciójának segítése	
Feldarabolt koleszterinmolekulát oldatban tartja	
Csökkenti a viszkozitást, segíti az epe áramlását	
Aktiválja az FXF fehérjét	
Csökkenti a májsejt apoptózist	UDCA hatása
Csökkenti a fibrosis mértékét	
Mérsékli a reaktív oxigén tartalmú termékek felszabadulását	
Stabilizálja a májsejt membránt	
Serkenti a mitokondriális oxidatív foszforilációt	
Védi a mitokondriális membrán permeabilitását	
Csökkenti a májsejtekben a HLA-I típusú fehérjék expresszióját	
Csökkenti a májsejtekben a citokinek proliferációját	
Csökkenti az immunrendszer okozta károsodást	

FXF: farnezoid X faktor; UDCA: urzodeoxikólsav

ahol az epesavak felszívódása aktív transzporttal történik (1, 5).

Klinikai alkalmazás

Első felhasználási területe a felnőttek ellátásában a cystás fibrosis (CF) kezelésében volt. 1987 óta csecsemők és gyermekek kezelésére is alkalmazzák. Terápiás hatása van a hepaticus és biliaris eredetű epepangásban, alkohol okozta májártalmakban, nem alkoholos zsírmájban (NASH), koleszterinkövek kezelésében, magas transzaminázértékekkel járó krónikus hepatitisben. Az UDCA hosszú távú felhasználási területe a biliaris atresia kezelése.



1. ábra: Az epesavak, UDCA és részben a CDCA is stimulálja a májban és bélben prezentálódó FXF-en keresztül az FGF-19 szintézisét ezáltal csökkent a májsejtekben a CYP7A1 aktivitás és epesók termelődése. UDCA: urzodeoxikólsav; CDCA: kenodeoxikólsav; FXF: farnezoid X faktor; FGF-19: fibroblast növekedési faktor-19



A betegség kimenetelét nem változtatja meg, de segíti a progresszió mérséklését. A gyógyszert alkalmazzák a máj transzaminázainak csökkentésére, antikonvulzív terápiában részesülő gyermekek drog indukálta hepatitisében. Ebben az esetben a gyógyszer citoprotektív és antioxidáns tulajdonságát használják fel. Olyan drog indukálta hepatotoxicitás kezelésében ajánlott, mint metotrexát, amoxicillin-klavulánsav, flutamid, cyproteron acetát, gyógynövények. A PSC kezelésében is tanulmányozott az UDCA alkalmazása. Napi 15 mg/kg/nap UDCA szignifikánsan csökkenti a transzaminázok, GGT szintjét, viszketés mértékét. Magasabb dózisban alkalmazva (28–30 mg/kg/nap) a terápiás hatás mellett a mellékhatások mértéke növekszik. Tartós parenteralis táplálás során epepangás, májfibrosis alakulhat ki. Ekkor preventív céllal alkalmazható UDCA az epepangás kezelésére, kivédésére. Továbbá UDCA-t sikeresen alkalmazzák olyan öröklődő kórképekben, amelyek hyperbilirubinaemiával, cholestasissal járnak pl. Crigler–Najjar-kór, amely a bilirubin konjugációját végző UDP-glükuronil-transzferáz enzim csökkent aktivitásával vagy teljes hiányával jár és a Kabuki-szindróma, ami egy autoszómális domináns öröklődésű genetikai betegség, különböző súlyosságú tünetei több szervrendszert is érinthetnek (1, 2, 6, 7).

Mellékhatások

Az UDCA általában jól tolerált készítmény. Felnőtteknél gyakori mellékhatása a hányás, dyspepsia,

hasmenés, konstipáció, fej-, hát-, illetve hasfájás. Gyermekekben a leggyakoribb mellékhatás a hasmenés. Gyógyszer indukálta májkárosodást még nem írtak le, de van esély a májtoxicitásra, ha a litokólsav nevű metabolit akkumulálódik és a szulfáttal való konjugációra az emberi szervezet nem megfelelő mértékben képes. Így javasolt a terápia megkezdése előtt és a kezelés alatt a szérumszintjeinek mérése (1).

Gyógyszer-interakció

Savcsökkentő és epesavkötő (kolesztírol, kolesztiramin) csökkentheti az UDCA abszorpcióját és hatékonyságát. A koleszterinszekréciót fokozó, pl. kolefibrát, ösztrogén, fogamzásgátló készítmények interakcióba kerülhetnek a készítménnyel és csökkenthetik annak hatását. A lipidszintcsökkentő szerek, mint a HMG-CoA-reduktáz inhibitora szintén interakcióba léphet az UDCA-val, de ennek jelentősége és mechanizmusa még nem pontosan ismert (1).

Dozírozási ajánlás

Csecsemőknek és gyermekeknek ajánlott dózis tartomány értéke klinikai tapasztalatokon alapszik: 20 (5–30) mg/kg/nap 2–3 napi adagra elosztva. A készítmény kapszula és tabletta formájában érhető el. Felnőttekben az ajánlott dózis 300 mg, napi két adagra elosztva (1, 8).

Summary

Characteristics of ursodeoxycholic acid (UDCA) in pediatric patients

D. Dohos, G. Veres; 1st Department of Pediatrics, Semmelweis University and Department of Pediatrics, University of Debrecen

Bile acids with steroid rings are responsible for emulsification, digestion and absorption of lipids. Ursodeoxycholic acid (UDCA) is the minor component of human bile acids depicting extensive utilization in the therapy. Among others: hepatic and biliary cholestasis, cystic fibrosis, liver damage caused by alcohol, non-alcoholic fatty liver disease, cholesterol gallstones, chronic hepatitis with high level of transaminases, biliary atresia, drug induced hepatitis, primary sclerosing cholangitis (PSC), parenteral nutrition associated liver disease, heritable diseases with hyperbilirubinemia and cholestasis can be treated with UDCA. Treatment of UDCA in pediatric patients is safe, effective, well tolerated and having only few side effects.

KEYWORDS UDCA, bile acids, cholestasis, hyperbilirubinemia, hepatopathy

Irodalom

1. Buck ML, et al: Use of Ursodiol in Infants and Children. *Pediatric Pharmacotherapy*, 2009; 15(2).
2. Asgarshirazi M, et al: Ursodeoxycholic Acid Can Improve Liver Transaminase Quantities in Children with Anticonvulsant Drugs Hepatotoxicity: a Pilot Study. *Acta Med Iran*, 2015; 53(6):351-5.
3. Eggert T, et al. Enzymatic routes for the synthesis of ursodeoxycholic acid. *J Biotechnol*, 2014; 191:11-21.
4. Willot S, et al: Effect of ursodeoxycholic acid on liver function in children after successful surgery for biliary atresia. *Pediatrics*, 2008. 122(6): p. e1236-41.



5. Fujisawa T, et al: Intestinal absorption of ursodeoxycholic acid in children and adolescents with inflammatory bowel disease. J Pediatr Gastroenterol Nutr, 1998; 26(3): 279-85.
6. Vo HD, et al: The liver in pediatric gastrointestinal disease. J Pediatr Gastroenterol Nutr, 2014; 59(3): 288-99.
7. Orso G, et al, Pediatric parenteral nutrition-associated liver disease and cholestasis: Novel advances in pathomechanisms-based prevention and treatment. Dig Liver Dis, 2016; 48(3):215-22.
8. Santovena A, et al, Study of quality and stability of ursodeoxycholic acid formulations for oral pediatric administration. Int J Pharm, 2014; 477(1-2):32-8.

Útravaló tudnivaló

- Urzodeoxikólsav citoprotektív és immunszuppresszív hatással is rendelkezik.
- Gyermek kezelésében biztonságos, hatásos, jól tolerált készítmény kevés mellékhatással (néha hasmenés).
- Urzodeoxikólsavas terápia megkezdése előtt és a terápia alatt javasolt a szérumtranszamináz szintjének ellenőrzése.

Tesztkérdések

1. Milyen mellékhatása van az UDCA alkalmazásának gyermekekben?

- a) Hányás
- b) Hátfájás
- c) Hasmenés
- d) Hasfájás
- e) Dyspepsia

2. Mely hatással nem rendelkeznek az epesavak?

- a) Lipidek emulgalása
- b) Aktiválja az FXF fehérjét
- c) Feldarabolt koleszterinmolekulát oldatban tartja
- d) Csökkenti a másejt apoptózisát
- e) Lipidek emésztése

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

Kedves Kollégák!

A Magyar Gyermekeorvosok Társasága vezetősége úgy határozott, hogy **szakmai útmutatók és állásfoglalások kifejlesztését kezdeményezi**. A kezdeményezés kifejezetten gyakorlati célú, a házi gyermekeorvosok és klinikai gyermekgyógyászok munkáját segítő. Egy-egy vezető szakmai tekintélyt kérünk fel az adott téma kidolgozására, melyet terveink szerint a Gyermekgyógyászat lap hasábjain és társaságunk honlapján közlünk.

A kidolgozásra váró útmutatókra és állásfoglalásokra vonatkozóan társaságunk tagságától örömmel veszünk javaslatokat. Szintén bátorítjuk a kedves kollégákat, hogy az egyes intézményekben rendelkezésre álló, evidenciákon alapuló, mások számára is gyakorlati haszonnal bíró szakmai útmutatókat küldjék el, hogy adott esetben azt – előzetes szakmai értékelést követően – közkinccsé tehessük.

Javaslatokat várva, kollegiális üdvözléssel:

Dr. Muzsay Géza
muzsay.geza@gmail.com

Dr. Tóth-Heyn Péter
toth-heyn.peter@med.semmelweis-univ.hu

Őrlőfog jel

Molar tooth sign

Rovatunkban a leletekben gyakran használt „jelekre” szeretnénk felhívni a figyelmet. A leletek fogalmazásában, értékelésében elengedhetetlen egymás kifejezéseinek pontos értelmezése. A radiológusok régóta használják egy-egy kép-jelenség meghatározására a „jel” definíciót, a röntgenben használtak jelentős része széles körben ismert, de az újabb modalitásokkal (CT, MR, ultrahang) észlelt eltérések rövid leírása nem feltétlenül értelmezhető a klinikusok számára. Reméljük a rövid, jellemző képpel, néhány szóval kiegészített bemutatások felkeltik az olvasó érdeklődését, tetszését.

Seszták Tímea dr.¹,
Rudas Gábor dr.²

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

SE MRKK

(Igazgató: Rudas Gábor dr.)

E-posta:

sesztaktimea@gmail.com

A ciliopathiák közé sorolt **Joubert-szindróma** egy ritka, autoszomális recesszíven öröklődő betegség. A szindrómát vermis-hypoplasia, illetve -aplasia jellemzi, mellyel együtt jár a pedunculus cerebellaris superiorok elváltozása és

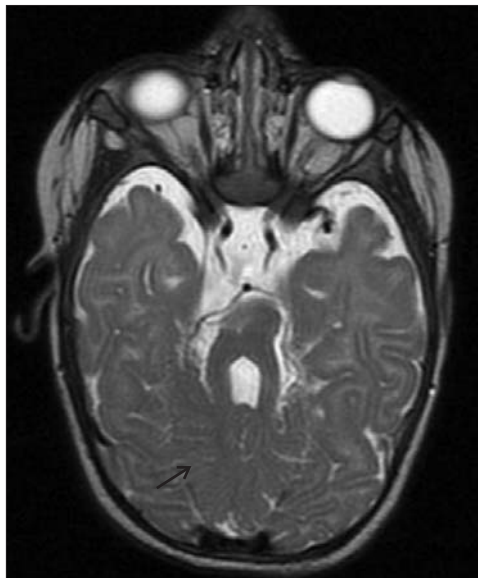
a IV. kamra következményes deformitása. Az érintett betegekben a ciliopathia következményeként egyéb szervi elváltozások, nephronophthisis, máj fibrosis is kialakulhatnak.

A kivizsgálásban döntő helyet foglal el az agyi MR- vizsgálat, mely során kimutatható a Joubert-szindrómára jellemző őrlőfog jel (1. és 2. ábra), mint a diagnózis felállításában fontos kritérium. A jelet a megnyúlt, horizontális helyzetű pedunculus cerebellaris superiorok, a mély interpeduncularis fossa és a hypoplasias vermis együtt adják. A jel Joubert szindrómára nem specifikus, egyéb ritka betegségekben, pl. a Váradi–Papp-, a Senior–Loken- és a COACH szindrómákban szintén megtalálható.

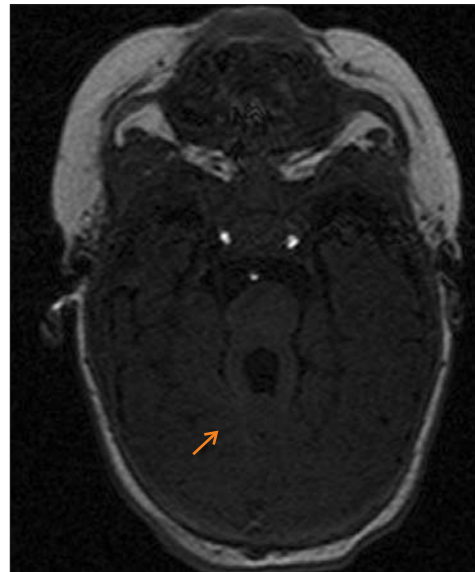
Ez utóbbiakat Joubert-szindrómával rokon betegségeknek is említik. A Váradi–Papp-szindróma az orofaciocardialis szindrómák VI. típusa, orofaciális eltérésekkel, Y alakú metacarpusszal és cerebellaris dysgenesissel.

A Senior–Loken-szindrómában nephronophthisis és retina dystrophia jár együtt.

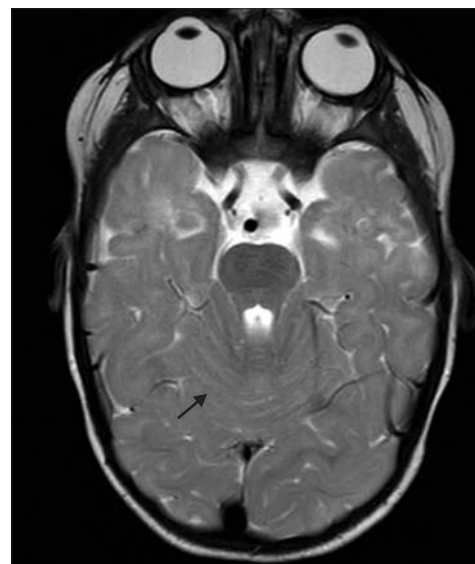
A COACH szindróma betűszó, mely cerebellaris-vermis hypoplasziát, oligophreniát, ataxiát, colobomát és májfibrosist takar.



1. ábra: Axialis síkú T2 szekvencia. A képen jól látható a Joubert szindrómára jellegzetes őrlőfog jel (→)



2. ábra: Axialis síkú 3D T1 szekvencia. Őrlőfog-jel (→). 1. és 2. képen ugyanaz a gyermek MR-képei láthatók.



3. ábra: Axialis síkú T2 szekvencia. Szabályos megjelenésű hátsó scala és agytörzs (→). Összehasonlításképpen egy nem Joubert-szindrómás gyermekről készült kép az 1. és 2. képpel közel megegyező síkban.



Cystinosis

Világos Eszter dr., Szabó Attila dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest (Igazgató: Szabó J Attila dr.)
MTA-SE Gyermekgyógyászati és Nephrológiai Kutatócsoport, Budapest

LEVELEZÉSI CÍM:
Szabó J Attila dr.
1083 Budapest, Bókay János u. 53-54.
E-posta: szabo.attila@med.semmelweis-univ.hu

ÖSSZEFOGLALÁS A cystinosis ritka lizoszomális tárolási betegség. A cisztin transzporter defektusa esetén a cisztin több szervben is lerakódik. Főként a szem és a vese érzékeny a károsodásra. Három formáját különböztetjük el. A legsúlyosabb, az infantilis nephropathiás forma, mely korai életkorban jellegzetes klinikai tüneteket okoz, kezelés nélkül végstádiumú veseelégtelenség kialakulásához vezet a késő gyermekkorban. Gyakori oka a gyermekkori Fanconi szindrómának.

KULCSSZAVAK cystinosis, Fanconi-szindróma, polyuria

Bevezetés

Gyakori, nem specifikus tünetek hátterében gyakori betegségek mellett, ritka kórképek is előfordulhatnak. Ezek minél gyorsabb felismerése és diagnosztizálása azért is fontos, mert sok esetben specifikus terápia már rendelkezésre áll és a késői diagnózis, valamint kezelésindítás akár visszafordíthatatlan szervkárosodásokhoz is vezethet. A csecsemő- és kisdiedkorban az egyik leggyakoribb általános panasz, amellyel gyermekorvoshoz fordulnak a szülők a növekedéssel és súlyfejlődéssel elmaradás. Egy másik, inkább kisdiedkorban és azon túl jelentkező gyakori probléma a polyuria és polydipsia, amelyet sokszor szekunder enuresis is kísér. A leggyakoribb betegségek kizárását követően, gondolnunk kell tehát ezekben az esetekben is ritka betegségekre. Ezek közül az egyik, specifikus terápiával is rendelkező, de hazánkban aluldiagnosztizált betegség a cystinosis.

A cystinosis egy ritka, monogén, autoszomális recesszív módon öröklődő anyagcsere-betegség, a lizoszomális tárolási zavarok közé sorolható. A kórképről elsőként 1903-ban Emil Abderhalden svájci biokémikus és élettanász publikált (1).

Incidenciája 0,5-1:10000–200000. Hátterében a 17-es kromoszómán található CTNS gén (17p13) mutációja áll. Jelenleg a CTNS gén több mint 100 mutációja ismert (2).

A mutáció következtében a lizoszomális aminosav-transzport zavart szenved, melynek folytán cisztin halmozódik fel a sejtekben és kristályokat

képez. Ilyen módon az intracelluláris cisztin akkumuláció többszervi – elsősorban vese és szem – érintettség klinikai képével jelentkezik.

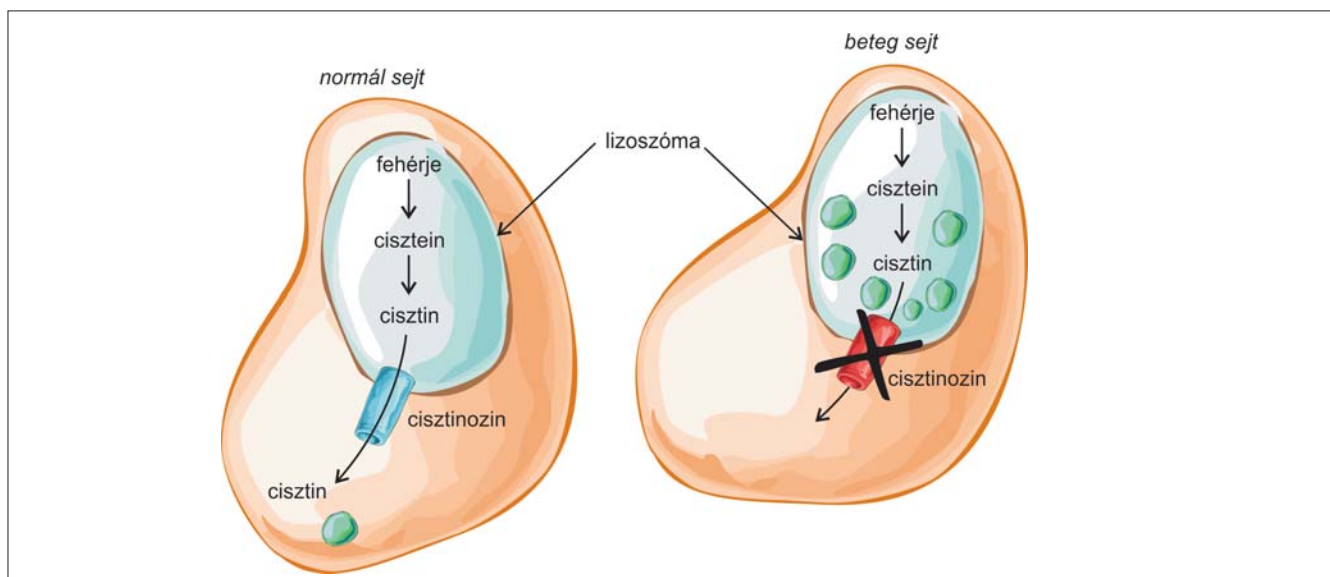
Klinikai megjelenés, tünettan

A betegség kezdete, lefolyása és súlyossága alapján a cystinosis három típusa különíthető el.

Az infantilis nephropathiás forma a leggyakoribb (az esetek 95%-a) és legsúlyosabb lefolyású, mely csecsemőkorban manifesztálódik polyuria, polydipsia, anorexia, hányás, obstipáció, növekedés és súlyfejlődéssel elmaradás tüneteivel (3). A gyermekkori Fanconi-szindróma leggyakoribb oka. Az érintett gyermekek túlnyomórészt világos bőrűek, szőke hajúak és kékszeműek.

Jellemző laboratóriumi eltérés az anaemia, a hypophosphataemia, a hypomagnesaemia, a D-hypovitaminosis, illetve a hypochloraemiás, hypokalaeimiás acidosis.

A vizelet vizsgálata során a proximalis renalis acidosisnak megfelelően jelentős fokú nátrium-, kálium-, foszfát- és kalciumvesztés detektálható glukóz- és a tubularis mértékű proteinuria mellett. A nagy mennyiségben ürített vizelet az aminosav- és a hidrogén-szulfid-tartalom miatt karakterisztikus szaggal rendelkezik. A tubulopathia során megjelenő elektrolit és metabolitvesztés időbeli lefutására jellemző a születéstől meglévő aminoaciduria, a 2 hónapos kor körül jelentkező glycosuria, majd 3 hónapos korban detektálható foszfát-



1. ábra: A normál és a cystinosisos betegben károsodott cisztintranszport

vesztés. Végül 5 hónapos kor körül jelentkezik a kifejezett bikarbonát ürítés is, teljessé téve ezzel a Fanconi-szindróma klinikai képét.

Kezelés nélkül kisdedkorban fotofóbia, majd a későbbi életkorban retinealis vakság, distalis myopathia, hypothyreosis, diabetes mellitus, encephalopathia, cerebialis atrophia, memóriazavar alakulhat ki és a betegség tíz éves korra végstádiumú veseelégtelenséghez vezethet (4). A korai diagnózis és ezzel egyidejűleg elkezdett specifikus kezelés évekként kitolhatja a végállapotú veseelégtelenség elérését. Ezzel nemcsak jó életminőségben eltöltött éveket lehet nyerni, de a későbbi veseátültetés ideje is optimálisabb életkorra tolódhat. Fontos ez azért is, mert a cystinosis alapbetegséggel transzplantált betegek esetében a grafttúlélés szignifikánsan jobb, mint az egyéb alapbetegségek esetén (5).

A juvenilis (intermediér) nephropathiás forma később, a serdülő- vagy akár felnőttkorban jelentkezik. A tubulopathia enyhébb, ugyanakkor kifejezettebb, akár nefrotikus mértékű proteinuria van jelen. Növekedéskor elmaradás nem jellemző (6). A felnőttkori, nem nephropathiás (ocularis) típus esetén a cisztinkristályok csak a corneában rakódnak le, szisztémás érintettség nincs (7).

A juvenilis és ocularis formák esetében időnként átfedés lehet. A betegséghez fiúknál sterilitás társul. Az izomzat érintettsége miatt a légúti megbetegedések száma is növekedhet és légzési elégtelenség is kialakulhat.

Patomechanizmus

A fehérjék lebontása során először cisztein, majd cisztin keletkezik, mely a cisztintranszporter

(cisztinózin) segítségével jut a citoszólba. A transzporter defektus esetén a cisztin képtelen kijutni a lizoszómából, ami abnormalis felhalmozódáshoz vezet. Az élettani és a cystinosisos betegekben kialakuló károsodott cisztintranszportot mutatja az 1. ábra.

A különböző szövetekben történő cisztinakkumuláció a vese, szem, pajzsmirigy, máj, lép, hasnyálmirigy, izom, csontvelő, agy szöveteiben kristályokat képez, változatos klinikai képet hozva létre.

Diagnosztika

A tipikus tünetek és jellegzetes laboratóriumi eltérések együttes fennállásakor a tényleges diagnózis felállításához a specifikus laboratóriumi, genetikai- és a szemészeti vizsgálatok együttes elvégzése elengedhetetlen.

A polimorfonukleáris leukocyták intracelluláris cisztintartalma a beteg gyermekek esetén jelentősen emelkedett: 3–23 nmol/cisztin/mg protein (normálérték <0,3) (8).

A corneában lerakódott kristályok jelenléte réslámpával igazolható (2. ábra). Csontvelővizsgálatot ma már ritkán végeznek. Amennyiben erre sor ke-



2. ábra: Cisztinkristályok a corneában (Maka Erika dr., Semmelweis Egyetem Szemészeti Klinika)

rül, jellegzetes hatszögletű cisztin kristályok láthatók a csontvelőben.

A genetikai vizsgálat ma már hozzátartozik a diagnosztikához. A már említett 17-es kromoszómán található CTNS gén (17p13) mutációját keressük (9). Az ismert mutációk száma 100 feletti és tekintettel arra, hogy még ma nem ismert mutációk is lehetnek, negatív genetikai vizsgálat nem jelenti a diagnózis elvetését.

Differenciáldiagnosztika

Tekintettel arra, hogy a vezető tünet a polyuria és a polydipsia, érdemes áttekintenünk ennek differenciáldiagnosztikáját.

A napi folyadékforgalom és diuresis alakulásában az életkor és a testsúly egyaránt meghatározó. Éppen ezért csecsemőkorban 140 ml/kg/nap, kisdéd és kisiskoláskorban 100 ml/kg/nap, serdülő és fiatal felnőttkorban 60 ml/kg/nap mennyiséget meghaladó vizeletürítés esetén beszélünk polyuriáról. A polyuria és polydipsia differenciáldiagnosztikai algoritmusát a 3. ábra mutatja.

A polyuria hátterében állhat pszichogén polydipsia, diabetes mellitus, krónikus veseelégtelenség, hyper- és pseudohyperaldosteronizmus, ezen felül gyógyszer mellékhatás is. További csoportosítás renalis vagy extrarenalis eredet alapján történhet.

Az extrarenalis csoportba a primer polydipsia és a centrális diabetes insipidus sorolható.

A centrális diabetes insipidus esetében az ADH-hiányt a hypothalamo-hypophysealis régió fejlődési rendellenessége, koponyatrauma, autoimmun, malignus folyamat vagy infekció okozhatja; előfordul azonban, hogy az etiológiát nem sikerül tisztázni. Diagnosztikájában a szomjazzatási próba segít, melynek során a vizelet fajsúlya és ozmolalitása nem változik, ugyanakkor ADH adását követően a vizelet fajsúlya és ozmolalitása megemelkedik.

Pszichogén polydipsia esetén a szomjazzást követően a vizelet fajsúlya és ozmolalitása emelkedik.

Renalis diabetes insipidusban az ADH elválasztás zavartalan, a distalis vesetubulusok nem reagálnak

ADH-ra. Döntően az X-hez kötött forma fordul elő, de az autoszomális domináns és recesszív öröklésmenet szintén ismert.

ADH-próba után a vizelet fajsúlya és ozmolalitása nem változik.

Renalis eredetű polyuriák közé sorolható a Fanconi-szindróma is, mely a proximális tubulus reabszorpciós zavara által glukóz-, aminoacid-, foszfaturia, bikarbonát-, nátrium-, kálium-, kalciumvesztést és renalis tubularis acidosis együttes előfordulását eredményezi (10).

Etiológiáját tekintve az öröklött formák közül a cystinosis, a galactosaemia és a Wilson-kór említendő.

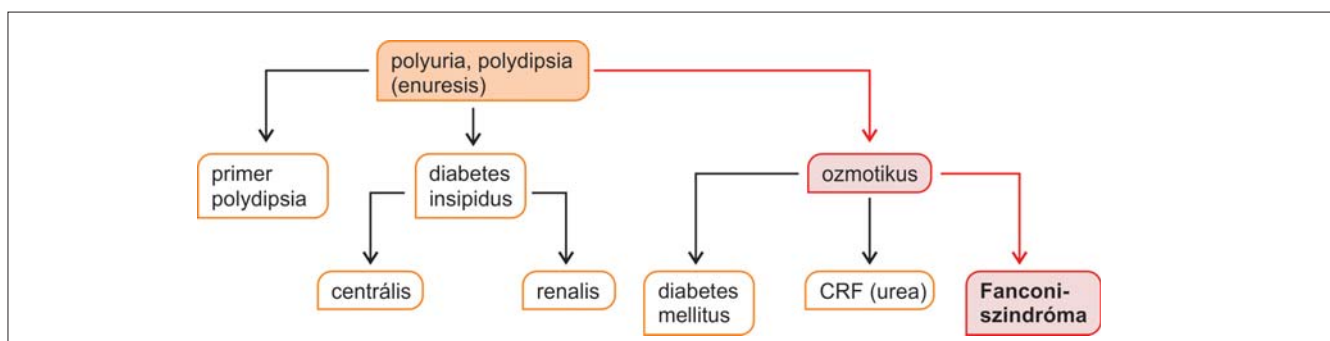
Terápia

A cystinosissal diagnosztizált gyermekek szupportív és specifikus terápiája egyaránt szükséges. A jelentős mértékű folyadék- és elektrolitvesztés miatt az azonnali folyadék- és elektrolitpótlás megkezdése mellett az életkornak és tápláltsági állapotnak megfelelő energiabevitel biztosítása elsődleges, esetenként szondatáplálásra is szükség lehet.

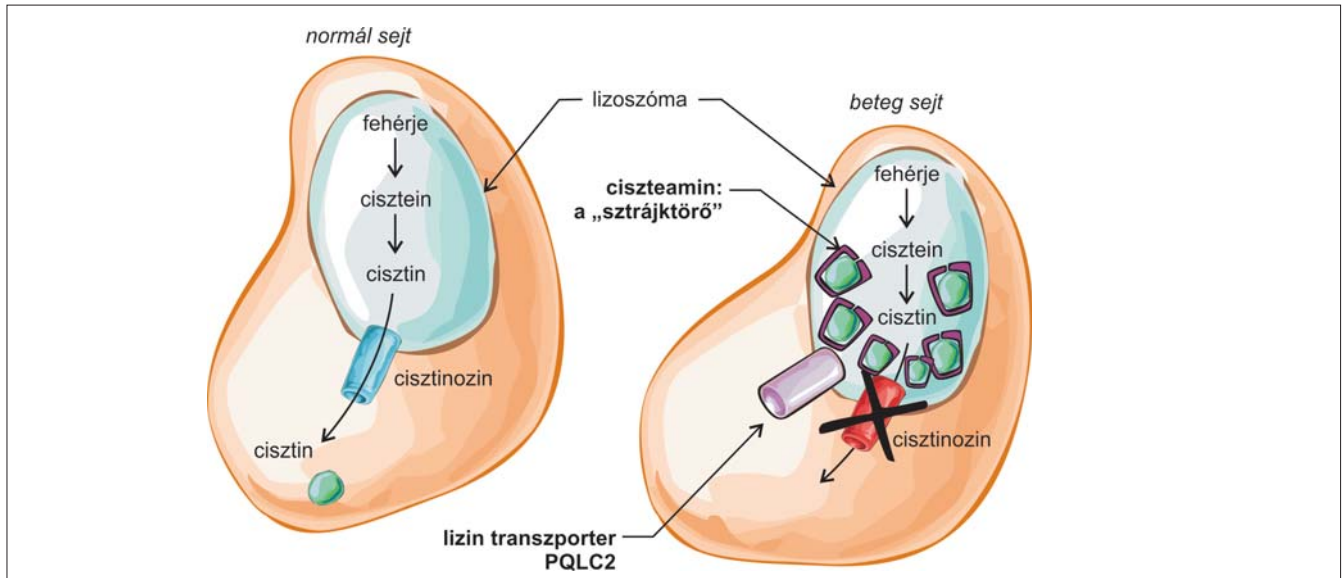
A tubulopathia és a proteinuria mértéke Indomethacin terápiával csökkenthető. Az Indomethacin dózisa gyermekekben 1–3 mg/kg/nap 2–3 adagra elosztva. Szóba jöhet még ACE-gátlók vagy angiotenzinreceptor-blokkolók (ARB) adása is. Fontos megjegyezni, hogy az Indomethacin és a renin-angiotenzin-aldoszteron rendszer (RAAS) gátlói együttesen nem adhatóak a nagyfokú vese véráramlás csökkentő hatás miatt, amely jelentős vesefunkció beszűkülést okozhat.

Növekedéskor elmaradás esetén növekedési hormon (GH) kezelés válik szükségessé, hipotireózis kialakulásakor pedig tiroxin szupplementáció indokolt (11).

A diagnózis ismeretében a specifikus terápiát haladéktalanul meg kell kezdeni. A ciszteamin bitarát (Cystagon) hatására a cisztin cisztein-ciszteamin komplexszé alakul, mely már képes egy lizin transzporterrel keresztül kijutni a lizoszómából (4. ábra). Adagja 1,3 g/m²/nap, amelyet sok esetben a



3. ábra: Polyuria és polydipsia differenciáldiagnosztikája



4. ábra: A ciszteamin-bitartarát hatásmechanizmusa

mellékhatások miatt nehéz beadni a gyermekeknek. A mellékhatások bár nem súlyosak, de nagyon kellemetlenek lehetnek. Elsődlegesen a kifejezetten rossz szájszag, esetleg testszag, másodlagosan pedig gastrointestinalis diszkomfort érzés, hányinger, hányás, hasmenés és étvágycsökkenés jelentkezhet. Ennek ellenére rendszeres és jól beállított kezeléssel a végállapotú veseelégtelenség évekkel kitolható (12).

A corneában felhalmozódó cisztinkristály feloldására ciszteamin hidroklorid szemcseppet alkalmazhatunk. Hátránya, hogy alkalmazására óránként van szükség, amely különösen kisgyermekek esetén, nagyon megterhelő. Újabban lehetőség van mercaptamin tartalmú szemgél használatára, amelyet már csak naponta négyszer kell alkalmazni (13).

Összegzés

A cystinosis egy ritka betegség, azonban fontos hangsúlyozni, hogy elérhető diagnosztikus mód-

szer és specifikus terápia áll rendelkezésre, így az időben történő diagnosztika és a mihamarabb megkezdett adekvát kezelés esetén a betegség progressziója lassítható valamint az életminőség javítható.

Annak ellenére, hogy jellegzetes tünetek és panaszok kísérik Magyarországon egyelőre aluldiagnosztizált kórkép. Jelenleg sokkal kevesebb a diagnosztizált gyermek, mint amennyi a prevalencia alapján elvárható lenne.

A csecsemőkori étvágytalanság, fejlődésbeli elmaradás, különösen polyuriával és polydipsiával kísérvé fel kell, hogy vesse a Fanconi-szindróma és cystinosis lehetőségét.

Köszönetnyilvánítás: A közlemény elkészítéséhez hozzájárultak az I. Sz. Gyermekklinikán *prof. Reusz György* és *dr. Kelen Kata* által is gondozott cystinosisos gyermekekkel szerzett tapasztalataink. Köszönet illeti *dr. Maka Erikát*, aki a személyes szövegművekkkel kapcsolatban osztotta meg tapasztalatait és fotódokumentációját.

Summary

Cystinosis

E. Világos, AJ. Szabó, Ist Department of Pediatrics, Semmelweis University, Budapest; MTA-SE Pediatrics and Nephrology Research Group, Budapest

Cystinosis is an inherited lysosomal storage disorder. Three types of cystinosis have been described. The disease results in intracellular accumulation of cystine in many organs and tissues. The kidneys and eyes are especially vulnerable to damage. Patients with the infantile nephropathic form of cystinosis (the most severe) develop symptoms early in life, and if is untreated, leads to end-stage kidney failure by late childhood. Cystinosis is a common cause of Fanconi syndrome in the pediatric age group.

KEYWORDS cystinosis, Fanconi-szindróma, polyuria



Irodalom

1. Abderhalden E. Familiäre cystin-diathese. Z Physiol Chem. 1903; 38:557-61.
2. Wilmer MJ, Schoeber JP, van den Heuvel LP, Levchenko EN. Cystinosis: practical tools for diagnosis and treatment. Pediatr Nephrol 2011; 26:205-15.
3. Emma F, Nesterova G, Langman C, Labbé A, Cherqui S, Goodyer P, et al. Nephropathic cystinosis: an international consensus document. Nephrol Dial Transplant 2014; 29 (Suppl.4):iv 87-94.
4. Schnaper HW, Cattel J, Merrill S, Marcusson E, Kissane JM, Schackelford GD, So SK, Nelson RD, Cole BR, Smith ML. Early occurrence of end-stage renal disease in a patient with infantile cystinosis. J Pediatr. 1992; 120:575-8.
5. Karlijn J. Van Stralen et al. CJASN 2011; 6:2485-2491
6. Servais A, Morinière A, Grünfeld J-P, Noel L-H, Goujon J-H, Chadeaux-Vekemans B, Antignac C. Late-onset nephropathic cystinosis: clinical presentation, outcome, and genotyping. CJASN 2008; 1:27-35.
7. Gahl WA, Thoene JG, Schneider JA. Cystinosis: Disorder of lysosomal membrane transport In: Scriver C, Beaudet A, Sly W, et al., editors. The metabolic and molecular basis of inherited disease. New York: McGraw-Hill; 2001.
8. Levchenko E, de Graaf-Hess A, Wilmer M, van den Heuvel L, Monnens L, Blom H. Comparison of cystine determination in mixed leukocytes vs polymorphonuclear leukocytes for diagnosis of cystinosis and monitoring of cysteamine therapy. Clin Chem. 2004; 50:1686.
9. Touchman JW, Anikster Y, Dietrich NL, et al. The genomic region encompassing the nephropathic cystinosis gene (CTNS): complete sequencing of a 200-kb segment and discovery of a novel gene within the common cystinosis-causing deletion. Genome Res 2000; 10:165-73.
10. Roth KS, Foreman JW, Segal S. The Fanconi syndrome and mechanisms of tubular transport dysfunction. Kidney Int. 1981; 20:705-16.
11. Lucky AW, Howley PM, Megyesi K, Spielberg SP, Schulman JD. Endocrine studies in cystinosis: compensated primary hypothyroidism. J Pediatr 1977; 91:204-10.
12. Brodin Sartorius A, Tete MJ, Niaudet P, Antignac C, Guest G, Ottolenghi C, Charbit M, Moyse D, Legendre C, Lesavre P, Cochat P, Servais A. Cysteamine therapy delays the progression of nephropathic cystinosis in late adolescents and adults. Kidney Int. 2012; 81:179-89.
13. Shams F, Livingstone I, Oladiwura D, Ramaesh K. Treatment of corneal cystine crystal accumulation in patients with cystinosis. Clin. Ophthalmol. 2014; 8:2077-84.

Útravaló tudnivaló

- Csecsemőkorban jelentkező növekedés, illetve fejlődésbeli elmaradás, továbbá kisdedkorban megjelenő polyuria és polydipsia hátterében cystinosis állhat.
- Fontos a cystinosis korai diagnózisa, melynek felállításához laboratóriumi-, genetikai- és szemészeti vizsgálat együttesen szükséges.
- Az időben elkezdett specifikus kezeléssel nemcsak jobb életminőség biztosítható, hanem a végállapotú veseelégtelenség elérése későbbi életkorra kitolható, a retinealis vakság elkerülhető.

Tesztkérdések

1. Mely szerv érintett elsősorban cystinosis esetén?

(egyszerű választás)

- a) hasnyálmirigy
- b) tüdő
- c) vese
- d) szív

2. Melyik laboratóriumi eltérés NEM jellemző cystinosisban? (egyszerű választás)

- a) hypophosphataemia
- b) anaemia
- c) hypochloraemiás acidosis
- d) hyperkalaemia

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

GYERMEKORVOS PRAXIS ELADÓ!

BALATONFÜREDEN gyermekorvosi praxis, jól felszerelt rendelővel átadó.

Szakképzett, precíz asszisztencia biztosított. Praxislétszám: 650 fő.
Nyugdíjba vonulási szándék miatt keresem utódomat.

Elérhetőség: +36/ 30-2197360, az esti órákban.



A West-szindróma korszerű kezelése

**Erdélyi Fruzsina dr., Siegler Zsuzsa dr., Hegyi Márta dr.,
Jakus Rita dr., Gyorsok Zsuzsa dr., Bodó Tímea dr., Ambrus Bence dr.
Fogarasi András dr.**

MRE Bethesda Gyermekkórháza, Neurológiai osztály, Budapest (Igazgató: Dr. Velkey György)

LEVELEZÉSI CÍM:

Erdélyi Fruzsina dr.

1146 Budapest, Bethesda utca 3.

E-posta: erdelyi.fruzsina@bethesda.hu

ÖSSZEFOGLALÁS A West-szindróma csecsemőkorra jellemző ritka epilepsziás encephalopathia. A szakirodalomban nincs egyértelmű konszenzus az optimális kezeléséről.

A Bethesda Neurológiai Osztályán 2013-2015 között West-szindróma miatt kezelés alatt álló gyermekek eseteit vizsgáltuk. Az idiopathiás esetekben alkalmazott vigabatrin kezelés rohammentességhez és jó kognitív kimenetelhez vezetett. A szimptomás esetekben, nagy arányban csak az ACTH vezetett rohammentességhez, jobb rohamkontrollhoz. A szimptomás esetekben a kórházunkban korábban alkalmazott kezelési stratégia sok esetben hetekkel, hónapokkal késleltethette a leginkább hatásosnak bizonyult ACTH kezelést.

A vizsgálat célja az eredmények fényében a West-szindróma gyógyszerelésének átgondolása, ellátási protokoll kialakítása ezen betegcsoport kezelésének optimalizálására.

KULCSSZAVAK West-szindróma, vigabatrin, ACTH, rohamkimenetel, mentális kimenetel

Bevezetés

A West-szindróma egy ritka és súlyos csecsemőkori epilepsziás encephalopathia, a csecsemőkori epilepsziák 20–30%-a tartozik ide. Incidenciája 2–3,5/10 000 élveszületés (1). A klinikai kép általában csecsemőkorban induló, clusterekbe rendeződő spasmusok formájában jelentkezik, mellyel párhuzamosan a csecsemő pszichomotoros fejlődése megtorpan vagy hanyatlak. Az interictalis EEG-n az esetek 75%-ában típusos hypsarrhythmia ábrázolódik, mely egy kaotikus, magas amplitúdójú lassú hullám tevékenység (2). A kórkép kibontakozhat különféle neurológiai eltérések talaján, hátterében állhat metabolikus anyagcsere-betegség, agyi fejlődési rendellenesség, perinatalis sérülés kapcsán kialakult strukturális agyi eltérés, genetikai megbetegedés vagy neurocutan betegség (3, 4). Az egyre szélesebb körű vizsgálati lehetőségek ellenére az esetek kb. negyedében a kórok nem meghatározhatóak (5, 6). A West-szindróma felismerése sokszor nem könnyű, a diagnózis alkotásában kiemelt szerepet tölt be a video-EEG monitorizálás. Fontos a korai diagnózis és az adekvát terápia mihamarabbi megkezdése a jobb kimenetel eléréséhez (7). A kórkép kezelése máig a gyermek epileptológia egyik megoldatlan kérdése. A gyógyszeres

kezelés országokként, sokszor centrumokként eltér, nincs egységes protokoll. Elsővonalbeli, standard terápiaként az ACTH, a szteroid és a vigabatrin kezelés elfogadott, azonban az alkalmazott dózisokban, a kezelés időtartamában nincsen konszenzus (8).

Ezért jelen vizsgálatunkban áttekintettük saját betegeink kórlefolyását és az általunk alkalmazott terápiák mellett elért eredményeket és összevetettük a szakirodalomban leírtakkal. Ezek alapján törekedtünk egy modern és hatékony terápiás javaslat felállítására, mellyel célunk az ellátás optimalizálása volt.

Módszertan és betegek

Jelen vizsgálatban a Bethesda Gyermekkórház Neurológia Osztályán 2013-2015 között gondozott West-szindrómás betegek kórtörténetét tekintettük át. A vizsgálatba azon gyermekeket vettük be, akiknek a West-szindróma diagnózisát az infantilis spasmusok jelenléte és EEG regisztrátumon észlelt hypsarrhythmia alapján mondtuk ki és kórházunkban minimum egy évig követtük őket. Összesen 35 gyermek felelt meg a fentebbi kritériumoknak, 16 leány- és 19 fiúgyermek.



A West-szindróma hátterében fennálló kóroki eredet kivizsgálása céljából a gyermekeknél számos vizsgálatra került sor. Kerestük a fejlődési rendellenességeket, minor anomáliákat, anyagcsere betegségeket, számos esetben genetikai és szindromatológiai kivizsgálás történt, 32 betegnél készült koponya-MR-vizsgálat. Az a 3 gyermek, akinél nem történt meg az MR-vizsgálat, az etiológiai besorolás sem volt kivitelezhető. A vizsgálatok alapján két csoportba tudtuk besorolni betegeinket. Szimptómás csoportba azon gyermekek kerültek, akiknél igazolódott a vizsgálatok során bármely olyan eltérés, mely a West-szindróma kialakulását magyarázza. Az idiopathiás csoportba pedig azok, akiknél minden hazánkban a vizsgálat idejében elérhető vagy célzott, külföldi laboratóriumban elvégzett vizsgálatok negatív eredményt adtak, náluk jellemzően a spasmusok indulásáig a gyermekek pszichomotoros fejlődése is megfelelő volt.

A West-szindrómás betegek gyógyszeres kezelése kórházunkban korábban nem volt egységes. A tapasztalatok és egyes ajánlások alapján a kezelés bevezetése általában vigabatrin (100–150 mg/kg, 3–4 nap alatt emelve a céldózis eléréséig) terápiával indult, mely hatástalansága esetén dózisemelés történt vagy kiegészítettünk nitrazepammal a terápiát (0,3–0,5 mg/kg). Amennyiben ez sem hozta el a várt rohammentességet, akkor került sor ACTH kezelésre vagy egyéb antiepileptikumok bevezetésére. A szintetikus ACTH (tetracosactide) terápiát 10 napon keresztül napi 1x0,1–0,2 ml (0,1–0,2 mg/dózis, mely megfeleltetve a természetes ACTH-nak, kb dózisonként 10–25 IU) adagban intramuscularis injekció formájában adtuk be, majd a gyógyszer elhagyása vagy azonnal történt vagy fokozatosan leépítve (3 hétig másnaponta injekció, majd 3 hétig heti 2x, majd 3 hétig heti 1x az alkalmazott adagolásban). A terápia módosításában hozott döntések neurológusonként, illetve a beteg egyéni terápiás terve alapján sokszor eltértek a bevett kezelési stratégiától. A kezelés mellett rohammentes állapotot akkor mondtunk ki, ha legalább 3 hónapon keresztül teljes rohammentességet észleltünk, a spasmusok visszatérését ezt követően relapsusnak tartottuk.

Eredmények

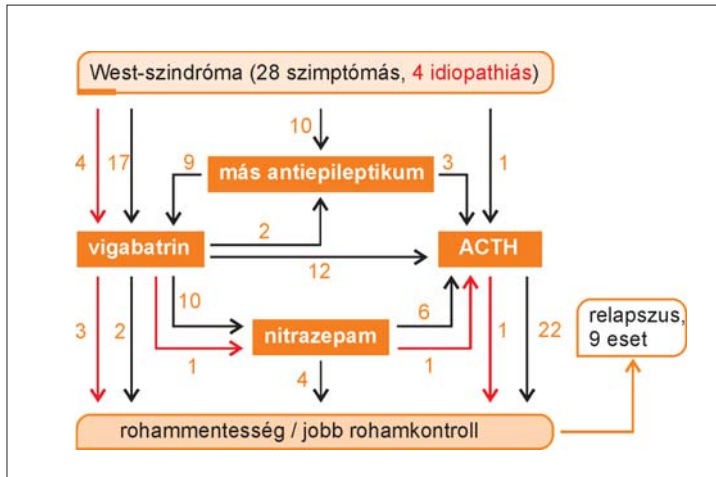
A gyermekek között az epilepszia átlagosan 6 hónapos (7 hét – 2 éves) korban indult, a diagnózis felállítása a spasmusok megjelenését követően átlagosan 20 nappal történt. A diagnózis felállításának késése igen nagy szórást mutatott, 14 esetben a spasmusok indulását követően azonnal orvoshoz fordult a család és órákon belül diagnózis született, míg 6 esetben több mint egy hónap eltelt az adekvát diagnózis felállításáig (max. 4 hó). 12/35 eset-

ben a kórtörténetben korábbi, más típusú epilepsziás görcs előfordult, közülük 9 gyermek már antiepileptikus kezelésben részesült a spasmusok jelentkezésekor.

Az etiológiai besorolásba 3 gyermeket képalkotó vizsgálat híján nem vettünk be. A szimptómás csoportba került a gyermekek döntő többsége (összesen 28/32 gyermek). Közülük 11 esetben perinatalis sérülés állt az epilepszia kialakulásának hátterében; MR-vizsgálatuk intraventricularis haemorrhagiát igazolt 9, stroke-ot 1 és súlyos periventricularis leukomaláciát ugyancsak 1 esetben. A többi 17 szimptómás beteg közül lissencephalia (2 eset), polymicrogyria (2 eset), sclerosis tuberosa (2 eset), HSV encephalitis (1 eset) igazolódott, további 3 esetben pedig genetikai vizsgálat igazolt eltérést (CDKL5 mutáció, 5q14.3q15 microdeletió szindróma, 3p12.3-3p12.2 régió duplikáció), 7 cryptogen esetet találtunk, ahol a koponya MR myelinisációs késést vagy agyi atrophit vetett fel, de a szindromatológiai besorolás nem volt egyértelmű. Az idiopathiás csoportba összesen 4/32 gyermek tartozott.

A betegek utánkövetése (1. ábra) során azt tapasztaltuk, hogy a 4 idiopathiás esetben elsőként alkalmazott vigabatrin terápia 3 betegnél rohammentességhez vezetett, és egyszer került sor ACTH kiegészítésre. A szimptómás esetekben a betegút sokkal összetettebbnek bizonyult, számos antiepileptikum váltásra került sor a jobb rohamkontroll eléréséhez. A vigabatrin monoterápia mindössze 2 esetben, nitrazepammal kiegészítve további 4 esetben hozott rohammentességet, a többi 22 betegnél a számos terápiás próbálkozás ellenére jobb rohamkontrollt vagy rohammentességet csak az ACTH terápia hozott. A szimptómás West-szindrómás betegeknél a relapszus előfordulása gyakori volt, ezekben az esetekben is az ACTH terápia megismétlése hozott (időnként csak átmeneti) eredményt.

A gyógyszeres kezelés mellett elért rohamkimenelt vizsgálva 12/35 esetben teljes rohammentességet értünk el, kiemelendő ebből, hogy az összes idiopathiás csoportba sorolható gyermeknél teljes rohammentesség állt be, szemben a szimptómás esetekkel, ahol az utánkövetés során csak 6/28 gyermeknél tapasztaltunk rohammentességet. A gyógyszeres kezelés mellett 14/35 esetben a spasmusok megszűntek, a hypsarrhythmia a kontroll EEG vizsgálatok során már nem volt látható, azonban átlagosan 11 hónap (min. 5 hó – max. 18 hó) után 12 esetben fokális epilepszia, 2 esetben Lennox–Gastaut-szindróma bontakozott ki, ezek a gyermekek hosszútávon egyéb antiepileptikus kezelést kaptak. Kilenc gyermeknél a spasmusok sajnos teljesen nem szűntek meg, esetükben a West-szindróma terápia rezisztensnek bizonyult. Közülük heten átmeneti rohammentességet követően



1. ábra: Vizsgálatunkban tapasztalt betegutak. A piros nyilak az idiopathias esetek, a kék nyilak a szimptómás esetek alakulását mutatják. A szimptómás esetek közül 9 gyermeknél alakult ki relapszus.

(4-18 hónap) jelentkezett relapszus, míg két gyermek még 3 hónapos rohammentességet sem ért el soha.

Vizsgáltuk a gyógyszeres kezelés mellett elért kognitív kimenetelt. A gondozó neurológus szubjektív megítélése alapján 4 csoportba osztottuk a gyermekeket, a súlyosan fogyatékostól a kortársainak megfelelő képességű között. Az egészséges kortársaiknak megfelelő fejlődést mindössze két gyermeknél észleltünk, míg a jól fejleszthető csoportba 10, rosszabb kognitív kimenetelűek közé 9, a súlyosan fogyatékos csoportba pedig 14 gyermek került. Azt tapasztaltuk, hogy szoros az összefüggés az elért rohamkimenetel és a kognitív fejlődés között: jó kognitív (kortársakkal megegyező és jól fejleszthető) státuszt a rohammentességet elért gyermekeknél tapasztaltunk, illetve a 2 sclerosis tuberosa esetében, akiknél a spasmusok oldását követően más epilepsziás görcsök miatt további antiepileptikus kezelés folytatódott. Azon gyermekeknél, akiknél a West-szindróma terápia rezisztensnek bizonyult, mind rossz kognitív kimenetelt tapasztaltunk.

Megbeszélés

A West-szindróma **diagnózisának felállítása** a spasmusok és a hysarrhythmia alapján történik (9). A diagnózis mihamarabbi megállapítása és a gyógyszeres kezelés elindítása fontos, mivel a kezelés késlekedése negatívan befolyásolja a betegség alakulását és a kognitív kimenetelt (7, 10). A standardizált terápia alkalmazása a jó gyógyszeres kezelésre adott terápiás válasz elérésének kulcsa. A gyógyszeres kezelés megkezdése a standard terápiaként elfogadott ACTH, szteroid és vigabatrin formájában ajánlott (11, 12, 13, 14). Ezen belül az első választandó szer országonként és centrumként eltérő, hazánkban sincs egységes terápiás protokoll, a gondozó neurológus megítélésére van

bízva. Az első terápia sikertelensége esetén gyógyszer váltásnak ismét standard terápia alkalmazása ajánlott, tehát ACTH vagy szteroid hatástalansága esetén vigabatrin bevezetése, míg vigabatrin hatástalanság esetén ACTH/ szteroid terápia ajánlott, mely mellett az esetek még kb 1/3-ában várható rohammentesség elérése (15). Egyéb antiepileptikumok bevezetése, illetve ketogén diéta alkalmazása a terápia rezisztens West-szindrómás esetekben jön szóba (12, 16). Rossz prognózisra utal a korai kezdetű spasmus (<3 hónapos életkor), illetve ha a gyermek korábban már egyéb epilepszia miatt kezelést igényelt (2, 11, 13).

A szindróma hátterében álló **etiológia** felderítése mindenképpen szükséges a beteg gondozása során, azonban nem késleltetheti a kezelés megkezdését (4). A betegség prognózisát első sorban az etiológia határozza meg, jó mentális kimenetel idiopathiás esetekben remélhető (5).

A jelen vizsgálatunkban a korlátozott betegszám miatt az eredmények alapján egyértelmű következtetéseket levonni nem tudtunk az adott **kezelés** hatékonyságáról az adott betegség csoportokban, azonban a szakirodalomban talált eredményekkel összevetve kerestük azon összefüggéseket, melyre alapozva tudtunk egy ellátási protokollt kialakítani.

Az idiopathiás esetekben azt találtuk, hogy epilepsziájuk a vigabatrin kezelésre általában jól reagál, nagy arányban elérhető rohammentesség és jó kognitív kimenetel. Hasonló eredményeket talált több vizsgálat is, mely szerint az idiopathiás esetekben jobb a gyógyszeres kezelésre adott válasz, mint szimptómás esetekben (13, 17). A United Kingdom Infantile Spasms Study (UKISS) alapján azonban ezekben az esetekben is az ACTH terápia alkalmazása bizonyult előnyösebbnek, mivel hosszútávon jobb kognitív kimenetelt találtak ezen terápiában részesülő gyermekeknél (18, 19).

A szimptómás esetekben, szemben az idiopathiás esetekkel, nagy arányban csak az ACTH vezetett



rohammentességhez, illetve jobb rohamkontrollhoz. Azt tapasztaltuk, hogy a szimptomás esetekben a kórházunkban korábban alkalmazott kezelési stratégia sok esetben hetekkel, akár hónapokkal is késleltette a leginkább hatásosnak bizonyult ACTH kezelés megkezdését.

Kiemelendő O' Callaghan és mtsai kiterjedt vizsgálata, melyben ez eddigi vizsgált kezelések közül a leghatékonyabbnak a kombinált ACTH és vigabatrin terápia bizonyult, melynek alkalmazása előnyben részesítendő a monoterápiával szemben (20). Ez alól kivételt képeznek az ismerten sclerosis tuberosas betegek, akiknél máig a vigabatrin monoterápia az elfogadott elsővonalbeli kezelés (21). A nemzetközi szakirodalmat áttekintve különböző evidencia szintekkel alátámasztott ajánlásokat találhatunk a gyógyszer választással és adagolással kapcsolatban. A legtöbb ajánlás a hormonális terápia alkalmazását előnyben részesíti a vigabatrin terápiával szemben (a nem sclerosis tuberosas betegeknél), mivel nagyobb arányban és hamarabb vezet rohammentességhez, illetve jobb a hosszú távú kognitív kimenetel (5, 8, 13, 18, 22, 23). Az ACTH két formában használatos, természetes és szintetikus hatóanyag létezik, melyből Magyarországon a szintetikus (tetracosactide) van forgalomban. A természetes ACTH mértékegysége IU, a szintetikus ACTH mértékegysége mg, használatuk során kb. 1 mg szintetikus ACTH adása 80–100 IU természetes ACTH-nak megfelelő tiszta plazmakortizolszinthez vezet (7). Az ajánlások megoszlának az adagolással kapcsolatban az ACTH terápia terén, az alacsonyabb dózis (20–30 IU/m²/nap) alkalmazása esetén több vizsgálatban hasonló eredményeket értek el, ennek ellenére magasabb dózist (150 IU/m²/nap) alkalmaznak továbbra is számos országban (7, 8, 24, 25). Az ACTH kezelés bevezetését megelőzően fontos az alapvizsgálatok elvégzése az infekció kizárása és szénhidrát anyagcsere felmérése céljából. A kezelés során is a mellékhatások korai felismerése érdekében szükséges a rendszeres vérnyomás mérés, a cukor és ion háztartás ellenőrzése, illetve a kezelés során kifejezett óvatosságot igényel az infekciók kezelése, mely adott esetben az ACTH kezelés átmeneti megszakításához is vezethet. A szteroid lökéskezelés formában ajánlott (40–60 mg/nap), az emelt dózisu szteroid kezelést az ACTH terápiával megegyező hatékonyságúnak találták több vizsgálat során, de egyelőre nem támasztja alá megfelelő evidencia, számos országban bevezetésének hátterében könnyebb elérhetősége és olcsósága áll (5, 24, 26). Vigabatrin terápia esetén a magas dózis alkalmazása ajánlott, 100–150 mg/kg (27). A terápia pontos időtartama sem meghatározott, terápia hatékonysága esetén a vigabatrin leépítése 6–9 hónap után javasolt, hatástalanság esetén pedig 1 hónap után megfontolandó (23). ACTH terápia hatástalansága

esetén a gyógyszer adagolását 2 hét után ajánlott leállítani, hatásosság esetén kórházanként különbözik a gyógyszer leépítésének menete, összességében 1–3 hónapig tart (13, 23). Bármelyik elsővonalbeli gyógyszer hatástalansága esetén ajánlott korai gyógyszerelváltás vagy dózis emelés megfontolása, mivel további terápiás változtatás esetén is még kb. 30%-ban várható rohammentesség elérése (5, 15, 23). A terápiaerezisztens esetek további kezelési lehetőségei közül a kórházunkban gyakran alkalmazott Nitrazepam mellett kiemelendő az országszerte használt topiramate adásának lehetősége is. West-szindrómában egyéb antiepileptikumok adását nem találták hatékonynak. Kiterjedt vizsgálatok támasztják alá a terápiaerezisztens epilepsziák körében alkalmazott ketogén diéta hatékonyságát, mely West-szindróma eseteiben is érdemi javuláshoz, akár rohammentességhez is vezetett. A ketogén diéta az utóbbi évtizedekben forrongó téma a neurológusok körében, pontos hatásmechanizmusa még nem teljesen tisztázott (28). A terápiaerezisztent West-szindrómás betegek kétségbe esett családjai gyakran érdeklődnek a cannabidiol antiepileptikumként való alkalmazásáról, mely jelenleg Magyarországon nem elérhető, az alkalmazásról bizonyíték alapú ajánlás nincs.

Néhány a gyakorlatban alkalmazott **protokoll** részletesen is ismertetünk. A *Cincinnati Kórház Gyermekneurológiai Osztályának* West-szindróma ellátási belső protokolljában a gyógyszeres kezelés természetes ACTH-val indul, magas dózisban (150 IU/m²) reggelente im injekció formájában két héttig, majd 3 naponként csökkentve az adagot 0,1 ml-rel. Amennyiben a leépítés során a spaszmusok visszatérnek, akkor a korábbi adagra visszaemelik az aktuális ACTH adagját. A reggeli adagolás hátterében az alvászavar – mint potenciális mellékhatás – megelőzése áll. Az ACTH terápia mellett kezdetől adnak gyomornyálkahártya védelem érdekében H₂-receptor blokkolót. Amennyiben sclerosis tuberosa igazolódik vagy az ACTH terápia kontraindikált, akkor vigabatrin terápiát alkalmaznak, 50 mg/kg kezdő dózistól 3 naponként emelve 100 mg/kg, majd 150 mg/kg dózissá. A vigabatrin terápiával párhuzamosan taurine szedését is megkezdik (személyes kommunikáció). Hazai szemmel nézve érdekes, hogy annak ellenére ACTH és vigabatrin a két elsőként választandó szer, hogy mindkettőnek csillagászati költsége van az Egyesült Államokban.

A *Pediatric Epilepsy Research Consortium (PERC)* – melynek keretein belül számos prospektív vizsgálat zajlik – is kínál kezelési protokollt a West-szindróma ellátására: magas dózisu természetes ACTH adása naponta két részre osztva az első 2 hétben (2x75 IU/m² im injekció), majd 3 naponta csökkentés (1x30 IU/m², 1x15 IU/m², 1x10 IU/m², majd másnaponta 10 IU/m²). Vigabatrin terápia beveze-



tése során 3 naponta emelve a dózist a kezdeti 50mg/kg adagról 150mg/kg adagig, a vigabatrin napi adagját két részletben javasolja beadni. Per os szteroid kezelés estén az első 2 hétben napi 4x10 mg adását javasolja (max. 3x20 mg-ig emelhető), majd 3 naponkénti csökkentést (3x10 mg, 2x10 mg és 1x 10 mg formájában) (13). Ennek a protokollnak érdekes sajátossága a napi két részre osztott im. ACTH adagolás, mely a legtöbb epilepszia centrumban nem terjedt el.

Japánban a West-szindróma kezelésére alacsony dózisú szintetikus ACTH-t alkalmaznak, az első 2 hétben napi 1x0,0125mg/kg dózisban (mely csecsemőknél kb. a napi 10–20 IU/m² természetes ACTH-nak megfelelő adagolás), majd a gyógyszer leépítése 8 naptól 3 hétig tarthat. Azt találták, hogy a gyorsabb gyógyszer elhagyás nem vezetett gyakrabban relapsushoz. Kiemelendő ellátási protokolljukból, hogy az első hetekben emelt dózisban B6 vitamin szupplementációt (20–40 mg/kg/nap) ajánlanak. Vigabatrin kezelés Japánban nem törzskönyvezett (29).

Európai protokollok közül Finnországban elsőként választandó az alacsony dózisú szintetikus ACTH terápia, 2 hétig két naponta 0,03 mg/kg adagban (mely csecsemőknél kb. 20–30 IU/m² természetes ACTH-nak megfelel), melyet hatástalanság esetén emelni lehet 0,06 mg/kg adagra, majd fokozatosan

kell leépíteni (30). Ezzel szemben a *Nottingham Children's Hospital* West-szindróma guideline elsőként per os prednisolon vagy vigabatrin kezelést javasol. A szteroid terápiát a PERC ajánlásához hasonlóan az első 2 hétben 4x10 mg adagolásban javasolja, hatástalanság esetén max. 3x20 mg adagban. A kezelés leépítése azonban lassabb, hetente csökkentve az adagolást a hatodik hétre építi le a szteroid kezelést. Kiemelendő, hogy az ACTH adását csak második vonalban javasolja (31).

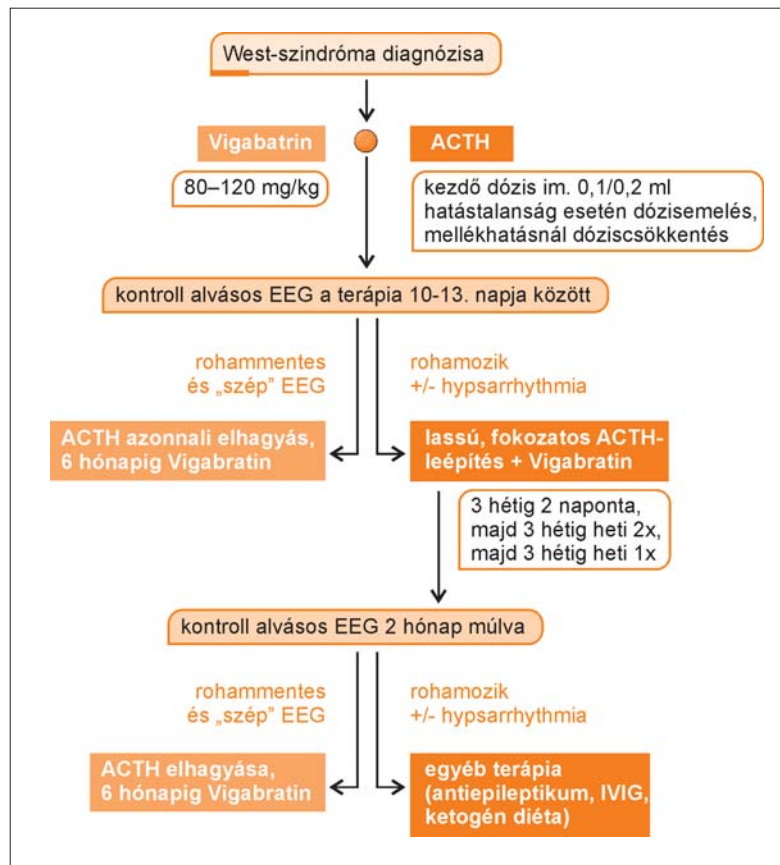
A felsorolt példák közül is látszik, hogy nincs egységes kezelési stratégia a mai napig. Abban viszont teljes az egyetértés világszerte, hogy a korai diagnózis és az első vonalbeli szerek azonnali alkalmazása kulcsfontosságú!

A kezelés során a **betegség követése** szoros neurológiai kontrollvizsgálatok, illetve ismételt alvások EEG vizsgálata elvégzésével ajánlott (9). Fontos lenne a jövőre nézve a gondozás során objektív skálák bevezetése is a pszichomotoros fejlődés követésére.

A mihamarabbi adekvát terápia elkezdését és a beteg utánkövetését egy saját házi ellátási protokoll bevezetése nagyban segíti (11). A szakirodalomban talált ajánlások és saját tapasztalataink alapján létrehoztunk egy kórházi protokollt a West-szindróma gyógyszeres ellátására (2. ábra). Ez alapján a diagnózis felállítását követően kombinált ACTH és vigabatrin terápiát indítunk, ezek dózisát szükség esetén emeljük, majd 2 hét után történik kontroll alvások EEG vizsgálata. A továbbiakban – amennyiben a beteg rohammentessé vált és EEG regisztrátumán a hypersarrhythmia megszűnt – az ACTH azonnali elhagyása mellett a vigabatrin kezelést folytatjuk 6 hónapig. Amennyiben teljes rohammentesség nem alakult ki vagy az EEG regisztrátumon a hypersarrhythmia jellemző elektromos tevékenység továbbiakban is ábrázolódik, akkor az ACTH terápia leépítését lassú és fokozatos módon végezzük a vigabatrin terápia mellett. Ebben az esetben 2 hónap után végzett állapotfelmérés és EEG-vizsgálat alapján döntenék egyéb anti-epileptikus terápia bevezetéséről.

Konklúzió

Rendkívül fontos a West-szindróma korai felismerése és időben elkezdett hatékony terápiája, melyet reményeink szerint elősegít az újonnan kidolgozott terápiás protokollunk. Tervezzük, hogy ezen protokoll mellett prospektíve követjük betegeink állapotát, és összehasonlítjuk a korábbi évek epileptológiai



2. ábra: Kórházi ellátási protokoll



és kognitív kimenetelével. Természetesen egy ilyen prospektív vizsgálat nem helyettesítheti randomizált kettős vak vizsgálatok elvégzését ebben a

relatívén ritka, de az adott csecsemő egész életére kiható szindróma adekvát kezelési protokolljainak kialakításában.

Summary

A more appropriate approach on the treatment of West syndrome

Fruzsina Erdélyi dr., Bethesda Children's Hospital

West syndrome is a rare epileptic encephalopathy in infants. There is no optimal and standardized treatment in the literature.

We studied children with West syndrome treated in the Neurology Department of Bethesda Children's Hospital between 2013-2015. The idiopathic cases responded well to vigabatrin therapy, we achieved good seizure control and cognitive outcome. Most of the symptomatic cases only responded to ACTH therapy. The treatment strategy we earlier used sometimes caused a weekly or even monthly delay with the appropriate ACTH therapy for the symptomatic cases.

The aim of our study was to consider and optimize the treatment of West syndrome and to create a treatment protocol for these patients.

KEYWORDS West syndrome, vigabatrin, ACTH, seizure control, cognitive outcome

Irodalom

1. Riikonen, Raili. Epidemiological data of West syndrome in Finland. *Brain and Development* 2001; 23(7):539-541.
2. Demarest, Scott T, et al. The impact of hypsarrhythmia on infantile spasms treatment response: Observational cohort study from the National Infantile Spasms Consortium. *Epilepsia* 2017; 58(12):2098-2103.
3. Watanabe, Kazuyoshi. West syndrome: etiological and prognostic aspects. *Brain and Development* 20.1 (1998): 1-8.
4. Wirrell, Elaine C., et al. How should children with West syndrome be efficiently and accurately investigated? Results from the National Infantile Spasms Consortium. *Epilepsia* 2015; 56(4): 617-625.
5. Nelson, Gary Rex. Management of infantile spasms. *Translational pediatrics* 2015; 4(4):260.
6. Karvelas, Georges, et al. A retrospective study on aetiology based outcome of infantile spasms. *Seizure* 2009; 18(3):197-201.
7. Kivity, Sara, et al. Long-term Cognitive Outcomes of a Cohort of Children with Cryptogenic Infantile Spasms Treated with High-dose Adrenocorticotrophic Hormone. *Epilepsia* 2004; 45(3):255-262.
8. Mackay MT, et al. Practice Parameter: Medical Treatment of Infantile Spasms Report of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology* 2004;62(10): 1668-81.
9. Hancock, Eleanor C, John P. Osborne, Stuart W. Edwards. Treatment of infantile spasms. *Cochrane Database Syst Rev* 2008; 4(4).
10. O'Callaghan, Finbar JK, et al. The effect of lead time to treatment and of age of onset on developmental outcome at 4 years in infantile spasms: evidence from the United Kingdom Infantile Spasms Study. *Epilepsia* 2011; 52(7):1359-1364.
11. Fedak, Erin M, et al. Optimizing care with a standardized management protocol for patients with infantile spasms. *Journal of child neurology* 2015; 30(10):1340-1342.
12. Iyer, Anand, and Richard Appleton. Improving outcomes in infantile spasms: role of pharmacotherapy. *Pediatric Drugs* 2016; 18(5):357-366.
13. Knupp, Kelly G, et al. Response to treatment in a prospective national infantile spasms cohort. *Annals of neurology* 2016; 79(3):475-484.
14. Arya, Ravindra, Shlomo Shinnar, Tracy A. Glauser. Corticosteroids for the treatment of infantile spasms: a systematic review. *Journal of child neurology* 2012; 27(10): 1284-1288.
15. Knupp, Kelly G, et al. Response to second treatment after initial failed treatment in a multicenter prospective infantile spasms cohort. *Epilepsia* 2016; 57(11): 1834-1842.
16. Kossoff, Eric H., and Adam L. Hartman. Ketogenic diets: new advances for metabolism-based therapies. *Current opinion in neurology* 2012; 25(2): 173.
17. Jones, Kevin, et al. Vigabatrin as first-line treatment for infantile spasms not related to tuberous sclerosis complex. *Pediatric neurology* 2015; 53(2):141-145.
18. Lux, Andrew L, et al. The United Kingdom Infantile Spasms Study (UKISS) comparing hormone treatment with vigabatrin on developmental and epilepsy outcomes to age 14 months: a multicentre randomised trial. *The Lancet Neurology* 2005; 4(11):712-717.
19. Darke, Katrina, et al. Developmental and epilepsy outcomes at age 4 years in the UKISS trial comparing hormonal treatments to vigabatrin for infantile spasms: a multi-centre randomised trial. *Archives of disease in childhood* 2010; 95(5): 382-386.
20. O'Callaghan, Finbar JK, et al. Safety and effectiveness of hormonal treatment versus hormonal treatment with vigabatrin for infantile spasms (ICISS): a randomised, multicentre, open-label trial. *The Lancet Neurology* 2017; 16(1): 33-42.
21. Wang, Shelly, Aria Fallah. Optimal management of seizures associated with tuberous sclerosis complex: current and emerging options. *Neuropsychiatric disease and treatment* 2014; 10:2021.
22. Riikonen, Raili. Recent advances in the pharmacotherapy of infantile spasms. *CNS drugs* 2014; 28(4):279-290.
23. Pellock, John M, et al. Infantile spasms: a US consensus report. *Epilepsia* 2010; 51(10): 2175-2189.
24. Go CY, et al. Evidence-based guideline update: Medical treatment of infantile spasms Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2012; 78(24):1974-1980.
25. Mytinger, John R., Sucheta Joshi. The current evaluation and treatment of infantile spasms among members of the Child Neurology Society. *Journal of child neurology* 2012; 27(10):1289-1294.
26. Kossoff, Eric H, et al. High-dose oral prednisolone for infantile spasms: an effective and less expensive alternative to ACTH. *Epilepsy & Behavior* 2009; 14:4674-676.



27. Elterman, Roy D., et al. Vigabatrin for the treatment of infantile spasms: final report of a randomized trial. *Journal of child neurology* 25.11 (2010): 1340-1347.
28. Derzbach L: Ketogén diéta alkalmazása csecsemő- és gyermekkori terápia rezisztens epilepsziákban. *Gyermekegyógyászat* 2009; 60:1
29. Fukuyama, Yukio. The Japanese scheme of ACTH therapy in West syndrome. *Epilepsia* 2010; 51(10): 2216-2218.
30. Riikonen, Raili. A European perspective - comments on "Infantile spasms: a US consensus report". *Epilepsia* 2010; 51(10): 2215-2216.
31. <https://www.nuh.nhs.uk/handlers/downloads.ashx?id=61130>

Útravaló tudnivaló

- A West-szindróma korai felismerése és adekvát kezelése a jobb kimenetel kulcsa.
- Az adekvát terápia elsővonalban a vigabatrin, ACTH és a szteroid kezelés. Kombinált ACTH és vigabatrin kezelés hatékonyságát már több vizsgálat is alátámasztja.
- Első terápia kudarca esetén mihamarabb gyógyszerváltás ajánlott

Tesztkérdések

1. Mely tünet/ tünetek segítenek a West-szindróma diagnózisához?

- a) infantilis spasmusok
- b) EEG-en észlelt hypsarrythmia
- c) fejlődés megtorpanása
- d) mind a, b és c válaszok

2. Mi a West-szindróma elsővonalbeli adekvát terápiaja?

- a) ketogén diéta
- b) vigabatrin / ACTH / szteroid
- c) carbamazepin / valproát / zonisamide
- d) nem igényel antiepileptikus kezelést

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

TALLÓZÓ

Gyógyítható a broncho-pulmonaris displasia?

Can we cure Bronchopulmonary Dysplasia?

Thébaud B, Kourembanas S; *J Pediatr.* 2017; (17) 31031-4.

Bakucz Zsuzsanna

E-posta: bakuczzsuzsanna@gmail.com

Az orvostudomány fejlődésének köszönhetően a koraszülöttek egyre nagyobb számban élik túl a születés utáni időszakot. Az ő tüdejük még nagyon fejletlen, ez pedig az egyik fontos rizikófaktor a bronchopulmonaris displasia (BPD) kialakulásának. A farmakológiai terápia és a technika fejlődése sajnos nem gyakorol jelentős hatást a betegség gyógyítására, így előtérbe került a sejtterápia, mint a megoldás lehetséges kulcsa.

