

Gyermekgyógyászat

tudományos és továbbképzési szaklap

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGÁNAK ORSZÁGOS FOLYÓIRATA



8
kreditpont

- Evidencián alapuló orvoslás: Allergiatesztek
- Laktózfelszívódási zavar
- Juvenilis idiopathiás arthritis
- D-vitamin szerepe a vesefibrosisban
- Arc-csók: Verebély Tibor
- MGYT Nagygyűlés absztraktjai

Gyermekgyógyászat

„...Nap mint nap szembe kell nézni a hibákkal, amiket
elkövetünk, mert ilyenek mindig vannak. Utána meg
beszéljük meg ezeket a kollégákkal,
'gyónjuk' meg együtt...”
(Verebély Tibor szavai, szabadon)

TUDOMÁNYOS ÉS TOVÁBBKÉPZÉSI SZAKLAP

A MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA KÉTHAVONTA MEGJELENŐ ORSZÁGOS FOLYÓIRATA

FŐSZERKESZTŐ

Veres Gábor

FELELŐS SZERKESZTŐ

Gárdos László az MGYT főtítkára

SZERKESZTŐBIZOTTSÁG ELNÖKE

Molnár Dénes az MGYT elnöke

A SZERKESZTŐBIZOTTSÁG TANÁCSADÓ TESTÜLETE

Arató András
Balla György
Boda Domokos
Budai József
Cholnoky Péter
Cserháti Endre
Decsi Tamás
Ertl Tibor
Fekete György
Fekete Miklós

Füzesi Kristóf
Gyurkovits Kálmán
Ilyés István
Kajtár Pál
Karmazsin László
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 László
Sztármári András
Szőnyi László

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

ROVATVEZETŐK

Ablonczy László
Bene Ruzsena
Dérfalvi Beáta
Dezsőfi Antal
Dohán Judit
Erhardt Éva
Farkas András
Fogarasi András
Halász Zita
Harangi Ferenc
Hollódy Katalin
Kálmán Mihály
Katona Gábor
Katona Márta
Kis Éva
Kiss Csongor
Kiss Gabriella
Kovács Ákos
Kovács Gábor

ablonczyil@gmail.com
bene.ruzsena@gmail.com
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@tmkorkorhaz.hu
katalin.hollody@aok.pte.hu
kalman.mihaly@upcmail.hu
g.katona@t-online.hu
katona.marta@med.u-szeged.hu
kis.eva@med.semmelweis-univ.hu
kisscs@dote.hu
gkiss@heimpalkorhaz.hu
kovacs.akos@symposiumalapitvany.hu
kovacs.gabor1@med.semmelweis-univ.hu

Kovács Márta
Kovács Lajos
Kovács Tamás
Kövesi Tamás
Kriván Gergely
Laki István
Mikós Borbála
Mogyorósy Gábor
Nemes Éva
Nyúl Zoltán
Szabó Attila
Szabó Miklós
Szabó Tamás
Tálosi Gyula
Tory Kálmán
Trethon András
Újhelyi Enikő
Vannay Ádám
Vetrő Ágnes

kovacsm@petz.gyor.hu
kovacs.lajos@med.semmelweis-univ.hu
kovacst@med.unideb.hu
tamas.kovesi@aok.pte.hu
krivang@hu.inter.net
gyermektudo@gmail.com
borbala.mikos@gmail.com
mogyoros@dote.hu
enemes@dote.hu
zoltan.nyul@aok.pte.hu
szabo.attila@med.semmelweis-univ.hu
szabo.miklos@med.semmelweis-univ.hu
szabotamas@med.unideb.hu
talosigy@freemail.hu
tory.kalman@med.semmelweis-univ.hu
trethona@gmail.com
e.ujhelyi@gmail.com
vannayadam@med.semmelweis-univ.hu
vetro@gyip.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, Nagyvárad 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: Mester Nyomda

Megjelenés: évente 6 alkalommal,
3000 példányban.

Terjesztés: A lapot a Magyar
Gyermekegyorvosok 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 a kiadónál.

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

CÍMLAPKÉP: HÁRSFALVI MAGDOLNA: TAVASZI KIÁLLÍTÁSOK BUDAPESTEN ÉS HÓDMEZŐVÁSÁRHELYEN (lásd 169. oldal) CÍMŰ CIKKÉBŐL:
Vaszary János: Pesaroi fürdőzők és Szinyei Merse Pál: Zöldes Balaton című képei

Kerpel-Frónius Ödön és Kati néni
Veres Gábor dr. 123

„ARC-CSÓK”
Verebely Tibor professzor úrral beszélget Veres Gábor dr. 124
Verebely Tibor (1944–)

EVIDENCIÁN ALAPULÓ ORVOSLÁS

Gyermekekori allergiadiagnosztika – A 2013-as evidencia alapú EAACI ajánlás újdonságai. I. rész: Allergiatesztek általában
Réthy Lajos Attila dr. 127
Allergy-testing in children – The new evidence-based recommendations from EAACI, 2013. Part I: General allergy testing

EEG-SAROK

Benignus epilepszia centrotemporalis tüskékkel
Hollódy Katalin dr. 133
Benign epilepsy with centrotemporal spikes

GENETIKAI SAROK

Epigenetikai változások vizsgálati módszerei
Bálint Bálint László dr. 135
Methods for studying epigenetic changes

KUTATÓI LABORSAROK

D-vitamin szerepe a vesefibrosis patomechanizmusában
Pap Domonkos, Sziksz Erna dr., Rokony Réka dr., Ács Orsolya dr., Szabó András dr. 137
The role of vitamin D in the patomechanism of renal fibrosis

TOVÁBBKÉPZÉS

Laktózfelszívódási zavar – egy gyakori probléma gyakorlati vonatkozásai
Karoliny Anna dr., B. Kovács Judit dr. 140
Lactose malabsorption – practical knowledge of a common problem

A juvenilis idiopathiás arthritis klasszifikációja és terápiája
Sevcic Krisztina dr., Orbán Ilonka dr., Pálfi Patrícia dr., Kiss Emese dr. 146
The classification and therapy of juvenile idiopathic arthritis

Gyermekekori 1-es típusú diabetes és coeliakia
Derzbach László dr., Körner Anna dr., Arató András dr., Veres Gábor dr. 152
Type 1 diabetes mellitus and celiac disease in childhood

PREVENCIÓ

A fogantatástól számított első 1000 nap táplálásának jelentősége a krónikus betegségek megelőzésében
Arató András dr. 158
Significance of first 1000 days' nutrition from the conception in the prevention of chronic diseases

EREDETI KÖZLEMÉNY

Mikro-RNS-ek diagnosztikai jelentősége gyulladásos bélbetegségben
Szűcs Dániel dr., Várkonyi Ágnes dr., Béres Nóra dr., Szabó Dolóresz dr., Boros Kriszta, Arató András dr., Veres Gábor dr. 160
The significance of microRNAs in the diagnosis of inflammatory bowel disease

REZIDENS SZALON

Táplálásterápia és eosinophil enteropathia
Tomsits Erika dr., Veres Gábor dr. 166
Nutrition therapy and eosinophil enteropathy

KÉPZŐMŰVÉSZET

Tavaszi kiállítások Budapesten és Hódmezővásárhelyen
Hársfalvi Magdolna 169

KOMMENTÁR

Epizód: Történelmi emlékek a Magyar Gyermeorvos Társaság életéből, a „Gyermekegyógyászat”-ban közölt (1) egy esszenciális pulmonalis haemosiderosis eset nyomán. Tisztelet Steiner Béla professzor emlékének
Boda Domokos dr. 171

FELHÍVÁS

Fejlesztések és képzések a Koragyermekkori programban 172

„Gyermekek Gyógyításáért” Alapítvány Kuratóriuma pályázata Dr. Frank Mária Emlékérem elnyerésére 173

MAGYAR GYERMEKORVOSOK TÁRSASÁGA
2014 ÉVI JUBILEUMI NAGYGYŰLÉSE –
A MAGYAR GYERMEKSEBÉSZ TÁRSASÁG
JUBILEUMI KONGRESSZUSA –
GYERMEKEGYÓGYÁSZATI TOVÁBBKÉPZŐ
TANFOLYAM 175

Absztraktok 175
Névmutató 235

TALLÓZÓ

A cardialis és a vasovagalis syncope megkülönböztetése adott populációban
Krauth Barbara dr. 136

Éveszavarok fiatal férfiaknál: aluldiagnosztizált, alulkezelt és meg nem értett terület
Szűcs Szabina dr. 150

A gyulladásos bélbetegségek terápiájának új lehetőségei a láthatáron
B. Kovács Judit dr. 157

Tippek és trükkök az MR-angiográfiához gyermekkori és felnőttkori congenitalis cardiovascularis betegségeken
Várkonyi Ildikó dr. 165

A központi idegrendszeri vasculitisek kórismézése gyermekkorban
Pék Tamás dr. 174



Kerpel-Frónius Ödön és Kati néni

A hazai Gyermekgyógyászat történetében az idei év májusa kiemelt jelentőségű, hiszen május 22-24. között lesz a **Magyar Gyermekorvosok Társaságának Nagygyűlése**, ami egyrészt 90. év-

fordulója a hazai Gyermekgyógyászat megalapításának (1924, Bókay János), 100 éves idén a hazai Gyermeksebészet), valamint 175 éves az I. Sz. Gyermekklinika (1839, Schöpf Merei Ágoston). Tulassay Tivadar, Szabó András és Verebély Tibor professzor urak vezetésével szervezett Kongresszus részletes programja és absztraktjai az újság második felében található meg.

Folyóiratunk e számának első fele a szokásos, vagyis van **Evidencia** rovat, ahol most az allergia-tesztek a fő téma. Ez igen aktuális, hiszen az ország számos pontján elérhetők azok a megbízhatatlan, IgG alapú tesztek, amelyek tucatnyi allergént „igazolnak” a gyermeknél, majd a lelet aljára odaírják, hogy keresse meg a szakembert. A reguláris rovatokból kiemelésre érdemes a Benignus epilepszia centrot temporalis tüskékkel (**EEG rovat**), az epigenetikai kutatások vizsgálatáról (**Genetikai sarok**) és a D-vitamin szerepéről a vesefibrosis patomechanizmusában közlemények (**Kutatói laborsarok**). A továbbképzési összefoglalók közül a Laktóztolerancia aktuális kérdései, valamint a Juvenilis idiopathiás arthritisek ajánlhatók.

Az **Arc-csók** rovatban mindig érdekes kérdés, hogy a kérdezett professzor vagy főorvos kit tekint példaképének, milyen gondolatot őriz tőle, amit utána később ő maga adhat majd tovább a tanítványai-

nak. A rovatban szereplők közül **Fekete György, Sulyok Endre, Cholnoky Péter, Boda Domokos, Tulassay Tivadar, Soltész Gyula** és legutóbb, a mostani számban **Verebély Tibor** is Kerpel-Frónius Ödönt jelölte meg példaképének, illetve olyan személynek, aki jelentős hatást gyakorolt a hazai gyermekgyógyászatra. Kerpel-Frónius Ödönről is lehetne hosszabban szólni, de ebben az előszóban most **Kati néniről (Fi Istvánnéről)** szeretnék írni.

Húsz évvel ezelőtt kerültem az I. Sz. Gyermekklinikára, ahol az első osztályos vizitek egyikén Kati néni egy 5 éves gyermeknél megállva megkérdezte az osztályvezetőt, hogy miért 80-as a süllýedése ennek a fiúnak? Biztos torokgyulladás van. Nem hiszem, szólt Kati néni, megnéztem délelőtt a gyermek torkát, semmi gennyfertőzés nem látható. Nem köhög, torka, füle nem fáj. Akkor lehet, hogy pyelonephritise van, nézzünk vizeletet, szólt az orvos. Igen, az van neki, átküldtem egy lemosott vizeletet, tele van fehérvérsejttel és baktériummal az üledék. Idősebb kollégák mesélték, hogy az akkor intézetvezető professzor látva egy egyhetes lázas, conjunctivitis, lymphadenopathiás gyermeket, az akkor még szinte ismeretlen Kawasaki-szindrómára gondolt és javasolta, hogy ezt publikálják egy hazai folyóiratban. Kati néni elmondta, hogy 3 hete Nyerges tanár úr már publikálták az első Kawasakis esetet a Gyermekgyógyászatban. Kati néni, ha egy ritka betegségről hallott az osztályon, akkor ment a klinika könyvtárába és már lapozta is a Nelson-t. Kati néni pontosan annyira emelkedett ki a nővérek közül, mint Kerpel-Frónius az orvosok köréből, az egyetlen különbség az, hogy nem lesz róla díj elnevezve és nem lesz arcvonásairól dombormű. Ez egyáltalán nem baj, Kati néni sem bánja... a lényeg, hogy becsüljük meg minden kolléga magas szintű és lelkes munkáját, legyen az orvos vagy nővér.

Veres Gábor
főszerkesztő

Tesztkérdések a 2014-es évben is! Ez évben is az összes tesztet (6 lapszám összesített pontszámai alapján) legjobban megoldó 100 ezer Ft jutalomban részesül. Amennyiben pontegyenlőség alakulna ki, akkor a rövidebb beküldési idő fog dönteni. Ezen kívül minden megfektő, akinek válaszai háromnegyed részben helyesek, 8 kreditpontot tudhat magáénak!

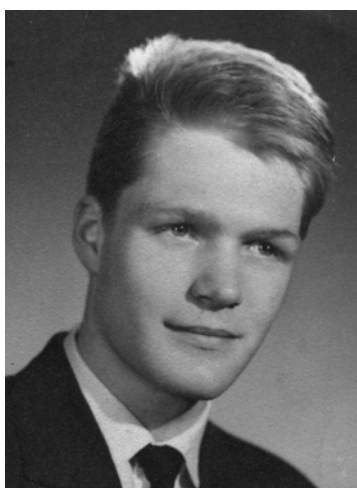
„ARC-CSÓK”

Verebély Tibor professzor úrral beszélget Veres Gábor

Ennek a rovatnak az ötletét az adta, amikor a 70-es évek végén ott álltunk a TV előtt és néztük, amint Nagy László ezüstös hajjal szavalja versét: a „Ki viszi át a szerelmet a túlsó partra”. Majd a végén, amikor a riporter megkérdezte a költőt, mit üzen az ifjúságnak 100 év múlva, ha megnézik a műsort, azt felelte: „Ha lesz emberi arcuk egyáltalán, akkor csókolom őket”. Erre gondolván indítjuk ezt a sorozatot, ahol a hazai gyermekgyógyászat prominens személyiségeinek teszünk föl néhány kérdést.

Tisztelt Verebély Professzor Úr! Kedves Tibor! Hosszú sebészévek állnak mögötted. Hogyan emlékszel vissza a kezdetekre? Miben volt más a sebéset akkor és most?

Elsősorban az anesztézia kezdetleges volta miatt teljesen más volt a sebéset akkor, mint ma. Nagyon fontos volt a műtétek gyorsasága, a műtési idő. Úgy mondtuk, az 1 órán túl végzett műtétnak halmozottan több a szövődménye, ezért minden műtétet gyorsan be kellett fejezni. Pont ezért egyfajta kapkodás jelle-



mezte az akkori sebésetet, míg ma a legnagyobb nyugalommal nagy rekonstrukciókat végzünk, akár órákon keresztül, nagyobb problémák nélkül. A másik egy mondás, ami akkor „divat” volt: Kis sebéset, kis metszés, nagy sebéset, nagy metszés. Magyarán, mikor egy nagy sebéset operált, szinte teljesen nyitott mellkasok és hasak voltak a műtőasztalon. Míg ma abba az irányba igyekszünk, hogy minél kisebb behatolással, minél szofisztikáltabb módszerekkel, kozmetikailag is megfelelően, a test integritásának legminimálisabb sértésével végzük a műtéteket.

Ki volt a tanítómestered? Volt-e olyan mondat, gesztus, ami még most is benned él? Engedjél meg egy személyes élményt, pályakezdőként megfogtad a vállam és azt mondtad, hogy a „Sebéset egy olyan belgyógyász, aki operálni is tud”.

Általános sebésetként kezdtem, Mészáros László adjunktus úr volt, aki a kezemet fogta szó szerint az első műtéteimnél. Nagyon hálás vagyok neki. Ő nem egy közismert név, de minden részletre megtanított, és a kezdeti szorongásos időszakon –

mely természetes egy sebéset életében is – átsegített. Ezt követően a gyermeksebésetben Kontor Elemér, a skóciai tartózkodásom alatt pedig Dan Young volt a mesterem és a példaképem is egy személyben.



Verebély Tibor (Budapest) a hazai gyermeksebéset egyik megeremtője, Füzesi Kristóf (Szeged) és Pintér András (Pécs) professzorokkal („Gyerekebéseti triumvirátus”)

együtt. Tibor országos és nemzetközi hírnévre első sorban a koraszülöttek Botallo-vezetékének, NEC-

jének, valamint a rekeszsér- és a gyermekurologiai műtétekkel tett szert. Ezen kívül mindig is ismert rólad, hogy nyitott vagy az újdonságok iránt. **Mi a véleményed az új technikákról, például a Da Vinci-robotról?**

A Da Vinci program fantasztikus. Olyan csodálatos fejlesztés, melyek segítségével egy 2 cm³-es területen belül varrni és csomózni is lehet, tehát egész kicsi üregekben. Például egy újszülött, vagy akár egy koraszülött nyelőcső-atresiaját meg lehet operálni a Da Vinci segítségével. Ugyanakkor egy nagyon nagy kérdés, hogy az ára – ami nagyon jelentős –, megfizethető-e egy olyan ország számára, mint Magyarország. Az USA-ban a vártnál lényegesen jobban elterjedt, pedig mindenki megmosolyogta korábban. Ma ott egy normál kórházban már 4-5 robottechnika is megtalálható.

Magam áttételesen ismerem, mert több kollégámnak volt szerencséje tanulmányozni. Velük konzultálva azt szűrtem le, hogy Magyarország erre a technikára nem képes. Nyilván egészségügyi költsége annyira nagyok a mi léptékeinkhez képest, hogy ezt a gazdaságunk sajnos követni nem tudja.



Híres orvos felmenőid inkább terhet vagy áldást jelentettek számodra?

Mindkettőt mondhatnám. Az mindenképpen érezhető volt, hogy nem ismeretlenként álltak hozzám. A hátrány az volt talán, hogy emiatt az elvárások is magasabbak voltak velem szemben. Mellékmondatként jegyezném meg, hogy a szüleim barátai nem feltétlenül voltak az én barátaim, az ellenségeik azonban az én ellenségeim is voltak.

De mindenképpen elmondhatom, hogy az átlagnál nagyobb figyelmet kaptam egész életem során, és teljesíteni is kellett ennek megfelelően.

Ha 5 híres embert meghívhatnál egy beszélgetésre, kik lennének azok és miért?

Az a baj, hogy ha nagy embereket mond az ember ilyenkor, akkor nem baráti beszélgetés lesz a vége. Nagyon szívesen hallgatnám meg *Márai Sándor* és *Wass Albert* véleményét a mai helyzetről. Bár ez sem lenne feltétlenül beszélgetés, mert én valószínűleg csendben hallgatnám, hogy mit mondanának, csüngenék a szavaikon.

Akivel szívesen találkoznék: *Kerpel-Fronius Ödön*, akivel nem a medicináról, hanem az olasz építészetről, *Anatole France*-ről és a francia irodalomról beszélgetnék. Ő egy hihetetlenül kellemes és nagy kultúrájú ember volt, élete vége felé igen szoros kapcsolatban voltunk bizonyos szinten.

A másik *Szentágothai János*, akivel szintén nem az orvoslásról konzultálnánk, hanem a hadihajók ágyújának célzókészülékéről, mert arról is olyan szívesen tudott beszélni, mint a festészetről vagy a vitorlázásról.

Végül pedig, akit meghívnék, a néhai skóciai főnök. Őt szakmai párbeszédre hívnám. Még ma is sokszor gondolok arra, mit mondana egy-egy nehéz helyzetben, mi volna az ő megoldása. Nagyon tisztetem, mint orvost.

Ha nem lehettél volna orvos, akkor mi lettél volna?

Jó kérdés, főleg, mert ennyi sebészi év után azt hinné az ember, hogy nem is akart mást csinálni soha ezen kívül. De én abszolút irtóztam a sebészettől még a középiskola végén is. Engem a matematika és a pszichológia érdekelt. Kibernetikával szerettem volna foglalkozni, ennek megfelelően kerestem is a Bölcsész Karon egy matematika-pszichológia kombinációt.

Az orvosira végül azért jelentkeztem, mert megtudtam, hogy a Szentágothai János intézetében pont az agyműködés matematikai modellezésével foglalkoznak. Ott voltam végül TDK-s az egyetemi évek alatt, és számos degenerációs kísérletet végeztem az intézetben, bár komoly sikereket nem arattam.

Az egyetem után sem a sebészet felé indultam, hanem egy patológiai állást fogadtam el. Ott is azt

gondoltam, hogy kutatni fogok. Lassan aztán rá kellett jönnöm, hogy nem vagyok kutató alkat. A személyiségeknél fogva ugyanis nagyon zavart az, hogy akár 2-3 évig is dolgozni kell egy témán, aminek még úgy sem biztos, hogy bármiféle eredmény lesz. Nekem a napi sikerekre szükségem volt. Úgy lettem végül sebész, hogy egyik nyárom behívták katonának az egyik orvost a sebészetről, és engem helyeztek oda, mert a szabadságolások miatt nem voltak elegenden. Belépve a műtőbe, az első pillanattól kezdve kábítószerré vált számomra, beleszerettem, nem is foglalkoztam mással utána, mint azzal.