A sejtterápián belül az őssejtek szerepe lehet jelentősebb, hiszen megújulásra, illetve más sejtekké való differenciálódásra is képesek. A számos javító potenciálú őssejt közül, a minden szervben megtalálható, fibroblast-szerű mesenchymalis stromalis sejtek (MSC) a legígéretesebbek. Multipotens tulajdonságaik és az alacsony immunogenitási potenciáljuk teszi őket kiváló sejt alapú terápiává. Előnyük még az is, hogy gyulladáscsökkentő

hatásukkal nem károsítják a szervezetet. Állatkísérletek újszülött rágcsálókban bebizonyították, hogy hatékonyan bizonyultak a tüdőkárosodás megelőzésében, kezelésében, illetve a pulmonalis magas vérnyomást is csökkentik. Az MSC-ek extracelluláris vezikulumok vagy exoszómák segítségével kommunikálnak, hatásukat pedig parakrin módon fejtik ki. Számos kihívással kell még szembesülni a kutatások során, például az exoszómák hatékonyságának mérése gyakran nehézségekbe ütközik, de ettől függetlenül ígéretesnek bizonyul a terület. Egy első fázisú dózis-eszkaláció tanulmány, amely allogén köldökvén vérből származó MSC-ekkel kezelt BDP rizikójú újszülöttekről szólt, 9 újszülöttet (23-29 gesztrációs hét között, 500-1250 g születési súllyal) vontak be a vizsgálatba, akik egyszeri intra-trachealis injekciót kaptak az életük 5-14. napja között, ha még mindig mechanikai lélegeztetésre volt szükségük. A 2 éves után követésük során nem találtak fejlődési rendellenességeket, eltéréseket a bevont gyermekeknél.

Az MSC-eken kívül más sejtek is ígéretes eredményeket mutattak a kísérleti újszülött kori sérülésekben, például az endotheliális progenitor sejtek, az exogén alveoláris makrofágok és az emberi amnion hámsejtek is. A sejtterápia később nagyon ígéretes, izgalmas lehetőség lehet különböző betegségek gyógymódként, de addig még a jelenleginél sokkal több tudást kell a témában összegyűjteni a biztonságos és hatásos alkalmazásának eléréséhez.

Koragyermekkori Evés-alvászavar Ambulancia a Heim Pál Gyermekkórházban

Scheuring Noémi dr.¹, Gulácsi Ágnes dr.¹, Tóth Fanni dr.¹,
Ágoston Olga¹, Siba Mónika², Kecskeméti Judit¹, Szabó László dr.^{1,3}

¹ Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest (Főigazgató főorvos: Dr. Nagy Anikó)

² Budapesti Korai Fejlesztő Központ, Budapest (Intézményvezető: Czeizel Barbara)

³ Egészségtudományi Kar, Semmelweis Egyetem, Budapest (Dékán: Dr. Nagy Zoltán Zsolt egyetemi tanár)

LEVELEZÉSI CÍM:

Scheuring Noémi dr.

1089 Budapest Üllői út 86.

E-posta: scheuring@heimpalkorhaz.hu

ÖSSZEFOGLALÁS Célkitűzés: Közleményünkben a Koragyermekkori Evés-alvászavar Ambulancia működését és eredményeit mutatjuk be.

Betegek és módszerek: Az ambulancián evés és alvászavarban szenvedő 0-3 éves csecsemőt/kisgyermeket látunk el. Tevékenységünket a bio-pszicho-szociális modell szerint végezzük, protokoll alapján, teammunkában.

Eredmények: Az első 5 hónapban jelentkező 108 csecsemő/kisgyermek közül 82 jelentkező került kizárólag táplálási probléma miatt ellátásra. Evés- és alvászavar együttes előfordulását 9 kisgyermeknél láttuk. Kizárólag alvászavar diagnózissal 14 esetben találkoztunk. Viselkedési zavar 1, obstipáció diagnózissal 2 beutalás történt.

Következtetések: A csecsemők/kisgyermek evés-alvászavarainak kivizsgálása és kezelése esetenként multifaktoriális megközelítést igényel.

KULCSSZAVAK evés-alvászavar, multidiszciplináris megközelítés, etetési helyzet, táplálkozási viselkedés

Bevezetés

A koragyermekkori evés- és alvászavarok egyre több problémát okoznak a szülőknek és az ellátó személyzetnek. A Heim Pál Gyermekkórház Mada-rász utcai részlegén „Koragyermekkori Evés- alvászavar Ambulancia” kezdte meg működését 2017 elején. A módszertani szempontok kialakításánál figyelembe vettük a „Egészséges Utódokért” program (2010-2011) eredményeit és tapasztalatait. A részletes kidolgozásban kórházunk belgyógyászati, gasztroenterológiai, pszichiátriai, neurológiai, pszichológiai és további területeken dolgozó vezető szakemberek nyújtottak szakmai támogatást.

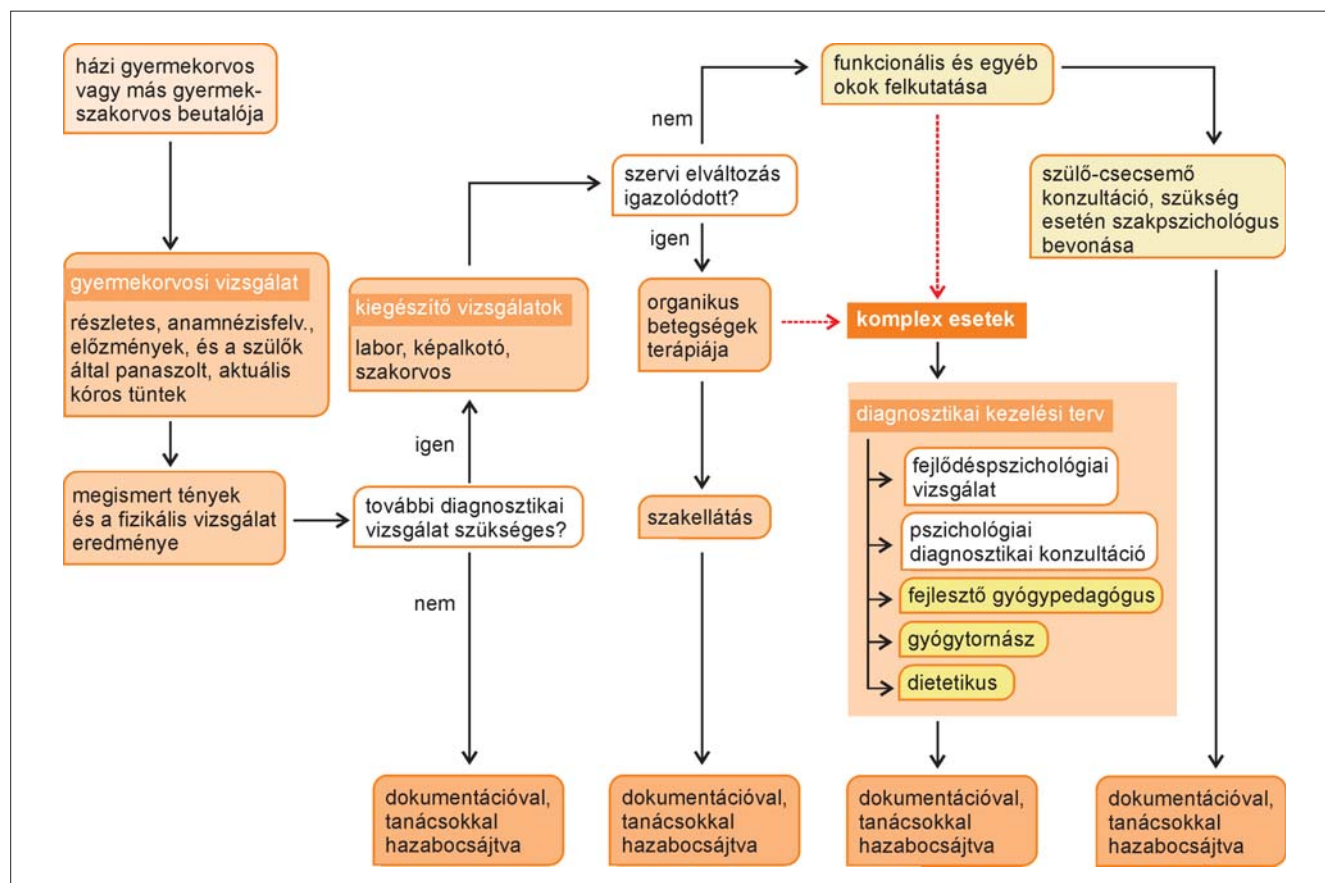
Az ambulancia 0–3 éves korú csecsemők és kisgyermek ellátására létesült.

Az ellátásban részt vevő szakemberek közül a következők emelhetők ki: csecsemő-gyermekgyógyász, gasztroenterológus, pszichiáter, klinikai szakpszichológus, dietetikus, korai fejlesztésben jártas gyógypedagógus, logopédus, gyógytornász, védőnő, gyermek szakápoló, szociális munkás és további szakemberek. A team tagjainak munkája szoros együttműködést igényel (1). Ambulanciánkon az evés- és alvászavarok kivizsgálásánál elsődlegesen az organikus okok tisztázása kerül a fő-

kuszba, különösen a szomatikus fejlődési elmaradással járó eseteknél. Tevékenységünk során a tünetről/problémától függően dietetikus, korai fejlesztésben jártas gyógypedagógus, logopédus és/vagy gyógytornász bevonására is lehetőség nyílik. A funkcionális háttér megközelítése alkalmanként etetési helyzet strukturált szempontok szerinti megfigyelésével történik, melyre ellátásunk során lehetőségünk adódik. Kivizsgálásunk fontos eleme szükség esetén a fejlődépszichológiai vizsgálat, illetve a pszichológiai diagnosztikai konzultáció. Közleményünkben az ambulancia működésének rendszerét mutatjuk be. Az első 5 hónap közel 100 esetének elemzése során a tünetek szerinti eloszlást, az életkori jellemzőket, és az etetési helyzetekre, valamint a táplálkozási viselkedési megnyilvánulásokra jellemző adatokat részletezzük.

Betegek és módszerek

A Koragyermekkori Evés-alvászavar Ambulancián vizsgált 108 csecsemő/kisgyermek közül 82 jelentkező (75,92%) került kizárólag táplálási probléma miatt ellátásra. Evés és alvászavar együttes előfordulása 9 kisgyermeknél (8,33%), lépett fel. Kizárólag alvászavar diagnózissal 14 (12,96%) esetben



1. ábra: A kivizsgálás rendszere és folyamata a Koragyermekkorai Evés-Alvászavar Ambulancián

találkoztunk. Viselkedési zavar 1 (0,93%), obstruktív páciáció diagnózissal 2 (1,85%) beutalás történt. Az életkori eloszlásra jellemző értékek: minimum 2,5 hónap, maximum 46,4 hónap, átlagéletkor 20,7 hónap, közülük 53 fiú és 55 leány volt.

A kivizsgálás folyamata előre meghatározott rendszer alapján történik, melyet folyamatábrán rögzítettünk (1. ábra).

A kivizsgálási protokoll elsőként az organikus hátterre terjedt ki (2, 3), mely egy gyermekszakorvosi vizsgálatból indult. Az anamnéziszfelvétel során – az általános gyermekgyógyászati szempontokon kívül – nagy hangsúlyt fektettünk a szülők által panaszolt aktuális kóros tünet(ek) megismerésére, és kialakulásuk folyamatára.

Kérdéseink részletesen kitértek a várandósság, a perinatalis időszak jellemzőire és a szoptatás körülményeire is. A gyermek szakorvosi vizsgálatokat az „Infant Mental Health”(4) területén jártas szülő-csecsemő konzulens gyermekorvos végezte. A megismert tények és a fizikális vizsgálat alapján terveztük meg szükség esetén a további kivizsgálást – labor, képalkotó diagnosztika, szakorvosi vizsgálatok.

Amennyiben a vizsgálataink nem igazoltak szervi eltérést, illetve az eredmények nem magyarázták a panaszolt tünetet, funkcionális és egyéb okok kuta-

tását is elindítottuk. Komplex problémák esetén a kisgyermek állapotának felmérése több irányban is zajlott párhuzamosan. Szakembereink a következő területek megismerését segítették elő:

- Fejlődépszichológiai vizsgálattal meglassúbbodott vagy eltérő fejlődésű (mozgás, finommotorika, értelmi fejlődés, beszéd, szociális fejlődés, figyelmi működés) kisgyermek felmérése történt.
- Pszichológiai diagnosztikai konzultációval az étkezés, alvás és egyéb nehézség pszichés hátterének feltérképezése történt.
- A korai fejlesztésben jártas gyógypedagógus többek között a rágóizmok működését, a nyelés-rágás koordinációt és a szenzoros érzékenységet vizsgálta.
- Gyógytornász bevonásával a mozgásszervek felmérésére is sor kerülhetett.
- Munkánkba dietetikus is bekapcsolódott több alkalommal, melyre tapasztalatunk szerint nagy igény volt a szülők részéről is.

Tevékenységünk során a problémának megfelelően nem strukturált helyzetben történő megfigyelést végeztünk. Alkalmanként etetési helyzetről készült videofelvétel szülővel való közös elemzése is történt, mely hozzájárult a kisgyermek kóros viselke-



dési megnyilvánulásainak értékeléséhez (4). A videoanyag az ambulancia konzultációs helységében készült, illetve hozott, otthoni felvétel volt, melyet szülői hozzájárulást követően használtunk fel.

Kezelési tervünket a kivizsgálás alapján határoztuk meg, melyet a szülővel egyeztettünk. Organikus okok igazolódásánál a kisgyermeket célzott szakellátásra irányítottuk. Funkcionális hátterű nehézségekben a szülő-csecsemő konzultáció több alkalommal hasznosnak bizonyult, mellyel párhuzamosan néhány esetben szülő konzultáció is történt pszichológus közreműködésével. A komplex pszichés esetek ellátását a témában illetékes szakemberekre bíztuk. További speciális problémák enyhítésében/megoldásában az adott szakma képviselőitől kértünk segítséget.

Eredmények

A Koragyermekkori Evés-alvászavar Ambulancián az első 5 hónapban jelentkező 108 csecsemő/kisgyermek közül továbbiakban az evészavar miatt vizsgált 91 eset bemutatásával foglalkozunk. Közülük 24 gyermeknél igazolódott organikus eltérés, a többiek kivizsgálására ez nem vonatkozott. A BNO-10 szerinti F98.2 Csecsemő- és gyermekkori táplálási zavarok diagnózist 67 eset merítette ki.

Elemzésünk során azokat az adatokat részleteztük, melyek az evészavar megnyilvánulásának sajátosságait és körülményeit vizsgálja. Evészavar diagnózissal összesen 84,23% csecsemő/kisgyermek került ellátásra, közülük evés és alvászavar együttes előfordulása 8,33% esetben történt, melyek külön nem kerültek elemzésre. Életkorra jellemző értékek a következők: minimum 2,8 hónap, maximum 46,4 hónap, átlagéletkor 21,7 hónap, közülük 45 fiú és 46 leány.

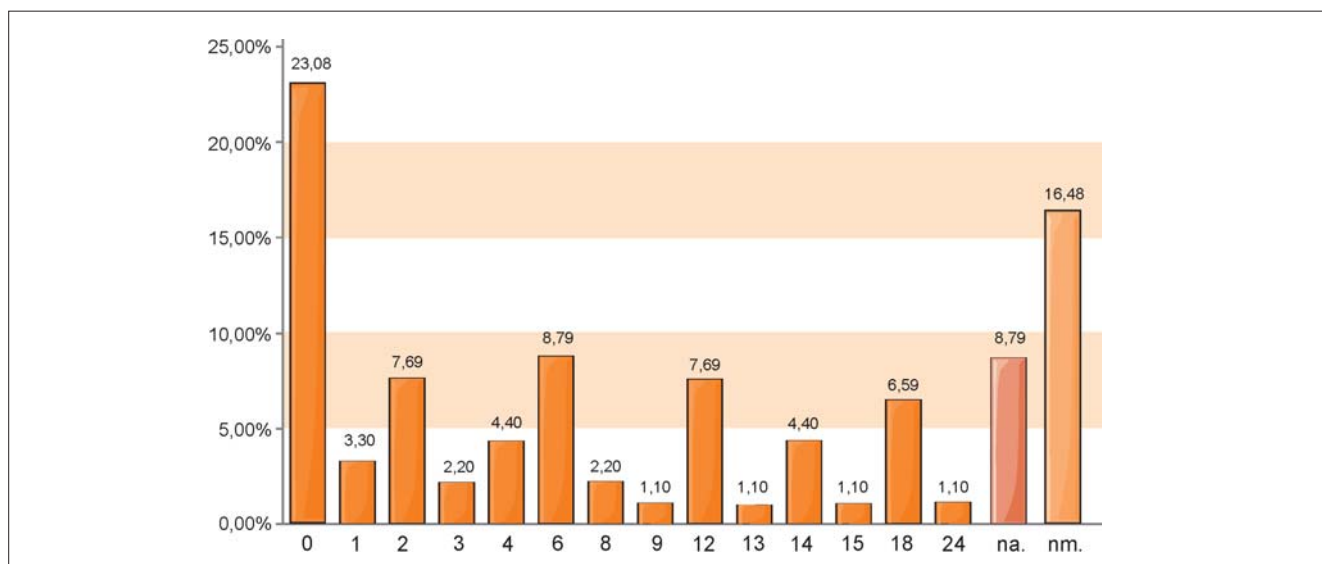
Az étkezési szokásokat illetően a következő jellemzőket ismertük meg: 91 családból 26,37% eszik gyakran együtt. A csecsemők és kisgyermek viselkedési megnyilvánulása alapján 23,08% ingerszegény környezetben, 32,97% a közösségben fogadja el jobban ez ételt. Kialakult napi rutin család életformáját illetően 56,04%-ban jellemző (1. táblázat).

Az anamnézis felvételénél kérdéseink részletesen kiterjedtek a táplálási zavar jelentkezésének pontos idejére. Születés óta fennálló problémát jeleztek a szülők 25,27%-ban, nem választ 65,93%-os arányban kaptunk, míg 8,79% esetben nincs információnk erről a kérdésről.

Amennyiben később jelentkezett az evészavar, ennek időpontjáról érdeklődtünk. Több csecsemő/kisgyermek táplálhatósága kezdetben gördülékeny volt, majd a későbbiekben negatív irányú változás lépett fel, melyek megjelenési időpontjait a 2. áb-

1. táblázat: Etetési helyzetek megfigyelése (n = 91 / 100%)

Megnevezés	Igen	Nem	Nincs adat	Összesen
Álomban etethető jobban?	16 (17,78%)	67 (74,44%)	8 (8,79%)	91 (100%)
Elamarad a gyermek által elfogadott ételtípus az életkori előírttól?	52 (57,14%)	32 (35,16%)	7 (7,69%)	91 (100%)
Ételek elutasítása				
Az új ételeket utasítja vissza?	68 (74,73%)	16 (17,58%)	7 (7,69%)	91 (100%)
Az előzetesen már elfogadott ételeket utasít vissza?	3 (3,41%)	49 (53,85%)	7 (7,69%)	91 (100%)
Következetesen bizonyos típusú ételeket utasít vissza?	23 (25,27%)	61 (67,03%)	7 (7,69%)	91 (100%)
Sír, ha ennie kell?	21 (23,08%)	36 (39,56%)	34 (37,36%)	91 (100%)
Az elutasított étel mit vált ki a gyermekben?				
Fintorgást	14 (15,38%)	69 (75,82%)	8 (8,79%)	91 (100%)
Öklendezést	27 (29,67%)	56 (61,54%)	8 (8,79%)	91 (100%)
Az étel kiköpését	28 (30,77%)	54 (59,34%)	9 (9,89%)	91 (100%)
Hányást	30 (32,97%)	52 (57,14%)	9 (9,89%)	91 (100%)



2. ábra: Hány hónapos korban jelentkezett a táplálási probléma? (Megjegyzés: na. = Nincs adat; nm. = Nem meghatározható)

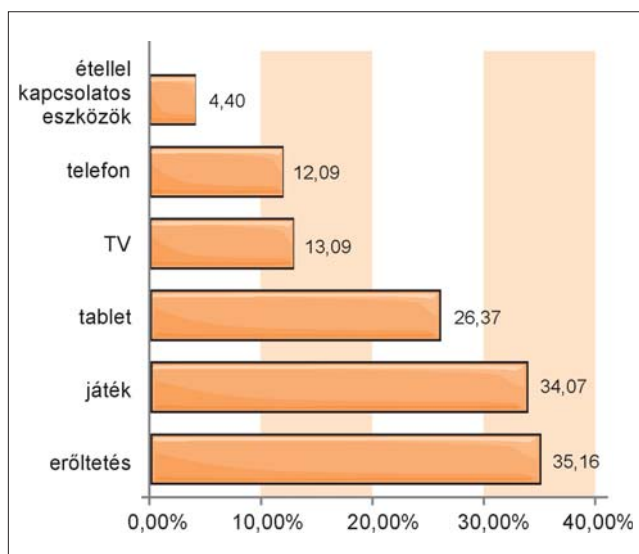
rában részletezünk. A szülők 8,79% alkalommal nem emlékeztek a probléma kezdetére. Előfordult, hogy nem tudták pontosan meghatározni, milyen tényezőt tekintsenek kiindulási pontnak, ez a kisgyermek 16,48%-ra vonatkozóan történt.

Az etetési helyzetekre, valamint a táplálkozási viselkedési megnyilvánulásokra jellemző adatokat obszervációs eszközeink segítségével, valamint a kérdéseinkre adott szülői válaszok alapján nyertük. A csecsemők/kisgyermekek részéről megfigyelhető táplálási elutasításra a szülők különféle megoldással reagálnak az étel elfogadásának reményében.

A táplálási zavaros csecsemőknél gyakran tapasztaljuk, hogy álomban jobban etethető, mert akkor nyugodtan és többet esznek. Felmérésünkéből látható, hogy az összes esetből álomban 17,78% csecsemő etethető jobban, 74,44% esetben nem vá-

laszt kaptunk a kérdésünkre – melyeknél az előzményben sem szerepelt ilyen jellegű korábbi megnyilvánulás. A szülők 8,79%-ban nem tudtak erről a jelenségről információt adni. A figyelemelterelés módszere az ellátott családok közel felénél fellelhető, melynek különféle típusait alkalmazzák a cél – a kisgyermek etethetősége, a motiváció felkeltése – érdekében. Figyelemelterelés mellett az összes vizsgált csecsemő/kisgyermek közül: jobban táplálható 47,25%, nem etethető jobban 43,96%, nincs adat a családok 8,79%-nál. A különböző megoldások alkalmazásáról is érdeklődtünk, melyek alapján a következő eredményeket kaptuk az összes esetre vonatkozóan (91 gyermek): erőltetés 35,16%, játéktevékenység 34,07%, TV 13,19%, tablet 26,37%, telefon 12,09%, étellel kapcsolatos eszközök 4,40%. A módszerek együttes értékét figyelembe véve megállapítható, hogy a 6 féle figyelemelterelési forma közül átlagosan 2,65 eszközt használtak gyermekenként (3. ábra).

A táplálási zavarok egyik hangsúlyos területe az étel elutasításának jelensége. Ambulanciánkon az alábbi kérdéseinkre kerestük a választ ezzel kapcsolatosan: Elutasítja az új ételt gyermeke? Az összes 91 esetből 74,73% igen, 17,58% nem, 7,69% esetén nincs információ. Elutasítja a már előzetesen elfogadott étel fajtákat? Az összes esetből: 38,46% igen, 53,86% nem, 7,69%-ban nincs információ. Következésképpen bizonyos ételeket utasít vissza? 91 esetből: 25,27% igen, 67,03% nem, 7,69%-ban nincs információ. Milyen reakciókat válthat ki az elutasított étel? Az összes táplálási zavar miatt vizsgált gyermeknél: fintorgás 15,38%, öklendezés 29,67%, az étel kiköpése 30,77%, hányás 32,97% esetben lép fel. A gyermekek által elfogadott ételfajta és állag az életkornak megfelelő típustól elmarad 91 közül 57,14%, és 23,08% sír, ha „ennie kell” (2. táblázat).



3. ábra: hogyan etethető jobban a gyermek, a figyelemelterelés módjai



2. táblázat: Etetési helyzetek

Megnevezés	Igen	Nem	Nincs adat	Összesen
Gyakran étkezik együtt a család?	24 (26,37%)	55 (60,44%)	12 (13,19%)	91 (100%)
Ingerszegény környezetben eszik jobban a gyermek?	21 (23,08%)	55 (60,44%)	15 (16,48%)	91 (100%)
Közösségben eszik jobban a gyerek?	30 (32,97%)	46 (50,55%)	15 (16,48%)	91 (100%)
Van-e kialakult napi rutin gyermekével?	51 (56,04%)	31 (34,07%)	9 (9,89%)	91 (100%)

Megbeszélés, következtetések

A koragyermekkori evés és alvászavarok az első életévek regulációs zavarai – pszichés tünetei – közé sorolhatóak, további kóros viselkedési megnyilvánulásokkal együtt (5). Az etiológia összetett, ezért a probléma bio-pszicho-szociális megközelítést igényel (6, 7). A koragyermekkori evészavar kérdései iránt napjainkban fokozódó az érdeklődés, mellyel számos nemzetközi tanulmány is foglalkozik. A téma szakértői egyre jobban egyetértenek abban, hogy komplex evészavarok eseteiben az intenzív multidiszciplináris intervenció tekinthető standard ellátási formának – ambuláns vagy kórházi keretben (8). Amennyiben a kisgyermeknél jelentkező kóros tünet, vagy a szülő panasa nem magyarázható egyértelműen az orvosi kivizsgálás eredményeivel, javasolt funkcionális vagy egyéb háttértényezőket is kutatni (9, 10). Ezért hoztuk létre multidiszciplináris evészavaros ambulanciánkat.

Diagnosztikai munkánk során törekszünk a probléma többoldalú megközelítésére, ezt folyamatábrán szemléltetjük (1. ábra). Fontosnak tartjuk hangsúlyozni, hogy a különböző szakterületek képviselői önálló tevékenységet végeznek a team munka során. A team tagjai egymás munkájáról a rendszeres megbeszélés során, illetve a dokumentációk alapján értesülnek, a közös munka összehangolható. A folyamatábrán látható, hogy az egyes kivizsgálási fázisokban az eredményeknek megfelelően eldöntésre kerül az esetleges további szakemberhez való irányítás, illetve a folyamat lezárása. Komplex háttérű problémák eseteiben több szakember bevonására is sor kerülhet párhuzamosan.

A táplálási problémák többirányú megközelítéséről Kerzner tanulmányában láthatunk egy szemléletes ábrát (11), amely főként az evészavarok különböző megjelenési módjaira fókuszál.

Az ambulanciánkra evészavar miatt beutalt 91 kisgyermek átlagéletkora 21,7 ($\pm 11,3$) hónap, 40,7%-a 15 hónapnál fiatalabb. Ji Sun Jung a közleménye szerint (12) átlagosan közel 4 hónappal fiatalabb kisgyermek eredményeiről számol be,

ahol a vizsgálatban résztvevő fiúk aránya mérsékelten magasabb. A tanulmány 143 evési problémával vizsgált gyermek adatait mutatja be, ahol az átlagkor 17,6 $\pm$ 11,2 hónap, 51,7%-a fiatalabb életkorú 15 hónapnál. A nemek eloszlása: 74 fiú és 69 lány. A családok evési szokásait vizsgáló felmérésből látható, hogy a családok közel negyede eszik csak közösen. Erre vonatkozó adatról számol be Fries és mtsai tanulmánya (13), mely magasabb előfordulást igazol. Közleménye szerint az anyák 66%-ban, apák 40%-ban ebédelnek együtt a 12–36 hónapos korú gyerekeikkel. A kialakult napi rutinra vonatkozó kérdéseinkre a 91 szülő közül 51 fő válaszolt pozitív. Ennél a kérdéssel De Gangi terápiás intervenció javaslatára utalhatunk, miszerint evészavarok esetén a rendszeres étkezési idők megtervezése, betartása és az alvási idővel való összehangolása a probléma megoldását elősegítheti (1).

Az etetési helyzetek megfigyelése a diagnosztika fontos eleme (14), ez a szempont is fókuszban van tevékenységünk során. A részletes anamnézis felvétel és az obszerváció rámutathat arra, hogy a szülők alkalmanként az etetés sikere érdekében figyelemelterelési módszereket alkalmaznak. Az erre vonatkozó különféle eszközök használatát és gyakoriságukat a 3. ábrán mutatjuk be.

Saját felmérésünk szerint az erőltetés az evészavaros esetek közel harmadára jellemző. A játék is harmad részben, a tablet negyed, a televízió és a telefon használat pedig közel egyenlően hatod arányban fordul elő az etetések idején. Álomban a csecsemők közel ötöde fogadja el jobban a táplálást. Alison K tanulmányában (15), mely az anyák feszített etetési viselkedésével foglalkozik, bizonyos szempontból hasonló, másrészt eltérő eredményről olvashatunk. Az etetés erőltetését közel hasonló arányban alkalmazzák az anyák. A TV használata mérsékelten magasabb, ugyanakkor a tablet és a telefon alacsonyabb mértékben szerepel a figyelemelterelés módszerei között. Ugyanakkor az álomban való etetés aránya mélyen alulmarad az általunk rögzített eredménytől.



A táplálás elutasítása egy gyakori probléma a kisgyermek részéről, mely a szülő felé irányuló jelzésként is értékelhető – „kiszabadulnék a helyzetből”. Ezekben az esetekben etetéskor sírás, ökledezés és hányás is felléphet (16). Az evészavar miatt ellátott 91 kisgyermek viselkedési megnyilvánulásainak jellemzőit összehasonlítottuk Fries és mtsai eredményeivel, melyek eltérő tendenciát mutattak az általunk megismert és tapasztalt tényekkel. Sajnos, a saját mintánkban magasabb arányú az új ételek visszautasítása és az elutasító magatartási formák megjelenése, úgy mint a száj összezárása, az étel kiköpködése és az étkezéssel kapcsolatban fellépő sírás is. Az ambulancia rövid 5 hónapos eddigi tevékenységének elemzése egyértelműen bizonyítja, hogy ilyen irányú probléma megközelítésre szükség van és hiánypótló a mai magyar egészségügyben.

Köszönetnyilvánítás. Az ambulancia működési kereteinek megtervezése során Dr. Sarah Mares (szakspecialista: perinatális, csecsemő-, gyermek- és családpszichiáter, Jade House & Toddler Clinics, Karitane, Sydney, Ausztrália, valamint egyetemi magántanár a New South Wales Egyetem Pszichiátriai Karán) segített az ellátás megtervezésében. Nemzetközi megvilágításba helyezte megközelítésünket, mely a koragyermekkori lelki egészség (Infant Mental Health) elvein alapszik. Közreműködésével a Koragyermekkori Evés-, Alvászavar Ambulanciánk programjának kialakítása során a Karitane központ diagnosztikai és intervenciós modelljére építettünk. Szeretnénk köszönetet mondani Dr. Sarah Maresnek és a Jade House & Toddler Clinics, Karitane munkatársainak, akik a szakmai munkánk színvonalának emeléséhez hozzásegítettek.

Summary

Early childhood eating and sleeping ambulance in Heim Pál Children Hospital

Scheuring N¹, Gulácsi Á¹, Tóth F¹, Ágoston O¹, Siba M², Kecskeméti J¹, Szabó L^{1,3};

¹ Heim Pál National Pediatric Institute, ² Early Development Center in Budapest; ³ Faculty of Health Sciences, Semmelweis University, Budapest

Aim of the study: To present the working method and results of the Early Childhood Eating and Sleeping Disorders Clinic.

Methods: The Clinic is attended by children aged 0 to 3 years old struggling with eating or sleeping difficulties. Our working approach is based on the biopsychosocial model. We have developed a guideline that directs the multidisciplinary team work.

Results: In the first five months, 108 infants attended the Clinic. 82 of them presented with eating problems exclusively, 9 had both eating and sleeping difficulties, 14 had only sleeping disorder. One patient had behavior problems, 2 was admitted for constipation.

Conclusion: Early childhood eating and sleeping problems often require multidisciplinary approach.

KEYWORDS Feeding and sleeping disorders, multidisciplinary approach, feeding situations, feeding behaviour

Irodalom

- De Gangi GA. Pediatric Disorders of Regulation in Affect and Behavior 2nd ed. London:Academic Press; 2017.
- Scheuring N, Danis N, Karoliny A, et al. Az első három életév táplálási és táplálkozási zavarai organikus és funkcionális nézőpontból. LAM 2016; 26(5–6):247–54.
- Köves P, Ádám Á, Várszegi M. Az alvásmedicina fogalma és szakmai algoritmus. In: Köves P, editor. Alvásmedicina. Budapest: Bookmaker Kiadó, 2008. 45–67.
- Miron D, Lewis ML, Zeanah Jr CH. Clinical Use of Observational Procedures in Early Childhood Relationship Assessment. In: Zeanah CH, editor. Handbook of infant mental health 3rd ed. New York-London: The Guilford Press, 2009. 252–65.
- Hédervári Heller É. A szülő-csecsemő konzultáció és terápia. A viselkedés-szabályozás zavarai csecsemő- és kisgyermekkorban. Budapest: Animula; 2008.
- Túri F. Az orvoslás szemléleti modelljei – A biopszichoszociális modell. In: Kopp M, Berghammer R, editors. Orvosi pszichológia. Budapest: Medicina Kiadó, 2005. 27–40.
- Scheuring N, Danis I, Németh T, et al. Az Egészséges utódokért projekt 2010–2011. A koragyermekkori regulációs zavarok vizsgálata céljából indított első hazai szűrőprogram kutatás-módszertani háttere. Gyermekgyógyászat 2012; 63(6):320–25. (A teljes cikk online változata (p.1–15) elérhető a folyóirat honlapján.)
- Sharp WG, Volkert VM, Scallan L, et al. A systematic Review and Meta-Analysis of Intensive Multidisciplinary Intervention for Pediatric Feeding Disorders: How Standard Is the Standard of Care? J Pediatr 2017; 181:116–24.
- Mares S, Newman L, Warren B editors. Clinical Skills in Infant Mental Health. 2nd ed. Australia: Acer Press; 2011.
- Mares S, Woodgate S. The clinical assessment of infant, pre-schoolers and their families. In: Rey JM, editor. IACAPAP Textbook of Child and Adolescent Mental Health. <http://iacapap.org/wp-content/uploads/A.4-Infant-assessment-2017.pdf>
- Kerzner B, Milano K, MacLean WC, et al. A practical Approach to Classifying and Managing Feeding Difficulties. Pediatrics 2015; 135(2): 344–53.
- Jung JS, Chang HJ, Kwon JY. Overall Profile of a Pediatric Multidisciplinary Feeding Clinic. Annals of Rehabilitation Medicine 2016; 40(4): 692–701.



13. Fries LR, Martin N, van der Horst K. Parent-child mealtime interactions associated with toddlers' refusals of novel and familiar foods. *Physiology & Behavior* 2017; 176: 93–100.
14. Levine A, Bachar L, Tsangen Z, et al. Screening Criteria for Diagnosis of Infantile Feeding Disorders as a Cause of Poor Feeding or Food Refusal. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* Volume 2011; 52(5): 567–68.
15. Ventura AK, Teitelbaum S. Maternal Distraction During Breast- and Bottle Feeding Among WIC and non-WIC Mothers. *J Nutr Educ Behav* 2017; 49: S169–S76.
16. Chatoor I. Diagnosis and treatment of feeding disorders in infants, toddlers and young children. Washington: DC: ZERO TO THREE; 2009.

Útravaló tudnivaló

- A csecsemők/kisgyermek kóros viselkedési megnyilvánulásainak értékeléséhez és megértéséhez bio-pszicho-szociális megközelítés javasolt.
- A komplex evészavar kivizsgálása és kezelése összehangolt team munkát igényel.
- A koragyermekkor problémáinak időben való észlelése és adekvát ellátása alapozza meg a egészséges szomatikus és pszichés fejlődés folyamatát.

Tesztkérdések

1) Az alábbiak közül melyik tartozik a koragyermekkor regulációs zavarok közé?

- viselkedési zavar
- evészavar
- alvászavar
- az első három tünet együttes
- tüdőgyulladás

2) Melyik tünet nem tipikus jellemzője a táplálás elutasításának?

- öklendezés
- fintorgás
- láz
- étel kiköpése
- sírás

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

TALLÓZÓ

Az Acetaminophen és az Ibuprofen hatása fiatal gyermekekben enyhe, perzisztáló asthmával

Acetaminophen versus Ibuprofen in Young Children with Mild Persistent Asthma

William J. Sheehan, és mtsai
N Engl J Med 2016; 375:619–630

Kaán Kinga

e-posta: kaankinga@gmail.com

Korábbi vizsgálatok felvetették annak a lehetőségét, hogy a rendszeres acetaminophen használat és az asthmával kapcsolatos komplikációk gyakoribb fellépése közötti összefüggés áll fenn. A kérdés megválaszolása érdekében született meg az Acetaminophen versus

Ibuprofen in Children with Asthma (AVICA) prospektív, multicentrikus, randomizált, kettős vak tanulmány.

A vizsgálatot 226, enyhe, perzisztáló asthmában szenvedő, standard asthma terápiában (inhalációs kortikoszteroidok napi használata) részesülő gyermek teljesítette, akiket két csoportba osztottak: vagy acetaminophen (AC) vagy ibuprofen (IB) kezelést kaptak. Az eredmények megítélésére választott klinikai szempontok az alábbiak voltak: betegség exacerbatiós epizódjainak száma (szisztémás glükokortikoid-igénnyel), mint elsődleges szempont, illetve az egyensúlyban töltött napok százalékos aránya, ezen kívül a „rescue” – albuterol igény és soron kívüli egészségügyi ellátás szükségessége. A vizsgálat egyik szempontból sem talált szignifikáns különbséget a két gyógyszer között. Az exacerbatiók száma AC esetén átlagosan 0.81/beteg, míg IB esetén 0,87/beteg volt. Az egyensúlyban töltött napok százalékos aránya 85.8% (AC) és 86.8% (IB) volt, a „rescue”- albuterol igény betegre vonatkoztatott átlagos értéke 2.8 (AC) és 3.0 (IB) inhaláció volt. Ezen kívül a soron kívüli egészségügyi ellátás a 0,75 (AC) és 0,76 (IB) megjelenés/beteg is hasonló volt a 2 csoportban.

A túlsúly és elhízás előfordulási gyakorisága Szolnokon 3-18 éves populációban

Jakab Andrea Emese dr.¹, Illyés Miklós dr.², Attila Cziráki dr.²,
Csaba Bereczki dr.¹, Hidvégi Erzsébet Valéria dr.²

¹ Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Szegedi Tudományegyetem, Szeged, Magyarország

² Szívgyógyászati Központ, Általános Orvosi Kar, Pécsi Tudományegyetem, Pécs, Magyarország

LEVELEZÉSI CÍM:

Jakab Andrea Emese dr.

5000 Szolnok, Félcsizma utca 2.

E-posta: jakab.andrea@med.u-szeged.hu

ÖSSZEFOGLALÁS A gyermek- és serdülőkorú túlsúly és elhízás előfordulási gyakorisága világszerte emelkedik és jelentős rizikófaktorát képezi a szív- és érrendszeri halálozásnak. Célunk volt meghatározni Szolnok városban a túlsúly és elhízás prevalenciáját a 3-18 éves populációban. 6824 (54% fiú) egészséges egyént vizsgáltunk meg, a populáció 13,4%-a túlsúlyos, míg 6,6%-a elhízott. Az együttes prevalencia magasabb a fiúk (21,6%), mint a lányok (18,1%) esetében. A prevalencia 10 éves korban volt a legmagasabb mindkét nemben (fiúk 33%, lányok 27%), majd csökkenő tendenciát mutatott, mely jelentősebb volt a lányoknál. A korábbi magyarországi adatokhoz képest lényegében stagnálást láttunk a 3–9 éves, míg jelentős csökkenést a 7–10 éves korcsoportokban. A túlsúly és elhízás kialakulásának megelőzése, kezelése már kisgyermekkorúktól szükséges.

KULCSSZAVAK túlsúly, elhízás, prevalencia, gyermekek és serdülők, megelőzés

Bevezetés

A gyermek- és serdülőkorú túlsúly és elhízás együttes előfordulási gyakorisága világszerte emelkedik, 1980–2013. között a 2–19 éves populációban 10%-ról 12,7%-ra nőtt. A fejlett ipari országokban ez az arány még rosszabb: a vizsgált időszakban az említett populációban a prevalencia fiúk esetében 16,9%-ról 23,8%-ra, míg a lányoknál 16,2%-ról 22,6%-ra emelkedett (1).

Magyarországon 2005-ben Antal és munkatársai 7–14 éves korú iskolás gyermekeken (n=1928) végeztek keresztmetszeti vizsgálatot a túlsúly és elhízás prevalenciájának felmérése céljából Budapesten, ahol a túlsúly prevalenciája 20%, míg az elhízásé 7,3% volt (2). A közelmúltban Európában több nagy vizsgálat [HELENA (3), ENERGY (4), IDEFICS (5)] zajlott, melyek célja a túlsúly és elhízás előfordulási gyakoriságának felmérése volt az európai gyermek- és serdülő populációban. Ezekben a vizsgálatokban Magyarország is részt vett. Pécs, Gyánizsa, Mohács és Zalaegerszeg területén végeztek méréseket, melyek kapcsán így magyar gyermekekre és serdülőkre vonatkozóan is közöltek adatokat (1. táblázat). Látható, hogy míg a 12,5–17,5 éves serdülők és a 2–9 éves kisdetek és gyermekek esetében a magyarországi adatok kedvezőbbek voltak az európai átlagnál, addig a 10–12 évesek

között lényegesen rosszabb volt helyzet, ebben a csoportban magasabbnak találták a túlsúly és elhízás prevalenciáját.

Az idő előrehaladtával azonban indokolt ezen vizsgálatok megismétlése, hogy az esetleges változások főbb tendenciáit felismerhessük és a megkezdett prevenciók vagy terápiás eljárások hatásait megfigyelhessük. Továbbá területi eltérések is indokolják az ilyen típusú vizsgálatok folyamatos elvégzését.

A gyermek- és serdülőkorú elhízás előfordulási gyakoriságának emelkedése azért nagyon aggasztó, mert ez az állapot számos betegség kialakulásához vezethet. Ezekben az egyéneknél felnőtt korban gyakrabban alakul ki pl. korai érlelmeszesedés, magasvérnyomás-betegség (5), 2-es típusú cukorbetegség (6). Ugyanakkor felléphet inzulin rezisztencia, metabolikus szindróma, dyslipidaemia; hozzájárulhat az asztma, obstruktív alvási apnoe kialakulásához; nem-alkoholos zsírmáj, illetve gastrooesophagealis reflux jöhet létre; a csontrendszer (tibia vara), a pszichés állapot is sérülhet (depresszió) (7).

Kutatócsoportunk célja volt meghatározni a túlsúly és elhízás előfordulási gyakoriságát 3–18 éves egészséges, egyéb betegségben nem szenvedő populáción Szolnok városban; megvizsgálni, változott-e ezen állapotok előfordulási gyakorisága a



1. táblázat: Túlsúly és elhízás százalékos előfordulási gyakorisága három európai vizsgálatban 2002-2013 között (Dr. Kovács Éva szíveségéből)

	Túlsúlyos (%)		Elhízott (%)		Összes (%)	
	Fiú	Leány	Fiú	Leány	Fiú	Leány
HELENA (12,5-17,5 év) (3)						
nemzetközi	19,4	15,9	7,4	4,0	26,8	19,9
magyar	17,3	13,7	6,1	3,6	23,4	17,3
ENERGY (10-12 év) (4)						
nemzetközi	20,4	17,7	5,4	4,1	25,8	21,8
magyar	27,7	22,6	6,8	4,1	34,5	26,7
IDEFICS (2-9 év) (5)						
nemzetközi	11,4	14,1	6,8	7,1	18,2	21,7
magyar	10,4	11,7	5,8	6,2	16,2	17,9

korábban Magyarországon mért adatokhoz képest, és ha igen, milyen tendenciák figyelhetők meg; van-e különbség az életkor és nem szerinti megoszlásban.

Betegek és módszer

A kutatás Szolnok város óvodáiban, általános- és középiskoláiban történt 2015 és 2017 között. Összesen 6824 (3673 fiú, 54%) 3–18 éves korú gyermek és serdülő vizsgálatát végeztük el, akik krónikus betegségben nem szenvedtek, gyógyszert nem szedtek.

A testsúly és testmagasság mérését a szakma szabályai szerint (8) végeztük el a Kern MGB 150K 100 típusú személymérleggel és MSF 200 típusú magasságmérő mechanikus rúddal (Kern & SOHN GmbH, Németország).

Vizsgálatunkban a túlsúly és elhízás meghatározásakor a *Cole és munkatársai* (9) által publikált életkorra és nemre vonatkoztatott BMI vágóértékeket alkalmaztuk.

Az adatok statisztikai analíziséhez SPSS 22.0.0.0 programot használtuk. Az előfordulási gyakoriságok nemek közötti összehasonlítását vizsgálatunkban khi-négyzet próbával végeztük el, ahol a szig-

nifikanciaszint $p < 0,05$ volt. A korábbi magyarországi eredmények és saját vizsgálatunkban mért eredmények analízisét Fisher-egzakt teszttel végeztük el ($p < 0,05$).

A szülőket/törvényes képviselőket minden esetben szóban és írásban is tájékoztattuk a kutatás céljáról, az alanyok a beleegyező nyilatkozat szülőket/törvényes képviselőik által történt aláírása után kerültek be a kutatásba.

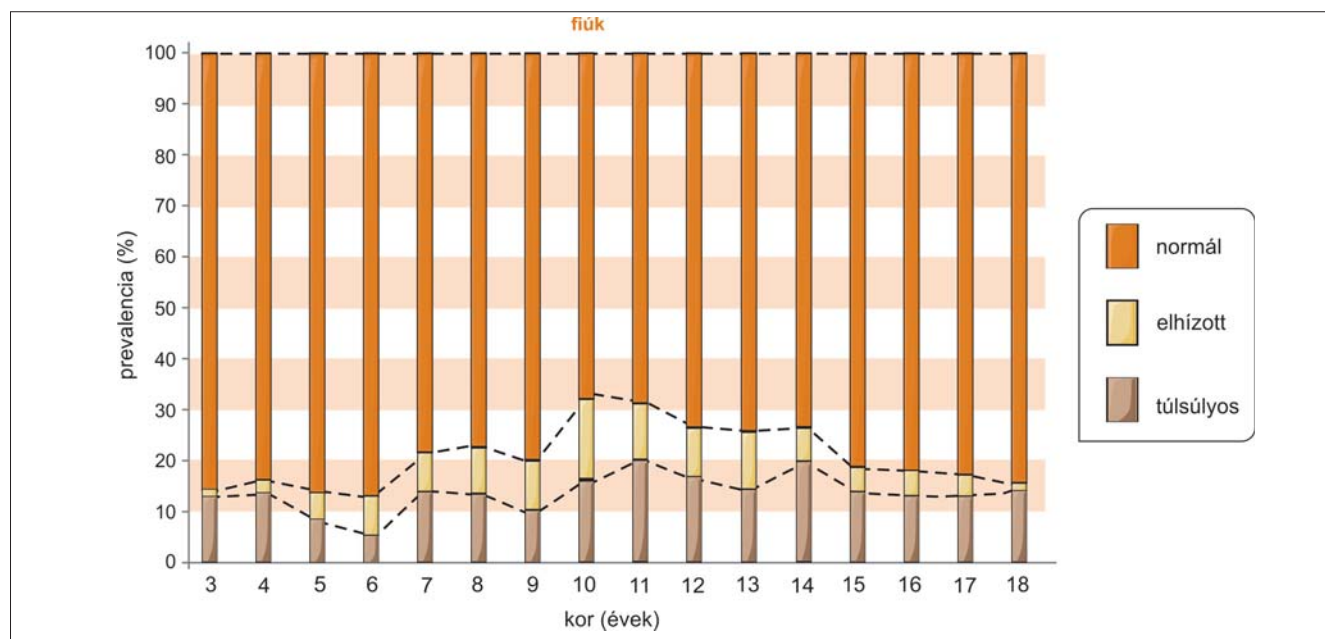
A Pécsi Tudományegyetem Kutatásetikai Bizottsága kutatási tervünket áttekintette és engedélyezte a vizsgálat elvégzését.

Eredmények

A túlsúly és elhízás előfordulási gyakoriságára vonatkozó eredményeinket a 2. táblázatban foglaltuk össze. Az általunk vizsgált 6842 fős populációban 2.881 fiúnak (a fiúk 78,4%-a), és 2.580 lánynak (a lányok 81,9%-a) volt normális a testtömeg-indexe. Túlsúlyos volt a fiúk 14,1%-a ($n=518$), a lányok 12,6%-a ($n=397$), míg elhízott volt a fiúk 7,5%-a ($n=274$), a lányok 5,5%-a ($n=174$). A teljes populációban 13,4% ($n=915$) volt a túlsúly, míg 6,6% ($n=448$) volt az elhízás előfordulási gyakorisága, mely mindösszesen 20%-a ($n=1363$) a vizsgált

2. táblázat: A túlsúly és elhízás előfordulási gyakoriságának megoszlása fiúk és lányok körében

	Fiúk		Leányok		Összesen	
	n	%	n	%	n	%
normál BMI	2881	78,4	2580	81,9	5461	80
túlsúly	518	14,1	397	12,6	915	13,4
elhízás	274	7,5	174	5,5	448	6,6
túlsúly + elhízás	792	21,6	571	18,1	1363	20



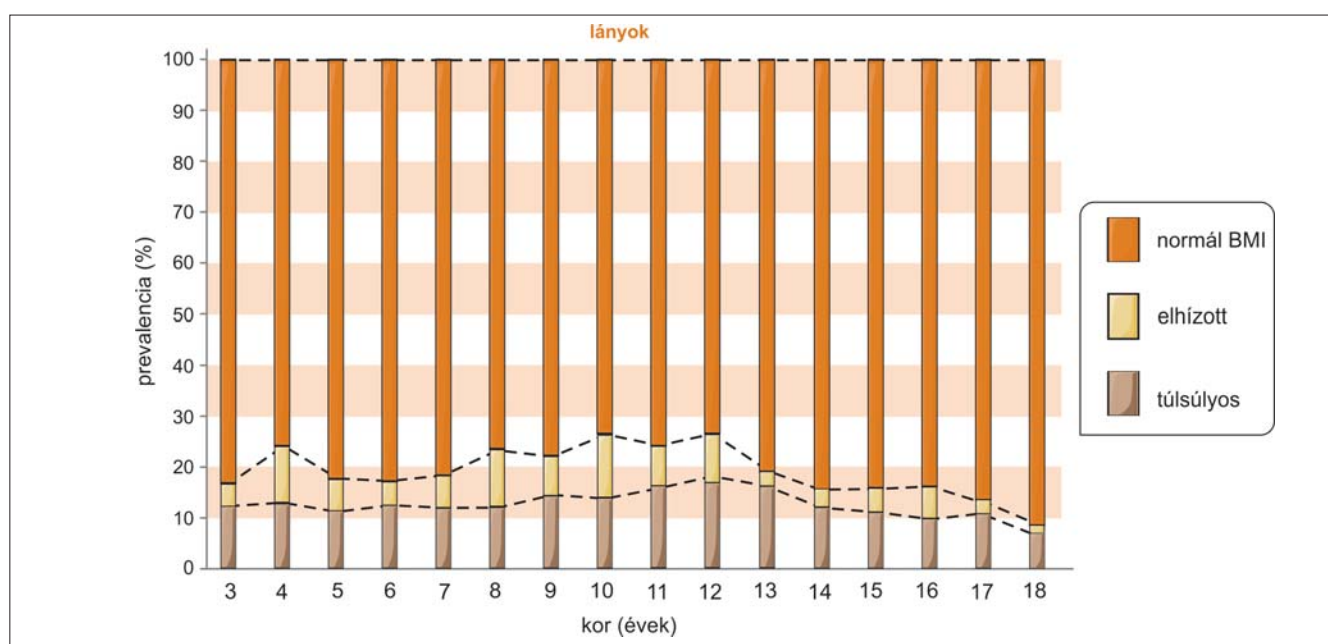
1. ábra: A túlsúly és elhízás százalékos előfordulási gyakoriságának kor szerinti eloszlása fiúkban Szolnok város és vonzáskörzetében

3–18 éves korú gyermek és serdülő populációnak. Látható, hogy mind a túlsúly, mind az elhízás magasabb arányban fordult elő a fiúknál, mint a lányok esetében. Fiúknál a túlsúly és elhízás együttes előfordulási gyakorisága 21,6% (n=792), míg a lányoknál ez az érték 18,1 % volt (n=571), mely különbség statisztikailag is szignifikánsnak bizonyult ($p < 0,005$).

A túlsúly és elhízás korra és nemre vonatkoztatott százalékos előfordulási gyakoriságát az 1. és 2. ábra szemlélteti. A túlsúly és elhízás együttes előfordulási gyakorisága mindkét nemben emelkedik

3 és 10 éves kor között – bár az emelkedés nem egyenletes. A legmagasabb értéket mindkét nemben 10 éves korban regisztráltuk. Ezt követően mindkét nemben fokozatosan csökkenő tendenciát láttunk, a csökkenés mértéke jelentősebb volt a lányoknál.

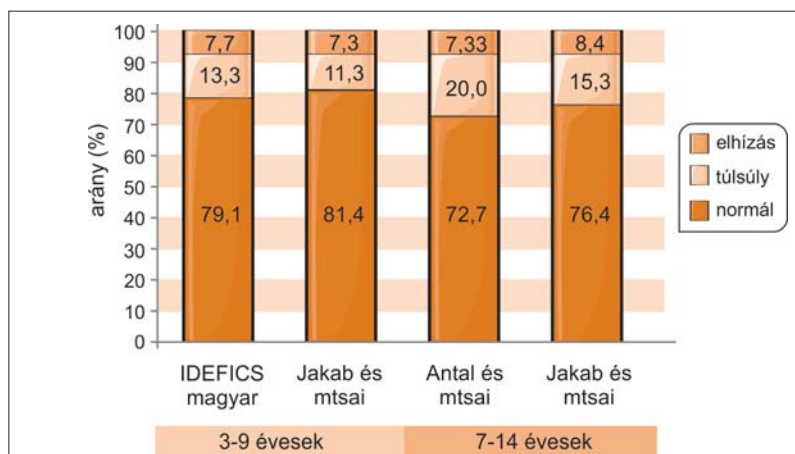
Az adatok összehasonlíthatósága miatt a korábbi vizsgálatok során alkalmazott korcsoportai beosztás szerint számoltuk ki saját adatainkat is (3–9 év, 7–14 év). Mivel a HELENA és az ENERGY vizsgálat nem közölt darabszámokat, csak százalékos eredményeket, ezért ezekben a korosztályokban nem



2. ábra: A túlsúly és elhízás százalékos előfordulási gyakoriságának kor szerinti eloszlása lányokban Szolnok város és vonzáskörzetében



tudtunk statisztikailag korrekt összehasonlítást végezni. A legfiatalabb korosztályban (3–9 év) – bár sem a túlsúlyosak arányában ($p=0,055$), sem az elhízottak előfordulási gyakoriságában ($p=0,66$) nem találtunk szignifikáns eltérést a korábban mért adatokhoz képest – megfigyelhető volt azok kisfokú csökkenése. Az idősebb korcsoportban (7–14 év) a normál testsúlyúak aránya emelkedett 72,7%-ról 76,4%-ra ($p<0,05$), a túlsúlyosak előfordulási gyakorisága is szignifikánsan csökkent 20%-ról 15,3%-ra ($p<0,0001$), az elhízottak aránya statisztikailag értékelhető módon nem változott ($p=0,2$).



3. ábra: Normál testsúly, túlsúly és elhízás előfordulási gyakorisága, korábban mért magyar és saját adatok fiúkban és lányokban [IDEFICS, Antal és mtsai adatok (2,5)]

Megbeszélés

A túlsúly és elhízás előfordulási gyakorisága folyamatos emelkedést mutat mind a felnőttek, mind a gyermekek és serdülők körében mind a fejlődő, mind a fejlett ipari országokban (1). Ez az állapot – sok egyéb következmény mellett – fokozza a szív-érrendszeri halálozás kockázatát, így egyrészt jelentős veszteséget okoz az egyének várható élettartamában, másrészt megterhelést jelent a társadalmak egészségügyi, szociális ellátó rendszereinek. A túlsúly és elhízás előfordulási gyakorisága a szoros összefüggést mutat a földrajzi fekvéssel, a helyi szokásokkal, tradíciókkal, a szocioökonómiai kultúrával mind az étkezési szokásokat, mind a mozgáskultúrát tekintve (10, 11). A környezeti faktorkok, az életmód, a táplálkozási szokások, a fizikai aktivitás változásai jelentősen befolyásolhatják a mutatókat mind pozitív, mind negatív irányba. Ezek a változások, valamint a geogazdasági eltérések indokolták teszik a nagy populációs vizsgálatok időről-időre történő megismétlését, hogy nyomon követhessük a túlsúly és elhízás előfordulási gyakoriságának esetleges változásait.

Európában e célból több nagy vizsgálatot végeztek, melyekben több mint 10 európai ország – köztük Magyarország – vett részt. A „HELENA” vizsgálatban (3) a 12,5–17,5 éves korosztály felmérése történt 2002–2006. között, az „IDEFICS” tanulmányban (5) a 2–9 éveseket vizsgálták 2006–2012. között, míg az „ENERGY” projektben (4) a 10–12 éves korosztályt tanulmányozták 2010–2013. között. E három nagy vizsgálat időben részben egymást követte, míg az utolsó kettő részben párhuzamosan zajlott, de igen jelentős időintervallumot ölel fel (>11 év). Magyarországon Antal és munkacsoportja a méréseit a 2005/2006-os tanév első felében végezte.

Saját vizsgálatunk 3 évig zajlott és a 3–18 éves populációt lényegében párhuzamosan vizsgáltuk.

E körülmények miatt eredményeink talán jobban jellemzik egy generáció állapotát. A vizsgált populáció nagysága jelentősnek mondható ($n=6824$), mely kiegyensúlyozott volt a nemek szempontjából (fiú 54%).

A teljes populációban 13,4% volt a túlsúly, míg 6,6% volt az elhízás előfordulási gyakorisága, így ebben az időszakban Szolnokon a 3–18 éves korú gyermekek és serdülők 20%-a volt érintett e kóros állapot tekintetében. Ezek az adatok lényegében megfelelnek az Ng és munkatársai (1) által közölt globális prevalenciának.

Adataink szerint mind a túlsúly, mind az elhízás szignifikánsan magasabb arányban fordult elő a fiúknál, mint a lányok esetében. Ez a nemek közötti különbség tendenciózusan megfigyelhető a Ng és munkatársai (1) által közölt globális adatoknál, valamint a nagy európai vizsgálatoknál (3–5) is.

A testtömeg-index közötti eltérések a két nem között már régóta ismertek (12). Ezen különbségek származhatnak az eltérő biológiából, szociológiából vagy kulturális adottságokból, esetleg ezek együttes hatásából (13,14). A teljes napi energiafelhasználás (total energy expenditure, TEE) szoros összefüggést mutat a testtömeggel (15). Goran és munkatársai azt találták longitudinális vizsgálatukban, hogy a fiúknál ez az érték folyamatosan emelkedik 5 és 10 éves kor között, ezzel ellentétben a lányoknál a TEE megemelkedik 1400 kalóriáról (5 éves korban) 1800 kalóriára (6 éves korban), majd lecsökken 1600 kalóriára (9 éves korban). Ez a jelentős csökkenés annak köszönhető, hogy a lányok esetében 50%-os visszaesés látható a fizikai aktivitást tekintve 6 és 9 éves kor között (16). Kiskamasz, kamaszkorban az irodalom szerint a lányok több figyelmet fordítanak az egészséges táplálkozásra, míg a fiúk hajlamosabbak több gyorséttermi ételt fogyasztani. Ezen eltérések származhatnak a nyugati társadalomban inkább jellemző ideális testkép miatti elvárásokból, és abból a tényből, hogy egyes



ételek a nemekhez vannak kötve, így például a hús jelképezi a termékenységet és az erőt, ezért a férfiak többet fogyasztanak belőle, mint a nők. A szénhidrátban és zsírban gazdag ételeket pedig a nők gyakrabban fogyasztják a menstruációs ciklusuknak megfelelően (17).

A fent kifejtett okok magyarázhatják a túlsúly és elhízás együttes prevalenciájának a növekvő életkor függvényében mutatott dinamikáját, miszerint az mindkét nemben emelkedik 3 és 10 éves kor között, majd mindkét nemben fokozatosan csökkenő tendenciát mutat, mely csökkenés mértéke jelentősebb a lányok esetében. Ennek megfelelően a prevalencia csökkentésének egyik kulcsa lehet az otthonról hozott egészségtudatos táplálkozáshoz való ragaszkodás kialakítása a gyermekekben, illetve a napi testmozgás rendszeresítése.

Vizsgálatunk egyik legjelentősebb megfigyelése, hogy a legfiatalabb (3–9 év) korosztályban mindkét nemben mindkét tekintetben (túlsúly, elhízás) kis fokú – bár nem szignifikáns – csökkenést mutatott a prevalencia a korábban mért magyarországi adatokhoz képest, míg az idősebb korcsoportban (7–14 év) a normál testsúly esetében szignifikáns emelkedés történt.

Azt az érdekes jelenséget, hogy a 3–9 éves korosztályban a korábbi magyarországi vizsgálathoz képest a túlsúly és elhízás prevalenciája alig változott, több tényező magyarázhatja. A legújabb vizsgálatok szerint, ha az első életévben a táplálkozás fehérje tartalma magasabb az anyatej fehérje tartalmánál (+6–8 g/die protein), akkor a gyerekeknek 2,43-szor nagyobb esélye lehet a gyermekkori elhízásra (18). Továbbá ebben a korban a táplálkozás napi ritmusa nem kiegyensúlyozott, gyakran előfordul a reggeli vagy az uzsonna kimaradása, mely ritmus hiánya szintén növeli az elhízás kockázatát (19). Mivel ebben a korban a legkifejezettebb a szülői befolyás az étkezési szokásokra, feltehető,

hogy ezen magas előfordulási arányok megszüntetésében a szülőknek fontos szerepe lehet. Ezért elengedhetetlen a szülők tájékoztatása, egészségnevelése e szempontból: a gyermekek étkezési napi-rendjének kialakítása elsősorban az ő feladatuk.

Ezen tényezőket felismerve számos olyan törvény született eddig hazánkban, amelyek a gyermekkori elhízás megelőzését, illetve csökkenését hivatott elérni (mindennapos testnevelés, iskolai büfék kínálatának szabályozása, transz-zsír-sav mennyiségének maximalizálása a termékekben). Feltehetően többek között ezeknek is köszönhető az idősebb korosztályban megfigyelt javulás.

Kitekintve más európai országokra azt láthatjuk, hogy Svájcban a gyermekkori túlsúly és elhízás együttes prevalenciája szignifikáns csökkenést mutat, köszönhetően a fizikai aktivitásra és az egészséges táplálkozásra figyelmet felhívó iskolai kezdeményezéseknek. Franciaországban és Svédországban az eredmények azt mutatják, hogy a folyamatosan emelkedő trend megállt, hasonlóan Angliához, ahol az előfordulási gyakoriság 2005-ben érte el a maximumát (26,4%), majd 2008-ig nem tapasztaltak szignifikáns változást egyik irányba sem (20).

A jövőben tervezzük a megfigyelt folyamatok értékeléséhez szükséges részletes kérdőíves adatfelvételt (fizikai és táplálkozási szokások), valamint csípő- és derékkörfogat, felkar bőrredő vastagság mérését.

A felnőtt magyar lakosság közel kétharmada (férfiak 65%-a, nők 60%-a) a testtömeg index alapján túlsúlyos vagy elhízott (21), ez a kóros állapot gyermek-, serdülőkorban gyökerezik. Vizsgálatunk eredménye szerint már a 3–18 éves populáció 20%-a túlsúlyos, vagy elhízott. Ez a tény felhívja a figyelmet a megelőzés fontosságára, az egészséges táplálkozás és a rendszeres mozgás szükségességére.

Summary

Prevalence of overweight and obesity in children and adolescents in Szolnok City

Andrea Emese Jakab(1), Miklós Illyés(2), Attila Cziráki(2), Csaba Bereczki(1), Erzsébet Valéria Hidvégi(2);

¹ Department of Pediatrics, Albert Szent-Györgyi Health Center, University of Szeged, Szeged, Hungary;

² Heart Institute, Faculty of Medicine, University of Pécs, Pécs, Hungary

The prevalence of overweight and obesity in children and adolescents is increasing worldwide, which condition is a risk factor for cardiovascular mortality. Aim of this study was to assess the prevalence in Szolnok city in 3-18 years old population. 6.824 (54% boys) healthy subjects were included, overweight and obesity were defined by the relevant guidelines. 13.4% of the population were overweight and 6.6% were obese. The total prevalence was higher in boys (21.6%), than in girls (18.1%). The peak of the prevalence was observed at the age of 10 in both gender (boys 33%, girls 27%) followed by a gradual decrease, which was more expressed in girls. According to the recent Hungarian data we have not detected any changes in the age group of 3-9 years, while a decrease in the age group of 7-14 years. Prevention targeting overweight and obesity in early childhood is essential.

KEYWORDS overweight, obesity, prevalence, children & adolescents, prevention



Irodalom

- Ng M, Fleming T, Robinson M et al. Global, regional, and national prevalence of overweight and obesity in children and adults during 1980-2013: A systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2013. *Lancet*. 2014; 384: 766–81.
- Antal M, Péter S, Biró L és mtsai. Prevalence of underweight, overweight and obesity on the basis of body mass index and body fat percentage in Hungarian school-children: Representative survey in metropolitan elementary schools. *Ann Nutr Metab*. 2009; 54:171–6.
- Moreno LA, De Henauw S, González-Gross M et al. Design and implementation of the Healthy Lifestyle in Europe by Nutrition in Adolescence Cross-Sectional Study. *Int J Obes (Lond)*. 2008;32 Suppl 5:S4–11.
- van Stralen MM, te Velde SJ, Singh AS et al. European Energy balance Research to prevent excessive weight Gain among Youth (ENERGY) project: Design and methodology of the ENERGY cross-sectional survey. *BMC Public Health*. 2011;11:65.
- Ahrens W, Pigeot I, Pohlabeln H et al. Prevalence of overweight and obesity in European children below the age of 10. *Int J Obes (Lond)*. 2014; 38 Suppl 2:S99–107.
- Kaufman FR, Hirst K, Linder B et al. Risk factors for type 2 diabetes in a sixth-grade multiracial cohort: The HEALTHY study. *Diabetes Care*. 2009; 32:953–5.
- Daniels S. The consequences of childhood overweight and obesity. *Futur Child*. 2006;16:47–67.
- Tulassay T. *Klinikai Gyermekgyógyászat*. 1st ed. Tulassay Tivadar, editor. Medicina Könyvkiadó; 2016. 844 p. p.13, 35–36.
- Cole TJ, Lobstein T. Extended international (IOTF) body mass index cut-offs for thinness, overweight and obesity. *Pediatr Obes*. 2012; 7:284–94.
- Pérez Rodrigo C. Current mapping of obesity. *Nutr Hosp*. 2013; 28 Suppl 5(5):21–31.
- Shugart HA. Weight of tradition: Culture as a rationale for obesity in contemporary U.S. news coverage. *Obes Rev*. 2013;14(9):736–44.
- Haslam D. Gender-specific aspects of obesity. Vol. 2, *Journal of Men's Health and Gender*. 2005. p. 179–85.
- Bird CE, Rieker PP. Gender matters: an integrated model for understanding men's and women's health. *Soc Sci Med*. 1999; 48(6): 745–55.
- Krieger N. Genders, sexes, and health: what are the connections - and why does it matter? *Int J Epidemiol*. 2003; 32(4):652–7.
- Goran MI, Sun M. Total energy expenditure and physical activity in prepubertal children: recent advances based on the application of the doubly labeled water method. *Am J Clin Nutr*. 1998; 68(4): 944S–949S.
- Goran MI. Metabolic precursors and effects of obesity in children: a decade of progress, 1990-1999. *Am J Clin Nutr*. 2001;73(2):158–71.
- Lovejoy JC. The influence of sex hormones on obesity across the female life span. *J women's Health*. 1998;7(10):1247–56.
- Weber M, Grote V, Closa-Monasterolo R, et al. Lower protein content in infant formula reduces BMI and obesity risk at school age: Follow-up of a randomized trial. *Am J Clin Nutr*. 2014;99(5):1041–51.
- Thibault H, Carrière C, Langevin C et al. Prevalence and factors associated with overweight and obesity in French primary-school children. *Public Health Nutr*. 2012; 16(2):1–9.
- Nagy P, Erhardt É, Kovács É és mtsa. Megfordult-e az elhízás terjedésének trendje az újabb vizsgálatok tükrében? *Gyermekgyógyászat*. 2012; 3(63):31–5.
- Erdei G, Kovács VA, Bakacs M, Martos É. Országos Táplálkozás és Tápláltsági Állapot Vizsgálat 2014. I. A magyar felnőtt lakosság tápláltsági állapota. *Orv Hetil*. 2017; 158(14): 533–540.

Útravaló tudnivaló

- A túlsúly és elhízás előfordulási gyakorisága folyamatos emelkedést mutat világszerte.
- A gyermekkori elhízás fokozza a későbbi szív- és érrendszeri halálozás kockázatát.
- A megelőzés és kezelés kiemelten fontos feladata a gyermekgyógyászoknak.

Tesztkérdések

1. Melyik korcsoportban tapasztalható csökkenés a túlsúly és elhízás tekintetében Magyarországon?

- 3-9 éves
- 7-14 éves
- 13-18 éves

2. Melyik nemben fordul elő gyakrabban túlsúly és elhízás?

- fiúk
- lányok
- egyforma, nincs különbség

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

Gondolj rá! Gyermekkori ischaemiás stroke két eset kapcsán

Tajti Zsanett dr.¹, Pásztor Pál dr.¹, Bognár Ágnes dr.¹, Pásztor Gyula dr.², Gál Péter dr.¹

¹ SZTE Gyermekgyógyászati klinika, Gyermekintenzív Osztály, Szeged
(Igazgató: Bereczki Csaba dr.)

² Affidea Diagnosztikai Kft., Szeged (Igazgató: Gion Katalin dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:

Tajti Zsanett dr.

6720, Szeged, Korányi fasor 14-15.

e-mail: tajti.zsanett@med.u-szeged.hu

ÖSSZEFOGLALÁS A gyermekkori ischaemiás stroke ugyan nem gyakori betegség, de jelentős gyermek-neurológiai morbiditási és mortalitási tényező. Hiába azonosak a tünetei a felnőtteknél jól ismert jelekkel, kezelésében még mindig jelentős késés tapasztalható. A kevesebb esetszám magyarázza, hogy nincs egységes állásfoglalás a hyperacut gyermekkori terápiával kapcsolatban, de az eddigi gyermek és felnőtt ajánlások hasznosak lehetnek és jó iránymutatást adhatnak a kezelésben. Legfontosabb az azonnali felismerés és olyan multidiszciplináris tercier központba utalás, ahol minden lehetőség adott a gyermek neurológiai deficit nélküli gyógyulására.

KULCSSZAVAK akut ischaemiás stroke, gyermekkori stroke, hemiparesis, thrombolysis

Az akut ischaemiás stroke gyermekkorban ritkán fordul elő, de potenciálisan életveszélyes betegség, ezért rendkívül fontos a pontos felismerés és az adekvát kezelés. Etiológiája sokkal változatosabb, mint felnőttkorban, tehát minden gyermekgyógyászban fel kell ébrednie a gyanúnak, ha alarmizáló tüneteket lát. Két eset kapcsán szeretnénk bemutatni az akut ischaemiás stroke megjelenését, etiológiáját és a lehetséges kezelési módokat.

Etiológia

A gyermekkori akut ischaemiás stroke (AIS) a felnőttkori megjelenésnél jóval ritkábban előforduló sürgősségi kórkép, incidenciája 2-13/100 000 beteg/év. Korcsoport szerint az egy hónaposnál idősebb csecsemők és 18 évnél fiatalabb betegek érintettek, fiú dominanciával. Legveszélyeztetettebb az 1-5 éves korosztály. Mind az újszülöttek (25–40/100 000), mind a koraszülöttek (100/100 000) stroke incidenciája magasabb, de tekintve, hogy etiológiájuk is eltérő, cikkünk nem tér ki rá. Szezonális megjelenést mutat, nyáron gyakrabban jelentkezik, mint a téli évszakokban. Számtalan gyermekkori megbetegedés hajlamosít AIS-ra, de leggyakrabban veleszületett szívfejlődési rendellenességek, infekciók, prothromboticus

állapotok (antikardiolipin antitestek, lupus anti-coagulans, protein-C és -S deficiencia, antitrombinhiány, protrombinmutáció), trauma, szerzett vagy veleszületett vascularis betegségek, sarlós sejtes anaemia, anyagcsere-betegségek és mitokondriális kórképek állnak a háttérben (1. táblázat). Az esetek 12%-ában idiopathiás. Leggyakrabban oka az artériás dissectio, mely gyermekekben jellemzően az arteria carotis intracranialis ágainak területén fordul el. A sinusthrombosis ugyancsak gyakori oka a gyermekkori stroke-nak mely fertőzések (otitis media, mastoiditis, pharyngitis, sinusitis vagy meningitis) súlyos szövődményeként alakulhat ki. Megemlíthető még a tuberculosis és Rickettsia-fertőzés okozta érgyulladás is, de vírusok (Varicella zoster vírus, Coxsackie-vírus, HIV) is szerepelhetnek a vasculitis háttérében.

Tünetei

Gyakran a convulsio a gyermekek első tünete, így minden először görcsölő és fokális tüneteket prezentáló gyermeket érdemes stroke irányú vizsgálatoknak alávetni. Fokális neurológiai tünetek és hemiplegia a betegek 75%-ában jelentkezik, de felhívhatja a figyelmet a féloldali gyengeség, érzékszavar, akut látáskiesés vagy kettős látás, hirtelen



1. táblázat: AIS gyermekkori rizikófaktorai

Arteriopathiák	■ Fokális vagy tranzienis agyi arteriopathia ■ Craniocervicalis artériás dissectio ■ Fibromuscularis dysplasia ■ Moyamoya-betegség ■ Központi idegrendszeri érgyulladás
Cardialis betegségek	■ Veleszületett szívfejlődési rendellenességek ■ Cardiomyopathiák ■ Arrythmiák ■ Szívkatéterezés/műtét ■ ECMO
Örökletes thrombophilia	■ Protein C, Protein S, AT deficiencia ■ Leiden-mutáció ■ Protrombin 20210A ■ MTHFR C677T ■ Lipoprotein (a) emelkedés
Szerzett thrombophilia	■ Antiphospholipid-szindróma ■ Gyógyszer indukálta thrombophilia (aszparagináz)
Sarlós sejt betegség	
Roszdindulatú daganatok	
Veleszületett vascularis szindrómák	
Anyagcsere-betegségek	■ Mitokondriális betegségek ■ Fabry-kór
Reumatológiai betegségek	
Szisztémás lupus erythematosus	■ Szisztémás vasculitisek (Takayasu-arteritis, Churg–Strauss)

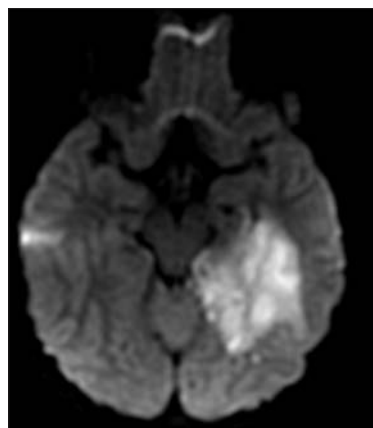
miatt került felvételre a Gyermekegyógyászati Osztályra. Öt napja váltott oldali homályos látása volt, mely hátterében szemészeten eltérés nem igazolódott, 1,5 nappal korábban pedig hányásához, fejfájásához járásbizonytalanság és beszédzavar társult, melyet a területi ellátó vírusfertőzésnek vélelmezett. Felvételét követően végzett laboratóriumi értékeiben infekcióra utaló eltérés nem volt, liquora steril volt, így parenteralis folyadékpótlás és ex juvantibus antivirális kezelés indult. Akut koponya MR/MRA vizsgálat során a bal a. carotis interna intracranialis érszakaszának és a bal a. cerebri posterior elzáródása ábrázolódott friss ischaemiás károsodásokkal (1-2. ábra). Doppler UH vizsgálat csökkent áramlást mutatott a

kialakuló aphasia vagy járásnehezítettség is. A klinikai megjelenés sokat segíthet a lézió lokalizálásában: a legsűrűbben előforduló, arteria cerebri media (ACM) területének elzáródása felső végtagi dominanciával járó hemiplegiát, hemianopsiát vagy dysphasiát okoz, az arteria cerebri anterior (ACA) érintettsége alsó végtagi gyengeséget, míg az arteria cerebri posterior (ACP) ischaemiás története szédülést, ataxiát és nystagmust eredményez. Bulbaris diszfunkció és dysarthria agytörzsi érintettséget, míg az aphasia a bazális ganglionokat, thalamust, vagy a féltekéket ellátó erek elzáródására utalnak.