Mi a hobbid? Mivel töltöd a szabadidődet?

Meglehetősen egyértelmű hobbijaim vannak gyermekkorom óta, ezek pedig a vitorlázás és a síelés. Versenyszerűen űztem mindkettőt. Korom ellenére is még mindig jól síelek. Vitorlásversenyen még manapság is indulok, a nyarakat pedig a családdal félnomád állapotban hajón töltjük.

Szépen cseperedő gyermekeidről mondanál pár szót? Milyen karakterek? Mit gondolsz most, milyen pályán fognak mozogni 10 év múlva?

Nagyon érdekes, hogy azonos fészekből mennyire más karakterű születnek. Összesen 6 gyermekem van. A legnagyobb fiam mérnök, semmiféle affinitása vagy érdeklődése nem volt az orvoslás felé. A nagylányom szeretett volna orvos lenni, végül gyógytornász lett. Bevallom, kicsit én beszéltem le őt, mert tudtam, hogy családot szeretne, édesanya szeretne lenni és előfordulhatott volna, hogy a kettőt nem tudja egyeztetni vagy frusztrált lesz egyiken vagy a másikban. A gyógytornász hivatását viszont magas szinten műveli és boldog ember.

A kicsikről még nehéz nyilatkoznom. A 11 éves fiam igazi harcos, egyéni versenyző, bármilyen sportba belefog, azt jól csinálja, ellenben nem csapatjátékos. A következő fiam, okos, bőbeszédű, remekül rajzol, tervez, érdekes személyiség. A legkisebb fiam okos érzékeny, még nem tudom, mi felé fog indulni. A 3,5 éves kislányom pedig egy igazi hercegnő, remek mozgású, okos kislány.

Ha egy gondolatban meg kellene fogalmaznod, hogy mit üzensz a jelen és jövő orvosainak, akkor mi lenne ez? Mi a Te arc-csókok üzeneted?

Egy mondatban nehéz, két fontos dolgot emelnék ki inkább:

Az egyik, hogy nap mint nap szembe kell nézni a hibákkal, miket elkövetünk, mert ilyenek mindig vannak. Ez egy nagyon fontos dolog. Az Osztályon mi minden délután egy megbeszélés keretében „meggyónjuk” a hibáinkat, és a munka ettől is javíthatóbbá, sőt jobbá válik.

A másik dolog, hogy nem szabad az újtól elzárkózni, be kell engedni, de kellő kritikával. Az nagy baj,

ha valaki egy szintig megtanul valamit, aztán pedig bezárkózik, és úgy gondolja az ő tudása most már befejezett. Általában elmondható, hogy nagyon nyitottnak kell lenni a világra, de az orvoslásra ez különösen igaz. Ha visszatekintünk, láthatjuk, hogy csak az orvosi szakmában mennyi a változás az elmúlt években. Tehát az újat be kell fogadnunk, de kellő kritikával. Én úgy látom, az angolok ezt elég jól csinálják. Az újdonságok esetében nem

rögtön lelkesednek, nem azonnal vezetik be, hanem kipróbálják, körüljárják inkább.

Tisztelt Verebély Professzor Úr! Kedves Tibor! Köszönjük a beszélgetést, az útravaló gondolatokat! Jó egészséget kívánok a vitorlázáshoz, a síeléshez és a munkádhoz, valamint még sok-sok évet Felelősed, Gyermekeid és Kollégáid körében!

Verebély Tibor (1944)

1944. 04. 24-én születtem Budapesten. Általános iskolai és gimnáziumi tanulmányaim után felvételt nyertem a Budapesti Orvostudomány Egyetem Általános Orvostudományi Egyetemére. Másodévtől a Szentágotthai János által vezetett Anatómiai Intézet díjtalan demonstrátora voltam, és ebben a minőségben a kutatómunkában is részt vettem. 1968-ban Summa Cum Laude minősítéssel fejezetem be az egyetemet. Az egyetem után az Országos Rheuma és Fizioterápiás Intézet Sebészeti Osztályán dolgoztam mint segédorvos, és 1973-ban általános sebészből szakvizsgát tettem. Ezt követően a Semmelweis Egyetem II. Sz. Gyermekklinikájára kerültem, ahol Dr. Kontor Elemér vezette Gyermeksebészeti Osztályon dolgoztam. 1983-ban az I. Számú Gyermekklinikára kerültem, ahol korábbi munkám folytatásaként kandidátusi disszertációmát megvédtem. Jelenleg az I. Sz. Gyermekklinika Sebészeti Osztályának vezetője vagyok. Elnöke vagyok a Gyermeksebész szakmai kollégiumnak, s vezetőségi tagja a Magyar Gyermeksebész Társaságnak, amelynek 2000–2004 között elnöke voltam. Hosszabb-rövidebb tanulmányutakat tettem a Saar-vidéki Egyetem Sebészeti Klinikáján, a glasgow-i Royal Hospital for Sick Children-ben, a Harvard Egyetemen, a Long Island Yewish Hospital-ban, valamint a New York-i Pediatric Urology-n és 2002-ben a glasglowi Royal Hospital for Sick Children-ben, a Harvard Egyetemen, a Long Island Yewish Hospital-ban, a New York-i Pediatric Urology-n, valamint 2002-ben visiting professzor voltam a glasglowi egyetemen. Hat gyermekem és négy unokám van. Hobbim a gyermeksebészen kívül a vitorlázás és a síelés.

A Gyermekgyógyászat Szerkesztőségének

Tisztelt Szerkesztőség!

Beke Artúr és munkatársai által közölt, a terhesek Toxoplasma és cytomegalovírus (CMV) fertőzés vizsgálatával foglalkozó, a Gyermekgyógyászat 2013; 64:6. számában megjelent közleményének adatait áttanulmányozva, arra az álláspontra jutottunk, hogy a közleményben ismertetett adatok nem támasztják alá az elvégzett vizsgálatok indokoltságát, sem további hasonló vizsgálatok folytatását, szélesebb körben való alkalmazását.

Dr. Boda Domokos
egyetemi tanár, infektológus szakorvos
professor emeritus
SZTE Általános Orvostudományi Kar
Gyermekklinika

Dr. Nagy Erzsébet
egyetemi tanár, mikrobiológus szakorvos
professor emeritus
SZTE Általános Orvostudományi Kar
Klinikai Mikrobiológiai Diagnosztikai Intézet

Gyermekkori allergiadiagnosztika – A 2013-as evidencia alapú EAACI ajánlás újdonságai.

I. rész: Allergiatesztek általában

Réthy Lajos Attila dr.

Országos Gyermekegészségügyi Intézet, Budapest

LEVELEZÉSI CÍM:

Réthy Lajos Attila dr.

1113 Budapest, Diószegi u. 64.

E-posta: rethy.lajos@ogyei.hu

ÖSSZEFOGLALÁS A közleményben ismertetésre kerül az Európai Allergológiai és Klinikai Immunológiai Akadémia (EAACI) gyermekszekciója 2013-as gyermekallergológiai diagnosztikai ajánlása azaz „miért, hogyan, kit és mikor” teszteljünk?, első, általános része. Az állásfoglalás elsősorban az IgE típusú allergiák diagnosztikájával kapcsolatosan szolgál evidencia – alapú ajánlásokkal. Ezek szerint a diagnosztikai tesztelés korrekt anamnézis, arra jellemző tünetek, klinikai jelek megléte esetén lehet indokolt, kizárólag validált tesztekkel (prick teszt és specifikus IgE szint-meghatározás), az értékelésben is járatos szakemberek által indikálva. Mindkét teszt szenzitivitása jó, specifitásuk gyengébb. Életkori korlát alkalmazhatóságukra elvileg nincs, a bőrtesztek helyett azonban csecsemő- és kisdedkorban a vérből történő sIgE meghatározást preferáljuk. A szérumszint-össz-IgE-mérés az allergia specifikus diagnosztikájában nem alkalmazandó. Röviden ismertetésre kerülnek az újabb módszerek, a jövő lehetőségei, valamint a nem elfogadott, nem validált tesztek is.

KULCSSZAVAK allergia, atopia, gyermekkor, IgE-tesztek, prick teszt

Az allergiás betegségek magas előfordulási gyakorisága egyre nagyobb kihívások elé állítja az egészségügyi ellátórendszert. A tesztek iránti lakossági igény is fokozódó méreteket ölt világszerte. Gyakoriak a szűrővizsgálatok, számos laboratórium megkereshető interneten vagy telefonon allergia-tesztelés céljából. A betegek kérésére elvégzett, tünetekkel csak részben alátámasztott panelszűrések, és a sokszor nem is validált eredmények számos esetben még tovább fokozzák a bizonytalanságot. Másrészt a validált laboratóriumi eredmények interpretálása is tapasztalatot, megfelelő allergológiai jártasságot igényel. Nem egyszerű eldönteni, érdemes-e tovább lépni, ha az anamnézis ellent mond egy negatív bőrtesztnek vagy negatív specifikus IgE eredménynek. Célszerű szakemberrel elkülöníttetni egy ártalmatlan szenzibilizáltságot vagy ál-pozitivitást is a valódi allergiától. Számos negatív következmény, a betegekre nézve gyakran fölösleges vagy éppen káros diéta vagy egyéb életmódbeli megszorítás kerülhet el ezáltal.

Az Európai Allergológiai és Klinikai Immunológiai Akadémia (EAACI) gyermekszekciója először 2003-ban próbált a szakmának segíteni ebben az összetett kérdéskörben akkori ajánlásával (1). Azóta tíz év eltelt, ami indokolta az ajánlás megújítását, felfrissítését. 2013-ban jelent meg az EAACI gyermekszekciójának frissített ajánlása a gyermekkorú allergia diagnosztika témakörében, azaz „mi-

ért, hogyan, kit és mikor” teszteljünk? A közlemény az IgE alapú allergiákkal kapcsolatosan fogalmaz

1. táblázat: Evidenciaszintek és ajánlási hierarchia. Eigenmann PA et al: Pediatric Allergy Immunology 2013, 24: 195–209 (ref 2) alapján

Evidenciaszintek	
I.	Rendszerezett áttekintő tanulmányok, meta-analízisek és jó minőségű randomizált kontrollált vizsgálatok
II.	Két csoportot összehasonlító, nem randomizált tanulmányok, pl. követéses (kohorsz) vagy eset-kontroll vizsgálatok
III.	Egy adott csoport vizsgálata, pl. beavatkozás előtt/után
IV.	Esetsorozatok
V.	Esetleírások, szakértői vélemények, leíró irodalmi áttekintések, szakmai konszenzusok
Ajánlási hierarchia:	
A	Egybeeső konklúziójú, I. evidenciaszintű vizsgálatok
B	Egybeeső konklúziójú, II-III. evidenciaszintű vizsgálatok vagy másodlagos következtetések I. szintű vizsgálatokból
C	IV. evidenciaszintű vizsgálatok vagy másodlagos következtetések II-III. szintű vizsgálatokból
D	V. evidenciaszint vagy elégtelen bizonyítékon alapuló megfigyelés, állítás



meg friss, *evidencia alapú* ajánlásokat a gyermekkori allergiadiagnosztikával kapcsolatban (2).

Az ajánlások erősségét az irodalmi áttekintések alapján, az evidenciaszintek határozták meg, a nemzetközileg elfogadott besorolás alapján (1. táblázat).

A 2013-as EAACI ajánlás szerzői figyelembe vették azt is, hogy a diagnosztikai feladatok az egyes országokban más-más feltételek és szabályozás mellett, országonként eltérő képzettségű szakemberek által kerülnek elvégzésre. Az Egyesült Királyságban például, ahol az allergológus-immunológus szakképesítéssel rendelkezők száma néhány tucatti mindössze, az alapellátásban végzik az allergológiai diagnosztika legtöbb lépését és csupán a speciális eseteket küldik arra szakosodott nagyobb szakmai centrumba. Ezzel szemben hazánkban és számos más európai országban is az allergológiai diagnosztika és konzultációk már a szakellátás részét képezik.

A 2013-as EAACI ajánlás két részből áll. Az első, általános rész az IgE alapú tesztekkel foglalkozik, melyet jelen közlemény ismertet. A 2013-as EAACI ajánlás második, részletes része a klinikai tünetek alapján közelíti meg a gyermekkori allergológiai diagnosztikával kapcsolatban fölmerülő kérdéseket. Utóbbi magyar nyelvű ismertetését az előzetes tervek szerint a Gyermekgyógyászat folyóirat későbbi számában tesszük közzé.

A gyermekkori allergológiai diagnosztika főbb kérdéskörei tehát:

- Miért szükséges? – Azért szükséges mert számos gyermekkorban (is) jelentkező tünet háttérben állhat allergia.
- Mikor indokolt a tesztelés? Arra jellemző tünetek, klinikai jelek megléte esetén indokolt a tesztelés.
- Hogyan végezhető a tesztelés? A vizsgálatok csak validált tesztekkel végezhetőek. Értékelésük allergológiában megfelelő jártassággal bíró szakember feladata.

Milyen okból lehet indokolt a specifikus IgE szint vizsgálata?

1. Eldönteni, szükséges-e az allergénkerülés.

Pl. táplálékallergia esetén a tünetekkel ténylegesen összefüggésbe hozható allergének korrekt azonosítása alapján felállítható a ténylegesen kerülendő allergén(ek) megalapozott listája a pácienseknél, másrésztől megelőzhető az indokolatlan diéták is.

Az allergénkerülő életmód a gyógyszerhasználat mértékét is csökkentheti (pl. asztmásoknál a légzésfunkciós értékek javulását eredményezve (3). Közismert, hogy a kisdedkorban gyakoribb táplálékallergiák tünetei gyermekkorban spontán regre-

diálnak, az allergia kialszik. A prick teszttel észlelt erős kezdeti reakció vagy kifejezetten emelkedett specifikus IgE-érték pl. tojásra vagy tejre az allergia tartósabb voltára figyelmeztet kezdetektől (4-5). Ilyenkor indokolt a további rendszeres ellenőrzés. Ellenőrzés során a specifikus IgE-szint lényeges csökkenése arra utal, hogy a kérdéses étel biztonságosan visszaadható ételprovokációs teszt során.

2. Antiallergiás kezelés indikációjának felállításában.

Optimalizálható a hagyományos, antihisztamin alapú gyógyszeres kezelés időtartama is pl. a tüneteket kiváltó pollen korrekt azonosításával.

3. Immunterápia szükségességének meghatározásához

A manapság egyre elterjedtebb szublingvális immunterápia (SIT) indikálásához kötelező a tünetekért felelősnek tartott allergén azonosítása IgE alapú teszteléssel. A SIT igazoltan hatékony rhinitisben és asztmában (6, 7). Ráadásul szénanáthás gyermekek esetében szignifikánsan csökkenti az asztma kialakulásának későbbi lehetőségét is (8).

4. Fokozott kockázatúak azonosítása

A tej-tojásfehérjével szembeni korai IgE-szenzitizáció gyermekkorban fokozza az asztma kialakulásának későbbi kockázatát. A fokozott kockázatúak korai azonosítása lehetőséget adhat a primer megelőzésre (9). Ismert továbbá hogy meglévő táplálékallergia fokozhatja a más ételekkel szembeni későbbi allergia kialakulását is gyermekeknél. Tojásallergiások 20–25%-a szenibilizáltságot mutat földimogyoróra – ezért ilyenkor az utóbbi allergénre is indokolt a tesztelés (B) Földimogyoró-allergiások egy része diófélékre is allergiássá válhat a későbbiekben (10), ez főleg azon országokban tipikus, ahol a földimogyoróra és a diófélékre eleve gyakoribb az allergia együttes előfordulása, ezért inkább e régiókban lehet indokolt az együttes tesztelés is (B). Az ilyen esetek egy részében azonban csupán klinikailag nem releváns szerológiai (kerezst)reakcióról van szó.

Anamnézis, fizikális vizsgálat

A konzultáció során mindig alapvető a fizikális vizsgálat és emellett az anamnézis pontos felvétele, a sokszor szerteágazó, változatos tünetek kritikus, rendszerezett értékelése. Vannak allergiához és életkorhoz erősen köthető, egyértelműnek látszó tünetek (pl. pollenszezonban jelentkező szemés/vagy orrtünetek (2. táblázat), és van, amikor az allergiás háttér lehetősége csupán a differenciáldiagnosztika részeként merül föl (pl. csecsemőkori ismétlődő hányások esetében).

2. táblázat: Tipikus allergiás tünetek gyermekkori prevalenciája. Forrás: (Ref 2) Eigenmann PA et al: Pediatric Allergy Immunology 2013; 24:195-209.

Klinikai kép	Életkor	Prevalencia	Hivatkozás
Allergiás asztma	6–7 évesek	25%-ig	*
Allergiás rhinitis/conjunctivitis	6–7 évesek	20%-ig	*
Krónikus hasmenés	csecsemők	3–5%	(29)
Táplálékallergia	gyermekkor	3–5%	(30)
Atopiás ekzema	6–7 évesek	18%-ig	*

* Asher MI, Montefort S, Björkstén B, et al. Worldwide time trends in the prevalence of symptoms of asthma, allergic rhinoconjunctivitis, and eczema in childhood: ISAAC Phases One and Three repeat multicountry cross-sectional surveys. Lancet 2006; 368:733-43.

A gondos anamnézis és a fizikális vizsgálat tehát az allergológiai diagnosztikában is alapvető és nem elhanyagolható. A tünetek pontos feljegyzése, egy lehetséges kiváltó ágens és a reakció bekövetkezése közötti időbeni kapcsolat feltérképezése sokat segíthet a megfelelő, megerősítő tesztek helyes kiválasztásában.

A tünetekkel kapcsolatban az anamnézis célja:

- jellemezni a reakció típusát, súlyosságát,
- azonosítani a kiváltó allergéneket és/vagy egyéb faktorokat,
- meghatározni az expozíció és a reakció közötti időtartamot,
- azonosítani minden lehetséges kapcsolódó faktort, körülményt.

A fentiekén kívül fontos lehet még: az általános környezet (otthon, iskola, háziállatok esetleges jelenléte, időjárási, aerobiológiai* és beltéri környezeti viszonyok), allergiás előzmények a családi anamnézisben, anyai dohányzás, a születés módja valamint a szoptatás, hozzátáplálás kérdésköre is.

*Az aktuális pollenhelyzetről tájékozódni lehet az interneten. Pl. az OKI Aerobiológiai Monitorozási Osztály honlapján: <http://oki.antsz.hu/lakossagnak/pollenhelyzet>

Gyakorlati tesztelés

Bőrteszt (prick teszt) és szérumból IgE-tesztek

Prick teszt (skarifikációs/intrakután teszt)

A prick teszt az 1. típusú (IgE függő) allergiás reakciók detektálására alkalmas, viszonylag egyszerű, gyors eredményt adó módszer. Megfelelő felszereléssel (életmentő készlet, oxigén) ellátott rendelőben is végezhető, biztonságosnak tartott vizsgálat.

Alapvető követelmény ugyanakkor az is, hogy a prick teszt elvégzését és értékelését ebben gyakorlott személyzet végezze!

Főleg légúti allergének vizsgálatát érdemes ilyen módon végezni. Az alkar hajlító felszínére cseppentett allergénkivonatot a cseppek alatti bőr óvatos, felszínes, eszközös megsértésével (prick lándzsával vagy vékony injekciós tűvel) „skarifikálják”, ezáltal az allergén bejut a mélyebb hámrétegekbe is. Az eredményt 15–20 perc múlva értékelik. Pozitív az eredmény, ha az allergiás (csalán) göb átmérője legalább 3 mm-es vagy ennél nagyobb. Nagyobb reakciónál a csalánkiütés/göb legnagyobb átmérőjét célszerű mérni (11). A bőrreakciót azonban fokozott dermatographismustól; fizikai inger okozta bőrreakciótól és pl. antihisztamin szedése okozta reakciómentességtől is el kell különíteni, negatív és pozitív (hisztamin) kontroll alkalmazásával. Általában standard kivonatok alkalmazása célszerű. Kivételt jelenthet labilis allergénkivonatok okozta álnegativitás gyanújakor friss gyümölcs/zöldség kaparék közvetlen alkalmazása a bőrön („prick-to prick” teszt).

A prick teszt főbb kontraindikációi:

- antihisztamin alkalmazása a tesztet megelőző 3 napon belül,
- aktív ekzema,
- szteroid/immunmoduláns kezelés a teszt helyén (bár a szteroidok lokális alkalmazása, mint kontraindikáció, nem igazolt evidenciaszinten!)

Lényeges gyakorlati szempont az is, hogy egy akut allergiás reakció idején, illetve egy erősebb reakciót követően megközelítőleg egy hónapig nem érdemes bőrtesztet elvégeztetni, hamis eredményeket adhat.

Kisebbségi gyermekeknél, különösen 2 éves kor alatt megfontolandó a prick teszt alkalmazása: elvileg nem kizárt a lehetősége az új ajánlások szerint, de óvatosság szükséges a kivitelezésben és az értékelésben, mivel a kisebb gyermekek stresszhelyzetként élik meg bőrükön a prick lándzsával történő apró szúrásokat is, a sírás, ellenkezés gyakran kivitelezhetetlenné, értékelhetetlenné teszi a tesztet. Csecsemők, kisdedek esetében ezért sokszor célszerűbb a vérből történő specifikus IgE-szintek mérését választani elsőként a teszteléshez.