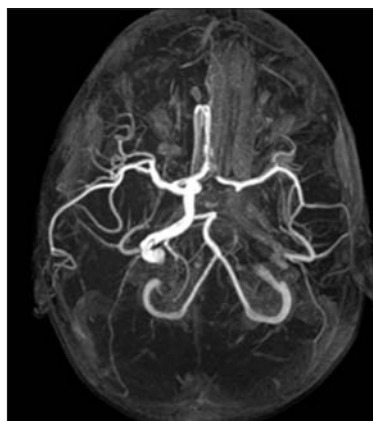
Tekintve, hogy gyermekkorban ritkán merül fel a stroke lehetősége, a mai napig átlagosan 24 óra telik el a tünetek megjelenésétől a diagnózis felállításáig. A diagnózist kiegészítik a nem specifikus tünetek (fejfájás, ataxia, convulsio, finom mozgások zavara), amelyek migrén, epilepszia vagy infekció irányába terelik a gondolatokat. Az idő múlásával viszont a terápiás lehetőségek már korlátozottak, ezért rendkívül fontos, hogy az első észlelő orvos felismerje a tüneteket és gondoskodjon az azonnali centrumba való szállításról.

Eset 1

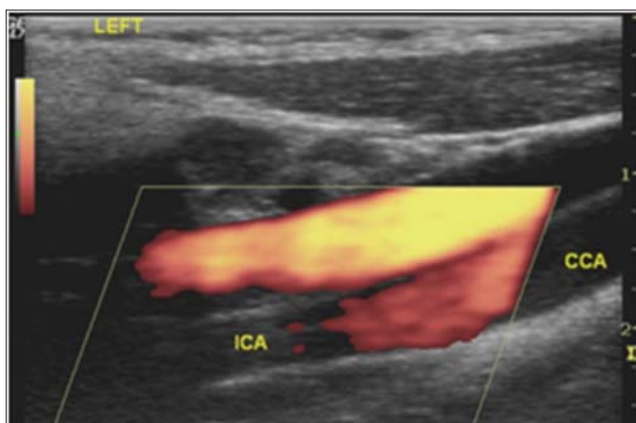
A 8,5 éves fiú gastroenteritises panaszokat követően kialakult jobb oldali hemiplegia, jobb oldali centrális facialis paresis és motoros aphasia tünetei



1. ábra: DWI MR – az ischaemiás terület jelintenzív



2. ábra: MR angiográfia – a. cerebri posterior és a. carotis interna elzáródás

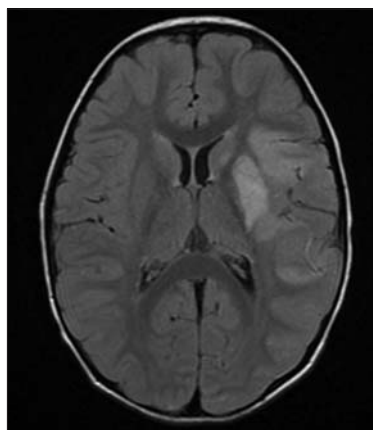


3. ábra: Power – doppler ultrahang – a. carotis interna elzáródás (ICA)

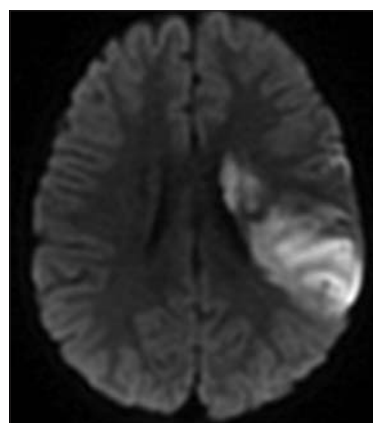
bal a. carotis internában, azonban thrombus nem volt detektálható (3. ábra). Kiterjesztett vizsgálatokkal embóliaforrást, illetve egyéb érterületen artériás tromboembolizációt nem lehetett igazolni. A tünetek bizonytalan kezdete miatt akut thrombolyticus vagy endovascularis beavatkozást nem jött szóba, thrombocytaaggregáció kezelés (aspirin) és ozmotikus dehidráció (mannisol) indult. A háttérben congenitalis vitium és autoimmun eredet nem igazolódott. A thrombophilia irányú kivizsgálás során az antithrombin-III, a protein-S- és -C-hiány, az APC-rezisztencia, valamint a protrombin gén mutációja kizárható volt, azonban MTHFR C677T polimorfizmusra homozigóta állapotra derült fény. Ez 5,52-szeres rizikóemelkedést jelent az artériás thrombosis és 2,93-szeres rizikóemelkedést jelent a vénás thrombosis kialakulása szempontjából. Folsav és homocisztein értéke normáltartományban volt. A gyermek 1,5 évvel az AIS után tünetmentes, az iskolában jó tanuló. Jobb láb izomszorodása igényel gyógytornát, enyhe szótalálási nehézsége logopédiai segítséggel szinte teljesen megszűnt.

Eset 2

A 3,5 éves fiú hasfájás háttérében diagnosztizált enterovírus okozta carditis, dilatatív cardiomyopathia, miatt került felvételre. Diuretikum, digitális, ACE gátló és szupportív gyógyszeres kezelés mellett a bal kamrájában látott thrombus miatt LMHW terápia is bevezetésre került. Következő napon hirtelen neurológiai állapotromlás jelentkezett, a beteg zavarttá vált, jobb oldali végtaggyengeség és jobb centrális facialis paresis jelent meg. Echokardiográfiával a korábban látott thrombust nem sikerült vizualizálni, a sürgősséggel elvégzett koponya CT angiográfiás vizsgálat pedig a bal ACM elzáródását igazolta (4-5. ábra). Az időablak ismeretében, 4,5 órán belül thrombolysis kezelés indult (alteplase 0,5 mg/kg/h), melyet követően intravénás heparin kezelést kezdtünk. Az alkalmazott



4. ábra: MR FLAIR szekvencia – az ödémás terület jelintenzív

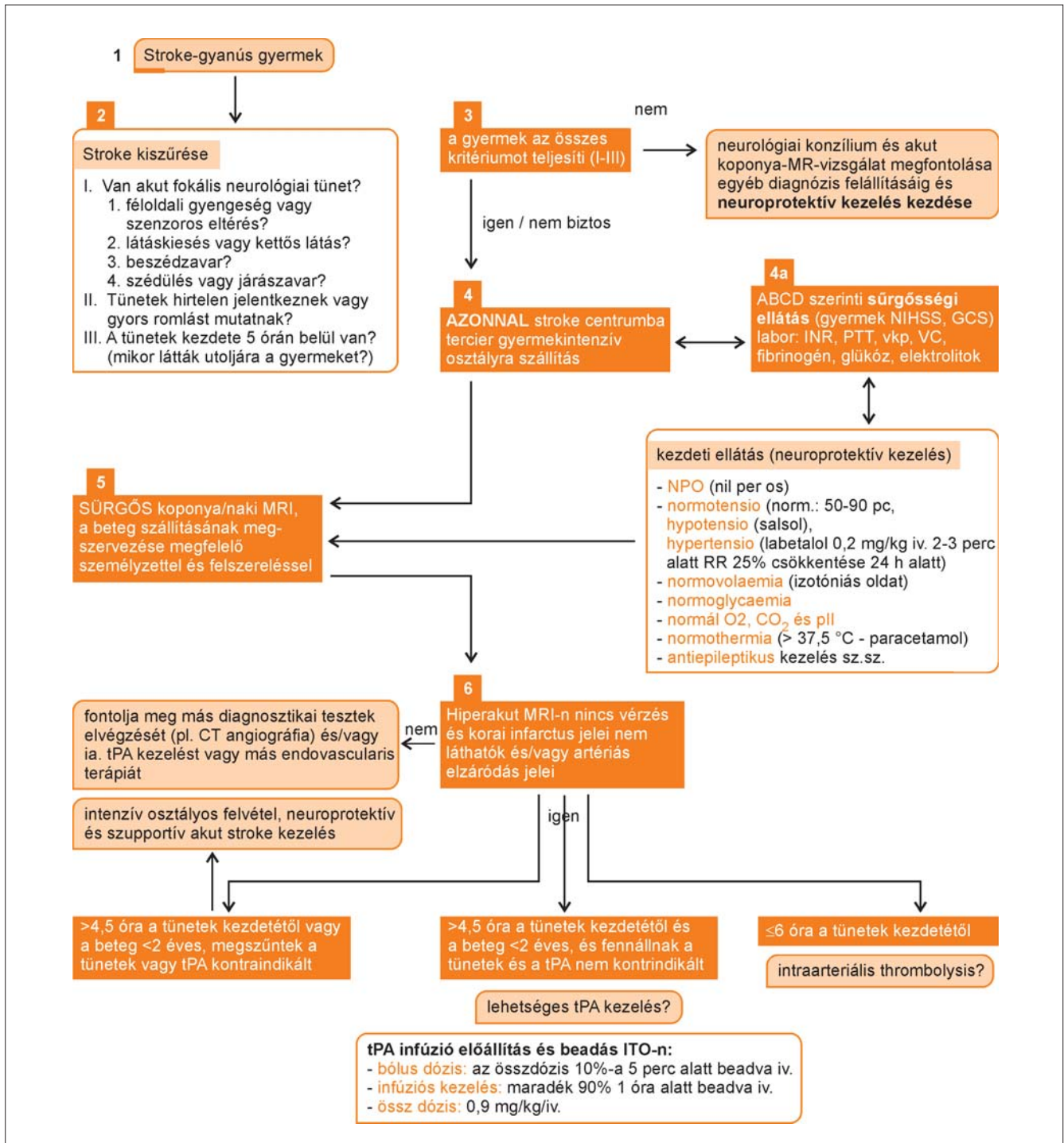


5. ábra: DWI MR – az ischaemiás terület jelintenzív

terápiára klinikailag a jobb oldali hemiparesis fokozatos javulását észleltük, aphasiája azonban csak hetekkel később szűnt meg. Kontroll képalkotó vizsgálat (48 óra múlva MR angiográfia) az elzáródott artéria megfelelő rekanalizálódását mutatta, de az ellátási területhez tartozó agyterületek ischaemiás károsodása is megfigyelhető volt. Az adjuváns kezelés és a korábban beállított kardiális gyógyszerei mellett általános állapota teljesen rendeződött. Alvadásgátlását subcutan LMWH-val folytattuk, melyet később K-vitamin-antagonistára váltottunk. Jelenleg a 6,5 éves gyermek általános állapota jó, folyamatosan beszél, önállóan, sántítva jár, neurológiai tünetként enyhe fokú facialis paresise és jobb felső végtag túlsúlyú spasticus hemiparesise maradt meg.

Első ellátás

A sürgősségi ellátás ABCD szerint történik, javasolt az oxigénkezelés (cél $SpO_2 > 95\%$), vitális paraméterek monitorizálása, vénabiztosítás és a mentális státusz nyomon követése. A PedNIHSS (Pediatric National Institutes of Health Stroke Scale) pontozási rendszer használata széles körben elterjedt, jó státuszfelmérést és -követést tesz lehetővé, a tudat vizsgálatára pedig a Glasgow Coma Skála (GCS) alkalmazható. Haladéktalanul



6. ábra: Stroke-gyanús gyermek ellátása

akut képalkotó vizsgálat elvégzésére kell törekedni. Elsőként választandó módszer a koponya-MR vizsgálat, melyben feltétlenül szerepeljen diffúzió súlyozott (DWI) és vérzés kimutatására alkalmas (SWI, SWAN stb.) mérés, emellett nyaki és koponya angiográfiás szekvencia is. Amennyiben MRI/MRA vizsgálat késlekedés nélkül nem elérhető, úgy CT-vel végzett angiográfia javasolt. A nyaki ultrahangvizsgálat mellett a felnőtteknél jól használható a transcranialis Doppler-vizsgálat az

MRA-n látott áramlási zavar, embolizáció vagy vasospasmus követésére subarachnoidealis vérzésben, gyermekekben azonban egyelőre csak a sarlósejtes anaemia stroke-rizikójának felmérésére használják. A háttérben gyakran megbújó intracardialis thrombus, vegetáció vagy jobb-bal shunt kizárása miatt mihamarabb kardiológiai szakvizsgálat javasolt (echocardiographia, MRTG, EKG), illetve az egyéb okok felderítésére kiterjesztett laboratóriumi mintavételek (vérgáz, laktát, vércukor,



vérkép, CRP, GOT, GPT, qGT, LDH, CK, UN, kreat, vérsírok, alvadási panel, autoimmun és anyagcserére vizsgálatok – homocisztein, folsav, B₁₂-vitamin) valamint mikrobiológiai tenyésztések, liquorvizsgálatok (rutin, laktát, pyruvát), toxikológiai és vizeletvizsgálatok (rutin, HCG) szükségesek.

A legjobb cerebrális perfúziós nyomás elérése miatt az akut ischaemiás stroke-os vagy TIA-s beteget 24–72 óráig laposan kell fektetni a fej középállásban tartása mellett, kivéve, ha haemorrhagiás stroke vagy emelkedett intracranialis nyomás áll fenn – ebben az esetben 30 fokkal emelt fejtáv javasolt. Az enteralis táplálás szüneteltetése mellett isotóniás oldattal euvolaemia fenntartása (1–1,5x) ajánlott. A dehidráció is hajlamosít AIS-ra, ezekben az esetekben kontrollált, emelt folyadékbevitel szükséges (6. ábra).

További kezelés

A gyermekkori stroke kezelése etiológiafüggő. Amennyiben fertőzőes eredet gyanítható a háttérben, haladéktalanul parenteralis antibiotikum (3. generációs cefalosporin, vancomycin) és/vagy antivirális kezelés bevezetése indokolt. A sarlósejtes betegségben fellépő stroke esetén a hidrállás mellett vércsere szükséges a hemoglobin S <30%-ig történő eléréséig. Nem szól semmilyen evidencia az empirikusan adott szteroid mellett, de hasznos lehet a vasculitis eredetű stroke-ban és a kialakult agyödéma kezelésében. Minden stroke-os gyermeknél neuroprotektív kezelést kell kezdeni, tehát normoglykaemiára, normothermiára, normotensióra kell törekedni, ugyanis mind a hyperglykaemia, mind a láz bizonyítottan rontja az AIS mortalitását és morbiditását. A hőmérséklet célértéke 35,5–37,5 °C, sz.e. fizikális hűtés vagy paracetamol adása javasolt (15 mg/kg 4–6-szor/nap). Az AIS-os betegek hypertensiója kezelésre szorul (labetalol, ACE-gátló), amennyiben a kor-specifikus vérnyomásérték 95 percentilisének 1 órán túl 15%-kal meghaladja a vérnyomásuk vagy bármely pillanatban 20%-ot meghaladó értékük van. EEG vizsgálat a subklinikus görcsök kizárására miatt indokolt, illetve amennyiben epilepszia jelentkezik agresszív antiepileptikus kezelést kell indítani. Az ischaemiás artériás stroke rávérzésének kockázata ~30%-ra tehető, mely kifejezett agyödémával társul, ezért ilyenkor sürgős idegsebészeti konzílium kapcsán mérlegelendő a dekompensatív hemiszelektómia szükségessége. Fokozott emboliakockázattal járó esetekben, mint igazolt artériás dissectio, vagy koagulációs zavarok, 5–7 napig intravénás nem frakcionált heparin (UFH) vagy subcutan alacsony molekulásúlyú heparin (LMWH – enoxaparin 1 mg/kg 12 óránként, cél anti-Xa 0,5–1 U/ml) alkalmazása javasolt, melyet ezt követően

LMWH vagy warfarin kezelésre váltunk. Azokban az esetekben, ahol alapos gyanú van a cardialis embolizációra, a diagnosztikus vizsgálatok elvégzéséig javasolt a nem-frakcionált heparin vagy LMWH kezelést elindítani, azonban ha nem igazolódik embólia forrás, aspirinra érdemes váltani. Minden más esetben, amikor nem szükséges anti-koaguláció vagy ismeretlen az etiológia, thrombocytaaggregáció kezelése (aspirin 3-5 mg/kg/die) bevezetése javasolt a gyomor védelme mellett.

Thrombolysis, endovascularis kezelés

Fontos leszögezni, hogy a mai napig megoszlanak a vélemények a gyermekkori AIS stroke hiperakut kezelési stratégiáival kapcsolatban. A szöveti plazminogénaktivátor (tPA) ugyan forradalmasította az AIS kezelést felnőttkorban, gyermekek körében nem történtek randomizált, kontrollált vizsgálatok. Számos tanulmány szól mellette, azonban még nem egyöntetűen elfogadott a modern thrombolyticus és endovascularis kezelés gyermekkorban. 2008-ban az American Heart Association Guidelines kimondta, hogy „további vizsgálatokig a tPA gyermekkori ischaemiás stroke-ban való alkalmazása nem ajánlott”. Nem volt egyetértés azonban a felnőttkori kritériumoknak megfelelő serdülőkori stroke-os esetek kapcsán történő tPA kezeléssel kapcsolatban. Több multicentrikus, randomizált vizsgálat alapján a gyermekkori AIS időablaka általánosságban megegyezik a felnőttekével, 4,5 óra a tünetek megjelenésétől a lehetséges thrombolyticus kezelésig vagy thrombectomiáig. Az időablak kivételes esetekben kitolható, amennyiben 2 éves kor alatti vagy extrém súlyos esettel állunk szemben. A 2010-2013 között futó, 23 gyermekgyógyászati centrumot átfogó TIPS (Thrombolysis In Pediatric Stroke) study elsődleges célja a tPA gyermekkori alkalmazásának biztonságossága, a dózis és a farmakokinetika meghatározása volt. Gyermekkorban ismert a fibrinolyticus rendszer éretlenségéből adódó alacsonyabb endogén szöveti plazminogén aktivitás (tPA) és magasabb plazminogénaktivátor-inhibitor 1 (PAI-1) szint, azonban álláspontjuk szerint a tPA dózisa megegyezik a felnőttek 0,9 mg/kg-os dózisával, az adag első 10%-át bolusban beadva. A felnőtt eredményekhez hasonlóan valamelyest ugyan megnő a végzetes koponyaűri vérzések száma a tPA beadását követő napokban, de sokkal kedvezőbb hosszú távú kimenetelre lehet számítani a 4,5 órás időablakon belül történő beadások esetében. A tPA potenciális mellékhatása lehet az idioszinkráziás hányinger, hányás, bradycardia, láz, allergiás reakció, szívritmuszavar és hypotensio (több mint 10%). Életveszélyes mellékhatásai a GI vérzés (5%), genitourinális vérzés (4%) és a KIR-i vérzés (6,4%). Szin-



tén a felnőttekben van számos tapasztalat az endovascularis intraarterialis thrombolysissal (IAT) kapcsolatban, amennyiben a stroke tüneteinek megjelenését követő 6-12 órában alkalmazták. Gyermekkorban több irodalmi közlés szól az ACM, illetve az artéria basilaris elzáródásában történő IAT kedvező alkalmazásáról. Szövődményei közé tartozik a iatrogén artéria dissectio, intracranialis vérzés, valamint a distalis érszakaszokon jelentkező ismételt stroke, ezért a beavatkozás csak tapasztalt neurointervenciós radiológus szakember kezében lehet biztonságos.

A gyermekkori stroke ismétlődési kockázata általánosságban 10–30%, de veleszületett hajlamosító kórképekben, mint például a sarlós sejt anaemia, magasabb is lehet (40%). Az AIS gyermekkori mortalitása akár 10–25% és tartós kognitív vagy motoros diszfunkcióra a túlélők 30–80%-ánál kell számítani. Az ischaemiás stroke-os gyermekek felépülése ugyan kedvezőbb, mint a felnőtteké, de a stroke következményei hosszabb távon befolyásolják az életminőséget és az egészségügyre mért gazdasági hatásuk is jelentősebb.

Megbeszélés

A gyermekkori AIS heterogén betegcsoport. Sem a szülők, sem a gyermekorvos kollégák nem számítanak a stroke gyermekkori megjelenésére, a tüneteket gyakran későn vagy tévesen értékelik. A felnőtteknél már elterjedt a köztudatban a típusos tünetek észlelésekor felmerülő gyanú, az azonnali stroke centrumba szállítás és kezelés, de gyermekkorban nincs hasonló gyakorlat. Fontos, hogy a kérdéses betegeket idővesztés nélkül olyan tercier központba szállítsák, ahol a nap 24 órájában elérhető mind a modern radiológiai, neurológiai, aneszteziológiai, gyermekintenzív, kardiológiai, idegsebészeti és thrombolyticus kezelés. Amennyiben javul az időablakon belüli AIS-os gyermekek hospitalizálása, lehetőség adódhat a további kérdések megválaszolására a thrombolyticus kezeléssel kapcsolatban, ezzel megadva az esélyt a gyermekkori stroke-os betegek maradványtünetek nélküli gyógyulására.

Summary

Two case report and management of acute ischaemic stroke in pediatric patients

Zsanett Tajti MD¹, Pál Pásztor MD¹, Ágnes Bognár MD¹, Gyula Pásztor MD², Péter Gál MD¹

¹Department of Pediatrics and Pediatric Health Center, ²Affidea Diagnostics Kft., Szeged

Although ischaemic stroke is not common in childhood, it is still a very significant mortality and morbidity factor. Even though the signs and symptoms are the same as in adults, there is still a very significant delay in recognising and treating it among the paediatric population. There are much smaller number of cases compared to adults, thus we don't have a standardized guideline how to treat paediatric ischaemic stroke in the hyperacute phase. These guidelines however do exist in adult medicine, and could be used as a guidance in paediatric cases. The most important would be the early recognition of the problem. This would allow us to immediately transfer these patients into a tertiary centre, where the most appropriate care could be started as soon as possible. This could significantly decrease the risk of long term neurological deficit.

KEYWORDS acute ischaemic stroke, infantile stroke, hemiparesis, thrombolysis

Irodalom

1. Rivkin MJ, et al. Guidelines for urgent management of stroke in children. *Pediatric Neurology*, 2016; 56:8-17.
2. Bernard TJ, et al. Preparing for a „Pediatric stroke alert”. *Pediatric Neurology*, 2016; 56:18-24.
3. DeLaroche AM, et al. Pediatric stroke clinical pathway improves the time to diagnosis in an emergency department. *Pediatric Neurology*, 2016; 65:39-44.
4. Shack M, et al. A pediatric institutional acute stroke protocol improves timely access to stroke treatment. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 2017; 59:31-37.
5. Felling RJ, et al. Pediatric arterial ischemic stroke: Epidemiology, risk factors, and management. *Blood Cells, Molecules and Diseases*, 2017; <http://dx.doi.org/10.1016/j.bcmd.2017.03.003>
6. Elbers J, et al. The pediatric stroke code: Early management of the child with stroke. *J Pediatric*, 2015; 167: 19-24e4
7. Tsze DS, et al. Pediatric stroke: A review. *Emergency Medicine International*, 2011; 10.1155/2011/734506
8. Steve Roach E, et al. Management of stroke in infants and children. A scientific statement from a special writing group of the American Heart Association Stroke Council and the Council on Cardiovascular Disease in the young. *Stroke*, 2008; 39: 2644-2691.
9. Monagle P, et al. Antithrombotic therapy in neonates and children antithrombotic therapy and prevention of thrombosis, 9th ed: American College of Chest Physicians evidence-based clinical practice guidelines. *Chest*, 2012; 141:e7375-e8015
10. Ichord RN, et al. Reliability of the Pediatric National Institutes of Health Stroke Scale (PedNIHSS) in a multicenter study. *Stroke*, 2011; 42:613-617.
11. Gorchynski J, et al. Case Report: Acute ischaemic stroke in a pediatric patient. *W. J Emergency Medicine*, 2008; 9 (4):225-227.



12. Ragunathan S, et al. Arterial ischaemic stroke in childhood. *Pediatrics and Child Health*, 2014; 24:10462-467.
13. Rivkin MJ, et al. Thrombolysis in Pediatric Stroke Study. *Stroke*, 2015; 46:880-885.
14. Ellis MJ, et al. Endovascular therapy in children with acute ischaemic stroke: Review and recommendation. *Neurology*, 2012; 79:S159-S164.
15. Domi T, et al. The Potential for Advanced Magnetic Resonance Neuroimaging Techniques in Pediatric Stroke Research. *Pediatric Neurology*, 2017; 69:24e36.

Útravaló tudnivaló

- A hemiplegia, látászavar, beszédzavar és ataxia a gyermekkori stroke leggyakrabban előforduló alar-mírozó tünetei.
- AIS gyanúja esetén elsőként választandó képalkotó a koponya-MR-vizsgálat, diffúziósúlyozott és vér-zés kimutatására alkalmas mérésekkel, valamint nyaki és koponya angiográfiás szekvenciákkal.
- A AIS-os gyermekek thrombolyticus kezelésének időablaka ugyanúgy 4,5 óra, mint a felnőtteknél.
- Az AIS-os gyermekek kezelése multidiszciplináris feladat, mely miatt azonnali tercier központba szállításuk szükséges.

Tesztkérdések

1. Mi nem tartozik a gyermekkori AIS-ban a neuroprotektív kezelésbe?

- a) Vércukorkontroll
- b) Vérnyomáskontroll
- c) Aktív hűtés
- d) Normovolaemia

2. Melyik betegség nem hajlamosít AIS kialakulására?

- a) Moyamoya-betegség
- b) Sarlóssejtes anaemia
- c) Vesicoureteralis reflux
- d) Congenitalis vitiumok

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

GYERMEKGYÓGYÁSZAT folyóirat tesztkitöltő verseny eredményhirdetése, 2017

2017-ben a Gyermekgyógyászat folyóiratban meghirdetett tesztek 125-en töltötték ki rendszeresen, igen jó találati aránnyal. 108 kérdés volt összesen.

Az **I. helyezett** lett holtversenyben

DR. VARGYAI ÉVA (Markhot Ferenc Oktatókórház, Eger) és
DR. REIGER ZSOLT (Debreceni Gyermekgyógyászati Intézet),
akik a 108 kérdésből 106-ra adtak helyes választ.

Ennek megfelelően 50–50 ezer Ft-os díjban részesülnek. Kérem, vegyék fel a kapcsolatot Társaságunk főtítkárával, dr. Kovács Tamással.

III. helyezett lett az igen szoros versenyben 105/108-as mutatóval

DR. ILA VERONIKA (Jávorszky Ödön Kórház, Vác).

A helyezést elért résztvevőknek gratulálunk, és minden tesztkitöltő kollégának köszönjük a részvételt!

Kollegiális üdvözléssel:

Dr. Veres Gábor
főszerkesztő

Meningitis purulenta és endophthalmitis – ritka szövődmény vagy jósolható következmény

Fitala Réka dr.¹, Bolyos Aranka dr.¹, Koós Eszter dr.², Vékony László dr.³, Ormay Cecília dr.¹

¹ Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Gyermek-Aneszteziológiai és Intenzív Osztály, Miskolc (Főigazgató: Tiba Sándor dr.)

² Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Képző és Diagnosztikai Osztály, Miskolc (Főigazgató: Tiba Sándor dr.)

³ Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Szemészeti Osztály, Miskolc (Főigazgató: Tiba Sándor dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:

Fitala Réka dr.

3525 Miskolc, Szentpéteri kapu 72-76.

e-mail: alatif.aker@gmail.com

ÖSSZEFOGLALÁS Bevezetés: A purulens meningitis napjaink korszerű terápiái lehetőségei ellenére is egy potenciálisan életet veszélyeztető kórkép.

Esetismertetés: Az előzőleg eseménytelen anamnéziséű négy és fél hetes, fiú csecsemő tudatzavarral, kétoldali szemhéj-duzzanattal került felvételre Intenzív Osztályunkra. Meningealis kiindulású, *Staphylococcus aureus* sepsis képe bontakozott ki, mely következményes ischaemiás stroke-ot, majd hematogén szórással peri-, retrobulbaris abscessust, endophthalmitist, perianalis, periscrotalis tályogot okozott. Az újszülött koron kívül speciális immunkompromittáló tényező nem igazolódott. Komplex intenzív-, szemészeti-, sebészeti terápia ellenére a csecsemőt elvesztettük.

Következtetés: Az endophthalmitis ebben a korcsoportban nem ritka szövődménye a sepsisnek, bizonyos rizikófaktorok együttállása esetén számítani lehet rá. Hematogén szórás következtében a kiemelt vérellátású szemben a szem belső rétegeit érintő gyulladás alakul ki. A komplex intenzív terápia mellett a korai, széles spektrumú, célzott antimikrobás kezelés adott esetekben nem elegendő, ekkor intravitrealis injekció, bizonyos kórlefolyás esetén vitrectomia válhat szükségessé.

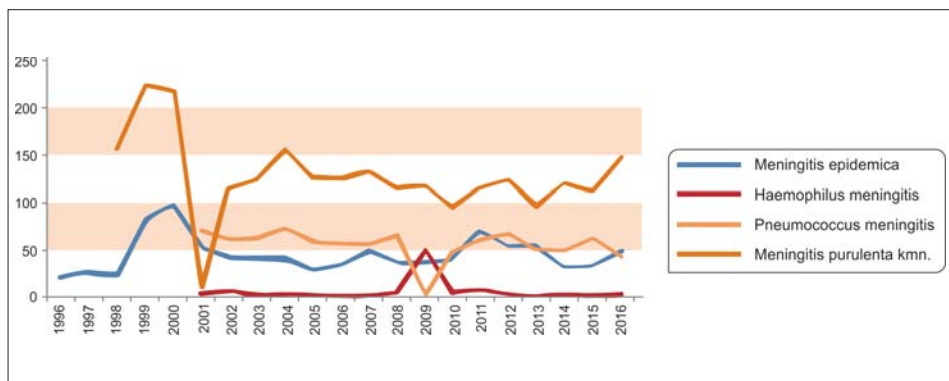
KULCSSZAVAK meningitis purulenta, újszülöttkori sepsis, endogén endophthalmitis, intraocularis fertőzés, *Staphylococcus aureus*

Bevezetés

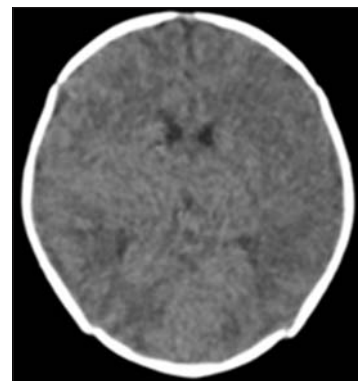
A purulens meningitis napjaink korszerű terápiái lehetőségei ellenére is súlyos, potenciálisan életet veszélyeztető, magas időfaktorú, így gyors beavatkozást igénylő kórkép. Az utóbbi évek statisztikája alapján hazánk teljes lakosságát tekintve évente 210–240 új esettel kell számolnunk (1). A vezető kórokozók életkortól függően változnak (2) (1. táblázat). A kórokozó endogén tulajdonságai, a gazdaszervezet immunstátusza, az orvoshoz fordulásig eltelt idő alapvetően meghatározza a súlyosságot, a lefolyást, a kimenetelt. A *Haemophilus influenzae* elleni kötelező védőoltás bevezetése (1999), a *Pneumococcus* elleni (2008) és a *Meningococcus* A, C, Y, W 135 (2005) és B (2014) elleni vakcináció hozzáférhetősége alapvetően átírta a kórokozó-spektrumot, ezzel párhuzamosan változtatva az eddig ismert kórlefolyáson (1. és 2. ábra). A terápia sikere sokszor múlik a korai, legtöbb-

1. táblázat: Meningitis purulenta leggyakoribb kórokozó kórcsoportok szerint (2)

Újszülöttkor	Csecsemő- és gyermekkor	Felnőttkor
<i>E. coli</i>	<i>Neisseria meningitidis</i>	<i>Streptococcus pneumoniae</i>
B csop. <i>Streptococcus</i>	<i>Streptococcus pneumoniae</i>	<i>Neisseria meningitidis</i>
<i>Klebsiella</i> spec.	(<i>Haemophilus influenzae</i>)	
<i>Salmonella</i> spec.	<i>Cryptococcus</i> spec.	
<i>Serratia marcescens</i>	<i>Candida</i> spec.	
<i>Pseudomonas aeruginosa</i>		
<i>Listeria monocytogenes</i>		



1. ábra: Meningitis purulenta előfordulása kórokozók szerint – esetszámok évente 1996–2016-ig (Bejelentett fertőző megbetegedések alapján – Epiinfo) (1) Meningitis epidemica = invazív meningococcus betegség



2. ábra: Natív koponya-CT - 1. nap. Diffúz agyduzzanat, kiterjedt ischaemiás stroke a bal frontoparietotemporalis régióban, mindkét oldali basalis ganglionokat érintően

2. táblázat: Endogén endophthalmitis előfordulására hajlamosító tényezők (7)

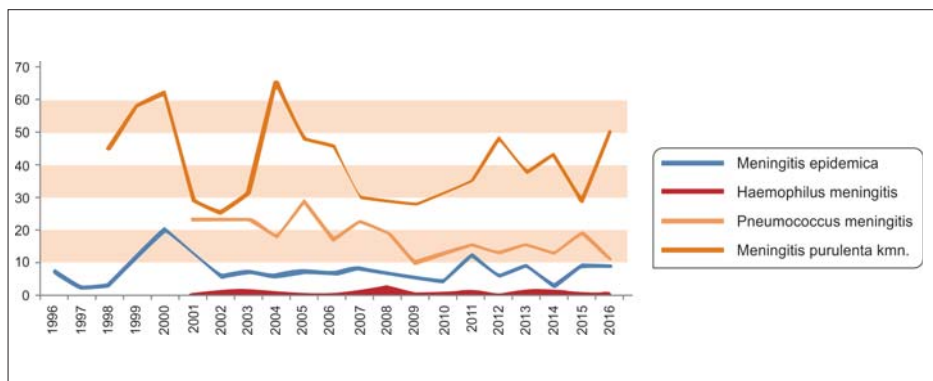
Rizikófaktorok
Koraszülöttség
Kis születési súly
Krónikus betegségek (DM, vese, szívbetegségek, BPD, IVH)
Intravénás katéterek
Retinopathia
Malignus betegség
Immunszuppresszió
Közvetlen posztoperatív szak
Induló sepsis (láz/hypothermia, lethargia, apnoe, etetési nehézség, romló lélegeztethetőség)

ször jellegtelen tünetek felismerésén. Minél fiatalabb betegnél jelentkezik a kórkép, az életkori sajátosságok miatt annál nagyobb valószínűséggel alakul ki hematogén szórás, sepsis (2, 4-6). Ennek egyik ritka megjelenési formája a szem belső rétegeit érintő gyulladás, endophthalmitis (2. táblázat).

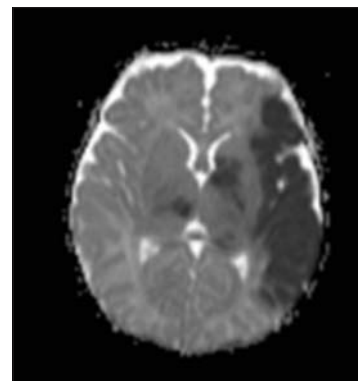
Esetismertetés

A négyhetes és ötnapos korban Intenzív Osztályunkra felvett fiú csecsemő időre, érett súllyal komplikációk nélkül született. Már ekkor észlelték izolált anomáliaként jelentkező, a későbbiek során nem progresszív, szülői együttműködés hiányában azonban nem tisztázott etiológiájú microcephaliáját (3-as percentil alatt 2 centiméterrel). Egy téli estén, néhány óra leforgása alatt nyugtalanság, majd táplálási nehezítettség, hányás jelentkezett, ezt követően izomtónus-fokozódás, kétoldali

szemhéjduzzanat alakult ki. A tünetek kezdetét követően 11 órával került kórházi felvételre, ekkor már soporosus tudatállapotára, generalizált izomrigiditásra, centralizált keringésre, felületes szaporra légzésre tekintettel intézetünk intenzív osztályára. A szimmetrikus szemhéjduzzanathoz enyhe hyperaemia társult, emellett a pupillák fényre teljes anergiát mutattak. Laborvizsgálatok respirációs acidosiszt, emelkedett laktát- és vércukorszintet, hyponatraemiát, leukopeniát (2,350 G/l, 48% neutrophil), emelkedett gyulladásos paramétereket (CRP: 91,53 mg/l, PCT: 5,4 ng/ml), emellett rendezett szervfunkciós értékeket mutattak. A liquor emelkedett fehérje- (167,6 mg/l) és sejtszámot (4160/3), csökkent liquor-cukorértéket (44 mmol/l) jelezte. Kórokozó identifikálása céljából hemokultúra, liquortenyésztés történt. Homeosztázis rendezésével párhuzamosan, meningitis, induló sepsis gyanújával empirikus, széles spektrumú antibiotikum, idegrendszeri penetrációt elősegítő szteroid-, IgM-dús intravénás immunglobulin-, aspecifikus toxinneutralizáló kezelést kezdtünk, tájékoztató képalkotó vizsgálatokat végeztünk. Konvencionális röntgenvizsgálat a szív és tüdő státuszában eltérést nem talált. Bántalmazásra utaló radiológiai jelek nem voltak észlelhetők. Koponya-CT-n diffúz agyduzzanattal kísért, kiterjedt ischaemiás stroke képe rajzolódott ki, mely a bal frontoparietotemporalis régiót, és a kétoldali basalis ganglionokat érintette (3. ábra). MR-angiográfia a bal arteria carotis media eredést követő, illetve a bal arteria carotis posterior középső szakaszát érintő teljes elzáródást mutatott (4. ábra). A leletek birtokában a korábban megkezdett terápia kiegészítéseként gépi lélegeztetést, agresszív dehidráló kezelést, LMWH terápiát indítottunk. Thrombophilia irányú vizsgálatok (INR, TI, APTI, PS, PC, AT III, APC rezisztencia, Leiden-mutáció) kóros eltérést nem mutattak, transthoracalis echo emboliaforrást, strukturális, illetve funkcionális eltérést

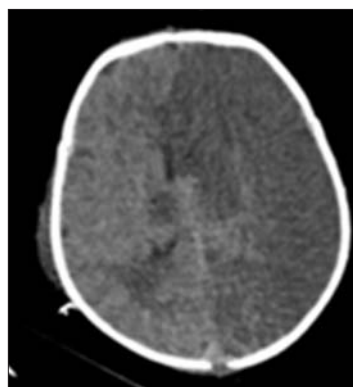


3. ábra: Meningitis purulenta okozta halálesetek száma kórokozók szerint – évente 1996–2016-ig (Bejelentett fertőző megbetegedések alapján – Epiinfo) (1) Meningitis epidemica = invazív meningococcus betegség



4. ábra: Koponya-MRI 3 T, T2 diffúzió súlyozott felvétel – 1. nap Diffúziós gátlás a bal arteria carotis media és a bal arteria carotis posterior ellátási területén

nem igazolt. Idegsebészeti beavatkozás terápiás effektus hiányában nem volt lehetséges. A stabilizálódó cardiopulmonalis állapot mellett neurológiai státusában jelentős változást nem észleltünk. Felvételét követően 24 órával CT-vizsgálat az idegrendszeri folyamat progresszióját írta le (5. ábra), a teljes bal féltekére, kétoldali thalamusra, mesencephalonra, hídra, bal kisagyra is kiterjedő ischaemiás terület rajzolódott ki. Időközben megérkező tenyésztési eredmények a vér és a liquor egybehangzó *Staphylococcus aureus* fertőzését mutatták ki, vizeletéből *Candida albicans* tenyésztett. Az antibiotikus terápián célzottan módosítottunk (flucloxacillin, meropenem, fluconazole). Az osztályos kezelés 3–4. napjától neurológiai állapotában lassú javulás volt észlelhető, generalizált spaszticitás mellett mind a négy végtagját önállóan mozdította, spontán légzési tevékenység volt detektálható. Liquora sterilé vált, sejtszám csökkent, fehérje még emelkedett volt, gyulladásos markerek javulást mutattak. Ezzel ellentétben a kétoldali exo-



5. ábra: Natív koponya-CT – 2. nap Progresszió. Ischaemiás laesio a teljes bal féltekére, kétoldali thalamusra, mesencephalonra, hídra és a bal oldali kisagy területére is kiterjedően

phthalmus fokozódott, mindkét szemhéj egyre oedemásabbá, hyperaemiásabbá, conjunctiva chemoticussá vált, a cornea, a sclera gyulladása, opacitása fokozódott. Szoros, napi szemészeti kontrollok során a szisztémás antimikrobás, keringésvitális kezelés mellett lokális lubrikáns és antibiotikus terápiában részesült. Nehéz vizsgálati viszonyok mellett szemfenéki eltérés nem mutatkoz-

zott, de a folyamat előrehaladtával, a felszíni részek homályosodásával a mélyebb részek egyre kevésbé voltak megítélhetőek. Jó diagnosztikai megközelítést adott volna a szem ultrahang, melyhez sajnálatunkra a technikai feltételek nem voltak adottak. Fokozatos, napról-napra észlelhető progresszióval a felső szemhéjak területén a nyolcadik naptól egyértelmű purulens beolvadást észleltük (6.,

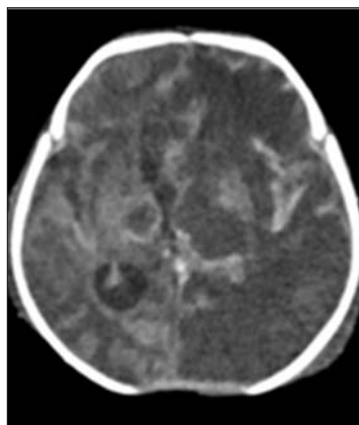


6., 7. ábra: Kép szemészeti státusz: 4-6 nap. Fokozódó, csaknem szimmetrikus kétoldali exophthalmus, gyulladt, oedemás szemhéjak, lobos, chemoticus conjunctiva, opálos cornea, sclera, fokozatosan demarkálódó purulens beolvadás a felső szemhéjak területén.



8. ábra: Kép szemészeti státusz: 8. nap. Rekeszes tályogüreg sebészeti (szemészeti) feltárását követő állapot, sebűri drainage

7. ábra). Szemészek tályogfeltárás, néhány napos drainage mellett döntöttek (8. ábra), folyamatos párákamra kezelés mellett. A folyamatot gyulladásos marker emelkedés nem kísérte, leukocytaszám-emelkedés (11,430 G/l, neutrofil: 44%), anemizálódás jelentkezett (hemoglobin 7,8 g/dl). A műtéti sebváladékból kórokozót azonosítani nem sikerült. Az elkövetkező napokban a fenti terápia hatására a szemet illetően a protrusio és hyperaemia csökkent, de nem szűnt meg, pupillák státusza változatlan maradt, a lényegében továbbra is zajló endophthalmitist, valamint a szemkörnyéki szövetek gyulladását megállítani nem tudtuk. Esendő állapota miatt a 15. kezelési napon képalkotóként koponya- CT-vizsgálat (9. ábra) további állapotromlást írt le, progrediáló, subfalcialis herniatiót okozó agyvizenyővel, az ischaemiás lézióknak megfelelően demarkálódó necrosisokkal, ekkor már egyértelműen vizualizálható kétoldali periorbitalis cellulitisszel, retrobulbaris abscessussal. A műtétes szakmák egybehangzó véleménye alapján (szemészet, fül-orr-gégészet, idegsebészet) invazív sebészeti feltárástól javulásra nem számíhattunk. Stabil keringés mellett továbbra is lélegeztetést igényelt, ehhez szükséges



9. ábra: Natív koponya CT – 15. nap. Subfalcialis herniációt is okozó diffúz agyvizenyő, a korábbi ischaemiás területnek megfelelően demarkálódó necrosisok, ekkor már egyértelműen detektálható kétoldali periorbitalis cellulitis, retrobulbaris abscessus

szedatoinanalgézia mellett négyvégtagi mozgáskezeléssel továbbra is megfigyelhettünk. A kezelés harmadik hetén induló myoclonusok levétiracetam beállítása mellett szűntek. Viszonylagos nyugalmi állapot után a negyedik hét kezdetén gyors progresszióval perianalis, majd periscrotalis tályog kialakulását észleltük, gyulladásos paraméterek emelkedése, anaemia, neutropenia (abszolút segmentszám 966 G/l) kíséretében. Sebészeti tályog-űr drainage, sebváladék alapján célzott, széles spektrumú, anaerob kórokozókat is lefedő antibiotikus kezelés, komplex szupportív terápia ellenére a sepsis kiteljesedését ez alkalommal már nem lehetett megállítani. Kezelésének 27. napján súlyos többszervi elégtelenség tüneteiben elhunyt.

Megbeszélés

A fenti esetet átgondolva kézenfekvőnek látszott a következtetés, miszerint a súlyos meningoencephalitis perivascularis infiltráció, inflammatio útján fokozatosan rontotta a szöveti perfúziót, végül occludálta a tápláló agyi artériákat, következményes ischaemiás stroke-ot hozva létre. Emellett más hatásmechanizmussal a primer gyulladásos forrás hematogén szórás, szeptikus embolizáció útján tehető felelőssé a lokális tályogképződésért, így a szem különböző rétegeiben, és perianalisan kialakult abscessusokért. Mégis sepsisben a hematogén szórás elsődlegesen a belső szerveket érinti, lokális tályogok kialakulásával veleszületett, szerzett immundefektusok esetén kell számolnunk igazán (13-15). Ebben az esetben viszont komplement defektust, leukocitaadhéziós zavart, HIV-infekciót igazolni a kórlefolyás során nem sikerült. Immunkompromittált állapot mellett igazán csak a kiemelt újszülöttnél szólt (4-6, 13-15).

Az endophthalmitis a szem belső rétegeit (5. ábra) involváló gyulladásos folyamat, mely az üvegtest jelentős, progresszív inflammációjával jár, így a kórlefolyás esetén definitív látásvesztéssel és komoly szisztémás következményekkel kell számolnunk (3, 11). Fertőzőes eredet esetén a kórokozó behatolási útja alapján exogén és endogén formái léteznek. Az exogén forma, mely főleg posztoperatív szövődményként, áthatoló sérülések után lép fel, adja pont ezek gyakorisága alapján az esetek 92-98%-át. Ebben az esetben viszont a rendkívül ritka (2-8%) előfordulását endogén formával álltunk szembe, mely egy meglévő gócból hematogén szórással jött létre (3, 8, 9).

A speciális korcsoport és az extrém ritka endogén endophthalmitis együttes előfordulása további gondolkodásra ösztönzött minket. Az entitás különböző országok Neonatális Intenzív Centrumaiban eltérő gyakorisággal (1/1000 élve születés, 4,42/100 000 élve születés) ritkán, de nem elha-



nyagolható mértékben fordul elő (7,9-12). Ebben a korcsoportban az endogén endophthalmitis a sepsis nem ritka manifesztációs formájának tekinthető. Lokális tályogképződés szempontjából ilyen esetekben elsődleges célszerv a szem (8), melyért fokozott vérátáramlása tehető felelőssé. A tanulmányok szerint az induló tünetek általában egészen enyhék és sokszor a felsoroltakból csak egy-egy észlelhető (enyhe proptosis, periorbitalis oedema, szemhéjduzzanat, conjunctiva belövelltség, purulens váladékozás, cornea foltos homályosodása), pedig a mélyben már zajlik a vitrealis érintettség. A bizonyosan kísérő fájdalom, photophobia, látászavar ebben a korcsoportban szubjektíve nehezen megítélhető. A cornea átlátszatlansága miatt nehezített a mélyebb képletek ophthalmoscopus vizsgálata (8, 9). A szem különböző rétegeiből a kórfolyamat során nyert mintákból kórokozó legtöbbször nem tenyészthető ki, míg parallel vett haemokultúra pozitív (9). A tanulmányok szerint a leggyakoribb patogén a *Candida albicans*, 75–80%-os előfordulással. Ezt követi a *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus pneumoniae*, B csoportú *Streptococcus*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Klebsiella* speciesek, *Echerichia coli*, *Listeria monocytogenes* együttesen kiteve az egyéb, körülbelül 19 %-ot. Mindezek tükrében a szerzők rutinszerű szűrést ajánlanak a rizikóbetegnek enyhe, fent leírt tünetei esetén is (3, 8-10). A septikaemia következtében kialakult endophthalmitis gyakoriságának visszaszorulását (USA adatok szerint 1998–2006-ig csaknem 50 %-os csökkenését) egyértelműen a korai felismerésnek és a széles spektrumú antibiotikum/antifungális kezelésnek köszönhetjük. Az első vonalbeli szerek a harmadik

generációs cephalosporinok, piperacillin-tazobactam, carbapenemek és vancomycin kombinációja, valamint amphotericin B, voriconazole (8-12). A lokális kezelés fontos, de nem elégséges. Esetünkben is ennek megfelelően jártunk el, a terápiás effektus mégis elmaradt a várttól. Ennek oka lehet, hogy az intravitrealis tér nehezen megközelíthető a gyógyszerek számára, így a terápiás hatás elmaradása esetén, kifejezetten agresszív lefolyású esetekben át kell térni az antimikrobás ágens (itt vancomycin, aminoglykozid, harmadik generációs cephalosporin ajánlott) intravitrealis alkalmazására. Egyes esetekben esetleg csak radikális vitrectomia mentheti meg a látást, illetve szünteti meg a sepsist, a másodlagos (szórt) góc szanálásával (8-12). Ezeket az eseteket a RAPD (relative afferent pupillary defect), azaz pupilla anergia kezdetektől való fennállása jelzi. Vitrectomia az egyetlen megoldás a terápia rezisztens (48 óra múlva sincs válasz intravitrealis injekció esetén) és látást fenyegető kórfolyamatokban is. Utólag ártékelve az esetünkben, a kezdetektől észlelhető pupillatünet hátterében ez a jelenség állhatott (3).

Le kell vonnunk ismét a régtől ismert tanulságot, hogy apró, „nem teljesen képbe illő” jeleknek érdemes jelentőséget tulajdonítani. Azt gondoljuk, hogy ismerjük a kórokozókat és jellemző viselkedésüket, de az egyén sokszor reagál a megszokottól eltérően, éppen talán a (jelenleg még nem objektivizálható) genetikai determináltság miatt. A meningitis a modern terápiás lehetőségek mellett is továbbra is életveszélyes kórkép, és különösen újszülöttkorban eltérő lefolyás várható. A legrosszabbra számítani talán nem paranoia, csak elővigyázatosság.

Summary

Meningitis purulenta and endophthalmitis -rare complication or predictable outcome-case report

Réka Fitala dr.; Borsod- Abaúj- Zemplén County Teaching Hospital Child Health Center, Department of Anaesthesiology and Intensive Care, Miskolc, Hungary (General director: Sándor Tiba dr.)

Background: Despite current therapy, meningitis purulenta remains a life threatening disease.

Case report: A male infant at the age of four and a half weeks with uneventful birth and past medical history was admitted to our Intensive Care Unit in a complete unconscious state with both eyes swollen. It proved to be *Staphylococcus aureus* meningo-encephalitis resulting in septicaemia and consecutive ischemic stroke. Haematogen spreading caused peri-, and retrobulbar, followed by perianal-, periscrotal abscesses and endophthalmitis. No inherited or acquired immunodeficiency could have been proven. Despite the complex intensive care- and ophthalmological-, surgical-, neurosurgical therapy, the patient has died.

Conclusion: Endogenous endophthalmitis is not a rare complication of neonatal sepsis, it is likely to happen at definite risk factors. The intraocular infection affecting the inner coats of the eye is associated with excellent blood flow of this area and is a result of haematogenous spread of microorganisms from distant foci. In some particular cases needing complex intensive care, early, aimed, broad spectrum antimicrobial therapy is not sufficient and intravitreal injection or vitrectomy could be necessary.

KEYWORDS meningitis purulenta, neonatal sepsis, endogen endophthalmitis, *Staphylococcus aureus*



Irodalom

1. Országos Epidemiológiai Központ: Epiinfo, bejelentett fertőző megbetegedések adatai (1999-2016) <http://www.oek.hu/oek.web?to=2475,2465&nid=509&pid=1&lang=hu> n 2017.10.10
2. Mészner Zsófia: A központi idegrendszer fertőzős betegségei. In Oláh Éva szerk. Gyermekgyógyászati kézikönyv, Medicina Könyvkiadó Rt, Budapest 2009; 485-494.
3. Sadiq AM, Hassan M, Agarwal A, et al. Endogenous endophthalmitis: diagnosis, management and prognosis, Journal of Ophthalmic Inflammation and Infection 5:32, DOI 10.1186/s12348-015-0063-y
4. Mikos Borbála: A gyermekkori sepsis kritikus első órái, Gyermekgyógyászati továbbképző szemle, 2017; 22(2):71-81.
5. Kocsis I, Czemplé É: Újszülöttkori sepsis Gyermekgyógyászati továbbképző szemle 2017; 22(3):127-131.
6. Mikos B, Bóró É: A sepsis mint diszeminált intravasalis inflammatio és coagulatio Gyermekgyógyászati gyermek- és ifjúság-egészségügyi szaklap, 2000; 51(5): 433-446.
7. Wu L, H Roy H et al. Fungal endophthalmitis <http://emedicine.medscape.com/article/1204298-overview> Online 2016. 03.11.
8. Sriparna B, Kumar A, Kapoor K, et al: Neonatal Endogenous Endophthalmitis: A Report of Six Cases, Pediatrics 2013; 131:e 1292; DOI: 10.1542/peds.2011-3391
9. Figueiredo S, Joao A, Mateus M, et al: Endogenous endophthalmitis caused by Pseudomonas aeruginosa in a preterm infant: a case report, Cases journal 2009; 2:304 DOI: 10.1186/1757-1626-2-9304
10. Aziz A. H., Berrocal A.M, Sisk R.A. al: Intraocular infections in the neonatal intensive care unit University of Miami, Department of Ophthalmology, Clinical Ophthalmology 2012; 6:733-737.
11. Khan A, Okhravi N, Lightman S: The eye in systemic sepsis: Clinical Medicine 2002; 2 (5):444-8.
12. Safneck JR: Endophthalmitis: A recent review of trends; Saudi Journal of Ophthalmology 2012; 26:181-189.
13. Yuen-mei Li E, Kwok-Lai Yuen H: Emergencies of the Orbit and Adnexa Diagnosis and Treatment of Bacterial Infections of the Orbit pp 289-295 First Online: 17 December 2016
14. Ahmad M, Capitena CL, Curtis D: The Eye in Pediatric Systemic Disease Ocular Manifestations of Infectious Diseases pp 327-357 First Online: 21 June 2017
15. Yewlin E. Chee & Dean Elliott: The Role of Vitrectomy in the Management of Fungal Endophthalmitis, Seminars in Ophthalmology Volume 32, 2017 - Issue 1: MEEI Fellows Review 2016: Evidence-Based Practice in Ophthalmology Pages 29-35 Published online: 28 Oct 2016

Útravaló tudnivaló

- Meningitis purulenta újszülöttkori eseteiben hematogén szórás következtében kiemelten jó vérellátása folytán elsődleges célszerv lehet a szem, az így létrejövő endogén forma az endophthalmitisek 2%-át adja.
- Predesztináló tényezők jelenléte (krónikus betegség, immundeficiens állapot, koraszülöttség és újszülöttkor) esetén kezdődő, enyhe szemészeti tünetek és bacteraemia együttes fennállása esetén célszerű keresni, illetve mielőbb agresszíven kezelni szükséges ezt a látás- és az életkilátások szempontjából is magas időfaktorú betegséget.
- Az endophthalmitis kórokozója 80%-ban *Candida albicans*, ezt követi a *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus pneumoniae* és a Gram-negatív bélbaktériumok. Kezelése célzott széles spektrumú antimikrobiális kezelés mellett választott esetekben határozottan indított intravitrealis injekciókból, szükség esetén vitrectomiából áll.

Tesztkérdések

1. Endogén endophthalmitis kezelési lehetőségei, kivéve:
 - a) széles spektrumú antimikrobiális kezelés
 - b) intravitrealis injekció
 - c) vitrectomia
 - d) immunglobulin kezelés
2. Endogén endophthalmitis előfordulására hajlamosít bacteraemia jelenléte esetén, kivéve
 - a) veleszületett szívhiba
 - b) 2000 grammos születési súly, koraszülöttség
 - c) BPD
 - d) áthatoló szemsérülés

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

Szondatáplálásra szoruló öt hónapos csecsemő táplálási zavarának kezelése

Martonosi Ágnes Rita dr., Scheuring Noémi dr., Karoliny Anna dr., Lőrincz Margit dr.

Heim Pál Gyermekkórház, Budapest (Igazgató: Nagy Anikó dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:

Martonosi Ágnes Rita dr.

1089 Budapest, Üllői út 86.

e-posta: agirmartonosi@gmail.com

ÖSSZEFOGLALÁS A koragyermekkori táplálási-táplálkozási problémák hátterében több esetben az organikus és a funkcionális okok szerepét is javasolt figyelembe venni.

Esetismertetés. Egy öt hónapos csecsemő esetét mutatjuk be, akinél hathetes korban kritikus súlygyarapodási elégtelenséghez vezető étvágytalanság, regurgitációs panaszok, nyákos székletürítés hátterében a klinikai kép alapján tehéntej-fehérje-allergiát vélelmeztünk. A csecsemő etethetősége a megfelelő kezelés, azaz a tehéntejfehérje mentes diéta bevezetését követően sem rendeződött, ezért nasogastricus szondán keresztül táplálás kiegészítésre szorult. A kórtörténet alapján felmerült funkcionális háttérre való tekintettel a terápiát rendszeresen tartott szülő-csecsemő konzultációkkal egészítettük ki, valamint teammunkánk során gyógytornász segítségét is igénybe vettük generalizált izomhypotóniája kezelésére. A szájon keresztül történő bevitel fokozatos emelkedése mellett a szondatáplálás végül két hónap elteltével megszüntethetővé vált.

Következtetések. Egyes táplálási problémák kezelésénél „táplálkozás terápiás team” közös munkája vezethet sikerre.

KULCSSZAVAK táplálási problémák diagnosztikája, táplálkozás terápiás team, szülő-csecsemő konzultáció

Az alábbiakban egy öt hónapos csecsemő tápláláse-elutasítása és kritikus súlygyarapodási elégtelenségének kezelése kapcsán kívánjuk bemutatni a szülő-csecsemő konzultáció (11) hatékonyságát az orvosi kezeléssel párhuzamosan.

Esetismertetés

A felvételnél öt hónapos csecsemő I/1. gondozott, zavartalan terhességből 40. gesztációs héten elhúzóódó vajúdas és meconiumos magzatvíz miatt császármetsszéssel született 4000 gramm súllyal, 8/10-es Apgar-státusszal. Korai cardiorespiratoricus adaptációja zavartalan volt.

Születését követően 7 órával került az újszülött először mellre, az igény szerinti szoptatás néhány nap elteltével problémamentessé vált.

Az első hat hétben a csecsemő súlygyarapodása korának megfelelően zajlott, a heti rendszerességgel végzett súlymérések során a 75-ös percentilen növekvő tendenciát mutatott, a 6-8. hét között azonban súlya stagnálni kezdett. A két hónapos olást követően a szülők arra lettek figyelmesek,

hogy a csecsemő egyre vontatottabban és hosszabb ideig szopik. A szopások mennyiségét ezért mérni kezdték, és megállapították, hogy napi bevitel nem éri el a 100 ml/kg-os mennyiséget. A háziorvos javaslatára az igény szerinti szoptatásról átváltottak rendszeres, három óránkénti szoptatásokra. Laktációs szaktanácsadót is felkerestek, aki segítséget nyújtott a tejszaporító fejésekben, így a továbbiakban cumisüvegből adott lefejt anyatejjel egészítették ki a szopásokat. Azonban a napi anyatej bevitel továbbra sem érte el a 100 ml/kg-os mennyiséget.

Három hónapos korára a csecsemő teljes mértékben elutasította az anyatejes táplálást mind a szopások, mind a cumisüveggel való kiegészítések formájában. A szülők sokszor sírósnak, nyűgösnek látták, minden etetést követően nagy mennyiségűt bukott, hasa puffadtta vált, széklete gyakran nyákot tartalmazott. A háziorvos irányításával a területileg illetékes kórházba került, ahol az elvégzett laboratóriumi vizsgálat és hasi ultrahang normál viszonyokat igazolt. Az obszerváció ideje alatt tehéntej alapú tápszeres táplálásra tértek át cumisüveg segítségével. A tünetek hátterében gastro-



oesophagealis refluxra gyanakodtak, ezért a tápszer sűrítését, valamint a csecsemő pozícionálását javasolták. Átmenetileg a csecsemő étvágya és etethetősége javult, azonban 5 hónapos korára ismét erőteljesen visszatért táplálási nehezítettsége.

Kórházunkba ekkor került be elesett általános állapotban, exszikkáltan, súlya a 10–25-ös percentilen stagnált. A kivizsgálás során a fizikális státuszából kiemelendő generalizált izomhypotoniája, valamint dyscraniás koponyája. A laboratóriumi és radiológiai vizsgálatok (hasi és koponya ultrahang, teljes passzázs vizsgálat) kórjelző eltérést nem igazoltak, a fül-orr-gégészeti és kardiológiai konzílium normál viszonyokat írt le. A neurológiai vizsgálat során észlelt generalizált hypotonián kívül egyéb organikus eltérést nem igazolt, rendszeres gyógytornáztatást javasolt. Az obszervációnk alatt tünetei háttérben tehéntejfehérje-allergiát valószínűsítettünk, ezért extenzíven hidrolizált tápszerre váltottunk. Súlya azonban továbbra sem emelkedett az elvárt mértékben, és a táplálás ideje alatt egyre erősebb distress jeleit mutatta. A szülők is fokozatosan egyre aggodóbbá váltak az állapottal kapcsolatban. Tekintettel tartósan fennálló elégtelen szájon keresztül bevételére, nasogastricus szondán keresztül táplálékkiegészítést vezetünk be. Generalizált izomhypotoniája miatt a kezelésbe gyógytornászt is bevontunk.

Ezzel párhuzamosan napi 1–2 alkalommal speciálisan képzett szakember (integrált szülő–csecsemő konzulens) bevonásával 30 perces konzultációkat tartottunk 12 napig a kórházi bent fekvés alatt és 5 további alkalommal a kontrollvizsgálatok alkalmával. A konzultációk fő témái a következők voltak: a csecsemő szomatomentális fejlődésének jellemzői, ezen belül hangsúlyt fektetve az éhség-jóllakottság és a diszkomfort érzés kifejezési módjaira csecsemőkorban. A csecsemő táplálással-evéssel kapcsolatos jelzéseit közösen próbáltuk értelmezni, segítve ezzel a szülőket csecsemőjük igényeinek észlelésében. A szülők kifejezett támogatásra

szorultak saját szülői kompetenciájuk megerősítésében.

A csecsemő állapota az alkalmazott kezelés mellett fokozatosan rendeződött, élénkebbé vált, cumisüvegből egyre nagyobb mennyiségeket fogadott el, hypotoniája is mérséklődött.

12 nap elteltével jó általános állapotban, emelkedő súlygörbével emittáltuk, a szülők az otthonukban végzett szondatáplálást elsajátították. Otthonában a gyermek szájon keresztül bevitele fokozatosan nőtt, majd 6 hónapos korában a szülők elkezdtek a zöldség-gyümölcs pürével való hozzátáplálást is. A csecsemő jó etethetősége és stabil, jó ütemű súlygyarapodása lehetővé tette, hogy két hónappal a kórházi felvételt követően a szonda megszüntethető legyen.

A jelenleg tíz hónapos gyermek szilárd ételeket eszik, cumisüvegből tápszer iszik. A súlya az 50–75 percentilis görbén emelkedő tendenciát mutat, és pszichomotoros fejlődése megfelelő ütemű. Kontroll során az anya arról számolt be, hogy a konzultációk segítettek többek között gyermekünk jelzéseinek felismerésében, megértésében, és a nehéz időszakon való tovább jutásban.

Megbeszélés

A koragyermekkorai táplálási-táplálkozási problémák hatékony kezelése a klinikai gyakorlatban az egyik legnagyobb kihívást jelentő feladat. A gyermekorvosi gyakorlat eszközeivel nehezen befolyásolható gyarapodási elégtelenség háttérben gyakran nem csak organikus, hanem funkcionális okokat is javasolt keresnünk és kezelnünk (1-3).

A táplálással-táplálkozással kapcsolatos problémák diagnosztikája során a mennyiségi és minőségi adatok figyelembevétele mellett a táplálkozási viselkedés megnyilvánulásainak megfigyelése is fontos szerepet játszik, ugyanis az egyes kórformák gyakran valamilyen regulációs (viselkedésszabályozási) zavarral társulhatnak (4, 5). A regulációs

1. táblázat: Fejlődésbeli elmaradáshoz vezető kórállapotok csecsemő- és kisdedkorban (1, 2)

Elégtelen energiabevitel	Nem megfelelő hasznosulás	Excesszív energiaszükséglet
Szoptatási nehézség az anya és/vagy a csecsemő miatt	Táplálékallergia	Krónikus infekció, immunhiányos állapot
Nem megfelelő minőségű tápszer/étel bevitele	Malabszorpció (pl. coeliakia, fehérjevesztő enteropathia, krónikus hasmenés)	Krónikus tüdőbetegség (pl. mucoviscidosis)
Gastrooesophagealis reflux betegség	Pylorusstenosis	Kongenitális szívbetegség
Szociális probléma (pl. éhezés, gondozó általi abúzus)	Fejlődési rendellenesség (atresia, malformáció)	Malignus megbetegedések
Anatómiai nehézség (pl. szápadhasadék)	Anyagcsere-betegségek	Pajzsmirigybetegség



2. táblázat: Vizsgálatok táplálkozási zavarok esetén csecsemőkorban

Alapellátásban	Szakvizsgálatok (tünetorientáltan)
Anamnézis felvétele	Radiológiai vizsgálat (hasi és koponya-ultrahang)
Fizikális vizsgálat	Kardiológiai vizsgálat
Növekedési görbék (hossz- és súlypercentilis)	Gastroenterológiai vizsgálat
Táplálkozási napló vezetése	Endokrinológiai vizsgálat
Laboratóriumi vizsgálatok (vér, vizelet, széklet)	
Pulmonológiai vizsgálat	Neurológiai, fejlődésneurológiai vizsgálat

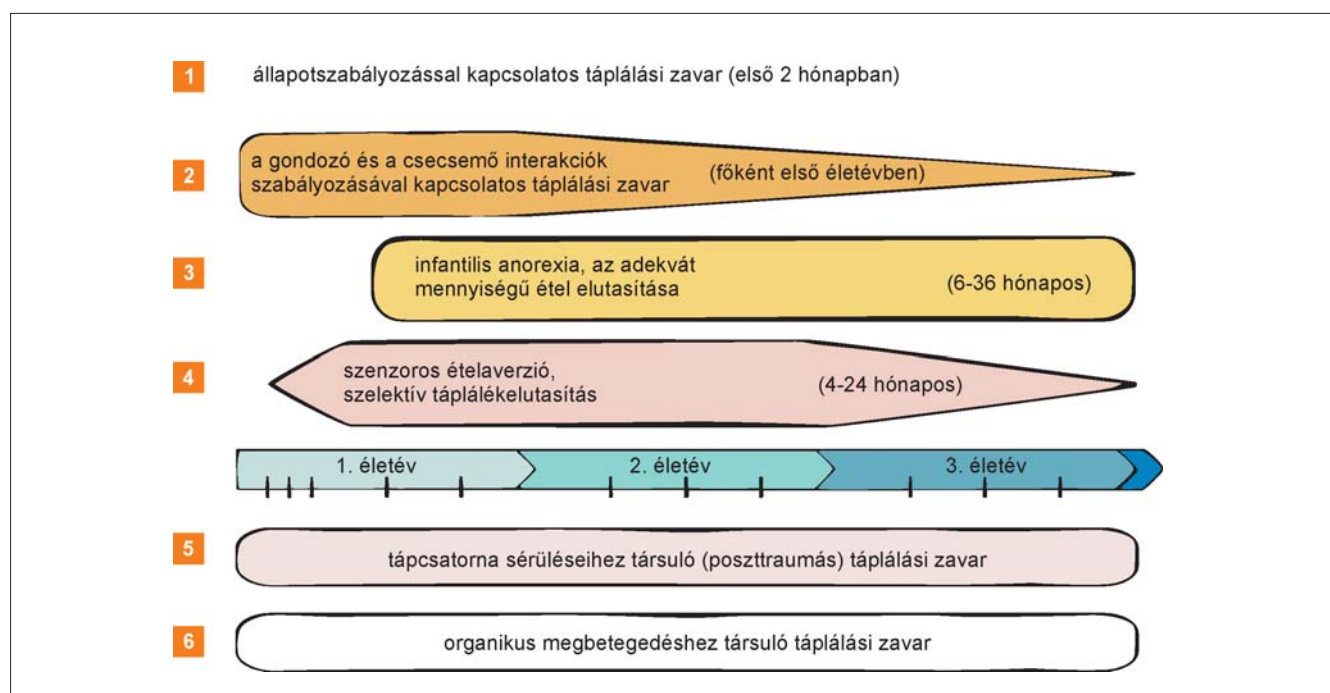
zavarok a koragyermekkor pszichés vagy pszichoszomatikus megbetegedési formái, melyeknek részei az excesszív sírás, a krónikus nyugtalanság, az alvászavarok valamint a táplálási-táplálkozási és gyarapodási zavarok (1, 3, 6).

A diagnosztika első lépése az organikus betegségek kizárása (1. táblázat)(1, 2, 5, 7), amelyhez elengedhetetlen a táplálási anamnézis pontos felvétele és a csecsemő-szülő pár megfigyelése (1, 2). Pszichoszomatikus eredetű gyarapodási elégtelenségre abban az esetben gondolhatunk gyermekorvosi gyakorlatunkban, ha az organikus betegség klinikai képét mutató tünetegyüttes hátterében a

kivizsgálás során nem igazolódik kóros eltérés (2. táblázat). Ide sorolhatók még azok az esetek is, amelyeknél a kiváltó okok megszűnését követően is fennmarad a táplálkozással összefüggésbe hozható kóros tünet.

Magyarországon a koragyermekkor gyarapodási elégtelenség, táplálási-táplálkozási zavarok pontos besorolása az etiológia helyes feltérképezését követően gyakran nehézségekbe ütközik. Hazánkban ugyanis kizárólag a *BNO-10 (Betegségek Nemzetközi Osztályozása)*, valamint a *DSM-5 (Statistical Manual of Mental Disorders)* besorolás használatos, azonban ezen kódrendszerek nem tartalmaznak egyértelmű, a koragyermekkor táplálási-táplálkozási zavaroknak megfelelő diagnózisokat. Komplex rendszerként a *DC:0-5TM (Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood- Zero to Three)* klasszifikációs rendszert alkalmazhatnánk. A rendszer korábbi verziója (DC:0-3R) az angolszász kultúrákban széles körben elterjedt, ennek új, bővített változatát 2016 decemberében adták ki (2, 3, 7-12). A DC:0-3R a Chatoor-i etiológia alapú diagnosztikai rendszert használta még (1. ábra) (10), az újabb kiadásban leíró jelleggel mindössze három kategóriát használnak a táplálkozási zavarok leírására: az alulevés, a túlevés és az atipikus evés kategóriáit.

A koragyermekkor táplálkozással, gyarapodással kapcsolatos kórformák gyakran komplex tünetegyüttesek képében jelentkeznek, ezért javasolt az interdiszciplináris szemlélet kialakítása a gyógy-



1. ábra: A táplálási / táplálkozási zavarok beosztása a DC:0-3R klasszifikációs rendszer szerint. [Diagnosis and treatment of feeding disorders, Washington, Zero to Three (Scheuring N, Danis I, Karoliny A, Szabó L: Az első 3 életév táplálási és táplálkozási zavarai organikus és funkcionális nézőpontból. LAM 2016;26(05-06)]



gyítás során. Az ellátásban „táplálkozás terápiás team” összehangolt munkája vezethet sikerre több esetben, melyhez gyermekorvos, szülő-csecsemő konzulens, pszichológus, pszichoterapeuta, laktációs szaktanácsadó, gyógytornász, gyógypedagógus és egyéb szakirányú fejlesztő szakemberek tartozhatnak (4, 6, 13).

Következtetés

A koragyermekkorai táplálási-táplálkozási problémák, gyarapodási elégtelenség diagnosztikája és kezelése során figyelembe kell vennünk a szervi tünetek mellett a mentális tényezőket is.

Bio-pszicho-szociális szemléletmóddal, a kezelést a társszakmák által összehangolva teammunkával hatékony segítséget nyújthatunk a kisgyermeknek és családjainak.

Summary

Is treating somatic symptoms enough for curing feeding disorders?

Agnes Rita Martonosi; Heim Pal Children's Hospital, Budapest, Hungary

Introduction. During the treatment of infants' feeding disorders, besides the organic diseases, we have to take non-organic causes into consideration while using parent-infant consultations as an efficient therapy method.

Case study. In the background of a five-month-old infant having a failure to thrive, started at six week of age, was cow's milk protein allergy. The main symptoms included the loss of appetite, prolonged breastfeeding periods without efficient sucking, escalating spilling and finally the severe rejection of feeding. After treating the organic disease, she still could not be fed properly oral, that is why we had to insert a nasogastric tube while completing her feeding.

Regarding the functional background of the symptoms we held parent-infant consultations and a physiotherapist also helped us treating her muscular hypotonia. Gradually raising her oral intake, we could remove the nasogastric tube after two months.

Conclusion. Handling the feeding disorders through the work of the „nutrition therapy team” is the part of the holistic, multidisciplinary view.

KEYWORDS diagnosis of failure to thrive, Nutrition-therapy team, Parent-infant consultations

Irodalom

1. Scheuring N, Danis I, Karoliny A, Szabó L: Az első 3 életév táplálási és táplálkozási zavarai organikus és funkcionális nézőpontból. LAM 2016; 26(05-06).
2. Cole SZ, Lanham JS: Failure to Thrive: An Update Am Fam Physician 2011; 83(7):829-834.
3. Chatoor I: Feeding disorders in infants and toddlers: diagnosis and treatment Child Adolesc Psychiatric Clin N Am 2002; 11:163-183.
4. Németh T: A koragyermekkorai regulációs zavarok. Gyermekgyógyászat 2012; 63(6):289.
5. Bryant-Waugh R, Markham L, Kreipe RE, Walsh T: Feeding and Eating Disorders in Childhood. Int J Eat Disorder 2010; 43:2:98-111.
6. Scheuring N, Papp E, Danis I, Németh T, Czinner A: A csecsemő- és kisgyermekkorai regulációs zavarok háttere és diagnosztikai kérdései. Gyermekorvos Továbbképzés 2011; 10(5):13-19.
7. Levy Y, Levy A, Zangen T, Kornfeld L, Dalal Y, Samuel Z, et al.: Diagnostic Clues for Identification of Nonorganic vs Organic Causes of Food Refusal and Poor Feeding. J Pediatr Gastr Nutr 2009; 48:355-62.
8. ZERO TO THREE. Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood (DC:0-5TM). 2016; Washington, DC.
9. ZERO TO THREE. Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood, Revised Edition (DC:0-3R). 2005; Washington, DC.
10. Chatoor, I: Diagnosis and Treatment of Feeding Disorders in Infants, Toddlers, and Young Children. 2009. Washington, DC. Zero To Three.
11. Chatoor I, Ammaniti M: A classification of feeding disorders of infancy and early childhood. In: Narrow WE, First MB, Sirovatka P, Regier DA (eds.), Age and gender consideration in psychiatric diagnosis: A research agenda for DSM-V 2007; 227-242. Arlington. VA: American Psychiatric Press.
12. Levine A, Bachar L, Tsangen Z, Mizrahi A, Levy A, Dalal Y, et al.: Screening Criteria for Diagnosis of Infantile Feeding Disorders as a Cause of Poor Feeding or Food Refusal. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition Volume 2011; 52(5):567-568.
13. Hédervári-Heller É: A szülő-csecsemő konzultáció és terápia. Budapest, Animula, 2008.

Útvaló tudnivaló

- A táplálási problémák, gyarapodási elégtelenség hátterében gyakran nemcsak organikus, hanem funkcionális okokat is keresünk és orvosolnunk szükséges.
- A diagnosztika során új klasszifikációs, komplex rendszerként a DC:0-3R és DC:0-5TM (Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood- Zero to Three) rendszereket alkalmazhatjuk.
- Mivel a táplálási problémák gyakran túlmutatnak kizárólag az orvosi kompetencián, az ellátás során törekedni kell a holisztikus, interdiszciplináris szemlélet kialakítására, „táplálkozás terápiás team”



munka megvalósítására, amelyben orvos, pszichológus, pszichoterapeuta, laktációs szaktanácsadó, szülő-csecsemő konzulens, gyógytornász, gyógypedagógus és egyéb szakirányú fejlesztő szakemberek vesznek részt.

Tesztkérdések

1. Mely diagnosztikai rendszer alkalmazható a kisgyermekkor táplálási-táplálkozási zavarok komplex osztályozására?

- a) BNO-10
- b) DSM-5
- c) DC:0-3R és DC:0-5TM
- d) Rotterdami kritériumok

2. Mely életkorra jellemző az infantilis anorexia előfordulása?

- a) 0–6 hónapos kor
- b) 6–12 hónapos kor
- c) 6–36 hónapos kor
- d) serdülőkor

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

PÁLYÁZATI FELHÍVÁS

A „Gyermekek Gyógyításáért” Alapítvány Kuratóriuma pályázatot ír ki a

„Dr. Frank Mária Emlékérem”
elnyerésére.

Az Alapítvány célja: a gyermekek egészségéért kiemelkedő gyógyító és/vagy tudományos tevékenységet folytató orvosok elismerése.

Az emlékérem díjazott, nem megosztható, az Alapítvány évenként egy alkalommal bocsátja ki.

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

A pályázat benyújtási határideje: 2018. július 31.

címe: „Gyermekek Gyógyításáért” Alapítvány Kuratóriuma
Markhot Ferenc Kórház Gyermekosztály
3301 Eger, Pf. 15.

Életkori határ: 40 év.

Mellékelendő: szakmai önéletrajz

A győztes pályamű benyújtója az Emlékplakettet a pályadíjjal 2018 őszén, a **Dr. Frank Mária Emlékülésen** kapja meg, ahol ismertetnie kell pályamunkáját.

A pályázat 2017. évi nyertese Dr. Szabó Benedek Gyula volt (Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc).

Munkájához ezúton is gratulálunk, gyógyító tevékenységében további sok sikert kívánunk!

Dr. Vargay Éva
főorvos
a kuratórium elnöke

Nekrotizáló enterocolitishez társuló bélbetüremkedés újszülöttkorban (esetismertetés)

Hornok Zita dr., Antal Péter dr.

Petz Aladár Megyei Oktató Kórház Gyermeksebészeti Osztály, Győr
(Igazgató: Tamás László János dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:

Hornok Zita dr.

9023 Győr, Vasvári Pál u. 2-4.

e-posta: hornok.zita@gmail.com

ÖSSZEFOGLALÁS Az invaginatio (bélbetüremkedés) újszülöttkorban rendkívül ritka. Klinikai képe koraszülötteknél megtevesztően hasonlít a nekrotizáló enterocolitisére, ezért gyakran későn állítható fel a helyes diagnózis. A két kórkép kezelése teljesen eltérő: míg a nekrotizáló enterocolitis a legtöbbször konzervatív módszerekkel uralható, az invaginatio szövődményei csak korai sebészeti beavatkozással előzhetőek meg. Az alábbiakban egy koraszülött fiú esetét mutatjuk be, akit fokozódó hasi distensio, táplálhatatlanság miatt vizsgáltunk. Az állapotromlásig az újszülött a nekrotizáló enterocolitisnek megfelelően konzervatív kezelésben részesült. A natív hasi röntgenvizsgálat vékonybélileust ábrázolt, ezért sürgősséggel műtetre került sor, mely jejunojejunalis invaginációt mutatott. Az irreverzibilisen károsodott bélszakasz resectióját követően a beteg szeptikus állapotára tekintettel jejunostoma felhelyezése történt. A kontrollvizsgálatok során recidíva, szövődmény nem jelentkezett.

KULCSSZAVAK bélbetüremkedés, nekrotizáló enterocolitis, koraszülött

Bevezetés

Az invaginatio a mechanikus ileusok közé tartozó kóros állapot, melynek során egy orális bélszakasz (intussusceptum) a hozzá tartozó mesenteriummal együtt teleszkópszerűen betüremkedik a közvetlenül utána elhelyezkedő, aboralis bélrész (intussuscipiens) lumenébe.

A kórképet Paul Barbette írta le először 1674-ben. Az első sikeres műtéti, illetve hidrosztatikus dezinvaginációkról a 19. század közepén számoltak be, a pneumatikus kezelési módszer viszont csak az 1950-es években terjedt el (1).

A bélbetüremkedés a leggyakoribb gyermekkori akut hasi kórkép, évente átlagosan 50–250 eset jut 100 000 élveszületésre (2). A fiúk másfélszer nagyobb arányban érintettek, mint a lányok (3). Bármely életkorban előfordulhat, de a 2 év alatti korosztályban a legjellemzőbb. Újszülöttkorban rendkívül ritka, incidenciája 1% alatt van (4).

Etiológiája legtöbbször tisztázatlan marad. A gyermekkori esetek 90%-ában nincs kimutatható anatómiai hajlamosító tényező, ilyenkor kialakulása a fokozott perisztaltikus aktivitással, illetve a terminális ileum falának nyiroksejtekben való gazdagságával hozható összefüggésbe (1). Ezekben az

idiopathiás (primer) formákban funkcionális okok állhatnak háttérben, mint adeno-/enterovírus-fertőzés következtében létrejött mesenterialis lymphadenitis vagy gyulladásos hipermotilitás (5). A szekunder forma idősebb életkorra, illetve az érett újszülöttekre jellemző, mechanikus tényezők segítik elő. Vezetőpont lehet bélfali strukturális elváltozás (Meckel-diverticulum, ectopiás gyomor és pancreasmucosa, appendix, enterogén duplikáció/cysta, neoplasticus folyamat, polypus, submucosalis haematoma, vascularis malformáció, stenosis, anastomosis), béllumenben lévő terime (idegentest, parazita) vagy túlzott mennyiségű, kóros viszkózitású szekréta (cystás fibrosis, meconium plug). Kórokként szóba jöhet még hypergastrinaemia, bélfali gyengeség (coeliakia) és gastrotubus is (1). A nekrotizáló enterocolitis a lokális keringészavart követően kialakuló strictura miatt az invaginatio prekurzora is lehet (6). Főként a vékonybélre lokalizálódó formáknál fordulhat elő az intermittáló megjelenés, illetve a spontán oldódás (transziens invaginatio).

Koraszülötteknél az elhúzódó cardiopulmonalis adaptáció és bizonyos stresszállapotok (köldöktéterezés, vércsere, lehűlés, hypotensio, acidosis, nyitott ductus arteriosus, légzészavar) miatt foko-



zott a hypoxia veszélye (4). Az éretlen bél egy szakasza átmenetileg ischaemiás állapotba kerülhet, a visszatérő perfúzió károsítja a bélfalat, ez motilitászavarhoz vezet, az erőltetett perisztaltika pedig szerepet játszhat a betegség kialakulásában (7).

Az invaginatio bármely bélszakaszon előfordulhat. Koraszülötteknél általában a vékonybélre, leginkább az ileumra lokalizálódik (8). Érett újszülött és csecsemőkorban az ileocecalis vagy ileocolicus típus a leggyakoribb, ennek oka a nagy kaliberkülönbség mellett az, hogy ebben az életkorban a Bauhin-billentyű területén még sokkal sűrűbb a nitroxiderg beidegzés, ez pedig gyulladásos folyamatokban a bélfal relaxációját segíti elő (9).

A betüremkedett bélrész és a mesenterialis erek kompresszió alá kerülnek, nyirok- és vénás pangás, oedema alakul ki. Később a nyomás fokozódása miatt az artériás vérellátás is zavart szenved, ez előrehaladott állapotban bélfali nekrozishoz, perforációhoz, peritonitishoz vezet (1).

A klasszikus klinikai kép (intermittáló, görcsös hasi fájdalom, irritabilitás, hasfalon keresztül vagy rectalisan tapintható terime) főként a típusos életkorban fordul elő.

Koraszülöttek és érett újszülöttek esetén a patogenezis mellett a tünetek megjelenésének ideje is eltérő. Érett újszülötteknél a késői magzati korban kialakult invaginatio következményeként – más szekunder formákhoz hasonlóan – már az első életnapon jelentkeznek a bélelzáródásra utaló jelek (epés hányás, haspuffadás, táplálhatatlanság). Meconium-ürülési zavar nem jellemző, a bélfal submucosus károsodását jelző véres, nyákos széklet megjelenése viszont gyakori. Koraszülötteknél a fenti tünetek csak később, a 10-12. életnapon fejlődnek ki (10).

Az invaginatio klinikai képe megtevesztően hasonlít a főként koraszülötteket érintő nekrotizáló enterocolitisre. Ebben az esetben viszont a hasi érzékenység fokozatosan, a szisztémás állapotromlásnak megfelelően fejlődik ki. Fel kell merülnie bélbetüremkedés gyanújának, ha a gyulladásos laborparaméterek normál tartományban vannak és az általános állapot viszonylag stabil (10). A közös kóreredit miatt ritkán előfordul a két betegség társulása, ilyenkor felismerése még nehezebb (11). El kell különíteni más, görcsös hasi fájdalommal, véres székürítéssel járó kórkepektől is, mint a bakteriális fertőzés okozta enterocolitis és a dysenteria. Megkülönböztetése fontos az ugyancsak ileushoz vezető volvulustól, bélatriasiától, meconium-ileustól (12).

A diagnózis felállításában döntő szerepe van a hasi ultrahang vizsgálatnak. Az újszülöttek közel felében a szigmbél a jobb oldalon, közvetlenül a hasfal alatt fekszik, a körülötte található tágult vékonybélkacsok pedig takarhatják az invaginátumot, ezért a lelet kevésbé megbízható, mint későbbi

életkorban (12). Többszöri vizsgálattal viszont felismerhető a típusos céltáblajel vagy a „pseudokidney”, azonosítható az esetleges vezetőpont és a csak vékonybeleket érintő invaginatio is ábrázolható (10). Color Doppler használatánál a csökkent bélfali perfúzió jelezheti a kezdődő nekrozist (3). Nekrotizáló enterocolitis lehetősége vagy perforációra utaló peritonealis izgalmi jelek esetén a hasnatív röntgenvizsgálatára is szükség van. Invaginatio valószínű, ha a béldistensio nem generalizált, leginkább a vékonybeleket érinti, esetleg a mechanikus vékonybélileusra utaló nívók is láthatóak (13).

Mivel koraszülötteknél ritka a colonérintettség, a diagnosztikus nehézségek miatt hosszabb az anamnézis, a bélfal már károsodott, a pneumatikus vagy hidrosztatikus desinvaginatio használata eredménytelen és kockázatos (11). Kimutatható patológiás vezetőpont és szeptikus állapot szintén műtéti javallatot képez (1). Sikertelen manuális desinvaginatio vagy perforált, életképtelen bélszakasz esetén resectio végzendő. A bélfolytonosság primer anastomosissal általában biztonsággal helyreállítható, a beteg állapotától függően azonban stoma is készíthető (11). A laparotomia során a bőrmetszés helye és az appendix feltételezett gyulladásos állapota miatt javasolt annak eltávolítása (1).

Kimenetele korai felismerés esetén kedvező, főként a társbetegségektől függ. Nekrotizáló enterocolitisszel kombinálva mortalitása jóval magasabb (10). A kiújulás műtét után ritka, 4% alatt marad (1).

Esetismertetés

A 25. terhességi hétre, 800 gramm súllyal, eclampsia miatt sürgős császármetszéssel született fiú stabilizálást követően további ellátás céljából a Koraszülött Intenzív Osztályra került felvételre. Az extrém éretlen újszülött légzés- és keringéstámogatást igényelt. A második életnapján agyállományi vérzést követően görcstevékenysége zajlott. Kardiológiai konzílium nyitott Botallo-vezetékét, kis foramen ovalét, kompenzált keringés mellett fennálló laminális bal-jobb shuntöt, magas pulmonalis nyomást véleményezett. Szemészeti vizsgálata kétoldali retinopathiát igazolt. Társuló rendellenességei közül kemény-, lágyszájpad-hasadéka és köldöksérve emelendő ki.

Megszületését követően szájon keresztüli szondatáplálása megkezdődött, melyet kezdetben változóan, majd a 7. naptól egyáltalán nem tolerált. Nagy mennyiségű gyomorreziduuma epés volt. Kévs, nem véres székleteket a 20. napig ürített, ekkor haspuffadása kifejezetté vált, ileusa komplettálódott. Fizikális vizsgálatok az egész hasra



1. ábra: A has natív röntgenfelvétele gázzal telt, distendált vékonybélkacsokat ábrázolt.

kiterjedő distenziót észleltünk hasfali erythema, oedema, tapintható rezisztencia nélkül. Hallgatás során a bélhangok hiányoztak. Az anusnyílás normális konfigurációjú és tágasságú volt. Láza nem jelentkezett.

Laborleleteit septikaemiára utaló thrombocytopenia, leukocytosis, magas C-reaktív protein szint és metabolikus acidosis jellemezte. A hemokultúrából *Staphylococcus epidermidis* volt kimutatható, a székettenyésztés negatív eredménnyel zárult. A 20. életnapon készült natív hasi röntgenfelvételen a korábban látottakhoz képest progresszió mutatkozott (1. ábra). A hasat a paralyticus ileusnak megfelelően gázzal telt, disztendált vékonybélkacsok töltötték ki. Pneumoperitoneum nem ábrázolódott. A hasi ultrahangvizsgálat során minimális szabad folyadékot kívül egyéb kóros nem volt látható.

Az állapotromlásig az újszülött a nekrotizáló enterocolitisnek megfelelően konzervatív kezelésben részesült. Az enteralis táplálás felfüggesztése, parenterális folyadék-, elektrolit- és tápanyagpótlás mellett széles spektrumú antibiotikus terápiája kezdődött. A klinikai kép és a radiológiai lelet bélzáródás gyanúját vetette fel, ezért előkészítést követően a 21. életnapon vitális indikációval műtetre került sor.

A hasüreg megnyitása jobb felső haránt laparotomiából történt. A peritoneum megnyitását követően kevés tiszta exsudatum ürült. A tágult, oedemás mesenteriumú bélkacsok között a korábbi gyulladások következtében összetapadások keletkeztek, ezek oldása után vált láthatóvá a passzázsakadályt okozó jejunojejunalis invaginatio a Treitz-szalagtól két bélkacsnyi távolságra. A manuális desinvaginatio során a károsodott keringésű bél perforálódott, ezért 2 cm hosszú, irreverzibilisen károsodott bélszakasz resectiojára volt szükség. Tekintettel a beteg instabil, szeptikus állapotára, kétnyílású jejunostoma felhelyezése történt. A hasüreg áttekintése során vezetőpontként működő kóros képzet, peritonitisre jellemző elváltozás, atresiás bélszakasz nem volt azonosítható. A szövettani vizsgálat az eltávolított jejunumrész ischaemiás nekrosisát írta le.

A 7. posztoperatív napon készített kettős kontrasztos irrigoscopia normál kaliberű, ép kontúrú beleket mutatott a kontrasztanyag kilépése nélkül, így elkezdődhetett anyatejes táplálásának felépítése. A 15. posztoperatív napon a stoma zárására került sor, a kontroll röntgenfelvételen jól átjárható anastomosis igazolódott. A műtétet követően további egy hétig folytatódott kombinált antimikrobás kezelése profilaktikus céllal.

A csecsemőt 119. életnapján, per primam gyógyult műtéti sebekkel, rendezett bélmotilitással, 2910 grammos súllyal emittálták. Táplálását kis adagokkal jól tűrte.

A kontrollvizsgálatok során, az elmúlt 4 év alatt recidíva, szövődmény nem jelentkezett. Gyermekekardiológiai utánkövetése alatt a kezdetben még nyitott Botallo-vezeték spontán záródást mutatott. Bronchopulmonális dysplasia miatt pulmonológiai, obstipatio miatt gasztroenterológiai, pszichomotoros retardációja miatt neurológiai gondozása jelenleg is zajlik.

Következtetések

Esetünk tanulságaként levonható, hogy koraszülötteknél konzervatív kezelésre nem reagáló nekrotizáló enterocolitis és vékonybélileusra utaló radiológiai lelet birtokában gondolni kell invaginatio lehetőségére is. Mivel alapvetően progresszív folyamatról van szó, különösen fontos a korai, pontos diagnózis és a mielőbbi helyes kezelés megkezdése.

Betegünknel a bélbetüremkedés nekrotizáló enterocolitisszel társulva, valószínűleg annak következményeként alakult ki.



Summary

Intussusception associated to necrotizing enterocolitis in a neonate

Z. Hornok, P. Antal; Petz Aladár County Teaching Hospital Department of Pediatric Surgery, Győr

Intussusception is an extremely rare disorder in neonates. In preterm infants clinical features of intussusception and necrotizing enterocolitis appear to be very similar, delaying correct diagnosis. The treatment of each condition is different. Necrotizing enterocolitis can be cured conservatively in most of the cases, while intussusception requires early surgical intervention to prevent bowel necrosis. Hereby we present the history of a preterm male neonate, who developed abdominal distension and feeding intolerance. Until the deterioration in his general condition, he received conservative treatment in accordance with necrotizing enterocolitis. Abdominal radiography suggested small bowel obstruction. The neonate was taken for urgent surgery. The intraoperative findings were jejuno-jejunal intussusception. Because of the patient unstable vital signs requires jejunostomy after resection of necrotic bowel segment. After the operation, neither recurrence, nor complication was detected.

KEYWORDS intussusception, necrotizing enterocolitis, preterm neonate

Irodalom

1. DiFiore Intussusception JW Semin Pediatr Surg. 1999; 8:214-20.
2. Sadigh G, Zou KH, Razavi SA Meta-analysis of air versus liquid enema for intussusception reduction in children AJR Am J Roentgenol. 2015; 205:542-9.
3. Kitagawa S, Miqdady M, Singer J, et al: Intussusception in children - www.uptodate.com
4. Görgen-Pauly U, Schultz C, Kohl M, et al: Intussusception in preterm infants: case report and literature review Eur J Pediatr. 1999; 158: 830-5.
5. Mansour AM, ElKoutby M, El Barbary MM, et al: Enteric viral infections as potential risk factors for intussusception J Infect Dev Ctries 2013; 7:28-35.
6. Nock ML, Wilson-Costello D Intussusception in a premature neonate Clin Pediatr. 2002; 41:721-4.
7. Martinez BM, Garcia-Alix A, Alarcon A, et al: Intussusception in a preterm neonate; a very rare, major intestinal problem - systematic review of cases J Perinat Med 2004; 32:190-4.
8. Loukas I, Baltogiannis N, Plataras C, et al: Intussusception in a premature neonate: a rare often misdiagnosed cause of intestinal obstruction Case Rep Med 2009.
9. Cserni T, Paran S, Puri P New hypothesis on the pathogenesis of ileocecal intussusception J Pediatr Surg. 2007; 42:1515-9.
10. Wang NL, Yeh ML, Chang JC, et al: Prenatal and neonatal intussusception Pediatr Surg Int 1998; 13:232-6
11. Avansino JR, Bjerke S, Hendrickson M, et al: Clinical features and treatment outcome of intussusception in premature neonates J Pediatr Surg 2003; 38:1818-21
12. Shad J, Biswas R Ileocolic intussusception in a premature neonate BMJ Case Reports 2011.
13. Tepmalai K, Naowapan T, Khorana J, et al: Intussusception in premature baby: unusual cause of bowel obstruction and perforation J Neonat Surg. 2017; 6(1):13.

Útravaló tudnivaló

- A bélbetüremkedés újszülöttkorban rendkívül ritka.
- Klinikai képe koraszülötteknél megtévesztően hasonlít a nekrotizáló enterocolitisére.
- A nekrotizáló enterocolitis ritkán az invaginatio prekursora is lehet.

Tesztkérdések

1. Az invaginatio kialakulásának leggyakoribb oka koraszülöttekben:

- a) Meckel-diverticulum
- b) vírusfertőzés
- c) hypoxia
- d) coeliakia
- e) tumor

2. Koraszülöttek esetén az invaginatio differenciáldiagnosztikájában leginkább szóba jön:

- a) nekrotizáló enterocolitis
- b) Hirschprung-betegség
- c) dysentheria
- d) appendicitis
- e) diverticulitis

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!



Az scGOS/lcFOS (9:1) arányú oligoszacharidok alkalmazása a csecsemő és kisded táplálásban, két évtized tapasztalatai alapján

The importance of scGOS/lcFOS (9:1) oligosaccharide mixture in the nutrition of infants and toddlers – experiences of two decades

Cseh Áron dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika, Budapest
(Igazgató: Szabó Attila dr.)

E-posta: cseh.aron@med.semmelweis-univ.hu

Egyre több adat utal arra, hogy a csecsemő- és gyermekori bélflóra, valamint ennek esetleges kedvezőtlen változásai nagy szerepet játszhatnak akár későbbi, felnőttkori betegségek létrejöttében is (1). A bélflóránkat alkotó mikrobák farmakológiai tényezők, amelyek képesek új gyógyszert létrehozni, vagy a beadottat megváltoztatni, de akár önmaguk is hathatnak gyógyszerként, probiotikumként (2). A bélben lévő bélflórák összességének, a mikrobiomunknak a befolyásolása a probiotikumok adása mellett lehetséges diétával, széklettranszplantációval vagy prebiotikumokkal is (3). Prebiotikumnak nevezik általánosságban mindazokat az anyagokat, amelyeket a cél szervezet szelektíven fel tud használni, és az egészségre jótékony hatást gyakorolnak (4). Elsősorban a többszörösen telítetlen zsírsavakat, élelmi rostokat és az oligoszacharidokat sorolják ide, közöttük is főleg a legnagyobb gyakorlati jelentőséggel bíró anyatej oligoszacharidokat (HMO).

1994-ben azonosította a *Nutricia Anyatej Kutató Központja* elsőként a hosszú láncú HMO-kat, amelyek a laktóz és zsírok után az anyatej legnagyobb frakcióját alkotják, közel 1000-féle komponenssel (5). Eddig leírt szerepük a Bifidobaktériumok számának emelése, a patogénnel szembeni védekezés és a székletszám normalizálása (6). A HMO-k másolása nem lehet soha teljesen megvalósítható, mert egyéntől is függ, és idővel, a szoptatás során is változik összetételük, ezért csak a kedvező hatásuk utánzása valósítható meg (7). Ez vezetett aztán egy speciális prebiotikus keverék kialakításához, amellyel az eddigi adatok alapján képesek utánozni a több száz, eddig azonosított anyatejben lévő oligoszacharid előnyös hatását (5). A kifejlesztett rövid szénláncú galaktooligoszacharid – hosszú szénláncú fruktooligoszacharid 9:1 arányú keveréke [scGOS/lcFOS (9:1)] antiadhezív hatású a pato-

gének elleni védelemben, hozzájárul a vérzsír csökkentéséhez, és az ásványianyag felszívódáshoz is (8, 9).

A HMO-k, a szoptatás és így az anyatej közismert kedvező hatásai részben a bélflóra kedvező befolyásolása révén jönnek létre, és a scGOS/lcFOS (9:1) keverék a szoptatott csecsemőkre jellemző bélflórát hoz létre, így a kedvező hatású Bifidobaktériumok és Laktobacillusok száma nő koraszülött és érett csecsemőkben is (10). A székletnek is alacsony pH értéke, magasabb acetátszintje, alacsonyabb proprionát és butirát mennyisége jellemzi, amely gátolja a patogén baktériumok szaporodását, erősíti a bélnyálkahártya barrier funkcióját és metabolikus aktivitását (11).

A prebiotikumok további, bizonyított előnyös hatásai többek között az emésztőrendszer érésének elősegítése, valamint a fertőzések és allergiák előfordulási gyakoriságának csökkentése.

A scGOS/lcFOS (9:1) csecsemőkben megfelelő súlyfejlődést eredményez, és koraszülöttekben is biztonságos az alkalmazása, mindemellett kedvező koleszterin profil létrejöttét eredményezi (12). Számos vizsgálat és metaanalízis is bizonyítja, hogy ennek a prebiotikus keveréknek a hozzáadása pozitív hatással van a széklet állagára és gyakoriságára (13). Sokat vizsgált kérdés az allergia-prevencióban betöltött szerepe, amelyről elmondható, hogy Cochrane analízis alapján is a magas allergia kockázatú gyermekekben az ekcéma kockázatát egyértelműen csökkenti a scGOS/lcFOS (9:1) alkalmazása (14). A fertőzések megelőzése szintén központi kérdés, és hatását tekintve leírásra került, hogy a gastroenteritis incidenciáját csökkenti, akárcsak a felső légúti fertőzőes okból adott antibiotikumok számát ennek a prebiotikumnak az adása (15).

A prebiotikumok sokfélék lehetnek, és hatásukban eltérőek, így nem mindegy, hogy melyik fajtát adjuk. A fentiek alapján a legtöbb bizonyíték az scGOS/lcFOS (9:1) tartalmú tápszerrel van, amelyekkel a tápszerrel táplált csecsemők széklete jobban hasonlított baktérium összetételét és pH-ját tekintve az anyatejesekéhez más prebiotikummal összehasonlítva (16). Ugyancsak nem mindegy, hogy milyen mennyiségben alkalmazzuk a prebio-



tikumokat, ezért élelmiszerbiztonsági előírás az anyatejes HMO mennyiséghez hasonlító 0,8 g/dl koncentráció (17). Az EC 2006/141 európai uniós direktíva speciálisan a scGOS/lcFOS (9:1) keverék hozzáadását engedi a csecsemő formulákhoz az előzőekben említett koncentrációban (18). Az *Európai Gyermekgasztroenterológiai, Hepatológiai, és Táplálkozástudományi Társaság* (ESPGHAN) szintén biztonságosnak tekinti a prebiotikum alkalmazását, és kedvező hatásának további vizsgálatát javasolja (19). Végül pedig az *Allergológiai Világszervezet* (WAO) javasolja prevencióként a

prebiotikumok adását nem kizárólagosan anyatejjel táplált csecsemőkben, akár magas, akár alacsony allergia rizikócsoporthoz is (20).

Összefoglalásként tehát, közel 20 éve, 1998 óta alkalmazzák az scGOS/lcFOS (9:1) arányú prebiotikus keveréket tápszerekben, amellyel eddig a legtöbb evidencia, biztonságossági vizsgálat készült, és az eredmények alapján hatásos lehet anyatej hiányában többek között székrekedésben vagy atópiás gyermekek ekcémájának megelőzésében is.

Irodalom

- Ley D, Desseyn JL, Mischke M, Knol J, Turck D, Gotttrand F. Early-life origin of intestinal inflammatory disorders. *Nutr Rev.* 2017; 75:175-187.
- ElRakaiby M, Dutilh BE, Rizkallah MR, Boleij A, Cole JN, Aziz RK. Pharmacomicrobiomics: the impact of human microbiome variations on systems pharmacology and personalized therapeutics. *OMICS.* 2014; 18:402-14.
- West CE, Renz H2, Jenmalm MC3, Kozyrskyj AL4, Allen KJ5, Vuillermin P6, Prescott SL7; in-FLAME Microbiome Interest Group. The gut microbiota and inflammatory noncommunicable diseases: associations and potentials for gut microbiota therapies. *J Allergy Clin Immunol.* 2015; 135:3-13.
- Gibson GR, Hutkins R, Sanders ME, Prescott SL, Reimer RA, Salminen SJ, Scott K, Stanton C, Swanson KS, Cani PD, Verbeke K, Reid G. Expert consensus document: The International Scientific Association for Probiotics and Prebiotics (ISAPP) consensus statement on the definition and scope of prebiotics. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol.* 2017; 14:491-502.
- Stahl B, Thurl S, Zeng J, Karas M, Hillenkamp F, Steup M, Sawatzki G. Oligosaccharides from human milk as revealed by matrix-assisted laser desorption/ionization mass spectrometry. *Anal Biochem.* 1994; 223:218-26.
- Boehm G, Fanaro S, Jelinek J, Stahl B, Marini A. Prebiotic concept for infant nutrition. *Acta Paediatr Suppl.* 2003; 91:64-7.
- Blank D, Dotz V, Geyer R, Kunz C. Human milk oligosaccharides and Lewis blood group: individual high-throughput sample profiling to enhance conclusions from functional studies. *Adv Nutr.* 2012; 3:440S-9S.
- Sangwan V, Tomar SK, Singh RR, Singh AK, Ali B. Galactooligosaccharides: novel components of designer foods. *J Food Sci.* 2011; 76:R103-11.
- Kolida S, Gibson GR. Prebiotic capacity of inulin-type fructans. *J Nutr.* 2007; 137:2503S-2506S.
- Schmelzle H, Wirth S, Skopnik H, Radke M, Knol J, Böckler HM, Brönstrup A, Wells J, Fusch C. Randomized double-blind study of the nutritional efficacy and bifidogenicity of a new infant formula containing partially hydrolyzed protein, a high beta-palmitic acid level, and nondigestible oligosaccharides. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2003; 36:343-51.
- Knol J, Scholtens P, Kafka C, Steenbakkers J, Gro S, Helm K, Klarczyk M, Schöpfer H, Böckler HM, Wells J. Colon microflora in infants fed formula with galacto- and fructo-oligosaccharides: more like breast-fed infants. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2005; 40:36-42.
- Dasopoulou M, Briana DD, Boutsikou T, Karakasidou E, Roma E, Costalos C, Malamitsi-Puchner A. Motilin and gastrin secretion and lipid profile in preterm neonates following prebiotics supplementation: a double-blind randomized controlled study. *J Parenter Enteral Nutr.* 2015; 39:359-68.
- Scholtens PA, Goossens DA, Staiano A. Stool characteristics of infants receiving short-chain galacto-oligosaccharides and long-chain fructo-oligosaccharides: a review. *World J Gastroenterol.* 2014; 20:13446-52.
- Osborn DA, Sinn JK. Prebiotics in infants for prevention of allergy. *Cochrane Database Syst Rev.* 2013; 3:CD006474.
- Bruzzese E, Volpicelli M, Squeglia V, Bruzzese D, Salvini F, Bisceglia M, Lionetti P, Cinquetti M, Iacono G, Amari S, Guarino A. A formula containing galacto- and fructo-oligosaccharides prevents intestinal and extra-intestinal infections: an observational study. *Clin Nutr.* 2009; 28:156-61.
- Bakker-Zierikzee AM, Alles MS, Knol J, Kok FJ, Tolboom JJ, Bindels JG. Effects of infant formula containing a mixture of galacto- and fructo-oligosaccharides or viable *Bifidobacterium animalis* on the intestinal microflora during the first 4 months of life. *Br J Nutr.* 2005 Nov; 94(5):783-90.
- EFSA Panel on Dietetic Products, Nutrition and Allergies. Scientific Opinion on the essential composition of infant and follow-on formulae. *EFSA Journal* 2014; 12:3760.
- The Commission of the European Communities. Commission Directive 2006/141/EC on infant formulae and follow-on formulae. *Off J Eur Union.* 2006; 401:1-33.
- Braegger C, Chmielewska A, Decsi T, Kolacek S, Mihatsch W, Moreno L, Pieścik M, Puntis J, Shamir R, Szajeska H, Turck D, van Goudoever J; ESPGHAN Committee on Nutrition. Supplementation of infant formula with probiotics and/or prebiotics: a systematic review and comment by the ESPGHAN committee on nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2011; 52:238-50.
- Cuello-Garcia CA, Fiocchi A, Pawankar R, Yepes-Núñez JJ, Morgano GP, Zhang Y, Ahn K, Al-Hammadi S, Agarwal A, Gandhi S, Beyer K, Burks W, Canonica GW, Ebisawa M, Kamenwa R, Lee BW, Li H, Prescott S, Riva JJ, Rosenwasser L, Sampson H, Spigler M, Terracciano L, Vereda A, Wasserman S, Schünemann HJ, Brożek JL. World Allergy Organization - McMaster University Guidelines for Allergic Disease Prevention (GLAD-P): Prebiotics. *World Allergy Organ J.* 2016; 9:10.

FELHÍVÁS! Kedves Kollégák!

Szeretnénk kérni, hogy az éppen aktuális kongresszusról egy konkrét információt, útravaló-tudnivalót („take home messages”) tartalmazó beszámolót készítsenek, amit aztán örömmel megjelentetünk a Gyermekgyógyászat folyóiratban. Célszerű, ha ez az informatív beszámoló az adott konferencia, kongresszus „nyelvén” történik, vagyis általában magyarul vagy angolul.

EEG in the First Two Years of Life - from newborn to toddler

(International League Against Epilepsy (ILAE) in Cambridge UK from 4th till 7th April 2018)

Rosdy Beáta dr.¹, Siegler Zsuzsa dr.²

¹ Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Neurológia (Főigazgató: Velkey György dr.)

² MRE Bethesda Gyermekkórház, Neurológia (Főigazgató: Nagy Anikó dr.)

E-posta: rosdybea@gmail.com

Take Home Messages

We have participated on a comprehensive teaching course organised by the *International League Against Epilepsy (ILAE) in Cambridge UK from 4th till 7th April 2018*. We have got bursaries from the ILAE and the Hungarian Chapter (Magyar Epilepszia Liga) as well, which we are grateful for. Colleagues came from 24 countries. It was very interesting to discuss who is responsible for the interpretation of EEG (electroencephalogram). In many countries paediatric neurologists write the reports, and in some clinical neurophysiologists do it. The course was very well organised, it had an open and friendly atmosphere. Mornings we have heard several oral presentations. Throughout the afternoons we could practice interpretation of EEG in small groups in different workshops, led by experts, who helped us a lot.

The technical problems of EEG data collection seem to be the same all over the world. We have got several suggestions on how to avoid them. We have heard a brilliant presentation held by Fabrice Wallois about the maturation of EEG in premature and full term infants, and in the first year of life. Conventional and amplitude integrated EEG is held the most bedside friendly monitoring possibility of cerebral function. It is advised to use it continuously or to repeat it frequently at the beginning of life. It was presented by Suchma Goyal that EEG can predict neurological and mental outcome, if the reader is well informed about the clinical data and medication. The other fascinating presentation was held by Geraldine Boylan about monitoring EEG in term neonates

with Hypoxic Ischaemic Encephalopathy (HIE). She has shown the necessity of monitoring these infants from birth on continuously in the first week of their life. She advised to monitor them during the brain cooling process as well. Data shows that cooling globally reduces amplitude of the EEG, and together with phenobarbital blocks the clinical seizures, but not the electrical ones. In this age group the majority of seizures are subclinical, and after treating seizures, electroclinical dissociation must be considered. All experts suggested treating the electrical seizures as well.

Ronit Pressler has faced us with the new proposed neonatal seizure classification. It is practical, clinician friendly and describes the events really well. Monika Eisermann presented to us very clearly the early onset epileptic encephalopathies, where we have learned (what eased us) that Ohtahara syndrome and Early Onset Myoclonic Epileptic Encephalopathy should be considered rather a continuum, than separate entities. Variable aetiologies were presented, new genetic and metabolic backgrounds were demonstrated. In some sections, epileptic spasms and paroxysmal non epileptic events were discussed, which we face frequently as well. It was a great support for us, to see, that by some problematic cases even the experts faced difficulties and were not always on the same opinion.

The course is planned to be organised yearly. We highly recommend it. What we have learned in this course we plan to share during the teaching course of the Hungarian Chapter's meeting in Győr in October.

Szem-fény-vesztések

KOGART Kiállítások Tihany,
2018. 04. 22 – 07. 01.

Kosinsky Richárd

művészettörténész

Kovács Gábor Művészeti Alapítvány

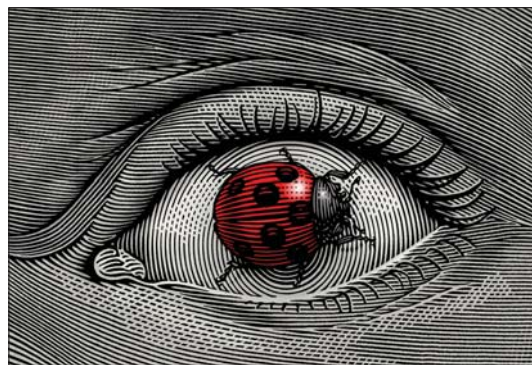
E-posta: gabor.marosvolgyi@kogart.hu

A Kovács Gábor Művészeti Alapítvány eddigi tevékenységéhez híven a nyári szezonban is számos tárlattal várja az érdeklődőket. Budapesten a Várkert Bazár Testőrpalotájában még látható a vásárhelyi művészetet részleteiben is bemutató Vásárhelyi művészélet 1900–1990 kiállítás, amelyet egy nagyszabású magyar kortárs képzőművészeti tárlat fog követni, kifejezetten a KOGART saját gyűjteményét fókuszba állítva. A KOGART Ház kiállítótereiben pedig Péreli Zsuzsa gobelinjei tekinthetők meg, az Alapítvány szokásos „nyárváró” kortársművészeti válogatásával párhuzamosan.

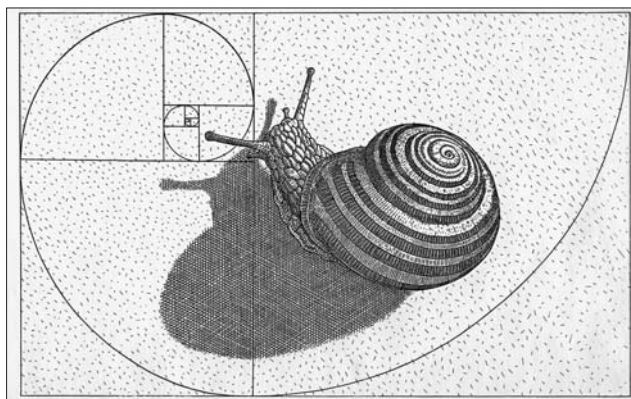
A KOGART budapesti kiállításai mellett saját vidéki fiiláléja, a tihanyi KOGART Galéria téli álmából felébredve újra egész héten nyitva tart, és rögtön egy – az Alapítvány szándékai szerint – hagyományteremtő tárlattal indít: új kiállítássorozatunkban a magyar kortárs szcena egy-egy jelentős szobrászát, illetve festőjét vagy grafikusát együtt mutatjuk be.

Első alkalommal Orosz István grafikus és Polgár Botond szobrász munkáit válogattuk össze, rájátszva a művészetükben megjelenő történetiségre, a művészettörténeti áthallásokra, és a metszéspontot jelentő komplex gondolatiságukra: ez az április 22-én, a KOGART tihanyi galériájában nyíló Szem-fény-vesztés kiállítás.

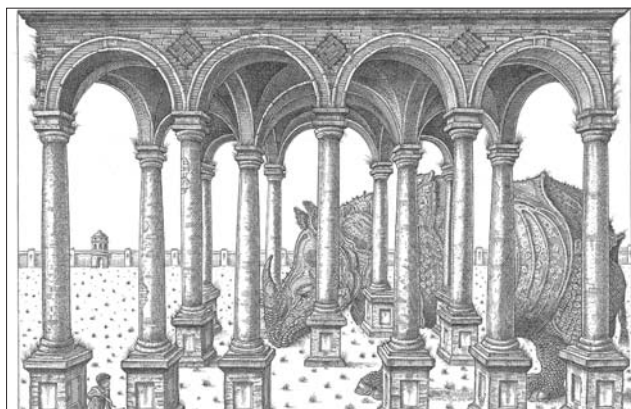
Az autonóm képzőművészeti alkotásokról ténylegesen önálló, egyéni invencióból születő művekként gondolkodunk – ami természetesen igaz is. De a művek autonómiája már születésük pillanatában is megkérdőjelezhető, hiszen két lehetőség áll fenn: az előképeket megvallva és azok tanulságaira vagy valamilyen művön kívüli referenciára épít egy alkotás; illetve lehetséges egy magába zárt mű, amelynek egyetlen indexe önmaga, miközben egy szem sem ártatlan, és nem létezhet mű annak alkotója – és annak képzeleti – nélkül



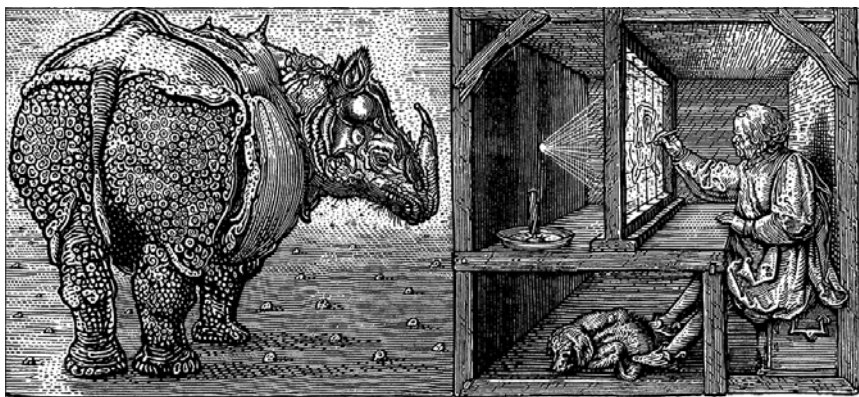
Orosz István: Szembogár, 2007, tus, akvarell, papír, 300x400 mm



Orosz István: Csiga, 2008, rézkarc, papír, 125x195 mm



Orosz István: Rinocérosz II., 2008, rézkarc, papír, 360x490 mm



Orosz István: Camera obscura (in memoriam Albrecht Dürer), 2013, heliográfia, papír, 193x425 mm



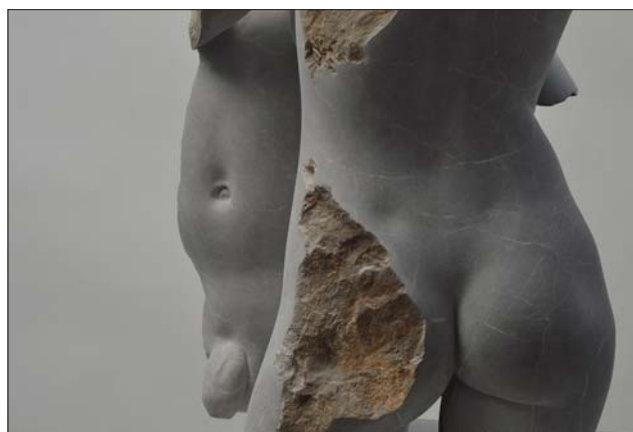
A *Szem-fény-vesztés* tárlat két kiállítójának, *Orosz István* grafikusnak és *Polgár Botond* szobrásznak alkotásain sok szempontból genezisük, illetve origójuk megjelölése áll a középpontban. Olyan idézetként állnak előttünk, amelyek magukon hordozzák eredeti lényegüket, de azon túlmutatva újjá is lényegülnek. A megidézett elemek koherenciájukban egyszerre fedik fel és rejtik el eredetijüket, a látható és a nem látható elemek egymást feltételezve, alakítva, illetve egymásra építve adják a műalkotás egészét.

Orosz István a magyar kortárs grafika meghatározó alakja, akinek munkássága a klasszikus alapokra építve, vedutákat és régi kötetek sokat sejtető metszeteit idézi – de mindig egy nem várt fordulattal. *Albrecht Dürer* és *M.C. Escher* szellemi rokonként műveli és feszíti töréspontig a grafika médiumának lehetőségeit: illuzionisztikus terei többek optikai bravúroknál. Magára az optikai mechanizmusaira mutat rá a művész, amely leginkább az anamorfózis műfajának *Orosz* grafikáin való felélesztésében nyilvánul meg: a rajz síkjában torzíva megjelenő rejtélyt a térbe kiemelve hozza játékba a művész, egyfajta értelmezési háromszöget teremtve a műkettőssége és a néző között.

Polgár Botond a szó klasszikus értelmében vett szobrász – a sculptura, a faragás mestere. Választott anyagából nem építkezik, hanem elvesz, vagy ha úgy tetszik, lefejt a műről a karakteréhez nem szükséges matériát. *Polgár* munkamódszere közös kulturális emlékeinkből táplálkozva inkább az emlékezet folyamatait követi le: a kőből kibontott alak csak annyira tűnik elő, amennyire fel tudjuk idézni és már eleve egyfajta felfedezésre váró történettől terhelt. A művész szobrai olyanok, mintha az egykori egész sérült volna, hegeik pedig immár hozzá tartoznak legendájukhoz, felidézve a nem láthatót, az elvesztett jelentéssel többé már meg-nem-jelenthetőt.

A kiállítás darabjai tehát egyfajta szubjektív emlékezet leképzései, amelyek nagyban támaszkodnak olyan memóriafoszlányokra, amelyek soha nem léteztek – de nem is léteztek. Pszeudo-törédekek ezek, amelyek a klasszikus mintákat segítségül hívva éppen a „tanult szem” mechanikáját vezetik le – *Orosz István* grafikáin, *Polgár Botond* szobrain. Azt a folyamatot, ahogy a szemlélés során a mű konstruálódik, végigfuttatva a tekintetet a már ismert és ismerős vonalak mentén, nekiütköztetve pillantásunkat a hibának, amely valójában meghatározza magát a művet: a hiánynak.

A figyelmes szemlélés jutalma a valóban feltárukozó mű, amely kísérletet tesz a nem látható ábrázolhatóságára, a nem létező terek és nézetek összekomponálására. Ezeknek a nem szokványos momentumoknak a tettenérésében metszik egymást az anyag adta lehetőségek ismereteink határai, s minden tudásunk horizontja csillan össze a képzelet adta lehetőségekkel.



Polgár Botond: Pártozó, 2012, nagyharsányi mészkő, 68x50x40 cm



Polgár Botond: Lilith, 2011, nagyharsányi mészkő, 50x75x55 cm, Kovács Gábor Művészeti Alapítvány



Polgár Botond: Sybilla II, 2005, tardosi mészkő, 22x9x16 cm, magántulajdon



Polgár Botond: Sybilla II, 2005, tardosi mészkő, 22x9x16 cm, magántulajdon

HMO, a három betű titka

Általánosan elfogadott nézet, hogy az anyatej a legjobb táplálék a csecsemők számára, de nem csak táplálékként szolgál, hanem ezen túlmenően kedvezően befolyásolja a felnövekvő csecsemő egészségi állapotát is.

A XIX. század végén, amikor a csecsemőhalandóság 20-30% volt, figyeltek fel arra, hogy a szoptatott csecsemők életkilátásai jobbak, ritkábban betegedtek meg hasmenéses betegségekből, mint nem szoptatott társaik. Ekkor derült fény arra, hogy a bélflóra milyen nagy jelentőséggel bír az egészségi állapot szempontjából.

Ezzel egy időben írták le, hogy az anyatej és a tehéntej laktóz összetétele azonos. Csak az 1930-as évek elején vált bizonyossá az is, hogy az anyatej speciális cukorkomponensei felelősek a bifidus flóra kialakulásáért, azonban számos, az anyatejben lévő szénhidrátot nem tudtak azonosítani. Néhány további évtized kellett ahhoz, hogy az anyatej harmadik legnagyobb mennyiségű szilárd összetevőjét - a laktóz és a zsírok után -, a humán tej oligoszacharidait (Human Milk Oligosaccharides, HMO) megismerjük. Ezek a 2-10 tagból álló, az anyatejben jelentős mennyiségben jelenlévő oligoszacharidák a tehéntejben alig mutathatók ki. Az anyatejben lévő oligoszacharidák koncentrációja 5-15 g/l körüli¹, de a colostrumban a 20-25 g/l-t is eléri a mennyiségük, összetételük és koncentrációjuk édesanyánkként és a laktáció folyamán is változik.

A HMO-k szerkezete különleges és egyedi, ami meghatározza biológiai hatásukat. De mi is a szerepük?

Az anyatejjel a csecsemő szervezetébe jutva, lebontó enzim hiányában a csecsemő emésztőrendszere nem tudja megemésztetni a HMO-kat, így szinte érintetlenül jutnak el a vastagbélbe, ahol

a bélflórát alkotó jótékony baktériumok tápanyagként szolgálnak. Az anyatej oligoszacharidok az anyatejnek azon mágikus összetevői, amelyek a csecsemők bélrendszerében - mint legnagyobb immunszervben - a bifidobaktériumokban gazdag, de patogénekben szegény flóra kialakulásában kulcsszerepet játszanak. Mivel a HMO-k csak a jótékony hatású baktériumok szaporodását segítik, a patogénekét viszont nem^{2, 3, 4}, ezért mondhatjuk, hogy hatásuk szelektív. A bél belső felszínét borító nyálkahártya-integritás jelenti a fő védelmi vonalat a kórokozók behatolásával szemben. A bélbe jutó HMO-k segítik a bélnyálkahártya egyensúlyának fenntartását, kompetícióban vannak a patogénekkel szemben és meggátolják azok megtapadását^{2, 3, 4}. A megfelelő bélflóra elengedhetetlen feltétele az immunrendszer hatékony működésének, a fertőzésekkel és az allergiás reakciókkal szembeni védekezésnek.

A HMO-k kutatása során számos sikertelen próbálkozás történt az anyatej oligoszacharidák szintetikus előállítására. A biotechnológiai fejlesztéseknek köszönhetően napjainkra viszont lehetségessé vált az anyatejben legnagyobb mennyiségben előforduló 2'FL (2'-O-fukozil-laktóz) és az LNnT (Lakto-N-neotetróz) HMO-k szintézise, melyek az anyatejben megtalálhatókkal szerkezetileg teljesen identikusak^{5, 6, 7, 8}, méltán nevezve ezt az eredményt egy újabb csecsemőtáplálási mérföldkőnek.

Lektorálta: Dr. Dezsőfi Antal



¹ Zivkovic et al Functional Food Reviews. 2013;5(1):3-12

² Jantscher-Krenn E, Bode L. Minerva Pediatr. 2012;64:83-99

³ Bode L. Glycobiology. 2012;22:1147-62

⁴ Smilowitz JT et al. Annu Rev Nutr. 2014;34:143-69

⁵ EFSA Panel on Dietetic Products, Nutrition, and Allergies (NDA). EFSA Journal 2015;13:4184

⁶ EFSA Panel on Dietetic Products, Nutrition, and Allergies (NDA). EFSA Journal 2015;13:4183

⁷ US FDA, GRAS Notice No 650

⁸ US FDA, GRAS Notice No 659

Fiatal Gyermekgyógyászok

XVII. Konferenciája, 2018

Tudásközpont, Pécs
2018. május 25-27.

Szervezők

Dr. Békési Bernadett
Dr. Erhardt Éva
Dr. Hau Lidia

Dr. Horváth Gábor
Dr. Kövér Anna
Dr. Laufer Zsófia

Dr. Major Judit
Dr. Nagy Arnold
Dr. Nagy Péter

Dr. Péterfia Csaba
Dr. Polgár Petra Dóra
Dr. Tészás Alexandra

Üléselnökök

Dr. Bereczki Csaba
Dr. Erhardt Éva
Dr. Funke Simone
Dr. Gárdos László
Dr. Harangi Ferenc

Dr. Hollódy Katalin
Dr. Kosztolányi György
Dr. Kovács Tamás
Dr. Molnár Dénes
Dr. Mosdósi Bernadett

Dr. Nyul Zoltán
Dr. Péterfia Csaba
Dr. Stankovics József
Dr. Szabó László
Dr. Szász Mária

Dr. Tárnok András
Dr. Tiszlavicz Lilla
Dr. Vajda Péter
Dr. Velkey György
Dr. Vojcek Ágnes

Védnökök

Dr. Velkey György
Dr. Kovács Tamás
Dr. Decsi Tamás

Szponzorok

NUMIL Kft. (Nutricia Early Life Nutrition)
Shire Hungary Kft.
BG Distribution Hungary Kft.
Vitaminkosár Kft.
Rextra Kereskedelmi Kft.
Nestle Hungária Kft.

AbbVie Kft.
Medicina Könyvkiadó Zrt.
Sanofi-Aventis Zrt.
Biomedix Hungary Pharma Kft.
Novo Nordisk Hungária Kft.

Szervező iroda

Partners Pécs Kft.
7624 Pécs, Budai Nagy Antal u. 1.
erika.kulcsar@pcongress.hu



Infektológia, immunológia szekció

Üléselnökök: Dr. Mosdósi Bernadett, Dr. Nyul Zoltán

A GYERMEKKORI SARCOIDOSIS DIAGNOSZTIKÁJÁNAK ÉS KEZELÉSÉNEK NEHÉZSÉGEIRŐL HÁROM ESETÜNK KAPCSÁN

Balajthy András, Nagy Béla, Bene Zsolt

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

A sarcoidosis egy gyermekkorban ritkán előforduló, ismeretlen eredetű, szisztémás betegség mely hátterében a különböző szevek/szervrendszerek granulomatosus elváltozásai állnak. A betegség leggyakrabban a tüdőt érinti, de az el nem sajtosódó granulómák megjelenhetnek a bőrben, ízületekben, vesékben és a szívben is. Gyermekkori megjelenése életkori specificitás mutat, míg kisdedkorban jellemző az uveitis, arthritis és bőrtünetek hármásának dominanciája addig nagyobb gyermekekben és fiatal felnőttekben gyakrabban találkozunk a tüdőre lokalizálódó betegséggel. A tünetek sokszínűek lehetnek az érintett szervektől függően, ennek ellenére a betegség sok esetben mellkasi röntgenfelvétel elkészítését követően, mellékleteként kerül felismerésre. A röntgenen a klasszikusnak mondható bilaris hilaris lymphadenomegálián kívül a gócos beszűrődés vagy diffúz fibrosis hívhatja fel a figyelmünket a sarcoidosissra. A diagnosztikát alapjáraton a tuberkulózistól elkülöníthető, el nem sajtosódó granulómák jelenlétének kimutatása szövettani mintából, azonban a sok esetben invazív mintavétel miatt ez a diagnosztikai sor utolsó lépcsője. A tüdő manifesztációt mutató esetekben a légzésfunkciós vizsgálat, bronchoalveolaris lavage, HRCT segítheti a diagnosztikát. Szövettani minta nélkül differenciáldiagnosztikai nehézséget jelenthet a tüdő tuberkulózis és egyes malinus onko-hematológiai betegségek is. A sarcoidosis terápiájában a glükokortikoidok alkalmazása mellett methotrexát, azathioprine, leflunomide valamint TNF- α gátlók alkalmazása jön szóba. A betegség prognózisa gyermekkorban nehezen meghatározható, a sok esetben gyógyszeres kezelésre jól reagáló esetek mellett előfordulnak terápiarezisztens és szervi elégtelenséghez vezető esetek is. Tekintettel az alacsony eset-számról és a hiányzó randomizált-kontrollált vizsgálatokra a sarcoidosis gyermekkori diagnosztikájában és a terápiájában nincs széles körben elfogadott konszenzus. Előadásom során három esetünk kapcsán szeretném bemutatni a Debreceni Gyermekklinika Pulmonológiai Osztálya által alkalmazott diagnosztikus és terápiás elveket.

A HYPER IGM SZINDRÓMA DIAGNÓZISÁHOZ Vezető út

Dobra-Kovács R.¹, Goda V.², Kriván G.³, Szokó M.¹, Szabó H.¹

¹ Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház

² Semmelweis Egyetem, Genetikai, Sejt- és Immunbiológiai Intézet

³ Egyesített Szent István és Szent László Kórház

Bevezetés: Hyper IgM szindróma (HIGM) egy, a primer immundeficiencia csoportjába tartozó, genetikai mutáció következtében létrejövő heterogén betegség, mely a CD40/CD40L, ill. az aktivált B-sejtek differenciálódásához szükséges enzimek genetikai funkciózavarával jár, melynek eredményeként az IgM izotípus váltása nem következik be. Leggyakoribb megjelenési

formája a HIGM1- a CD40L gén mutációja. A betegség során visszatérő súlyos fertőzések, láz, felső légúti gyulladások, tüdőgyulladás, hasmenés, gyengeség, malignómák kialakulása a jellemző. Előfordulási gyakorisága 0,6-3/1 millió, a betegek 55-65%-a fiú, általában 1 éves kor körül diagnosztizálják.

Esetismertetés: Egy, a kivizsgálás kezdetén 5 hónapos csecsemő kórtörténetét, diagnózisához vezető útját ismertetjük. A beteg egy hónapja fennálló elhúzódó köhögés, ismétlődő lázas állapotok miatt jelentkezett ambulanciánkon. Felvételekor nyugalmi tachypnoét észleltünk a szegényes hallgatózási eltérés mellett. Mellkasröntgen diffúz gócos transzparencia csökkenést, a mellkasi CT vizsgálat alveolaris és intersticiális gyulladásos folyamatot írt le. RSV antigén gyorsvizsgálat pozitív volt, de a betegség lefolyása nem volt szokványos. Extra oxigént 30 napig igényelt. Ismételt jelentkező lázas periódusok hátterében gócot igazolni nem tudtunk, tenyésztések, szerológiai negatív eredményt adtak. Az alkalmazott antibiotikus és szteroid terápia mellett a tachypnoe mérséklődött, láztalanná vált, de tartósan étvágytalan maradt, hasmenése és szájpenésze is makacs volt. Laboratóriumi vizsgálat során hypoproteinaemiát, mérhetetlenül alacsony IgA és IgG immunglobulin szinteket, normáltartomány alatti határán lévő IgM szintet kaptunk. Több alkalommal IVIG pótlásban részesült. Ezután indult immunológiai kivizsgálása: Immunszerológiai vizsgálat alacsony védőoltási titereket mutatott. Ismételt flow cytometriás vizsgálatok eredményeként a CD40L expresszió zavara igazolódott. Genetikai vizsgálat igazolta a csecsemő hyper IgM szindrómáját, ill. mater hordozó voltát. Össejt transzplantáció történt testvér csontvelővel. A transzplantáció óta a gyermek teljesen jó állapotban van.

Értékelés: Ritka, korai megnyilvánulású immunológiai betegségről van szó. Esetünk kapcsán szeretnénk felhívni a figyelmet a perzisztáló tachypnoe oka tisztázásának fontosságára, valamint a diagnosztikus, terápiás és differenciál diagnosztikai nehézségekre.

HA PATADOBOGÁST HALLASZ, NÉHA ZEBRÁRA GONDOLJ – ISMERETLEN EREDETŰ LÁZ LEHETSÉGES OKA

Emmert Vanessa, Komáromi-Szabó Tünde, Csuzi Krisztina, Tóth Gergely

Soproni Erzsébet Oktató Kórház

Bevezetés: Gyermekkorban a több napig tartó lázas állapot hátterében leggyakrabban infekció áll, azonban kimutatható fertőző ágens hiányában, vagy adekvát antimikrobiális terápia mellett sem szűnő láz esetén egyéb etiológiai tényezők szerepére kell gondolnunk.

Esetismertetés: Előadásunkban két, hasonló kórlefolyású esetet mutatunk be. Első esetünkben egy serdülő fiúnál több napja tartó lázas állapot, myalgia hátterében kezdetben vírusinfekció, majd a későbbiekben gyulladásos laboratóriumi paramétereinek emelkedése, enteritis és ízületi fájdalom megjelenése miatt szövődőmyes Salmonella infekció lehetősége merült fel. A parenteralis antibiotikum kezelés hatástalansága és a negatív mikrobiológiai vizsgálati leletek autoimmun kórkép gyanúját vetették fel.

Második esetünkben egy kisiskolás fiúgyermek napok óta fennálló magas láz, myalgia és tonsillitis miatt parenteralis antibioti-



kum kezelésben részesült, azonban – a mikrobiológiai leletek birtokában célzottan váltott – terápia mellett láza változatlanul fennállt, valamint ízületi - és bőrtünetei jelentkeztek, így egyéb etiológiai tényezőt kerestünk.

Különböző differenciáldiagnosztikai lehetőségek feltérképezését követően mindkét esetünkben a szisztémás kezdetű juvenilis idiopathias arthritis diagnózist állítottuk fel. Steroid terápia mellett mindkét betegünk tartósan tünet- és panaszmentessé vált.

Diskusszió: Elhúzódó lázas állapot esetén számos differenciáldiagnosztikai lehetőség merül fel; a kivizsgálás során ritkább entitásokra is gondolnunk kell. Hazánkban a JIA incidenciája 0,1/1000 gyermek évente, prevalenciája 1,0-1,5/1000; a szisztémás forma ezen esetek kevesebb, mint 10%-át teszi ki. Napjainkban egyre inkább az autoinflammatorikus, semmint az autoimmun kórképek közé sorolják ezt a kórformát. Kezelésében a non-steroid gyulladáscsökkentők, illetve a szisztémás és lokális steroid mellett fokozatosan előtérbe kerül a biológiai terápia szerepe.

BENTA BETEGSÉG

Hudák Renáta¹, Orosz Orsolya², Szegedi István¹, Balogh István², Káposzta Rita¹

¹ Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Klinika

² Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék

Bevezetés: A BENTA betegséget (B sejt Expanzió NF- κ B és T sejt Anergia) 2012-ben írta le Snow és munkacsoportja, eddig 16 esetről számoltak be az irodalomban. Ez az újonnan felismert B sejt specifikus veleszületett lymphoproliferatív rendellenesség a CARD11 proteint kódoló gén mutációjával jár, melynek következménye konstitutív NF- κ B szignalizáció kialakulása. A naív és éretlen B sejtek nagymértékű poliklonális expanziója ellenére a BENTA beteg primer immundeficienciára jellemző tüneteket is mutat: a memória B sejtek aránya alacsony és bizonyos vakcinák által kiváltott immunválasz is gyenge.

Esetismertetés: A 3 éves kislánynál 4 hónapos korában leukemia gyanúja merült fel, kifejezett hepatosplenomegalia és lymphocytosis (Fvs 40,68 G/L, Ly: 79%) miatt került átvételre klinikánkra. Az ismételten elvégzett vizsgálatok sem a perifériás vérben, sem pedig a csontvelőben nem igazoltak kóros sejtalakot. A periférián nagymértékű poliklonális B sejt lymphocytosis volt észlelhető, a B sejtek többsége naív, azaz IgD+/CD27- immunfenotípust mutatott. A csontvelőben erythroid hyperplasia, masszív lymphoidsejtes beszűrődés volt, blastos, atypusos infiltrátum nélkül. 1 éves korától a kislánynál fokozatosan súlyosbodó thrombocytopenia (11 G/L) alakult ki, nyaki nyirokcsomói is megnagyobbodtak a hepatosplenomegalia progressziójával párhuzamosan, a lymphoid hyperplasia részjelenségeként. Immunhiányra a gyakori, de kórházi kezelést nem igénylő légúti infekciói, illetve makacs molloscum contagiosum utalt, és a magas szérumszintű IgG értéke mellett csökkent specifikus antitestválaszt találtunk.

Konklúzió: A kislány tünetei BENTA betegségnek megfelelnek, az irodalomban eddig nem közölt CARD11 mutációt sikerült nála kimutatni. A betegség kezelése nem megoldott: a splenectomia fokozza a lymphocytosist, methotrexate, rituximab hatása elégtelen, egy esetben hematopoieticus őssejt transzplantációval értek el jó eredményt. A lymphoma kialakulásának veszélye magas, ezért a gyermek szoros hematológiai követése javasolt.

A munka a Nemzetgazdasági Minisztérium támogatásával készült (GINOP-2.3.2-15-2016-00039).

A GYERMEKKORI UVEITIS KLINIKAI JELLEMZŐI ÉS TERÁPIÁJA

Kiss Judit, Mosdósi Bernadett, Nyul Zoltán

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

Az uveitis a szemgolyó középső burkának (iris, corpus ciliare, choroidea) gyulladás. Ritkán előforduló kórkép, de a korai diagnózis és a terápia bevezetése alapvető fontosságú a gyakran észlelhető szövődmények kialakulásának megelőzése érdekében.

A kórkép hátterében elsősorban álló autoimmun kórképek és infekciók korai felismerése kulcsfontosságú. Az autoimmun kórképek közül a JIA-hoz (Juvenilis Idiopathias Arthritis) társult uveitis a leggyakoribb, de IBD (Inflammatory Bowel Disease, gyulladásos bélbetegség), illetve Behcet-kór esetén is gondolni kell rá.

A betegek jelentős része a hagyományosan alkalmazott lokális szemészeti kezelésre nem reagál, így immunmoduláló terápia, illetve biológiai terápia bevezetése lehet indokolt.

Vizsgálataink során a PTE KK Gyermekgyógyászati Klinikán 2013-2018 közötti időszakban uveitis miatt gondozott betegek adatait összegeztük. A vizsgált időszakban 33 beteg állt gondozás alatt. Nemi megoszlásban lényeges különbséget nem észleltünk (16 +, 17 -), de JIA-hoz társult uveitis esetén női túlsúly volt látható (8 +, 5 -).

Az esetek 60%-ában (20/33) igazolódott etiológia. Az anterior típusú uveitisek hátterében 15/22 esetben autoimmun betegség állt, leggyakrabban JIA-hoz (13/15), esetenként Behcet-kórhoz (2/15) illetve IBD-hez (1/15) társult. A posterior típusú uveitisek elsősorban infekciós eredetűnek (5/7) (Toxoplasma, Toxocara, Borrelia) bizonyultak.

A lokális szemészeti kezelés mellett 3 beteg szisztémás szteroid kezelésben is részesült, 18 beteg esetében DMARD (Disease-modifying antirheumatic drug), per os metotrexát kezelés került bevezetésre. A nem megfelelő terápiás válasz, illetve az alapbetegség aktivitása miatt is, 13 betegnél biológiai terápiát (inj. adalimumab) indítottunk. A kezelés hatékonyságát bizonyított, átlagosan 1,45 hónapon belül remissziót észleltünk az uveitis tekintetében.

Összességében elmondható, hogy a gyermekkori uveitis kiemelten fontos jelentőséggel bír, a diagnózis felállítása és a maradánytünetek elkerülése céljából szükséges rendszeres kontroll vizsgálatok és az adekvát terápia megválasztása egyaránt a társzakták szoros együttműködését igényli.

NYAKI LYMPHADENOMEGALIA DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKÁJA – ESETISMERTETÉS: MACSKAKARMOLÁS BETEGSÉG

Kovács Petra, Katona Gábor

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Fül-orr-gégészeti osztály Budapest

Bevezetés: A nyaki lymphadenomegalia a fül-orr-gégészeti gyakorlatban mindennapos dolog, vannak azonban olyan eltérések, amelyekre nagyobb figyelmet kell fordítani. Az alapos anamnézis felvétel és általános fizikális vizsgálat során külön figyelmet érdemel a nyirokcsomó érzékenysége, konzisztenciája, mobilitása; a környező bőrfelület; a nyak, a rágóizület és arcizmok mozgása.

Az egyes kórképek pontos elkülönítése összetett, sokszor több orvosi szakterület bevonását igénylő feladat.



Esetismertetés: A 14 éves lány három hete kezdődő és fokozódó jobb fül mögötti és alatti duzzanat, illetve azonos oldali szem-viszketés és fokozott könnyezés miatt került ambulanciánkra. Az anamnézisben házimacska kontaktus szerepel.

Fizikális vizsgálat alapján jobb oldalon a parotis felszínes lebenyében kb. cseresznye, a mély lebenyében kb. borsónyi nagyságú, tömött konzisztenciájú, alapjáról nem elmozdítható, kissé fájdalmas nyirokcsomónak imponáló képlet volt tapintható, felettük a bőr békés. A parotis mély lebenyének megfelelően is tömörség volt észlelhető. A n. facialis működése mindkét oldalon megtartott. Garat békés, szimmetrikus, tályogra utaló eltérés nem volt látható. Szájnyálkahártya és a fogak épek, a gingiva békés volt. Arcon, nyakon sérülés, esetleges behatolási kapu nem volt látható. Jobb oldali felső szemhéj kissé duzzadt, conjunctiva enyhén belövellt volt. Státuszában más kóros eltérés nem volt.

Az UH a fentebbi státuszt megerősítve a jobb parotis középső régiójában egy 16x9x18mm-es, kissé dorsalisabban 12x10x10 mm-es, echoszegény nyirokcsomót írt. Kizárta nyaki tályog, parotitis, a kis nyálmirigyek gyulladását, a pajzsmirigy eltérését. Laborértékeiben kórjelző eltérés nem volt. Gyulladásos paraméterek, májenzimek, vércép is normál határértéken belül maradt. A primer tumor kizárására készített MR vizsgálat eredménye a jobb parotitisban, sub- és retromandibularisan látott nyirokcsomó konglomerátumok alapján felvetette lymphoma lehetőségét is. Biopsziát a folyamatban lévő szerológiai eredményig, az onkohaematológusokkal egyetértésben elvetették. Atípusos infekció felmerülése miatt kombinált antibiotikus terápia indult.

A szoros fül-orr-gégészeti és onkohaematológiai obszerváció során tapasztalt javulás, a terime csökkenése, illetve Bartonellára pozitív szerológiai eredmény alapján a diagnózis: Macskakarmolás betegség.

Összefoglalás: A fent leírt eset kivizsgálása során felmerült kórképek is kiemelik a nyaki nyirokcsomók differenciáldiagnosztikájának és annak a komplex, mégis letisztult gondolkodásmódnak a fontosságát, amely a mindennapjainkban egy diagnózis felállításához szükséges. Egy fiatal és főleg kezdő orvos szeméből sokszor a túlzott lelkesedés és igyekezet miatt ez kifejezetten nehéz feladat. A fődiagnózison kívül az előadás igyekszik kitérni a fontosabb kizárandó kórképekre és a megfelelő diagnosztikai sorra egyaránt.

MÁR MEGINT LÁZAS... – ESETISMERTETÉS EGY 2 ÉVES GYERMEK VISSZATÉRŐ LÁZAS ÁLLAPOTAI KAPCSÁN

Kovács Veronika, Reiger Zsolt

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Bevezetés: A gyermekkor során a leggyakoribb betegségek az akut lázas kórképek. A láz egy fiziológias reakció, a szervezet védekező mechanizmusának része, ha azonban a láz rendszeresen visszatér és nem kapcsolható hurutos vagy más fertőző betegséghez, gondolnunk kell az úgynevezett periodikus láz szindrómákra.

Esetismertetés: 2018. februárjában egy 2 éves leánygyermek került felvételre a DE KK Gyermekgyógyászati Intézet Infektológiai osztályára, 3 napja tartó lázas állapot, tonsillitis miatt. Anamnéziséből kiemelendő, hogy 2017-ben 3 alkalommal hospitalizálták láz, tonsillitis, nyaki nyirokcsomó megnagyobodás miatt Klinikánkon. Édesanya elmondása szerint, az utóbbi fél évben a gyermek havi rendszerességgel jelentkezett lázzal járó torokgyulladás, mely miatt több alkalommal antibiotikum terápiaiban részesült. Kórházi bentfevése során laborjaiból

emelkedett gyulladásos értékei (CRP, We) emelhetők ki. Torokvándék-tenyésztése során pathogén kórokozó nem volt kimutatható.

A fenti anamnézis és a klinikai kép alapján felmerült autoinflammatorikus megbetegedés, periódikus láz szindróma lehetősége. Az autoinflammatorikus szindrómák egy heterogén betegségcsoport, közös bennük, hogy a patomechanizmusukat tekintve a természetes immunitást szabályozó fehérjék hibás működése játszik szerepet. A periodikusan jelentkező lázas epizódok mellett sajnos a tünetek gyakran nem specifikusak, így sok beteg esetében a diagnózis akár évekig késhet.

Megbeszélés: Az eset kapcsán szeretnénk felhívni a figyelmet erre a feltehetőleg aluldiagnosztizált betegségcsoportra, a periódikus láz szindrómákra. A korrekt diagnózis felállításával nem csak felesleges vizsgálatok sorától kímélhetjük meg a betegeket, hanem a felesleges antibiotikum használatot is visszaszoríthatjuk.

JIA? SLE? AUTOIMMUN BETEGSÉGEK DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKAI NEHÉZSÉGEI

Svraka Eszter¹, Zsiborás Csaba², Hartmann Ágnes², Harangi Ferenc¹

¹ Tolna Megyei Balassa János Kórház-Gyermekosztály, Szekszárd

² PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Bevezetés: A gyermekkori ízületi gyulladásal járó betegségek és a szisztémás autoimmun kórképek elkülönítése nem egyszerű feladat. Egy bizonyos betegség jellegzetes tüneteinek teljes kialakulásáig és a diagnózis felállításáig gyakran hosszú idő telik el, mivel az arthritis több megbetegedésnek is tünete lehet.

Esetismertetés: A 16 éves lányt hetek óta fennálló kéz kisízületi fájdalmak és duzzanatok miatt vizsgálták először. Az immunszerológiai leletek ANA és anti-dsDNS pozitivitást mutattak, azonban definitív diagnózis nem volt megállapítható. NSAID adása mellett fokozatosan tünet- és panaszmentessé vált, majd hónapokon át gyógyszeres kezelést nem igényelt. Fél-év elteltével kifejezett alsóvégtagi és periorbitalis oedemával, hypertoniával jelentkezett ellenőrzésre. A kiegészítő laboratóriumi vizsgálatok eltérései (proteinuria, haematuria, anaemia, hypokomplementaemia, emelkedett vesefunkciós értékek, ANA és anti-dsDNS pozitivitás) alapján lupus nephritis lehetősége merült fel, melynek megerősítése céljából vesebiopszia történt. A szövettani kép lupus nephritisnek megfelelő „full house” immundepositumokat mutatott. Az Eurolypus protokollnak megfelelően alacsony dózisu cyclophosphamid, steroid és chloroquin, valamint kombinált diureticum, antihypertensív és adjuváns szerekkel kezelést alkalmaztak. A terápia hatására a beteg proteinuriája, haematuriaja fokozatosan csökkent, oedemája megszűnt, glomeruláris funkciója normalizálódott, hypertoniája rendeződött. Jelenleg fenntartó kezelésként azathioprint és steroidot kap.

Megbeszélés: A nagylány megbetegedése polyarthritisnek megfelelő klinikai tünetekkel kezdődött, melyet az immunszerológiai eltérések figyelembevételével „nem differenciált autoimmun betegség”-nek tarthattak. A későbbiekben, újabb klinikai tünetek megjelenésével és hisztológiai megerősítéssel már egyértelmű szisztémás autoimmun megbetegedés diagnózisa volt felállítható. Tanulsgként megfogalmazható, hogy a betegek nyomon követése nem tisztázott kórkép esetén különösen fontos, mert idővel, a kórfolyamat fejlődésével a végső diagnózis meghatározható.



REKURRÁLÓ E. COLI SEPSIS: VÁROSI LEGENDA VAGY LÉTEZŐ ENTITÁS?

Székács Liliána, Balogh Lídia

SE ÁOK I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: Az *Escherichia coli* egy Gram-negatív baktériumfaj, melynek számos szerotípusa ismert. Ezek nagy része ártalmatlan törzs, azonban a patogén kólibaktériumok gyakran okoznak klinikailag súlyos fertőzéseket. Leggyakrabban enteritisek, valamint húgyúti fertőzések háttérében mutatható ki *E. coli* infekció, ugyanakkor – főleg újszülöttekben – gyakori az *E. coli* okozta sepszis és meningitis is. Klinikai tapasztalatok és kutatások bizonyítják, hogy az arra hajlamos populációban egyes *E. coli* törzsek rekurráló jellegű húgyúti infekciót okozhatnak. Egy klinikánkon kezelt csecsemő esete nyomán azonban felmerült bennünk a kérdés, hogy előfordulhat-e *E. coli* okozta rekurráló véráramfertőzés. A szakirodalom alapján felnőttek esetében ismert entitás a rekurráló *E. coli* bacteraemia, mely leggyakrabban immundeficiens, valamint hematológiai betegeknél figyelhető meg. Gyermekek esetében azonban ez kevésbé kutatott vagy dokumentált terület.

Módszerek: Az eset kapcsán megvizsgáltuk a klinikánk mikrobiológiai laboratóriumába érkezett hemokultúra tenyésztések eredményeit, rekurráló *E. coli* infekció után kutatva. A vizsgálat során azonban nem sikerült rekurráló fertőzést igazoló mintákat azonosítanunk. Ezt követően a két fertőzés során betegünk mikrobiológiai mintáiból identifikált *E. coli* törzseket genetikai vizsgálatnak vetettük alá annak eldöntése céljából, hogy relapszus vagy reinfekció történt. A genetikai vizsgálat jelenleg még folyamatban van.

Következtetések: Összefoglalásként elmondható, hogy a rekurráló *E. coli* sepszis létező entitás, bár gyermekeknél lényegesen ritkábban fordul elő, mint felnőttek esetében. Ugyanakkor számolnunk kell vele, különösen akkor, ha két septicus állapot között rövid időintervallum telik el.

JUVENILIS DERMATOMYOSITIS RITKA ESETE

Vojtkó Melinda, Káposzta Rita

DE KK Gyermekklinika, Debrecen

Bevezetés: A juvenilis dermatomyositis (JDM) az idiopathiás inflammatorikus myopathiák (IIM) közé tartozó szisztémás autoimmun kórkép, melyben az inflammáció célpontja a harántcsíkolt izomzat mellett a bőrszövet, így a progresszív izomgyengeséghez típusos bőrtünetek társulnak.