Intradermális tesztelés

Intradermális teszteléskor az allergén oldatot a bőrbe fecskendezik, ezért érzékenyebb mint a prick teszt. A mindennapi gyakorlatban legtöbbször mégsem jön szóba, csak speciális indikációkban, pl. gyógyszerallergia esetén merülhet fel alkalmazása. Fontos megjegyezni, hogy az anaphylaxia veszélye ennél a vizsgálatnál fokozott, ezért a kizárólag intenzív háttérrel felszerelt fekvőbeteg-intézményben végezhető!



Össz-IgE-szint mérése

A rutinszerű össz-IgE-szint mérése nem indikált az allergiaspecifikus diagnosztikában.

Az össz-IgE-szint mérés indikációi a következők:

- I. Omalizumab (monoklonális anti-IgE antitest) terápiában a dózis meghatározásban segíthet.
- II. Diagnosztikus paraméter allergiás bronchopulmonalis aspergillosisban.
- III. Provokációs tesztek reaktivitásának meghatározásában az egyik lehetséges algoritmusparaméter.

Utóbbi főként táplálékallergiák diagnosztikájában jöhet szóba jövőbeni lehetséges alternatívaként az allergénnel történő direkt provokációs tesztek helyett. A provokációs tesztek ugyanis nem veszélytelenek, anaphylaxiaveszély miatt kizárólag megfelelő személyi és tárgyi feltételekkel rendelkező kórházi osztályon végezhetők. Több ilyen algoritmust tesztelnek világszerte (12).

IgE alapú tesztek

Az allergénspecifikus IgE- (spltgE-) szinteket csak validált módszerrel ajánlott mérni **(B)** (13), viszont bármely életkorban kivitelezhetők. A tesztelni kívánt allergéneket a tünetek, az életkor és a helyi szenzitizáltsági megoszlás alapján célszerű meghatározni. A validált spltgE módszerek általában ELISA-alapú tesztek, kvantitatív eredményeket adnak **(B)**. A teszt során a szérumban lévő allergénspecifikus IgE kötődik a szolid (ritkán folyadék-) fázison immobilizált, gyári allergénkivonathoz.

A >0,1, illetve >0,35 kU/ml spltgE-szintek már pozitívnak tekinthetők, de lényeges eltérések lehetnek a különböző technikák /assay-k között, módszertani különbségekből fakadóan **(C)**, ezért a különböző cégek által forgalmazott kvantitatív tesztek nem összevethetők!

Általában a prick teszt és a validált spltgE-tesztek szenzitivitása jónak mondható, specifitásuk kevésbé **(C)**, de ez sokszor függ a tesztelt allergéntől is. A prick teszt és az spltgE-vizsgálat egymás kiegészítőinek tekinthetők. Kombinálásuk bizonyos esetekben (pl. amikor valamelyik teszt negatív eredményt ad egyértelműen pozitív anamnesztikus adat ellenére), indokolt lehet mert ez növelheti a diagnosztikai pontosságot.

E tesztek negatív prediktív értéke hasznos kiegészítő információkkal szolgálhat pl. IgE-alapú táplálékallergiák kizárásában (14) **(C)**. Fontos azonban szem előtt tartani, hogy nagyon erős allergiás reakció (pl. anaphylaxiás reakció) után 4-6 hétig anergiás válasz várható, tehát az ezen időszakon belül elvégezni kívánt IgE-tesztek álnegatív eredményt adhatnak. Ezért megfelelő eredményt csak legalább 6 héttel a (komoly) reakció lezajlása után elégezett IgE alapú vizsgálatoktól várhatunk.

Fontos azt is megjegyezni, hogy sem az egyedi, aktuálisan mért spltgE-szintek, sem a prick teszt reakció mértéke nem tükrözik az allergia klinikai súlyosságát. Kvantitatív vizsgálatok szerint a mért IgE-értékek arányosak viszont az allergiás tünetek megjelenésének valószínűségével. Bár az egyes élelmiszerekre meghatározott diagnosztikus „cut-off” értékek fellelhetők a szakirodalomban – ugyanakkor ezek a cut-off értékek lényegesen eltérnek vizsgálatonként és populációnként –, ezért interpretációjukkor mindezeket a korlátokat figyelembe kell venni (14-17) **(C)**.

Össz-IgE és spltgE lehetséges kapcsolata: ha magas spltgE-panelértékek egy szintén magas össz-IgE-értékkel társulnak (>1000 KU/ml), akkor a spltgE-értékeket fenntartásokkal kell fogadni!

Nyers allergénkivonatok kérdése: a nyers allergénkivonatokkal kapott eredmények kiértékelésében figyelembe kell venni, hogy ezek az extraktumok általában nem standardizáltak! Fals-pozitív eredményeket okozhat például nem standardizált fapollen kivonat méhméregre érzékenyekben, a kereszt-reakciót adó szénhidrát-determinánsok miatt.

Ezeket a hiányosságokat a standardizált kivonatok preferálásán túl az újabb diagnosztikus tesztek (microarray-k, Component Resolved Diagnosis – CRD) jövőbeni alkalmazása is csökkentheti. A CRD nagyfokban tisztított vagy rekombináns allergéneket használ nyers kivonatok helyett. Pl.: Ara h2, a földimogyoró major antigén eredményesen alkalmazható földimogyoró-allergia előre jelzésében gyermekkorban (18-20) **(C)**.

Egyéb (nem IgE alapú) tesztek

Basophil aktiváció étel/gyógyszerallergiák esetében, illetve anti-IgE-kezelés monitorozásában alkalmazható **(B)**, lymphocitaaktivációs tesztek étel-/gyógyszerallergiákban **(B, C)**. Alkalmazásuk első sorban specializált centrumokra korlátozódik világszerte.

A szérumtriptáz mérése anaphylaxia diagnózis felállításában segíthet, különösen tünetszegény esetekben, magas specifitásával. A vizsgálat szenzitivitása azonban gyenge, különösen táplálék indukálta reakciókban (21). Patch teszt korlátozottan alkalmazható atopiás ekzema bizonyos esteiben, valamint gastrointestinalis tünetekkel járó ételallergiákban. A pozitív teszt eredményt gyakran provokációs teszttel kell megerősíteni (22, **B**). Endoszkópia (gastrointestinalis, nasalis) bizonyos allergiás jeleket mutathat az adott szervekben, de ezek a vizsgálatok is speciális képzettséget igényelnek.

Provokációs próbákra főleg táplálékallergiában lehet szükség. Táplálékallergiában a provokációs



próbák az eliminációs diéta indokoltságának meghatározásában, illetve követésre, a reakcióküszöb meghatározására alkalmazhatók. A „gold standard” a kettős vak, placebokontrollált táplálékprovokációs próba (DBPCFC), de főként kisdeteknél a nyílt provokáció is elfogadott. Ha nyílt provokáció során csak szubjektív tünetek jelentkeznek, célszerű az allergént vehikulum alkalmazásával rejtetni. Mivel a provokációs próbák nem veszélytelenek, kivitelezésük során komolyabb allergiás reakció, akár anaphylaxia is előfordulhat, ezért szigorúan csak intenzív osztályos háttérrel rendelkező kórházi körülmények között szabad ezeket elvégezni (23-25).

Komolyabb alternatív lehetőségként fokozatosan előtérbe kerül a laboratóriumi és klinikai paraméterekre alapozott algoritmusok pozitív prediktív értékének vizsgálata. Ezek egyelőre még tesztelési fázisban vannak, de alkalmazásukhoz nagy reményeket fűznek (12).

Gyógyszer- és légúti provokációk: specializált centrumban végezhető, részletesen lásd a következő számban publikálandó 2. részben, az adott alfejezetben.

Nem igazolt tesztek: az IgG alapú tesztek alkalmazhatóságáról, értékeléséről a diagnosztikában nem áll rendelkezésre kellő adat, információ. Az IgG4 tesztek használata diagnosztikai célra nem javasolt (26). Ugyanakkor az IgG4 szerepe a rendelkezésre álló kísérletes vizsgálatok szerint toleranciában felmerül. További vizsgálatok szükségesek az IgG4 tesztek jövőbeni lehetséges diagnosztikai szerepének meghatározásához (27).

Nem validált tesztek: elektromágneses konduktancia, kineziológia, hajanalízis, irisdiagnosztika, arctermográfia, gyomornedv-analízis stb. Ezek a tesztek semmiféle ellenőrizhető, megalapozott információval nem szolgálnak az IgE típusú allergiák meglétéről (15, 28), ezért alkalmazásuk egyáltalán nem javasolt.

Summary

Allergy-testing in children – The new evidence-based recommendations from EAACI, 2013

Part I: General allergy testing

Réthy Lajos Attila dr., „OGYEI” National Institute for Child Health, Budapest, Hungary

Present paper describes the general diagnostic part of the updated statement of the European Academy of Allergy and Clinical Immunology (EAACI) Section on Pediatrics: Testing children for allergies: why, how, who and when? Eigenmann et al, PAI 2013. The Statement gives evidence-based recommendations primarily on the diagnosis of IgE-type allergies. The use of diagnostic tests can be justified only in the presence of well-taken history, suggestive symptoms and clinical signs together with the application of validated tests (skin prick test: SPT and/or serum specific IgE: sptIgE) only, indicated by physicians experienced in the proper evaluation of the test-results. Both SPT and sptIgE assays display a good sensitivity together with a lower specificity. There is no theoretical age-limit in the use of these tests, however sptIgE tests are preferred among babies and toddlers. Measurement of total serum IgE has no indication in specifically diagnosing allergic diseases. Novel methods, future possibilities as well as unproven and non-validated diagnostic tests have also been described briefly.

KEYWORDS allergy; atopy; childhood; IgE tests; skin prick testing

Irodalom

- Høst A, Andrae S, Charkin S, Diaz-Vázquez C, Dreborg S, Eigenmann PA, Friedrichs F, Grinstead P, Lack G, Meylan G, Miglioranza P, Muraro A, Nieto A, Niggemann B, Pascual C, Pouech MG, Rancé F, Rietschel E, Wickman M: Allergy testing in children: why, who, when and how? *Allergy* 2003; 58:559-69.
- Eigenmann PA, Atanaskovic-Markovic M, O'B Hourihane J, Lack G, Lau S, Matricardi PM, Muraro A, Namazova Baranova L, Nieto A, Papadopoulos NG, Réthy LA, Roberts G, Rudzeviciene O, Wahn U, Wickman M, Høst A: Testing children for allergies: why, how, who and when: An updated statement of the European Academy of Allergy and Clinical Immunology (EAACI) Section on Pediatrics and the EAACI-Clemens von Pirquet Foundation. *Pediatric Allergy Immunology* 2013; 24:195-209.
- Papadopoulos NG, Arakawa H, Carlsen K-H, et al. International consensus on (ICON) pediatric asthma. *Allergy* 2012; 67:976-97.
- Skripak JM, Matsui EC, Mudd K, Wood RA. The natural history of IgE-mediated cow's milk allergy. *J Allergy Clin Immunol* 2007; 120:1172-7.
- Ho MHK, Wong WHS, Heine RG, Hosking CS, Hill DJ, Allen KJ. Early clinical predictors of remission of peanut allergy in children. *J Allergy Clin Immunol* 2008; 121:731-6.
- Calderon MA, Alves B, Jacobson M, Hurwitz B, Sheikh A, Durham S. Allergen injection immunotherapy for seasonal allergic rhinitis. *Cochrane Database Syst Rev*. 2007 Jan 24; (1):CD001936
- Radulovic S, Wilson D, Calderon M, Durham S. Systematic reviews of sublingual immunotherapy (SLIT). *Allergy* 2011; 66:740-52.
- Niggemann B, Jacobsen L, Dreborg S, et al. Five-year follow-up on the PAT study: specific immunotherapy and longterm prevention of asthma in children. *Allergy* 2006; 61:855-9.
- Tariq SM, Matthews SM, Hakim EA, Arshad SH. Egg allergy in infancy predicts respiratory allergic disease by 4 years of age. *Pediatr Allergy Immunol* 2000; 11:162-7.
- Clark AT, Ewan PW. The development and progression of allergy to multiple nuts at different ages. *Pediatr Allergy Immunol* 2005; 16:507-11.
- Konstantinou GN, Bousquet PJ, Zuberbier T, Papadopoulos NG. The longest wheal diameter is the optimal measurement for the

- evaluation of skin prick tests. *Int Arch Allergy Immunol* 2010; 151: 343-5.
12. DunnGalvin A, Daly D, Cullinane C, et al. Highly accurate prediction of food challenge outcome using routinely available clinical data. *J Allergy Clin Immunol* 2011; 127: 633-9.e1-3.
 13. Hamilton RG, Williams PB. Human IgE antibody serology: a primer for the practicing North American allergist/ immunologist. *J Allergy Clin Immunol* 2010; 126:33-8.
 14. Du Toit G, Santos A, Roberts G, Fox AT, Smith P, Lack G. The diagnosis of IgE mediated food allergy in childhood. *Pediatr Allergy Immunol* 2009; 20:309-19.
 15. Sicherer SH, Wood RA. Allergy testing in childhood: using allergen-specific IgE tests. *Pediatrics* 2012; 129:193-7.
 16. Eigenmann PA. Are specific immunoglobulin E titres reliable for prediction of food allergy? *Clin Exp Allergy* 2005; 35:247-9.
 17. Stiefel G, Roberts G. How to use serum specific IgE measurements in diagnosing and monitoring food allergy. *Arch Dis Child Educ Pract Ed* 2012; 97:29-36.
 18. Nicolaou N, Poorafshar M, Murray C, et al. Allergy or tolerance in children sensitized to peanut: prevalence and differentiation using component-resolved diagnostics. *J Allergy Clin Immunol* 2010; 125: 191-7.e1-13.
 19. Dang TD, Tang M, Choo S, et al. Increasing the accuracy of peanut allergy diagnosis by using Ara- h2. *J Allergy Clin Immunol* 2012; 129:1056-63.
 20. Asarnoj A, Moverare R, Ostblom E, et al. IgE to peanut allergen components: relation to peanut symptoms and pollen sensitization in 8-year-olds. *Allergy* 2010; 65:1189-95.
 21. Brown SG, Blackman KE, Heddle RJ. Can serum mast cell tryptase help diagnose anaphylaxis? *Emergency Medicine* 2004; 16:120-4.
 22. Mehl A, Rolinck-Werninghaus C, Staden U, et al. The atopy patch test in the diagnostic workup of suspected foodrelated symptoms in children. *J Allergy Clin Immunol* 2006; 118:923-9.
 23. Sampson HA, Ho DG. Relationship between food-specific IgE concentrations and the risk of positive food challenges in children and adolescents. *J Allergy Clin Immunol* 1997; 100:444-51.
 24. Dunngalvin A, Segal LM, Clarke A, Alizadehfhar R, Hourihane JO. Validation of the Cork-Southampton Food Challenge Outcome Calculator in a Canadian sample. *J Allergy Clin Immunol*. 2013 Jan; 131(1):230-2.
 25. Sampson HA, Gerth van Wijk R, Bindslev-Jensen C, Sicherer S, Teuber SS, Burks AW, et al. Standardizing double-blind, placebo-controlled oral food challenges: American Academy of Allergy, Asthma & Immunology- European Academy of Allergy and Clinical Immunology PRACTALL consensus report. *J Allergy Clin Immunol* 2012; 130:1260-74.
 26. Stapel SO, Asero R, Ballmer-Weber BK et al. Testing for IgG4 against foods is not recommended as a diagnostic tool: EAACI Task Force Report. *Allergy* 2008; 63:793-6.
 27. Sverremark-Ekström E, Hultgren EH, Borres MP, Nilsson C. Peanut sensitization during the first 5 yr of life is associated with elevated levels of peanut-specific IgG. *Pediatr Allergy Immunol* 2012; 23:224-9.
 28. Bernstein IL, Li JT, Bernstein DI, et al. Allergy diagnostic testing: an updated practice parameter. *Ann Allergy Asthma Immunol* 2008; 100:S1-148.
 29. Fine KD, Schiller LR. AGA technical review on the evaluation and management of chronic diarrhea. *Gastroenterol* 1999; 116:1464-86.
 30. Rona RJ, Keil T, Summers C, et al. The prevalence of food allergy: a meta-analysis. *J Allergy Clin Immunol* 2007; 120:638-46.

Útavaló–tudnivaló

- IgE alapú allergológiai diagnosztika alkalmazása csakis korrekt anamnézis, arra jellemző tünetek, klinikai jelek megléte esetén lehet indokolt, kizárólag validált tesztekkel (prick teszt és specifikus IgE-szint-meghatározás), az értékelésben is jártos szakemberek által indikálva.
- Mindkét teszt szenzitivitása jó, specificitásuk gyengébb.
- Életkori korlát alkalmazhatóságukra elvileg nincs, a bőrtesztek helyett azonban csecsemő- és kisdedkorban a vérből történő splgE-meghatározást preferáljuk, egyebekben ezek a tesztek komplementerei egymásnak.
- Kombinálásuk bizonyos esetekben (pl. amikor valamelyik teszt negatív eredményt ad egyértelműen pozitív anamnesztikus adat ellenére), indokolt lehet mert ez növelheti a diagnosztikai pontosságot.
- Sem az splgE-szintek, sem a prick teszt reakció mértéke nem tükrözik az allergia klinikai súlyosságát. A mért IgE-értékek az allergiás tünetek megjelenésének valószínűségével arányosak.
- A szérum össz-IgE-szint mérés az allergiaspecifikus diagnosztikájában nem alkalmazandó.

Tesztkérdések

1. Melyik állítás igaz?

- a) A szérumspecifikus IgE és a prick teszt szenzitivitása és specificitásuk egyaránt jó
- b) A szérumspecifikus IgE és a prick teszt szenzitivitása és specificitásuk is gyenge
- c) A szérum specifikus IgE és a prick teszt szenzitivitása jó, specificitásuk gyenge
- d) A szérumspecifikus IgE és a prick teszt szenzitivitása rossz, specificitásuk gyenge

2. Melyik állítás igaz?

- a) Csak a magas splgE-szint tükrözi az allergia klinikai súlyosságát.
- b) Csak a kiterjedt prick teszt reakció tükrözik az allergia klinikai súlyosságát.
- c) Mind a magas splgE-szint, mind a kiterjedt prick teszt reakció tükrözik az allergia klinikai súlyosságát.
- d) Az splgE-szintek, illetve a prick teszt reakció mértéke nem az allergia klinikai súlyosságát tükrözi. A mért IgE-értékek az allergiás tünetek megjelenésének valószínűségével arányosak.

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!

Benignus epilepszia centrotemporalis tüskékkel

Benign epilepsy with centrotemporal spikes

Hollódy Katalin dr.

PTE Klinikai Központ Gyermekgyógyászati Klinika

E-posta: hollody.katalin@pte.hu

A benignus epilepszia centrotemporalis tüskékkel az ún. focalis epilepsziák csoportjába tartozik.

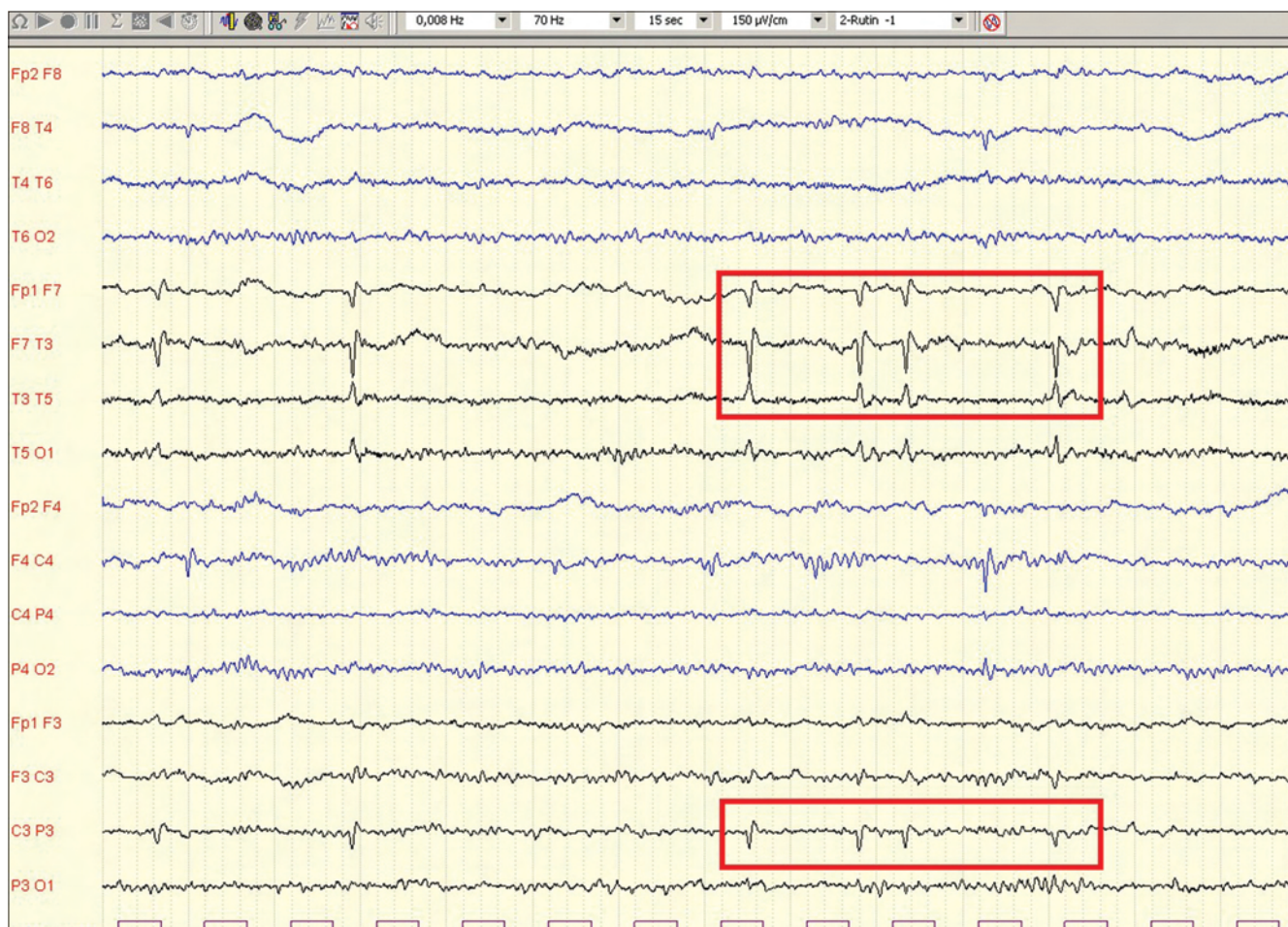
A focalis roham az egyik oldali agyféltekében induló rohamot jelent. A focalisan induló convulsiók esetében a gyermek tünetei nemcsak attól függnék, hogy melyik lebenyt érinti a roham, hanem befolyásolja az idegrendszer érettsége, a gyermek agyának, pályarendszereinek intakt vagy beteg volta is. A focalis görcsöket produkáló gyermekek többségénél nincs kimutatható gócos strukturális laesio, ellentétben a felnőttekkel, ahol valamiféle focalis eltérés (tumor, stroke) gyakran megtalálható.