Esetismertetés: 10 éves fiú betegünk tünetei 2017. januárban kezdődtek. Combain nehezen gyógyuló fekélyeket, majd hegesedő bőrváltozást észleltek, lábszáran is fájdalmas livid, beszűrt laesiók jelentek meg, melyek alacsony dózisú orális kortikoszteroid kezelés mellett progrediáltak. Áprilisban már orcáin, szemei körül, nyakán, vállán, kezein is megjelentek a bőrtünetek, ezek mellett fényérzékenységről, fáradékonyságról, izomerő csökkenésről is beszámolt. 2017 szeptemberében került felvételre DEKK Gyermekklinikára, ahol a klinikai kép, és a jellegzetes tünetek alapján felmerült juvenilis dermatomyositis lehetősége. A JDM klasszikus, kritériumtünetei (bőrtünetek, proximális szimmetrikus izomerő csökkenés, laboreltérések) mellett betegünk combján és lábszáran jelentkező bőrtünetei panniculitisnek (subcutan zsírszöveti gyulladás, necrosis) feleltek meg. Gyermekkorban a panniculitis JDM-hez való asszociációja ritka, jelen esetünkben is megnehezítette, késleltette a diagnózis felállítását, noha ezek megelőzték a klasszikus JDM tünetek megjelenését. Az ajánlások alapján kortikoszteroid pulzust, metotrexat bázisterápiát terveztünk, IVIG-gel kiegészítve. A terápia megkezdését követően, a folyamatos kortikoszteroid adása nélkül romló CK értéket észleltünk, így folyamatos adásra kényszerülünk, melyet megkíséreltünk leépíteni, ám ez alatt betegünk mozgása romlott, alapbetegsége fellángolt, melyet feltehetően a kortikoszteroid gyors leépítése váltott ki.

Megbeszélés: Esetbemutatásunk során áttekintjük a gyermekkorban ritkán előforduló szisztémás autoimmun kórkép, a JDM tüneteit, valamint a panniculitisek etiológiáját, széles megjelenési spektrumát, differenciáldiagnosztikáját. Beszámolunk az alkalmazott terápiás stratégiáról betegünk állapotának, tüneteinek alakulása kapcsán.



Balázs Judit, Miklósi Mónika (szerk.)

A gyermek- és ifjúkor pszichés zavarainak tankönyve

Fogyasztói ára: 4960 Ft ■ Legendus ára: 3970 Ft ■ e-könyv ára: 1980 Ft

Megvásárolható kedvezményes (Legendus) áron a Legendus és az EOK Könyvesboltban, illetve megrendelhető honlapunkról:

www.semmelweiskiado.hu



Genetika és varia szekció

Üléselnökök: Dr. Kosztolányi György, Dr. Molnár Dénes

KOGNITÍV FUNKCIÓK VIZSGÁLATA FENILKETONURIÁS GYERMEKEKBEN

Becsei Dóra¹, Kiss Erika¹, Simonovák Erika¹,
Szabó Attila József^{1,2}, Szatmári Ildikó¹,
Zsiedegh Petra¹, Bókay János¹

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

² MTA-SE Gyermekgyógyászati és Nefrológiai Kutatólaboratórium, Budapest

Bevezetés: A fenilketonuria (PKU) egy autoszomális recesszívén öröklődő anyagcsere betegség, a fenilalanin-hidroxiláz enzim hiánya vagy kóros működése okozza. Kezelése élethosszig tartó fenilalaninban szegény diéta, a növekedéshez szükséges fehérjék tápszeres pótlásával. Kezeletlen vagy csak részlegesen kontrollált esetekben a PKU mentális retardációval, bőr- és pszichiai tünetekkel járhat. Az újszülött korban bevezetett dietoterápia jelentősen csökkenti a fellépő tünetek súlyosságát, tünetmentesek is lehetnek a páciensek.

Célok: Célul tűztük ki a PKU-s gyermekek kognitív funkcióinak felmérését, összehasonlítva korban hozzájuk illő kontroll csoporttal. Vizsgáltuk a PKU-sok kognitív teljesítményeinek és fenilalanin szintjeinek összefüggéseit.

Módszer: A vizsgálat eszköze a nemzetközileg elfogadott Cambridge Neuropsychological Test Automated Battery (CANTAB). A gyermekek 5 nonverbális tesztet oldottak meg, munkamemóriáról, végrehajtó funkciókról, memóriáról, figyelemről, reakcióidőről kaptunk tájékoztatást. Az adatok elemzését Microsoft Excel, Graphpad Prism és R programok segítségével végeztük. A csoportok összehasonlítása Mann-Whitney tesztek használatával történt. A Phe-szint és a kognitív funkciók kapcsolatának vizsgálatára lineáris regressziót alkalmaztunk.

Alanyok: 48 PKU-s és 99 kontroll, 3-18 éves gyermeket hasonlítottunk össze. 0-6, 7-12, 13-18 éves korcsoportokra bontva is vizsgáltuk őket. A kontroll csoport gyermekei nem rendelkeznek olyan betegséggel, amely befolyásolná az agy működését.

Eredmények: A legmarkánsabb szignifikáns különbséget a SOC teszt alatti gondolkodási idő tekintetében kaptuk. A PKU-s gyermekek 3,2x lassabbnak bizonyultak kontroll társaiknál. A medián normalizált kognitív teljesítmény leginkább a 13-18 éves korosztályban tért el, 7,83 pont volt a kontroll, míg 6,52 a PKU-s csoportban.

Összefoglalás: Több CANTAB részeredmény szignifikáns különbséget hozott PKU vs. kontroll csoport. A legjelentősebb különbséget a SOC teszt alatti gondolkodási idő vonatkozásában kaptuk. Eredményeink alapján a nonverbális számítógépes tesztek jól alkalmazhatók ezen betegcsoport eseténként nem látványos idegrendszeri zavarainak objektív tanulmányozására és nyomon követésére, a beállított kezeléssel összefüggésben. Vizsgálatunk alátámasztja a PKU-sok diétájának betartásának fontosságát.

Etikai engedély száma: 5075-2/2014/EKU

DIAGNOSZTIKAI ÉS DIFFERENCIÁL- DIAGNOSZTIKAI NEHÉZSÉGEK MITOCHONDRIÁLIS KÓRKÉPEKBEN

Bíró Bernadett^{1a}, Bessenyei Mónika^{1a}, Varga Petra^{1a},
Szikszay Edit^{1a}, Hortobágyi Tibor^{1b}, Hegyi Márta²,
Komlóssy Katalin³, Maász Anita³, Bene Judit³,
Merő Gabriella⁴, Szakszon Katalin¹

Külföldi együttműködő partnereinket a releváns vizsgálati eredményeknél és a köszönetnyilvánításban tüntetjük fel.

^{1a} Debreceni Egyetem Gyermekgyógyászati Intézet

^{1b} Debreceni Egyetem Patológia Intézet, Neuropathológiai Laboratórium

² Bethesda Gyermekkórház, Budapest

³ Pécsi Tudományegyetem, Orvosi Genetikai Intézet

⁴ Jósza András Oktatókórház, Nyíregyháza

Bevezetés: A mitokondriális kórképek klinikailag és genetikailag is heterogén, változó életkorban kezdődő, és változóan súlyos lefolyású állapotok, amelyekben a sejtek energiaellátását biztosító organellek funkciója károsodott. A diagnózist a rendkívül széles tünetspektrum, az ún. heteroplasmia jelensége (egy sejten belül is különböző lehet a mitochondriumok DNS-e, normál és mutáns kópia együttesen is előfordulhat), a heteroplasmia arányától és az egyes szervek, szövetek érintettségének mértékétől nagyban függő változó expresszivitás és penetrancia nehezíti. Oki terápiájuk nincsen, de a progresszió egyes esetekben lassítható.

Esetbemutató: A szerzők négy gyermek esetét mutatják be, akiknél csecsemő-, ill. kisgyermekkorban jelentkeztek prominens neurológiai tünetek, a négy esetből háromban progresszív jelleggel. Két gyermeknél magas szérum. ill. liquor laktát szint, valamint képalkotó vizsgálatokkal észlelt fehérállományi károsodás, klinikai encephalopathia ismeretében indítottuk a mitokondriális genom vizsgálatát, és igazoltuk Leigh-betegség fennállását a mitokondriális complex V. érintettsége révén, míg egy gyermeknél cataracta és cardiomyopathia volt nyomravezető a Sengers szindróma diagnózisához (AGK gén mutációja). Egy gyermeknél a kezdetben élettani, majd hirtelen hanyatló pszichomotoros fejlődés, majd a terápiarezisztens dystonia hátterében észlelt szimmetrikus törzsdúci károsodás alapján feltételeztünk mitokondriális ártalmat, esetében azonban Aicardi-Goutières-szindróma került azonosításra (mutáció a Ribonuclease H2 gén B alegységben), ami egybecseng a gyermek évek óta stabil, nem romló állapotával. A diagnózis egy esetben mitokondriális mutációanalízison, három esetben teljes exome szekvenáláson alapult külföldi kollaborációban.

Konklúzió: A rendkívül széles tünetspektrum, a változó életkori kezdet és lefolyás, valamint a nehéz molekuláris megközelíthetőség miatt a mitokondriális betegségek diagnózisa még napjainkban is összetett feladat, amely a klinikum és laboratóriumok szoros együttműködése révén valósítható csak meg. Irányadó a dysmorphiák hiánya, az ún. „exercise intolerance”, magas vér- és liquor laktát, valamint a magas energiaigényű szervek (izom, szív, agy) jellemző érintettsége akut krízis vagy szubakut lefolyású formában. A megfelelő terápiás és reprodukció döntés érdekében a klinikai gyanú molekuláris alátámasztására törekedni kell.



PRIMER VAGY SZEKUNDER EVÉSZAVAR? ANOREXIA NERVOSAHOZ TÁRSULÓ KRÓNIKUS EMÉSZTŐSZERVI BETEGEINK ESETEI.

**Bucsi Zsanett, Tokodi István, Bauer Zita,
Zsádon Anna, Szabó Hajnalka**

Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház

Bevezetés: Az anorexia nervosa gyakorisága 0,4–0,8%-ra tehető, tipikus megjelenési időszaka a 14–15 éves életkor. Vezető tünete a testképzavar és a testsúlygyarapodást akadályozó viselkedés, amelyek együttes eredményeként nagymértékű fogyás lép fel. Etiológiai okként pszichológiai és társadalmi tényezőket egyaránt azonosítottak.

Kérdésseltevés: A nagyfokú testsúlycsökkenés és pszichés zavarok együttes fennállása esetén, minden esetben felmerül bennünk a kérdés, hogy valóban primer étkezési magatartási zavarról vagy egy szomatikus betegség pszichés manifesztációjáról van-e szó.

Esetismertetés: Prezentációnk során két gyermek kórtörténetét ismertetjük. Első esetünk, egy 14 éves leány, akinél evési negatívizmus miatt radikális testsúlyvesztés következett be. Vitális indikációval intenzív terápiás kezelést igényelt. Állapotának javulását követően, stabil életteni paraméterekkel pszichiátriai intézetben szignifikáns testsúlygyarapodást értek el. Hazabocsátást követően ismételtén visszaesés jelentkezett. Második, intézetünkbe történt felvételét követően a részletes kivizsgálás kapcsán került felismerésre coeliakiája. Második esetünk egy 17,5 éves leány, aki látóterünkbe kerülésekor már egy éve állt pszichiátriai gondozás alatt anorexia nervosa diagnózissal. A részletes anamnézis felvétel során krónikus hasmenésre, hematochesiára derült fény. A kivizsgálás Crohn-betegséget igazolt.

Következtetés: Eseteinkkel arra szeretnénk felhívni a figyelmet, hogy pszichiátriai panaszok, pszichésnek tűnő evészavarok hátterében mindig gondolni kell társuló vagy akár primeren fennálló szervi betegség lehetőségére.

SZOMATOMENTÁLIS RETARDÁCIÓ, LEUKOPÉNIA, NEFRÓZIS SZINDRÓMA ÉS AMI MÖGÖTTÜK ÁLL

**Düh Adrienn¹, Hartmann Ágnes¹, Till Ágnes²,
Vas Tibor³, Iványi Béla⁴, Tory Kálmán⁵,
Lakatos Orsolya¹**

¹ Gyermekgyógyászati Klinika, PTE KK, Pécs

² Orvosi Genetikai Intézet, PTE KK, Pécs

³ II. Sz. Belgyógyászati Klinika és Nephrológiai Centrum, PTE KK, Pécs

⁴ Patológiai Intézet, SZTE ÁOK Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Szeged

⁵ I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, SE ÁOK, Budapest

Bevezetés: A mitokondriális rendellenességek széles tünetspektrumot magában foglaló, leg súlyosabban az energiatermelő szerveket érintő, ritka örökítő betegség. Míg a felnőtt populációban a „klasszikus mitokondriális tünetek” dominálnak, addig gyermekeknél sokkal gyakoribb az atípusos megjelenési forma, jelentősen nehezítve ezzel a korai felismerést. Leggyakrabban neuropszichiátriai tünetek fordulnak elő, azonban a kardiovaszkuláris rendszer, a máj, a vérképzés, az érzékszervek és a vese is érintett lehet.

Esetismertetés: Az intrauterin fejlődésében elmaradt, volt koraszülött, perinatálisan roncsoló állományi agyvérzésen átesett és epilepszia miatt kezelt beteget csecsemőkorban több alkalommal vizsgálták leukopénia miatt, a kisdédnél 2 éves korában disztrofia miatt történt kivizsgálás. Ekkor a 24 órás vizeletgyűjtéssel emelkedett fehérjeürítést (2g/m²/nap) detektáltak. A hasi ultrahang vizsgálat mindkét oldalon kisebb veséket véleményezett, kifejezetten echodús parenchymával. A kontroll vizsgálatok során emelkedett szérum laktát szintet és progrediáló, nefrotikus mértékű proteinuriát (4,5 g/m²/nap) detektáltunk. A gyermek diurézise megtartott volt, ödémát nem észleltünk. Emelkedett vérnyomás értékek miatt ACE-gátló kezelésben részesítettük. Vesebiopszia történt, mely fokális szegmentális glomeruloszklerózist (FSGS) igazolt. Az elektronmikroszkópos vizsgálat kóros mitokondriumokat írt le a podocitákban, illetve a gyűjtőcsatornák hámsejtjeiben. A terápiát koenzim-Q10 adásával egészítettük ki, amely mellett a proteinuria nem fokozódott, a kognitív funkciók pedig jelentősen javultak. A gyermek nefrogenetikai vizsgálatát elindítottuk.

Következtetés: Több szervrendszert érintő, atípusos megjelenésű, progrediáló, szokványos terápiára nem reagáló tünetek esetén gondoljunk a mitokondriális betegségek lehetőségére. Betegünknel, a várható ineffektivitás miatt nem merül fel immun-suppresszív terápia. A szupportív kezelés mellett, uralhatatlan proteinuria, hipervolémia, fokozott trombózis hajlam, illetve infekció veszély miatt a későbbiekben bilaterális nefrektómia, majd vesepótló kezelés várható.

RITKA VELESZÜLETETT RENDELLENESÉG SZINDRÓMÁK GYORSULT POSTNATALIS NÖVEKEDÉS HÁTTERÉBEN

**Kiléber Ágnes^{1a}, Ujfalusi Anikó^{1b}, Bessenyei Beáta^{1b},
Petra Zeitlhofer², Alida C. Knecht³, Juha Koskenvuo⁴,
Szakszon Katalin¹**

^{1a} Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet

^{1b} Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Laboratóriumi Medicina Intézet

² Medgen At GmbH, Wien, Austria

³ Academisch Medisch Centrum, Laboratorium Cytogenetica, Amsterdam, NL

⁴ Blueprint Genetics Helsinki, Finland

Bevezetés: A gyorsult postnatalis növekedéssel járó veleszületett rendellenességek („overgrowth syndromes”) a ritka betegségekben belül is a ritkábbak közé tartoznak – a jelenleg nyilvántartott mintegy 7000 dysmorphia-szindróma közül csupán néhány tucatsban meghatározó tünet az akcelerált növekedés. Éppen ezért, ezen ultra-ritka kórképek diagnózisa csak komoly klinikai és laboratóriumi diagnosztikai erőfeszítésekkel érhető el.

Betegek és módszerek: Jelen munka célja a DE KK Gyermekgyógyászati Klinika Genetikai Szakrendelésén 2008–2017 között megjelent, fokozott növekedést (>90 percentil), és mentális elmaradást mutató betegek klinikai, cyto- és/vagy molekuláris genetikai diagnózisa, az ultra-ritka esetek precíz fenotípus- és genotípusa volt. A vizsgálatok dysmorphologiai elemzést, G-sávazásos karyotipizálást, array komparatív genomikus hibridizálást (a-CGH), fluoreszcens in situ hibridizációt (FISH), multiplex ligációs próba amplifikációt (MLPA), célzott egygénes és exome alapú szekvenálást foglaltak magukban.

Eredmények: A vizsgált 16 esetből pontos genetikai diagnózishoz nyolcban jutottunk. Négy esetben Sotos szindróma igazolódott az 5q35 régióban helyet foglaló NSD1 gén haploinsuffi-



cienciájából eredően, egy esetben 48,XXXY Klinefelter variáns, egy esetben Phelan-McDermid szindróma (22q13 deléción), egy esetben a 9q22.3 mikrodéléción szindróma, egy esetben Beckwith-Wiedemann szindróma, egy esetben a PTEN gén mutációja miatt kialakult Macrocephalia-autizmus tünetegyüttesét találtuk. Hat beteg diagnózisa klinikai – lévén szó esetükben parciális gigantizmusról, ill. jelen tudásunk előtt még ismeretlen genetikai mechanizmusról, molekuláris diagnózisra vagy nincs lehetőség, vagy invazív mintavétellel járna, amitől a családok egyelőre elzárkóznak. Egy esetben a klinikai diagnózis is ismeretlen. Egy beteget azért tartottunk bemutatásra érdemesnek, mert benne a kritikus kromoszómaregióhoz kötött túlnövekedés-szindróma klinikai és cytogenetikai inverzét azonosítottuk.

Következtetés: Bár többnyire sporadikus kórképekről van szó, a pontos klinikai ill. cyto- és molekuláris diagnózisra minden esetben törekedni kell. Csak így válik ugyanis értelmezhetővé a tünetek együttlállása, és csak így teremthető meg az alapja a későbbi gondozásnak, utánkövetésnek, potenciálisan terápiának, válik körvonalazhatóvá az elvárható fejlődés. Csak így segíthető továbbá a szülők tudatos reprodukzív döntése az ismétlődési kockázat megismerése révén.

RECIDIVÁLÓ LÉGÚTI INFEKCIÓK HÁTTÉRÉBEN FELISMERT RITKA KÓRKÉP

Kőműves Renáta, Kosztópulosz Nikolett

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

A hat és fél éves kislány két éves korában került látóterünkbe recidiváló légúti infekciók és főleg fizikai terhelés kapcsán jelentkező köhögés miatt. Fizikális vizsgálat során a jobb tüdő felett gyengült légzési hangot, illetve a bal oldali második bordaközben halk systolés zörejt észleltünk. Első körben mellkas röntgen felvétel készült, mely jobb oldali tüdő hypoplasia lehetőségét vetette fel. Echocardiographiai vizsgálata során az arteria pulmonalis dextra nem ábrázolódott. Az anatómiai viszonyok pontosabb tisztázása érdekében mellkasi CT-angiographia elvégzése vált szükségessé, mely arteria pulmonalis dextra agenésiát és jobb oldali tüdő hypoplasiát igazolt.

Az eredmények alapján izolált unilaterális pulmonalis arteria hiány (IUAPA) merült fel. Az IUAPA ritka veleszületett fejlődési rendellenesség, a jobb vagy bal oldali pulmonalis artéria hiánya, mely nem társul egyéb kongenitális ér abnormalitással. Amennyiben az IUAPA egyéb veleszületett vascularis malformációval jár együtt, akkor unilaterális arteria pulmonalis agenéziáról beszélünk (UAPA). Az arteria pulmonalis unilaterális hiánya a populáció kevesebb, mint 0,3 %-át érinti, ennek 40 %-a IUAPA. Az IUAPA egyes pácienseknél lehet teljesen tünetmentes, másoknál okozhat pulmonalis hypertoniát és szív elégtelenséget. 30%-ban tünetmentes marad késői felnőttkorban is, de jelentkezhet tünetként dyspnoe, csökkent fizikai terhelhetőség, recidiváló légúti infekció, haemoptysis. Szövődményei a kóros haemodinamikai helyzetből következnek, ezek kialakulása esetén a pulmonalis hypertonia gyógyszeres kezelése, kollaterális ér transzkatóteris zárása, lobectomy vagy pneumonectomy jön szóba. A tünetmentes esetek kezelését nem igényelik.

Esetünk kapcsán szeretnénk kiemelni, hogy gyermekkorban, főleg kisdedkorban gyakran előforduló recidiváló légúti infekciók háttérben lehetnek ritka kórképek is. Tekintve, hogy gyakorlatilag a bal oldali tüdőben valósul meg a gázcsera, a későbbiekben állapot- és életminőség romlás várható, így fontos hogy rendszeres kontrollvizsgálatokon vegyen részt.

GENETIKAI BETEGSÉGET REJTŐ SECUNDER ENURESIS NOCTURNA

Mátis Vivien¹, Hartmann Ágnes¹, Lakatos Orsolya¹, Tory Kálmán²

¹ PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

² SE ÁOK I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A nephronophthisis egy autoszómális recesszív módon öröklődő, krónikus tubulointerstitialis nephritis, mely végül végstádiumú veseelégtelenséghez vezet. A nephronophthisis a ciliopathiák közé tartozik. A betegség társulhat extrarenális tünetekkel is (retinitis pigmentosa, cerebellaris ataxia, mentális retardáció, csont rendellenességek, máj fibrózis). A genetikai háttértől függetlenül a betegség kialakulhat kisded, gyermek, serdülő vagy fiatal felnőtt korban.

Esetismertetés: A tíz éves kislány első nephrológiai vizsgálatára secunder enuresis miatt került sor. A gyermek kivizsgálásakor a vizeletgyűjtés során éjszakai polyuriát és isosthenuriát találtunk. A laboratóriumi vizsgálatokkal mérsékelt emelkedett vesefunkciós értéket, magasabb nátrium ürítést észleltünk. A gyermek vérnyomása az életkorának és nemének megfelelő tartományban volt. A hasi ultrahang vizsgálaton ép veséket írtak le. A családi anamnézis felvételekor vált ismertté, hogy a gyermek két fiatal felnőtt testvére végstádiumú veseelégtelenség miatt már vese-pótló kezelésben részesült. A testvéreknel korábban elvégzett vesebiopszia nem vezetett kóros diagnózishoz.

A klinikai kép, illetve a családi anamnézis alapján felmerült a nephronophthisis lehetősége. A lassan, de fokozatosan romló vese-funkciós értékek miatt vesebiopsziát végeztünk. A szövettani feldolgozás során focalis segmentalis glomerulosclerosisnak (FSGS) megfelelő képet láttak, tubuláris károsodással és diffúz interstitialis fibrosissal. A nephronophthisis diagnózisát végül a nephrogenetikai vizsgálat is alátámasztotta.

Konklúzió: A nephronophthisis a gyermekkorban előforduló, genetikai eredetű, krónikus veseelégtelenségért legnagyobb százalékban (6-10%) felelős kórkép, bár incidenciája igen alacsony 1:100000. Fontos ennek a genetikai betegségnek a pontos ismerete, hogy időben felismerésre kerüljön, így a mielőbbi szupportív terápia megkezdhető, illetve a további szervkárosodások megelőzhetőek legyenek. A transzplantált vesében a betegség nem újul ki. A testvéreknel korábban felállított diagnózissal betegünknel a vesebiopszia elkerülhető lett volna.

AZ ARRAY CGH JELENTŐSÉGE EGY ÚJABB RITKA BETEGSÉG FELISMERÉSÉBEN

Pintér Adrienn Lilla, Till Ágnes, Hadzsiev Kinga, Melegh Béla

PTE KK Orvosi Genetikai Intézet

A megkésett pszichomotoros fejlődés és a minor anomáliák jelenléte esetén felmerül a kérdés a klinikus gondolkodásában, hogy esetleg genomikai betegséggel áll-e szembe. Az esetleges genetikai betegség korai felismerése fontos támpontot nyújthat a beteg kezelése és gondozása kapcsán.

Jelen esetünk kapcsán egy minor anomáliákkal és megkésett pszichomotoros fejlődéssel, neurológiai gondozás alatt álló 3 éves, nagyon kedves és barátságos kislány esetét ismertetnénk.

A beteg egy zavartalan graviditásból, terminusra, sectio caesareával született. A szülők 3 hónaposan észlelték, hogy a gyermek edesanyjára nem figyel, arcát nem követi. 18 hónaposan kezdett el járni. A gyermek már 3 éves, tud futni, páros láb-bal ugrani, lépcsőzni. A finom motorikában továbbra is jelentős



elmaradást mutat. Beszédfejlődése 3 éves kora után indult meg, jelenleg két szót összekapcsol. Szeptembertől integrált óvodába fog járni. Számos minor anomáliát észleltünk (mko, epicanthus, szélesebb orrgyök, felfelé álló orrnyílások, mély philtrum, harcsa alakú ajak, mélyen ülő fülek, hosszúkás arc).

Scaphocephalia miatt koponyarekonstrukció történt, mely óta a szülők elmondása alapján a gyermek élénkebb, aktívabb. Az elvégzett koponya MR vizsgálat parciális corpus callosum agenesiát, társuló középvonali rendellenességekkel és megkésztet myelinizációt igazolt.

Az elvégzett kromoszómavizsgálat eltérést nem igazolt. Az array CGH vizsgálat során a 17-es kromoszóma hosszú kar 17q21.31 régiót érintő, 599 kb méretű deléciót detektáltunk. Az érintett régió számos gént tartalmaz, a releváns adatbázisokban ismert patogén strukturális eltérésként szerepel. Ez a tünetcsoport és a talált genetikai eltérés a szakirodalomban Koolen-De Vries szindrómaként ismert. A szindrómát 2006-ban írták le először.

A vezető tünetek a pszichomotoros elmaradás, mentális retardáció, barátságos, kedves attitűd, arcdiszmorfia. Társulhatnak szív-, muszkuloskeletális, urogenitális és központi idegrendszeri fejlődési rendellenességek is. Az epilepszia előfordulási gyakorisága 55 % körül van.

Jelen eset is bizonyítja, hogy milyen fontos az array CGH a ritka genetikai kórkepek feltárásában.

A „CSÖLÁTÁS” ÖRÖKLŐDHEK – AVAGY EGY DUANE-RADIAL RAY SZINDRÓMÁS CSALÁD ESETE

Ripszám Réka, Hadzsiev Kinga, Till Ágnes, Zima Judith, Melegh Béla

Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Orvosi Genetikai Intézet

A Duane-radial ray szindróma és az acro-renal-ocularis szindróma a SALL4-gén eltéréseivel összefüggésbe hozható betegségek. A Duane-radial ray vagy más néven Okihiro szindróma egy autoszómális domináns öröklésmenetet mutató betegség, amely felső végtag deformitásokkal és szemészeti eltérésekkel jár. A Duane-anomália az abduktió és addukció szemmozgások beszűkülését jelenti és sokszor a szemgolyó retraktiójával jár. A betegség nagyon nagy fenotípusos variabilitást mutat, még ugyanazon a családon belül is.

A proband egy 15 éves fiúbeteg, akit radiális defektusokkal kezdtünk el vizsgálni. Jobb kezén clubhand deformitás, bal kezén triphalangealis hüvelykujj figyelhető meg a bal oldali vállövi izmok hypoplasiájával. 16 éves lánytestvérének triphalangealisak a hüvelykujjai és jobb oldali halláscsökkenése van. Édesapjuknak Duane-anomáliája és hypoplasticus jobb hüvelykujja van.

A SALL4-gén Sanger-szekvenálása során egy heterozigóta, 2 nukleotidot érintő deléciót: SALL4: c.474_475delGA sikerült detektálni a SALL4 gén 2-es exonjában. Ez az eltérés a szakirodalomban eddig nem ismert variáns. A deléción frameshiftet okoz, amely egy korai stop codont eredményez (SALL4: p.Glu158AspfsX22). Mivel a mutáció egy korai stop codont és ez által egy csonka fehérjét eredményez, így patogén mutációnak tekintendő.

A fent részletezett patogén SALL4 mutáció alátámasztja a Duane-radial ray szindróma klinikai gyanúját. Mivel az édesapának Duane-anomáliája van és a lánytestvérnek radiális eltérései, ezért az adott mutáció célzott vizsgálata folyamatban van intézetünkben.

RASOPATHIÁK

Szabó Tímea^{1a}, Ujfalusi Anikó^{1b}, Bessenyei Beáta^{1b}, Szakszon Katalin¹

^{1a} Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Intézet

^{1b} Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Laboratóriumi Medicina Intézet

Külföldi együttműködő partnereinket a releváns vizsgálati eredményeknél és a köszönetnyilvánításban tüntetjük fel.

Bevezetés: A RASopathiák csoportjába azok a genetikai szindrómák tartoznak, melyekben a Ras/mitogén-aktivált protein kináz útvonal géneinek mutációja történik. A Ras/MAPK útvonal fontos szerepet játszik a normál sejtciklus, sejtnövekedés, differenciálódás és sejttöredés folyamatában, ezért nem meglepő, hogy az útvonal károsodása mind az embrionális, mind a postnatalis fejlődésre káros hatással van, károsodása a dagados megbetegedések kiemelt okának tekinthető.

A RASopathiák csoportjába hét szindróma (Neurofibromatosis 1-es típus –NF1-, Noonan szindróma, Costello szindróma, Cardio-Facio-Cutaneous –CFC-szindróma, LEOPARD szindróma, Kapilláris malformációs-arterio-venosus malformációs –CMAVM-szindróma, Legius szindróma) tartozik, melyekre sajátos fenotípus jellemző. Bizonyos eltérések azonban a RASopathiák mindegyikében megfigyelhetők. Ilyen tünetek a craniofaciális dysmorfhiák, szívfejlődési rendellenességek, bőr-, izom-, csontrendszeri- és szemészeti anomáliák, a fejlődéshibák, hypotrophia, alacsony növekedés, esetenként a fokozott tumorkockázat.

Betegek és módszerek: A Debreceni Egyetem Gyermekklinika klinikai genetika szakrendelésén az elmúlt tíz év során azonosított RASopathia-esetek diagnosztikai és differenciáldiagnosztikai pilléreit ismertettük. Az érintett betegek tünetei, de még egyes anyagcserebetegségek között is nagy az átfedés, a diagnosztikai út kijelölése a diagnosztikai hatékonyság érdekében éppen ezért gondos mérlegelést igényelt. A bemutatott betegek-nél Noonan (PTPN11 mutáció), Costello (SOS1 mutáció), CFC (BRAF, RAF1, KRAS) és NF1 nyert molekuláris igazolást, valamennyi esetben a rutin G-sávozásos karyotipizálást követte a RASopathiák egy vagy több génjének molekuláris vizsgálata.

Következtetések: A RASopathiák klasszikus példái annak, mennyire fontos az egyes szindrómáknál a szignáltünetek pontos ismerete és a molekuláris háttér felderítése. Bár ismétlődési kockázat egyik családban sem fenyeget, a diagnózis ismerete hozzájárul a genotípus-fenotípus összefüggések helyes értékeléséhez, elejét veszi a további fölösleges diagnosztikus procedúráknak, és igen nagy prognosztikai jelentőséggel, terápiás vonzattal bír.



Sebészet szekció

Üléselnökök: Dr. Vajda Péter

ILEUS – CMUSE?

Béres Nóra Judit¹, Szentannay Judit², Tóbi Luca¹, Müller Katalin Eszter¹, Veres Gábor¹

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

² Házi Gyermekorvosi rendelő, Kecskemét

Anita 21 hónaposan került látóterünkben haspuffadás és hányás miatt, mely először spontán oldódott. Egy héttel később azonban ismét jelentkezett osztályunkon. A hipotrófiás gyermek státuszából kiemelendő előredomborodó hasa, sápadt külleme. Laboratóriumi vizsgálataiban mérsékelt emelkedett gyulladásos paramétereket (fehérvérsejt szám: 28,9 G/L, C-reaktív protein: 17,1 mg/L) és trombocitózist (724 G/L) láttunk. A natív hasi Röntgen tárgult vékonybélkacsokat írt le nívvokkal. Sebészi exploráció történt, mely éles megtöretéssel kitapadt jejunumkacsot talált, melynek rezekciója megtörtént. A műtét után a gyermek általános állapota javult, klinikai tünetei megszűntek. Azonban 1 hét múlva ismét ileus klinikai képpel jelentkezett. Az ekkor történt laboratóriumi vizsgálatok a korábbiakon túl hipalbuminémiát (26 g/L) is igazoltak. A párhuzamosan történő szerológiai, immun, hormon, cöliákia és széklet vizsgálatok nem mutattak eltérést. Alsó- és felső endoszkópia történt, mely makroszkópos eltérést nem talált. A műteti rezekátum szövettani értékelése vegyes lobsejtes, eosinophil granulocytákat is tartalmazó gyulladást írt le, mely mellett a nyálkahártyafelszín kifehélyesedését írta le, granuloma képződés nem volt kimutatható. Mindezek alapján felmerült a cryptogen multifocalis ulcerosus stenotizáló enteritis (CMUSE), mely egy ritka, és aluldiagnosztizált betegség. A kórképre jellemzőek a visszatérő ileusos, subileusos periódusok, melyek hátterében a vékonybél szűkületei és felületes multiplex fekélyes elváltozásai állnak. Kizárólag a vékonybélre lokalizálódik, nincsenek extraintestinalis manifesztációk. A pontos patomechanizmus nem tisztázott, azonban felmerült, hogy ez egy atípusos vasculitis lenne. Differenciáldiagnosztikai szempontból legfontosabb az ileális Crohn-betegségtől való elkülönítése. Anita követése során a hasi UH az a. mesenterica superior és a. hepatica tágulatát írta le, mely az angioCT alapján aneurysmának felel meg. Mindez felveti, hogy ez valóban egy atípusos vasculitis, vagy kötőszöveti betegség.

AZ ACUT SCROTUM DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKÁJA

Bodnár Dóra, Réti Gyula

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ Gyermeksebészeti, Traumatológiai és Égési Osztály, Miskolc

Bevezetés: Az acut scrotum több, sürgősségi ellátást igénylő kórkép közös elnevezése, melyek közül a legsúlyosabb következményekkel a heretorsio jár, aminek gyanúja esetén sürgős sebészeti beavatkozás indokolt. A here sorsát jelentős mértékben befolyásolja a tünetek kezdetétől az ellátásig eltelt idő. A heretorsio esetek egy részében a here eltávolítására kényszerülünk. Vizsgálatunk célja, a több éves anyag feldolgozása során a here sorsát meghatározó tényezők feltárása.

Módszerek: Retrospektíve elemeztük az osztályunkon 2005. és 2016. között ellátott acut scrotum diagnózissal felvett eseteket. A vizsgálat során feltártuk a panaszok kezdete és a végleges ellátás között eltelt időt. Részleteztük a műteti leleteket és megoldásokat. Elemeztük a késői ellátást befolyásoló tényezőket. A műteti ellátás során a megtartott herék állapotának ellenőrzésére kontroll fizikális és ultrahang vizsgálatot végeztünk.

Eredmények: A vizsgált 12 év alatt 597 gyermek került felvételre acut scrotum diagnózissal. 398 esetben here- és mellékhere-függelék torsiót, 132 heretorsiót, 37 kizáródott lágyéksérvet, 11 gyermeknél gyulladásos epididymitist illetve orchitist, 4 esetben tumort találtunk, 8 gyermeket heretáji trauma miatt operáltunk, 3 betegnél acut idiopathias scrotum oedemat és 1 esetben splenogonadalis fúziót találtunk. A heretorsio miatt felvettek között 92 alkalommal a here megtartása mellett döntöttünk, mivel detorquatiót követően a herét életképesnek tartottuk. 40 esetben kényszerültünk a torqualódott here eltávolítására.

Megbeszélés: Az acut scrotum gyermekkorban viszonylag gyakran előforduló tünetcsoport, melynek hátterében az irodalmi adatok szerint 5-35%-ban heretorsio áll, mely a mi esetünkben 22,11% volt. A heretorsio miatt operált betegeink 30%-ában kényszerültünk a here eltávolítására, a betegeink szinte mind egyikenél a hosszú anamnesztikus idő volt a döntő tényező. Ez részben az életkori sajátosságokból adódik, mivel a kórkép leggyakrabban a panaszait pontosan közölni nem tudó csecsemőkorban, illetve a praepubertas korú, szegényenlős fiúknál fordul elő, akik nem jelzik időben a panaszukat. Sajnos az esetek egy részében az első ellátást végző egészségügyi személyzet nem körültekintő anamnézis felvétele, valamint fizikális vizsgálata állt a késedelem hátterében. A herék nagyobb arányú megtartása érdekében fontosnak tartjuk a szülők tájékoztatását és a gyermekek ellátását végzők ismereteinek rendszeres felfrissítését.

SZOKATLAN EKTÓPIÁS URETER FOLYAMATOS VIZELETCEPEGÉS HÁTTERÉBEN

Csohány Rózsa¹, Juhász Zsolt², Rudas Gábor³, Kálmán Attila¹

¹ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

² Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika

³ Semmelweis Egyetem, MR Kutató Központ

Bevezetés: Ha az ureter a normális helyzetétől, a hólyag trigonum területétől caudálisabban nyílik, ektópiás ureterről beszélünk. Az esetek nagy részében (70-90%-ban) az ektópiás ureter kettős üregrendszerű vesével jár együtt. Általában üregrendszerű tágulat kíséri, ilyenkor egyre többször már intrauterin diagnózis születik, azonban ha nem okoz tüneteket, sokszor egyáltalán nem kerül felismerésre. Nőknél kb. hatszor gyakrabban fordul elő, mint férfiakban.

Esetbemutató: A jelenleg 5,5 éves leány anamnézisében 6 hetes kora óta ismétlődő, kórházi felvételt igénylő pyelonephritisek szerepelnek. Hasi ultrahang vizsgálat bal oldalon kettős üregrendszerű vesét véleményezett, egy éves korában végzett cystographia I. fokú vesicouretralis refluxot írt le bal oldalon, melyet azonban ismételt cystographia nem igazolt. Két éves korára szobatiszta lett, azonban folyamatos vizeletcepegés miatt a Pécsi Gyermekgyógyászati Klinikán kezdték meg kivizsgálá-



sát. Ismételt hasi ultrahang vizsgálat üregrendszeri tágultot nem írt le, azonban vizeletürítést követően reziduumot igen. Uroflow és cystomanometriás vizsgálat érdemi eltérést nem vélelmezett. A klinikum alapján felmerülő ektópiásan nyíló uretert és kettős üregrendszerű vesét MR urográfiával tervezték bizonyítani, azonban az uretereket nem sikerült a kismédecében detektálni. Urethro-cystoscopus vizsgálattal és retrograd üregrendszeri töltéssel bal oldalon két ureterszájadékot láttak a hólyagban, melyeket kontrasztanyaggal megtöltve a bal oldali kettős vese normális üregrendszerei telődtek fel. A vaginában ureterszájadékot nem láttak. Mivel az ektópiásan nyíló uretert elsőre nem sikerült kimutatni, egyetemünk MR Kutató Központjában megismételtük az MR urográfiát, mely bal oldalon hármas üregrendszerű vesét írt le az alsó pólusban II. fokú, a középső és az alsó pólusban I. fokú hydronephrosissal. A betegnél 4 hónappal ezelőtt laparoscopos műtét történt, melynek során azonosítottuk a bal oldali hármas rendszerből a hólyagba nyíló két uretert, majd a vese középső részétől induló, ektópiásan nyíló felső üregrendszer - hólyagba nyíló - ureterbe szájaztattuk. A gyermeknél a vizeletcsorgás azóta megszűnt, húgyúti infekciója nem volt.

Összegzés: Az olyan ektópiás ureter, mely hármas üregrendszerrel, három ureterrel kombinálódik extrém ritka fejlődési rendellenesség. Esetünkben a középső üregrendszer uretere nyílt ektópiásan a hüvelybe. Az ektópiás ureter jelentősen gyakrabban fordul elő nőknél, vizeletcsorgást is többnyire náluk okoz. Azokban az esetekben, amikor a betegnél folyamatos vizelet elcsapogás áll fenn gyermekkor óta, száraz időszak nélkül, gondolni kell az ektópiás ureter lehetőségére, mely ritka esetekben akár a hüvelybe is nyílnak.

A HÚGYHÓLYAG RITKA ELVÁLTOZÁSA GYERMEKKORBAN: UROTHELIALIS PAPILLOMA

Dávidovics Kata, Dávidovics Sándor¹, Benedek Noémi², Farkas András¹, Tornóczki Tamás³, Vajda Péter¹

¹PTE, KK, Gyermekgyógyászati Klinika, Manuális Tanszék, Sebészeti osztály

²PTE, KK, Gyermekgyógyászati Klinika, Onkológiai osztály

³PTE, KK, Patológiai Intézet

Célkitűzés: A húgyhólyag hámfájának jóindulatú elváltozásával (UBN) gyermekkorban ritkán találkozunk. A szerzők, a kórképet két eset kapcsán kívánják bemutatni. Az elváltozás tulajdonképpen benignus papillomának tekinthető, de lokális recidívával számolni kell.

Betegek és módszer: A szerzők retrospektív módon vizsgálták az Intézetükben 2007 és 2017 között leírt húgyhólyag hám eredetű daganatos elváltozásait. UBN diagnózisával két fiú gyermeket kezeltek. Életkoruk a diagnózis felállításakor 15 és 13 év volt. Előadásukban a prezentációs tüneteket, az alkalmazott képalkotó eljárásokat, a betegek kezelését, a talált szövettani leletet, valamint az utánkötés eredményeit elemzik.

Eredmények: A 15 éves fiú esetében az elváltozás fájdalommentes makroszkópos haematuria képeben jelentkezett. Míg a 13 éves gyermek esetén, egy hasi UH vizsgálat során, az elváltozás mellékletként került felismerésre. A preoperatív vizsgálatokat (UH, intravénás pyelographia, MR) követően végzett cystoscopia során mindkét esetben, egy a belső húgycsőszájadék mellett elhelyezkedő, solitaer nyálkahártya lézió került felismerésre, amelyek 5-15 mm átmérőűek voltak. Az elváltozások transurethralis rezekcióját követően történt szövettani vizsgálat mindkét esetben CK7+, CD20-, Ki67-immunfenotípusú hólyag papillomát igazolt. A kontroll cystoscopiás vizsgálatok alkalmá-

val a 13 éves gyermeknél, reziduális papilloma miatt, ismételt rezekcióra volt szükség. Az utánkötés során, a rezekciót követő 6 hónappal, illetve 10 évvel mindkét beteg tumor- és tünetmentes.

Megbeszélés: A bemutatott ritka kórkép kezelésére gyermekkori protokoll nem található az irodalomban. A gyermekkori UBN esetén a komplett transurethralis rezekció sikeres terápia lehet. A szerzők, a rezekciót követően az UH-os nyomon követést, illetve kontroll cystoscopia elvégzését mindenképp ajánlják az esetleges residuális papilloma, valamint az elváltozás kiújulásának lehetősége miatt.

„DUPLIZITÄT DER FÄLLE” - AVAGY AZ ESETEK PÁRBAN JÁRUNK! FŐLEG, HA RITKÁK

Kardos Dániel¹, Horváth-Varga Éva², Vajda Péter¹

¹ PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Manuális Tanszék, Sebészeti osztály, Pécs

² PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Perinatális Intenzív Centrum, Pécs

Bevezetés: Az omphalocele, a hólyag extrophia, az anus atresia és a gerinc záródási zavarok együttes előfordulása (OEIS komplex) igen ritka jelenség. A szerzők előadásukban két ilyen, egymást követő napon az intézetükbe érkezett esetet ismertetnek. Esetismertetés: Mindkét beteg gondozott terhességből, érett újszülöttként jött a világra.

Az első betegnél, a magzati élet során köldöksérvet és obstructív uropathiára utaló jeleket észleltek. Megszületést követően vált nyilvánvalóvá a gyermek omphaloceleje, anus atresiája és „kétes genitáliája”. A széles symphyseolysis felett egy apró nyíláson át ürült a vizelet és a meconium. Egyéb érdemi társuló fejlődési rendellenessége nem volt. A vizsgálatok alapján a cloaca extrophia egy ritka, ún. „fedett formája” merült fel. A műtét exploráció során derült fény arra, hogy a bőrrel fedett, extrophizált húgyhólyag közepébe egy-egy fistulanyílással szájadzott be a rectum és a vagina. A vagina fistulába két hemiuterus nyílt. A jobb oldalon bifid ureter, a hólyagtelep alsó részén egy urethra lemez volt észlelhető. Az extrophia primer rekonstrukciója mellett húgyhólyag és húgycsőképzés történt. A vagina és rectum fistulák zárása mellett colostoma került kialakításra. Az újszülött az igen hosszú beavatkozást követően a 6. ápolási napon exitált.

A második betegnél intrauterin kétoldali dongalábat, corpus callosum dysgenesiát és bal oldali vese agenésiát észleltek. A megszületést követően került felismerésre sacralis meningo-myeloceleje, omphaloceleje, anus atresiája, valamint „kétes genitáliája”. A vizelet a középvonaltól jobbra, egy „introitus-szerű” képződményben levő kis nyíláson át, a meconium ez alatt egy fistulanyíláson keresztül ürült. A narcosisban történő vizsgálat során a húgyhólyagba vezető bőrfistula került felismerésre, melynek behatására és kizégésére került sor. A colon fistulája felett egy vakon végződő vagina volt észlelhető. Egy menetű colostoma került felhelyezésre. Ennek során egy jobb oldali hemiuterus is felismerésre került. Az újszülött meningo-myelokelejiének zárása a beküldő intézményben történt. A gyermek jó általános állapotban, szabad vizelet és széklet passage mellett került vissza a beküldő intézetbe.

Megbeszélés: Mindkét eset besorolható az OEIS komplex ritka kórformájába, mert a rendellenességekből esetenként legalább három malformáció megfigyelhető volt. A primer rekonstrukció során, az anatómia minél részletesebb tisztázása mellett, a célék zárására, a vizelet és széklet szabad elfolyásának biztosítására kell törekedni. Az urogenitális rendszer definitív rekonstrukciójára a legtöbb esetben csak későbbi életkorban kerülhet



sor. Mindig szem előtt kell tartani, hogy a későbbi műtéti beavatkozások számára milyen viszonyukat hagyunk hátra.

FIBROSUS DYSPLASIA: AZ ARCDUZZANAT RITKA, DIFFERENCIÁL-DIAGNOSZTIKAI PROBLÉMÁJA

Keserű Fanni, Katona Gábor

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézmény,
Fül-orr-gégészeti osztály - Budapest

Bevezetés: Szájüregi elváltozásokkal rendszeresen találkozunk fül-orr-gégészeti ambulanciánkon. Leggyakrabban banális kórképek állnak a panaszok háttérében, például fogszuvasodás, dentatio, gyulladás (periodontitis, gingivitis, lymphadenitis, parotitis), abscessus. Ezek ellátása határterületi szakmákat érint és az esetek alacsony, de jelentős százalékában komoly differenciáldiagnosztikai kérdéseket vet fel.

Célkitűzés: Esetbemutatás segítségével az arcduzzanat egy ritka kórokát ismertetni.

Módszerek: A differenciáldiagnosztika multidiszciplináris szemléletben történt (szemészet, ortopédia, neurológia, labor-diagnosztika, radiológia, fogászat és patológia).

Eredmények: L.M., 10 éves fiúgyermek, 3 éve fennálló, bal arcfélre lokalizálódó, fájdalommentes duzzanat miatt indult kivizsgálása. Fogászati beavatkozások ellenére diffúz bal oldali arcduzzanattal érkezett a Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Fül-orr-gégészeti Osztályára.

Arckoponya CT-vizsgálaton a bal os frontale, temporale, sphenoidale, zygomaticum és maxilla jelentősen kiszélesedett, a sinusokat szinte teljesen kitöltő és a fogak közé is betérjedő, tejüvegszerűen csökkentett denzitású elváltozás igazolódott. A végleges diagnózishoz a szövettani vizsgálat vezetett el. Megtartott csontszövet sehol nem volt azonosítható. Osteoclast típusú óriássejtek mellett szövetfragmentumok ábrázolódtak, kollagéndús, fibroblasztos alapállománnyal és osteoblast aktivitás nélküli csontgerendákkal, malignitásra utaló elváltozás nélkül. A látott kép fibrosus dysplasiának megfelelt. Vizsgálatainkat kiegészítettük a teljes csontrendszer radiológiai-ortopédiai vizsgálatával, szemészeti és neurológiai vizsgálatokat is végeztünk.

Osztályunkon intubációs narkózisban Luc- Caldwell műtét során a bal oldalon a maxilla részleges reszekcióját végeztük, ezáltal kitágítottuk az arcüreget és a bal alsó orrjárat felé széles összeköttetést biztosítottunk. A kivett anyagot szövettanilag feldolgoztuk.

Következtetés: A fibrosus dysplasia a csontok benignus, intramedullaris fibroossealis tumorszerű rendellenessége, ahol a medullát fibrosus szövet és rendezetlen, változó mértékben érett csont-trabeculák töltik ki. Etiológiája ismeretlen, génmutációt feltételeznek kialakulásának háttérében. Az összes csont-daganat 2,5%-át, a benignus elváltozások 5-7%-át adja. A gyógyszeres kezelés (monoclonális antitest terápia), bifoszfónát kezelés a patológiás törések megelőzése céljából szóbajön. Esetünkben is e terápia bevezetése folyamatban van.

CSECSEMŐKORI LÁZ HÁTTÉRÉBEN REJLŐ VELESZÜLETETT FEJLŐDÉSI RENDELLENESÉG, MELY KORAI SEBÉSZETI BEAVATKOZÁST IGÉNYELT

**Monoczkiné Nyuzó Ágnes Renáta, Almási Andrea,
Bajusz Ilona, Réti Gyula, Koncz Júlia,
Fodor Krisztina, Gombos János**

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

Cél: 1 eseten keresztül prezentálni csecsemőkori lázas állapot háttérében rejlő veleszületett fejlődési rendellenesség lehetőségét, mely korai sebészeti segítséget tett szükségessé.

Esetbemutatás: Meddőnek tartott, 30. héten ismertté vált terhességű, gestatio diabeteses mater I. terhességből, 39. hétre, meconiumos magzatvízből, sectioval, 4100 grammal Apgar: 9/10 állapotban született, kardiopulmonális adaptációja zavartalan volt, perinatális fertőzés tekintetében elvégzett laborvizsgálatok infectiora nem utaltak, az újszülöttnél akut betegségi tünetet nem észleltek. Klinikailag tünetmentesen, kielégítő szopáskészséggel, megindult súlygyarapodással otthonába bocsájtották.

Egy napja kezdődő lázas állapot, étvágytalanság miatt 5 hetes korában került felvételre az eutrophiás, fiatal csecsemő. Gyulladásos laborparaméterei magasak voltak (CRP: 252,17), pyuriát detektáltunk. Hasi ultrahangon hajlamosító tényezőként kettős üregrendszer, pyelectasia és húgyúti tágulat igazolódott, az ureterben és a tágult üregrendszerben sűrű belső echo tartalmú, sedimentatíot mutató folyadék ábrázolódtak. Parenterális ceftriaxon kezelés mellett vizelete feltisztult, gyulladásos laborparaméterei regrediáltak, tartósan láztalanává vált.

Pyelonephritisére tekintettel, melynek háttérében veleszületett kettős üregrendszer állt hajlamosító tényezőként nephrológiai és urológiai gondozásba vétele megtörtént. A vesék működésének pontos megítéléséhez DMSA vizsgálatot terveztek.

Emisszió után 5 nappal ismételt osztályos felvételt indokolt fellángoló pyelonephritise. Vizelet tenyésztése (ESBL pozitív Escherichia Coli, indukálható B-laktamáz termelő Klebsiella Pneumoniae, Pseudomonas Aureginosa) alapján célzott Imipenem kezelést indult. Ultrahangon előzőhöz képest lényegi változás nem történt. Sebészeti szakvélemény szerint tekintettel az ismételt recidivára a bal oldali vese felső üregrendszerének tehermentesítése vált indokolttá, így ultrahang vezérléssel a felső rendszerbe percután nephrostoma behelyezése történt. Stomából nyert vizelet tenyésztése negatív. Spontán ürített vizelete feltisztult, gyulladásos vértékei normalizálódtak.

Kórházi emisszió óta a stomán keresztül, a spontán ürített vizeletmennyiségek és az izotóp vizsgálat alapján a felső rendszer működése nagymértékben csökkent, mely miatt műtéti eltávolítása indokolt.

Összegzés, következtetés: Eset alapján kiemelném magzati ultrahang szűrővizsgálat nélkülözhetetlenségét. Emellett csecsemőkori lázas betegségek esetén felmerülő differenciál diagnózis fontosságát (felső légúti betegségek, otitis, húgyúti infekció). Amennyiben klinikailag pyelonephritis igazolódik a háttérben, elengedhetetlen hajlamosító tényező ellenőrzése, gondozásba vétele. Kezelés és nyomonkövetés során képalkotói diagnosztikai szakemberek, nephrológus, urológus együttműködésének, csapatmunkájának szükségessége.



LARYNGEAL MASZKOS LAPAROSCOPIA - ÉS A BENNE REJLŐ LEHETŐSÉGEK

Prokopp Tamás, Búdi Tamás, Varga Alexandra, Korponay Zsuzsanna, Papp Szilveszter, Simon Andrea, Jenővári Zoltán

II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Feltevés: Az elmúlt években a laryngeal maszkos altatásban végzett laparoscopus műtétekről egyre többet olvashattunk a nemzetközi irodalomban. Az irodalmat kutatva, felnőtteken végzett vizsgálatok mellett a gyermekeknél való alkalmazásról is egyre többet találunk. Klinikánkon végzett laparoscopus műtétek feldolgozása során észleltük, hogy az elmúlt 6 évben 23 laparoscopus műtétet végeztünk laryngeal maszkos narkózisban. Ennek kivitelezhetőségét, a laryngeal maszkos laparoscopia feltételeit, indikációját és szövődményeit kívántuk vizsgálni.

Módszer: Interneten, Pubmeden elérhető laryngeal maszkos gyermeklaparoscopia cikkek jelszavas keresésére (LMA, laparoscopy, children) 9 találatot kaptunk. Ebből 3 cikk volt alkalmas további vizsgálatra, amelyben összesen 88 gyermek és a saját 23 betegünk laryngeal maszkban végzett laparoscopus műtéteinek adatait tudtuk összesíteni.

Eredmények: A laryngeal maszk rövid, alacsony nyomáson végzett laparoscopus műtétekhez választható módszer. A saját gyakorlatunkban alacsony nyomású (max 8 Hgmm) rövid (átlag: 26 perces) laparoscopiánál használtuk (pl. sérvműtét) szigorúan éhgyomri, megfelelően előkészített betegeknél. Betegeink átlagéletkora 68 hónap volt, fiú dominanciával a nemek aránya 16:7. Az irodalomban fellelt adatok alapján 88 betegnél 1 esetben stridort észleltünk a műtét végén, egyéb súlyos szövődmény nem volt, intratrachealis konverzió nem történt. A mi 23 betegünkönél 1 csecsemő esetében glottisgörcs miatt intratrachealis konverzió történt, aspiráció nem volt. Összesítve az intratrachealis konverziót igénylő, súlyos szövődmény aránya 0,9% (1/111) volt.

Következtetés: A laryngeal maszkos laparoscopia a megfelelő betegkiválasztással és előkészítéssel biztonságos módszer, relaxálás nélkül, rövid bealtatást és gyors ébredést biztosít. Akár ambuláns ellátást is lehetővé tehet, amely kulcsfontosságú lehet a laparoscopia további elterjedésében, az egynapos laparoscopia bevezetésében. Azonban a kis betegszám miatt a módszer értékeléséhez további vizsgálatok szükségesek.

FÉREGNYÚLVÁNY GYULLADÁS?

Stercel Vivien, Sasi Szabó László

DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Gyermeksebészeti Osztály

Bevezetés: Gyermekkorban a leggyakoribb urgens műtéti beavatkozást igénylő akut hasi kórkép az appendicitis. A diagnózis alapja a tünettan és fizikális vizsgálat; típusos esetben eltekinthetünk a laboratóriumi, illetve képalkotó vizsgálatok elvégzésétől is. Természetesen a jobb alhasi fájdalom differenciáldiagnózisa nem mindig egyszerű, a háttérben számos kórkép állhat; előadásunkban egy ilyen, ritka esetet ismertetünk.

Esetismertetés: A 16 éves lánygyermek felvétele napján kezdődő diffúz, görcsös, periodikus jellegű alhasi fájdalom miatt került klinikánkra. Fizikális vizsgálata során derült fény kismedencei kifejezett nyomásérzékenységre, melyhez ileocecalisan akaratlagos izomvédekezés társult, az indirekt appendicitisre utaló jelek részben pozitívak voltak. Hasi ultrahang vizsgálat során egy akut nőgyógyászati teendőt nem igénylő 33 mm-es bal oldali bevérzett petefészekcysta ábrázolódt. Laboratóriu-

mi vizsgálati eredményei közül leukocytosis (14.5 G/l), mérsékelt neutrophiliája (76.5%) és enyhén emelkedett CRP-je (18.8 U/l) emelendő ki, a többi paraméter normál tartományban volt. Observatórióján során panaszai fokozódtak, az ismételt fizikális vizsgálat alapján akut appendicitis gyanúja merült fel, ezért urgens műtétet ajánlottunk. Laparoscopia során macroscoposan lobmentes appendix vermiformist, valamint az appendixágban és a Douglas-úrban néhány ml véres exsudatumot találtunk. A szakma szabályai szerint a laparoscopus appendectomiát elvégeztük. A féregnyúlvány átvágását követően a lumenből élő helminth bújtt elő, a későbbiekben enterobiasis igazolódtott. A korai posztoperatív időszak zavartalanul telt, a gyermek panaszai megszűntek, 36 órával a műtétet követően rendezett passage-zsal, reakciómentesen gyógyuló műtéti sebekkel, panaszmentesen, féreghajtó gyógyszer további szedése mellett bocsátottuk otthonába.

Megbeszélés: Az appendix vermiformis gyulladásának háttérben nemcsak klasszikus appendicitis, hanem a lumen obstrukciója is állhat, melyet a coprolith-on kívül akár bélférgesség is okozhat. A szakirodalmat áttekintve számos közleményt találtunk arra vonatkozóan is, hogy bélférgesség esetén a féregnyúlvány obstrukciója nélkül az appendix vermiformisba jutott parazita is kiválthatja az appendicitis típusos tüneteit. Ilyenkor az eosinophilia meglete, illetve az anusnyílás környéki pruritus miatti excooratio segíthet a diagnózisban, ám enterobiasis esetében az eosinophilia általában hiányzik. Gyanújelek esetén empirikus féreghajtó kezelés megkezdése javasolt, azonban klasszikus tünettan és appendicitist alátámasztó vizsgálati leletek együttes fennállása esetén a műtét elmaradásának súlyosabb szövődményei lehetnek, mint egy esetleges „luxus” appendectomy elvégzésének. Esetünkben okulva jobb alhasi fájdalom esetén a hasonlóan ritka kóroki tényezőket is szem előtt kell tartanunk. A szakirodalom szerint a bélférgesség pontos, biztos diagnózisa esetén appendicitisre utaló jelek mellett is elkerülhető egy „felesleges” műtét.

SCHÖNLEIN-HENOCH-PURPURA RITKA SZÖVŐDMÉNYEI EGY ESETISMERTETÉS KAPCSÁN

Zsoldos Amanda, Fekete Ferenc, Langer Márk, Ringwald Zoltán, Kiss Gabriella, Sárközy Sándor

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Bevezetés: A Schönlein-Henoch-purpura a leggyakoribb gyermekkorban előforduló szisztémás vasculitis, amely immunkomplex mediálta kisméretű érfolyamat. Etiológiája ismeretlen, azonban kialakulásában infectio, malignitás, gyógyszerhatalás, genetikai tényezők is szerepet játszhatnak. Gyakran felső légúti infectiót követően alsó végtagi tapintható bőrvérzések képeiben jelentkezik, amelyhez gyomor-bélrendszeri, vese-, ízületi érintettség, vagy akár neurológiai és légzőszervi tünetek is társulhatnak. Az esetek 2/3-ban előforduló gastrointestinalis manifesztáció hányinger, hányás, hasmenés, hasi fájdalom, vagy GI vérzés formájában jelentkezhet. Súlyos, életveszélyes szövődmények lehetnek az invaginatio, a bélperforatio és a bélnekroszis, amelyek sürgős sebészeti beavatkozást igényelhetnek.

Esetbemutatás: Előadásunkban 4 éves gyermek esetét mutatjuk be, aki Schönlein-Henoch-purpura gyanújával került felvételre 5 napja jelentkező lábszári purpurák, köhögés, hasi fájdalom, ismétlődő hányások miatt. Fizikális vizsgálattal a beteg benyomást keltő, sápadt kislánynál az alsó végtagon számos purpurát, jobb pulmo felett kis területen halk crepitiót, valamint diffúz hasi nyomásérzékenységet észleltünk. Laboratóriumi vizsgálatok leukocytosist, neutrophiliát mutattak, gyulladásos aktivitás-



érték nem volt emelkedett. Mellkas röntgen során infiltratum nem ábrázolódott. Hasi UH a jobb alhasban kb. 3 cm átmérőjű, belül fibrin szálakat, septált folyadékgyülemet is tartalmazó invaginatumot, közepes mennyiségű szabad hasi folyadékot igazolt. Sebészeti osztályra került áthelyezésre. Acut hasi-kis-medencei CT-vizsgálatot követően urgens műtétet végeztek, amely során necrosis miatt vékonybélresectio történt. A 3. postoperatív napon állapotrosszabbodás, láz, kifejezett haspuffadás, oliguria, mellkasi folyadékgyülem jelent meg. Röntgenvizsgálat paralyticus ileust, szabad hasi levegőt, valamint kétoldali pleuropneumoniát mutatott. Reoperatio történt, amely során az anastomosistól caudal felé két db kisujnyi perforációs nyílást észleltek, az érintett bélszakaszt rezekálták. Mellkasi punctio során 80 ml folyadékot bocsájtottak le, drain került behelyezésre. A gyermek CRP és PCT értéke emelkedő tendenciát mutatott, anaemizálódott. Intenzív osztályos ápolása során

parenteralis antibiotikum kezelésben, albumin- és vvt pótlásban részesült, oxigént, furosemidet igényelt, amely mellett állapota fokozatosan javult, passage beindult, laborparaméterei normalizálódtak. Két hét után emittáltak.

Következtetés: Esetünk kapcsán a Schönlein–Henoch-purpurában előforduló GI manifesztációkra és szövődményekre szeretnénk felhívni a figyelmet, amelyknél kiemelten fontos a korai felismerés. A diagnosztikában és kezelésben csapatomunkára van szükség, amelyben a gyermekgyógyász, a radiológus, a sebész, az intenzív terápiás szakorvos és a nephrológus szerepe is elengedhetetlen.

MIT TEGYEK, HA BETEG A GYERMEKEM?



„A felnőttek mindent előre tudnak.
Azt is, hogy leesem onnan, azt is,
hogy összetöröm, azt is, hogy felgyújtom,
azt is, hogy kiöntöm, azt is, hogy megfázom,
azt is, hogy tönkreteszem, és azt is,
hogy nem lesz ennek jó vége.”
– írta Janikovszky Éva.

DE VAJON TUDJÁK-E, HA MINDEZ BEKÖVETKEZIK, MIT TEGYENEK?

A Cseh Áron, Krivácsy Péter és Szabó Attila szerkesztésében megjelent könyv segít eldönteni, hogy betegség, baleset esetén mekkora a baj, kell-e szakemberhez fordulni. Praktikus tanácsok, útmutatók beteg gyermekünk otthoni ellátásával kapcsolatban.

**Minden szülőnek elengedhetetlen segítség
a mindennapokban!**



Semmelweis Kiadó
1089 Budapest, Nagyváradi tér 4.
www.semmelweiskiado.hu

A kiadó könyvei megvásárolhatók könyvesboltjainkban
vagy megrendelhetők honlapunkról.

■ **LEGENDUS KÖNYVESBOLT**
1089 Budapest, Nagyváradi tér 4.
Tel.: 210-4408, 459-1500/56353
Nyitva tartás: H-P: 9-16 óra
info@semmelweiskiado.hu

■ **EOK KÖNYVESBOLT**
1094 Budapest, Tüzoltó utca 37-47.
Tel.: 459-1500/60475
Nyitva tartás: H-P: 9-15 óra



ITO, kardiológia szekció

Üléselnökök: Dr. Kovács Tamás, Dr. Velkey György

POSTERIOR REVERZIBILIS ENCEPHALOPATHIA SZINDRÓMA MÁJTRANSZPLANTÁLT GYERMEKBE

Csepregi Noémi, Szabó Dolóresz, Csizsik Zsófia, Tésztás Alexandra, Hartmann Ágnes, Dezsőfi Antal

SE I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Bevezetés: A posterior reverzibilis encephalopathia szindróma (PRES) egy klinikai tünetcsoport, melynek hátterében számos kóroki tényező állhat. Az irodalmi adatok a leggyakoribbak között említik a hipertenziót, a gyógyszer intoxikációt (citotoxikus és immunszuppresszáns szerek) és a preeclampsziát. Bármely etiológia talaján alakul ki a PRES, hasonló radiológiai és klinikai tüneteket produkál. Az MRI felvétel jellemző képe a szimmetrikus, fehérállományi oedema az occipitalis és parietalis lebenyekben, és a kisagyi régiókban. A kórkép leggyakoribb tünetei a fejfájás, generalizált tónusos-klónusos görcsök, tudatzavar, esetleg látászavar. Az elváltozás többnyire jóindulatú, reverzibilis, azonban előfordulnak maradványtünetekkel gyógyuló és letális esetek is.

Esetismertetés: A 6 éves, 5 hetesen biliaris atresia miatt Kasa-műtéten átesett gyermeket 2018 januárjában, cadaver donorból történő májtranszplantációját követően vettük fel Klinikánkra stabil általános állapotban kontrollvizsgálatok és immunszuppresszáns gyógyszerjeinek beállítása céljából. Hazabocsátása után 3 nappal a pécsi Gyermekklinikán került felvételre láztalan állapotban, hányások és fejfájás miatt. Ezt követően szaturáció eséssel járó, másodlagosan generalizálódó görcse zajlott, mely több alkalommal ismétlődött, a gyermek intenzív osztályos ellátást igényelt. Az EEG vizsgálaton meglassult kérgi tevékenység látszódt, oldalkülönbség nélkül. Vitális paramétereinek stabilizálódását követően a belgyógyászati osztályra helyezték, ahol magas vérnyomásértékeket észleltek (systolés max. 150-160 Hgmm), melyet fejfájás és ismételt hányások kísérték, generalizált görcsei újból jelentkeztek. Panaszai hátterében PRES lehetősége merült fel, emiatt akut koponya MRI vizsgálatra történt, mely a gyanút alátámasztotta. A tüneti terápiára (antihipertenzív kezelés, Tacrolimus dózisának csökkentése, görcsgátlás) panaszai rendeződtek, ám a továbbiakban is szoros kontrollt igényelt. Állapotának stabilizálódása után vettük fel újra az I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikára, ahol antihipertenzív és immunszuppresszív kezelésének további módosítása történt.

Következtetés: A májtranszplantáción átesett gyermeknél mind a hipertenzió, mind az immunszuppresszív kezelés talaján kialakulhatott a PRES. Igazolására az agyi képalkotó vizsgálat nélkülözhetetlen. A kórkép ritka, de gondolnunk kell rá az anamnesztikus adatok és a klinikum alapján.

LÁZHOZ KAPCSOLÓDÓ VISSZATÉRŐ MÁJKÁROSODÁS ESETE

Erdős Fruzsina, Nemes Éva, Káposzta Rita

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Bevezetés: A gyermekkori akut májelégtelenség olyan életveszélyeztető állapot, melynek etiológiája az esetek mintegy felé-

ben feltáratlan marad. A gyermekkori visszatérő májelégtelenség hátterében 2015-ben írták le a neuroblastoma amplified sequence (NBAS) gén biallélikus mutációját.

Esetismertetés: A 2,5 éves kisfiút 2017 júliusban PCR vizsgálattal igazolt HHV-6 fertőzés kapcsán, akutan kialakuló májparenchyma károsodás tünetei miatt kezeltük intenzív osztályunkon. 2018. áprilisban 2 napos lázas állapotot követően vettük fel Klinikánkra aluszékonyság miatt. Fizikális vizsgálattal a dystrophiás, krónikus beteg benyomását keltő gyermeknél hypotelorismust, súlyos pectus excavatumot észleltünk, mája elérhető volt, lépe nem volt nagyobb. Véréké leukopeniát, neutropeniát jelzett, transzamináz értékei jelentősen emelkedettek voltak (GOT: 7674 U/L; GPT: 5645 U/L), melyekhez magas LDH (2340 U/L) és a felső határt alig meghaladó ALP (397 U/L) és Gamma-GT (67 U/L) értékek társultak. Szérum bilirubin, ammónia szintjei és coagulogramja élettaniak voltak. Jelzetten alacsonyabb összfehérje érték mellett normál albumin szintet láttunk, szérum IgG értéke szintén enyhén csökkent volt fiziológiás IgM és IgA mellett, CRP értéke nem volt magas. A hasi UH- vizsgálat a májban szerkezeti eltérést, hepatomegáliát nem jelzett. Az akut hepatitiszt okozó vírusfertőzések (HAV, HBV, HSV, EBV, CMV, HHV-6), szepszis kóroki szerepét, az autoimmun-eredetet ismételtén kizártunk, alfa1-antitripszin és cöruoplazmin értékei fiziológiásak voltak. Az akut lázas állapot és felső légúti hurut hátterében influenza A vírus fertőzést igazoltunk PCR vizsgálattal. Tüneti terápia mellett transzamináz értékei 2 nap alatt lefelezték.

A nemzetközi irodalmat áttekintve több olyan esetet találtunk, amikor rekuráló májelégtelenség, emelkedett transzaminázok hátterében NBAS deficiencia állt. A betegség klinikai spektruma széles: izolált rekuráló májelégtelenségtől több szervrendszert érintő fenotípusig (alacsonynövé, csontszerkezeti dysplasia, immunológiai eltérések, optikus atrophia) terjed. A syntaxin 18 komplex hőérzékenysége az alapja az epizódikus májkárosodás láz függőségének. Betegünk klinikailag megfelel a fenti kórképnek, végleges diagnózist a genetikai vizsgálatról várjuk. **Konklúzió:** Ismétlődő, lázhoz társuló akut májkárosodás esetén gondolnunk kell NBAS deficienciára, mely a felesleges májtranszplantáció elkerülését és a következő epizód megelőzését segíti elő.

SZAMÁRSÁG LENNE ELFELEJTENI! A PERTUSSIS BEMUTATÁSA EGY CSECSEMŐKORI ESET KAPCSÁN

Fábián Kitti, Péterfia Csaba, Major Judit, Stankovics József, Tésztás Alexandra

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: A szamárköhögés védőoltással megelőzhető légutakat érintő megbetegedés, amelynek leggyakoribb kórokozója a kizárólag emberi szervezetben előforduló Bordetella pertussis nevű baktérium. Világszerte, így Magyarországon is az 1954-ben bevezetett vakcina előtt a csecsemőhalálozás egyik vezető oka volt. A szamárköhögésen átesett, ill. a védőoltásban részesült populáció esetében sem alakul ki életre szóló immunitás, emiatt a betegség előfordulásának lehetősége továbbra is fennáll. Egy csecsemőkori eset vonatkozásában szeretnénk felhívni a figyelmet, a védőoltásban még nem részesült populáció



veszélyeztetettségére, ill. a differenciáldiagnosztikai nehézségekre.

Esetismertetés: A terminusra, normális születési súllyal világra jött újszülöttnél otthonában töltött 3. napot követően jelentkezett köhögés, ill. ismételt hányás, emiatt két hetes életkorban a területileg illetékes gyermekosztályra került felvételre. A láztalan csecsemőnél erőteljes köhögést követően, ismételt öklendezést, ill. halmozódó apnoét észleltek, emiatt a további ellátás Klinikánk Intenzív osztályán történt. Megfigyelésünk alatt ismételt jelentkeztek deszturálódással járó köhögési rohamok plusz oxigén adása mellett, amelyek gyakran etetés kapcsán is előfordultak, emiatt komoly differenciál diagnosztikai probléma vetődött fel. A klinikai kép hátterében felmerült Chlamydia trachomatis, Bordetella pertussis és Bordetella parapertussis kórokozó szerepe, emiatt mikrobiológiai mintavételt követően ex juvantibus clarithromycin adását kezdtük. A fenti antibiotikus, ill. szupportív terápia mellett a köhögési rohamok száma csökkent, plusz oxigén igénye megszűnt, általános állapota javult. A mikrobiológiai vizsgálati eredmény alapján friss B. pertussis infekció igazolódott, emiatt a clarithromycin adását 14 napon át folytattuk. Maternél fennálló elhúzódó köhögés miatt mintavétel történt és antibiotikum adásában részesült. A tünetek hátterében szintén friss infekció igazolódott, így a fertőző forrás ismerté vált.

Következtetés: Irodalmi adatok alapján a védőoltás után átlagosan 12 évvel már nem mérhető a Pertussis elleni antitest titer, emiatt létrejöhet infekció, azonban a védőoltásban részesült felnőtteknél a betegség enyhe lefolyású, legtöbbször nem kerül felismerésre. A védőoltásban még nem részesült csecsemők a leginkább veszélyeztetett korcsoport a megfertőződésre, továbbá ebben az életkorban jelentkezik a legsúlyosabb, gyakran intenzív osztályos ellátást igénylő állapot.

MINDEN CSODA HÁROM NAPIG TART (ESETBEMUTATÁS)

Komáromi-Szabó Tünde, Emmert Vanessa, Tóth Gergely Péter

Soproni Gyógyközpont, Csecsemő-és Gyermekosztály

Bevezetés: Lázás állapotban jelentkező convulsio esetén láz-őrcs mellett neuroinfekció lehetőségére is gondolnunk kell, különösen bőrtünetek megjelenése esetén, ám időnként, mint esetismertetésünkben is, meglepően ártalmatlan jelenség állhat a háttérben.

Esetismertetés: A két éves kisdéd két napja tartó láz, hányás, tonsillopharyngitis mellett lezajlott tónusos-clonusos convulsio után került osztályunkra. Fizikális vizsgálat során a kisdéd végtagjain, törzsén petechiákat észleltünk, kórjelző neurológiai tünete nem volt. Felvétele után az egyre szaporodó petechiák, a magas láz, hányás neuroinfekció gyanúját vetették fel, ezért lumbalpunkciót végeztünk, mely során fokozott nyomással víztiszta liquor ürült. A beteget meningitis gyanújával kezdtük kezelni. Mivel a laboratóriumi és liquorvizsgálatok a későbbiekben a központi idegrendszeri infekciót kizárták, az antibiotikus kezelést felfüggesztettük. Ápolása második napjára láztalanná vált, általános állapota javult, törzsén maculopapulosus exanthemák jelentek meg. A klinikai kép alapján exanthema subitum diagnózisa született.

Következtetés: potenciálisan életet veszélyeztető kórállapotok esetében az azonnali diagnosztikus és terápiás lépések elengedhetetlenek, azonban végleges diagnózishoz sokszor csak a klinikai kórlefolys követése mellett juthatunk.

ÚJSZÜLÖTTKORI TACHYCARDIA HÁTTÉRÉBEN DIAGNOSZTIZÁLT ANYAI HYPERTHYREOSIS

Kovács Nóra, Kolozsi Anita, Abdulrahman Abdulrab Mohamed, Kövesdi József

Békés Megyei Központi Kórház Pándy Kálmán Tagkórháza Csecsemő-és Gyermekosztály, Gyula

Az újszülöttkori tachycardia differenciáldiagnózisa nem egyszerű feladat, mivel nem egy specifikus tünetről beszélünk. Hátterében állhat infectio, sepsis, hypoxia, anaemia, congenitalis vitium, ioneltérések, láz, fájdalom, exsiccatio, endocrinológiai okok.

Munkánk során egy koraszülött ikerpár esetét dolgoztuk fel. Az ikerpár „A” tagja mater VI/5. gondozatlan terheségéből, 31. gestatio héten, Apgar 10/10/10 statusban, 1340 g születési súllyal sectio caesareaval született. A „B” tag 1750 g születési súllyal, szintén Apgar 10/10/10 statusban született sectio caesareaval. Az anyai anamnesztikus adatokban korábbi koraszülés, nicotinabusus, laparoscopiás ovarium cysta eltávolítás, pyelonplastica szerepelt. Mindkét koraszülött cardiorespiratorikus adaptációja zavartalan volt, Gyermekosztályunk PIC Részlegére praematuritásuk miatt kerültek átvételre, mindkét újszülött fizikális statusa negatív volt. A gyermekek átvételét követően történt laborvizsgálatok és tenyésztések infectiot nem igazoltak. Az „A” iker tag esetén a második életnapon, a „B” iker tag esetén a negyedik életnapon észleltünk 180/perces frekvenciát meghaladó tachycardiát, melynek hátterében fertőzés, ioneltérés továbbra sem állt. Kardiológiai bemutatás során szabályos echocardium mellett sinus tachycardia igazolódott mindkét újszülött esetében, így propranolol terápiát kezdtünk, mely jelentős javulást nem hozott. Pajzsmirigy betegség gyanúja miatt ismételt vérvizsgálat történt, mely az iker tachycardiájának hátterében hyperthyreosis igazolt, endocrinológiai konzílium alapján thyreostaticus kezelést kezdtünk. Az alkalmazott terápia mellett mindkét újszülött tachycardiája megszűnt, később kontroll labor alapján a Metothyryn dózisát lecsökkentettük, majd elhagytuk. Az újszülötteknél igazolt hyperthyreosisra tekintettel a maternél is pajzsmirigy hormon és antitest vizsgálatok történtek, melyek a maternalis eredetet megerősítették. Tekintettel arra, hogy az anamnesztikus adatok alapján az anyai hyperthyreosis korábban ismeretlen volt, az édesanyát további kivizsgálás és gyógykezelés céljából endocrinológushoz irányítottuk.

Hangsúlyozzuk, hogy a grávida korai gondozásba vétele és a szülészeti kórtörténet pontos felvétele közelebb vihet az újszülött betegségének felderítéséhez. Ismert anyai hyperthyreosis esetén a legújabb szakmai ajánlás segítségünkre lehet a neonatalis hyperthyreosis korai felismerésében és kezelésében.

PERIKARDIÁLIS FOLYADÉKGYÜLEM ÉS FENYEGETŐ TAMPONÁD RITKA ESETE EGY KORASZÜLÖTTBEN

Nagy Péter¹, Masszi György¹, Szász Mária¹, Bíró Ede¹, Hejmel László³, Lénárd László³, Vajda Péter¹, Gyarmati Judit², Funke Simone²

¹ PTE-KK-Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

² PTE-KK-Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Neonatológiai Tanszék, Pécs

³ PTE-KK-Szívgyógyászati Klinika, Pécs

Bevezetés: Perikardiális folyadékgyülem és tamponád etiológiájában számos tényező szerepet játszhat. Egyik ritka ok, ami-



kor umbilikalis vagy centrális vénás katéter kapcsán alakul ki újszülött korban.

Esetismertetés: 27. gestációs hétre 720 grammal született gyermek akut állapotrosszabbodás miatt először umbilikalis, majd centrális vénás katétert kapott. Harmadik életnapon szűrővizsgálat során nagy mennyiségű perikardiális folyadékgyülem és fenyegető tamponád jelei voltak észlelhetők. Sikertelen perikardiocentézis után perikardiális fenestráció műtét történt, ahol 3,5 ml folyadékot bocsátottak le, mely laboratórium vizsgálata hipernatrémias folyadékot mutatott. A beavatkozás után a koraszülött kardiális állapota stabilizálódott.

Konklúzió: Umbilikalis, vagy centrális vénás katéter kapcsán újszülöttekben megjelenő perikardiális folyadék és tamponád mechanizmusának szakirodalmi adatok alapján több magyarázata is lehet. Pontos oka még nem tisztázott. Fontos, hogy felismerjük az eltérést, illetve az ultrahang vezérelt perikardium punkciót, vagy perikardiocentézist az erre specializálódott szakintézményekben megtörténjen több szakma együttműködésével.

TERÁPIAREZISZTENS SZUPRAVENTRIKULÁRIS TACHYCARDIA OKOZTA KERINGÉSSZÉOMLÁS ÚJSZÜLÖTTKORBAN – ESETBEMUTATÁS

Róth György, Környei László

Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet - Gyermekszív Központ, Budapest

Bevezetés: Újszülöttkorban jelentkező szupraventrikuláris tachycardiák (SVT-k) incidenciája 1/250-1000. A neonatális keringés élettani tulajdonságai miatt ezen betegek a megszokottnál érzékenyebben reagálnak a magas kamrafrekvenciára, későbbi életkorhoz képest hamarabb alakul ki keringési instabilitás, ezen korban az SVT mortalitása 2%.

Esetismertetés: 12 napos életkorban eseménytelen perinatális szakot követően került osztályunkra SVT miatt a dekompenzált keringésű újszülött. Telítő dózisú propafenon adását követő adenosinnal sem sikerült tartós ritmuskontrollt elérni, tekintettel mélyülő acidózisra és gyenge kamrafunkcióra kezelését gyorsított amiodaron telítéssel egészítettük ki. Nem sokkal ezután keringése összeomlott, komplex kardiopulmonális reszuszcitációra került sor. A spontán keringés visszatértét követően átmeneti sinus ritmus után SVT visszatért. Kombinált terápia mellett proaritmias hatás lépett fel, így propafenon leállításra került. Kombinált keringéstámogatással sem uralható acidózis, hipotónia és anúria miatt társszakmákkal történt konzultáció alapján ECMO kezelés mellett született döntés. Ennek szervezése közben először jobb pitvarba adott hideg albumin és dexmedetomidine bólus majd ismételt adott adenozin után SVT-t egyre hosszabb szakaszra váltotta fel sinus ritmus. Fokozatosan frekvencia majd ritmuskontrollt sikerült elérnünk. Per os adagolt amiodaron mellett, neurológiai maradványtünet nélkül emittáltuk.

Megbeszélés: Újszülöttkori SVT nem ritkán súlyos kamradiszfunkciót és keringési instabilitást okozhat. Ilyen helyzetben antiaritmias gyógyszerek kombinációja vagy gyors telítése esetén a nem kívánt mellékhatás és proaritmia kockázata fokozott. Mindezek proaktív monitorizálása elengedhetetlen. Megfontolandó inkább monoterápia használata és az antiaritmias hatás kialakulásának nem kielégítő gyorsaság esetén eszközös terápia (ECMO) vagy katéterabláció alkalmazása.

INTRAUTERIN INTERVENCIÓ HELYE A SÚLYOS VALVULARIS AORTA STENOSIS KEZELÉSÉBEN

Rózsa Tímea¹, Kosztópulosz Nikolett², Kovács Tamás¹

¹ Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

² Markhot Ferenc Oktatókórház és Rendelőintézet, Eger

Bevezetés: A magzati kardiológiai diagnosztika lehetővé teszi a szülésvezetés módjának és helyének meghatározását vitiumos magzatok esetén és így javíthatja a mortalitást, illetve morbiditást. Ezen kívül bizonyos esetekben a szülők döntése alapján a 12. terhességi hetet követően is lehetőség van a terhesség terminálására. Magzati korban a vitiumok egy része azonban progrediálhat, ez jelentősen megnehezíti a szülők adekvát tájékoztatását a várandósság korai szakaszában. További szempont lehet, hogy ritka esetben intrauterin (IU) beavatkozás elvégzése is szóba jön.

Esetismertetés: A 29 éves primiparánál a 25-26. terhességi héten a rutin szülészeti UH során kóros magzati szívet észlelve magzati kardiológiai vizsgálat történt, melyen súlyos valvularis aorta stenosis (VAS), tágabb bal kamra (BK), II. fokú mitralis insufficiencia (MI), a foramen ovale jobb-bal shunt és az aortaívben reverz áramlás ábrázolódt. A BK diszfunkció egy hét alatt is progrediált, a szülőt a kedvezőtlen prognózisról felvilágosítottuk. A mater betegtársaktól kapott információk alapján a linzi Kepler Egyetemi Kórház Gyermekkardiológiai Szakrendelésén kért másodvéleményt, ahol magzati ballon valvuloplasztikát javasoltak. A szülők beleegyezésével a beavatkozásra a 29. terhességi héten került sor, szövődmény nélkül és a továbbiakban a BK funkció javulását, valamint a korábbiakhoz képest lényegesen jobb anterograd áramlást észleltünk az aortában. Az újszülött terminusban, császármetszéssel született Linzben, jó állapotban, de 6 napos korban Ross-Konno műtétre és aorta ísthmus plasztikjára került sor. A gyermek jelenleg 21 hónapos, jól fejlődik. Gondozása során közepes fokú homograft insufficiencia és mérsékelt fokú mitralis stenosis észlelhető, a későbbiekben beavatkozásra még szükség lesz.

Megbeszélés: A várandósság II. trimeszterében VAS esetén rendkívül nehéz a szülők megfelelő felvilágosítása a progresszió lehetősége miatt és ez komoly etikai dilemmákat vet fel. Többek között ilyenek a kismama autonómiája, az anyai kockázat és a magzat potenciális haszna.

Az American Heart Association (AHA) ajánlása (2014) szerint VAS és kialakuló hypoplasias bal szívfél szindróma esetén a magzati intervenció elvégzése mérlegelhető, bár jelenleg még megfelelő minőségű klinikai vizsgálat nem támasztja alá a kezelés hosszú távú előnyeit populációs szinten.

A külföldi gyógykezelés finanszírozására felhasználható NEAK (Nemzeti Egységügyi Alapkezelő) keret korlátozott, ami tovább nehezíti az állásfoglalást.

LAIKUS IS LÉLEGEZTETHET PROFI MÓDON OTTHON! AZ OTTHON LÉLEGEZTETÉSI PROGRAM BEMUTATÁSA

Somodi Orsolya, Varga Petra, Szikszay Edit

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Bevezetés: A tartósan intenzív osztályos ellátásra szoruló betegek egy részénél az ápolás indoka olyan súlyos kórkép, mely évekig tartó gépi lélegeztetést és ellátást igényel. Erre megoldásként, hazánkban jelenleg kétféle lehetőség létezik; a gyermek a kórházban tartós lélegeztetési ellátásban részesül vagy a korsz-



rű mobil lélegeztető gépeknek köszönhetően, az otthon lélegeztetési programba kerül be. Az utóbbival jelentősen javítjuk a betegek életminőségét és csökkentjük a kórházak leterheltségét és az ellátás finanszírozási költségét. Annak ellenére, hogy hazánkban a program mintegy két évtizede létező alternatíva, még mindig csak korlátozottan elterjedt módszer.

Célkitűzés: Előadásom célja tehát az otthon lélegeztetési program ismertetése, valamint Klinikánk Intenzív osztályán szerzett eddigi tapasztalatok bemutatása.

Betegek és módszer: Retrospektív adatgyűjtést végeztünk a Medsolution rendszerben 2013 és 2018 közötti intervallumban összegezve ezzel a krónikus otthon lélegeztetési programmal szerzett észrevételeinket, illetve feldolgoztuk a jelenleg érvényes hazai szakmai irányelvet.

Eredmények, a program bemutatása: A megadott időintervallumból 8 gyermek esetét mutatjuk be, akiket az alábbi kórképek miatt kezeltünk: Werdnig–Hoffman-betegség (n=3), Seagerszindróma (n=1), Leigh-szindróma (n=1), Ondine-átka betegség (n=1), neurofibromatosis (n=1) és veleszületett hörgőszűkület-bronchopulmonalis dysplasia (n=1).

A programba való bekerülés szigorúan szabályozott. A megfelelő indikációk fennállása esetén multidiszciplináris konzultációk és szakvélemények illetve a hozzátartozók írásos nyilatkozata birtokában kérelmezhető a különböző egészségügyi és szolgáltatók szervek segítségével az otthoni lélegeztetéshez szükséges feltételek megteremtésében. Ezt követően történik a megfelelő mobil lélegeztető gép kiválasztása és bérlése valamint az ehhez szükséges egyéb ápolási eszközök beszerzése. Amennyiben a tárgyi feltételek már adottak, az otthoni ápolásban résztvevő hozzátartozók elméleti és gyakorlati képzése elengedhetetlen. A szülők kórházi körülmények között, felügyelet mellett, sajátítják el az ápolási feladatokat, megtanulják önállóan is biztonságosan használni a gyermek saját lélegeztető gépét, illetve felkészülnek az akár életet veszélyeztető sürgősségi helyzetek elhárítására.

Konklúzió: Annak ellenére, hogy a program megszervezése idő-, és energiaigényes, azok a szülők, akik kellően motiváltak és felvállalják, ezt a - sokszor még szakdolgozók számára is nagy kihívást jelentő - feladatot, megfelelő edukációt követően képesek lesznek a speciális helyzetben lévő gyermekük otthoni ellátására. Ezáltal az otthon lélegeztetési program a tartósan gépi lélegeztetésre szoruló betegek szempontjából lehetővé teszi a sikeres reintegrálódást a családba, így a gyermekek hosszú távú életkilátásai kedvezőbbek.

HOL VAN A SZÜLŐI FELELŐSSÉG HATÁRA? ESETISMERTETÉS

Vargha Edit¹, Demeter Botond¹, Halász Károly¹, Borsodi Klára¹, Papp János György¹, Soós Andrea¹, Rovó László², Sztanó Balázs²

¹ Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház, Velkey László Gyermekgyógyászati Központ, Miskolc

² Szegedi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar, Fül-Orr-Gégészeti és Fej-Nyaksebészeti Klinika, Szeged

Előadásunkban egy eseménytelen perinatalis anamnézisé, jelenleg 13 éves fiú esetét ismertetjük, aki első alkalommal 2005 márciusában feküdt Gyermekintenzív Osztályunkon mechanikus ileusszal szövődött enterális szepszis miatt. Ekkor volt szüksége először gépi lélegeztetésre. Ismételt intenzív osztályos felvételére 2006 májusában, nagy kiterjedésű égési sérülés miatt került sor. Felvételét követően 12 napig mechanikus légzésmogatót igényelt, majd az extubálást követően kialakult stridoros légzési hang miatt laryngobronchoscopya történt, melynek során a tracheát lényegesen nem szűkítő, duzzadtabb, vastagabb subglotticus terület ábrázolódott. Emittálását követően gyakori, recidiváló légúti obstruktív tünetei jelentkeztek, pulmonológiai gondozásra azonban rendszertelenül jártak. Stridora fokozatosan progrediált, emiatt 2011 augusztusában bronchoscopyát terveztünk, melyre nem jelentek meg. A nem megfelelő beteg-compliance miatt hörgőtűkrözésre csak 2014-ben került sor. A látott kép alapján jelentős szűkületet okozó postintubációs tracheostenosis igazolódott, illetve bronchiectasiára jellemző purulens váladékkürölés volt látható. A fenti diagnózist mellkasi HR CT vizsgálat alátámasztotta. 2015-ben, Szegeden tracheostenosisát lézerrel oldották, majd két alkalommal ballonos tágítás történt, melynek hatására stridora lényegesen mérséklődött. Ezt követően somaticus fejlődése és fizikai terhelhetősége jelentős mértékben javult. A rendszeres váladékoldó és mellkasi fizioterápia ellenére, a bal alsó tüdőlebens állapota progrediált, roncsos tüdő szerepe vetődött fel. 2017 februárjában a bal alsó tüdőlebens sebészi eltávolítása megtörtént. Ezt követően légúti panaszai csökkentek, rendszeres köpetürítése megszűnt. Fizikai terhelhetősége, általános állapota tovább javult, súly- és hosszpercentilis értékei normál tartományba kerültek.

Esetünk jól példázza, hogy a gyermekkorban fellépő krónikus betegségek kezelése szoros együttműködést igényel a kezelőorvos, családorvos, védőnői szolgálat és elsősorban a szülők részéről. A betegség kezelése, a rendszeres gondozás, a beteg-compliance – mely gyermekek esetében a szülők részéről biztosítható – nélkülözhetetlen a gyermek megfelelő testi, lelki és szociális fejlődésének biztosításához.



Onko-hematológiai szekció

Üléselnökök: Dr. Tiszlavicz Lilla, Dr. Vojcek Ágnes

MYELOID MALIGNITÁSOK RITKA MEGJELENÉSI FORMÁI GYERMEKKORBAN

Bányász Edina, Szikszay Edit, Kiss Csongor, Szegedi István

DEKK Gyermekgyógyászati Intézet
Hemato-Onkológiai Tanszék

Bevezetés: A myeloid sejtvonalat érintő malignitások gyermekkorban meglehetősen ritkák, a haemopoetikus rendszer malignus elváltozásainak mindössze 15%-át képezik. Mégis kiemelt jelentőséggel bírnak a gyermekhematológiai kórképek sorában, mivel a diverz és atípusos tünetekből adódó diagnosztikai nehézségek gyakran késleltetik az adekvát terápia megkezdését, jelentősen rontva ezzel az egyébként sem túl kedvező prognózist. A kórkép etiológiai, cytogenetikai heterogenitását jól tükrözi a jelenleg is érvényben lévő WHO-FAB klasszifikáció, mely az adott cytogenetikai eltérés ismeretében jó prognosztikai megközelítést ad a terápiás választ, illetve a kimeneltelhetőségét.

Esetbemutatás: Két eset bemutatásával szeretnénk felhívni a figyelmet a klinikum sokszínűségére, mely gyakran komoly diagnosztikus kihívás elé állítja a kezelőorvost. Mindkét esetben bőrinfiltráció primer megjelenése kapcsán indult a kivizsgálás, mely az elsődleges szövettani eredmény alapján histiocytás sarcomát igazolt. A szakirodalomból jól ismert ezen rendkívül ritka, a hematopoieticus neoplasmáknak kevesebb, mint 1%-át alkotó kórkép szoros asszociációja a myeloid sejtvonal malignitásával, ahogy ezt a csontvelői minta immunfenotípus vizsgálata is alátámasztotta betegeinknél. AML-protokoll szerint indult mindkét gyermek kezelése, melynek eredményeként egyik esetben tartós remissziót sikerült elérni, a másik beteget azonban súlyos szepszis szövődményeként kialakult multiplex szervi elégtelenség okán elvesztettük.

Konklúzió: A myeloid malignitások esetében tapasztalt rapid progresszióval járó kórlefolyás a mihamarabbi felismerést és kezelést sürgeti, a diagnosztikus késlekedésből adódó súlyos szövődmények ugyanis végzetes kimenetelhez vezethetnek.

ÚJSZÜLÖTTKORI SZŰRŐ JELLEGŰ HASI UH VIZSGÁLAT VÉLETLEN EREDMÉNYE

Fürtön Sarolta, Abdulrahman Abdulrab Mohamed, Kövesdi József

Békés Megyei Központi Kórház Pándy Kálmán Tagkórház
Gyermekosztály

2017 márciusában Mater IV/2. terhességéből 38. gesztációs héten, Apgar 10/10/10 státuszban, 2850 grammal sectio cesareával született meg Dorotya. Korai kardiorespiratorikus adaptációja zavartalan volt. Osztályunkra táplálási nehezítettség miatt került első életnapján. Egy napig tartó parenteralis folyadékpótlás mellett enterális táplálását felépítettük, azonban érdemi körokot nem tudtunk kimutatni.

Hét hetesen került sor szűrő jellegű csípő és áttekintő hasi UH vizsgálatára, melynek során a máj jobb lebenyében egy 3 cm-es, közvetlenül mellette több 15-25 mm-es echoszegény udvarral

övezett homogén echodús képlet volt látható, amely felvetette a hepatoblastoma gyanúját. Ezt megerősítette a Semmelweis Egyetem I. Gyermekgyógyászati Klinikán végzett hasi MRI is, ezért májbiopsziát végeztek, mely igazolta a diagnózist. Az MRI vizsgálat során talált elváltozás 46mm x 41mm x 34 mm volt.

A csecsemőnek AFP értéke emelkedett volt, anaemiája, illetve refluxos panaszai születése óta folyamatosan jelen voltak, tápszerváltás sem szüntette ezt meg. Fizikális vizsgálatok során mája eleinte 3, 4, végül 2 cm-rel volt megnagyobbodva.

Kilenc hetesen a szegedi Gyermekklinikán kezdték meg kemoterápiás kezelését SIOPEL 6 protokoll alapján CDDP-vel. Mellkasi és hasi CT metastasist nem jelzett. A terápia során eleinte tapasztalt emelkedett gyulladásos paraméterek és transzglutamináz szintek idővel a normál tartományba kerültek. A kezelése során akut mellékhatásokat nem tapasztaltak. A negyedik CDDP ciklus adása után a kontroll MRI vizsgálat a máj jobb lebenyében a VIII. és V. segmentumban egymás alatt egy 22 mm és egy 18 mm legnagyobb átmérőjű képletet ábrázolt, amelyek az indulási MRI vizsgálatához képest jelentős méretbeli csökkenést mutattak.

2017. július végén a budapesti II. Gyermekgyógyászati Klinikán megtörtént a hepatoblastoma, melynek során a tumor teljes egészében sikeresen eltávolításra került. A műtét alatt, valamint a posztoperatív időszakban haemosupportatios igénye jelentkezett, melyet friss, fagyasztott plazma, valamint K vitamin adásával sikeresen rendeztek. A műtétet követő hatodik napon, illetve másnap láza jelentkezett. Antibiotikum adására infekciós tünetei megszűntek. Bukásai az operációt követően nem jelentkeztek.

Ezután még két alkalommal kapott CDDP terápiát Szegeden. Kontroll hasi MRI vizsgálat során recidíva nem igazolódott, AFP értékei fokozatosan csökkentek, normalizálódtak.

Ezen esetből is látszik, hogy a szűrő jellegű vizsgálatok (pl. hasi UH) korai, tünetmentes stádiumban képesek bizonyítani kóros állapotok jelenlétét. Ennek köszönhetően az időben megkezdett terápia a betegségek prognózisát jelentősen javíthatja.

„AKI MER, AZ NYER!” - EBV INFEKCIÓ RITKA ESETE

Hau Lúdia, Kassa Csaba, Kállay Krisztián, Kertész Gabriella, Goda Vera, Csordás Katalin, Stréhn Anita, Horváth Orsolya, Reményi Péter, Sinkó János, Kriván Gergely

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

Téma felvetés: Allogén össejt-transzplantációt követően hónapokig tartó, súlyos T-sejtes immunhiánnyal kell számolnunk, mely alatt életveszélyes vírusinfekciók alakulhatnak ki. Az Epstein-Barr vírus (EBV) magas letalitású betegséget (PTLD, poszttranszplantációs limfoproliferatív betegség) képes okozni. A primer központi idegrendszeri megjelenésű PTLD igen ritka.

Tárgyalás: Egy 11 éves, chronicus myeloid leukaemiával kezelt lány gyermek esetét mutatjuk be. Betegsége nem reagált megfelelően a tirozin-kináz gátló kezelésre, ezért allogén össejt-transzplantációra került sor. Három hónappal a transzplantációt követően primer graft elégtelenség alakult ki. Mentő keze-



lésként sikeres haploidentikus őssejt-transzplantációt végeztünk. EBV szerológiai státusz mind a donorban, mind a recipiensben korábban átvészelt fertőzést igazolt. Három hónappal a második transzplantációt követően a gyermek kettős látással, hányással, émelygéssel jelentkezett osztályunkon. Akut koponya MR vizsgálat multiplex fehérállományi léziót igazolt, empirikusan kombinált antimikrobás kezelést kezdtünk. A liquor kémiai vizsgálata kórjelzőt nem igazolt, multiplex PCR illetve galaktomannán tesztek negatívak voltak. Állapotromlás miatt 8 nap múlva kontroll koponya MR készült, mely jelentős progressziót igazolt. A kétségbeesett klinikai helyzetben agybiopszia történt, mely diffúz nagy B sejt limfómát igazolt, magas EBV kópiaszámmal. Betegségét tehát EBV-asszociált, primer központi idegrendszeri PTLD-nek véleményeztük. Az immun-suppresszió leállítását és rituximab adását követően a gyermek EBV ellenes vírusspecifikus T-sejt terápiában, intrathecalis kezelésben, valamint több alkalommal nagy dózisú szisztémás kemoterápiában (metotrexát, citarabin) is részesült. A kemoterápia súlyos szövődeményeket okozott (pl. Gram negatív sepszis), viszont új intracranialis lézió jelent meg, és mentális hanyatlást észleltünk. Betegünk kezelését egy innovatív tumorelleses szerrel, a PD-1 inhibitor nivolumabbal folytattuk. Folyamatos regressziót láttunk, végül fél év kezelés után komplett metabolikus remissziót értünk el. A nivolumab terápia 1 éve zajlik, emellett súlyos mellékhatást, cytopeniát, immunológiai szövődeményt nem észleltünk, a gyermek tünetet és panaszmentes. **Következtetés:** Súlyos, progresszív központi idegrendszeri betegségben, negatív liquor vizsgálatok esetén a korai invazív diagnosztika kulcsfontosságú lehet a gyors és célzott kezeléshez. Az indikáción túli nivolumab terápia esetünkben sikeres volt, alkalmazása biztonságosnak bizonyult.

A HEMOFÍLIA-KEZELÉS KIHÍVÁSAI, AVAGY MIT TEHETÜNK AZ INHIBITOR KÉPZŐDÉS ELLEN

Hollósi Lilla, Zombori Marianna

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Budapest

Napjainkban már a hemofília kezelése, a faktorpótlás megoldott, hiszen számos korszerű rekombináns és plazma eredetű faktorkoncentrátum áll rendelkezésünkre, megfelelő mennyiségben. A profilaxis általánosság válna a súlyos hemofiliások körében lehetővé teszi, hogy kevés vérzés forduljon elő, ízületeik felnőtt korra is épek maradhassanak.

A legnagyobb terápiás kihívást a FVIII ellenes inhibitorok képződése okozza, hiszen az inhibitorral rendelkező betegeknek a vérzések súlyosabbak, gyakoribbak, nehezebben kontrollálhatóak, súlyos ízületi károsodás korábban kialakulhat, jelentősen romolhat az életminőség. Ennek nagy jelentősége miatt előadásunkban szeretnénk bemutatni az inhibitorok kialakulásához vezető tényezőket. Ezek multifaktoriális immunválasz eredményeként kialakuló IgG típusú neutralizáló antitestek, amelyek megakadályozzák, hogy a szokásos faktorkoncentrátumok kifejthessék vérzést megelőző vagy vérzéscsillapító hatásukat.

Az inhibitor kialakulásának elkerülését, a FVIII-ral szembeni tolerancia létrejöttét célozza a Magyarországon 2008 óta eredményesen alkalmazott korai kisdózisú profilaxis. Az antitestek többnyire kisdorban alakulnak ki, általában már néhány faktorpótlást követően, az 1-50. expozíciós nap (ED) között. Ezért ebben az időszakban minden 5. faktorpótlás után inhibitor szűrést végzünk, így még tünetmentes stádiumban, alacsony titer mellett felismerjük annak kialakulását. A magas inhibitor titer (> 5 BE) képződés gyanúja lehet a vérzés korábbi megjelenési helyének és erősségének megváltozása, illetve az addig hatékony faktorpótlás hatástalanná válása.

Amennyiben a profilaxis mellett a magas inhibitor titer mégis kialakul, további terápiás lehetőségek állnak rendelkezésre. Vérzéscsillapításra szolgálnak a bypass készítmények: aPCC (plazma eredetű aktivált prothrombinkomplex-koncentrátum), illetve rFVIIa (rekombináns aktivált FVII-koncentrátum). Magas inhibitor titer esetén bypass készítmény - aPCC - profilaxis alkalmazása is szóba jön. Ezt két nemzetközi tanulmány: PROOF és Pro-FEIBA támasztja alá. A profilaxis ugyanis az on-demand ellátással ellentétben hosszú távon csökkenti a vérzések számát. További terápiás lehetőség az immuntolerancia indukciós kezelése, amely a már meglévő, klinikailag releváns, perzisztáló, magas titerű inhibitorral rendelkező gyermekek esetén az inhibitor eradikálását célozza. Gondozó központunkban mindig a magas dózisú, Bonn-protokollnak megfelelő ITI kezelést választjuk: naponta 2x100-150 NE/ttkg dózisban adjuk a FVIII koncentrátumot. A kezelés megszakítás nélkül kb. 3 évig folyik, mert csak ilyen hosszú idő után lehet megítélni a kezelésre adott választ, főleg a sikertelenséget. A kezelésben új lehetőség lehet az emicizumab (Hemlibra) használata. Ez egy bispecifikus monoklonális antitest, amely a FIXa - FX között biztosít kapcsolatot, így a bypass készítmények új kezelési alternatíváját képezheti. **Összefoglalás:** Az inhibitor képződés csökkentése, illetve a már kialakult inhibitorok eradikálása javítja a betegek életminőségét, csökkenti a súlyos-életveszélyes vérzések kialakulásának veszélyét, és jelentősen csökkenti a kezelési költségeket is. Ezért nagyon fontos az inhibitoros hemofiliával kapcsolatos minden kutatási eredmény, s azok alkalmazhatósága a mindennapi gyakorlatban.

GYERMEKKORI SÁNTÍTÁS... AMIRE NEM IS GONDOLTUNK!

Muntyán Ágnes, Kelemen Ágnes, Schmidt Ildikó

Borsod Abaúj Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház

Az enchondromatosis ritka, (incidencia: 1/100000) sporadikus megjelenésű, jóindulatú, a metaphysiseket érintő porcos tumor. Több góccú, egy oldali dominanciával jelentkező formája az Ollier-féle betegség. Az enchondromatosis társulhat haemangiomákkal, ekkor Maffucci-szindrómáról beszélünk. Területi ortopédiai szakrendelés kérésére került felvételre kivizsgálás céljából a korának megfelelően fejlett, előzetesen negatív anamnéziséű kislány. 3,5 éves gyermek jobb oldali lábfájdalom, valamint sántítás miatt érkezett Intézményünkbe. Anamnéziséből kiemelendő, hogy néhány hónapja óvodában észlelték sántítását, időnként jobb oldali lábfájdalom jelentkezik, melyet a család nem észlelt. Ambulánsan készült röntgen vizsgálat során az alábbiakat észleltük: a középső lumbalis szakasztól a láb-száraz proximalis harmadáig: jobb oldali túlsúllyal mindkét femur trochanter régiójában, továbbá a combcsontok distalis metaphysisében és a tibiák proximalis metaphysisében, valamint a szemérem- és ülőcsontok területén is kiterjed, helyenként a csontok teljes szélességét érintő inhomogén többszörös, cysticus jellegű, részben konfluáló felritkulások vannak, melyek élesen határoltak, szabálytalan alakúak, helyenként a corticalist is destruálják. A jobb femur az ellenoldalinál rövidebb, a diaphysis és a distalis metaphysis, valamint a jobb tibia proximalis metaphysise is az ellenoldalinál kissé szélesebb. Fizikális vizsgálata során a jobb alsó végtag, az ellenoldalihoz képest szembetűnő, 4 cm-es végtag rövidülését láttuk. Radiológiai vizsgálat során komplex csontfejlődési rendellenesség gyanúja merült fel, a teljes test röntgen vizsgálaton több csontot érintő, benignus jegeket mutató, a növekedési zónákat is érintő enchondromatosisnak megfelelő elváltozásokat véle-



ményeztek. Statusrögzítés részeként teljes test csontscintigráfias vizsgálatot is végeztünk, melyen kórjelző eltérés nem igazolódott.

Laborparamétereiben, csontanyagcsere markerekben kórjelző eltérést nem detektáltunk. Fül-orr-gégészeti, szemészeti, valamint hasi ultrahang vizsgálata során haemangioma nem igazolódott.

A patológiás fractura veszélye miatt a betegségben leginkább érintett jobb térd MR vizsgálatát végeztük el. A diagnózist igazoló szövettani mintavételét és későbbi műtéti megoldását a Semmelweis Egyetem Ortopédiai Klinikája végzi.

Az esetbemutatás mellett az enchondromatosis rövid irodalmi áttekintését, kivizsgálási és kezelési lehetőségeit is tárgyaljuk.

SÚLYOS ÚJSZÜLÖTTKORI ANAEMIA - TANULSÁGOS DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKA

Polgár Dóra¹, Horváth-Varga Éva¹, Vojcek Ágnes¹, Rigó Zita², Ottóffy Gábor¹

¹ PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

² Országos Epidemiológiai Központ, Virologiai Főosztály, Budapest

Az eseménytelen graviditásból magzati veszélyeztetettségre utaló NST (non-stressz teszt) miatt sectio caesareaval született érett, normál súlyú, osztályunkra súlyos állapotban, intubálva szállított újszülöttet a területileg illetékes szakszáradi Tolna Megyei Balassa János Kórházból extrém fokú anaemia (haemoglobin: 24 g/l, haematokrit: 8%) miatt vettük át.

Induló véképében emellett leukemoid reakciónak megfelelő fehérvérsejtszámot, illetve jelzett thrombocytopeniát láttunk. Kedvező lélegeztetési paraméterei, diszkrét inotrop igény mellett normofrekvens pulzusa, továbbá a placentáról illetve a szülés eseményeiről szóban kapott információk alapján akut vérvesztés nem jött szóba, az anamnézisre hagyatkozva toxicus anyag szerepe nem volt valószínűsíthető. Mérvadó vércsoport-inkompatibilitás, hyperbilirubinaemia nem állt fenn, hydrops mértékű odemeat nem láttunk. A bicytopenia mellett fennálló leukocytosis, a kenetben látott magasabb monocytarány, a jelentősen emelkedett LDH és húgysavszint, hepatomegalia felvetette juvenilis myelomonocytar leukaemia (JMML) lehetőségét, melyet – és egyéb malignitást – azonban a perifériás vér, illetve a részletes csontvelő-vizsgálat alapján kizártunk. Az időközben elkészült szerológiai eredmények átvésvizsgált maternális Epstein-Barr vírus (EBV) és Parvovírus B19 (PB19) fertőzésre utaltak, releváns PB19 DNS kimutatáshoz (PCR – polimeráz láncreakció) a minta nem volt elegendő. Az édesanya savójából azonosított anti-PB19-IgG ellenanyag mintázata alapján viszont 6 hónapon belüli, tehát a várandósság alatt elszenvedett infekció alapos gyanúja volt felvethető.

Transzfúziót követően az újszülöttnél további anaemizálódást nem észleltünk, a thrombocytopenia és monocytosis egy hét alatt megszűnt. Az igen kedvező neurológiai státusszal emittált gyermek illetve édesanyja klinikai és laboratóriumi követése folyamatban van.

HASI FÁJDALOM HÁTTÉRÉBEN IGAZOLÓDÓ PARAGANGLIOMA - DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKA ÉS MULTIDISZCIPLINÁRIS TERÁPIA ESETÜNK KAPCSÁN

Rozovljan László, Simon Réka, Kelemen Ágnes, Lázár István, Koncz Júlia, Papp János György, Patócs Attila, Tornóczki Tamás

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Oktató Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekgyógyászati Központ Miskolc

Előadásukban a szerzők egy banális, de elhúzódó panasz kapcsán vizsgált beteg esetét mutatják be. A 17 éves serdülő fiúnál hasi ultrahang vizsgálattal igazolódó, többgócú, retroperitoneális térszűkítő folyamat ábrázolódott, mely az MR vizsgálat és a szövettani lelet alapján primeren paragangliomának bizonyult. Párhuzamosan differenciáldiagnosztikai vizsgálatok is zajlottak: a tumor lokalizáció alapján neuroblastoma lehetősége merült fel, ez irányú tumormarkerei azonban negatívak voltak. A biztosnak vélt diagnózis birtokában gyermekradiológia és gyermeksebészet társszakmák bevonásával a tumor kóros angioarchitecturát mutató érszakaszainak szelektív embolisatioja, ezt követően pedig műtéti úton a tumor egy részének eltávolítása történt meg. Az intraoperatív szakban fellépő, haemodinamikai instabilitást okozó jelentős vérnyomás ingadozások alapján azonban phaeochromocytoma gyanúja is felmerült. A szövettani revízió és az endokrinológiai-genetikai vizsgálat örökletes paraganglioma szindróma diagnózisát erősítette meg, melynek hátterében több genetikai szindróma is felvetődik.

Az eset kapcsán hangsúlyozandó, a jövő bizonytalan: a paraganglioma a későbbiekben világos sejtes vesecarcinomára hajlamosít. Jelenleg követéses ultrahangvizsgálatokon a tumor residuum necrosisát látják. A gondozás keretén belül végzett családszűrés folyamatban van. A daganatot jelenleg a hormontermelés mérésével monitorizálják és ettől függően a továbbiakban az ellátó erek embolisatioja fog megtörténni. Ha jelentős tumor méret csökkenést tudnak elérni, akkor a második góc eltávolítása is lehetséges lesz.

HODGKIN-LYMPHOMÁBAN JELENTKEZŐ ENCEPHALOPATHIA, EGY 16 ÉVES FIÚ ESETISMERTETÉSE

Szabó Tünde Emília¹, Berki Tímea², Csábi Györgyi¹, Rózsai Barnabás¹, Vojcek Ágnes¹, Ottóffy Gábor¹

¹ PTE-KK Gyermekklinika, Pécs

² PTE-KK Immunológiai és Biotechnológiai Intézet, Pécs

Bevezetés: Hodgkin-lymphoma a lymphoreticularis rendszert érintő daganatos megbetegedés, melynek kimenetele kedvezőbb gyermekkorban. Igen ritkán társulhat hozzá encephalitis, ami a gyermek túlélési esélyeit csökkenti.

Esetismertetés: Betegünket tartósan fennálló légúti panaszok kivizsgálása miatt vettük fel klinikánkra. Először mellkas Rtg vizsgálat, majd annak pozitív eredménye miatt kontrasztanyagot mellkas MR vizsgálat történt. A vizsgálatok és az ezt követő UH vezérelt szövettani mintavétel a jobb mellkasfelet kitöltő klasszikus Hodgkin lymphomát igazolt, protokoll szerinti kezelését elkezdjük. Az első kemoterápiás blokk részeként megadott Vincristin, Doxorubicin után zavart tudatállapot, extrapyramidalis jelek, vizuális hallucinációk miatt koponya MR vizsgálat történt negatív eredménnyel, EEG vizsgálat lényege-



sen meglassult aktivitást, encephalopathiára utaló képet írt le. Autoimmun encephalitis irányába vizsgálatokat indítottunk, leggyakoribb antitestek (pl. NMDA) negatívak lettek. Hodgkin lymphoma asszociált encephalopathiára (Ophelia szindróma) specifikus (metabotropic glutamate receptor 5 (mGluR5)) antitest vizsgálata folyamatban van. Plazmaferezis több alkalommal történt, mely mellett hullámozó jelleggel, de pszichés státusza javult. Viselkedészavar, agitáltság miatt antipszichotikum (Haloperidol + Akineton) tartós beállítására került sor, illetve nagy dózisu szteroid kezelést kezdtünk, mely mellett tudata felisztult, állapota fokozatosan stabilizálódott.

Eredmények: Az encephalopathia hátterében M.Hodgkin okozta paraneoplasziát valószínűsítettünk, de tekintetbe véve az első kezelési blokkját követően jelentkező tüneteket, a terápia asszociált encephalopathiát sem tudtuk kizárni, így a továbbiakban terápiaváltás mellett döntöttünk. A választott ABVD blokkból a vinca alkaloidát elhagyva folytattuk kezelését.

ALLOGÉN IDEGEN DONOROS CSONTVELŐ-TRANSZPLANTÁCIÓT KÖVETŐEN JELENTKEZŐ SZÖVŐDMÉNYEK BETA THALASSEMIÁS BETEGÜNKBEN

Varga Ágnes, Simon Réka, Kelemen Ágnes, Kosaras Éva, Papp Rózsa

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház

A beta thalassemia major miatt csecsemőkortól gondozott kisfiú nyolc éves korában esett át allogén idegdonoros csontvelő transzplantáción. Évek óta szerepelt már a transzplantációs várolistán, de 10/10-es egyezésű donort nem sikerült találnunk. Szülői kérésre 9/10-es egyezésű donorral történt meg a transzplantáció.

Az őssejt átültetést megelőző kivizsgálás és előkészítés során gócot nem találtunk, illetve a Locatelli Protocoll szerint azathioprin és hydroxyurea kezelésben részesült. Szabályos dekontaminálás, majd myeloablatív kondicionáló kezeléssel esett át.

2016.11.04-én 9/10-es HLA egyezésű csontvelői sejtekkel a transzplantáció megtörtént.

Tartós magas lázak és egész testre kiterjedő viszkető erythroderma miatt a +12. naptól parenteralis methylprednisolon, a +24. naptól MFM és sirolimus került bevezetésre, mely mellett a bőr- (Grade II.) és májirritációja (Grade III.) regrediált. Azonban a bél III. stádiumú akut GVHD-ja grade IV. szintet ért el, ezért összesen négy alkalommal infliximab kezelést kapott, illetve az elégtelen terápiás hatás miatt összesen további négy alkalommal idegen donortól származó, tenyésztett és cryo-preserved mesenchymalis őssejtterápián esett át. Ezt követően GVHD-ja grade III-ra mérséklődött, majd további fokozatos javulást mutatott.

Per os táplálhatatlanság, nagyfokú fogyás, fehérjevesztés, tenesmus miatt hónapokig igényelt komplex kezelést. Gastrocolonoscopiával egyútlében nasojejunális sonda helyezése megtörtént, azonban extenzív hidrolizált tápszerrel való táplálása mellett véres székletei jelentkeztek, ezért aminosav alapú tápszer adására kényszerültünk. Továbbra is gyakori hányások, a bolus táplálás lehetetlensége miatt PEG beültetésen esett át, de a PEG körül lokális és szisztémás antibiotikus kezelése ellenére is gyorsan progrediáló cellulitis, nekrotizáló fasciitis alakult ki, mely miatt többszörös sebészeti beavatkozást, VAC ke-

zelést igényelt. Bőrfolyamata két hónap alatt gyógyult.

Lázás epizódok miatt állandó, széles spektrumú, célzott, váltott antibiotikus terápiában részesült. +31. napon Grade I. haemorrhagiás cystitis hátterében BK vírus fertőzés igazolódott, ezért cidofovir kezelést kapott probenid védelemben, melyet a +88. napon ismételni kényszerültünk jelentős fokú Adenovírus viraemiája miatt. Kedvezőtlen CMV konstellációja miatt preemptív gancyclovir, majd valgancyclovir terápiát kapott, így CMV reaktivációját el tudtuk kerülni.

Vérképzése kezdettől fogva tartósan kizárólag donor típusú volt, graftja hónapokig rosszul működött, tartósan pancytopeniás volt, rendszeres haemosubstitúcióra szorult. A +193. napon elvégzett csontvelővizsgálattal secunder myelodysplasiát kizártunk.

2017.07.14-én bocsátottuk otthonába.

Rendszeres haematológia nyomonkövetés során graftja stabil. Szövődményei közül enyhe krónikus bőr GVHD-ja maradt fenn.

HAEMOPHAGOCYTÁS LYMPHO-HISTIOCYTOSIS EGY ESETÜNK KAPCSÁN

Zele Zsuzsa, Varga Petra, Szikszay Edit, Gáspár Imre, Kiss Csongor, Szegedi István

DE KK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Bevezetés: A haemophagocytás lymphohistiocytosis (HLH) egy ritka, életet veszélyeztető betegség, mely a histiocyták és aktivált makrofágok agresszív proliferációjával jár. Familiáris, illetve secunder formáját különböztetjük meg.

Esetismertetés: Előadásunk során egy 7 éves gyermek esetét mutatjuk be, akit 2016.11.23 óta cALL miatt kezelünk (IC BFM 2009 protokoll) a Debreceni Egyetem KK Gyermekgyógyászati Intézet Gyermekhematológia-Onkológia Tanszékén. Kezelése alatt 2 alkalommal Intenzív osztályunkon fekvő lázas cytopenia, sepsis, kezdődő ARDS miatt. Fenntartó terápiája 2017. 08.11-én indult. 2018.03.02-án 1-2 hete fennálló gyengeség, légúti tünetek, bizonytalan lázas állapot mellett akutan jelentkező icterus miatt került felvételre osztályunkra. Kivizsgálás során direkt bilirubinaemia, emelkedett májenzimek (cholestaticus enzimek), CRP érték igazolódott. Ultrahang leletére tekintettel (cholecystitis) kombinált antibiotikum terápia indult. Vírusserológiai vizsgálatok közül Parvovirus B19 IgM pozitivitás emelhető ki. Csontvelő vizsgálat az alapbetegség manifestációját kizárta, csontvelői kenetében haemophagocytosist láttunk. Állapota fokozatosan romlott, pancytopenia, masszív szupportációt igénylő coagulopathia, hypoproteinaemia jelentkezett, cholestaticus enzimek további emelkedését láttuk. A klinikai kép (sepsis utáni kép, láz, hepatosplenomegalia) a kifejezetten emelkedett ferritin, triglicerid szint, a kenetben látható haemophagocytosis alapján HLH lehetősége merült fel, melyet a májbiopszia, illetve csontvelő biopszia szövettani képe is megerősített. Kezelését HLH 2004-es protokoll szerint megkezdjük, állapotában gyors javulás volt észlelhető. A betegség esetleges genetikai hátterének tisztázása folyamatban van.

Következtetés: Betegünk kapcsán bemutatjuk e ritka, sok esetben fatális betegséget, valamint szeretnénk rávilágítani a diagnosztika nehézségeire illetve megfelelő terápia fontosságára.



Pulmonológia, bőrgyógyászat szekció

Üléselnökök: Dr. Harangi Ferenc, Dr. Péterfia Csaba

HISZTAMIN INTOLERANCIA - RITKA KÓRKÉP A CHRONICUS RECURRÁLÓ URTICARIA HÁTTÉRÉBEN

Aradi Pálma, Kinyó Ágnes, Mosdósi Bernadett

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, PT KK Bőrgyógyászati Klinika, PTE KK Gyermekklinika

Bevezetés: A hisztamin intolerancia egy az elmúlt években látó- térbe kerülő, különböző tünetekkel járó betegség, melynek pontos patomechanizmusa még nem ismert, diagnosztikai kritériumaiban és kezelésében egységes álláspont még nem született. Háttérben a táplálkozással bevitt hisztamin nem megfelelő lebomlása, az ehhez használt DAO (diamino-oxidáz) enzim elégtelen működése állhat. Klinikánkon kettő, chronikus urticaria miatt gondozott gyermeknél merült fel és igazolódott hisztamin érzékenység, a DAO enzim csökkent működése.

Esetismertetés: 8 éves kislány recurráló, állandó antihisztamin terápia ellenére is egy éve fennálló, visszatérő generalizált urticaria és facialis ödéma miatt gondozott betegünk történetét ismertetnénk, valamint egy egy éves kisfiú recurráló, generalizált csalánkiütései háttérben igazolódott csökkent plasma DAO szint.

Következtetés: Hisztamin intolerancia, új és még kevésbé ismert betegség, melynek pontos patomechanizmusa nem tisztázott. Jelen előadással szeretnénk felhívni a figyelmet a nem specifikus, recurráló funkcionális hasi fájdalom, obstruktív légúti tünetek, tachycardia vagy recurráló urticaria (jelen esetek) háttérben esetlegesen megbújó hisztamin érzékenység lehetőségére is.

AMIKOR A LOKÁLIS SZTEROID KEZELÉS ELFEDI A VALÓSÁGOT: TINEA INCOGNITO

Balogh Réka, Harangi Ferenc

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs Tolna Megyei Balassa János Kórház Gyermekosztály, Szekszárd

Bevezetés: Gombás bőrfertőzés tévesen szteroid tartalmú kenőccsel történő kezelése valóságot elfedő, megtévesztő klinikai kép kialakulását eredményezheti, amit a szakirodalom tinea incognito elnevezéssel illet. Ilyen betegekben a szteroid kenőcsös kezelés hatására a gyulladás csökkenhet ugyan, de az infekció tovább terjedhet, súlyosbodhat.

Betegbemutatás: Három dermatomycosisban szenvedő gyermek kórtörténetének bemutatása jól demonstrálja a nem megfelelő indikációval alkalmazott szteroid kenőcsös kezelésnek a módosító, maszkírozó hatását és a tinea incognito kialakulását. A bőrtünetek helyes értékelésén alapuló diagnózis felállítás, valamint az adekvát lokális és szisztémás antimycotikus kezelés mindhárom beteg teljes gyógyulását eredményezte.

Következtetés: A dermatomycosisok felismerése nem könnyű, gyakran differenciáldiagnosztikai nehézséget jelent. Bizonytalan esetben, a helyes diagnóziskötés érdekében bőrgyógyászati konzílium kérése, mycologiai vizsgálatok végzése (hámkaparék mikroszkópos és tenyésztéses vizsgálata) szükséges.

ALOPÉCIAÁVAL TÁRSULÓ BETEGSÉGEK CSECSEMŐ- ÉS GYERMEKKORBAN

Dózsa Anikó, Pauleczki Annamária, Lengyel Enikő, Szőlősi Zoltán, Kovács Judit, Szakos Erzsébet

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Gyermekbőrgyógyászat

A folliculusok ectodermális eredetű bőrfüggelékek, melyek már az embriogenezis során kialakulnak. A fejlődés során, a belszerveket érintő betegségek egy része együtt jár a hajhagymák defektusával is, megváltozhat a hajszál szerkezete, a hajszál fejbőr szerkezete sérül, és meg is szűnhet a hajszál képzése. Az immunogenetikai adottságok alapján is kialakulhatnak különleges betegség-társulások.

A szerzők néhány saját eset kapcsán belszerveket érintő hajszál fejbőri tünetekkel társuló kórképeket mutatnak be. A diagnózis felállításában alopecia típusa (hegesedő/nem hegesedő), formája (diffúz vagy foltos), lokalizációja a fejbőrön, időbeni megjelenése (születéstől vagy később jelentkező), időbeni lefolyása (progresszív vagy hullámzó) fontos támpont.

Ectodermális dysplasiában, és aplasia cutis congenita esetében a hajszálak teljes aplasiája miatt alopeciás foltok láthatóak a hajszál fejbőrön. Gomez – Lopez – Hernandez szindrómában a ritka betegségre jellemző, parietalis régióra lokalizálódó alopeciás foltok észlelhetők, melyek a folliculusok aplasiája miatt alakulhatnak ki. Crohn betegség-arthrit-alopecia areata totalis, achalasia-alopecia areata, alopecia areata-lichen sclerosus társulással megjelenő kórképekben hullámzó lefolyású alopecia areata figyelhető meg.

A fenti hajszál fejbőri tünetek általában egyszerűen, gyorsan, akár a makroszkópos, vagy a trichoscopos kép alapján felismerhetők, ezzel lehetőséget adnak a háttérben meghúzódó belsзrvі betegség korai felismerésére és kezelésére.

SCABIES LOKÁLIS KEZELÉSE KAPCSÁN JELENTKEZŐ TOXIKUS REAKCIÓ

Dudás Kinga, Dózsa Anikó, Szakos Erzsébet

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ

Bevezetés: A scabies csecsemőkori is előforduló fertőző bőrbetegség. A csecsemő vékony, érzékeny bőre miatt könnyen alakul ki súlyos infekció. Ugyanez az oka, hogy a fertőtlenítő kezelés során irritatív, toxicus bőrelváltozás is kialakulhat.

Célkitűzés: A szerzők 3 hónapos volt koraszülött, scabieses csecsemő esetét mutatják be, szemlélítve a kezelés nehézségeit.

Eset: Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központjába történt felvételét 2 nappal megelőzően alapellátásban észlelt, testszerte jelentkező pustulosus elváltozások miatt járt gyermek bőrgyógyászati szakrendelésen a gyermek. Akkori fizikális státuszából kiemelendő a számos hyperaemiás ujjbegynyi folt, kölesnyi papulák, pustulák, illetve néhány livid, borsónyi csomó. Az otthonában megkezdett lokális permetrin-antiscabies kezelés mellett állapota tovább romlott, bőrtünetei rosszabbodtak. Súlyos, epidermolysissal komplikált dermatitis miatt sürgősséggel került felvételre a gyermek-bőrgyógyászati fekvő



betegeket ellátó osztályra. Stabil általános állapot mellett laboratóriumi paramétereiben normál gyulladásos értékek, élettani vérkép, máj és vesefunkciós paraméterek voltak. Haemokultúrából *Staphylococcus aureus* és koaguláz negatív *Staphylococcus* tenyésztett ki. Orrváladékából szintén *Staphylococcus aureus*, bőr illetve sebváladék tenyésztések során *Klebsiella pneumoniae*, *Peptostreptococcus*, *Proteus mirabilis* és *Staphylococcus aureus* volt identifikálható. Szisztémásan ampicillin-sulbactam terápia indult, ami célzottan bizonyult a *Staphylococcus*okra. Hyperolós pezsegetés, chlorhexidines-panthenolos kenőcs, olajos fürdető, szteroid-szalicil borvazelinos, illetve a toxicus bőrtünetek regressziója után Unguentum sulfuratum et salicilatum alkalmazása mellett bőrtünetei fokozatosan javultak. Scabieses bőrijelenségek perzisztálás miatt benzil-benzoát tartalmú Linimentum scabidummal történő lokális kezelését egyszer, kis teszt bőrfelületen megkíséreltük, de nagyfokú erythema miatt nem tudtuk komplettálni. Az epidermolysist irritatív-toxicus kémiai-mikrobiális kevert reakciónak is lehet tartani. Bakteriális toxinkimutatás nem történt.

Megbeszélés: A csecsemő esetében diagnosztikai nehézséget jelentett felvételkor a korai életkorban jelentkező, az epidermolysis által napokon át elfedett, még perzisztáló alapbetegség. Epidermolysis bullosa, toxicus epidermalis necrolysis, *Staphylococcus Scalded Skin* Szindróma is felmerült, amit 1-2 napos megfigyelés után a lefolyás alapján biztonsággal elvetettünk.

Konklúzió: A szerzők fontosnak tartják kiemelni a pontos anamnézis szükségességét, még ha a szülői kooperáció hiányában ez csak a korábbi dokumentációkra alapozva érhető is el. Egyelőre nincs olyan készítmény a csecsemőkori scabies kezelésére, aminél ne kellene esetleges irritatív, toxicus reakcióra számítani, ezért célszerű kis területen tesztelni az antiszabieses szert. Továbbra is az infekció megelőzése, a csecsemőt váró családtagok szűrése, kezelése a legbiztonságosabb.

VASCULAR RING? VAGY MÉGIS?

Fekete Ákos¹, Demeter Botond¹, Gyenis Gábor¹, Schmidt Ildikó¹, Kovács Lajos², Kálmán Attila², Soós Andrea¹

¹ B.-A.-Z. Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc

² Semmelweis Egyetem ÁOK I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A 36. gesztációs hétre, 2160 grammal, sectioval, Apgar 9/10 állapotban, gemini „B” magzatként született fiú koraszülött esetét mutatják be a szerzők, aki a hetedik életnapon észlelt, terhelésre jelentkező perioralis cyanosis, légzésszavar, nyugalomban is észlelt inspiratorikus stridor miatt igényelt kórházi ellátást. Labor- illetve radiológiai vizsgálatok negatív eredménnyel zárultak. Felső és alsó légúti tünetei konzervatív terápia ellenére nem változtak. Laryngo- fiberoscopiával kiegészített gégeszeti konzílium rotált epiglottist írt le. Bronchiolitisesnek véleményezett tünetei az alkalmazott inhalatív kezelés mellett lassan javultak. Nyugalmi stridora alig hallhatóvá vált, főként terhelésre volt jelentős. Légzési nehezítettség nem állt fenn, otthonába emittálták.

Rövid idő múlva újabb kórházi felvétel történt köhögés, apnoe, színromlás miatt. Alsó légúti tünetei súlyosbodtak, nehézlégzés lépett fel. Nasalis oxigéntámogatást igényelt, állapota folyamatosan romlott, jelentős széndioxid-retentio miatt intenzív osztályra került. Mellkasröntgenen aspirációs pneumonia és bronchopneumonia volt látható. Kifejezett tachydyspnoe és nyögéscselő légzés, következményes légzési elégtelenség miatt gépi lélegeztetés vált szükségessé. Lélegeztetési paraméterek a tubuszpozíciótól függően jelentősen változtak. Broncho-fibero-

scopia a bifurcatio fölött résnyire beszűkülő tracheat igazolt. A felvetődött vascular ring lehetőségét angio CT-vizsgálat egyértelműen nem igazolta.

A folyamatos gépi lélegeztetési igény és sikertelen extubálási kísérletek miatt – a képalkotó vizsgálat ellenére – a klinikum alapján továbbra is külső kompresszió szerepe vetődött fel, ezért másodvélemény elvégzésére a Semmelweis Egyetem ÁOK I. sz. Gyermekgyógyászati Klinikájára irányították. Ottani képalkotó eljárások megerősítették a légúti kompressziót okozó aberráns ér jelenlétét. Az elváltozás (vascular ring) műtéti korrekciója megtörtént. Lassú állapotjavulás hátterében ezt követően post-intubációs stenosis, trachealument szűkítő sarjszövet kialakulása igazolódott. Inhalatív és szisztémás szteroid alkalmazása mellett légúti tünetei fokozatosan mérséklődtek. Az intézetünkben elvégzett kontroll hörgőtükrözés alapján a granulációs szövet teljes mértékben regrediált.

Továbbiakban a belégzési nehezítettség jó ütemben javult, oxigénpótlást nem igényelt. Légzési elégtelenségre utaló tünet nem jelentkezett, stridoros légzés csak terhelésre lépett fel.

Legutóbbi pulmonológiai kontroll során már nyugalmi stridor sem volt hallható, a gyermek jó ütemben fejlődik, folyamatos nyomonkövetése tervezett.

Konklúzió: ha a gyermekeknél nem típusos congenitalis stridoros légzés alakul ki, laryngoscopus vizsgálat nem elegendő, mindenképpen bronchoscopias eljárás elvégzése indokolt. Ha a klinikum és a kapott eredmények nem állnak összhangban egymással, revideáljuk diagnózisunkat, ne féljünk másodvéleményt kérni, hiszen a beteg érdeke az első.

ACRODERMATITIS ENTEROPATHICA TÜNETEIVEL JELENTKEZŐ CISZTÁS FIBROSIS ESETE

Kerekes Szilvia¹, Varga Norbert¹, Szalai Zsuzsanna², Győrbiró Csilla², Gács Éva³, Márton Györgyi³, Bodnár Réka⁴, Almássy Zsuzsanna¹

¹ Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Toxikológiai és anyagszervi Osztály

² Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Bőrgyógyászati Osztály

³ Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Gyermek Bel- és Tüdőgyógyászati Osztály

⁴ Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Mucoviscidosis Ambulancia

Az acrodermatitis enteropathica (AE) ritka kórkép, melyet az alacsony cink szint mellett a periorificialis dermatitis, a diarrhoea és az alopecia triászja jellemez. Primer formája autoszómális recesszív öröklődésmenetet mutat, a 8-as kromoszómán lévő SLC39A4 gén mutációja okozza, mely az általa kódolt intestinalis cink transzporter protein hibás működését, ezáltal elégtelen cink abszorpciót eredményez. Szekunder formáját (AE-like dermatitis) számos ok előidézhetheti, melyek közös jellemzője a szerzett cink hiány. Bármely életkorban kialakulhat, itt a mucosa nem érintett, a pótlás ideje változó, nincsenek visszatérő bőrtünetek.

Az előadásban egy csecsemő esete kerül bemutatásra, amit pemphigus iránydiagnózissal vettünk át kórházunkba. Érzékeskor a dystrophiás küllemű csecsemőn testszerte végtagi túlsúllyal infiltrált alapon erodált papulákat, plakkokat láttunk, perianalisan, perioralisan, illetve a hajlatokban confláló tüneteket, helyenként tenyérnyi denudált léziókat észleltünk. Kifejezett lábhati és arci oedemat, enyhe hepatomegaliát tapasztaltunk. Laborjából kiemelendő az alacsony haemoglobin, haematokrit, nátrium, kalcium, összfehérje, albumin és cink szint, valamint a megnyúlt alvadási paraméterek. A gyermeknél hasme-



nés, sorozatos széklet haemoglobin pozitivitás mutatkozott. Hasi UH-on hepatomegaliát, diffúz májlaesiót véleményeztek. Az egyre progrediáló macrocytaer anaemia és hypalbuminaemia miatt intenzív osztályos felvétele vált szükségessé, ahol transzfúzió és albumin adása történt. Ezt követően vérképe javult, albumin szintje rendeződött. A fentiek alapján felmerült cisztás fibrosis lehetősége, melyet az elvégzett verejtékeszt alátámasztott. Genetikai vizsgálat ÁF508 homozigóta mutációt igazolt. A megkezdett cink szupplementáció hatására a gyermek bőrtünetei gyorsan javultak. A pancreas enzim-és sópótlás, a vitamin komplex adása, valamint az inhalációs kezelés megkezdődött. A gyermek fejlődése megindult, a diarrhoea és a haematochesia megszűnt.

Az eset kapcsán szeretnénk hangsúlyozni, hogy AE-nek megfelelő bőrtünetek észlelésekor az alapos kivizsgálás elengedhetetlen, ugyanis a háttérben különböző szisztémás betegségek, felszívódási zavarok, cinkvesztéssel járó állapotok is állhatnak.

RITKA BŐRJELENSÉG A SÜRGŐSSÉGI OSZTÁLYON

Miklós Viktória, Juhász Éva

DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Gyermek Sürgősségi - Csecsemő- és Gyermekpulmonológiai Nem Önálló Tanszék, Sürgősségi osztály

Bevezetés: Az ecthyma gangrenosum főként immunszuprimált vagy krónikus betegségben szenvedő gyerekekben kialakuló fertőzés, de ritkán előfordulhat egészséges gyermekeknél is akut bakteriális vagy virális fertőzés kapcsán. Klasszikus formája *Pseudomonas aeruginosa* sepsishez társul, mortalitása magas. A kórokozó behatolási kapuja a bőr, ahonnan a dermis vasculaturáján át bejut a véráramba. A primer bőrlézió fájdalomtalan vesiculaként jelenik meg, majd fájdalmas subcutan csomó alakul ki, ami rövid időn belül nekrotizál.

Esetismertetés: Előadásunkban klinikánk sürgősségi osztályán kezelt 11 hónapos csecsemő esetét mutatjuk be, akinek az anamnézisében nagyobb betegség nem szerepel. Osztályunkra Adenovírus okozta gastroenteritis majd ezt követően újabb enterális infekció, Rotavírus fertőzés miatt érkezett. Fizikális vizsgálattal a gluteális régióban erythemás udvarral körülvett bőrcrosist láttunk, felvételi laborjaiból enyhe fokú microcyter anémia emelendő ki. Tüneti kezelést alkalmazva, a negyedik napon belázasodott, gyulladásos értékei megemelkedtek. Az ekkor levett sebváladékból *Pseudomonas aeruginosa* tenyésztett ki, steril hemokulturája sepsis ellen szólt. Öt napon át folytatott parenterális szélesspektrumú antibiotikum és lokális kezelés mellett a gyermek leláztalanodott, bőrtünetei regrediáltak, gyulladásos laborparaméterei lecsökkentek, célzott per os antibiotikum terápiával otthonába bocsátottuk.

Következtetés: Az egymást követő vírusinfekciók, a gluteális hámfelmaródás és a széklettel való szennyeződés együttesen vezethetett a *Pseudomonas* fertőzés kialakulásához. Egészséges gyermeknél gyorsan progrediáló subcutan csomó esetén gondolni kell ecthyma gangrenosum-ra, ami a *Pseudomonas* sepsis egyik tünete lehet.

A PERTUSSISRA GONDOLNI KELL

Nagy Rita, Molnár Evelin

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

Előadásunk keretén belül két csecsemő esetét szeretnénk bemutatni, akiknél Bordetella pertussis fertőzés igazolódott 2017

őszén. Ezen esetek bemutatásával célunk, hogy a még oltatlan csecsemők körében olyan infekciók lehetőségére is gondolnunk kell, amelyek az átoltottsági arány csökkenéséből adódhatnak. Az egy hónapos életkort még be nem töltött, negatív perinatális anamnézisével csecsemők vezető tünete a rohamokban jelentkező köhögés volt, amelyhez nem társult láz, felső légúti hurutos tünet és tüdő feletti hallgatózási eltérés. Mindkét gyermek kórházi felvételét megelőzően a matereknél hetek óta tartó köhögés állt fenn. A rohamszerű köhögések kapcsán fellépő cyanosis és apnoé miatt intenzív osztályos kezelésre volt szükség, azonban invazív légzéstartámogatásra egyikük esetében sem került sor. A trachea váladékból nyert minta PCR vizsgálata Bordetella pertussis kórokozót identifikált. A gyermekeknél felállított diagnózist követően a szerológiai vizsgálat mindkét mater esetében friss pertussis fertőzést igazolt. Lakhelyet és szülészeti intézményt illetően párhuzam vonható a két eset között, de fontos megjegyezni, hogy a két család egymással nem került kapcsolatba.

A bemutatott két eset felhívhatja a figyelmünket arra, hogy a még védőoltásban nem részesülő korosztályban előfordulhat akár életet veszélyeztető Bordetella pertussis infekció, ez pedig felveti a várandósság harmadik trimeszterében adott emlékeztető oltás létjogosultságát.

EXTRAABDOMINÁLIS EREDETŰ HASI FÁJDALOM

Tóth Anikó Nóra, Mózes Katalin, Técsi Erika, Kövesdi József

Békés Megyei Központi Kórház Pándy Kálmán Tagkórháza Csecsemő- és Gyermekosztály, Gyula

A gyermekek gyakran kerülnek osztályos felvételre akut hasi fájdalom miatt, különösen akkor, ha ehhez láz is társul. Ezekben az esetekben leggyakrabban az akut appendicitis diagnózisától tartunk, de előfordulhat, hogy nem is a hasban kell keresni a probléma forrását.

Kórházunkban egy év alatt két olyan esettel is találkoztunk, amikor a vezető tünet a jobb bordaív illetve köldök körül jelentkező erős hasi fájdalom volt. Az egyikőjük egy 7 éves leány, aki kifejezetten sapadt, elesett állapotban, antalgias tartással érkezett hozzánk. 2 hetes anamnézisében a már korábban említett hasi fájdalom valamint láz szerepelt. Felvételét megelőzően 3 napig egy másik kórházban obszerválták, ahol a hasi, háti illetve deréktáji fájdalmát gerinc eredetűnek tartották, így további kivizsgálás céljából gyermek ortopédiai bemutatását javasolták. Úgy tűnt, a gerincferdülése nem strukturális eredetű. Osztályunkra ismeltelt lázas állapot, étvágytalanság és folyamatos hasi fájdalom miatt utalta háziorvosa. Laborvizsgálata során 57,29 mg/L CRP-t és 19,8 G/L fehérvérsejtszámot észleltünk. Hasi UH vizsgálat gázos beleket mutatott, mellkas RTG-n kóros nem igazolódott, natív hasi felvételen szabad hasi levegő nem ábrázolódott. Tekintettel a klinikai állapotára sürgősséggel hasi és kismedencei CT vizsgálatot végeztünk, melyet pneumonia gyanúja miatt kiterjesztettünk a tüdő alsó lebenyeire is. A felvételeken jól látható jobb alsó lebeny pleuropneumonia igazolódott. Parenterális antibiotikum terápiát indítottunk, valamint mellkasfali UH-gal követtük nyomon a gyermek állapotváltozását.

Esetünkkel szeretnénk felhívni arra a figyelmet, hogy olykor az akut hasi fájdalom okát a diaphragma felett kell keresnünk.



Nefrológia, endokrinológia szekció

Üléselnökök: Dr. Erhardt Éva, Dr. Bereczki Csaba

CSALÁDI HALMOZÓDÁST MUTATÓ GYERMEKKORI DIABETES DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKAI PROBLÉMÁI

Agárdi Mariann, Ferencz Márk

Markhot Ferenc Oktatókórház és Rendelőintézet, Eger

A 12 éves, normál testalkatú leány kb. két hete fennálló polydipsia és polyuria, magasabb random ujjbegyes vércukorértékek miatt jelentkezett diabetológiai szakrendelésünkön. Családi anamnesisében halmozottan előforduló, fiatal korban jelentkező 1-es és 2-es típusú cukorbetegség szerepel, kiemelve édesapjánál és édesapja testvérénél fennálló 1-es típusú diabetes mellitus. Felvételnél 7,1 mmol/l éhomi vércukorszintet, 6,5% HbA1c értéket mértünk, vizeletvizsgálat során glucosuria mutatkozott. 24 órás vércukorprofil során emelkedett értékeket láttunk. OGTT vizsgálat diabetes mellitus fennállását igazolta.

Szigetsejt-ellenes antitest (ICA), valamint glutaminsav-dekarboxiláz ellenes antitest (GAD) jelenlétét immunmarker vizsgálatok nem igazolták. C-peptid éhomi szérumszintje a normál tartomány alsó határértéke közelében volt. Betegünk vércukorértékei az elkezdett subcutan inzulin kezelés mellett stabilizálódtak. Jelenleg bázis inzulint nem igényel, főétkezések előtt adott gyors hatású inzulin kezelés (0,19 E/ttkg/die) mellett szénhidrát-háztartása egyensúlyban van.

A gyermek- és serdülőkori diabetes 1-4%-a tartozik az egyetlen gén mutációjára visszavezethető, monogén típusba. Ezen autoszomális domináns módon öröklődő kórképek hátterében a béta-sejtek fejlődését és működését befolyásoló gének mutációi állnak. Nagy részük eleinte 1-es típusú diabetesként, ritkábban 2-es típusú diabetesként kerül diagnosztizálásra. A monogén diabetesek leggyakoribb formái a MODY (maturity onset diabetes of the young) diabetesek, jelenleg 13 típusuk ismert. Jellemzőjük a 25 éves kor alatti kezdet, a családi halmozódás és a kimutatható inzulintermelés.

Esetünkben 1-es típusú diabetes ellen szól a szigetsejt ellenes antitestek hiánya, a reziduális inzulinválasztást jelző C-peptid alacsony szintje a 2-es típusú diabetes diagnózisát teszi kevésbé valószínűvé. Mindezek mellett a normál testalkat, az obesitas hiánya, a mérsékelt magasabb vércukorértékek és a pozitív családi anamnesis okán felvetettük MODY lehetőségét. Molekuláris genetikai vizsgálat eredménye az absztrakt írásának idején folyamatban van.

Esetünk példázza, hogy a gyermek- és serdülőkori diabetes mellitus típusmeghatározásának pontosítása terápiás konzekvenciát is hordoz magában, személyre szabott kezelést tesz lehetővé, beleértve a gyógyszeres terápiát is.

PRADER-WILLI SZINDRÓMA KAPCSÁN FELMERÜLŐ ENDOKRINOLÓGIAI PROBLÉMÁK

Béres Dalma^{1,2}, Erhardt Éva¹

¹ PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

² Marosvásárhelyi Sürgősségi Kórház, 2. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: A Prader-Willi szindróma (PWS) komplex genetikai betegség, melynek hátterében, az esetek kb. 70%-ban a 15q11-13 kromoszómaregió apai alléljának deléciója áll, de a betegséget okozhatja mikrodeléció, apai kromoszóma transzlokáció, apai uniparentális diszómia (UPD) vagy imprinting mutáció. A diagnózis könnyebb felállítása érdekében 1993-ban jelent meg egy konszenzus kritérium rendszer (Holm és mtsai).

Esetismertetés: egy jelenleg 17 éves fiú esetét mutatják be, aki kifejezett újszülöttkori izomhipotónia és táplálási nehézség miatt több hétig részleges parenterális táplálásban részesült. Vele született izombetegséget igazolni nem lehetett. 1,5 évesen került klinikánkra pszichomotoros retardáció és rejtett heréjűség miatt. A klinikai kép hátterében PWS 15-ös kromoszóma anyai UPD igazolódott. Endokrinológiai gondozásba három éves korban került. A magyarországi lehetőségeknek megfelelően 12 éves korától, egyedi méltányosság alapján, növekedési hormon (GH) kezelést lehetett indítani, a kifejezetten elhízott (BMI: 33 kg/m²) gyermeknél. A terápiát két éven keresztül kapta, melynek hatására testzsír tartalma az első évben 8 %-kal csökkent, s testmagassága összesen 11,1 cm-t nőtt. Egy éves kezelést követően, orális cukorterhelés (OGTT) során csökkent glükóz toleranciát lehetett mérni és magas IGF-1 szintet (1137 ng/ml), ezért a GH terápiát felfüggesztettük és addigi étkezését, a cukorbetegség megelőzéséhez szükséges diétával egészítettük ki. E kontroll során lehetett diagnosztizálni hipotireózist is, ezért T4 pótlás kezdődött. IGF-1 szintje 7 hét alatt normalizálódott (160 ng/ml), amikor a GH kezelést folytattuk. A GH terápiának egyéb mellékhatását nem lehetett észlelni, ismételt OGTT során – diéta mellett – normális vércukor választ lehetett mérni.

Fáradékonyság tüneteivel érkezett kontrollra a GH kezelés 18. hónapjában, amikor alacsony reggeli Se kortizol (135 nmol/l) és ACTH (12,7 pg/ml) szintet lehetett mérni, ezért szteroid kezelést kezdtünk 5,3 mg/testfelületm²/nap dózisban. Panasza megszűnt.

12,5 éves korától, otthoni dühkitörések miatt, gyermekpszichiátriai kezelés alatt áll. A GH kezelés teljes elhagyását követően 9 hónappal, egy felső légúti fertőzés kapcsán, 2-es típusú cukorbetegséget diagnosztizáltak, azóta metformin kezelést is kap. Szénhidrát-anyagcsere helyzete jó, legutóbbi HbA1c szintje 5,7%.

Következtetés: A kidolgozott kritérium rendszer ellenére is a PWS diagnózisának felállítása a mai napig nehéz. A diagnózist követően számos terápiás probléma merülhet fel, ezért a PWS gyermekek kezelése multidiszciplináris feladat. Régóta ismert a GH kezelés jelentősége. A kezelés célja, lehetőség szerint, javítani a gyermekek és családjaik életminőségét a lineáris növekedés elősegítésével. A kezelésnek további pozitív hatásai a súlyos elhízás és izomhypotonia progressziójának megelőzése, azonban nagyon szoros nyomon követést igényel a beteg. A gyermekek és családjaik tartós pszichés támogatása elengedhetetlen.



CONGENITALIS HYPERINSULINAEMIA - AKTUÁLIS KÉRDÉSEK MAGYARORSZÁGON

Birkás Klaudia, Maróti Ágnes, Kiss Judit

SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szeged

Bevezetés: A congenitalis hyperinzulinaemia/hyperinsulin-
aemiás hypoglykaemia (CH/HH) egy heterogén betegségcso-
port, mely a pancreas inzulin termelő β -sejtjeiből történő szabá-
lyozatlan inzulin kiáramlás révén jön létre. A pontos pato-
mechanizmusa – így a kezelése is – szerteágazó. A genetikai és
radiológiai vizsgálómódszerek fejlődésétől várja a klinikus a te-
rápiás útmutatást, azonban azok leletei nem mindig egyértelmű-
ek. Hosszú távú cél, hogy a modern radiológiai és genetikai
vizsgálómódszerek Magyarországon is elérhetőek legyenek.

Esetismertetés: A 36. gestációs hétre, 2670 gramm születési
súllyal született újszülöttnél a megszületést követően súlyos
hypoglycaemia (0,8-1,4 mmol/l) lépett fel. A hypoglycaemia
idején vett több vérmintából magas inzulinszint (>300 mU/l)
igazolódott. Normoglycaemia csak magas (20 mg/kg/min) glü-
kóz bevitel mellett volt elérhető. Ezen leletek alapján a klinikus
a congenitalis hyperinsulinaemia diagnosztikájára jutott. A hipo-
glikémia diazoxid kezeléssel uralható volt. A CH/HH hátteré-
ben mutációt (a 7 leggyakoribb gént vizsgálva) nem tudtunk ki-
mutatni.

Komoly eredménynek tartjuk, hogy a most 4 hónapos csecsemő-
nek a hipoglikémiából adódóan látható idegrendszeri károsodá-
sa nincs. A diazoxid terápia mellett komoly vércukoringadozást
látunk, mely megnehezíti a hazaadást és otthoni ápolását.
Megalapozott véleményt a betegség lefolyásáról és a hosszú tá-
vú szövődményekről nem tudunk adni.

Megbeszélés: Az esetismertetés kapcsán kitérünk a diazoxid te-
rápia rejtett buktatóira. A hazánkban ebben a kórképben elérhe-
tő radiológiai és genetikai vizsgálómódszerek úttörésében szer-
zett tapasztalatainkról is beszámolunk.

RÉS A PAJZSON

Guóth Gábor, Benn Orsolya, Szabó Hajnalka

*Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház,
Székesfehérvár*

Egy 11 éves leány menorrhagia miatt kereste fel a gyermek-
gyógyászati szakrendelést. A vizsgálat során mindkét oldali pe-
tefészekben kifejezetten nagy (7x4, ill. 9x5 cm-es) cysták igazol-
ódtak, amely miatt műtétet terveztek. A cystectomy előtti ki-
vizsgálás során elégtelen szomatikus fejlődést, elmaradott
csontkort, menarche praecoxot észleltük. A mindkét alsó végta-
gon jelentkező oedema, és EKG-n látott repolarizációs zavarok
további fejtűzésre adtak okot. A szokatlan megjelenésű állapot
hátterében egy számunkra még szokatlanabb okot találtunk,
melynek megoldásával betegünk tünetei szinte maradéktalanul
visszafejlődtek, növekedése megindult, a tervezett műtét is el-
kerülhetővé vált.

Előadásunk végén kiderül, hogy hol találtuk meg a részt a paj-
zson, valamint áttekintjük a betegség egyéb, szintén ritka meg-
jelenési formáit is.

IGA NEPHROPATHIA IMMUNPATHOGENEZISE, TERÁPIÁS LEHETŐSÉGEI KÉT ESETÜNK ISMERTETÉSE KAPCSÁN

Hegedüs-Barna Zsófia

*Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Kora-
szülött-, csecsemő- és gyermekosztály, Budapest*

Az IgA nephropathia az egyik leggyakoribb krónikus glomerulo-
nephritis gyermekkorban.