Focalisan elhelyezkedő EEG-eltérésről akkor beszélünk, ha az EEG anomália csak kevés elvezetésben van jelen. A digitális EEG egyik nagy előnye,

hogy többféle elvezetés kombinációt alkalmazhatunk. Egy kattintással válthatunk a különböző montázsok között. A montázsok váltásakor új részletek jelenhetnek meg, ami az értékelést megkönnyíti, biztosabbá teszi.

A klinikus feladata, hogy az epilepsziás jellegű convulsio lezajlása után megpróbálja valamely epilepszia szindrómába sorolni a jelenséget. Ez elsősorban a beteg életkora, pszichomotoros statusa, a görcs típusa és az EEG alapján lehetséges. A szindromatológiai diagnózis segít egyrészt a kezelés, másrészt a prognózis felállításában.

A benignus epilepszia centrotemporalis tüskékkel (Benign Epilepsy with Centrotemporal Spikes =BECTS, más néven Rolando epilepszia) 4–13 éves életkorú (leggyakrabban 7-10 éves), korábban egészséges fejlődésű, normális intellektusú gyermekek betegsége. Az összes gyermekkori epilepsziák 10–15%-a. A rohamok többnyire alvás kapcsán jelentkeznek, de kialakulhatnak éber állapot-



1. ábra: Bipoláris elvezetésben 9 Hz normális háttértevékenység látható. F7-T3, T3-T5, C3-P3 felett közel azonos morfológiájú, magas feszültségű bifázisos tüskék látszanak. A kék sorok a páros számmal jelzett jobb félteke feletti, a fekete sorok a páratlan számmal jelzett bal félteke feletti elektromos aktivitást mutatják. F4-C4 területén egy-egy bifázisos tüske szintén megjelenik.

ban is. Ikertanulmányok alapján genetikai eredet lehetséges. Az EEG igen jellemző. Az EEG minősége és a rohamfrekvencia között nincs összefüggés. Koponya-MRI: benignus volta miatt korábban nem tartották szükségesnek. Mai tudásunk szerint javasolt a speciális epilepszia-protokoll szerint végzett MRI, mert a betegek kisebb részében patológia vizualizálható.

A rohamok általában ritkán jelentkeznek, évi 1-2 roham jellemző, ezért felmerülhet a kérdés, hogy szükséges-e feltétlenül az antiepileptikum kezelés beállítása. Amennyiben igen, sulthiam (Ospolot) vagy carbamazepin az elsőként választandó szer.

Prognózis: jó, a betegek 3-4 éven belül rohammentesek lesznek. Az utóbbi időben felvetik, hogy valóban olyan benignus-e ez az epilepszia szindróma, mert tanulási és magatartási zavarokat okozhat.

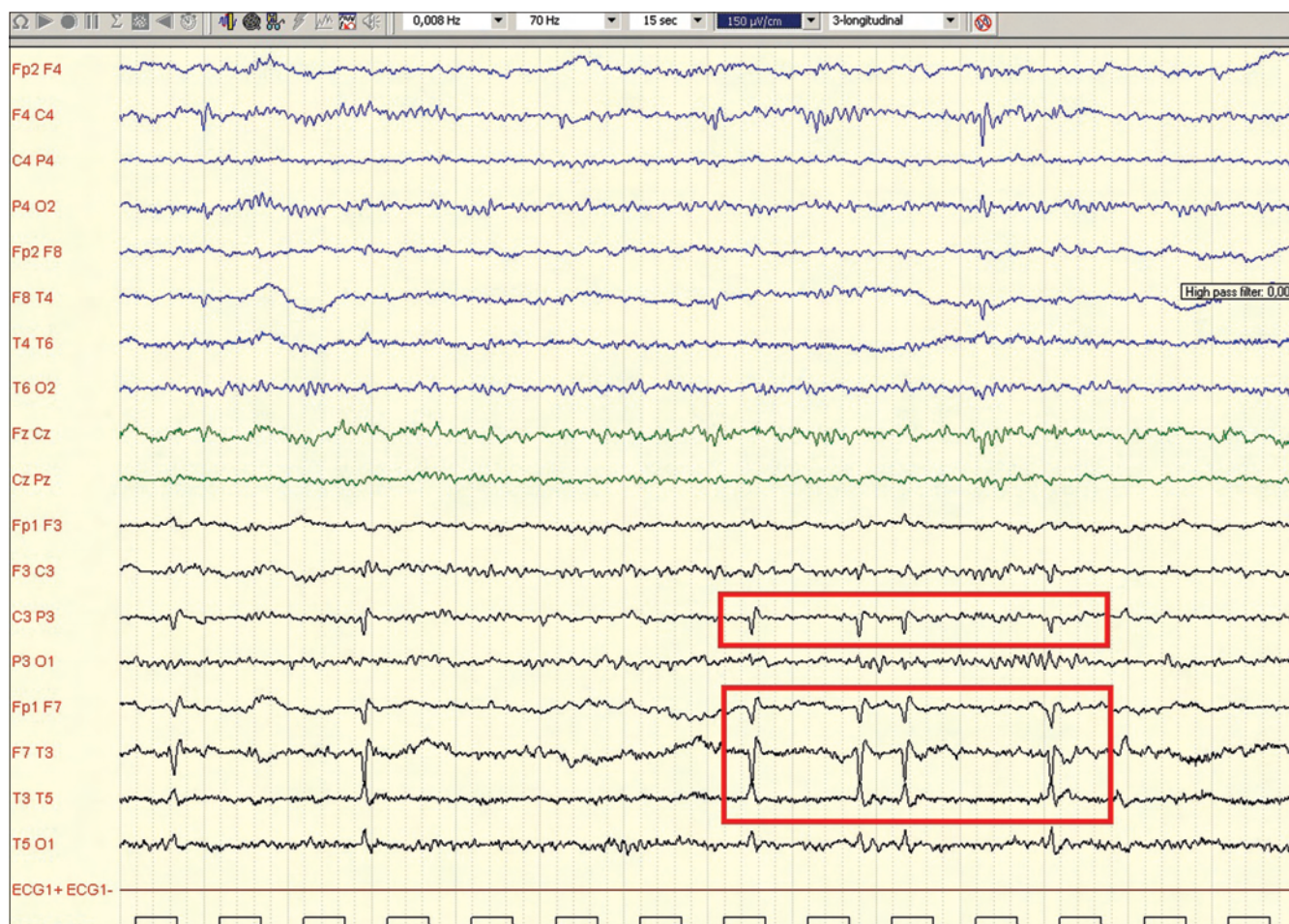
Betegtörténet

9 éves fiú. Perinatális anamnézise negatív. Pszichomotoros fejlődése korának megfelelő ütemű. Családi anamnézis pozitív, az apai nagybácsi gyermekkorában epilepsziás volt.

Klinikánkra történő felvételét megelőzően éjszaka, elalvás után kb. egy órával a szülők hörgő hangra lettek figyelmesek, a gyermek jobb szájfele rángott, nyálzott, beszélni nem tudott, de értette, amit mondtak neki. Kb. 1 percre tartott a roham, beszélni kb. 25 perc múlva tudott. A roham 2 hónap múlva ismétlődött, ekkor a gyermek éjszakai alvásából felébredt és mondta az édesapának, hogy „baj van”, szája, nyelve zibbad. Öklendezett, torkában csomót érzett, jobb arcfele rángott.

Video-EEG felvételén rohamot nem regisztráltunk. Éber állapotban, csukott szemmel történt a vizsgálat. A háttértevékenység, vagyis a beteg EEG-felvételén tartósan látható EEG-aktivitás életkorra jellemző. Bal oldalon centrotemporálisan láthatók bifázisos tüskék. (Az elektródok a betűjelüket arról a lebenyről kapják, amelyek felé helyeztük őket. Természetesen a fejre rögzített elektródok egy része nem pontosan csak azon lebeny elektromos aktivitását fogja tükrözni, amely felé felhelyeztük, hanem a szomszédos agylebenyét is. Például a T3 és T4, un. középső temporális elektródok az alsó centrális agyterület aktivitását is regisztrálják.)

Sulthiam adása mellett rohammentes. Jól tanul, mesemondó versenyt nyert nemrégiben.



2. ábra: Montázst váltva (un. longitudinalis montázs) ugyanezen EEG szakasz látható. A kék sorok a jobb oldali, a fekete sorok a bal oldali agyfélteke működését mutatják, míg a zöld sorok a centrálisan elhelyezett elektródok által rögzített agyi elektromos tevékenységet. Az F7-T3, T3-T5 és C3-P3 feletti, vagyis a bal centrotemporális terület feletti dominancia igen jól kivehető. F4-C4 területén egy-egy bifázisos tüske szintén megjelenik.



Epigenetikai változások vizsgálati módszerei

Methods for studying epigenetic changes

Bálint Bálint László dr.

Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar,
Biokémiai és Molekuláris Biológiai Intézet, Klinikai
Genomikai és Személyreszabott Orvoslási Központ
e-posta: lbalint@med.unideb.hu

Az epigenetikai változások alatt azon molekuláris szintű módosításokat értjük, melyek nem a DNS szekvenciájának megváltoztatása által öröklődnek. A megváltozott tulajdonság átöröklődhet egy sejtcikluson keresztül, de az epigenetikai öröklődés legszigorúbban vett értelmezése szerint a tulajdonságnak egy generációnyit kell öröklődnie. Tárgyunk értelmezve, mindazon fehérje- és DNS-módosításokat tekintjük epigenetikai módosításoknak, amelyek egy adott DNS-szekvencia esetén, a kromatin szintjén egy gén átíródását módosítják.

Klasszikus értelemben a legismertebb epigenetikai módosítás a DNS-metiláció, mely egy gén átírását megakadályozhatja és ezáltal „pszeudo-mutációt” hoz létre, azaz bár a génben nincs szekvencia szintjén mutáció és a DNS szekvenciáját megismerve semmi nem utal a gén hibás működésére, az adott betegben a gén mégsem fejeződik ki és a tünetek nagyon hasonlóak az olyan betegek tüneteihez, akikben a génben egy súlyos mutáció van.

A legismertebb epigenetikai módosítás a DNS-metiláció, de epigenetikai módosításoknak tekintjük a DNS-hez fizikailag szorosan kapcsolódó hisztonokon enzimek által létrehozott módosításokat is, mint például a foszforilációt, az acetilációt és a metilációt. Klinikai jelentőségét ezen módosításoknak az adja, hogy a létrehozó enzimek gátlószerei már gyógyszerként elérhetők. Epigenetikai támadáspontú gyógyszerek először az onkológiai betegségekben kerültek bevezetésre, de ma már új alkalmazási célpontok is megjelentek, mint például a neurodegeneratív betegségek, a psoriasis, a 2-es típusú diabetes és az atherosclerosis.

A legismertebb epigenetikai módosítások a DNS-metiláción túl a hisztonvégeken enzimek által létrehozott módosítások, mint például a foszforiláció, az acetiláció és a metiláció. Klinikai jelentőségét ezen módosításoknak az adja, hogy a létrehozó enzimek gátlószerei már gyógyszerként elérhetők.

A diagnosztikában jelenleg csak a DNS-metilációt vizsgálják, ezért összefoglalónkban ennek a vizsgálati metodikáját tárgyaljuk.

A **DNS-metiláció** citozin és guanin ismétlődő szakaszok citozinjain fordul elő (CpG-szigetek). Ha egy gén promóterében (génátírást szabályozó régiójában) CpG-metiláció előfordul, akkor megakadályozza a gén kifejeződését az adott sejtben. Az egyedi gének szabályozása mellett szerepet játszik a genomális imprintingben (az apai és anyai allélek egyenlőtlen kifejeződése) az X kromoszóma inaktivációban (Barr-test kialakulásánál) és genomi transzpozonok inaktiválásában (zavara előfordul daganatokban).

A vizsgálatok kiindulási anyaga minden esetben tisztított, jó minőségű és kellő mennyiségű DNS. A mintavétel helyét meghatározza a hibás metilációs mintázat előfordulása: történhet perifériás vérből, ha minden sejt érintett (pl. szindrómákban) vagy az érintett szövetből (daganatok esetében).

A legegyszerűbb metilációs vizsgálat esetében metilációs-specifikus restrikciós enzimekkel hasítjuk meg a DNS-t. A restrikciós enzimek olyan bakteriális enzimek, melyek segítségével a baktérium védekezik az idegen DNS-molekulák ellen. Az enzimek egy specifikus szakaszt ismernek fel a DNS-ben és a szakaszt elhasítják, ha nem metilált, míg a sejt saját DNS-ét egy metiláz enzim segítségével metilált állapotban tartja. Pl. *HpaII* enzim a nem metilált CCGG szakaszokat hasítja. Hagyományosan a detektálást Southern blot elemzéssel végezték. Mivel a Southern blot igen munkaigényes, PCR alapú módszerek is elterjedtek. PCR detektálás esetén a mintát hasítás után egy olyan primer párral amplifikáljuk, mely a vizsgálni kívánt szakaszt közrefogja. Értelemszerűen, csak a metilált, azaz nem hasított szakaszokról fogunk PCR-jelet detektálni. A nem metilált szakaszokat az enzim elhasítja, ezért nem adnak PCR jelet, ám egy metilált szakasz esetén pozitív jelet kapunk.

Metilációs-specifikus PCR-módszerek esetén olyan metodikára van szükség, mely különbséget tesz a metilált és nem metilált templát között. Ez történhet metilspecifikus primerekkel vagy olyan nem metilspecifikus primerekkel, amelyekhez metil-specifikus blokkoló primereket keverünk. A PCR alapú módszerek nagyon sokrétűek, jelezve azt is, hogy nagy technikai kihívás egy metilspecifikus érzékeny és specifikus rendszert beállítani.

A legpontosabb DNS-metilációs azonosítási módszer, mely sok adatpontot szolgáltat és bázispárpontossággal ad választ a metiláció jelenlétére a biszulfitos kezelésen alapul. Lényege, hogy a metilált citidin biszulfid kezelés hatására egy báziskonverzió keresztül uracillá alakul, ami a kettős szál hibridizálásoknál timinként fog viselkedni. Ezt



a tulajdonságot kihasználva olyan PCR és szekvenálási detektálási módszereket fejlesztettek amelyek segítségével a metilcsoportok egyedi pozíciója azonosítható. Bakteriális vektorba beklónoztva a terméket vagy nagy áteresztőképességű szekvenálással a minta DNS metilációs mintázata is térképezhető, mely pl. daganatok esetén lehet fontos.

A legújabb módszerek metilált DNS-t felismerő antitesteket vagy kötőfehérjéket használnak a metilált DNS frakcionálására. Az így izolált DNS PCR-rel vagy teljes genom szekvenálással vizsgálható, és százalékos értékben kifejezhető a DNS szakasz metilációja.

Köszönetnyilvánítás

Bálint Bálint László dr. Magyar Zoltán ösztöndíjasként végzi kutatását, mely az Európai Unió és Magyarország támogatásával, az Európai Szociális Alap társfinanszírozásával a TÁMOP 4.2.4.A/2-11-1-2012-0001 azonosító számú „Nemzeti Kiválóság Program – Hazai hallgatói, illetve kutatói személyi támogatást biztosító rendszer kidolgozása és működtetése konvergencia program” című kiemelt projekt keretei között valósult meg.

Irodalom

1. von Kanel T, Huber AR: DNA Methylation Analysis. Swiss Med Wkly. 2013;143:w13799
2. DeWoskin VA, Million RP: The epigenetics pipeline. Nar. Rev. Drug Disc. 2013, vol 12,; 661-662

TALLÓZÓ

A cardialis és a vasovagalis syncope megkülönböztetése adott populációban

Distinguishing Cardiac Syncope from Vasovagal Syncope in a Referral Population

Justin T. Tretter et al. J Pediatr 2013;163:1618-23.

Krauth Barbara dr.

A szerzők célkitűzése a vizsgálatban az volt, hogy miként lehet megkülönböztetni a cardialis és a vasovagalis syncopét. Összehasonlították 18 év alatti gyermekekben a vasovagalis és kardiális syncopés tüneteket. Kardiológiai betegnek tekintették azokat, akiknek az anamnézisében szerepelt a syncope, mint tünet, vagy akár SBO-n, akár ambuláns betegként, akár bentfekvőként produkálták a tünetet az elmúlt 10 év alatt.

Eredmény: 89 beteget vontak be a vizsgálatba vasovagalis syncopéval és 17 beteget cardialis

syncopéval. Amikor összehasonlították a cardialis syncopés és a vasovagalis syncopés betegeket, akkor azt találták, hogy az ájulás előfordulási gyakorisága 65% volt a 18%-kal szemben. Ezen kívül a családban előforduló szívbetegség vagy hirtelen szívhalál szintén a cardialis csoportban volt magasabb 41% a 25%-kal szemben. Fizikális vizsgálati eltérések értelemszerűen szintén a cardialis csoportban volt gyakoribb, 29% szemben a 0%-kal. Végül EKG-eltérést 76%-ban találtak szemben a 0%-kal. Szívbetegség szűrése során a fenti négy jellegzetességből bármelyet alkalmazva a szenzitivitás 100%, a specificitás 60%. A fenti szűrési szabályt alkalmazva megállapították, hogy a vasovagalis syncopés betegek 60%-át nem lett volna szükséges továbbküldeni kardiológus szakorvosnak. Tehát megállapítható, hogy a cardialis és a vasovagalis syncope között drámai különbségek vannak. Szűrési szabályként: a családi anamnézis, fizikai vizsgálati eltérés és az EKG alapján teljes mértékben elkülönítették azokat a betegeket, akik további vizsgálatot igényelnek, azoktól a vasovagalis syncopésoktól, akiknek további kardiológiai referálás szükségtelen.

D-vitamin szerepe a vesefibrosis patomechanizmusában

The role of vitamin D in the patomechanism of renal fibrosis

**Pap Domonkos¹, Sziksz Erna dr.^{1,2},
Rokonay Réka dr.¹, Ács Orsolya dr.³,
Szabó András dr.³**

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

² MTA– SE, Gyermekgyógyászati és Nephrológiai Kutatócsoport, Budapest (Kutatócsoport vezető: Tulassay Tivadar dr.)

³ Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest (Igazgató: Szabó András dr.)

E-posta: szabo.andras@med.semmelweis-univ.hu

ÖSSZEFOGLALÁS A D-vitamin-hiány okozta népegészségügyi probléma az elmúlt évtizedben a kutatások középpontjába került. Egyre több tanulmány bizonyítja a D-vitamin és a krónikus vesebetegségek közötti kapcsolatot. Azonban további vizsgálatok szükségesek annak igazolására, hogy az aktív D-vitamin milyen hatásmechanizmus révén képes befolyásolni a végstádiumú veseelégtelenséghez vezető fibroticus folyamatokat.

A D-vitamin-hiány jelentősége

Az elmúlt évtizedben számos vizsgálati eredmény támasztotta alá a D-vitamin-hiány civilizációs betegségek kialakulásában betöltött jelentős szerepét (1). Ezen vizsgálatok fényt derítettek arra is, hogy a lakosság D-vitamin-ellátottsága nem éri el az optimális értéket (>30 ng/ml vagy 75 nmol/l). Napjainkban a felnőtt lakosság mintegy háromnegyedének elégtelen a D-vitamin-ellátottsága és mintegy 20%-nak extrém súlyos [<10 ng/ml a $25(\text{OH})\text{D}_3$] D-vitamin-hiánya van, amely számos betegség kialakulásának fokozott kockázatát vonja maga után.