Két tanulságos esetünk kapcsán összefoglaljuk a betegség im-
munológiai hátterét, kórlefolását és a terápiás lehetőségeket.
Előfordulását tekintve, Európában a biopsziás anyagok 20 %-a
IgA nephropathia, a férfiak aránya kétszeres, az átlagéletkor a
betegség indulásakor 16-35 év.

Ismert, hogy az IgA nephropathia progresszióját genetikai és
környezeti tényezők is befolyásolják.

A betegség pathogenezisére az úgynevezett multi HIT hipotézis
jellemző. Ide tartozik a genetikai hajlam, a galaktóz deficiens Ig
A szint megemelkedése, antiglikán autoantitestek termelése,
immunkomplexek létrejötte, azok lerakódása és ezáltal mesan-
gialis proliferáció beindulása.

A klinikai tünetek közül kiemelendő a felső légúti infekciókkal
párhuzamosan megjelenő haematurias epizódok, melyek enyhe
vagy nephrotikus proteinuriával járnak. A betegség olykor
nephrosis szindróma, vagy veseelégtelenség képében jelenik
meg.

Két ismertetett esetünk kapcsán eltérő kórlefolás mellett azo-
nos szövettani diagnózist láthatunk.

Az IgA nephropathia terápiájának alappillére az antihypertenzív
kezelés, majd a proteinuria súlyosságától függően kortikoszte-
roid és ciklofoszfamid kezelés.

Ezzel szemben Japánban a legújabb ajánlások szerint első lé-
pésként tonsillectomia végzendő, azt követően kombináltan per-
os és intravénás szteroid lökésterápia következik.

A kérdés, hogyan jön szóba a tonsillectomia az IgA nephro-
pathia miatt gondozott betegeknél, és mit látunk ezzel kapcso-
latban a gyakorlatban.

A „HARMADIK” DIABETES A MODY (MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG) JELLEMZÉSE ESETBEMUTATÁS KAPCSÁN

Herczeg Petra, Soós Hajnalka, Gajzer Éva, Szabó Éva

*Csolnoky Ferenc Kórház - Veszprém, Gyermekgyógyászati
Centrum*

Bevezetés: A gyermekkori cukorbetegség többnyire az 1-es típu-
sú DM csoportba sorolható, bár az elhízás népbetegséggé válá-
sával és egyre alacsonyabb életkorban történő megjelenésével
az úgynevezett időskori, 2-es típusú DM fellépésével is számol-
nunk kell. Vannak azonban esetek, amelyek egyik klasszikus
csoportba sem illenek igazán.

Esetbemutatás: Liliána 11 éves, háziorvosa küldi több alkalom-
mal mért 10 mmol/L feletti vércukorszintek miatt. Az utóbbi 3-4
hónapban gyakran fáj a feje, ennek kapcsán kezdték el mérni a
vércukorszintjét. Megemlítik, hogy rokonai között több cukor-
beteg családtag is van, kimutatott genetikai mutációval. Emiatt a
leánynak kisdor korában genetikai vizsgálata történt, mely a
HNF1 α gén mutációját állapította meg – de azóta ez az informá-
ció feledésbe merült...

A betegség: Etiológia, incidencia: Autoszomális dominás örök-
lésmenetű, monogén cukorbetegség, a 15 éves kor előtt je-
lentkező diabeteses esetek 2,4%-a. A mutáció helye szerint szá-
mos altípusa különíthető el, melyek közül Európában leggyako-



ribb a glukokináz defektusa (MODY2) valamint a hepatocytá nukleáris faktor 1 α (HNF-1 α) gén mutációja (MODY3).

Pathogenesis: A különböző mutációk következtében a pancreas béta-sejtek inzulin termelése csökken. Heterozigóta esetben a normál allél biztosítja az inzulin produkciót. Homozigóta esetben pancreas agensis (MODY4 -insulin promotor factor-1 hiány), illetve súlyos inzulinhiánnyal járó neonatalis diabetes léphet fel (MODY2).

Diagnózis: gyanakodjunk, ha páciensünk "nem illik bele" az 1-es és 2-es típusú diabetes tünetcsoportjaiba: ha a diabeteses tünetek elhúzódóak, ha a vércukorszint közepesen emelkedett (7-14 mmol/L), ha a családban halmozódik a diabetes előfordulása, ha a beteg állapota inzulin adása nélkül, diétára vagy orális antidiabetikumokra is rendeződik.

Genetikai vizsgálat: Magyarországon a Magyar Diabetes Társaság Diabetes Genetikai munkacsoportja foglalkozik a felmerülő esetekben a genetikai vizsgálatok elkészítésével. Pozitív esetben fontos a családtagok szűrése, a betegség korai diagnosztizálása érdekében.

Kezelés: A genetikai mutáció típusától függően elegendő lehet a gondosan meghatározott mennyiségű szénhidrát-diéta. Sokszor a korábban 1-es típusú diabetesként kezelt esetekben a MODY felismerését követően elhagyható az inzulinpótlás. MODY3 esetében jó eredmények érhetők el szulfonilurea származékok adásával.

GH HIÁNY VAGY VALAMIVEL TÖBB?

Kovács Fruzsina¹, Ilyés István², Felszeghy Enikő¹

¹ DEKK Gyermekklinika

² DEKK Családorvosi Tanszék

Bevezetés: Az endokrin rendelésre történő beutalás egyik indoka a testi fejlődés nem megfelelő mértéke.

A növekedési elmaradás hátterében azonban az esetek döntő többségében nem endokrin ok áll.

Esetismertetés: A szerzők előadásukban egy, az endokrin szakrendelőben szomatikus retardáció miatt vizsgált leánygyermek esetét ismertetik. Első megjelenésére 3,5 éves korában került sor, ekkor testmagassága az életkornak és nemnek megfelelő 3 percentilis érték alatt volt 18 cm-rel. Perinatalis anamnézise IUGR-re negatív. Kivizsgálása során alacsonynövése hátterében krónikus organikus betegség, Silver-Russel/Turner szindróma, csontosodási zavar nem igazolódott. Laboratóriumi vizsgálatok során csökkent IGF-1 szint mellett a növekedési hormon tesztekben mért csúcsértékek is alacsony tartományban voltak. Pajzsmirigy hormon értékei konzekvensen alacsony perifériás hormonszintet jeleztek, emiatt levothyroxin pótlás indult. Emellett euthyreoiddá vált. Kivizsgálást követően bioszintetikus növekedési hormonpótlást indult, mely mellett növekedési üteme felgyorsult, követési ideje alatt növekedésbeli elmaradását behozta. A várható serdülés beindulásától, pubertas tarda lehetősége merült fel, a másodlagos nemi jelleg komplett hiánya miatt. A mért alacsony FSH/LH és ösztrogén szint és az LHRH tesztekben prepubertasra jellemző LH/FSH arány a diagnózist megerősítette. Tekintettel a komplex hormonhiány lehetőségére, genetikai vizsgálat során a hypophysis fejlődését befolyásoló főbb transzkripciós faktorok közül a PROP-1 gén mutációja merült fel kóroki tényezőként, de ezt az elvégzett mutációanalízis nem igazolta. A kiegészítő vizsgálatok azonban megerősítették a multiplex hypophysis hormon hiány lehetőségét, így a korábbi terápia ösztrogén és kortizol pótlással egészült ki, emellett a másodlagos nemi jelleg megjelenése és a mellékvesekéreg hormon szint normalizálódása következett be.

A szerzők esetében a kiindulási probléma, a kifejezett növekedési elmaradás, felvetette a GH hiány lehetőségét, amit az el-

végzett vizsgálatok alátámasztottak. A multiplex hormonhiány lehetősége, az irodalmi adatoknak megfelelően, a serdülés időszakában merült fel a pubertas késése miatt. Elégetlen mellékvesekéreg működésre utaló eltérést a vizsgálat betegnél nem észleltek, de azt elvégzett laborvizsgálatok a kifejezett tünetek megjelenése előtt utaltak a hormonhiányra.

Konklúzió: Az eset komplexitását a látszólag egyszerű probléma hátterében az évek során egyértelművé vált multiplex hypophysis hormon hiány adja. Ennek gyanúja esetén célszerű a genetikai vizsgálat kiterjesztése, szükség esetén a terápia módosítása, családtagok szűrése és az érintett egyének egy életen át tartó gondozása.

AKUT POSTRENALIS VESEKÁROSODÁS KÉT ESETÜNK KAPCSÁN

Nagy Arnold, Hartmann Ágnes, Lakatos Orsolya

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

Az akut vesekárosodás a glomerularis filtrációs rátában (GFR) hirtelen bekövetkező, a legtöbb esetben visszafordítható csökkenés. Etiológiáját tekintve három főcsoportját különböztetjük meg: prerenalis, renalis illetve postrenalis vesekárosodás. Az eredmény mindhárom esetben a karbamid, a kreatinin és egyéb lebontási termékek felhalmozódása a keringési rendszerben. Fontos hangsúlyozni, hogy a szérumban kreatinin szint emelkedése nem korrelál pontosan a becsült GFR-rel.

A szerzők egy gyakori és egy ritkább eset kapcsán mutatják be a postrenalis vesekárosodás diagnózisával, – sürgősséggel – felvett gyermek kórtörténetét. A két beteg eltérő súlyosságú, de hasonló megjelenésű tünetekkel került áthelyezésre a pécsi klinikára. Lokalizált és testszerte megjelenő ödéma, emelkedett vérnyomás mellett hasi fájdalom, anuria volt a vezető panasz. Mindkét esetben komplett postrenalis obstrukció igazolódott. A laboratóriumi eredményeikben súlyos azotémia, metabolikus acidózis volt észlelhető. Az elvégzett képalkotó vizsgálatok az egyik esetben hamar diagnózishoz vezettek, kétoldali ureter követ igazoltak. A másik gyermeknél emelt szintű képalkotó diagnosztika igazolt egy gyermekkorban ritkán előforduló térfoglaló folyamatot. A húgyhólyagban elhelyezkedő lágyrész sarcoma akut prezentációs tünetként komplett elzáródást okozott. A két esetben a postrenális vesekárosodás diagnózisával felvételre került, de különböző etiológiájú betegek diagnosztikájának nehézségeit, hibáit és terápiáját mutatják be a szerzők.

POLIURIA – IDIOPÁTIÁS VAGY ORGANIKUS EREDETŰ, AVAGY „AMI BEFOLYIK, AZ RÖGTÖN KIFOLYIK”!

Nagy Péter, Kozári Adrienne, Vojcek Ágnes, Erhardt Éva

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: Diabetes insipidus a vazopresszin (antidiuretikus hormon /ADH/) termelés elégtelenségéből (centrális diabetes insipidus /CDI/) vagy a vesetubulusok ADH rezisztenciájából (renalis diabetes insipidus /RDI/) kialakuló állapot, melyek vezető klinikai tünetei a poliuria és polidipszia. A betegség lehet öröklött vagy szerzett, a CDI azonban több mint 30 %-ban idiopátiás eredetű.

Esetismertetés: A szerzők egy 17 éves fiú esetét mutatják be, aki nek endokrinológiai osztályos felvétele előtt 2 hónappal kez-



dődtek panaszai, fejfájással, naponta kb. 7-8 l folyadék fogyasztással, amivel nagyjából megegyező mennyiségű vizeletet ürített (4,5l/tfm2/nap). Mindezekhez 6-7x-i nycturiás panasz társult. Felvételi belszervi és neurológiai státuszában eltérés nem volt. 24 órás vizeletgyűjtés során extrém mértékű poliuriát (11,5 l/nap = 6,4 l/tfm2/nap) lehetett mérni, vizelet fajsúlya 1000 volt, valamint a vizeletürítéssel csaknem teljesen megegyező polidipsziát lehetett észlelni. Szérum (se.) Na szintje 147 mmol/l volt, egyéb elektrolit eltérés nélkül, szérum osmolalitása 316 mOsm/kg, vizelet osmolalitás 480 mOsm/kg volt.

Szomjazási próbát néhány óra után meg kellett szakítani, mivel a betegnek remegése, erős szomjúság érzete, sápadtsága alakult ki, mely mellett vizelet fajsúlya továbbra is 1000 volt. ADH teszt során a vizeletürítés jelentősen csökkent (1,7 l/nap = 0,95 l/tfm2), vizelet fajsúlya 1016, Se Na értéke 140 mmol/l lett, melyek és a klinikai kép alapján centrális diabetes insipidust lehetett diagnosztizálni, s ennek megfelelő kezelés kezdődött. Egyéb hipofízis funkciók kimutatni nem lehetett. Sella MR vizsgálat során a hypophysis nyél a normálisnál kissé vastagabb, kontrasztanyag halmozása enyhén intenzívebb volt, mely felvetheti esetleges granulomatózus folyamat lehetőségét. Hasi UH vizsgálat mindkét oldalon a normális tartomány felső határán lévő veséket írt le, az egyéb hasi szervek normális megjelenése mellett, mely morfológiai eltérést a két hónapig fennálló poliuriával lehetett magyarázni, vesefunkciós eltérése nem volt. Laboratóriumi vizsgálatok során kifejezetten magas szérum vas szint (55,15 µmol/l) emelendő ki, ami két hónap alatt csökkent, de a legutolsó érték is 32,15 µmol/l volt, emelkedett transferrin telítettség (52,77%), ami alapján haemochromatosis lehetősége felmerül. Anamnéziséből kiemelendő táplálék kiegészítő fokozott fogyasztása, ami mikronutriensek fokozott bevitelével járhatott, azonban a vizsgálható egyéb nyomelemek (cink, réz) szérum szintje normális volt.

A beteg két hetes ADH kezelést követően teljesen panaszmentessé vált, fejfájása megszűnt, napi vizeletürítése 3,5-4 l/nap (1,9l/tfm2/nap). Haemochromatosis irányába genetikai vizsgálat eredménye folyamatban van.

Összefoglalás: a centrális diabetes insipidus általában hirtelen kezdetű poliuriával jár, ami esetünkben is észlelhető volt. A betegnél észlelt CDI oka egyelőre nem tisztázott, de a kezelés fő célja minden esetben a normális életvitelt megengedő folyadék-egyensúly helyreállítása, ami az ADH terápiával – a beteg folyadék fogyasztási igénye és vizeletmennyisége alapján – jól beállítható.

POLIDIPSZIA-POLIURIA DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKÁJA EGY ESETÜNK BEMUTATÁSA KAPCSÁN

Schlick-Szabó Anna Krisztina, Kollák Zita,
Mikos Borbála, Szabolcs Andrea, Zilahy Mónika

MRE Bethesda Gyermekkórháza

Gyakran vizsgálunk kórházunkban polidipsziás, poliuriás gyermekeket. Ezen tünetekkel járó kórképek differenciáldiagnosztikáját szeretnénk szemléltetni egy esetünk bemutatása kapcsán. Az OMSZ szállított osztályunkra egy 12 hónapos leány kisdetet, otthonában lezajlott epileptiform rosszullét után. A gyermek felvétele előtt egy nappal hányni kezdett és belázasodott. Érkezése napján aluszékonnyá vált, görcstevékenység indult, mely diazepam desitín majd midazolam adását igényelte. A gyógyszeradás után megfigyelt hipoventilláció miatt intubálva szállították Intenzív Osztályunkra.

A családi anamnézisből kiemelendő, hogy ekkor otthon többeknél gastroenteritis zajlott.

Fizikális vizsgálattal enyhén dystrophiás küllemű gyermeket láttunk (testsúly <3 pc), laboratóriumi vérvizsgálati paramétereiben érdemi kóros eltérés nem volt, vérgáz vizsgálattal hyponatraemia igazolódott. A következő napokban észleltük a kisdedet poliuriáját (5-15 ml/kg/óra) és polidipsziáját (2 l/nap), valamint megkésett mozgásfejlődését.

A részletesebb heteroanamnézis felvétele kapcsán derült fény arra, hogy a szülő már 4-5 hónapja észlelte a gyermek fokozott folyadékigényét, egészségügyi személyzet azonban nem tartotta ezt kórosnak.

Differenciáldiagnosztikai szempontból ekkor merült fel bennünk a szerzett vagy öröklött diabetes insipidus (a továbbiakban DI) gyanúja, emellett figyelembe kellett vennünk többek között a primer polidipszia és a diabetes mellitus lehetőségét is.

A gyermeknél tapasztalt alacsony vizelet fajsúly (<1005) és vizelet osmolalitás (75 mosmol/kg) értékek, valamint a megfigyelt hypernatrem tendencia miatt a következő vizsgálati lépés a szomjaztatási próba volt. Ennek során a vizelet fajsúly és a vizelet osmolalitás nem emelkedett. Dezmopresszin teszttel a centrális eredetű DI betegség gyanúja igazolást nyert. A továbbiakban nasalis dezmopresszin terápiát állítottunk be.

Összefoglalásként megállapítható, hogy igen fontos a szülői megfigyelések kvantifikálása, a poliuria-polidipszia hátterében álló gyakoribb kórképek mellett a DI betegség gyanújának felvétele és részletes kivizsgálása. Az időben megkezdett kezeléssel és jó compliance-szel betegünk teljes életet élhet, mentesülve az életveszélyes szövődeményektől.

TURNER SZINDRÓMA ÉS JUVENILIS IDIOPATHIAS ARTHRITIS

Török Rozália, Mosdósi Bernadett, Hollódy Katalin,
Erhardt Éva

Marosvásárhely 2-es Gyermekgyógyászati Klinika PTE Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: a Turner-szindróma az egyik leggyakoribb leányokat érintő nemi kromoszóma

rendellenesség, újszülöttek között előfordulása 1:2500. Bár a szindrómára jellemző fenotípus jól ismert, a betegség diagnózisa sokszor még napjainkban is késik, ami a terápia hatékonyságát és a szindrómához társuló betegségek szűrésének lehetőségét nagymértékben befolyásolja.

Esetismertetés: a szerzők egy 17 éves leány esetét mutatják be, akinél már újszülöttkorban felmerült a Turner szindróma gyanúja, azonban az elvégzett kromoszóma analízis során kóros eltérés nem igazolódott. 10 éves korában került ismét vizsgálatra, alacsony növése és minor anomáliák (mélyen lenőtt haj, gótikus szájpár, hyperconvex körmök, hypertelorismus mamillae, cubitus valgus) miatt.

Az ismételt genetikai vizsgálat mozaik Turner szindrómát igazolt (45,X/46Xi(Xq) Ezt követően került rendszeres endokrinológiai gondozásba.

Növekedési hormon kezelésben (0,8 E/kg/hét) 40 hónapig részesült. Nemi hormon szubsztitúció indult 11,7 éves korában. A terápia ideje alatt testmagassága 18,7 cm-t nőtt, végmagassága 145,1 cm (<3 percentilis, SDS: -2,6) lett. A kezelést jól tolerálta, mellékhatások nem jelentkeztek.

2014-ben, életében először, négy végtagra terjedő convulsio jelentkezett, ami 2015-ben megismétlődött. Kivizsgálás során epilepszia igazolódott, azóta valproát kezelésben részesül, tünetmentes.

2017-ben ízületi panaszok (kéz kisízületi gyulladás, fájdalom, duzzanat; kezdetben jobb III., II. ujj PIP, DIP, bal kéz II. MTP, jobb kéz I. MTP ízület érintettségével) miatt immunológiai ki-

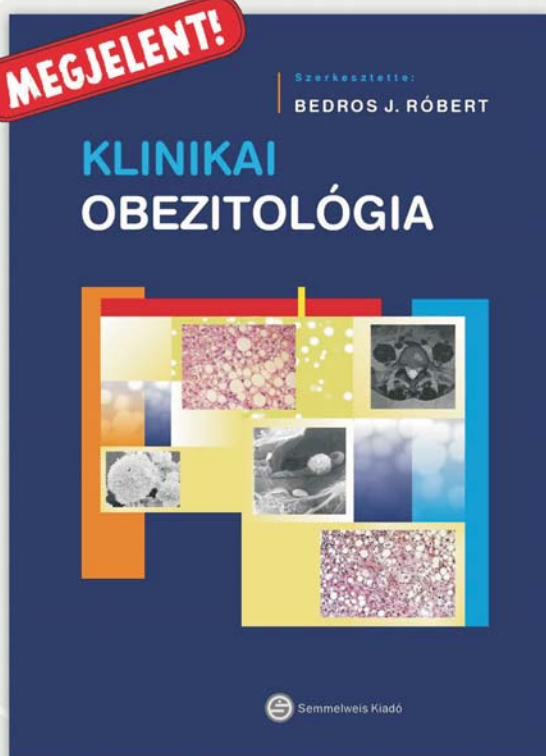
vizsgáláson vett részt, amely során juvenilis idiopathias arthritist (JIA) diagnosztizáltak. Kezdetben NSAID kezelése történt, azonban a panaszok továbbra is fennálltak. Per os methotrexate szintén hatástalan volt. 2017. októbertől biológiai terápiában részesül.

Következtetés: a Turner-szindróma minél korábbi felismerése fontos, különösen a növekedési hormon kezelés hatékonysága szempontjából. Ismert, hogy a betegséghez gyakran társul autoimmun eredetű kórkép (colitis ulcerosa, Hashimoto-thyre-

iditis, coeliakia, JIA), melyek közül a JIA előfordulása hatszor gyakoribb az átlagpopulációhoz képest. Turner szindróma esetén a társuló autoimmun betegségek szűrése ajánlott, mert ezek mielőbbi felismerése a beteg életminőségét egyértelműen befolyásolja.

Bedros J. Róbert: KLINIKAI OBEZITOLÓGIA

MEGJELENT!



680 oldalas, A/4, keménytáblás

Ára: 14 900 Ft

A túlsúly és az elhízás jelentős népegészségügyi problémává vált, mivel a felnőtt lakosság túlnyomó többsége mára már túlsúlyos vagy elhízott. Ugyanakkor fenyegető mértékben megnőtt a gyermekkori elhízás gyakorisága is. Ennek ellenére nem született olyan szakkönyv, amely az elhízás jelentőségéhez mértén és mélységében foglalkozott volna ezzel a témakörrel. A MOMOT kezdeményezésére született meg a „Klinikai obezitológia” című egyetemi tankönyv. A szerkesztő, Bedros J. Róbert a hosszú évtizedek alatt megszerzett elméleti tudását és gyakorlati tapasztalatait felhasználva állította össze és kontrollálta az egyes fejezeteket, melyek megírására a különböző orvosi szakterületek kiválóságait kérte fel, így az elhízás és kísérőbetegségeinek teljes területét, a megelőzés és a gyógyítás, a szövődmények és nehézségek orvosi szempontjait fűzte össze egyetlen kiadványban.

Ajánljuk a könyvet az összes szakterületen dolgozó kollégának, mivel haszonnal forgathatják betegeik javára, valamint eredményesen vehetik fel a harcot az elhízás és társbetegségeik elleni küzdelemben e könyv segítségével.

MEGVÁSÁROLHATÓ A LEGENDUS
ÉS AZ EOK KÖNYVESBOLTOKBAN,
ILLETVE MEGRENDELHETŐ HONLAPUNKRÓL.



Simmelweis Kiadó
1089 Budapest, Nagyváradi tér 4.
www.semmelweiskiado.hu

E-könyveinket keresse a honlapunkon:
www.semmelweiskiado.hu/e_konyvek/



LEGENDUS KÖNYVESBOLT
1089 Budapest, Nagyváradi tér 4.
Tel.: 210-4408, 459-1500/56353
Nyitva tartás: H-P: 9-16 óra
E-mail: info@semmelweiskiado.hu

EOK KÖNYVESBOLT
1094 Budapest, Tüzoltó u. 37-47.
Tel.: 459-1500/60475
Nyitva tartás: H-P: 9-15 óra



Gasztroenterológia szekció

Üléselnökök: Dr. Gárdos László, Dr. Tárnok András

FEHÉRJEVESZTŐ ENTEROPATHIA EGY RITKA ESETE

Csernela Zsófia¹, Tészás Alexandra¹, Polgár Dóra¹,
Kémenes Anna¹, Mosdósi Bernadett², Tárnok András¹

¹ PTE KK Gyermekklinika, Gasztroenterológia

² PTE KK Gyermekklinika Immunológia, Pécs

A fehérjevesztő enteropathia a belekbe történő kifejezett prote-invesztéssel, hypoproteinaemiával járó megbetegedés, amely-nek hátterében számos kórállapot (infekciók, a belek gyulladás-sal járó megbetegedései, coeliakia stb.) állhat.

A négyéves leánygyermeket 2017 októberében vettük át klini-kánkra, szomszédos megyei kórház kérésére, coeliakiás krízis, fehérjevesztő enteropathia gyanújával. A panaszai két hete kez-dődtek nem véres hasmenéssel, melyhez a későbbiekben haspuffadás, generalizált oedema, hypalbuminaemia társult, utóbbiak albuminpótlás mellett sem javultak. Felvételekor szimmetrikus alszár-, illetve periorbitalis oedemát, kifejezetten puffadt hasat, hepatomegaliát észleltünk. Laborparamétereiből változatlanul hypoproteinaemia, hypalbuminaemia, valamint hypoglobulinaemia volt kiemelhető, normális tartományban lé-vő májfunkciós értékek, lymphocytaszám, illetve gyulladásos aktivitás mellett. Vizelet vizsgálattal proteinuria kizárható volt. Széklet leoltásokból kórokozó nem volt kimutatható. Mellkas röntgenen, illetve kardiológiai vizsgálat során kóros eltérést nem vélelmeztek. Hasi ultrahangon hepatomegaliát, hiper-perisztaltikázó, kontroll során vaskos, oedemás falú vékonybe-leket írtak le. Mivel anamnézisében szerepelt allergiás enterocolitis miatti hospitalizáció, tehéntejfehérje-mentes étrendre ál-lítottuk. Coeliakiás krízis gyanúja miatt immunszerológiai vizs-gálat történt, és bár az eredmény negatív lett, hypoglobulin-aemiájára való tekintettel felmerült fals negativitás lehetősége. A felső endoscopia által felvetett coeliakiát a bizonytalan szö-vettani eredmény sem zárta ki, így gluténmentes étrend került bevezetésre. Ezt követően a beteg hasmenése megszűnt, hypalbuminaemiája javulást mutatott. Immunológiai konzílium javaslatára kiegészítő laborvizsgálatok történtek, amely alapján a felmerült immundeficiencia (elsősorban CVID) nem igazoló-dott, HIV vizsgálat (PCR) szintén negatív lett. Hasi MR vizsgála-ton felvetődött malignus bélfali infiltráció lehetősége, emiatt di-agnosztikus laparotomia történt. Az intraoperatív kép, illetve a szövettani vizsgálat kiterjedt vékonybéllyi lymphangiectasiát igazolt, amely a klinikai képet, fehérjevesztő enteropathiat ma-gyarázza. Ezt követően zsírszegény, MCT dús táplálkozásra vál-tottunk, a glutén fokozatos visszavezetése mellett. A másfél hó-nappal ezt követő kontroll során mind a klinikai kép mind a la-boratóriumi eredmények jelentős javulását észleltük.

A fehérjevesztő enteropathia a hypoproteinaemia kevésbé gya-kori oka ebben az életkorban, szemben a nephrosis szindrómá-val, ugyanakkor gondolni kell rá, amennyiben proteinuria nem igazolható, illetve gasztrointesztinális tünetek (pl. hasmenés, haspuffadás) állnak fenn. A primer intestinalis lymphangiectasia bár nem típusos ebben a korosztályban, de a leggyakoribb okoknak számító infekciók, illetve coeliakia kizárása után fel kell, hogy merüljön a lehetősége, különösen a társuló lympho-cytopenia hívhatja fel rá a figyelmet.

ISMERETLEN EREDETŰ MÁJCIRRHOZIS: WILSON-KÓR

Csizsek Zsófia¹, Csepregi Noémi¹, Szabó Dolóresz¹,
Tárnok András², Dezsőfi Antal¹

¹ SE I. Sz Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

² PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Bevezetés: A Wilson-kór a metabolikus májbetegségek közé so-rolható, rézanyagcserét érintő autoszomális recesszív öröklődé-sű betegség. A réz kóros felhalmozódása a különböző szerv-rendszerben (máj, központi idegrendszer, szem, vese, szív) sokszínű klinikai képhez vezethet. Gyermekkorban típusosan a májérintettség dominál: tünetmentes transzamináz emelkedés-hez, hepatomegaliához, fulminans májelégtelenséghez vagy akár májcirrrosis kialakulásához vezethet.

Esetismertetés: A 16 éves lány gyermek hirtelen jelentkező anasarca és hasi distensio miatt került felvételre. Tünetei mögött az elvégzett laborvizsgálatok hepatopathiát (emelkedett transzaminázok, coagulopathia, hypalbuminaemia), a hasi ult-rahang jelentős mennyiségű ascitest igazolt. Neurológiai stá-tuszban kóros nem szerepelt, szemészeti vizsgálatkor Kayser–Fleischer-gyűrű, egyéb eltérés nem volt látható. Vírusszeroló-giai (Hepatitis A, B, C, E, Cytomegalovírus, Epstein–Barr-vírus) és immunszerológiai vizsgálattal (ANA, RNP, SSA, SMA, dsDNA, ANCA, ASCA, EMA, TTG) kóroki tényező, autoimmun kórkép nem igazolódott. További laborvizsgálatok során ala-csony szérum réz (7,1 umol/l) és ceruloplazmin (0,12 g/l) szin-tet észleltünk, így penicillamin terhelés mellett vizelet réz ürítést és genetikai vizsgálatot végeztünk, mely során az ATP7B gén H1069Q heterozigóta mutációja igazolódott. Vizelet réz ürítésének eredménye folyamatban van. Coagulopathia rende-zését követően májbiopsziát végeztünk, mely során a májszö-vetben jelentősen megemelkedett réztartalom volt kimutatható (1333 ug/g). Eredményeink alapján a Wilson-kór diagnózisa fel-állítható, a kelátképző (d-penicillamin) kezelés engedélyezte-tését elindítottuk.

Konklúzió: Ismeretlen eredetű májcirrrosis esetén széles körű laboratóriumi vizsgálatokra van szükség, mely során a metabo-likus eltérések közül gondolnunk kell a rézanyagcsere zavarára is. Wilson-kórban a neurológiai, pszichiátriai „látványosabb” tünetek megjelenése előtt májbetegségre utaló eltéréseket ke-resnünk kell. Típusos szemészeti eltérés (Kayser–Fleischer- gyűrű), akár csak a neurológiai tünetek gyermekkorban nagyon rit-kán jelentkezők, így annak hiánya nem zárhatja ki a diagnó-zist.

BÁRÁNYBŐRBE BÚJT FARKAS – AKUT GASTROENTERITIS SZÖVŐDMÉNYES ESETE

Csuzi Krisztina, Emmert Vanessza, Tóth Gergely Péter

Soproni Erzsébet Oktató Kórház, Csecsemő- és gyermek-osztály, Sopron

Bevezetés: Több napja tartó híg székürítés, lázas állapot hátteré-ben elsősorban enterális infectio merül fel, hospitalisiora a következményes dehydratio miatt gyakran kerül sor. Elhúzódó



lázás állapot, terápiarezisztens hasmenés esetén szövődmény kialakulására kell gondolnunk.

Esetismertetés: A tizenhét hónapos kisded egy hete tartó subfebrilitás, enteritis miatt került felvételre dehidrált állapotban. Laboratóriumi paramétereiben mérsékelten emelkedett gyulladásos paramétereket, thrombocytosist detectáltunk, ezek és a klinikai kép alapján Campylobacteriosis gyanúja miatt empirikusan makrolid antibiotikum adása történt. Széklet vírus, és bakteriológiai, valamint haemocultura vizsgálatai kórokozót nem igazoltak. Fokozódó tünetei miatt két alkalommal kontroll laboratóriumi vizsgálat történt, gyulladásos paramétereiben érdemi változást nem észleltünk, de a periorbitalisan kialakult ödéma hátterében hypalbuminaemiát találtunk. A renális prote-invesztés kizárását követően, fehérjevesztő enteropathia diagnózisa született, ennek célzott kezelése mellett a beteg klinikai tünetei szűntek, laboratóriumi eredményei normalizálódtak.

Diszkusszió: A fehérjevesztő enteropathia egy ritka a gastro-intestinalis traktuson keresztül fehérjevesztés, melynek hátterében számos ok állhat, de az infekciók a leggyakoribbak. Esetismertetésünk kapcsán előadásunkban a betegség etiológiáját és terápiaját ismertetjük.

AMIKOR MÁR A LEISMÁNIÁZIS IS FELMERÜL?

Garai Réka¹, Balogh Lídia¹, Tárnok András², Dezsőfi Antal¹

¹ Semmelweis Egyetem I. Sz. Bóka Gyermekklinika

² PTE Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika

Esetismertetés: A 3 hónapos leány kisdedet gyenge általános állapotban nagyfokú generalizált ödéma, vérzékenység, máj- és lépmegegyesülés, sárgaság, testszerte jelentkező kiütések, táplálási nehezítettség, akóliás széklet tüneteivel vettük fel biliáris atrézia gyanújával.

A fentiek mellett mikroftalmiát, szűk hallójáratot, jelzett generalizált hipotóniát észleltünk. Családi anamnéziséből kiemelendő, hogy szülők 2. fokú unokatestvérek.

Hasi ultrahangvizsgálat során normális méretű, kontrahált epehólyagot láttunk, az epeúti szcintigráfia intrahepatikus kole-sztázist jelzett a kontrasztanyag bélben történő megjelenése mellett, így biliáris atrézia diagnózisát elvetettük.

Obszervációnk során kezdetben hiponatrémiát, hipokalémiát, hipoklorémiát, hipokalcémiát, hipomagnezémiát, hipofoszfate-miát, alacsony D-vitamin szintet, előrehaladott csontkort észleltünk.

Hepatológiai kivizsgálás során az alfa-1 antitripszin szint normális volt, hepatotrop vírusfertőzés lehetőségét szerológiai vizsgálatok segítségével kizártuk. Immunológiai kórkép lehetősége is felmerült, de auto-antitestek nem detektáltak. Tanden tömegspektrometriás vizsgálat, szérum aminosav kromatográfia és vizelet szerves sav vizsgálat nem jelzett kórosat. Tárolási betegségek (Krabbe, Pompe, Fábry, MPS-1, Gaucher) nem igazolódtak. Az emelkedett ferritin-, vas szint, transzferrin szaturáció, illetve a májbiopszia során észlelt zsírmáj, kezdődő fibrózis, vasterhelés jelei miatt felmerült neonatális hemokromatózis lehetősége, melyet a későbbiekben készült MR vizsgálat nem erősített meg. Az elvégzett verejtékteszt szóbeli közlés alapján negatív eredményűnek bizonyult.

A leggyakoribb lehetséges kóroki tényezők kizárása után az észlelt bőrtünetek, azok időbelisége, a hepato-szplenomegalia, láz, anémia, táplálási nehezítettség, infekciós tünetek, lakhely szerinti földrajzi elhelyezkedés alapján felmerült a viscerális Leismánia is lehetősége, melyet végül infektológiai konzílium nem erősített meg.

Az észlelt non-immun hemolitikus anémia, többszörös transzfúziós igény mentén hematológiai betegség irányában folytatott kivizsgálásunkat. Az autoszómális recesszív öröklődésű betegség lehetőségével, illetve a hemoglobin elektroforézis alapján béta talasszémiá diagnózisa komolyan felmerült, melyet a perifériás vérkenet, genetikai vizsgálat nem támasztott alá.

A verejtékteszt leletének megérkezésekor észleltük, hogy az eredmény szürke-zónába tartozott. A genetikai vizsgálat eredménye deltaF508 homozigóta hordozást igazolt.

Előadásomban szeretném bemutatni, mennyire szerteágazó tünetekkel jellemezhető a cisztás fibrózis, melynek kapcsán a leg-többben elsősorban a tüdőfolyamatokra gondolnak. Esetünkben ez nem volt jellemző. Mindezek alapján kiemelendő, hogy a kórkép neonatális kole-sztázis képében biliáris atréziát utánozhat, emellett akár első tünetként szerteágazó bőrtünetek képében is mutatkozhat, illetve a kole-sztázis kapcsán kialakult E-vitamin hiány miatt non-immun hemolitikus anémiát is provokálhat.

AMIKOR AZ AKUT HEPATITIS NEM HEVENY

Kémenes Anna Virág¹, Mosdósi Bernadett¹, Kiss Judit¹, Pankovics Péter², Fincsur András³, Nyul Zoltán¹

¹ PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

² Baranya Megyei Kormányhivatal Népegészségügyi Főosztály, Mikrobiológiai laboratórium

³ PTE KK Patológiai Intézet

Bevezetés: A primer sclerotizáló cholangitis (PSC) egy ritka, nagyobb arányban fiúkat érintő, az intra- és extrahepatikus epeutak gyulladását okozó autoimmun kórkép. A betegség multifaktoriális, kialakulásának hátterében genetikai, környezeti, illetve mikrobiális tényezőket feltételeznek.

Esetismertetés: a szerzők egy közel 18 éves fiúgyermek esetét mutatják be, akinél 2017. júniusában I-es típusú diabetes mellitus-t diagnosztizáltak. A kivizsgálás kapcsán emelkedett transzaminase (GOT: 263 U/l, GPT: 239 U/l) és epeúti enzimértékek (GGT: 798 U/l, ALP: 411 U/l) igazolódtak, melynek okaként a szerológiai vizsgálatok alapján (IgM és IgG pozitivitás) Hepatitis-E vírus (HEV) fertőzést véleményeztünk. A gondo-zása során transzaminase értékei mérséklődtek, de nem normalizálódtak. Jelen felvételére akutan jelentkező icterus miatt került sor. Vírusszerológiai vizsgálatait megismételtük, egyedüli kóros leletként a változatlanul pozitív anti-HEV IgG és IgM titer igazoló-dott. Coeruloplasmin és a vizelet-rézürítés nem utalt Wilson-betegségre. Az immunológiai vizsgálatokból kiemelendő az emelkedett össz-IgG és a referenciatartományban lévő auto-immun hepatitis markerek. A klinikai kép alapján PSC lehetőség-e merült fel, ezért májszövettani vizsgálat, valamint MR-cholangiographia történt, melyek a PSC diagnózisát megerősítették. Beavatkozást igénylő extrahepatikus elfolyási akadály nem ábrázoló-dott. Colitis ulcerosa a klinikai kép és a negatív széklet calprotectin teszt alapján kizárható volt. A HEV szerepét tisztázandó, az aktuális és a 2017. júniusi mintából elvégzett HEV-PCR virális genomot nem mutatott ki, az aviditásvizsgálat hónapokkal korábban zajlott infekcióra utalt. Ursodeoxycholsav adását kezdtük. A kontroll vizsgálatok során a következő hetekben a transzaminase és az epeúti enzimértékek normalizálódását észleltük, változatlan direkt hyperbilirubinaemia mellett. Gondozásba vettük, a rendszeres ellenőrzését terve-zük, a további terápiát a klinikum alakulása határozza meg.

Megbeszélés: A szakirodalomban nem találtunk beszámolt HEV fertőzés és PSC együttes előfordulására. Habár esetünkben a két betegség egybeesése véletlenszerű is lehet, nem zárható ki



annak lehetősége, hogy a HEV fertőzés a PSC manifesztációjában kiváltó tényezőként szerepet játszhatott. PSC esetén javasolt lehet a HEV szerológia elvégzése.

HOVA BÚJT MECKEL?

Kerekes Orsolya, M. Tóth Melinda, Szabó Éva

Csolnoky Ferenc Kórház, Veszprém, Gyermekgyógyászati Centrum

Gastrointestinalis vérzés gyermekkorban számos okból jelentkezhet, megjelenése nem ritka. A hematochezia, friss piros vér ürülése a székletben. Ennek leggyakoribb kiváltó oka újszülött kort követően minden korosztályban a fertőzőes colitis. Etiológia azonban sokrétű, korosztályonként változó gyakorisággal, a tejallergiától, a fissuran át az IBD-ig terjedően. Eszter panaszai 2,5 éves korában kezdődtek. A haematochesia első megjelenése és a végső diagnózis felállítása között eltelt 1 évben több alkalommal ürített rövid görcsös hasi fájdalmat követően véres székletet. A haematochezias epizódok közötti időben panaszmentes volt, jól fejlődött. Eszter esetén keresztyű bemutatjuk a kisdad-kisgyermekkori hematochezia differenciál diagnosztikájának lépéseit.

Esetünk fontos tanúsága, hogy olykor milyen nehéz objektív vizsgálati eredményekkel alátámasztani az elméletben már felállított diagnózist.

EXTRAINTESZTINALIS TÜNETEKKEK INDULÓ GYULLADÁSOS BÉLBETEGSÉG- ELHÚZÓDÓ DIAGNÓZIS

Kristóf Orsolya¹, Kosaras Éva¹, Vértesi Gabriella¹, Orbán Ilona², Szakos Erzsébet¹

¹ B.-A.-Z. Megyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ

² Országos Reumatológiai és Fizioterápiás Intézet

Kettő, immunológiai kórképpel éveken át gondozott, terápia mellett szignifikáns javulást nem mutató, későbbiekben kiterjesztett kivizsgáláson, és a diagnózis újraértékelésén áteső gyermek esetét mutatják be a szerzők.

Elsőként egy negatív perinatalis anamnézisű, jelenleg 14 éves fiú kórtörténete kerül feldolgozásra. 9 hónapos korától recidív szájjüregi aphthák, majd 4 évesen észlelt térdizületi fájdalmak miatt alapellátásban tüneti terápiában részesült. 9 évesen kezdődött immunológiai kivizsgálása. Laborvizsgálatában autoimmun paraméterek, vérkép, gyulladásos paraméterek eltérést mutattak. Meglévő panaszok mellé társult romló visus miatt Behcet szindrómaként kezelték, szteroidkezelés indult. Dóziscsökkentés céljából colchicint kapott, melyet súlyos hasmenés miatt elhagytak. Ízületi panaszai szteroid mellett is perzisztáltak.

13 évesen, hasi illetve rectalis fájdalom miatt, a kivizsgálás gastroenterológiai irányú komplettálása történt. Ultrahang alapján felmerült IBD lehetősége, bár szteroid mellett a széklet calprotectin szint nem volt kifejezetten magas. Elvégzett gastro-intestinalis panendoscopia során látott makroszkópos kép megerősítette a Crohn betegség diagnózisát, szövettani vizsgálattal krónikus gyulladás jelek kerültek leírásra. A kezelés módosult (per os és lokális mesalazin, antibiotikum), szteroid elhagyásra került. Később, az elégtelen javulás miatt bevezetett biológiai terápia mellett aphthák nem jelentkeztek, az ízületi fájdalom megszűnt, a serdülés megindult, mely szintén igazolta a Crohn betegség fennállását.

Második esetként egy jelenleg 15 éves fiú bemutatása történik. Eseménytelen perinatalis szakot és kisdadkort követően, 9 éves korában mozgáskorlátozottságot is okozó csípőizületi fájdalom, reggeli izületi merevség miatt immunológiai kivizsgálása indult. Csípőizületi MR vizsgálat krónikus gyulladásnak megfelelő elváltozást írt le. Laborokban mérsékelt anaemia, emelkedett gyulladásos paraméterek mellett rheumafaktor-szint nem volt magas. Későbbiekben a nyaki gerincszakasz is kifejezetten fájdalmasá vált. Tüneti terápia (ibuprofen), rehabilitációs kezelés és később bevezetésre kerülő sulfasalazin mellett kismértékű javulást észleltek. Klinikum alapján M. Bechterew diagnózis merült fel.

13 évesen, a korábban krónikusan obstipáló fiúnak véres székletürítése jelentkezett, mely miatt gastroenterológián jelentkeztek. Részletes kivizsgálás részeként elvégzett panendoscopia során pancolitisnek megfelelő kép volt látható, a colitis ulcerosa diagnózisát a szövettan is megerősítette. Salazopyrin dózis emelése mellett, szteroid és antibiotikum terápia indult, később biológiai terápiában részesült. Véres székletürítése, és izületi fájdalom megszűnt.

Összefoglalásként elmondható, hogy adekvátnak tűnő terápia ellenére is perzisztáló panaszok esetén indokolt a vizsgálatok kiterjesztése, a kapott eredmények újraértékelése.

Kiemelendő a társszakták szoros együttműködésének szükségessége, illetve a személyes konzultáció szerepének fontossága.

A VÉNÁS THROMBOEMBOLIAS BETEGSÉG ÉS THROMBOSIS HAJLAM MEGÍTÉLÉSE GYERMEKKORI GYULLADÁSOS BÉLBETEGSÉGBEN NÉHÁNY ESET KAPCSÁN

Nagy Brigitta, Veres Gábor, Kadenczki Orsolya

DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Bevezetés: A felnőttkori gyulladásos bélbetegségben (IBD) a vénás thromboembolia prevalenciája (VTE) 1-7%. Kialakulásának kockázata az egészséges populációhoz képest háromszoros. Az abszolút kockázat nő hospitalizáció, aktív betegség, műtéti beavatkozás ideje alatt. A vénás thromboembolia kialakulása azonban nem csak az alapbetegséghez és annak aktivitásához társul, hanem számos egyéb szerzett és hereditár tényező kölcsönhatásaként jelenik meg.

Esetismertetés: Első esetünkben a magasra terjedő mélyvénás thrombosis volt a betegség első manifesztációja, az IBD, mint alapbetegség ezt követően került bizonyításra. A szerzők röviden kitérnek a betegség aktivitásának és a thrombosis rizikójának a kapcsolatára, a véralvadást gátló kezelés nehézségeit, perioperatív menedzsmentet diszkutálják.

Második esetben a VTE családi halmozódására incidentálisan derült fény egy jelentős gyulladásos aktivitással rendelkező 17 éves IBD-s lánybeteg esetében. Thrombophilia vizsgálata Faktor V. Leiden heterozigóta állapotot igazolt, mely a kaukázusi populációban 2-5%-os gyakoriságú. A magas gyulladásos aktivitással járó időszakokban a VTE rizikó jelentősen megnő, bár milyen additív tényező esetén a VTE kialakulásának a valószínűsége igen magasra válik. A szerzők az eset kapcsán kitérnek az ambuláns gondozás nehézségeire, a prevenciók stratégia megtervezésére és a betegdukáció kihívásaira.

Következtetés: Az IBD nem csak felnőtt, hanem gyermekkorban is egy prokoaguláns állapotnak felel meg. A kezelőorvos egyik legfontosabb feladata az alapbetegség aktív kezelése, a beteg remisszióban tartása, mellyel a VTE rizikó is csökkenthető, azonban a gondos, célzott anamnézis felvétellel pontosabbá tehető a VTE rizikó megítélése. A tartós gondozás során részletes betegdukáció szükséges, mellyel a leghétköznapiabb rizikóté-



nyezők, mint a dohányzás, tartós immobilizáció, fogamzásgátló használat kiküszöbölhető. A jelentős VTE kockázatsökkentő hatással bíró alacsony molekulású heparin alkalmazása szükséges lehet az érvényben lévő ajánlások ellenére minden aktív betegség tüneteit mutató hospitalizált vagy operált IBD betegnél, különösen, ha egyéb additív hereditár vagy szerzett kockázati tényező fennállása is bizonyítható.

AUTOIMMUN HEPATITIS EGY 14 ÉVES ÉS EGY 8 ÉVES FIÚ ESETÉN

Óvári D., Tokodi I., Szabó E., Dezsőfi A., Szabó H.

Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Semmelweis Egyetem I. Számú Gyermekklinika

Bevezetés: Az autoimmun hepatitis egy progresszív gyulladásos májbetegség, emelkedett transzamináz, immunglobulin G értékekkel, jellegzetes autoantitestekkel és szövettani képpel, mely krónikus hepatitishez vezet. Incidenciája 1-3/100 000/év, az esetek 70%-ában fiatal nők érintettek, előfordulása jellegzetesen kétfázisú, az első fázis 10-30 év között, a második pedig 40-60 éves kor között jelenik meg.

Esetismertetések: 14 éves fiú, egy évvel ezelőtt jelentkezett osztályunkon 1 hónapja tartó subicterus miatt. Felvételekor sclerák, szájnyalvákahártya subicterusos állapotát, elérhető lépét észleltünk. Laborjában máj- és pancreasenzimek emelkedése, direkt hyperbilirubinaemia látszott. Kivizsgálás során hasi ultrahang megnagyobbodott májszegmentumokat, gócos elváltozást mutatott, autoimmun panelben anti-dsDNA és F-aktin-Sm pozitivitás észleltünk, ez alapján autoimmun hepatitis I. típusának lehetősége vetődött fel. Ennek igazolására májbiopszia történt, a Semmelweis Egyetem I. számú Gyermeklinikáján. A szövettani kép a diagnózist megerősítette. Jelenleg immunszuppresszív terápia mellett panaszmentes, laborjában enyhe eltérések észlelhetők, hasi ultrahang képe békés.

8 éves fiú, 1,5 hónapja jelentkezett gasztroenterológiai szakrendelésen, az akkor már 5 hónapja tartó híg székletürítések miatt. Hozott laborjában transzaminázok emelkedése látszott, korábbi hasi ultrahangja érdemi kórosat nem mutatott. Kivizsgálás során székletéből humán hemoglobin pozitivitás, autoimmun panelben pedig anti-dsDNA pozitivitás igazolódott. Az immun-elektroforezis vizsgálat során emelkedett immunglobulin G értéket találtunk. 1,5 hónap múlva colitis ulcerosa gyanúja miatt altatásos colonoscopya történt, mely során makroszkóposan pancolitis ulcerosa látszott. Autoimmun hepatitis / primer sclerotizáló cholangitis gyanúja miatt májbiopszia történt, melynek eredményét még várjuk. Immunszuppresszív és gyulladásgátló terápiáját elindítottuk.

Értékelés: Az autoimmun hepatitis gyermekek, főként fiúgyermekek körében ritka kórkép. Ritkasága miatt diagnózisa nem egyszerű, azonban fontos gondolni rá, mert az időben felállított helyes diagnózis és terápia remisszióhoz, az életminőség jelentős javulásához vezethet.

INFLIXIMAB TERÁPIA GYERMEKKORI CROHN-BETEGSÉGBEN – A PITSTOP VIZSGÁLAT

Prehoda Bence¹, Cseh Áron¹, Veres Gábor²

¹ Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

² Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Debrecen

Magyarországon az egészségügyi finanszírozási rendszer a gyermekkori Crohn betegségben szenvedőknek jelenleg (2018. március 25.) 1 év infliximab (IFX) terápiát támogat. Egy év eltelte után fel kell függeszteni a kezelést, ami relapszus esetén újraindítható. Felnőtt adatok alapján, egy éves infliximab terápia után egy év követési időn belül 43,9%-45%-ban ismételt relapszus következik be (STORI és RASH vizsgálat). Ezek alapján egy éven túl is felmerül a biológiai terápia folytatásának szükségessége. Ennek vizsgálatára multicentrikus retrospektív vizsgálatot végeztünk 2015-2016-ban.

Célkitűzésünk volt elsődlegesen a relapszus ráta, valamint a rizikófaktorok meghatározása gyermekkori Crohn betegség infliximab terápiaja esetében (PITSTOP - Pediatric Infliximab Treatment Stop).

Az adatgyűjtés magyarországi gyermekkori gyulladásos bélbetegségben szenvedők biológiai terápiás kezelését végző nagyobb központok közreműködésével történt, űrlapok kitöltésével 2015. június 25. és 2016. június 17. között. Olyan Crohn betegségben szenvedő gyermekeket vontunk be vizsgálatunkba, akiknél egy év infliximab terápia után a hazai sajátosságnak számító stop szabály miatt leállt a kezelés és egy év követési idő telt el, attól függetlenül, hogy ezek után újra kellett indítani a kezelést vagy sem. A felmérést a betegség diagnosizálakor, az IFX terápia kezdetekor, leállításkor, esetleges újraindításakor regisztrált adatok alapján végeztük.

Eredményeink: 99 gyermeket (53 fiú, medián életkor [interkvartilis tartomány] 13,1 [11-14,7] év) vontunk be vizsgálatunkba a hét legnagyobb hazai centrumból. A betegség tartama a diagnózistól a biológiai terápia kezdetéig 1,7 [0,9-3,3] év volt. Az infliximab kezelést az egy év követési idő alatt a betegek 51,5%-ában újra kellett indítani 0,8 [0,3-1,0] éven belül. Rizikófaktor volt az újraindításra a szteroid terápia szükségessége a diagnóziskor (OR 2,79 [1,13-6,86], p=0,26), az infliximab kezdetkor (OR 3,77 [1,49-9,55] p=0,005).

Eredményeink a felnőtt populációhoz hasonlóan biológiai terápia egy éven túli folytatásának szükségességét sugallják.

EPEKŐ OKOZTA PANCREATITIS GYERMEKKORBAN

Zsiborás Csaba, Svraka Eszter, Varga Imre, Tárnok András, Oberitter Zsolt, Harangi Ferenc

TMBJK - Gyermekosztály, PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés: A gyermekkori epekövesség, és főként az ahhoz kapcsolódó pancreatitis viszonylag ritka betegség, előfordulása azonban növekvő tendenciát mutat. A biliaris pancreatitis a megbetegedések egynegyedét teszi ki.

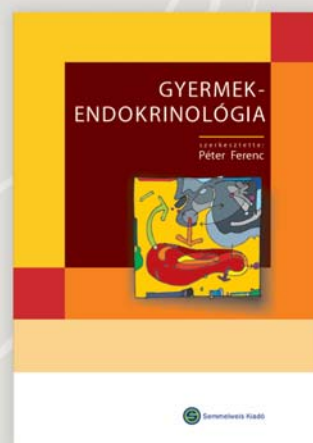
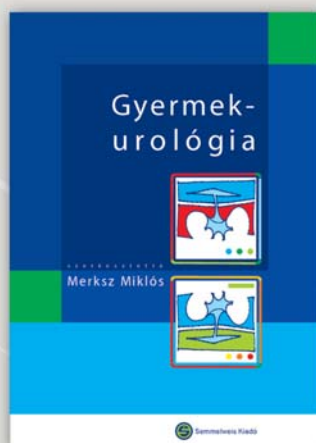
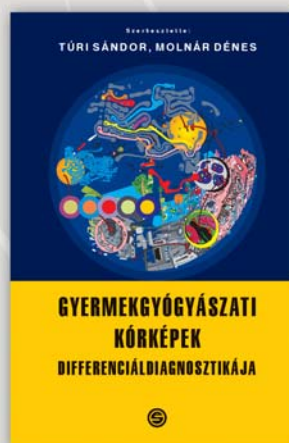
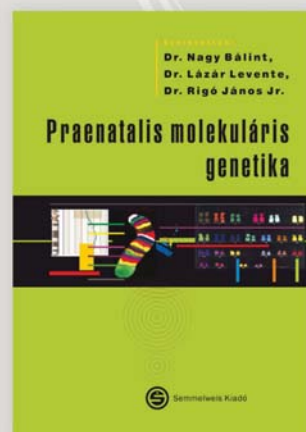
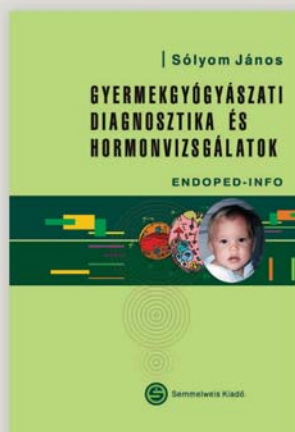
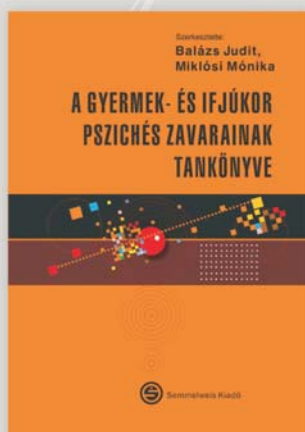
Esetismertetés: A 15 éves nagylány 6 nappal korábban kezdődő görcsös hasi fájdalom, láz, hányások, illetve sárgaság miatt került felvételre. A laboratóriumi paramétereiben emelkedett gyulladásos paramétereket, transzaminase aktivitást, és bilirubin szintet találtak normális amilase és lipase értékek mellett. Hasi ultrahang vizsgálat során cholecystitis, cholelithiasis, továbbá diszkrét epeutágulat ábrázolódott. Kombinált parenteralis an-

tibiotikus kezelést kezdtek, melyre panaszai és laboratóriumi értékei átmenetileg javultak. Ezt követően állapotrosszabbodás jelentkezett hányással, kifejezett epigastriális, és jobb oldali subcostalis fájdalommal. Kontroll laboratóriumi eredményeiben extrém magas amilase és lipase értékek voltak. Ismételt hasi ultrahang novumként tágult choledochus, pancreatitis, peritonitis valamint ascites képét mutatta epeúti kő nélkül. Sebészeti konzílium akut biliaris pancreatitist véleményezett. Felnőtt gastroenterológiai konzílium folyamatos laborkontrollt javasolt az ERCP elvégzésének szükségességének megítélésére. Állapota és laborértékei változatlan terápia mellett folyamatos javulást mutattak. Endoszkópos ultrahang történt, mely epeúti kővésséget továbbra sem igazolt, emellett a korábbi epeúti tágulat megszűnt, ezért ERCP vizsgálatra nem volt szükség. Laparo-

scopos cholecystectomyt végeztek, melynek során köveket tartalmazó, oedemás epehólyag került eltávolításra. A nagylány a továbbiakban panaszmentes volt, amilase, és lipase értékei normalizálódtak.

Következtetés: A gyermekkori pancreatitis hátterében gyakori ok az epekővésség. Hasi fájdalom esetén az epekővésség, illetve hasnyálmirigy gyulladás lehetősége mérlegelendő. Az epekő okozta pancreatitis gyógymódja a laparoscopos cholecystectomy, melynek elvégzése a szakirodalom szerint közvetlenül a pancreatitis gyógyulása után javasolt.

A Semmelweis Kiadó GYERMEKGYÓGYÁSZATI szakkönyvei



Megvásárolható kedvezményes (Legendus) áron a Legendus és az EOK Könyvesboltokban, illetve megrendelhető honlapunkról.

www.semmelweiskiado.hu



Neonatológia szekció

Üléselnökök: Dr. Funke Simone, Dr. Szász Mária

A PÓTLÁS SZOJTATÁSBARÁT MÓDSZEREI

Bíró Liliána, Kovács Judit, Kovács Tamás, Szakszon Katalin

DE KK Gyermekgyógyászati intézet, Debrecen

Bevezetés: Hazai és nemzetközi felmérések szerint a magyar anyák mintegy 90%-a kezdi el a szoptatást gyermeke születésekor, ám csupán 43,9%-uk viszi azt tovább kizárólagos táplálásként a gyermek 6 hónapos koráig. Noha az Európai Unióban ezzel még mindig előkelő helyet foglalunk el, és jól körvonalazott csecsemő- és gyermektáplálási vezérlveink (IYCF; Infant and Young Child Feeding policy) vannak, a csecsemők jelentős hányada esik el ettől a pótolhatatlan előnyökkel járó, természetes táplálási formától.

„Csak átmenetileg egy kis pótlás...” – hangzik el gyakran az egészségügyben is, de vajon pontosan tudjuk-e, milyen módon, milyen gyakran, milyen mennyiségben, mit és milyen indikációval pótoljunk az újszülött/csecsemő optimális táplálásához? Ismerjük-e az ujtetés, a pohárból, fecskendőből pótlás és az SNS módszerét? Szem előtt tartjuk-e a kizárólagos szoptatás fontosságát és hatékonyan támogatjuk-e ebben az anya-csecsemő diádot, amikor pótlást javasolunk?

Esetismertetés: Előadásunkban (az aktuális nemzetközi ajánlásokat és a hazai irányelveket figyelembe véve) a fenti kérdésekre adunk gyakorlatias válaszokat néhány érdekes klinikai eset mentén. Három anya-csecsemő történetét mutatjuk be - mindhárom esetben orvosi indikáció állt fenn: egyiküknél anatómiai rendellenesség, a másiknál koraszülöttség volt az ok, a harmadik csecsemőnél az édesanya tejtermelése (hormonális probléma miatt) valóban elégtelen volt. Táplálásukat szoptatásbarát módon (SNS, pohár, ujtetés), lehetőség szerint lefejt anyatejjel végeztük, emellett a szoptatás egyre nagyobb hangsúlyt kapott, és a pótlást igyekeztünk mielőbb leépíteni. Fontosnak tartottuk a szülőkkel és a háziorvosokkal való kommunikációt illetve kapcsolattartást.

Konklúzió: Az anyatej pótlására kivételes helyzetekben kerülhet sor. A pótlás szakmailag is megfelelő kivitelezéséhez szeretnénk segítséget nyújtani az aktuális nemzetközi ajánlások és a hazai irányelvek figyelembe vételével. Szakmai és társadalmi összefogás szükséges a szoptatástámogatásért, az Innocenti Deklarációnak (1990, Firenze), a WHO ajánlásainak és az Academy of Breastfeeding Medicine protokolljainak megfelelően.

RSV-BESZÉLJÜNK RÓLA!

Fónai Fruzsina, Sárkány Ilona, Funke Simone, Gruber Szilvia, Gyarmati Judit, Szűcs Erika, Vida Gabriella, Turai Réka, Ertl Tibor

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Neonatológiai Tanszék

A légúti óriássejtes vírus (RSV; respiratory syncytial virus) nagy jelentőséggel bír gyermekgyógyászati szempontból, ezért tartottuk fontosnak, hogy a fiatal kollégák körében beszéljünk róla. Az RNS vírusok közé tartozó kórokozó az alsó légúti infekciók legnagyobb százalékáért felelős csecsemőkben és kisgyermekben, globálisan évente körülbelül 33 millió megbetegedést okoz. A cseppfertőzés útján terjedő betegség jól ismert szezo-

nalitást mutat, főleg a téli időszakban fordul elő, ugyanakkor a betegség intenzitása, a morbiditási és mortalitási ráta a különböző szezonokban más lehet. Az RSV által okozott légúti elváltozások a különböző kor- és rizikócsoporthoz tartozó klinikai képet hozhatnak létre a banális náthától egészen az életet veszélyeztető légzési elégtelenségig. Anatómiai és élettani jellemzőikből adódóan a fiatal csecsemők körében a legsúlyosabb a betegség, illetve nagyobb arányban és jóval súlyosabb formában érinti a koraszülötteket világra jött, a bronchopulmonalis dysplasiában (BPD) vagy hemodinamikailag szignifikáns vitiumban szenvedő gyermekeket. Esetükben nagyobb a fertőzés mortalitása, hosszabb a kórházban illetve intenzív osztályon eltöltött idő. A szupportív terápián kívül, melynek a megfelelő folyadékpótlás és légzésámogatás az alapja, definitív oki terápia nem létezik. Van azonban mód a betegség megelőzésére. Az 1998 óta elérhető oltóanyag, a palivizumab, humanizált monoklonális antitest által biztosít körülbelül egy hónapig passzív védettséget.

Magyarországon 2000-ben került forgalomba, kezdetben csak a 28. hét alatt született koraszülöttek, illetve kardiológus javaslat alapján egyes szívbeteg gyermekek voltak jogosultak rá. 2013 óta az oltandó gyermekek köre kiterjed már minden 32. gesztációs hét előtt született, november hónapig a 6. hónapot be nem töltött csecsemőre, illetve a BPD miatt kezelt vagy hemodinamikailag jelentős veleszületett szívhibában szenvedő 2 évnél fiatalabb kisdre. Egyéni elbírálás alapján egyre több, szintén magas rizikócsoporthoz tartozó, például neuromuszkuláris megbetegedésben vagy cystás fibrózisban szenvedő beteg oltanak. Jelentős egészségügyi és gazdasági problémát jelent és vita tárgyát képezi a 32. és 36. gesztációs hét között született populáció, akiknél szintén nagy a betegség mortalitása és morbiditása az érett újszülöttekhez képest, de oltásra nem jogosultak. Intézményünkben 2017. január 1. és december 31. között 117 a 32. gesztációs hétre vagy az alatt világra jött koraszülöttet ápolunk, akiknek átlagos születési súlya 1356,9±387,9 g, átlagos gesztációs kora pedig 29,6±2,1 hét volt. 10 haláleset történt és 16 koraszülött részesült BPD miatt szteroidkezelésben. A túlélők közül 79 koraszülött lett volna jogosult a RSV elleni passzív immunizálásra, de csak 70 gyermek szülője igényelte azt centrumunkban. További 6 BPD miatt gondozott kisdre részesült idén oltásban.

Előadásunkkal az RSV okozta infekció és a passzív immunizáció jelentőségére szeretnénk felhívni a fiatal kollégák figyelmét.

VISSZATÉRŐBEN A LUES – NE FELEDJÜK EL A CONGENITALIS SYPHILIST

Katona Stella, Fekete Ferenc

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Madarász utcai részlege, Budapest

Előadásom célja a figyelem felhívása a congenitalis syphilis növekvő előfordulására.

A syphilis az elmúlt évtizedekben ismét egyre gyakrabban diagnosztizált betegséggé vált. Ennek következtében a congenitalis syphilis emelkedő incidenciájával is számolnunk kell, amit a kórházunkban előforduló esetek számának növekedése is szemléletesen jelez. A syphilissel méhen belül fertőződött újszülöttek gyakran tünetmentesek, és a fertőzés klinikai jelei csak hó-



napokkal vagy akár évekkel később válnak nyilvánvalóvá. Ezért kiemelten fontos gondolnunk a fertőzés lehetőségére, és minden olyan újszülött kezelését, aki potenciálisan fertőződhetett syphilisszel, haladéktalanul meg kell kezdeni.

Előadásomban a congenitalis syphilis tünetei, diagnosztikája, klinikai lefolyása, kezelése mellett bemutatom, hogy az elmúlt két évben kórházunkban előforduló eseteknél milyen eredményeket találtunk; valamint felhívom a figyelmet arra, hogy a terhes nők szűrésének és kezelésének kulcsfontosságú szerepe van, hiszen a betegség ezzel megelőzhető.

BRONCHOPULMONALIS DYSPLASIA (BPD) TERMÉSZETES LEFOLYÁSA ÉS ANNAK UTÁNKÖVETÉSE

Kökényesi Lili, Madarasi Anna

Szent János kórház

Cél: Koraszülött osztályunkon kezelt BPD-s koraszülöttek adatainak feldolgozása perinatalis anamnézis szempontjából, továbbá hosszú távú pulmonológiai tünetek megfigyelése, utánkövetési módszer kialakítása

Módszer: A 2016. január és 2017. június közötti intervallumban az osztályunkon kezelt BPD-s koraszülöttek adatainak feldolgozása. A 43 csecsemő perinatalis anamnézise mellett a pontos gyógyszerelésüket, oxigénigényüket, és pulmonológiai tüneteket gyűjtöttük ki. 43 (n=43, fiú:14, leány:29) gyermeket láttunk, 14 fiút és 29 leányt. A gesztációs idejük átlaga 26,91 hét volt, oxigén igényük átlagosan 43,47 napig volt.

Eredmény: A 43 beteg adataiból végzett statisztika alapján 3 hónapos korban 37% kapott Salbutamolt, 28% kapott Inhalációs kortikoszteroidot és Salbutamolt kombinált kezelésben részesült. A BPD-s koraszülöttek 38%-nak visszatérő felsőlégúti tünete volt.

Következtetés: A BPD akut szakaszának kezelésére egyértelmű, nemzetközileg elfogadott protokoll van, de a betegek hosszú távú gondozása terén nagy a káosz. Néhány „helyi” külföldi gyakorlat adatait áttekintve a következő gondozási sémát állítottuk fel: egy éves korig 3 havonta, majd problémamentes esetben egyre ritkábban tervezünk visszahívást. Törekedni kell arra, hogy a gyógyszeres kezelés minél rövidebb ideig tartson. Ennek eldöntésére a nyugalmi légzésszám és a terhelhetőség foka használható.

Természetesen, ha krónikus betegség jeleit észleljük, akkor ennek megfelelően alakítjuk a gondozási tervet. Tapasztalataink szerint hosszabb távon adandó gyógyszerek pontos dózisát és annak változtatásait a szülők nehezen tartják be. Annak érdekében, hogy a szülőknek ebben segítsünk, egy BPD utánkövető füzetet és egyben tüneti naplót készítettünk, melyet a jövőben osztályunkon kezelt BPD-s koraszülöttek mindegyike megkap távozáskor, így elősegítve komplex utógondozásukat.

CONGENITALIS HIV-FERTŐZÉS DIAGNÓZISA EGY EGYSZERŰNEK GONDOLT DYSTROPHIA KIVIZSGÁLÁS EREDMÉNYKÉPP

**Mészáros Kinga, Kovács Renáta, Scheuring Noémi,
Péter György, Rimanóczy Éva, Szabó László**

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Magyarország a HIV/AIDS betegség tekintetében az alacsonyan fertőzött országok közé tartozik. Az Országos Epidemiológiai

Központ 2016-os adatai szerint hazánkban összesen 3291 HIV-pozitív beteget regisztráltak, amelyből mindössze 15 volt azon esetek száma, ahol a fertőzés anyáról magzatra való transzmisszió révén következett be. Magyarországon 2010 óta átlagosan évente 1 intrauterin/perinatalisan fertőződött gyermek kerül diagnosztizálásra. Esetünkben egy ilyen egy hónapos csecsemőt mutatunk be, akit táplálási zavar, dystrophia miatti kivizsgálás céljából utalt kórházunkba háziorvosa. II/1. anyai anaemiával kísért várandósságból a 39. gestatiós héten, romló szívhangok miatt sectio caesareaval született meconiumos magzatvízből (Apgar: 9/10), 2450 grammal. A kardiorespiratorikus adaptáció rendben zajlott. Hipoallergén tápszerrel való táplálás mellett súlya 3 hetes koráig megfelelően gyarapodott, majd bukások jelentkeztek, táplálhatósága romlott, és súlygyarapodása lelassult. Ekkor utalták osztályunkra. A felvételi státusz – sápadt, dystrophias küllem, testszerte néhány petechia, kifejezett soor oris, hepatosplenomegalia, izomtónus eloszlási zavar, perianalis dermatitis – és a tájékozódó laboreredmények – közepes fokú thrombocytopenia, enyhe normocyter anaemia, a vérkenetben 13% atypusos sejt, emelkedett szérumszintű ferritin és GGT szint – alapján perinatalis infectio, haematológiai megbetegedés irányában terjesztettük ki a vizsgálatokat. A csontvelő vizsgálat malignus haematológiai kórképet nem igazolt. A thrombocytopenia hátterében a szerológiai eredmények alapján anyai autoantitest okozta neonatalis thrombocytopeniát valószínűsítettünk. Ennek megfelelően – tekintve, hogy spontán javulást nem észleltünk – két alkalommal részesült intravénás immunoglobulin adásban, azonban a vérlemezke számban ez nem eredményezett számottevő változást. Eközben a TORCH vizsgálat acut CMV fertőzést igazolt. Ez az eredmény szinte valamennyi tünetet és laboreltérést alátámasztott volna, viszont a csecsemő ápolása során szerzett megfigyelések – a standard kezelés mellett nem javuló kifejezett soor oris és perianalis dermatitis, lázas állapot hátterében álló otitis media – további kérdéseket, leginkább immundeficiencia gyanúját vetették fel. Ekkor került sor HIV-fertőzés kimutatására irányuló szerológiai teszt elvégzésre, ami pozitív eredményt mutatott. Emellett a lymphocytaszubpopulációs vizsgálat során mért alacsony CD4+ sejt-szám és CD4+/CD8+ sejtarány is alátámasztotta ezt a diagnózist. Ezt követően a csecsemőt a talált betegségnek megfelelő speciális központba helyeztük át.

KOLLODIUM BABY KOMPLEX ELLÁTÁSA EGY ESET KAPCSÁN

Mózes Enikő, Czettel Éva, Kocsis István

SE II. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Perinatalis Intenzív Centrum

A Kollodium baby az újszülöttek bőrét borító kóros, pergamentszerű membránra utaló elnevezés. A kórkép hátterében több genetikai eltérés állhat. A tünetek széles spektrumán a legenyhébb az önmagától gyógyuló típus, mely az 1960-as években még 50%-os mortalitással volt, mára azonban megfelelő terápiával jó prognózisú állapot lehet.

Betegünk anyai hypothyreosisal terhelt várandósságból, a 37. gesztációs hétre, per vias naturales, 2780 grammal, Apgar: 9/9 státuszban született. Már megszületéskor az újszülött testét feszes, változó vastagságú, sárgás-fehéres membrán borította, mely helyenként mélyen berepedezett. Szemeit ekkor még tudta zárni, de ajka már jellegzetesen hal formájú volt. Végtagjai pseudocontracturát mutattak.

A bőrfelszínt borító vastag keratin réteg kiszáradásának megelőzése miatt inkubátorba helyeztük és igen magas relatív páratartalmat biztosítottunk. A várható fokozott folyadékbevitel és



esetleg szükséges gyógyszeres kezelés biztosítása érdekében vena umbilicalis katétert helyeztünk be, mivel a perifériás véna-biztosítást jelentősen nehezítette a végtagokat borító vastag, be-repedező és fokozottan hámló kollodium réteg.

A mortalitás szempontjából is fontos kérdés, a bőr sérült barrier funkciója miatti fokozott infekciós veszélyre való figyelem. Betegünk ellátása során számos kihívással kellett szembenéznünk: a bőr integritásának védelmén és rendszeres bőrápolásán túl, a fokozott transepidermalis folyadékvesztés miatti emelt folyadékbevitel biztosítása, a mozgás-mozgatás komfortosabbá tételéhez szükséges megfelelő fájdalomcsillapítás, az arc bőrének feszsége következtében nehezített szemhéjzárás miatti szaruhártyavédelem is előtérbe került.

Az ápolási és kezelési feladatok mellett fontos része az ellátásnak az első életnapoktól kezdve a gyermekük nem várt állapotától rémült, és így a gyermek iránti kötődés nehézségeivel küzdő Szülők megfelelő lelki vezetése, melyet nehezít a kórkép interneten való félrevezető képes dokumentáltsága is.

Előadásunkban egy látványos klinikai tünetekkel bíró esetünk bemutatásán keresztül szeretnénk ismertetni a kollodium baby komplex ellátását.

KITERJEDT BŐRTÜNETEK HÁTTÉRÉBEN ÁLLÓ RITKA CONGENITALIS BETEGSÉG

Sárvári Katalin, Kummer Zoltán, Szabó Hajnalka

Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház

Cél: Esetünkön keresztül szeretnénk bemutatni egy ritka, leginkább ereket érintő, kiterjedt bőrtünetekkel járó fejlődési rendellenességet.

Esetismertetés: Anasztázia a 27 éves mater első, zavartalan és gondozott várandósságából, a 41. gesztációs héten, 3980 grammos testsúllyal, 6/9-es Apgar értékekkel per vias naturales született. Megszületése után testszerte, törzsén és valamennyi végtagján kiterjedt kapilláris értágulatnak imponáló bőrtüneteket, valamint a lágyékajlattól disztálisan a jobb alsó végtag duzzanatát észleltük. Alsó végtagi doppler ultrahang, valamint MR-angiographiás vizsgálatán jobb oldalon a vena femoralis, valamint a vena iliaca externa nem volt vizualizálható, helyettük kanyargós felületes kollaterálisok ábrázolódtak. Ezen tünetek alapján felmerült a Klippel-Trenaunay szindróma diagnózisa. Gondozásba vétele megtörtént, genetikai vizsgálatát elindítottuk. Jelenleg a társuló nyirokkeringés zavara miatt nyirok masszázs kezelésben részesül, thrombosis profilaxist egyenlőre nem kap, szomatikusan és pszichomotorosan jól fejlődik.

A Klippel-Trenaunay szindróma egy komplex kongenitalis megbetegedés, melyben a kapilláris, és vénás érintettség valamint a végtag aszimmetria adja a fő tüneteket. Ezen felül egyes esetekben nyirokkeringési rendellenességet is észlelünk. A betegség pathomechanizmusában kóros angiogenezis, valamint sejtprolifерáció állhat. Háttérében több különböző genetikai defektust azonosítottak már, de legtöbb esetben a PIK3CA gén mutációját igazolták.

A CONGENITALIS CYTOMEGALOVÍRUS (CMV) FERTŐZÉS - AKTUÁLIS DILEMMÁK

Schunk Cecília, Szénási Fanni, Szabolcs Andrea, Zilahy Mónika

MRE Bethesda Gyermekkórház

A CMV a veleszületett fertőzések leggyakoribb kórokozója világszerte, régóta hatalmas terhet ró az egészségügyi rendszerekre, a világ társadalmára, az érintett családok és gyermekeik életminőségére, ám továbbra is megoldatlan problémát jelent.

Jelentőségét tovább fokozza, hogy az aspecifikus kezdeti tünetek miatt nehezen felismerhető, ezért gyakran csak a késői, súlyos következmények (sensoneuralis halláscsökkenés, látászavarok, csökkent motoros-, koordinációs- és intellektuális képességek) megjelenésekor vetődik fel a diagnózis – ekkor már az oki kezelés eredményessége kérdéses, mivel a jelenlegi kutatások megfigyelései alapján a terapia egy hónapos életkor elérése előtt elindítandó.