A D-vitamin hatásmechanizmusa

Az aktív D-vitamin-metabolit [$1,25(\text{OH})_2\text{D}_3$ -vitamin], a kalcitriol számos biológiai folyamatban, úgy mint kalciumhomeosztázis, hormonszekréció, sejtproliferáció és -differenciáció tölt be központi szerepet. A D-vitamin és analógjai egy specifikus receptoron, a nukleáris receptorok családjába tartozó D-vitamin-receptoron (VDR) keresztül fejtik ki hatásukat. A klasszikus útvonal aktivációja során a VDR dimerizálódik, mely lehet homológ dimerizáció vagy heterodimert képez a 9-cis-retinolsav-receptorral (RXR), ezt követően a kom-

plex a DNS, ún. D-vitamin-reszponzív elemeihez (VDRE) kötődik. A komplexhez különböző szteroidreceptor-koaktivátorok (SRC), nukleáris koaktivátor Ski-interakciós proteinek (NcoA62-SKIP), hiszton-acetil-transzferázok, CREB-kötő proteinek (CBP) és polibromo-SWI-2-gén asszociált faktorok (SNF) kötődnek, melyek közreműködnek a hiszton-acetilációban (1/A ábra). A VDR-hez kapcsolódhatnak D-vitamin-receptor interakciós proteinek (DRIP) is, melyek segítik a komplex DNS-hez kötődését és közreműködnek a transzkripció faktor-2B (TF2B) és az RNS-polimeráz-II (RNA Pol II) összekapcsolásában. Így elindulhat a D-vitamin regulált gének transzkripciója (pl. ciklindependens kináz inhibitor p21, oszteopoetin) (1/B ábra).

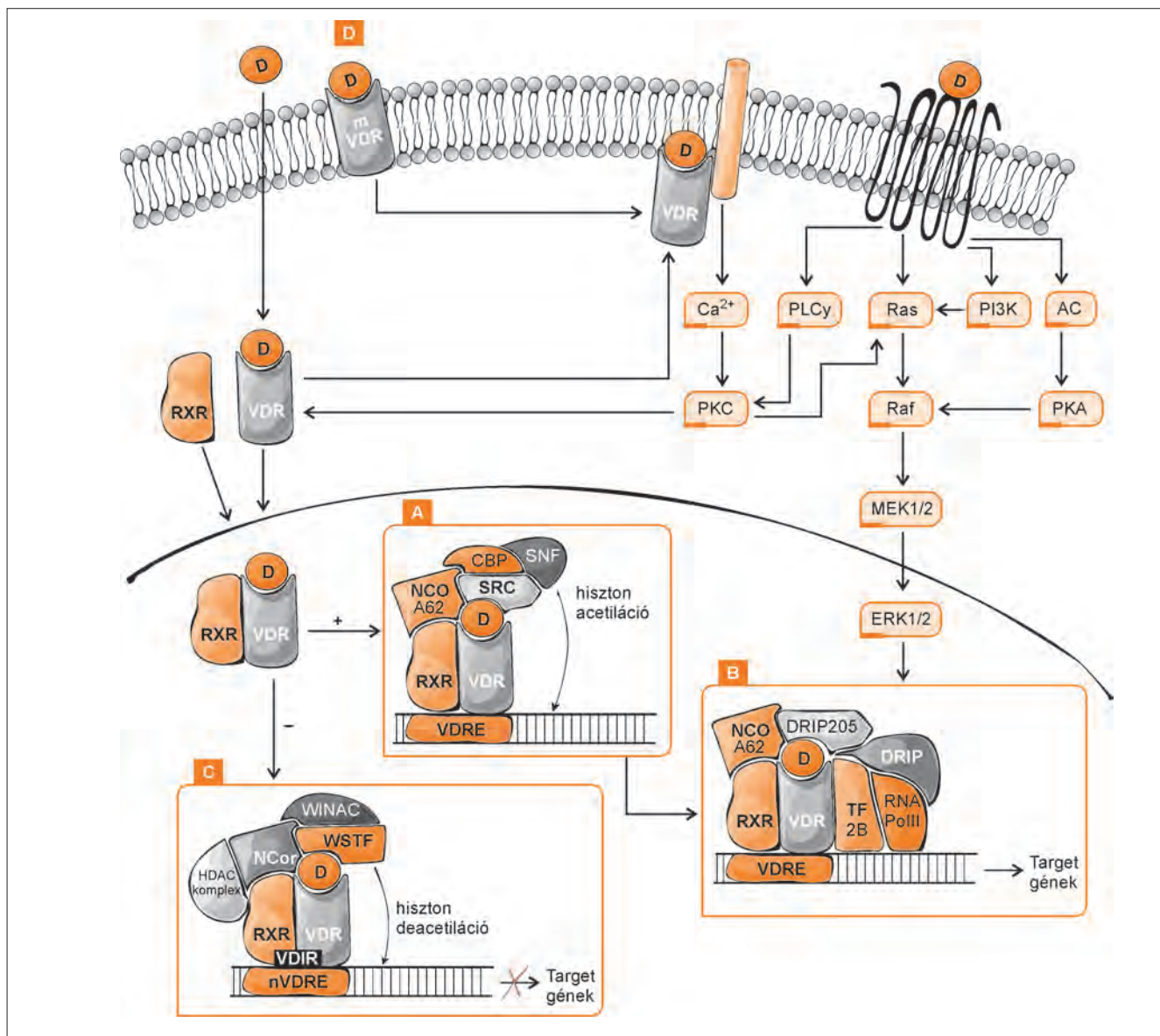
Ugyanakkor a kalcitriol-VDR komplex a VDR-interakciós represszorral (VDIR) kölcsönhatásba lépve a különböző gének negatív VDRE-hez (nVDRE) kötődik. Az így kialakult komplexhez hiszton-deacetyláz korepresszorok (HDAC) kapcsolódnak, elindítva ezzel a hiszton-deacetylációt, és ezen keresztül a target gének transzkripciójának gátlását (1/C ábra).

A kalcitriol a nukleáris VDR-en kívül citoszolikus és membránkötött (mVDR) receptorokon keresztül is kifejti hatását, mely a lassabban megvalósuló (6-24 órás) génreguláló hatástól eltérően sokkal gyorsabban végbemegy (10 perc–1óra). Ily módon képes aktiválni a Ras-Raf-MEK1/2 és extracelluláris szignál-regulált kináz (ERK1/2) útvonalat. A folyamatban a sejtbe áramló Ca^{2+} -influx által aktivált protein-kináz C (PKC) is szerepet játszik. A kalcitriol kötődhet a G-proteinnel kapcsolt receptorhoz is, mely aktiválja a foszfolipáz-C γ -t (PLC γ), a Ras-t, a foszfatidil-inozitol-3-kinázt (PI3K) és a protein-kináz-A-t (AC). Ez a jelátviteli kaszkád szintén a Ras-Raf-MEK1/2-ERK1/2 útvonalat aktiválja, mely részben a klasszikus VDR-mediált útvonalakkal összekapcsolódva szabályozza a génexpressziót (1/D ábra) (2).

A D-vitamin szerepe krónikus vesebetegségben

Számos betegség kapcsán igazolták, hogy gyakoriságuk vagy a lefolyásuk súlyossága D-vitamin hiányában növekszik, ilyen a krónikus veseelégtelenség, diabetes, hypertonia, metabolikus szindróma, daganatos betegségek, asztma, allergia, autoimmun betegségek (3).

Klinikai vizsgálatok során kimutatták, hogy a progresszív krónikus vesebetegségben (CKD) szenvedő



1. ábra: A D-vitamin indukálta szignalizációs útvonalak (magyarázat a szövegben) Saját szerkesztésű ábra Deeb et al nyomán (2)

betegeknél a natív D-vitamin-szint mellett az aktív D-vitamin szérumszintje is alacsony. Ez az eredmény nem meglepő, mivel a szervezetben főleg a proximális tubularis epithelsejtek felelősek a D-vitamin prekursorainak felvételéért, valamint az aktív vitamin szintéziséért. A CKD során károsodott tubulus- és veseparenchyma sejtek nem képesek megfelelően ellátni a szervezetet aktív D-vitammal. Mivel fiziológiás körülmények között a vese tubulussejtjei szignifikáns mennyiségben expresszálják a VDR-t, feltételezik, hogy a D-vitamin szerepet játszik a tubularis epithelium struktúrájának és integritásának fenntartásában is (4).

Számos tanulmányban leírták, hogy a D-vitamin-analógok renoprotektív hatásúak. Az aktív D-vitamin hatékonyan csökkenti patkányokban az 5/6 nephrectomia következtében kialakuló glomerulosclerosist és albuminuriát (5). A vizsgálatok kimutatták, hogy az aktív D-vitamin, valamint analógja,

a paricalcitol hatásosan gátolja a vesefibrosis során aktiválódó pericyták (6, 7) proliferációját, illetve az extracelluláris mátrix termelését (8). A klinikai vizsgálatok is igazolták, hogy az aktív D-vitamin-analóg adása csökkenti a vesebetegek proteinuriáját (9, 10). Ebben a folyamatban szerepe lehet, annak is, hogy az aktív D-vitamin gátolja a renin-angiotenzin-aldoszteron rendszer aktivitását is, így additív módon fokozza az ACE-gátlók hatását (11).

Ezen eredményeket támasztja alá az a megfigyelés is, miszerint ureterobstrukciót követően a VDR génkiütött egerekben jelentősebb mértékű szöveti hegesedés alakul ki, mint a hasonló károsodáson átesett vad típusú egerek veséjében (12). Ezen eredmények alapján feltételezhető, hogy az aktív D-vitamin renoprotektív hatású lehet a vesefunkciót károsító fibroticus folyamatok során.

Útravaló–tudnivaló

- A lakosság kétharmadának a D-vitamin-ellátottsága nem éri el az optimális értéket (>30 ng/ml vagy 75 nmol/l), valamint a felnőtt lakosság csaknem egynegyedének súlyos fokú (<10 ng/ml) D-vitamin-hiánya van.
- Több tanulmányban leírták, hogy a D-vitamin-analógok renoprotektív hatásúak lehetnek több glomerulust károsító betegség esetén.
- Klinikai vizsgálatok során kimutatták, hogy a progresszív krónikus vesebetegségben (CKD) szenvedő betegeknek alacsony az aktív D-vitamin szérumszintje.

Irodalom

1. Holick MF. Deficiency of sunlight and vitamin D. BMJ 2008; 336(7657):1318-9.
2. Deeb KK, Trump DL, Johnson CS. Vitamin D signalling pathways in cancer: potential for anticancer therapeutics. Nat Rev Cancer. 2007 Sep; 7(9):684-700.
3. Szabó A. A D-vitamin-hiány jelentősége, gyakorisága és kezelése Hypertonia és nephrologia, 2011; 15:(1) pp. 21-28.
4. Pike JW, Meyer MB. Fundamentals of vitamin D hormone-regulated gene expression. J Steroid Biochem Mol Biol. 2013 Nov 12. On-line
5. Tan X, Li Y, Liu Y. Paricalcitol attenuates renal interstitial fibrosis in obstructive nephropathy. J Am Soc Nephrol. 2006 Dec; 17(12): 3382-93.
6. Himer L, Sziksz E, Kovács K, Ónody A, Fekete A, Tulassay T, Vannay Á. A vesefibrosis molekuláris háttere: a myofibroblastok eredete. Hypertonia és Nephrologia 2012; 16(6): 261-7.
7. Himer L, Sziksz E, Vannay A. Immunological and Molecular Mechanisms Leading to Fibrosis: Origin of Renal Myofibroblasts. Book: Renal Failure - The Facts, Pp: 47-80 ISBN: 978-953-51-0630-2 (DOI: 10.5772/37951) Edited by Momir Polenakovic, Hard cover, 270 pages, Publisher: InTech, Published: May 23, 2012.
8. Xiong M, Gong J, Liu Y, Xiang R, Tan X. Loss of vitamin D receptor in chronic kidney disease: a potential mechanism linking inflammation to epithelial-to-mesenchymal transition. Am J Physiol Renal Physiol. 2012 Oct; 303(7):F1107-15.
9. Fishbane S, Chittineni H, Packman M, Dutka P, Ali N, Durie N. Oral Paricalcitol in the Treatment of Patients With CKD and Proteinuria: A Randomized Trial. Am J Kidney Dis 2009; 54(4):647-52.
10. de Lorenzo A, Salanova L, Bombardieri AS, Moya M, Coronel F, Bernis C, Sánchez-Tomero JA, Álvarez V. Oral paricalcitol as antiproteinuric agent in chronic kidney disease. Nephrologia. 2013; 33(5):709-15.
11. Li M, Batuman V. Vitamin D: a new hope for chronic kidney disease? Kidney Int. 2009 Dec;76(12):1219-21.
12. Zhang Y, Kong J, Deb DK, Chang A, Li YC. Vitamin D receptor attenuates renal fibrosis by suppressing the renin-angiotensin system. J Am Soc Nephrol. 2010 Jun; 21(6):966-73.

Tesztkérdések

1. Befolyásolhatja a D-vitamin a vesefibrosis patomechanizmusát?

- a) Nem, mert nincs szerepe a D-vitaminnak a krónikus vesebetegségekben.
- b) Igen, mert krónikus vesebetegségben szenvedő betegeknek magas az aktív D-vitamin szérumszintje.
- c) Nem, mert a D-vitamin egyik formájának sem ismert renoprotektív hatása.
- d) Nem, mert a vesében nincs D-vitamin-receptor.
- e) Igen, mert a D-vitamin állatkísérletek során csökkentette a glomerulosclerosist, valamint a tubulointerstitialis fibrosist.

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



A Semmelweis Kiadó könyvajánlata:

Temesvári Erzsébet, Kárpáti Sarolta: Gyakorlati allergológia

Egyszerre tankönyv és kézikönyv, az első magyar nyelvű, hiánypótló kiadvány. A könyv egyes fejezeteinek megírására az interdiszciplináris témakör olyan neves szakértői vállakoztak, akik az allergiás betegségek, kórképek gyakorlati ellátásának évtizedek óta gyakorló orvosai és a mindennapi betegellátásban aktívan vesznek részt.

Legendus áron megvásárolható a Legendus és az EOK könyvesboltokban vagy megrendelhető honlapunkról.



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

Fogyasztói ár: 14 000 Ft
Legendus ár: 6 000 Ft



Laktózfelszívódási zavar – egy gyakori probléma gyakorlati vonatkozásai

Karoliny Anna dr., B. Kovács Judit dr.

Gasztroenterológiai és Nephrológiai Osztály, Heim Pál Gyermekkórház, Budapest
(Igazgató: Nagy Anikó dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:

Karoliny Anna dr.

1089 Budapest Üllői u. 86.

E-posta: karoliny.panka@gmail.com

ÖSSZEFOGLALÁS A tejcukor enzimatis bontás következtében képes felszívódni a vékonybélből. A laktáz elégtelen működése laktózfelszívódási zavart okoz, a colonban bakteriális fermentáció során keletkező bomlástermékek colicás fájdalomhoz, haspuffadáshoz, ozmotikus hasmenéshez vezetnek. A laktózfelszívódási zavar hátterében többnyire adult típusú laktázhiány áll, primer laktázdefektusként tartjuk számon még a koraszülöttek, illetve újszülöttek relatív hypolactasiáját és a rendkívül ritka congenitalis laktázhiányt. Szekunder laktáz defektust okozhatnak a vékonybél-nyálkahártyát károsító betegségek, (pl. enterális fertőzések, coeliakia, tehéntej-allergia, Crohn-betegség). A diagnózis laktózterheléssel kombinált hidrogénkilégzési teszten alapul. Kezelésként a laktáz enzim szupplementációja, laktózmentes diéta, szekunder laktózmalabszorpció esetén a kiváltó ártalom eliminálása javasolt.

Kulcsszavak laktózmalabszorpció, laktózintolerancia, laktáz enzim, LCT gén, H₂-kilégzési teszt

Bevezetés

A laktóz főként a tejben és tejtermékekben található diszacharid, az anyatej fő szénhidrát-komponense. Felszívódásához szükséges a vékonybél epithelialis sejteinek kefeszegélyében található laktáz-florizin-hidroláz (röviden laktáz) enzim, mely a béta-galaktozil-1,4-glükóz (laktóz) molekulát galaktózra és glükózra hasítja, lehetővé téve felszívódását a vékonybélből (1). Az enzimatis reakció elmaradásának következtében a diszacharid a bél lumenében marad, ezt nevezzük laktózmalabszorpciónak. Ebben az esetben a laktóz bakteriális fermentáció következtében elbomlik a colonban: a lumenben felszaporodó bomlástermékek klinikai tüneteket okozhatnak kialakítva a laktózintolerancia típusos képét.

A laktázaktivitás a vékonybélben már a 12. gestációs héttől mérhető; ez a 26–38. héten jelentősen növekedik, röviddel a szülés után éri el maximumát. Az enzimaktivitás a szoptatási periódus után fokozatosan csökken, felnőttkorban az eredeti aktivitásnak már csak töredéke lehet. Az emlősök és az ember táplálékának felnőttkorban eredendően nem volt része a tej, így laktáz enzimre sem volt szüksége. A genetikailag programozott hypolactasia így nem betegségnek, hanem a természet takarékoságát igazoló fiziológiás állapotnak tekinthe-

tő. Ennek ellenére táplálkozás-élettani problémákat, kellemetlen tüneteket eredményez. (2)

Klinikai kép

Az alacsony laktázaktivitás akkor okoz tüneteket, ha a bélbe tejcukortartalmú étel kerül. Az emésztetlen laktóz a vastagbél mikroflórájának köszönhetően erjedni kezd: rövid szénláncú zsírsavak, szén-dioxid, hidrogén és metán keletkezik, melyek hasi fájdalmat, haspuffadást, flatulenciát okoznak (3). A megnövekedett ozmotikus terhelés következménye a széklet nagy víztartalma, mely laza székletürítést, hasmenést okoz. A széklet jellemzően nagy tömegű, vizes, a gázok miatt habos, savas vegyhatású. Ritkán előforduló tünet az obstipáció, melyet a metán motilitást csökkentő hatása okoz. A tünetek megjelenése, jellege és súlyossága individuális. Függ többek között az elfogyasztott étel laktóz- és zsírtartalmától, a gyomorürülés dinamikájától és a bél motilitásától, az egyén vastagbél flórájától, a colon vízviasszívó képességétől, valamint a visceralis fájdalom érzékelésétől; éppen ezért előfordulhat, hogy vizsgálatokkal igazolt laktózmalabszorber egyénnél az intolerancia tünetei nem jelentkeznek. (4) A klinikai tünetek megjelenésének ideje a laktóz vastagbélbe jutásának



megfelelő, mely kb. 30–60 perccel az elfogyasztást követően várható és néhány óra, maximum egy nap alatt lecseng.

Egyes szerzők szerint néhány esetben a laktóz-malabszorpció nem csupán béltüneteket okoz; vannak, akik összefüggést vélnek felfedezni olyan szisztémás tünetekkel, mint például a fejfájás, szédülés, izom- és ízületi fájdalom, allergia, arhythmia, szájjüregi fekélyek. A vélt összefüggés háttérében toxikus metabolitokat feltételeznek. Kijelenthetjük azonban, hogy ezen tünetek esetén leggyakrabban coincidencia áll a háttérben, például egy társuló tejallergia vagy refluxbetegség színezi a képet (5).

A mindennapi gyakorlatban nehézséget okozhat a tehéntejfehérje-allergia és a tejcukor felszívódási zavar elkülönítése. A két betegség patomechanizmusa, kezelése és prognózisa teljesen más. Mindenek előtt azt kell tisztán látni, hogy **a tehéntej-allergiát nem a tejcukor okozza, hanem a tehéntej fehérjekomponensei váltják ki**. Bonyolítja a helyzetet, hogy a tejallergia szekunder hypolactasiához vezethet, így a tünetek keverten jelentkezhetnek. A klinikai kép pontos megfigyelése és a diagnosztikai vizsgálatok helyes értékelése segít az elkülönítésben.

A tejcukor-felszívódási zavar háttérében többféle ok állhat: az alacsony laktázenzim-aktivitás háttérében primer és szekunder eredetű különböztekünk meg, melyeket az 2. táblázatban foglaltunk össze.

Csecsemőkorban típusos szimptóma a colicás hasi fájdalom, csillapíthatatlan sírás, haspuffadás. Számos közlemény foglalkozik a colica és a laktóz-malabszorpció összefüggésével. 100 ml érett anyatej 7 g tejcukrot tartalmaz, így az élet első hónapjaiban a testsúlyhoz képest igen magas a laktózbevitel (6). Ebben az időszakban a csecsemők egy jelentős részénél átmeneti funkcionális hypolactasiával kell számolnunk, ez a jelenség a **koraszülöttek és újszülöttek relatív laktázhiánya**.

A klinikai tünetek kialakulásához érett bélflóra szükséges, ezért a tünetek jelentkezésével a 2-3. élethétben, a vastagbél kolonizációja után kell szá-

2. táblázat: Hypolactasiához vezető állapotok

A primer laktázdefektus fajtái	A szekunder laktázdefektus leggyakoribb okai
■ Koraszülöttek és újszülöttek relatív laktázhiánya	■ Glutén szenzitív enteropathia (coeliakia)
■ Congenitalis laktázdeficiencia	■ Postenteritis szindróma
■ Adult típusú laktázdeficiencia	■ Crohn-betegség
	■ Ételallergia (leggyakrabban tej)
	■ Eosinophil enteropathia
	■ Rövidbél-szindróma

molnunk. *Infante* és munkatársai vizsgálatai szerint egészséges csecsemők 27,5%-ában a hidrogénkilégzési teszt kóros volt, a jelenség pontos gyakorisága azonban nem ismert (6).

A colicás csecsemők egy részénél alkalmazott laktáz enzim jótékony hatásáról számos kettős vak, placebokontrollált tanulmány számol be: a sírás időtartama és a fokozott gázképződés csökkenése egyaránt megfigyelhető. A relatív laktázhiány átmeneti, néhány hét alatt spontán rendeződő állapot, tartós kezelést nem igényel (7).

A **congenitalis laktázdeficiencia** az első szopástól tüneteket okozó, súlyos újszülöttkori hasmenés, gyarapodási képtelenség képében jelentkező, élethossziglan fennálló, autoszomális recesszíven öröklődő alacsony laktázenzim-aktivitás következtében kialakuló betegség, melyet összesen kb. 40 esetben írtak le, többnyire Finnországban (8). Fontos tudni, hogy az addig jól fejlődő, jól szopó csecsemőnél jelentkező profúz hasmenés háttérében nem congenitalis laktázdeficiencia, hanem egyéb ok (tejallergia, enterális infekció stb.) áll.

A csecsemők döntő többsége – miként az emlőszálatok utódai is – képes bontani a tejcukrot, a laktáz enzim aktivitása ilyenkor a legmagasabb. Két-tizenkét éves kortól a populáció egy részében hypolactasia, a laktáz enzim aktivitásának fokozatos csökkenése figyelhető meg (non-perzisztens laktáz). Ezt a jelenséget **primer, adult típusú laktázhiálynak** nevezzük. Az adult elnevezés félrevezető lehet, hiszen az enzimaktivitás lassú csökkenése már kétéves kortól elkezdődhet, a klinikai tünetek általában már gyermekkorban megjelennek. Az adult típusú hypolactasia a leggyakoribb humán enzimdefektus: a világ lakosságának kb. felében igazolható, az előfordulás jellemző etnikai eloszlást mutat. Azon népeknél, amelyeknél a tej az alapvető tápanyagok közé tartozik, evolúciós előny volt a tejcukorbontás fennmaradása: ezen egyének csontozata a fokozott kalcium-, foszfát-

1. táblázat: A laktóz malabszorpcióhoz vezető okok

Laktózmalszorpcióra jellemző tünetek	Tejfehérje-allergiára jellemző tünetek
■ Laza, vizes hasmenés ■ Savas vegyhatású széklet	■ Véres, nyákos széklet ■ Ekzema
Közös tünetek	
■ Haspuffadás ■ Hasi fájdalom, görcs ■ Flatulencia ■ Fokozott bélmozgás	



fehérjebevitel mellett erősebbnek bizonyult, mely reprodukciós előnnyel járhatott. Az északi országokban a napfény hiánya könnyen rachitishoz vezetett; a kalciumban és D-vitaminban gazdag tej fogyasztása csökkentette ezen tüneteket is. Populációgenetikai vizsgálatok Európában dél-észak grádienszt igazoltak: míg Észak-Európában a lakosság csupán 2%-a, a déli országokban 25–30%-a laktózzintoleráns. Azon országokban, ahol a szarvasmarhatartás és a tejkultúra nem dominál, helyenként a felnőtt lakosság közel 90%-a képtelen a tejcukor bontására. Ez jellemző Japán, Ausztrália és a Távol-Kelet országaira.

Hazánkban laktózfelszívódási zavar az egészséges gyermekek és fiatalok 5–10%-ában, felnőtteknél kb. 15%-ban igazolható (1).

A laktáz működését a 49,3 kb hosszú, a 2q21 lókuszon lévő *LCT* gén határozza meg. *Enattah* és munkatársai laktózzabszorber és malabszorber fenotípusú egyéneket vizsgáltak. Felismerték, hogy nem magában az *LCT* génben, hanem annak szabályozóelemeiben, egy másik gén intronjában (minichromosome maintenance 6 – MCM6) egy nukleotidot érintő polimorfizmusok fordulnak elő. A laktázperzisztensekben több génpolimorfizmust is azonosítottak, hazánkban a leggyakrabban két-féle fordul elő (*LCT*-13910 C>T és *LCT*-22018G>A) (9). A laktázperzisztens allél jelenléte heterozigótákban domináns, azaz ezen egyének képesek felnőttkorban is a laktóz bontására (3).

Ezen munkacsoport igazolta azt is, hogy míg a congenitalis laktázhiányos betegeknél maga az enzimfehérje károsodik, addig az adult típusban egy regulációs protein veszít funkciójából.

Hazánkban a C/T-13910 polimorfizmus vizsgálata szájnyalakárátyából vett mintából már elérhető. Fontos a genetikai vizsgálatok helyes értelmezése. Ha a beteg genetikai vizsgálata non-perzisztens laktázt igazol, számíthatunk rá, hogy élete folyamán megjelennek a laktózmalszorpció tünetei. Azt, hogy két éves korban vagy csak fiatal felnőttkorban okoz panaszokat, a vizsgálat alapján nem tudjuk megjósolni. A tünetek jelentkezésekor azonban ismert genetikai terheltség esetén is keresnünk kell a szekunder tejcukor felszívódási zavart előidéző okokat: így elkerülhetjük azt a hibát, hogy például egy cöliakiás beteg hasmenéses tüneteit adult típusú laktózmalszorpciónak tulajdonítjuk, és az alapbetegség diagnózisa elmarad. Ennek alapján egy néhány hónapos cse-

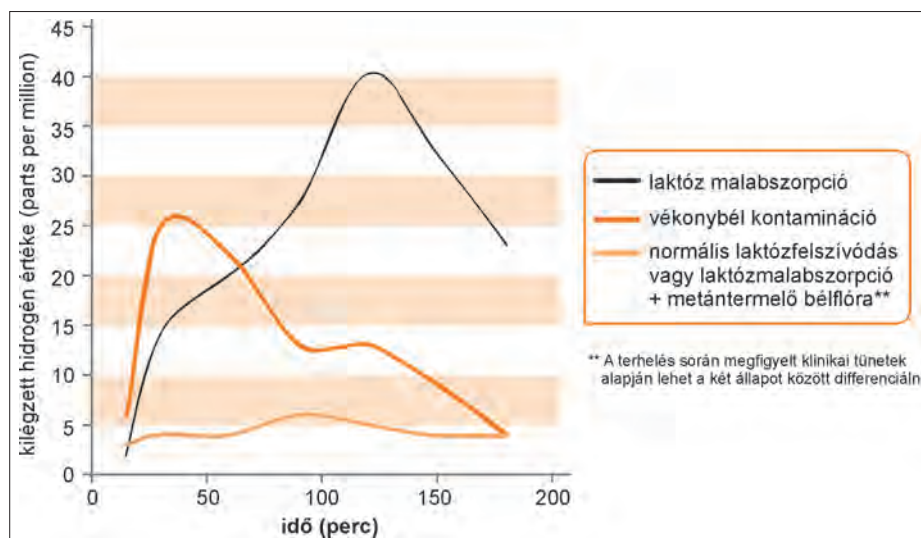
csemő számára ne javasoljuk a genetikai teszt elvégzését, mert a pozitív eredmény esetén a szülő könnyen abba a hibába eshet, hogy az infantilis colica hátterében adult típusú hypolactasiát feltételez.

Szekunder laktázhiány kialakulásához vezethetnek a vékonybélbolyhok károsodásával járó kórképek, mint például a cöliakia, nutritív allergia (leggyakrabban tehéntej), Crohn-betegség, postenteritisz szindróma, immunhiány. Ezért minden újonnan felfedezett laktózmalszorbernél kötelező a vékonybél érintő alapterbetegségekre vonatkozó tájékoztató vizsgálatok elvégzése. Az alapterbetegség felderítése lehetőséget ad az oki kezelésre, így a vékonybélbolyhok regenerálódására, mely a laktázaktivitás visszatéréséhez vezethet.

A diagnózis a hidrogénkilégzési teszt eredményén alapul

A laktózmalszorpció megállapítása tejcukor terhelést követő hidrogénkilégzési teszten alapul. A vizsgálat lényege, hogy az elfogyasztott tejcukor kóros esetben elbontatlanul a vastagbélbe jut, ahol a bélbaktériumok fermentálják. Eközben különféle bomlástermékek keletkeznek, többek között hidrogén, mely a biológiai membránokon átjutva végül a kilégzett levegőben jelenik meg: ezt detektáljuk a vizsgálat folyamán. A kóros (magas) kilégzett H₂-érték az esetek döntő többségében kórosan alacsony laktáz enzim aktivitást jelez (10).

A vizsgálat éhgyomorra történik. A beteg testtömeg-kilogrammonként 1–1,75 g (maximum 50 g) laktózt fogyaszt, majd megfelelő időközönként (15'–30'–60'–90'–120'–150'–180') meghatározzuk a kilégzett levegő H₂-tartalmát. A ≥20 ppm, azaz egy millió részecskéből 20 vagy több hidrogénmolekula jelenléte kórosnak számít. Az emelkedett



1. ábra: Laktózterhelés jellegzetes eredményei



értékek időbeli megjelenése alapján felmerülhet egyéb betegségek jelenléte is: a kezdeti magas érték rossz szájhigiénére, diétahibára (a vizsgálat előtt fogyasztott laktóztartalmú étel), vékonybél-kontaminációra utalhat. Álnegatív eredményhez vezethet, ha a bélben metánt termelő baktériumok vannak, melyek a termelt hidrogént felhasználják. Ebben az esetben a terhelés során laktóztoleranciára jellemző tünetek (colica, puffadás, hasmenés) figyelhetők meg, de a kilégzett levegő hidrogéntartalma nem emelkedik meg jelentősen (1. ábra). A megelőző antibiotikus kezelés a bélflóra kipuhtatásával vezethet álnegatív eredményhez. A vizsgálat szenzitivitása 95%, specificitása 98% (11). A hidrogénkilégzési teszt alapvető vizsgálat a gasztroenterológiában: az eredmény laktózfelszívódási zavaron kívül utalhat vékonybél-kontaminációra is.

A gyakorlati életben a vizsgálattal kapcsolatban a legnagyobb vita a teszt dózis mennyiségének meghatározásával kapcsolatos. Az általánosan elterjedt 1–2 mg/ttkg tejcukormennyiség sokak szerint meghaladja a fiziológiás mértéket, hiszen 50 g laktóz 1 liter tej laktóztartalmának felel meg, ekkora mennyiséget kevesen fogyasztanak rendszeresen. Ennek alapján célszerű alacsonyabb terhelő dózist választani.

A vércukorméréssel kombinált orális laktóztolerancia-teszt kevésbé elterjedt metodika: itt a testtömeg alapján meghatározott dózisú tejcukor vércukoremelő hatását mérjük a beadás után 60 és 120 perccel. Megfelelő enzimaktivitás következtében a vércukorszint legalább 1 mmol/l-es emelkedését tapasztaljuk. A vizsgálat invazív, specificitása és szenzitivitása elmarad a hidrogénkilégzési tesztjétől.

Kezelés: ne teljesen tejmentesen!

A terápia célja a tünetmentesség elérése. A betegség ritkán követeli meg a laktóz teljes megvonását,

a betegek döntő többsége kb. 10 g tejcukor fogyasztását kóros következmények nélkül tolerálja, így tejtermék fogyasztása megengedhető (11). A diagnózis felállításakor fontos a diétás tanácsadás. Ennek során fel kell hívni a beteg figyelmét a különféle tejtermékek eltérő laktóztartalmára. Számos segédanyag, tápanyagtáblázat érhető el mind nyomtatott, mind online formában, mely segít a diéta helyes kivitelezésében.

Optimális kezelés a laktáz enzim pótlása: ezzel a terápiával közelíthetjük meg leginkább a fiziológiás állapotot. Fontos, hogy felhívjuk betegünk figyelmét arra, hogy a laktózt és az enzimet egyszerre kell elfogyasztani, a már megjelenő tünetek enyhítésében az enzimek készítmény nem nyújt segítséget. Különböző készítmények érhetőek el, rágótabletta, kapszula, por és csepp formájában kerültek forgalomba. Lényeges a felhasználási és az adagolási javaslatok gondos áttanulmányozása, a nem megfelelő alkalmazás során az enzim veszít hatékonyságából.

Jó alternatíva a laktózmentes tej, tejtermékek és tápszerek bevezetése az étrendbe. A tej és tejtermékek teljes eltávolítása felesleges és káros, hiszen a tej fontos energia-, kalcium- és fehérjeforrás (12). Laktóztolerancia esetén alkalmazzunk laktáz-enzim-pótlást vagy laktózmentes diétát, tejallergia esetén a diéta legyen tejfehérje mentes, ha pedig a tejallergia laktóztoleranciával szövődik, akkor az egyidejű tehéntejfehérje- és laktózelimináció a megoldás (erre szolgálnak a tejfehérje- és laktózmentes gyógytápszerek). Gyakori hiba, hogy a laktózmentes készítményeket tejfehérje-mentesnek vélik, ami a tejallergiában a tünetek fennmaradásához vezethet.

Amennyiben indokolt és tejmentes diéta kerül bevezetésre, a csontok védelme érdekében gondoskodnunk kell a megfelelő kalciumbevitelről.

Az oki kezelés – amennyiben lehetséges – a kiváltó ártalom eliminálásából áll. A vékonybél-nyálkahártya regenerálódása során a laktáz enzim működése visszatérhet (13).

Summary

Lactose malabsorption – practical knowledge of a common problem

Karoliny Anna, Department of Gastroenterology et Nephrology, Heim Pál Children's Hospital, Budapest, Hungary

The hydrolysis of the lactose can not happen without the lactase enzyme. In the case of malabsorption the lactose follows its way into the colon causing bloating due to bacterial fermentation leading to osmotic diarrhoea. In every day practice the most common type is the adult-type hypolactasia and the secondary form, however, relative hypolactasia and congenital lack of lactase in premature and newborn babies may occur. Among the most frequent causes of secondary hypolactasia gastroenteritis, celiac disease, cow-milk allergy and the Crohn disease can be diagnosed as a primary cause of villous abnormality. The diagnosis can be set up by the lactose breathing test. Treatment consists of the supplement of lactase enzyme or lactose free diet.

KEYWORDS lactose malabsorption, lactose intolerance, lactase, LCT gene, Hydrogen breath test



Irodalom

1. Veres G. Laktózintolerancia aktuális kérdései. Magyar Belorv Arch 2010; 63: 1. suppl., p. 99-100.
2. Beró T. A felnőttkori laktózintolerancia diagnosztikája és terápiája. LAM 2003; 13:277-2s81.
3. Mattar R, Ferraz de Campos Mazo D, et al. Lactose intolerance: diagnosis, genetic, and clinical factors. Review. Clin Exp Gastroent 2012; 5:113-121.
4. Usai-Satta P, Scarpa M, Oppia F, et al. Lactose malabsorption and intolerance: What should be the best clinical management? World J Gastrointest Pharmacol Ther 2012; 3:29-33
5. Matthews SB, Waund JP, Roberts AG et al. Systemic lactose intolerance: a new perspective on an old problem. Postgrad Med J 2005; 81:167-173.
6. Infante D, Segarra O, Le Luyer B. Dietary treatment of colic caused by excess gas in infants: biochemical evidence. World J Gastroenterol 2011; 17(16):2104-2108.
7. Lifschitz CH, Smith EO, Garza C. Delayed complete functional lactase sufficiency in breast-fed infants. J Pediatr Gastroent Nutr 1983; 2:478-482.
8. Kuokkanen M, Kokkonen J, Enattah NS et al. Mutations in the translated region of the lactase gene underlie congenital lactase deficiency. Am J Hum Genet 2006;78:339-344.
9. Enattah NS, Sahi T, Savilahti E, et al. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. Nat Genet 2002;30:233-237.
10. Davidson GP, Robb TA. Value of breath hydrogen analysis in management of diarrheal illness in childhood: comparison with duodenal biopsy. J Pediatr Gastroenterol Nutr 1985; 4:381-387.
11. Argnani F, Di Camillo M, Marinaro V, et al. Hydrogen breath test for the diagnosis of lactose intolerance, is the routine sugar load the best one? World J Gastro 2008; 14:6204-6207.
12. Heine RG. Cow's-milk allergy and lactose malabsorption in infants with colic. J Pediatr Gastroent Nutr 2013; 57:S25-S27.
13. Agostoni C, Turck D. Is cow's milk harmful to a child's health? J Pediatr Gastroent Nutr 2011; 53:594-600.

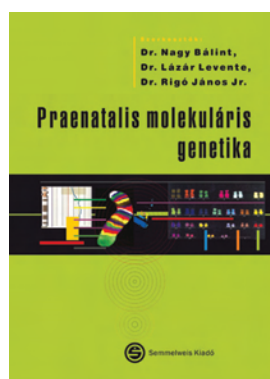
Útavaló–tudnivaló

- A laktózmalszorpció klinikai tünetekkel járó formáját nevezzük laktózintoleranciának.
- Laktózmalszorpció esetén keresni kell a szekunder hypolactasiához vezető állapotokat (leginkább coeliakia, postenteritis szindróma, Crohn-betegség) – ez alól nem kivétel az a beteg sem, akinél a genetikai vizsgálat non-perzisztens laktáz enzimet igazol.
- A diagnózis felállításakor fontos a diétás tanácsadás, fontos felhívni a beteg figyelmét az élelmiszerekben található rejtett laktózra. A tej fontos kalcium- és fehérjeforrás, az esetek döntő többségében nem szükséges teljes eliminálása az étrendből. Kivételt képez ez alól, ha a betegnél egyúttal tejallergia is igazolódik.
- Csecsemőkorban jelentkező ekzema, véres széklet esetén akkor is tejfehérje-allergia valószínű, ha közben a szekunder hypolactasia tünetei is megjelennek.

Tesztkérdések

1. Melyik betegség nem vezet másodlagos laktáz hiányhoz?
 - a) Coeliakia
 - b) Tejallergia
 - c) *H. pylori*-infekció
 - d) A vékonybél Crohn-betegsége
 - e) Gastroenteritis
2. A laktóz intolerancia lehetséges tünetei közé nem tartozik:
 - a) Hasfájás, haspuffadás
 - b) Véres széklet
 - c) Fejfájás
 - d) Obstipáció
 - e) Vizes, savas vegyhatású székletürítés

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!



A Semmelweis Kiadó könyvajánlata:

Nagy Bálint, Lázár Levente, Rigó János Jr.
Praenatalis molekuláris genetika

A könyvben a szülészeti gyakorlatban leggyakrabban alkalmazott molekuláris biológiai eljárások kerülnek bemutatásra a klinikai genetikai gyakorlatban sűrűn előforduló betegségekkel együtt.



E-könyvként is rendelhető:
www.semmelweiskiado.hu/e_konyvek/



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

Megvásárolható
könyvesboltjainkban vagy
megrendelhető honlapunkról.

A laktáz enzim pótolható

Lactase[®] rágótabletta

A 100x kiszerezés 55%-os
általános támogatással rendelhető

fogyasztói ár: 4.837.-Ft
beteg térítési díj: 2.177.-Ft

Klinikai vizsgálatokkal
igazolt hatékonyság



- azonnali enzimaktivitás
- pontos adagolás
- kényelmes kiszerezés



Laluk[®] 4500

laktáz enzimet tartalmazó kapszula

Ételbe keverhető laktáz

Speciális – gyógyászati célra szánt – tápszer
laktáz enzimhiányos egyének részére.

Egészségpénztári számlára kapható.



További szakmai információért kérjük, olvassa el az alkalmazási előíratot vagy hívja információs irodánkat:
Strathmann KG képviselete • Telefon: (36-1) 320-2865 • info@strathmann.hu
Az információ lezárásának időpontja: 2014. január 15.

A juvenilis idiopathiás arthritis klasszifikációja és terápiája

Sevcic Krisztina dr., Orbán Ilonka dr., Pálfi Patrícia dr., Kiss Emese dr.

Országos Reumatológiai és Fizioterápiás Intézet, Klinikai Immunológiai, Felőtt- és Gyermekeumatológiai Osztály, Budapest (Főigazgató főorvos: Prof. Dr. Poór Gyula)

LEVELEZÉSI CÍM:

Sevcic Krisztina dr.

1025 Budapest, Frankel Leó út 38-40.

E-posta: sevcic.krisztina@freemail.hu

ÖSSZEFOGLALÁS Juvenilis idiopathiás arthritisnek nevezünk minden olyan ismeretlen eredetű ízületi gyulladást, mely a gyermek 16. születésnapja előtt kezdődik és legalább 6 hete fennáll. A betegségnek 7 altípusát különböztetjük meg, úgymint szisztémás, szeronegatív polyarticularis, szeropozitív polyarticularis, oligoarticularis, psoriasis-hoz társuló és enthesitis-asszociált juvenilis idiopathiás arthritis, valamint az egyéb forma. Az egyes altípusokba való besorolás alapvetően az érintett ízületek száma, társuló egyéb tünetek (láz, bőrkiütés, psoriasis, enthesitis, sacroileitis), HLA-B27 status, illetve családi anamnézis (psoriasis vagy HLA-B27 asszociált betegség első- vagy másodfokú rokonnál) alapján történik. A juvenilis idiopathiás arthritis terápiájának két főpillére a gyógyszeres kezelés és a gyógytorna. Enyhébb esetekben, illetve kiegészítő terápiaként nemszteroid antireumatikumokat, több ízület érintettsége, vagy jelentős laboraktivitás esetén általában kis dózisu szteroidkezelést, valamint hagyományos betegség lefolyást módosító szereket (leginkább methotrexat-kezelést) alkalmazunk. A szisztémás forma nagy dózisu szteroidkezelést igényel. Egy vagy két ízület érintettsége esetén az intraarticularis szteroid injekciókat (elsősorban triamcinolon készítményeket) preferáljuk. A methotrexat kezelés hatástalansága vagy intolerancia esetén biológiai terápiát adunk. Fontos, hogy a beteg mielőbb megfelelő gyermekreumatológiai centrumba kerüljön, mert csak az időben megkezdett, a beteg aktuális állapotához igazított kezeléssel kerülhetők el a maradandó ízületi károsodások.