Esetbemutatásunkon keresztül szeretnénk végigvezetni a hallgatóságot azon nehézségeken, melyet a diagnózis felállítása, a kezelés dilemmája, a jelenlegi és további gondozás jelentett egy CMV-vel fertőzött újszülött ellátása során. Ismétlődő hanyások miatt került felvételre a néhány napos újszülött, akinek perinatalis anamnéziséből kiemelendő már magzati korban észlelt IUGR, születés után észlelt thrombocytopenia, emelkedett CRP érték. Érkezésekor dystrophiás küllemet, márványozott bőrt, testszerte maculosus exanthemát, enyhe axialis hypotóniát észleltünk. Laboratóriumi vérvizsgálata során a CRP és a májenzimek mérsékelt emelkedettségét figyeltük meg. Rutinszerűen elvégzett hasi- és koponya ultrahang vizsgálatok közül előbbi eltérést nem mutatott, utóbbin ventriculomegalia és tágabb cysterna magna, a kisagy mögött folyadéksáv ábrázolódt, mely felvetette intracranialis vérzés gyanúját – ez koponya MR elvégzését indikálta. Itt derült fény a kiterjedt polymicrogyriára, mely alapján felmerült intrauterin korban elszenvedett CMV fertőzés gyanúja. Előbbieket és az elvégzett szerológiai és PCR vizsgálatok megerősítették a gyanított diagnózist, BERA vizsgálat ekkor kétoldali enyhe fokú retrocochlearis laesiot talált.

A legnagyobb fejtörést ezután protokoll hiányában az antivirális kezelés kérdése okozta, ígéretesnek tűnő aktuális kutatási eredmények és multidiszciplináris (neonatólógiai, infektológiai, neurológiai, pszichológiai) konzíliumok megfontolása után is – különös figyelmet kellett ugyanis szentelnünk a szülők nem várt érzelmi reakcióira.

A kutatások jelenlegi állása szerint az egyetlen rendelkezésre álló, elsőként választandó antivirális szer (ganciclovir) alkalmazása csecsemőkorban fokozott körütekintést igényel. A kezeléssel kapcsolatos szülői aggályokat fokozó, gyakran megbízhatatlan internetes források tovább nehezítik az adekvát terapia elindítását – pedig jelenleg csak ez jelentheti a halláskárosodás, neurodevelopmentalis zavarok későbbi mérséklését.

Előadásunkkal szeretnénk a prevenció felé irányítani a figyelmet. A jelenleg rendelkezésre álló, banálisnak tűnő, ám annál hatékonyabb módszerek (higiénia, edukáció) jelentik egyelőre az egyetlen megelőzési lehetőséget – bár sok kutatás folyik prevenciók módszerek kidolgozására, melyekre előadásunk végén lehetőség szerint kitérünk.



NEONATÁLIS HERPES SIMPLEX VÍRUS INFEKCIÓK DIAGNÓZISA ÉS DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKÁJA KÉT ESET BEMUTATÁSA KAPCSÁN

Tóth Fanni¹, Szabó Tímea¹, Velkey Ábel¹,
Balla Borbála¹, Bodrogi Eszter¹, Lengyel György²,
Nádor Csaba¹

¹ Magyar Honvédség Egészségügyi Központ, Újszülött részleg

² Magyar Honvédség Egészségügyi Központ, Járványügyi
Virologiai Laboratórium

A neonatális herpes simplex vírus (HSV) fertőzés gyanúja esetén a magas morbiditás és mortalitás miatt gyors terápiás döntés szükséges. Az aspecifikus klinikai kép miatt a herpeses tünetek gyakran bakteriális kép részjelenségeként értékelődnek, vagy nem kapnak jelentőséget. A legtöbb neonatális herpes vírus már születéskor manifesztálódik, sokszor az anyai genitális traktusban a vírus tüneteket nem okozva van jelen (vírus shedding). Az első esetünkben már a szülőszobán észleltük a HSV2-re nézve negatív anamnézisű édesanya újszülöttjén a végtagokon levő vesiculosus tüneteket. Az elkezdett antivirális terápiát HSV-re

negatív hólyagbennék és vér PCR, szisztémás klinikai tünetek hiányában 24 óra múlva leállítottuk. Az újszülöttet regrediáló bőrjelenségekkel emittáltuk, az ezt követően történt bőrgyógyászati szakvélemény az incontinentia pigmenti diagnózist adta. A második esetben a második életnapon a születéskor arcon észlelt göbcs mellett láttunk hólyagcsákat, így elindult az acyclovir kezelés. HSV fertőzést kizáró mikrobiológiai eredmények megérkezését követően az antimikrobás kezelést nem folytattuk. Bőrgyógyász konzíliárius impetigót véleményezett, az újszülöttet lokális kezeléssel engedték haza.

Az újszülötteknél észlelt HSV infekció gyanú azonnali célzott terápiát igényel, de ugyanennyire fontos, hogy mielőbb megbízható mikrobiológiai/virologiai eredményhez jussunk, az antivirális szert ne adjuk a szükségesnél hosszabb ideig. A klinikai kép szoros követésével tudunk megfelelő döntést hozni a további diagnosztikus lépések (pl. lumbálpunkció) elvégzéséről vagy mellőzéséről, pozitív eredmény esetén a kezelés tartamáról.

Papp Zoltán

A szülészet-nőgyógyászat tankönyve

Új!



A női szervezet és lélek legszebb időszaka a várandósság, mely nemcsak az apa, a család és a tágabb környezet figyelmét és gondoskodását, hanem a nő és a méhen belül fejlődő magzat(ai) egészségének ellenőrzését, megóvását, a veszélyállapotok kiszűrését és kezelését is igényli. A szülés/születés eseményének a szülő anyja és a magzat, majd az újszülöttjét szoptató édesanya harmóniája a legfontosabb. Sokszor azonban az életteni szülés a legsúlyosabb szövődményekbe csaphat át, melyek ellátása a szülészet és aneszteziológia, a magzati és újszülött-veszélyállapotok felismerése és kezelése pedig a szülészet és a neonatológia feladata (perinatológia). A női szervezet meghatározó szerepet kap a fajfenntartásból, aminek következtében a várandósság, a szülés, a gyermekágy és a változókor során ki van téve hormonális ingadozásoknak, valamint lelki megpróbáltatásoknak, nemi szerveik sokféleképpen és lényegesen gyakrabban betegszenek meg fertőzésekben és daganatokban, mint a férfiaké.

Oldalszám: 740 oldal
Legendus ára: 16 000 Ft

Megvásárolható kedvezményes (Legendus) áron a Legendus és az EOK Könyvesboltokban, illetve megrendelhető honlapunkról.

www.semmelweiskiado.hu



SBO, toxikológia szekció

Üléselnökök: Dr. Stankovics József, Dr. Szabó László

TÉNYEK ÉS TÉVHITEK A TOXIKOLÓGIÁBAN

Avramucz Zsuzsanna, Almássy Zsuzsanna

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet

A Heim Pál OGYI-ban az elmúlt 6 évben 4600 intoxikált gyermeket láttunk el a Toxikológiai-és Anyagcsere Osztályunkon. Sajnos egyre többször találkozunk olyan esetekkel, amikor a háziorvos vagy az ügyelet téves információt közöl a családdal, így veszélybe sodorva a kis beteget; vagy éppen a mentő teljesen feleslegesen hozza be a gyermeket a kórházba.

A vizsgált időszakban osztályunkon az intoxikált betegek 2/3-át az iskolás korúnál fiatalabbak alkották, a csúcsidőszak 2-3 év közöttieként észlelhető, majd egy jóval szerényebb, de jelentős emelkedés jellemző 14 éves korban. Az összes mérgezést korosztályonként is a gyógyszerfogyasztás miatti esetek vezették. Bizonyos intoxikációk egyformán lépnek fel minden korosztályonál -mint például a szén-monoxid mérgezés-, ugyanakkor életkori sajátosságok is megjelennek. Kamaszkorban megugrik az alkohol és a drog miatti hospitalizáció aránya, a kisdeteknél viszont a vezető kórházba kerülési ok a marószermérgezés, ezen belül is a mosókapszulák, utóbbiak a növényi mérgezések számával vetekszenek. A korábbi évtizedekhez képest csökkenő mértékű a gombamérgezés, viszont előtérbe kerültek a különböző aromás szénhidrogének.

Kiemelnék pár olyan anyagot, melyek NEM toxikusak (pl. tusfürdő, testápoló, gyurma, Silicagel, gyufa, higanyos lázmérő!). Semmilyen mérgezés esetén nem ajánlott a tej itatása, marószermérgezésnél kifejezetten kárt tehetünk vele! – ezt fontos megjegyezni a tévHITEKET elvetve.

A marószerek palettája az utóbbi időben jócskán bővült a többkomponensű mosópárnáskákkal, oxigénalapú fehérítőszereket tartalmazó vegyszerekkel, többkomponensű mosogatógép-tablettákkal. A mérgezési tünetek általában hányás, nyálcsorgás, nyelési- vagy légzési nehezítettség, hasi panaszok. DE tünetmentes állapot mellett sem kizárt a nyálkahártya sérülés! Ilyen mérgezésnél TILOS a hánytatás, maximum pár korty víz itatása engedélyezett. Kórházunkban ≤ 2 , ill. ≥ 12 pH, bizonyosan ismert maró hatás (pl. $\geq 1\%$ NaOH tartalom) vagy markáns tünetek jelentkezése esetén indikálunk endoszkópiát, melyet a mérgezést követő 6-24 órán belül gasztroenterológus végez el.

Az aromás szénhidrogén-mérgezés korábban többnyire véletlenszerű benzinfogyasztást jelentett, de manapság sokkal gyakoribb az illóolajokkal, körömlakklemosóval, higítóval történt véletlen expozíció. Az ilyen vegyületek a gyomorból párologva és inhalálva 6-12 óra múlva steril pneumonitist okoznak, súlyosabb esetben haemorrhagiás bronchopneumonia is kialakulhat! Szoros obszerváció, másnap mellkasröntgen és labor szükséges!

Érdekességként említeném még a rézgalic mérgezést – mely egyébként ritka – ami mellett, hogy lokálisan rendkívül maró hatású, felszívódva órákon belül hemolízist, illetve súlyos máj-és vesekárosodást okoz! Terápia: TOJÁSFEHÉRJE azonnali etetését követően gyomormosás végzendő!

Tehát mindig legyen a sürgősségin/ gyermekosztályon lakmuszpapír, illetve tojás!

Mentsétek el a 24/7 hívható közvetlen telefonszámunkat: (1) 333-5079

RITKA GYÓGYSZERMÉRGEZÉSEK SÜRGŐSSÉGI OSZTÁLYUNKON

Barkaszi-Szabó Zsófia, Szikszay Edit, Balla György, Juhász Éva

DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Gyermek Sürgősségi - Csecsemő- és Gyermekpulmonológiai Nem Önálló Tanszék, Sürgősségi Osztály

Bevezetés: A gyermek sürgősségi ellátás során gyakran találkozunk az igen fontos, világszerte és hazánkban is népegészségügyi problémát jelentő mérgezéses esetekkel. Előfordulási gyakoriságát illetően hazánkban pontos statisztikai adatok nem állnak rendelkezésünkre. Saját anyagunkban a klinikánk sürgősségi osztályán ellátott esetek 7%-át tették ki a mérgezés gyanújával érkező betegek, mely a nemzetközi adatokkal megegyező incidenciát mutat. Mindemellett kiemelten fontos az életkori sajátosságok megemlézése, ugyanis a „felfedező” kisdetekkor a véletlenszerű, míg serdülőkorban az interperszonális konfliktusok és pszichés gondok miatt inkább a szándékos mérgezések a jellemzőek.

Esetismertetés: Előadásomban két kamaszlány esetét ismertetem, akik figyelemfelkeltés céljából nagy mennyiségű otthon talált tablettát vettek be.

Az első esetünk egy 14 éves leány, aki nagy mennyiségű hosszú hatású theophyllin tartalmú tablettát vett be felvételét megelőzően öt órával családi konfliktus miatt. Az OMSZ primer ellátást (gyomormosás, aktív szén adása, vénabiztosítás, folyadékpótlás) követően stabil vitális paraméterekkel szállította Klinikánk Sürgősségi Osztályára. Felvételét követően a theophyllin mérgezésnek megfelelő tüneteket (hányás, tachycardia, izgatottság) és toxikus theophyllin serum szintet észleltünk, ennek megfelelő szupportív ellátásban részesítettük, 2,5 nap ápolást követően tünet- és panaszmentesen exmittáltuk.

A második, 17 éves leányt hányás, hasmenés, mint vezető panaszok miatt gastroenteritis gyanújával stabil vitalis paraméterekkel szállította az OMSZ Klinikánkra. Az anamnézis felvétele kapcsán derült fény arra az információra, hogy a fenti tünetekért az érkezése előtt több, mint 24 órával az iskolában zaklatottság miatt bevett 70 db Neo-FerroFolgamma tablettát (114 mg vas-szulfát/tabletta, azaz összesen: 7980 mg) felelős. Beérkezéskor a vasmérgezésre utaló tünetek (diffúz hasi nyomásérzékenység, hányás, hasmenés, meglassult pszichomotorium) mellett toxikus serum vasszintet, és a mérgezésnek megfelelő laktacidóziát és hypokalaemiát észleltünk. Lege artis gastrointestinalis dekontamináció történt, antidótum adását, illetve szupportív kezelést követően stabil vitális paraméterekkel, élettani labor értékekkel 4 nap ápolást követően hazabocsátottuk.

Konklúzió: A gyermekek és serdülők sürgősségi ellátása kapcsán találkozhatunk igen ritka mérgezésekkel, melyek felismeréséhez elengedhetetlen a gondos anamnézisszűrlés és fizikális vizsgálat. A fenti két igen ritka mérgezés bemutatásával ezen toxikológiai esetek helyes kezelésének ismeretére és alkalmazására hívjuk fel a figyelmet.



GYERMEKBÁNTALMAZÁS, VAGY MÉGSEM?

Berta Georgina

M.R.E. Bethesda Gyermekkórháza, Budapest

A gyermekbántalmazás felismerése igen fontos az egészségügyi és gyermekgondozási rendszerben dolgozóknak, a megfelelő intézkedések megtétele pedig törvényi és erkölcsi kötelességük. Bizonytalan eredetű vagy a szülők magyarázatával nehezen alátámasztható mértékű sérülések esetén felmerül a gyanú, hogy a gyerek bántalmazása áll a háttérben. Multiplex csonteltérések azonban más, súlyos betegségekben is létrejöhetnek. Amennyiben a bejelentett bántalmazás nem igazolódik, az a család segítségét indokolatlanul és drámai mértékben megbonthatja.

Előadásommal a bántalmazott csecsemő ellátásának problémáira, illetve differenciáldiagnosztikájára szeretnék rávilágítani egy esetbemutatóval. 2017. december utolsó napjaiban kórházunk gyermektraumatológiája egy 2 hónapos csecsemőt vett át másik intézményből további ellátásra. A betegnél a néhány napja észlelt bal comb és jobb alkar duzzanat háttérben nem friss csonttörés igazolódott a röntgen felvételeken. Szülő a sérülésekre magyarázatot nem tudott adni. Felmerült gyermekbántalmazás lehetősége, ezért további, kiegészítő röntgen felvételeket készítettünk, melyeken további, korábbi csonttörések nyoma ábrázolódott, koponya és hasi ultrahang vizsgálat eltérést nem mutatott, külsérelmi nyomot a csecsemőn nem láttunk, azonban kék scleráját észleltünk. Laboratóriumi vizsgálati eredményeiből emelkedett szérum alkalikus foszfatáz és anorganikus foszfát értéke kiemelendő. Bántalmazás lehetősége miatt gyermekvédelmi jelzést tettünk a területileg illetékes gyermekorvosi osztály felé, és a rendőrséget is értesítettük. A fenti eltérések alapján azonban felmerült osteogenesis imperfecta lehetősége is, emiatt genetikai vizsgálatot kértünk, mely negatív lett az OI irányába. A gyermekjóléti központ döntése értelmében a gyermeket a területileg illetékes gyermekgyógyászati osztályra helyeztük vissza, majd a nyomonzás lezártaig testvéreivel együtt a csecsemőt gyermekotthonba helyezték a gyermekbántalmazás gyanúja miatt. Értesüléseink szerint a gyermekorvosi hivatal a negatív genetikai vizsgálati eredményt úgy értelmezi, hogy csontszerkezeti betegség nem áll fenn, tehát a gyermeket bántalmazták. A gyermek további vizsgálatának menedzselését az otthon gyermekorvosa folytatja.

AKI KERES, AZ TALÁL

Enzsöl Veronika, Tóth G. Ágnes

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

A mellkasi fájdalom egy gyakori panasz, mellyel felkeresik sürgősségi ambulanciánkat, azonban az esetek többségében organikus okot nem találunk.

Az ismertetésre kerülő 16 éves nagylány is ezen panasz miatt érkezett kórházunkba. Infekcióra utaló anamnézise nem volt. Traumát negálták. Laboratóriumi eredményeiben kórjelző nem szerepelt. Az elvégzett képalkotó vizsgálatokkal bal oldalon pleuralis folyadékgyülem ábrázolódott. Intenzív terápiás osztályunkon megtörtént a folyadékgyülem lebocsátása, mely nagy mennyiségben vért tartalmazott. A patológiai vizsgálatra küldött folyadékban kórokozók, malignitásra utaló sejtek nem igazolódtak, azonban ismét áttekintve a gyermek CT felvételét bal oldalon 2 bordán is jelentős nagyságú csontkinövés ábrázolódott, amely nagy valószínűséggel a haemothoraxot okozta. Az ismételt anamnézis felvételéből kiderült, hogy a gyermek több alkalommal járt ortopédiai ambulancián alsó végtagi csontokon jelentkező exostosis miatt.

A nagylány esete mind a mellkasi fájdalom, mind a mellkasi folyadékgyülem háttérben álló differenciáldiagnosztikai probléma megoldása szempontjából jelentett kihívást. Esetünk arra is jó példa, hogy az anamnesis újbóli felvétele és a képalkotó vizsgálatok újraértékelése segít a diagnózis megtalálásában.

TE MIT KEZDENÉL EGY RECURRÁLÓ PRIAPISMUSOS (CROHN-BETEG) GYERMEKKEL

Farkas László, Lazáry György, Balogh Márta

Markusovszky Egyetemi Oktatókórház Szombathely, Gyermeksebészeti Részleg

4 órát meghaladó akarattól független erekció esetén beszélünk priapismusról. Sürgős kezelés nélkül a hímvessző maradandó károsodását és erektilis diszfunkciót okozhat. Ischaemiás, nem ischaemiás és recurráló típusai vannak. A priapismus gyakorisága gyermek és felnőtt korban 0,5–1/100000 eset évente. Crohn-betegséggel való társulása irodalmi ritkaság.

Esetismertetés: Betegünknek 15 éves korban Crohn-betegséget diagnosztizáltunk. A diagnózis felállítását követően bevezetett kizárólagos enterális táplálás (EEN), mesalazine és az immun-suppresszív terápia (azathioprine) remissziót eredményezett, de a részleges enterális táplálásra való áttérést követően 3 hónap múlva relapszus lépett fel. A biológiai terápia indításához szükséges vizsgálatok ideje alatt terápiáját per os és per recti budosoniddal egészítettük ki. A gyermek ezidő alatt 11 órája tartó fájdalmas erekció miatt jelentkezett ambulanciánkon, mely a következő két hétben 3 alkalommal ismétlődött.

Fizikális és rectalis vizsgálat, rectalis és hasi ultrahang vizsgálat, a vénás elfolyást akadályozó mechanikus okokat (pl. tumor, tályog) kizártuk. Az arteria iliaca interna angiográfiája nem ábrázolt érmalformációt. Gyermekhematológiai konzílium nem talált eltérést. Az alkalmazott gyógyszerek mellékhatásai közt nem szerepel priapismus. Gyermekpszichológiai exploráció történt.

Az akut kríziseket suprapubicus blokáddal kezeltük. Kezdetben 1%-os Lidocainos, majd fiziológiás sóoldattal való infiltrálást követően is rövid idővel megszűnt a priapismus. Megelőzésre a veno-kapilláris keringést és az alapbetegséget kedvezően befolyásoló készítményt indítottunk. Ezt követően csak rövid ideig tartó, borogatásra szűnő fájdalmas erekció jelentkezett. A Crohn-betegség a biológiai terápia megkezdése után egyensúlyba került. A kismencedei gyulladás megszűntével a gyermek tünetmentes lett.

Következtetések: A priapismust a frissen diagnosztizált Crohn-betegségben a pszichés megterhelés és kismencedei gyulladás is kiválthatja. A kezelés nagy körülmények között igényel és alapvetően konzervatív jellegű. A tünet eliminálásában az alapbetegség hatékony kezelése az elsődleges.

MELLKASI FÁJDALOM DIFFERENCIÁLDIAGNOSZTIKÁJA EXERCISE-INDUCED ASTHMA

Ferencz Márk

Markhot Ferenc Oktatókórház és Rendelőintézet Csecsemő- és gyermekosztály

Bevezetés: A mellkasi fájdalom gyakori klinikai panasz gyermek- és serdülőkorban. A kórállapot tisztázása számos esetben hosszas, a beteg és családja számára megterhelő kivizsgáláshoz vezet. Gyermekkorban a mellkasi fájdalmak leggyakoribb oka a



különböző mozgásszervi megbetegedések, ezt követik a légzőszervi betegségek – beleértve az asthma bronchiale is –, majd rendre a pszichogen, a gastrointestinalis és csak utolsó sorban a cardialis kórképek. Az általános népességben több mint 10%-os, az asztmások között 90%-os gyakorisággal vált ki a terhelés bronchokonstriktiót, ezen túl számos környezeti tényező, akár a hideg, száraz levegő is képes a bronchokonstriktiót súlyosbítani a mozgás során. A betegek leggyakrabban sípoló légzésről, nehézlégzésről, köhögésről és mellkasi fájdalomról számolnak be. Adekvát terápia mellett a panaszok jó eredménnyel, gyorsan kezelhetők, körültekintéssel meg is előzhetők.

Esetbemutató: Egy 14 éves fiúgyermek esetét mutatjuk be, aki bal oldali alsó, laterális mellkasi fájdalommal, negatív anamnézissel, mentőszállítással érkezett. A kivizsgálás során élettani laboratóriumi értékek, fiziológias EKG görbe, negatív mellkas röntgen és szívultrahang, valamint életkornak megfelelő légzésfunkciós vizsgálat. NSAID terápiát indítottunk sikertelenül. Ezt követően gondolva a terhelés indukálta bronchokonstriktió lehetőségére, részletes kivizsgálást végeztünk. A terheléses asthma diagnózisát felállítva adekvát inhalatív terápiát indítottunk, melyre a gyermek klinikailag teljesen panaszmentessé vált.

Konklúzió: Gyermekkori mellkasi fájdalom esetén elsősorban mozgásszervi, légzőszervi és pszichogen kórképekre kell gondolni, természetesen az átfogó kivizsgálás elmulasztása nélkül. Élettani légzésfunkciós vizsgálat nem zárja ki a terhelés indukálta bronchokonstriktió lehetőségét, ezért ezen esetekben részben diagnosztikus, részben terápiás jelleggel inhalatív beta2-mimeticumot kell adni a betegnek.

MINDENBŐL CSAK MÉRTÉKKEL!

Kosik Anna, Luczay Andrea, Lódi Csaba, Krivácsy Péter

I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

Bevezetés: Convulsio hátterében számos ok állhat. A sürgősségi ellátás során a beteg stabilizációja az elsődleges cél, azonban ezt követően a körültekintő diagnosztika és az oki terápia kiemelten fontos.

Eset: Generalizált görcsöt követően, hullámzó tudatállapotban szállított a mentő klinikánkra egy 2 éves kislányt. Anamnézisében nem szerepelt ismert alapbetegség, sem korábbi kórházi ellátást igénylő megbetegedés. Érékezése napján trauma nem érte, szülő elmondása szerint mérgező anyaghoz nem juthatott. Láz-talan állapotban több alkalommal hányt, aluszékony volt. Otthonában kb. 20 percig tartó tónusos-klónusos görcse jelentkezett. A mentők kiérkezésekor status epilepticus zajlott, súlyos légzészavarral, cianózissal. A görcs benzodiazepin hatására megszűnt. Klinikánkra érkezéskor ABC stabilitás mellett hullámzó tudatállapota emelhető ki. Fogai kifejezetten cariesek voltak. Sürgősségi osztályunkon vérgáz vizsgálat során derült fény metabolikus acidosisra és jelentős hyponatraemiára. Stabilizációt követően klinikánk Intenzív Osztályára helyeztük, ahol a megkezdett folyadék és nátriumpótlást folytatták, mely hatására metabolikus acidosis és hyponatraemia fokozatosan megszűnt, de hypoglycaemia jelentkezett. Vizelet és szérumszén-dioxid-nyomás is csökkent volt. Endokrinológiai konzilium renin, aldosteron, kortizol és ACTH szintmérést és kortizolpótlást javasolt hypoadrenia alapos gyanúja miatt, azonban a laboratóriumi hormonvizsgálatok hypoadreniás krízis lehetőségét kizárták. Képzelt vizsgálatokkal (mellkas röntgen, hasi és szív ultrahang vizsgálat) kóros eltérés nem igazolódott. Anyagcsere vizsgálat negatív eredményt mutatott. Ápolása alatt polyuria-polydipsiát észleltünk, mely mater elmondása szerint otthoná-

ban is jelen volt, napi 3-4 liter cukros teát ivott. Ápolása alatt a convulsio nem ismétlődött. Neurológiai konzilium epilepszia betegség lehetőségét kizárta. Mindezek alapján hyponatraemia és következményes görcsállapot hátterében túlzott folyadékbevitelt, köznapi nevén vízmérgezést állapítottunk meg. A történet érdekessége, hogy betegünk ikertestvére hasonló mennyiségű folyadékot fogyaszt, ám esetében nem alakult ki hyponatraemia. Ennek oka eddig nem tisztázott.

Összefoglalás: A gyermekkori görcsállapotok esetén a beteg stabilizációját követően a kiváltó ok tisztázása elengedhetetlen. Esetünkben az elsődleges anamnézisével során polydipsiára nem derült fény. A mater ismételt kikérdezése vezetett a diagnózishoz.

KOPONYATRAUMÁNAK INDULÓ BENZODIAZEPIN INTOXICATIO GYORS DIAGNÓZISA EEG SEGÍTSÉGÉVEL

Pagáts Rebeka, Péter István, Laufer Zsófia, Hollódy Katalin

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Tanszék

A sürgősségi gyermekellátásban az akut intoxikációk komoly differenciáldiagnosztikai problémát jelenthetnek. A részletes anamnesztikus adatok segítenek a gyors és helyes diagnózis felállításában. Ellenben mi történik akkor, ha a célirányos kérdéseinkre negatív válaszokat kapunk és az anamnézisben a gondolkodást más irányba terelő események is szerepelnek?

Esetbemutató: Kapcsán egy 12 éves leány történetét ismer-tetjük, aki háziorvosi beutalóval, mentővel érkezett klinikánk belgyógyászati ambulanciájára. Szülei az előző nap este vették észre, hogy a gyermek meglassult, zavartan beszél. A leány elmondta, hogy hirtelen rosszul érezte magát, szédült, fejét beütötte egy székbe, látása elsötétült, elgyengült, feje a baleset után nagyon fájt (8/10 erősségű). Fájdalomcsillapítót vett be a fejfájás miatt, Rubophent vagy Algopyrint. Elmondás szerint a gyógyszeres szekrényben csak ezt a kétféle gyógyszert tartják. Rákérdezésre alkohol, drog, cigaretta és gyógyszer fogyasztását mind a szülők, mind a gyermek negálták.

Felvételi státuszából pszichomotoros meglassultsága, állás- és járásbizonytalanság, Romberg helyzetben dőlés, pontatlan célkísérletek, enyhe bradycardia (60/min) emelendő ki.

Laboratóriumi vizsgálatai (vérkép, ionok, máj- és vese funkció, CRP) kórjelző eltérést nem mutattak. EEG vizsgálat során egyértelmű benzodiazepin intoxikációra utaló alacsony feszültségű béta hullámokat láttunk. Az időközben megérkezett szemikvantitatív toxikológiai vizsgálat a szérumban több mint háromszoros benzodiazepin értéket mutatott. A clonazepam szintje a terápiás értéktartomány több mint tízszerese volt.

Mindezek után a szülő is megérkezett a bizonyítékkal....

Útmutató: A benzodiazepin intoxicatio gyors diagnosztikájában az EEG vizsgálat hatékony segítségünkre volt.

TUDATZAVAR HÁTTÉRÉBEN ÁLLÓ AKUT HASI KÓRKÉP

Vajda Dorottya, Krivácsy Péter, Nyitrai Anna

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

Tudatzavar esetén fontos a gyors, pontos diagnózis felállítása, valamint a korai adekvát kezelés, hiszen hátterében számos olyan súlyos kórkép állhat, melyek kezelés nélkül irreverzibilis



károsodáshoz vezethetnek. A 8 hónapos csecsemőt gyermekrohamkocsi szállította sürgősségi osztályunkra hullámzó tudatzavar miatt. Otthonában a reggeli órákban nehezen volt ébreszthető, időnként felébredt, ekkor kontaktusba vonható volt, de csak nyöszörgött, majd visszaaludt. A mentő kiérkezésekor tudatzavart észleltek, vénabiztosítást követően parenterális folyadékpótlást indítottak, majd osztályunkra szállították.

Osztályunkra érkezésekor a kisded ABC stabil volt, éber, azonban fájdalomingerekre gyengén reagált. A tudatzavar hátterében elsősorban szepszis, központi idegrendszeri infekció, hipoglikémia, hipovolémia, metabolikus ok valamint mérgezés merült fel.

Azonban a részletes fizikális vizsgálat során a gyermeknél epés hányás jelentkezett, valamint a jobb felső hypochondriumban egy körülbelül 2x2 cm-es terimét tapintottunk. Rákérdezésre a szülő ekkor elmondta, hogy három nappal ezt megelőzően a gyermeknek lázas enteritise zajlott, illetve felvétele reggelén egy alkalommal vizes, majd a mentőben két alkalommal epés hányást ürített. Akut hasi kórkép kizárása céljából sürgős helyszíni hasi ultrahang vizsgálatot kértünk, mely invaginációt igazolt. Rövid előkészítést követően narkózisban sikeres hydrostatikus desinvaginatio történt, ezt követően a gyermek panaszmentessé vált, három nap múlva otthonába távozhatott. Irodalmi adatok szerint az invaginatio első tünete ritkán tudatzavar a csecsemők esetében, melyet kezdetben sokszor szepszisnek gondolnak. Az invaginatio csupán az esetek 15%-ában jár típusos tünetekkel (periodikus fájdalom, tapintható invaginátum, málnaszél széklet). Azonban ahogyan estünkben is ezek a tünetek megjelenhetnek atípusosan is, hiszen periodikus sírás nem, de nyöszörgés jelen volt, ahogy a tapintható invaginátum is, ezért mindig fontos a pontos anamnézis felvétel és a fizikális vizsgálat. Epés hányás esetén mindig gondoljunk az akut hasi kórképek lehetőségére, melyek gyors diagnózisa nagyban javítja a prognózist.

OLAJ A TÜDŐRE- KÉMIAI PNEUMONITIS TÍPUSOS ESETE

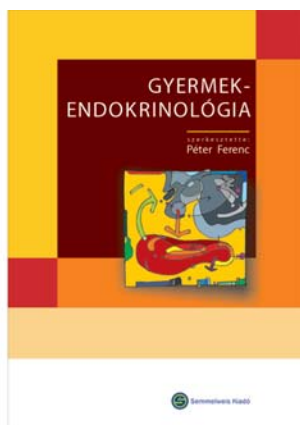
Váradai Bianka, Kardos Mária

Mohácsi Kórház, Csecsemő-és gyermekosztály

Bevezetés: A nyári időszakban gyakran használt fáklyák töltőolaja olyan szénhidrogén-vegyület, mely véletlen fogyasztás kapcsán a szervezetbe jutva igen ártalmas lehet. A bőrre kerülve lokálisan irritáló hatású, míg a nyálkahártya felszínekről könnyen penetrálva károsodásokat okozhat a gastrointestinalis traktusban, a központi idegrendszerben és a vérképző rendszerben, azonban a legsúlyosabban érintett szerv általában a tüdő. Ide jutva a szénhidrogének speciális gyulladásos folyamatot, kémiai pneumonitist idézhetnek elő.

Esetbemutató: 2017 nyarán az esti órákban egy 18 hónapos kisded érkezett ügyeletünkre, fáklyaolaj véletlen fogyasztását követően, akután jó általános állapotban, stabil vitális paraméterekkel. Fizikális vizsgálatakor a fáklyaolajjal érintkező felületnek megfelelően hyperaemiás bőrt észleltünk, leheletének jellegzetes aromája volt. Felvételét követően egy alkalommal hányt, egyebekben panaszmentes volt. A bőrelváltozás miatt lokális és fájdalomcsillapító kezelésben részesült. A laboratóriumi vizsgálatok emelkedett gyulladásos paramétereket jeleztek. Mellkas röntgen vizsgálata során kétoldali pneumonia került leírásra. Tekintettel a kémiai pneumonitisnek megfelelő klinikai és radiológiai képre, parenterális antibiotikus kezelést kezdtünk, tüneti szerekekkel kiegészítve. Az alkalmazott terápia mellett állapota fokozatosan javult, respiratorikus zavarra illetve egyéb szervi érintettségre utaló jelek nélkül. Összesen 5 napos parenterális majd további 7 napos per os antibiotikus kezelésben részesült. Kontroll laboratóriumi és mellkas röntgen vizsgálata a gyulladásos paraméterek, illetve a kémiai pneumonitis regresszióját mutatta. A 12. ápolási napon a gyermeket panaszmentesen, jó általános állapotban, klinikailag és radiológiaiilag gyógyultnak bocsátottuk otthonába.

Következtetés: A szénhidrogének által okozott kémiai pneumonitis megjelenése az enyhe lefolyásútól a maradandó tüdőalómány-károsodással járó és légzéstámogatást is igénylő esetekig igen változatos lehet. Még a legártalmatlanabbnak tűnő mennyiség elfogyasztásakor is gondolni kell a tüdő „steril” gyulladásának lehetőségére és az adekvát kezelést időben meg kell kezdeni. A terápia legtöbbször légzéstámogatást és preventív antibiotikus kezelést jelent. Szerencsére az időben észlelt és kezelt fáklyaolaj-mérgezések nagy részében a gyógyulás teljes, maradandó károsodások nélküli.



A Semmelweis Kiadó könyvajánlata:

Péter Ferenc

Gyermekeendokrinológia

A könyv a klasszikus endokrin fejezeteken (növekedés, pubertás, nemi differenciálódás, mellékvese, pajzsmirigy, kalcium- és csontanyagcsere, diabetes mellitus) kívül olyan határterületekkel is foglalkozik, mint az auxológia, képzőanyag eljárássok, ortopédia, nőgyógyászat, obezitológia, immunológia, anyagcsere-betegségek, gasztroenterológia, nefrológia, pszichológia vagy endokrin szindrómák, valamint az újabb területekkel, mint molekuláris endokrinológia vagy malignus betegségek kezelésének endokrin vonatkozásai.



Semmelweis Kiadó
1089 Budapest, Nagyvárad tér 4.
www.semmelweiskiado.hu



Neurológia szekció

Üléselnökök: Dr. Hollódy Katalin

AZ ÖRÖKMOZGÓ GYERMEK: BENIGNUS HEREDITER CHOREA

**Dávid Máté¹, Móser Judit¹, Mellár Mónika¹,
Szever Zsuzsanna², Rosdy Beáta¹**

¹ Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológia Osztály

² Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológia II. Osztály

Bevezetés: A gyermekkori chorea egy akaratlan, hypotóniás, hyperkinetikus mozgászavar, mely tünetcsoport szerterágazó etiológiai háttérrel rendelkezik. A kivizsgálás esszenciális részét képezi a látott mozgásjelenségek részletes megfigyelése, tünetcsoporti besorolása, amely már önmagában is kihívást jelenthet a vizsgáló számára.

Esetismertetés: A 6 éves lány gyermeket extrapiramidális mozgászavar gyanúja miatt kezdtük el kivizsgálni osztályunkon. A vontatott mozgásfejlődésű, jó intellektusú gyermeknél kisded kora óta tapasztalnak hyperkinetikus mozgásokat, amelyekben a szülők érdemi progressziót nem figyeltek meg. A jó általános állapotú gyermek neurológiai státuszából a végtagokban-, a törzs-, a nyak-, valamint időnként az arc izmaiban látható choreiform túlmozgások, „touchdown-jel” pozitívitás, kanál tünet, pontatlan koordináció, dysharmonikus járásminta, egyenes vonalú járáskor megfigyelt alsó végtagi akaratlan mozgások miatt bekövetkező botlás emelendő ki. Belső szervi státuszában érdemi eltérés nem volt.

A látott mozgásjelenséget choreiform mozgászavarként definiáltuk. Az etiológia tisztázása miatt elvégzett vérkémiai, anyagcsere, általános liquor és liquor immunológiai vizsgálatok során kóros eltérést nem találtunk. Megelőző koponya MR vizsgálat agyszerkezeti eltérést nem mutatott. EEG-n kóros nem ábrázolódott.

Az izolált chorea ténye, a panaszok életkori megjelenése, valamint a fenti vizsgálatok negativitása alapján Benignus hereditær chorea véleményeztünk. Ez egy ritka, autoszomális domináns öröklődést mutató betegség, amelyben az NKX2-1 gén mutációja tekinthető a legnagyobb genetikai rizikó faktornak. Betegünk esetén a szükséges genetikai vizsgálat szervezését megkezdjük.

Következtetés: Esetünkön keresztül szeretnénk bemutatni a choreiform mozgászavarra jellemző klinikai tüneteket, a felismerést követő differenciál diagnosztikus lépéseket, valamint a genetikai háttérű végső diagnózisunk vonatkozásait.

KETOGEN DIÉTA ALKALMAZÁSA GYERMEKKORI EPILEPSZIÁKBAN

**Erdélyi Fruzsina, Fogarasi András, Richter Éva,
Siegler Zsuzsa, Hegyi Márta, Jakus Rita**

MRE Bethesda Gyermekkórház

A ketogén diéta egy zsírból gazdag, csökkentett szénhidrát tartalmú diéta, mely alkalmazása gyermekkori terápiarezisztens epilepsziákban egyre nagyobb hangsúlyt kap.

Az éhezés volt a legősibb kezelés epilepsziás betegek számára, melyet már évszázadokkal ezelőtt is alkalmaztak. Majd a gyógyszeripar fejlődésével jobbnál jobb antiepileptikumok kerültek látóterbe és a diéta alkalmazása háttérbe szorult. Idővel egyér-

telművé vált, hogy a kombinált gyógyszeres kezeléssel az epilepsziás betegek 30%-nál nem tudunk rohammentességet elérni. A ketogén diéta antiepileptikus hatását az 1920-as évektől kezdték ismét bevezetni, azóta számos nemzetközi kutatás igen jó eredményt írt le a diéta alkalmazása kapcsán ezen terápiarezisztens betegeknek. Magyarországon a Gyermekneurológia területén az utóbbi évtizedben egyre több esetben a kezelési stratégia fontos részévé vált a ketogén diéta bevezetése.

Jelen vizsgálatunkban a Bethesda Kórház Gyermekneurológia Osztályán 2013-2017 között ketogén diéta kezelésben részesült gyermekek eseteit tekintettük át. Összesen 40 epilepsziás beteg kezdte meg a ketogén diétát, közülük 4 csecsemőként, átlag életkor a diéta kezdetekor 5,4 év volt. Az epilepszia diagnózis felállítását követően átlagosan 3,2 év telt el a diéta megkezdéséig. Azt tapasztaltuk, hogy a ketogén diéta átlagosan 7 különböző gyógyszeres kezelést követően került bevezetésre. A ketogén diéta betartása sokszor nehézségekbe ütközik, 2 esetben a ketózis beállta előtt a diétát elhagyták. A diéta hatékony alkalmazását a családok a vizelet keton szint követésével ellenőrizték. A diéta alkalmazásával a betegeknek 10/38 esetben értünk el >90% rohamszámcsökkenést, ezek közül 2 esetben a lényeges javulás csak átmeneti volt. További jelentős, 50-90% közötti rohamszámcsökkenést 9/38 betegnél tapasztaltunk, közülük 1 esetben átmeneti volt a javulás. Tekintettel a terápiarezisztens betegpopulációra, összességében a betegek felénél diétával elért jelentős javulás igen jó eredménynek számít.

A görcsök gyakoriságán tapasztalt jótékony hatáson felül 58%-ban a család a betegnél javulást élt meg a fejleszthetőség, figyelem és életminőség terén. A vizsgálatunkban szem előtt kell tartanunk, hogy a diéta mellett észlelt javulás háttérében több tényező is állhat. Bizonyított, hogy egyes epilepszia szindrómákban kiemelkedően jó hatású lehet a ketogén diéta, emiatt a diagnózis alkotást követően ezekben az esetekben a diéta mihamarabbi megkezdése ajánlott.

Mind a nemzetközi vizsgálatok és a kórházunkban elvégzett felmérés alapján felmerül a ketogén diéta szélesebb körű és korábban megkezdett alkalmazása epilepsziás gyermekbeteg populációban.

GRISSEL-SZINDRÓMA

Grabiczka Anita, Bessenyei Mónika

DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Bevezetés: A Grisel-szindróma egy ritka, elsősorban gyermekeket érintő betegség, amelynek középpontjában az atlantoaxialis ízület nem traumás sublúxiója áll. A leggyakrabban progresszív torok és nyaki fájdalom, nyaki merevség, súlyos esetben neurológiai tünetek (radiculopathia, myelon és nyúltvelő kompresszió) képében jelentkező szindróma kiindulópontja a nyaki lágyrészekben kialakuló gyulladás (felső légúti fertőzés, peritonsillaris vagy retropharyngealis tályog), amelynek a környező szövetekre történő tovaterjedése az atlantoaxialis ízület transversalis szalagjának meglazulásához vezet. A gyógyulás és a neurológiai szövődmények megelőzése érdekében fontos a korai kezelés, amely a nyaki gerinc immobilizációjából, valamint gyógyszeres terápiából (antiinflammatorikus szerek, szükség esetén antibiotikum) áll.



Esetismertetés: Előadásunkban egy autista gyermek tanulságos esetét szeretnénk bemutatni, aki súlyos neurológiai tünetekkel került Klinikánkra. Felvételekor súlyos spasticus paraparesis volt észlelhető. Az elvégzett képzővizsgálatok és a klinikum alapján a Grisel-szindróma diagnózisa került felállításra. A tünetek súlyosságára való tekintettel gerincstabilizációs műtétet kellett végezni, de ennek ellenére csak kismértékű javulás következett be, súlyos maradványtünetekkel gyógyult.

Következtetés: A korai felismerés és a korai kezelés fontosságára szeretném az előadással a figyelmet felhívni.

TÜRELMES KAMASZ ÉS A MYOCLONUSOK ESETE

Péley Dorottya^{1,2}, Hollódy Katalin¹

¹ PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

² PTE KK Szülészeti- és Nőgyógyászati klinika, Neonatológia Tanszék

Bevezetés: A juvenilis myoclonus epilepszia (JME) az egyik leggyakoribb generalizált epilepszia szindróma a serdülő korban. A rohamok jellegzetesen ébredéskor vagy kialvatlanság esetén jelentkeznek. A tünettan jellegzetes: a kezekben, vállakban villanásszerű, változó erősségű, spontán szűnő, egyszeri vagy ismétlődő izomrángás, ügyetlenség, tárgyak elejtése. A JME jól kezelhető epilepszia, azonban a legtöbb esetben a betegek többsége akkor marad rohammentes, ha az antiepileptikumot felnőtt korában is szedi.

Eset: A 14 éves lány 2 éve (!) naponta 1-2 alkalommal észlelte ébredést követően felső végtagjainak megrándulását. Panaszai a kivizsgálás előtti 3-4 hónapban felerősödtek és gyakoribbá váltak, környezete is észlelte rángásokat. A szülők elmondták, hogy 3 alkalommal eszméletvesztéssel, hátraeséssel járó rosszulléte zajlott. Perinatális anamnézise negatív, pszichomotoros fejlődése rendben volt. Belgyógyászati, neurológiai és szemészeti státusza negatív. Alvásmegvonásos EEG vizsgálata során az életkorinak megfelelő háttértevékenység mellett az alvásban generalizált paroxysmalis jelek voltak láthatók. A klinikum és az EEG vizsgálat alapján a panaszok hátterében juvenilis myoclonus epilepszia igazolódott. A gyakori rángások miatt a lassan felépíthető lamotrigin kezelés mellé kezdetben clonazepamot is kapott, melyre panaszai szűntek. Az azóta eltelt fél évben panaszai megszűntek.

Következtetés: A juvenilis myoclonusos epilepszia esetén típusosnak tekinthető, hogy a nem gyakori myoclonusokat a serdülők nem tartják betegségi tünetnek és gyakran csak kialvatlanság kapcsán jelentkező epilepsziás roham után kerülnek kórházi felvételre. Ügyetlenség, izomrángások kapcsán serdülő esetén gondolni kell epilepszia szindróma lehetőségére.

„A SZEM TÜKRÉBEN”

Márton Györgyi, Rosdy Beáta, Móser Judit, Dávid Máté

Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet, Budapest

Bevezetés: Az ophtalmoparesis és -plegia számos kórkép részlegeségeként megjelenhet, ezért a differenciál diagnosztika nem egyszerű feladat.

Esetismertetés: A 14 éves, versenyszerűen sportoló leánygyermek korábbi anamnézisében 3 éves korától fennálló, havi egy alkalommal frontok kapcsán jelentkező fejfájások szerepeltek.

Intézményünkbe reggeli ébredést követően kialakult homályos, majd kettőslátás és erős, nyilalló, homloktáji fejfájás miatt érkezett. Per os analgetikum a fájdalom enyhé csökkenését eredményezte. Fizikális vizsgálattal bal oldali ptosis és mydriasis észleltünk, a bal szem kifelé és lefelé helyezett volt, balra horizontálisan és balra felfelé tekintéskor elmaradt. Ugyanezen irányokba tekintéskor egy-egy finom lecsengő nystagmus is látható volt. Egyéb neurológiai eltérést nem észleltünk. Akut koponya MR vizsgálat történt, mely eltérést nem igazolt. Szemfenéki kép és a visus épnek bizonyult. Laborvizsgálatok során sem a serumban, sem a liquorban nem volt kóros eltérés. Enterovírus PCR, valamint liquor és serum Borrelia vizsgálatok negatívak lettek.

Felvételét követő napon szemmozgás zavarában új tünetként mindkét szemén vertikális és horizontális irányú nystagmus jelent meg, valamint bal pupillája tovább tágult és mind direkt, mind indirekt fényreakció során csak igen renyhén reagált. Ophthalmoplegiás migrént valószínűsítve a tünetek romlása miatt steroid lökésterápiát kezdtünk, mely javulást annyiban eredményezett, hogy fejfájása megszűnt, ptosis mérséklődött. Tekintettel a tüneteket megelőzően egy héttel zajlott lázas gastroenteritisére a panaszok hátterében parainfectiosus agytörzsi gyulladás lehetősége is felmerült, ezért ismételt kontrasztos koponya MR vizsgálat történt, de intracranialis eltérés továbbra sem igazolódott.

Serum immunológiai vizsgálatokról a panaszok megjelenését követően közel 3 héttel kaptunk eredményt, mely anti-GQ1b antitest pozitivitást igazolt, így diagnózisunkat parainfectiosus ophthalmoparesisre (Miller Fisher variáns) módosítottuk, a steroid gyors ütemben leépítettük. Az ekkor már megindult klinikai javulás miatt apheresist nem kezdtünk.

3 hónappal az emittálást követően a gyermek csaknem panaszmentes volt, ptosis megszűnt, pupillák fényreakciójában eltérést már nem láttunk, vertikális nystagmusa megszűnt.

Következtetés: Az anti-GQ1b antitest pozitivitást eredményező Miller Fischer szindróma egy igen ritka kórkép és számos megjelenési formája létezik. Mivel az immunológiai vizsgálatok elvégzése hosszabb időt vesz igénybe, ezért a diagnózis felállítása nem könnyű feladat.

MYASTHENIA GRAVIS FELISMERÉSÉNEK NEHÉZSÉGEI GYERMEKKORBAN KÉT ESETÜNK KAPCSÁN

Lakatos Flóra, Bessenyei Mónika

DEKK Gyermekgyógyászati Intézet, Debrecen

Bevezetés: A myasthenia gravis a vázizomzatot érintő autoimmun betegség, melyet a leggyakoribb neuromuscularis transzmissziót érintő defektusként tartanak számon. Incidenciáját tekintve 1 millió emberből 7-23 új beteget regisztrálnak évente. A prognózt illetően az első tünetek megjelenésétől 2-3 év múlva várható a betegség kiteljesedése. Speciális formái a neonatalis és a congenitalis myasthenia szindrómák.

A betegség vezető tünete az ocularis, bulbaris, végtagi, illetve légzőizmokban különböző mértékben jelentkező izomgyengeség, mely az izmok igénybevételére és fáradtság hatására fokozódik, ezért napszaki ingadozást mutat. Megkülönböztetünk ocularis és generalizált formát. Az előbbiben az izomgyengeség izoláltan a szem- és szem körüli izmokban jelentkezik, míg az utóbbiban a bulbaris, a végtagi és a légzőizmok érintettsége is színezi a klinikumot. Az izomcsoportok érintettségi foka különböző mértékű lehet ugyanazon betegnél, és az izomgyengeség megoszlása is eltérő lehet különböző időpontokban. A tünetek hátterében a neuromuscularis junctio postsynapticus membrán-



jának egyes alkotórészei (pl. ACh-R, Mu-SK) ellen termelt antitestek által beindított folyamat okozta funkciókárosodás áll. Amennyiben a fent említett antitestek kimutathatók a beteg véreben, szeropozitív esetről beszélünk.

Esetismertetés: Előadásomban két, a Klinikánkon 2017-ben diagnosztizált, szeropozitív myasthenia gravis-os gyermek esetét szeretném bemutatni, különös tekintettel a szokásostól eltérő klinikai kezdetre, azok sokszínűségére, a körlefolyás különbözőségeire és az ebből adódó diagnosztikai nehézségekre.

Összefoglalás: Prezentációmmal a korai felismerés kiemelt fontosságára szeretném felhívni a figyelmet.

„MILYEN KORÁN NINCS MÉG KÉSŐN” – PLEXUS BRACHIALIS LAESIO KEZELÉSE A FEJLŐDÉSNEUROLÓGIAI OSZTÁLYON

Horváth Dávid, Berényi Marianne

Szent Margit Kórház, Fejlesztőneurológiai Osztály, Budapest

A születésnél szerzett plexus brachialis laesio a gyakori szülési sérülések közé tartozik. Incidenciája világszerte változó, 0,3–4,6/1000 élveszülés, a szülészeti ellátástól, illetve az újszülött méretétől függően. A sérülés helye és mértéke szerint különböző fokú és típusú parézis keletkezhet. A születés után közvetlenül jelentkező tünetek nem jelzik előre a sérülés súlyosságát. Az időben felismert, pontosan diagnosztizált esetekben korai speciális terápiával javíthatunk a sérült végtag állapotán. Kezelés nélkül az érintett kar jelentős gyengesége, hosszútávon pedig akár következményes funkcionális deficitje is bekövetkezhet a rendellenes testséma kialakulása révén. A klasszikus physiotherapias megközelítésen kívül a Fejlesztőneurológián alkalmazott kezelés két fő tényezője a korai idegpont felőli unipolaris elektroterapia, és a korai sensomotoros neurotherapia azon elemei, mely mindkét oldali felső végtag együttes mozgását provokálják centralis (vestibularis) inger hatására. Célom az alkalmazott komplex kezelés bemutatásán keresztül, illetve egy kazuisztika révén felhívni a figyelmet az ellátó centrumba való irányításra, illetve időben megkezdett, intenzív, neurohabilitáció és neurorehabilitáció jelentőségére.

ALLOGÉN ÖSSEJT-TRANSZPLANTÁCIÓ TERÁPIAREZISZTENS AUTOIMMUN BETEGSÉGBEN: DEVIC-SZINDRÓMA

Horváth Orsolya, Kállay Krisztián, Kassa Csaba, Kertész Gabriella, Goda Vera, Csordás Katalin, Stréhn Anita, Hau Lídia, Liptai Zoltán, Constantín Tamás, Kriván Gergely

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

A neuromyelitis optica ritka, súlyos autoimmun neurológiai betegség, melyben az immunszuppresszív kezelés lassíthatja ugyan a kórkép előrehaladását, azonban a betegek egy részében a kombinált terápia ellenére is gyors progresszió vagy relapszus jelentkezik. Az allogén össejt-transzplantáció hatékonyan eradikálhatja az autoreaktív T-sejteket a kondicionáló kezelés és a donor-versus-host alloreaktivitás révén.

Esetbemutatás: A fiúgyermeknél tizennégy éves korban derült fény neuromyelitis optica fennállására, az immunszerológiai vizsgálat aquaporin-4-ellenes antitesteket igazolt. A kombinált

immunszuppresszív kezelés (magas dózísú szteroid, ciclosporin, cyclophosphamid, mycofenolát mofetil, rituximab, tocilizumab) és plazmaferézisek mellett csak átmenetileg került klinikai remisszióba, a shubokban zajló immunfolyamat következtében neurológiai státusza folyamatosan progresszívult. A legutóbbi felángolás után köldöktől lefelé érzéskiesés, alsó végtagi paraplegia, incontinencia, felső végtagban csökkent izomerő, izomrángások alakultak ki. A kórkép súlyos prognózisát és az irodalomban leírt két sikeres allogén össejt-transzplantációt szem előtt tartva a betegnél treosulfan, fludarabine, antithymocyta-globulin kondicionáló kezelést követően testvérdonoros össejt-transzplantáción történt 15 éves korban. A megtapadás után a neurológiai státusza lassan javult. Az immunszuppresszív célból adott tacrolimus terápia a transzplantációt követően 300 nappal leállításra került. A beteg jelenleg 17 éves, stabil donor eredetű vérképzése van, kerekesszékel önállóan közlekedik, újabb akut shub nem jelentkezett, mintáiból aquaporin-4-ellenes antitest nem mutatható ki.

Következtetés: A Devic-szindrómás beteg esetében allogén vérképző össejt-átültetéssel tartós klinikai remissziót és javuló neurológiai státuszt sikerült elérni.

A neuromyelitis optica súlyos, terápiarezisztens eseteiben az allogén össejt-átültetés elvégzése és az optimális kondicionáló kezelés meghatározása egyedi elbírálást igényel.

„ÚGYSE HISZI EL SENKI MAGÁNAK, HOGY AMIT LÁT AZ TÉNYLEG VAN...”

Laufer Zsófia¹, Till Ágnes², Zima Judit², Büki András³, Szólics Alex³, Hollódy Katalin¹

¹PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

²PTE KK Orvosi Genetikai Intézet

³PTE KK Idegsebészeti Klinika

Bevezetés: Akár általános gyermekorvosi praxisról, akár gyermekneurológiai osztályról beszélünk, mindannyian rendszeresen találkozzunk perifériás facialis paresissal jelentkező gyermekkel. A Bell által a 18. században leírt féloldali arcibénulás minden 10 000 emberből 1-4 főt érint, az esetek 70 százalékában idiopathiás, döntő részben jó spontán gyógyulási hajlammal bír.

Esetismertetés: A perifériás facialis paresis miatt az osztályunkra került 13 éves leánynál a protokoll szerint szteroid adását kezdtük, gyógytorna és ingeráram kezelés mellett. Borrelia fertőzés szerológiai pozitivitása miatt antibiotikus kezelésben részesült. A megkezdett konzervatív terápia mellett lényegében semmilyen javulást nem észleltünk, emiatt koponya MR vizsgálatot kértünk, melynek során duralis arterio-venosus (AV) fistula igazolódott. Belső fül MR vizsgálat során vizualizálható volt a VII. agyideget komprimáló aberráns érkacs. A képalkotó vizsgálaton látott elváltozás, a gyermek komplex problémái és a fizikális státuszában talált eltérések összegzésével közös pontot igyekeztünk találni és egy ritka szindrómát tudtunk a későbbiekben igazolni.

Következtetés: Azokban az esetekben, amikor egy gyakori betegség nem a megfelelően reagál a kezelésre vagy a gyermek kórtörténetében/státuszában egyéb eltéréseket észlelünk, akkor is, ha látszólag nincs kapcsolat, mindenképpen érdemes részletesebb kivizsgálást végezni, ritkább betegségekre is gondolni.



SOSEM LEHETÜNK ELÉG KÖRÜLTEKINTŐEK

Liszkai-Horváth Ágnes¹, Cserhádi Helga²,
Rosdy Beáta²

¹ Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet rezidens

² Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet Neurológiai osztály

Bevezetés: általános tünetek háttérében megbúvó komolyabb elváltozások felismerését három gyerek esetén keresztül mutatjuk be, akik szinte észrevétlenül kialakuló, lassan progrediáló panaszokkal, vagy éppen gyorsan kialakuló tünetekkel, de csaknem negatív képalkotó vizsgálati eredménnyel érkeztek intézetünkbe.

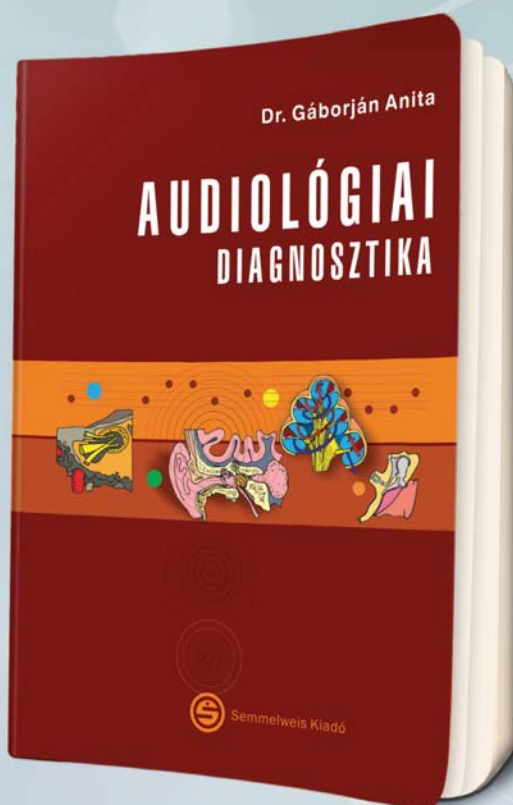
Esetismertetések: 12 éves gyermeknek egy éve indult fejfájása, amely a későbbiekben ritka reggeli hányásokkal társult. Migrént véleményezett gyermekorvosa. Fejfájásos panaszai súlyosbodtak, fájdalomcsillapítóra enyhültek. Anamnézisében post commotiós szindróma és magas lázzal járó otitis media szere-

pelt. Emellett pár hónapja ritkán szó előhívási nehézséggel küzdött.

3 éves fiú, csecsemőkorától észlelt ferde fejtartás és egyoldali szűkebb szemrés kivizsgálása miatt került kivizsgálásra. A tünetek a felvétele előtti évben lassan fluktuálva progrediáltak. Fülészeti és szemészeti okot nem találtak háttérükben.

3 éves gyermek a bal karját hirtelen kevésbé használta, nehezen emelte, jobb szemével kancsalított, pár nappal ezt megelőzően már a bal lábát ügyetlenebbül használta. Akut koponya CT vizsgálat kétoldali tonsillaris ectopiát igazolt, de egyéb panaszait magyarázó kórjelző eltérést nem írt le. Ischaemiás stroke gyanújával kérték átvételét.

Következtetés: lassan kifejlődő és elmaszkolt tünetek mögött kortól és nemtől függetlenül súlyos neurológiai kórképekre is gondolni kell. A diagnosztikus vizsgálatoknak a kivitelezési nehézségek ellenére a koponya MRI vizsgálata is részét kell képezze ezen esetekben.



Dr. Gáborján Anita

AUDIOLÓGIAI DIAGNOSZTIKA

A könyv a hallással, illetve a hallórendszert közvetlenül vagy közvetetten érintő kórképekkel, azok vizsgálatával foglalkozik, fókuszba állítva az audiológiai diagnosztikát. A tárgyalásra kerülő betegségeket funkcionálisan csoportosítva, az audiológia logikus gondolkozását követve mutatja be a különböző típusú halláscsökkenéseket, és a hallórendszerhez kapcsolódó gyakoribb betegségek, tünetek, így a fülzúgás, a szédülés, a facialis paresis diagnosztikájának menetét. Külön fejezetek foglalkoznak a hallásszűréssel, az újszülöttek és kisgyermekek speciális vizsgálataival és a halláscsökkenéshez kapcsolódó jelenleg érvényes szabályozásokkal. A terápiás lehetőségek felsorolása is szerepel a fejezetekben, illetve a műtéti, hallókészülékes és implantátummal történő rehabilitáció utáni audiológiai vizsgálatok is egy külön fejezet témáját adják. A könyv ábrákkal gazdagon illusztrált.

A könyv megrendelhető honlapunkról 3800 Ft-os kedvezményes áron.

www.semmelweisikiado.hu



Névmutató / Előadók

- A**
Abdulrahman Abdulrab
Mohamed 206, 209
Agárdi Mariann 216
Almási Andrea 202
Almássy Zsuzsanna 230
Aradi Pálma 213
Avramucz Zsuzsanna 230
- B**
Bajusz Ilona 202
Balajthy András 192
Balla Borbála 229
Balla György 230
Balogh István 193
Balogh Lítia 195, 222
Balogh Márta 231
Balogh Réka 213
Bányász Edina 209
Barkaszi-Szabó Zsófia 230
Bauer Zita 197
Becsei Dóra 196
Bene Judit 196
Bene Zsolt 192
Benedek Noémi 201
Benn Orsolya 217
Berényi Marianne 236
Béres Nóra Judit 200
Berki Tímea 211
Berta Georgina 231
Bessenyei Beáta 197, 199
Bessenyei Mónika 196, 234, 235
Birkás Klaudia 217
Bíró Bernadett 196
Bíró Ede 206
Bíró Liliána 226
Bodnár Dóra 200
Bodrogi Eszter 229
Bókay János 196
Borsodi Klára 208
Bucsi Zsannett 197
Büdi Tamás 203
Büki András 236
- C, CS**
Constantin Tamás 236
Czemmel Éva 227
Csábi Györgyi 211
Cseh Áron 224
Csepregi Noémi 205, 221
Cserhádi Helga 237
Csernela Zsófia 221
Csizék Zsófia 205, 221
Csohány Rózsa 200
Csordás Katalin 209, 236
Csuzi Krisztina 192, 221
- D**
Dávid Máté 234, 235
- Dávidovics Kata 201
Dávidovics Sándor 201
Demeter Botond 208, 214
Dezsőfi Antal 205, 221, 222, 224
Dobra-Kovács R. 192
Dózsa Anikó 213
Dudás Kinga 213
- E**
Emmert Vanessa 192, 206, 221
Enzsöl Veronika 231
Erdélyi Fruzsina 234
Erdős Fruzsina 205
Erhardt Éva 218, 219
Ertl Tibor 226
- F**
Fábián Kitti 205
Farkas András 201
Farkas László 231
Fekete Ákos 214
Fekete Ferenc 203, 226
Felszeghy Enikő 218
Ferencz Márk 216, 231
Fincsur András 222
Fodor Krisztina 202
Fogarasi András 234
Fónai Fruzsina 226
Funke Simone 206, 226
Fürtön Sarolta 209
- G, GY**
Gajzer Éva 217
Garai Réka 222
Gáspár Imre 212
Goda V. 192
Goda Vera 209, 236
Gombos János 202
Grabiczka Anita 234
Gruber Szilvia 226
Guóth Gábor 217
Gyarmati Judit 206, 226
Gyenis Gábor 214
- H**
Hadzsiev Kinga 198, 199
Halász Károly 208
Harangi Ferenc 194, 213, 224
Hartmann Ágnes 194, 205, 218
Hau Lítia 209, 236
Hegedüs-Barna Zsófia 217
Hegyi Márta 196, 234
Hejmel László 206
Herczeg Petra 217
Hollódy Katalin 219, 232, 236
Hollósi Lilla 210
Hortobágyi Tibor 196
Horváth Dávid 236
- Horváth Orsolya 209, 236
Horváth-Varga Éva 201, 211
Hudák Renáta 193
- I**
Ilyés István 218
Iványi Béla 197
- J**
Jakus Rita 234
Jenővári Zoltán 203
Juhász Éva 215, 230
Juhász Zsolt 200
- K**
Kadenczki Orsolya 223
Kállay Krisztián 209, 236
Kálmán Attila 200, 214
Káposzta Rita 193, 195, 205
Kardos Dániel 201
Kardos Mária 233
Kassa Csaba 209, 236
Katona Gábor 193
Katona Stella 226
Kelemen Ágnes 210, 211, 212
Kémenes Anna 221, 222
Kerekes Orsolya 223
Kertész Gabriella 209, 236
Kiléber Ágnes 197
Kinyó Ágnes 213
Kiss Csongor 209, 212
Kiss Erika 196
Kiss Gabriella 203
Kiss Judit 217, 222
Knezt, Alida C. 197
Kocsis István 227
Kollák Zita 219
Kolozsi Anita 206
Komáromi-Szabó Tünde 192, 206
Komlóssy Katalin 196
Koncz Júlia 202, 211
Korponay Zsuzsanna 203
Kosaras Éva 212, 223
Kosik Anna 232
Koskenvuo, Juha 197
Kosztópulosz Nikolett 198, 207
Kovács Fruzsina 218
Kovács Judit 213, 226
Kovács Lajos 214
Kovács Nóra 206
Kovács Petra 193
Kovács Renáta 227
Kovács Tamás 207, 226
Kovács Veronika 194
Kozári Adrienne 218
Kökényesi Lili 227
Kőműves Renáta 198
Környei László 207
- Kövesdi József 206, 209, 215
Kristóf Orsolya 223
Krivácsy Péter 232
Kriván Gergely 192, 209, 236
Kummer Zoltán 228
- L**
Lakatos Flóra 235
Lakatos Orsolya 197, 218
Langer Márk 203
Laufer Zsófia 232, 236
Lázár István 211
Lazáry György 231
Lénárd László 206
Lengyel Enikő 213
Lengyel György 229
Liptai Zoltán 236
Liszkai-Horváth Ágnes 237
Lódi Csaba 232
Luczay Andrea 232
- M**
M. Tóth Melinda 223
Maász Anita 196
Madarasi Anna 227
Major Judit 205
Maróti Ágnes 217
Márton Györgyi 235
Masszi György 206
Melegh Béla 198, 199
Mellár Mónika 234
Merő Gabriella 196
Mészáros Kinga 227
Miklós Viktória 215
Mikos Borbála 219
Molnár Evelin 215
Monoczkine Nyuzó Ágnes Renáta 202
Mosdósi Bernadett 213, 219, 221, 222
Móser Judit 234, 235
Mózes Enikő 227
Mózes Katalin 215
Muntyán Ágnes 210
- N, NY**
Nádor Csaba 229
Nagy Arnold 218
Nagy Béla 192
Nagy Brigitta 223
Nagy Péter 206, 218
Nagy Rita 215
Nemes Éva 205
Nyitrai Anna 232
Nyul Zoltán 193, 222
- O**
Oberritter Zsolt 224
Orbán Ilona 223
Orosz Orsolya 193



Ottóffy Gábor 211
Óvári D. 224

P

Pagáts Rebeka 232
Pankovics Péter 222
Papp János György 208, 211
Papp Rózsa 212
Papp Szilveszter 203
Patócs Attila 211
Pauleczki Annamária 213
Péter György 227
Péter István 232
Péterfia Csaba 205
Pintér Adrienn Lilla 198
Polgár Dóra 211, 221
Prehoda Bence 224
Prokopp Tamás 203

R

Reiger Zsolt 194
Reményi Péter 209
Réti Gyula 200, 202
Richter Éva 234
Rigó Zita 211
Rimanóczy Éva 227
Ringwald Zoltán 203
Ripszám Réka 199
Rosdy Beáta 234, 235, 237
Róth György 207
Rovó László 208
Rozovljan László 211
Rózsa Tímea 207
Rózsai Barnabás 211

Rudas Gábor 200

S, SZ

Sárkány Ilona 226
Sárközy Sándor 203
Sárvári Katalin 228
Sasi Szabó László 203
Scheuring Noémi 227
Schlick-Szabó Anna Krisztina 219
Schmidt Ildikó 210, 214
Schunk Cecília 228
Siegler Zsuzsa 234
Simon Andrea 203
Simon Réka 211, 212
Simonová Erika 196
Sinkó János 209
Somodi Orsolya 207
Soós Andrea 214
Soós Hajnalka 217
Stankovics József 205
Stercel Vivien 203
Stréhn Anita 209, 236
Svraka Eszter 194, 224
Szabó Attila József 196
Szabó Dolóresz 205, 221
Szabó E. 224
Szabó Éva 217, 223
Szabó Hajnalka 192, 197, 217, 224, 228
Szabó László 227
Szabó Tímea 199, 229
Szabó Tünde Emília 211
Szabolcs Andrea 219, 228

Szakos Erzsébet 213, 223
Szakszon Katalin 196, 197, 199, 226
Szász Mária 206
Szatmári Ildikó 196
Szegedi István 193, 209, 212
Székács Liliána 195
Szénási Fanni 228
Szever Zsuzsanna 234
Szikszay Edit 196, 207, 209, 212, 230
Szokó M. 192
Szólics Alex 236
Szőlősi Zoltán 213
Sztanó Balázs 208
Szűcs Erika 226

T

Tárnok András 221, 222, 224
Técsi Erika 215
Tészás Alexandra 205, 221
Tésztás Alexandra 205
Till Ágnes 198, 199, 236
Tokodi István 197, 224
Tornóczki Tamás 201, 211
Tóth Anikó Nóra 215
Tóth Fanni 229
Tóth G. Ágnes 231
Tóth Gergely 192
Tóth Gergely Péter 206, 221
Török Rozália 219
Turai Réka 226

U

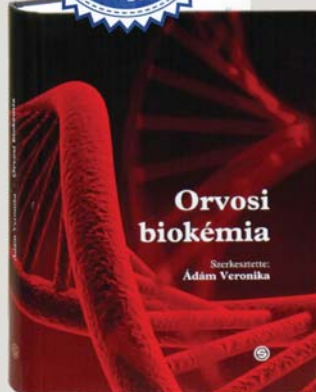
Ujfalusi Anikó 197, 199

V

Vajda Dorottya 232
Vajda Péter 201, 206
Váradi Bianka 233
Varga Ágnes 212
Varga Alexandra 203
Varga Imre 224
Varga Petra 196, 207, 212
Vargha Edit 208
Vas Tibor 197
Velkey Ábel 229
Veres Gábor 223, 224
Vértesi Gabriella 223
Vida Gabriella 226
Vojcek Ágnes 211, 218
Vojtkó Melinda 195

Z, Zs

Zeitlhofer, Petra 197
Zele Zsuzsa 212
Zilahy Mónika 219, 228
Zima Judit 199, 236
Zombori Marianna 210
Zsádon Anna 197
Zsiborás Csaba 194, 224
Zsiborás Petra 196
Zsoldos Amanda 203



Ádám Veronika (szerk.)

Orvosi biokémia

„Nincs az orvostudománynak még egy olyan területe, talán csak a képalkotó eljárások világa, ahol az elmúlt évtizedekben ilyen ütemben és mélységben tárultak volna fel azok az ismeretek, amelyek előre vitték az életfolyamatok megértését és az erre alapuló beavatkozási lehetőségeket. A modern terápia olyan molekuláris célpontokat keres, amelyek kedvezően befolyásolhatnak alapvető biokémiai folyamatokat, s ezáltal életfolyamatokat. Ennek alapja pedig a folyamatok megismerése és megértése. A biokémia ezt a kalandot kínálja az olvasónak. Ami logikus, tiszta és érthető – a molekulák világa pedig ilyen –, annak eljáratása örömet, szellemi élvezetet jelent, reményem szerint még azoknak is, akik ehhez egy egyetemi vizsga teljesítésének kényszere alatt látnak neki.”

(Ádám Veronika)

Oldalszám: 788 oldal
Fogyasztói ára: 23 000 Ft
Legendus ára: 18 400 Ft

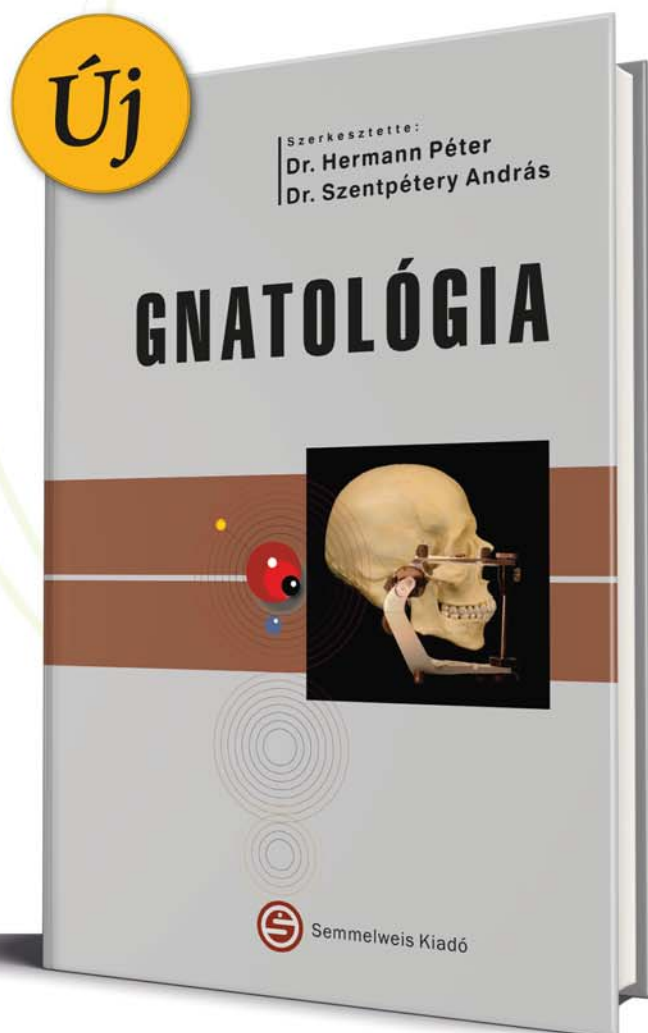
Megvásárolható kedvezményes (Legendus) áron a Legendus és az EOK Könyvesboltokban, illetve megrendelhető honlapunkról.

www.semmeleiskiado.hu

Dr. Hermann Péter, Dr. Szentpétery András (szerk.)

GNATOLÓGIA

20 szerző, 500 oldalon, ezernél több ábrával



„Az elmúlt három évtizedben a gnatológia a többi hagyományos fogorvosi tárgy méltó társa lett, és ennek súlyát és jelentőségét mutatja ez a hatalmas, gyönyörű kivitelű könyv, amely tartalmában és terjedelmében jóval meghaladja a ma még csupán egy féléves tantárgy kereteit. Ez a hazánkban, de a világon is egyedülálló komplex mű egyaránt szolgálja majd a graduális és posztgraduális fogorvosképzést, de hasznos lesz minden gyakorló fogorvos számára. Gnatológiai ismeretek nélkül nem készülhet minőségi, hagyományos vagy implantációs fogpótlás sem. E könyv forgatása fontos és sokszor nélkülözhetetlen a fogszabályozó és parodontológus szakorvos számára is. Ma a gnatológia „evidence based” tudomány, amely kifinomult diagnosztikai és terápiás módszereivel nagyon sok olyan betegen is tud segíteni, akiket több éve reumatológus, ideggyógyász, idegsebész vagy sok esetben bizonyos alternatív medicina képviselője eredménytelenül kezelt. Bízom benne, hogy ez a gyönyörű könyv, amely két szerkesztőjének, számtalan szerzőtársának és nem utolsósorban a Semmelweis Kiadó munkatársainak remeke, méltó helyet fog elfoglalni sok fogorvostanhallgató és fogorvos könyvespolcán.”

Dr. Gera István

A könyv megvásárolható 16 000 Ft helyett 14 000 Ft-os kedvezményes áron a Legendus és az EOK Könyvesboltban, illetve megrendelhető honlapunkról.



Semmelweis Kiadó
1089 Budapest, Nagyváradi tér 4.
www.semmelweiskiado.hu

E-könyveinket keresse a honlapunkon:

www.semmelweiskiado.hu/e_konyvek/



■ LEGENDUS KÖNYVESBOLT

1089 Budapest, Nagyváradi tér 4.
Tel.: 210-4408, 459-1500/56353
Nytitva tartás: H-P: 9–16 óra
E-mail: info@semmelweiskiado.hu

■ EOK KÖNYVESBOLT

1094 Budapest, Tűzoltó u. 37–47.
Tel.: 459-1500/60475
Nytitva tartás: H-P: 9.30–11.30