KULCSSZAVAK ízületi gyulladás, juvenilis idiopathiás arthritis, biológiai terápia, TNF α -blokkolók

Juvenilis idiopathiás arthritisnek (JIA) nevezünk minden olyan ismeretlen eredetű ízületi gyulladást, mely a gyermek 16. születésnapja előtt kezdődik és legalább 6 hete fennáll. A betegség definíciójából adódik, hogy a diagnózis felállítása előtt ki kell zárunk minden más betegséget, amely ízületi gyulladással járhat. A differenciáldiagnosztikailag szóba jövő legfontosabb kórképeket az 1. táblázat foglalja magába. E betegségek kizárásában az anamnézis és a fizikális vizsgálat mellett képalkotó vizsgálatok (röntgen, mozgásszervi UH-vizsgálat, CT, MRI), laboratóriumi vizsgálatok (gyulladásos laborparaméterek, vérkép, immunszerológiai és bakteriológiai szerológiai vizsgálatok, a synovialis folyadék laboratóriumi analízise), valamint szükség esetén a szövettani vizsgálat segítenek. A JIA rendkívül sokszínű, heterogén, sokféle klinikai megjelenést mutató betegség. A diagnózis felállítását követően az első 6 hónapban észlelt tünetek alapján a betegséget további alcsoportokba sorol-

1. táblázat: Differenciáldiagnosztikai szempontból szóba jövő kórképek

Infekciókhoz társuló arthritisek
 ■ Septicus arthritis
 ■ Lyme-kór
 ■ Postinfectiosus (reactiv) arthritis

Idegentest (pl. tövis okozta) synovitis

Haemophilia

Villonodularis synovitis

Malignus betegségek

■ Leukaemia
 ■ Neuroblastoma
 ■ Csont vagy synovialis tumorok

Szisztémás kötőszöveti v. autoimmun betegségek

■ Szisztémás lupus erythematosus
 ■ Scleroderma
 ■ Dermatopolymyositis

Sarcoidosis

Egyéb csontbetegségek, aseptikus necrosisok



juk. A Reumatológiai Társaságok Nemzetközi Szövetsége (ILAR) jelenleg érvényben lévő klasszifikációja szerint a betegségnek 7 altípusa van, úgymint szisztémás, szeronegatív polyarticularis, szeropozitív polyarticularis, oligoarticularis, psoriasis-hoz társuló és enthesitis-asszociált JIA, valamint az egyéb forma. Az összes eset mintegy 10%-át kitevő szisztémás formára az ízületi gyulladás mellett naponta visszatérő magas láz, típusos JIA-s rash, generalizált lymphadenopathia, máj- és lépmegegyobbodás, serositisek jellemzőek. A polyarticularis formában (az esetek kb. 30%-ában) már az első 6 hónapban 5 vagy több ízület érintett. Amennyiben az ízületi tünetek mellett legalább két alkalommal reumatoid faktor (RF) kimutatható a betegnél, szeropozitív polyarticularis formáról, RF-negativitás esetén szeronegatív polyarticularis formáról beszélünk. A betegség leggyakoribb formája (~50%) az oligoarticularis JIA, melynél az első 6 hónapban 4 vagy kevesebb ízület érintett. Ez a forma 3,5-szer gyakoribb a lányoknál, típusosan 1 és 4 éves életkor között kezdődik, leggyakrabban a térdet, bokát érinti. Attól függően, hogy a későbbi kórlefejlés során a betegség megmarad 4 vagy kevesebb ízületen, vagy több ízület is érintetté válik, a betegséget tovább soroljuk perzisztáló, vagy extendáló oligoarticularis formára. A betegség legritkább formája (~7%) a juvenilis arthritis psoriatica. Könnyű a diagnózis felállítása, ha bőr- és ízületi tünetek egyszerre fennállnak, de a szimultán megjelenés ritka (~10%), az ízületi tünetek akár évekkel megelőzhetik a psoriasisos bőrtünetek megjelenését. Ilyenkor a psoriasisos körömjelenségek (Beau-pontok, onycholysis), a kolbászujj jelenség vagy a családi anamnézisben valamelyik első fokú rokon bőrgyógyász által megerősített psoriasis segít a diagnózis felállításában. Az enthesitis asszociált vagy enthesopathiás JIA általában a tizenéves fiúk betegsége. Az arthritis és/vagy enthesitis mellett a gyulladásos jellegű (nyugalomban, éjjelente fokozódó, hajnaltájt a beteget megébresztő) ágyéki gerinc fájdalom, a sacroileitis, a HLA-B27-pozitivitás, illetve a családi anamnézisben első- vagy másodfokú rokon HLA-B27-asszociált betegsége szükséges a diagnózishoz. Az egyéb formába soroljuk mindazokat a betegeket, akiknek a betegség vagy nem felel meg egyetlen korábban említett altípus diagnosztikai kritériumainak, vagy épp hogy több altípusba is besorolható lenne.

A laboratóriumi vizsgálatok segítenek a differenciáldiagnózisban, a gyulladásos aktivitás megítélésében, a terápia hatékonyságának követésében, a prognózis felállításában, de jelenleg még nem ismert a betegségre jellemző, diagnosztikus értékű laboratóriumi teszt. A legkiugróbb laboratóriumi eltéréseket a szisztémás JIA okozza, itt az igen magas We- és CRP-értékek mellett nem ritka a 30 G/l feletti fehérvérsejt- és az 1000 G/l feletti thrombo-



1. ábra: JIA-s rash



2. ábra: Psoriasisos köröm elváltozások

cytaszám, valamint az extrém magas szérumferritin-érték. Az immunszerológiai vizsgálatok közül megemlítenéd, hogy míg a felnőttkori rheumatoid arthritises betegeknek kb. 85%-a RF-pozitív, addig JIA-ban mindössze 5%-ban találunk RF-pozitivitást. Gyakori azonban az antinukleáris antitest-(ANA) pozitivitás, különösen az oligoarticularis JIA-ban szenvedő leányoknál. Ezeknél a betegeknél gyakoribb a krónikus iridocyclitis előfordulása, ezért fokozott szemészeti ellenőrzést igényelnek. A JIA terápiájának két főpillére a gyógyszeres kezelés és a gyógytorna. A gyógyszeres kezelés kiválasztása az érintett ízületek számától, az ízületi tünetek súlyosságától, a laboraktivitás mértékétől függ. A nemszteroid antireumatikumok a klinikai tüneteket (fájdalom, reggeli ízületi merevség) csökkenthetik, de az ízületi gyulladást általában nem szüntetik meg. Egy vagy két ízület érintettsége esetén az intraarticularisan adható szteroidkészítményeket, ezek közül is a tartós hatású triamcinolon-acetonid és a triamcinolon-hexacetonid injekciókat részesítjük előnyben. Ilyen esetben ún. báziste-



rápiát, vagyis betegségfolyást módosító gyógyszer (disease modifying anti-rheumatic drug – DMARD) csak akkor alkalmazunk, hogyha az ízületi tüneteket kifejezett kontraktúrahajlam, jelentős laboraktivitás vagy extraarticularis tünet (pl. iridocyclitis) kíséri. Polyarticularis érintettség esetén áthidaló, kis dózisu szisztémás szteroidkezelés mellett azonnal DMARD terápiát vezetünk be. Ezek közül JIA-ban az utóbbi évtizedben leginkább a methotrexatot, ritkábban – elsősorban az enthesopathiás, illetve a psoriasishoz társuló formában – sulphasalazint alkalmazunk. A cyclosporin-A és az azathioprin alkalmazása a biológiai terápiás szerek bevezetésével háttérbe szorult. Nagy dózisu szisztémás szteroidkezelést elsősorban szisztémás JIA-ban alkalmazunk. Amennyiben a szisztémás JIA monociklikus, általában nincs is szükség egyéb gyógyszeres kezelésre, a szteroidterápia fokozatosan csökkentve elhagyható, ha viszont a betegség policiklikusan zajlik vagy súlyos polyarthritist kíséri, a szisztémás szteroidkezelés mellett methotrexatot vagy akár rögtön biológiai terápiát kezdhetünk.

A fent említett tartós hatású intraarticularis szteroid injekciók, illetve a methotrexat bázisterápia bevezetése nagymértékben hozzájárult a betegség kedvezőbb kimeneteléhez, de az igazi áttörést a biológiai terápiás szerek bevezetése hozta meg. Az első biológiai terápiás készítmény, mely JIA-ban törzskönyvezésre került a TNF α -gátló etanercept. Lovell és munkatársai 2000-ben közzölték az etanercept hatékonyságát JIA-ban egy randomizált, kettősvak, placebokontrollált vizsgálat (1) alapján. E vizsgálat nyílt besorolású, hosszú távú kiterjesztésében összesen 8 évig követték a betegeket. A betegek rendkívül magas adherenciát mutattak a vizsgálati gyógyszerhez, a kezdeti vizsgálatban résztvevő 69 betegből 58 beteg folytatta a kezelést, közülük 34 beteget folyamatosan kezeltek, illetve követték több mint 4 éven át. A betegek 94%-a ért el az amerikai reumatológiai szakmai kollégium gyermekgyógyászati javulási kritériumai (ACR Pedi) szerint 30, 78%-uk pedig ACR Pedi 70-es javulást. A betegek 63%-a jutott klinikai remisszióba a kezelés alatt. A kezelt betegek 82%-a volt képes elhagyni a korábbi szteroidkezelést vagy 5 mg prednisolonnal ekvivalens dózis alá csökkenteni napi adagját. A kezelés a hosszú távú követés során is jól tolerálhatónak és biztonságosnak bizonyult, a súlyos, nem várt események előfordulási aránya 0,13/beteg év, a súlyos infekcióké 0,04/beteg év volt a teljes etanercept kezelés 225 beteg éve alatt (2). A klinikai vizsgálat során nem közöltek malignitást, autoimmun betegséget, demielinizációs kórképet vagy halált. Nagyobb beteganyagról nyerhető információ egyes országok biológiai terápiás regisztereiből, melyek közül a német BIKER regiszter (Biologika in der Kinderrheumatologie) a

legnagyobb (3). Ebben 2000 óta több mint 1500 etanercepttel kezelt beteg adatait rögzítették. A regiszter adatai is az etanercept-kezelés hatékonyságát és biztonságosságát igazolják. A közölt mellékhatások, mint pl. a helyi bőrreakció, általában enyhék és átmenetiek voltak.

Különös figyelem kíséri a fertőző betegségek, más autoimmun betegségek (mint az uveitis, demielinizációs kórképek) előfordulását éppúgy, mint a malignus betegségek, különösen a lymphoma megjelenését. Az etanercept-terápiában részesülő betegek összehasonlítása az etanercepttel nem kezelt (csak methotrexatot kapó) betegekkel azt mutatta, hogy az infekciók és súlyos infekciók gyakorisága az etanercepten lévő betegekben enyhén emelkedett, bár ez az emelkedés határozottan összefügg az együttesen alkalmazott DMARD és szteroidterápiával (4). A TNF-gátló kezelés melletti valódi tumorizáció megállapításához ismernünk kell, hogy milyen gyakori a malignus betegségek előfordulása biológiai terápiát nem kapó JIA-s betegek körében. Nemzeti rákregiszterek és egészségbiztosítók adatai alapján kimutatták, hogy a biológiai terápia naív JIA-s betegeknek 2–2,8-szer gyakoribbak a malignus betegségek, a malignus lymphoproliferatív betegségekre pedig négyszer nagyobb az esélyük az átlag gyermek populációhoz képest. Mindaddig nem találtak egyértelmű összefüggést a malignus betegségek és az etanercept kezelés között.

A szintén TNF α -gátló adalimumab 2008-ban került befogadásra polyarticularis lefolyású JIA kezelésében, miután egy randomizált, kettősvak, placebokontrollált vizsgálatban bizonyították hatékonyságát. A közelmúltban közöltek adatokat az adalimumab hosszú távú biztonságosságáról különböző indikációkban végzett vizsgálatok eredményeit feldolgozva (5). A közleményben 3 klinikai vizsgálat alapján összesen 212 JIA-s beteg 6 éves kezelésének adatait elemezték. A leggyakoribb súlyos nem várt események a súlyos infekciók voltak, közülük is JIA-s betegekben az appendicitis és herpes zoster fordult elő leggyakrabban (0,5 és 0,3/100 beteg év). Kettő súlyos opportunistai infekciót közöltek, aktív tuberculosist nem észleltek. A demielinizációs kórképek, lupusszerű szindrómák és a kongesztív szívelégtelenség előfordulása $\leq 0,1/100$ beteg év volt. Nem észleltek progresszív multifokális leukoencephalopathiát és malignitást, és a vizsgálatok alatt nem fordult elő halál.

A szisztémás JIA-ban szenvedő betegek gyakran nem reagálnak a TNF α -gátló kezelésre, ilyen esetekben az IL6-gátló tocilizumab, illetve az IL1-gátló anakinra- vagy a canakinumab-kezelés jön szóba. Közülük a tozilizumab már OEP ártámogatással rendelhető és a közelmúltban polyarticularis JIA-kezelésben is befogadásra került. A TNF-gátlók hatástalansága esetén poly-



articularis JIA-ban 6 éves kortól a T-sejt-kostimulációt gátló abatacept is adható.

Biológiai terápia megkezdése előtt kötelező aktív, illetve latens tuberculosis kizárására szűrővizsgálatok (tuberculin bőrteszt vagy Quantiferon-TB teszt, mellkasröntgen-vizsgálat) elvégzése, és amennyiben a gyermek még nem esett át a bárányhimlőn, szükséges varicella elleni vakcinációja. Fentiek mellett ajánlott hepatitis-B elleni védőoltás adása is. Biológiai terápia mellett élő, gyengített kórokozót tartalmazó vakcinával való oltás nem ajánlott. A kezelés mellett 4–6 hetente szükséges vérkép, vese- és májfunkciós paraméterek ellenőrzése, évente végzünk immunszerológiai és hepatitis-B és -C vírus szerológiai kontrollt.

A biológiai terápia bevezetése óta valós, a betegek jelentős hányadában elérhető céllá vált a teljes remisszió elérése. A gyulladásos aktivitás csökkenésével párhuzamosan lehet bevezetni a gyógytornát, melynek célja a kontraktúrák oldása, az ízületek mozgásfunkcióinak helyreállítása. Az ízületi deformitások elkerülése érdekében – ahol szükséges – korrekciós sínket is alkalmazunk.

Fontos, hogy a betegek korán, már a betegség kezdetén eljussanak a megfelelő reumatológiai centrumba, mert csak az idejében megkezdett és a beteg aktuális állapotához igazított kezeléssel kerülhetők el a maradandó, a gyermek egész életére kiható ízületi károsodások.

Summary

The classification and therapy of juvenile idiopathic arthritis

Krisztina Sevcic dr., National Institute of Rheumatology and Physiotherapy

The term juvenile idiopathic arthritis is used for every arthritis of unknown origin, that begins before the age sixteen and lasts at least 6 weeks. 7 subtypes of the disease are distinguished: the systemic, the seronegative polyarticular, the seropositive polyarticular, the oligoarticular forms, the psoriatic arthritis, the enthesitis related arthritis, and the other arthritis. The classification of the disease is based on the number of the affected joints, the associated symptoms (such as fever, rash, psoriasis, sacroileitis, or enthesitis), the HLA-B27 bearing and the family anamnesis (the psoriasis or the HLA-B27 related disease at the first or second degree relatives). The main pillars of the therapy are the medical drugs and the physiotherapy. For mild disease activity or for supportive therapy the use of non-steroid antirheumatic drugs is recommended. Children with more affected joints or with severe laboratory abnormalities should be treated with low dose steroid and with disease modifying drugs (in most cases with methotrexate). Systemic onset juvenile idiopathic arthritis requires high-dose steroid therapy. Among patients with disease activity in one or two joints the intraarticular steroid injection (mainly triamcinolon) is preferred. In case of ineffectivity or intolerance, the methotrexate treatment should be followed by biologic therapy. The importance of the early, symptom driven therapy in a pediatric arthritis centrum is highly recommended to prevent irreversible joint destructions.

KEYWORDS arthritis, juvenile idiopathic arthritis, biologic therapy, TNF α -blockers

Irodalom

1. Lovell DJ, Giannini EH, Reiff A, et al. Etanercept in children with polyarticular juvenile rheumatoid arthritis. *N Engl J Med* 2000; 342:763-9.
2. Lovell DJ, Reiff A, Jones OY, et al. Long-term safety and efficacy of etanercept in children with polyarticular-course juvenile rheumatoid arthritis. *Arthritis Rheum* 2006; 54:1987-94.
3. Horneff G, Schmeling H, Biedermann T, et al. The German etanercept registry for treatment of Juvenile Idiopathic Arthritis (JIA). *Ann Rheum Dis* 2004; 63:1638-44.
4. Horneff G, Bischof S; German BIKER Registry collaborative group. Long-term safety of etanercept compared to methotrexate and combinations in children with juvenile idiopathic arthritis - data of the German BIKER-registry. *Arthritis Rheum* 2011; 63(Suppl):S97.
5. Burmester GR, Panaccione R, Gordon KB, et al. Adalimumab: long-term safety in 23 458 patients from global clinical trials in rheumatoid arthritis, juvenile idiopathic arthritis, ankylosing spondylitis, psoriatic arthritis, psoriasis and Crohn's disease. *Ann Rheum Dis* 2013 Apr; 72(4):517-24.

Útravaló–tudnivaló

- A juvenilis idiopathiás arthritisnek sokféle megjelenési formája lehet az enyhe, néhány ízületet érintő oligoarthritisztől a súlyos, magas lázzal, általános tünetekkel, jelentős laboraktivitással kísért szisztémás formáig.
- A juvenilis idiopathiás arthritisben szenvedő gyermeket minél előbb gyermekreumatológiai centrumba kell juttatni, mert csak az idejében megkezdett hatékony kezeléssel kerülhetők el a maradandó, a gyermek egész életére kiható ízületi károsodások.
- A biológiai terápia bevezetése áttörést hozott a juvenilis idiopathiás arthritis kezelésében, alkalmazásuk jelentősen javította a betegség hosszú távú kimenetelét.



Tesztkérdések

1. A juvenilis idiopathiás arthritis mely altípusában a leggyakoribb a krónikus iridocyclitis előfordulása?

- a) szeropozitív polyarticularis forma
- b) arthritis psoriatica
- c) oligoarticularis forma
- d) szisztémás forma
- e) egyéb arthritisek

2. Milyen gyakori juvenilis idiopathiás arthritisben a reumafaktor-pozitivitás?

- a) 5%
- b) 85%
- c) 20%
- d) 0
- e) 100%

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!

A cikk megjelenését a Pfizer Kft. támogatta.

TALLÓZÓ

Evészavarok fiatal férfiaknál: aluldiagnosztizált, alulkezelt és meg nem értett terület

Eating Disorders in Men: Underdiagnosed, Undertreated, and Misunderstood, Eating Disorders

Eric Strother, Raymond Lemberg, Stevie Chariese Stanford & Dayton Turberville. The Journal of Treatment & Prevention, 2012; 20:5, 346-355

Szücs Szabina dr.

Szegedi Tudományegyetem Gyermekklinika Gyermek- és ifjúságpszichiátriai Osztály
E-posta: anabisz@gmail.com

Az evészavarokkal és testképzavarral járó stigma, sztereotípiák miatt férfiak esetében jelentősen kevesebb a diagnosztizált, illetve a kezelt esetek száma. A diagnosztikus és terápiás elvek nem veszik figyelembe a nemre jellemző sajátosságokat. Az elmúlt évek kutatásai szerint növekszik férfiak körében az evészavarok előfordulása. Emiatt fokozott szükség van a két nem közötti különbségek vizsgálatára, megfelelő diagnosztikus és terápiás eljárások kifejlesztésére. Az alábbi tényezőket fontos figyelembe venni a nemek közti különbségek vizsgálata során:

Testtömeg-történet. Férfiaknál gyakoribb a gyermekkori obesitas az anamnézisben. A kompenzáló viselkedések, mint a testedzés, gyakran irányul a lehetséges egészségügyi problémák megelőzésére.
Szexuális abúzus vagy egyéb trauma. Az evészavarral küzdő betegek jelentős százalékában fordult elő szexuális abúzus, férfiak esetében azonban

gyakori ennek eltitkolása. Egyéb fizikai vagy pszichés traumák, köztük a gyermekkori bullying, szintén előfordulhatnak az anamnézisben.

Szexuális orientáció. A homoszexualitás önmagában nem prediktív tényező az evészavar vagy izom-disz morfiás zavar esetében, de a homoszexuális férfiak jobban ki vannak téve a kialakulás veszélyének.

Depresszió és szégyen. A rejtett depresszió számos problémát okozhat férfiaknál, így evészavart is.

Testedzés és testkép. Gyakori tüneti viselkedés a túlzott testedzés. Az izom-disz morfiás zavarban az egyén specifikusan az izomtömegre vagy testméretre fókuszál. Gyakori a zavar esetében az anabolikus szteroidok és növekedési hormonok túlzott használata, a társuló káros testi és pszichés hatások.

Komorbid szerfüggőség. Gyakori a szerhasználat és evészavar együttes előfordulása. Egy optimális kezelési modell felállításához még további kutatások szükségesek.

A média által gyakorolt nyomás. Az elmúlt évtizedekben a magazinokban szereplő modellek, akcióhősök mind egyre izmosabbá váltak, irreális testarányokat kialakítva. Ezzel fokozódik a férfiak saját testükkel való elégedetlensége, illetve a túlzott testmozgás és szteroidok alkalmazása.

A férfiak evészavarának kezelése magába kell, hogy foglalja a nőknél használt standard megközelítéseket, illetve a férfi nemre specifikus megközelítéseket egyaránt. Fontos a későbbiekben a hajlamosító, kiváltó és fenntartó faktorok pontosabb felmérése, a mérőmódszerek fejlesztése. Ezek segítenék a pontosabb észlelést, illetve a beavatkozások hatékonyságát.

Enbrel
etanercept

Az ENBREL® út



Enbrel
etanercept

Rövidített alkalmazási előírás: Enbrel 25 mg por és oldószer oldatos injekciójához (I); Enbrel 25 mg 4x (II), 50 mg 4x (III) oldatos injekció előretöltött fecskendőben, Enbrel 50 mg oldatos injekció előretöltött injekciós tollban 4x (IV), Enbrel 10 mg por és oldószer oldatos injekciójához gyermekgyógyászati alkalmazásra (V) **Hatóanyag:** (I) 25 mg etanercept injekciós üvegenként; (II) 25 mg, ill. (III) 50 mg etanercept előretöltött fecskendőnként; (IV) 50 mg etanercept előretöltött injekciós tollanként, (V) 10 mg etanercept injekciós üvegenként. **Javallatok:** Az Enbrel önmagában vagy MTX-tal kombinálva alkalmazható felnőttknél kp. súlyos vagy súlyos RA, SPA, PSA, plakkos P.S.D. kezelésére, ha az egyéb biológiai terápia hatása nem volt megfelelő. Gyermekkori plakkos P.S.D. (6 éves kortól) kezelésére, ha más szisztémás terápia vagy fényszerápia nem volt megfelelő, vagy a beteg nem tolerálta. JIA (polyarthritis, kiterjedt oligoarthritis) (2 éves kortól), P.A. (12 éves kortól), ankylosis ossaalis arthritis (12 éves kortól) kezelésére, akárhányszor a szokásos kezelésre adott válaszreakció nem volt megfelelő, vagy akik arra intoleránsnak bizonyultak. **Ellenjavallatok:** A hatóanyaggal, ill. a segédanyagokkal szembeni túlérzékenység. Szepszis vagy szepszis kockázata. Aktív fertőzés. **Adagolás:** Felnőttkori RA, SPA és P.A.: heti 1x 50 mg vagy 2x25 mg. JIA: heti 2x0,4 mg/ttkg, dózisonként max. 25 mg, a dózisek között mindig 3-4 nap teljen el, vagy 0,8 mg/ttkg (dózisonként max. 50 mg) heti 1x; P.S.D.: heti 2x25 mg vagy 1x50 mg alternatívként heti 2x50 mg 12 hétig, majd, ha szükséges, heti 2x25 mg vagy 1x50 mg; gyermekkori plakkos P.S.D.: heti 1x0,8 mg/ttkg, dózisonként max. 50 mg, max. 24 hétig, szükség esetén újratehető. **Különleges figyelmeztetések és az alkalmazással kapcsolatos óvintézkedések:** A betegnek az Enbrel kezelés megkezdése előtt, a kezelés alatt és a kezelés befejezése után vizsgálni kell az infekciók meglétét. Az Enbrel kezelés megkezdése előtt minden betegnek ki kell vizsgálni mind aktív, mind inaktív („látszó”) tuberkulózis jelenlétét. Aktív tuberkulózis diagnózis esetén nem kezdhető Enbrel kezelés. **Gyakori mellékhatások:** Infekciók (köztük felső légúti infekciók, bronchitis, cystitis, bőr infekciók, pneumonia, cellulitis, sepsis, arthralgia, szepszis), allergiás reakciók, autoantitest képződés, vizelés, az injekció beadási helyének reakciói (köztük vérzés, vérdagadás, erythema, viszketés, fájdalom, duzzanat), köz. **Gyógyszerkölcsönhatások:** A klinikai vizsgálatok során nem tapasztaltak gyógyszerkölcsönhatást glükokortikoidokkal, szulfonamidokkal (beleértve a szulfonamidokat), nemsteroid gyulladáscsökkentőkkel (NSAID), fájdalomcsillapítókkal és MTX-tal sem. Anélkül, hogy végezték kombinációs kezelés alkalmazása nem ajánlott. A szulfonamidokkal kombinált kezelés mérlegelésekor az orvosnak elővigyázatossággal kell lennie. A forgalomba hozatali engedély száma: EU/1/99/126/003 -013, -017, -020, -022. A forgalomba hozatali engedély jogosultja a Pfizer Limited. A szöveg utolsó ellenőrzésének dátuma: 2014. január 9.

Kérjük, alkalmazás előtt feltétlenül olvassa el a részletes alkalmazási előírást és a betegájékoztatót!
Dózisadagolási kategória: „S2” Bruttó fogyasztói ár: (I) 144218 Ft; (II) 138308 Ft; (III, ill. IV) 276518 Ft; (V) 55853 Ft. Társadalombiztosítási finanszírozás: Teljes elszámolás alá eső készítmény. A teljes elszámolás alá eső indokokat és az elszámolásra jogosult intézményeket lásd a 9/1993. (IV. 2.) NM rendelet 1/A. számú mellékletében. A teljes elszámolás alá eső indokokról a beteg által fizetendő térítési díj 0 Ft. További információ: www.oep.hu. Rövidítések: RA = reumatoid arthritis, SPA = spondylitis ankylopoetica, P.A. = arthritis psoriatica, P.S.D. = psoriasis, JIA = juvenilis idiopátiás arthritis, MTX = metotrexát

*Az Enbrel, Remicade, Humira, Simponi, Cimzia, RoActemra, MabThera, Orenia és Stelara alkalmazási előírásai alapján.
Lezárs időpontja: 2014. február 26.

Fontos biztonságossági információk: Az Enbrel alkalmazása során súlyos fertőzésekről, beleértve a TBC-t és szepszist (néhány esetben fatális kimenetelű) érkeztek jelentések. Ezeket az infekciókat baktériumok, mycobacteriumok, gombák és vírusok okozták. Erkeztek jelentések oportunistá infekciókról is. Juvenilis idiopátiás arthritist szenvedő gyerekeknél gyakrabban jelentettek infekciókat az etanercepttel, mint a metotrexáttal monoterápiával kezeltéknél, és a tarsó infekciók súlyosabb természetűek voltak. Gondosan monitorozni kell azon betegek állapotát, akiknél az Enbrel kezelése során új infekció alakult ki. Súlyos fertőzés kialakulása esetén az Enbrel alkalmazását meg kell szakítani. Kiemelt óvatossággal kell kezelni azokat a betegeket, akiknek anamnézisében szerepeltek visszatérő vagy krónikus infekciók, vagy infekciók hajlamosító kórokozó betegségei. Más betegeket kezeléskor körültekintően kell eljárni, és különös figyelmet kell fordítani az infekciók előfordulására. Az Enbrel terápia indítása előtt minden betegnek meg kell vizsgálni az aktív vagy latens tuberkulózis (TBC) lehetőségét. Aktív TBC esetén nem kezdhető Enbrel kezelés. Latens tuberkulózis esetén profilaktikus kezelést kell alkalmazni, még az Enbrel terápia megkezdése előtt. A kezelőorvosnak gondosan figyelni kell az Enbrel-lel kezelt betegeket az aktív TBC tünetei szempontjából, beleértve azokat a betegeket is, akiknél a latens TBC-szűrés eredménye negatív volt. Javasolt a helyi útmutatók követe. A posztmarketing időszak során különböző rosszindulatú daganatokról érkeztek jelentések. TNF-gátlókkal végzett klinikai vizsgálatokban a kontroll-csoport betegéhez képest több lymphoma fordult elő; azonban a lymphoma előfordulásának valószínűsége magasabb a hosszán tartó, fokozottan aktív gyulladásos betegségeknél szenvedő betegeknél. TNF-gátlókkal kezelt betegeknél a lymphoma, leukoemia vagy más hematopoietikus vagy szál malígus betegségek kialakulásának lehetséges kockázata nem zárható ki. Korrelációval kell eljárni a TNF-gátló kezelés elkezdésének megfontolásakor. Ha a beteg kórtörténetében malígus betegség szerepel, illetve malígus betegség fellépését követően a terápia folytatásának megfontolásakor TNF-gátlókkal, köztük Enbrel-lel kezelt gyermekeknek, serdülőknek és fiatal felnőtteknek beszámoltak – egykor fatális kimenetelű – malígus megbetegedésekről. Malígus és amelanikus bőrrákot jelentettek TNF-gátlókkal kezelt betegeknél, köztük Enbrel-lel kezelt betegeknél. Több esetben találtak amelanikus bőrrákot az Enbrel-lel kezelt betegeknél összehasonlítva a kontroll-csoport betegeivel. Különösen a psoriasisban szenvedő betegeknél. Rendkívül ritkán jelentettek bőrrákot az Enbrel-lel kezelt betegeknél, különösen a bőrrák kockázati tényezőivel rendelkezőknél. Az Enbrel-lel vagy bármely összetevőjével szembeni allergia esetében az Enbrel terápia nem szabad elkezdett. Azonnal meg kell szakítani az Enbrel alkalmazást, ha súlyos allergiás vagy anafilaktoid reakció jelentkezik. Enbrel-lel kezelt betegeknél ritkán pangyclopia, nagyon ritkán optikus neuritis (esetenként fatális kimenetelű) fordult elő. Ha az anamnézisében vérkeringési szerepet az Enbrel kezelést követően körültekintően kell folytatni. Vérkeringési rendellenesség esetén az Enbrel kezelést azonnal fel kell függesztetni. Az Enbrel kezelés során ritkán kórosan idegrendszeri, nagyon ritkán perifériás demielinizációs elváltozás jeleztek. Ritkán kóros, kórosul társuló elváltozásokat, vesztit és autoimmun hepatitisz jeleket. Beszámoltak krónikus hepatitisz B vírust hordozó (HBV) betegeknél a TNF-gátló terápia (beleértve az Enbrel-t) alkalmazását követően a fertőzés reaktiválódásáról. A HBV infekció szempontjából veszélyeztetett betegeket a TNF-gátló terápia bevezetése előtt szűri kell az aktív vagy latens fertőzésre. A hepatitisz B vírust hordozó betegeknél az Enbrel-t körültekintően kell alkalmazni. Enbrel-lel kezelt betegeknél a hepatitisz C súlyosbodásáról számoltak be. Az Enbrel-t körültekintően kell alkalmazni azoknál, akiknek hepatitisz C szerepel az anamnézisében. Fokozott óvatossággal kell kezelni Enbrel-lel azokat a betegeket, akik közepesen súlyos vagy súlyos alkoholos hepatitiszben szenvednek. Diabetes miatt kezelt betegeknél az Enbrel kezelés megkezdését követően hipoglikémiáról számoltak be, egy részüknél csökkenteni kellett az antidiabetikum adagját.

További információért forduljon a Pfizer Kft.-hez:
Pfizer Kft. 1123 Budapest, Alkotás utca 53.
Telefon: (1) 488-3700 Fax: (1) 488-3777
www.pfizer.hu

Pfizer

Gyermeekkori 1-es típusú diabetes és coeliakia

Derzbach László dr., Körner Anna dr., Arató András dr., Veres Gábor dr.

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

LEVELEZÉSI CÍM:

Derzbach László dr.

1083. Budapest Bókay u. 53.

E-posta: derzbach.laszlo@med.semmelweis-univ.hu

ÖSSZEFOGLALÁS 1-es típusú diabetesben (T1DM) az átlag populációhoz képest a coeliakia gyakoribb előfordulásával kell számolni. A gyakoribb előfordulás hátterében közös genetikai tényezők (HLA DQ2, DQ8) szerepe igazolt. A coeliakia diagnóza kiemelten fontos, mivel a jól ismert tüneteken túl nagyfokú vércukorszint-ingadozásért, hypoglykaemia hajlamért lehet felelős. A diagnózis alapja a szerológiai (szöveti transzglutamináz-ellenes antitest, endomysium-ellenes antitest, deamidált gliadin-ellenes antitest) és az endoszkópos vizsgálatok, azonban válogatott esetekben HLA-vizsgálat elvégzése mellett a biopsziától el is tekinthetünk. A T1DM-ben észlelt gyakori előfordulás, az anyagcserére kifejtett kedvezőtlen hatások miatt ebben a rizikócsoportban a coeliakia szűrése feltétlen javasolt.

Kulcsszavak 1-es típusú diabetes mellitus, coeliakia, szűrés

A coeliakia a glutén és a rokon prolaminek (a rozs hordeinje és az árpa szekalinja) által, az arra genetikailag fogékony egyénekben kiváltott, immunmediált szisztémás betegség. Szereteágazó klinikai tünetek, coeliakia specifikus antitestek, enteropathia és HLA-DQ2 vagy HLA-DQ8 haplotípus kombinációja jellemzi. Az antitestek a szöveti transzglutamináz (TG2), az endomysium (EMA) és a gliadin peptidek deamidált formái (DGP) ellen termelődnek. A betegség lényeges eleme, hogy a natív vagy szöveti transzglutamináz által deamidált gliadin peptidek az antigénprezentáló sejtek felszínén lévő HLA-DQ2-höz vagy HLA-DQ8-hoz kötődnek, és a CD4+ T-sejtek aktiválódását okozzák, ezzel triggerelve a gyulladásos folyamatot (1). Nemcsak a nyilvánvaló klinikai tünetek esetén fontos a diagnózis. A tüneteizgény vagy kezdeti stádiumban lévő betegség diagnosztizálása is kiemelten fontos, ugyanis a felismerés nélkül maradt esetekben komoly egészségügyi kockázattal számolhatunk.

Gyermekekben milyen tünetek esetén gondoljunk coeliakiára? Krónikus vagy intermittáló hasmenés vagy éppen székrekedés (2), hányinger, hányás, krónikus hasi fájdalom (3), súlyvesztés, növekedéskésbéli elmaradás, vashiányos anaemia, megkésett pubertás, amenorrhoea, visszatérő aphthosus stomatitis, dermatitis herpetiformis bőrjelenség,

osteopenia, osteoporosis, fogzománc-hypoplasia, májfunkciós eltérések, neurológiai eltérések, ízületi gyulladás a leggyakrabban előforduló tünetek. Ezek fennállása esetén coeliakia irányában történő vizsgálat szükséges (1. táblázat) (4). A szűrés fontosságát jelzi az a klinikai adat is, hogy önmagában a coeliakia jelenléte összefüggést mutat a carotis intima media vastagságával, mely cardiovascularis rizikót jelző marker. 1-es típusú diabetes és coeliakia együttes előfordulása esetén felgyorsulhat az

1. táblázat: A coeliakia extraintestinalis manifesztációi (4)

dermatitis herpetiformis
osteoporosis, fogzománc-hypoplasia
anaemia
arthritis
megkésett pubertás
neurológiai eltérések
visszatérő aphthosus szájüregi elváltozások
transzamináz szintjének emelkedése
alacsony növés
női meddőség



érelmeszesedés folyamata (5). Egy nemrég megjelent tanulmány szerint a több mint 15 éve fennálló coeliakia többszörösére fokozza a halálozást 1-es típusú diabetesben (6).

Bizonyos rizikócsoporthoz tartozókban, nyilvánvaló klinikai tünetek hiányában is javasolt a coeliakia szűrése, mivel itt az átlagos populációhoz képest nagyobb arányban várható a betegségek együttes előfordulása. Ilyen rizikófokozó a Down-szindróma, az autoimmun pajzsmirigygyulladás (7), a Turner-szindróma, a szelektív IgA-hiány, az autoimmun májbetegség, a coeliakiások elsőfokú rokonai és az 1-es típusú diabetesesek csoportja. 1-es típusú diabetesben kimutatták, hogy a jejunum antigénprezentáló képessége fokozott és a lamina propria több mononuclearis sejtet tartalmaz, mely az oralis antigénekkal szembeni immuntolerancia zavarát okozhatja (8). Az 1-es típusú diabeteses betegek harmadában találhatunk egyéb autoimmun betegségekre utaló pozitív szerológiai szűrővizsgálati leletet (9). Ismert ezen túl az is, hogy coeliakiás gyermekek között a 20 éves kor előtt fellépő 1-es típusú diabetes kialakulásának rizikója 2–3-szor magasabb (10). A jelenség hátterében közös genetikai predispozíció áll: a coeliakiások közel 95%-a HLA-DQ2-t expresszál, mely az 1-es típusú diabetes genetikai rizikófaktora is (11). *Dezsőfi és mtsai* (1) a nemzetközi irodalommal összhangban kimutatták, hogy a coeliakia és 1-es típusú diabetes együttes előfordulásának rizikója a DQ2/DQ8 heterozigóta állapotban a leginkább fokozott.

2002-ben *Arató és mtsai* (12) végeztek átfogó elemzést hazánkban, 1-es típusú diabetesben szenvedő gyermekek körében. A coeliakia előfordulását 8,3%-nak találták a vizsgált populációban. A nemzetközi irodalomban 1–16%-os prevalenciával számolnak, összehasonlítva a normál populáció 0,3–1%-os prevalencia adataival. Összefüggést találtak a fiatal életkor, a rövidebb diabetestartam és a coeliakia gyakoribb előfordulása között (13, 14), de megfigyelték, hogy a coeliakia fellépésének valószínűsége a diabeteses betegekben a betegségtartam előrehaladásával nő (15). A széles skála oka többek között az eltérő környezeti és genetikai faktorokban, a diagnosztikus és szűrővizsgálati módszerek eltéréseiben keresendő, és nem mindegy az sem, hogy a rizikócsoporthoz tartozó tünetmentes egyének bekerülnek-e a szűrővizsgálati rendszerbe.

Az 1-es típusú diabeteszel asszociált coeliakia felismerése a fenti általános tüneteken túlmenően azért is fontos, mert a coeliakia nagyfokú vércukorszint-ingadozást, váratlan hypoglykaemiákat okozhat, illetve a nem megfelelő anyagcserekontrollért is részben felelőssé tehető (16). A gluténmentes diéta bevezetését követően irodalmi adatok szerint csökken a súlyos hypoglykaemiás epizódok száma (17), és gyermekkori adatok szerint a

betegek életminősége nem mutat lényegi változást (18).

A következőkben az ESPGHAN (19) ajánlásait figyelembe véve ismertetjük a coeliakia diagnosztikus algoritmusát tipikus, coeliakiára jellemző tünetek esetén, illetve olyan tünetmentes egyénekben, akik a fentiekben részletezett, fokozott coeliakiarizikót hordozó kórállapotok valamelyikében szenvednek (lásd 1-es típusú diabetes).

Általános megfontolások

Korábbi ajánlások az TG2-ellenes antitest vizsgálatát javasolták, és amennyiben az emelkedett volt, vékonybél-biopszia történt. Amennyiben az anti-TG2 nem elérhető, az EMA vizsgálata javasolt. Az EMA nem olyan szenzitív, azonban specifikusabb vizsgálati módszer, mint az anti-TG2 (20). Az anti-gliadin antitest specificitása az anti-TG2 és EMA-tól elmarad, nem javasolt szűrővizsgálatra. Deamidált gliadinellenes antitest használata akkor javasolt, ha a klinikum alapján erős a coeliakia gyanúja, de az egyéb antitestek negatívak lettek, különösen a 2 éves életkor alatti populációban hasznos ennek használata.

IgA-hiány az átlagos populációban kb. 0,2%-ban fordul elő (21), de fontos megemlíteni, hogy a coeliakiások között ez az arány 1–3% (22), az 1-es típusú diabeteses populációban is magasabb, mint egy 0,9% (23), így az IgA alapú tesztek esetében viszonylag gyakran fordulhat elő fals negatív eredmény. Javasolt ezért IgA-szint-meghatározás, illetve IgG alapú tesztek alkalmazása ebben a populációban. A pozitív teszt eredményt mindig meg kell ismételni, konfirmálni, pl. anti-TG2-vizsgálat után EMA-teszttel.

Egyre inkább elterjedőben vannak az ún. „point of care” tesztek, melyeket egyszerűen, gyorsan, laikusok is elvégezhetnek otthonukban. Kiemeljük, hogy egyszerűségük ellenére ezek a tesztek – főként nem szakember kezében – technikai, pre-analitikai hibalehetőséget rejthetnek magukban. Ezek pozitivitása esetén mindenképpen verifikálni kell a teszt eredményét a korábban említett szerológiai, laboratóriumi módszerekkel! Hátránya még ezeknek a teszteknek, hogy IgA alapúak, ezért IgA-hiány esetében szintén fals negatív eredményt adhatnak, ezért fontos a használók tájékoztatása, hogy ha coeliakiára utaló tünetek vannak, de az „ágy melletti” teszt negatív eredményt ad, abban az esetben is szakemberhez kell fordulni, mert a coeliakia diagnózisa nem vethető el ezen vizsgálati módszer eredménye alapján. Kiemelendő, hogy széklet antitest vizsgálat nem alkalmas szerológiai szűrővizsgálatra.

Javasolt kivizsgálási algoritmus

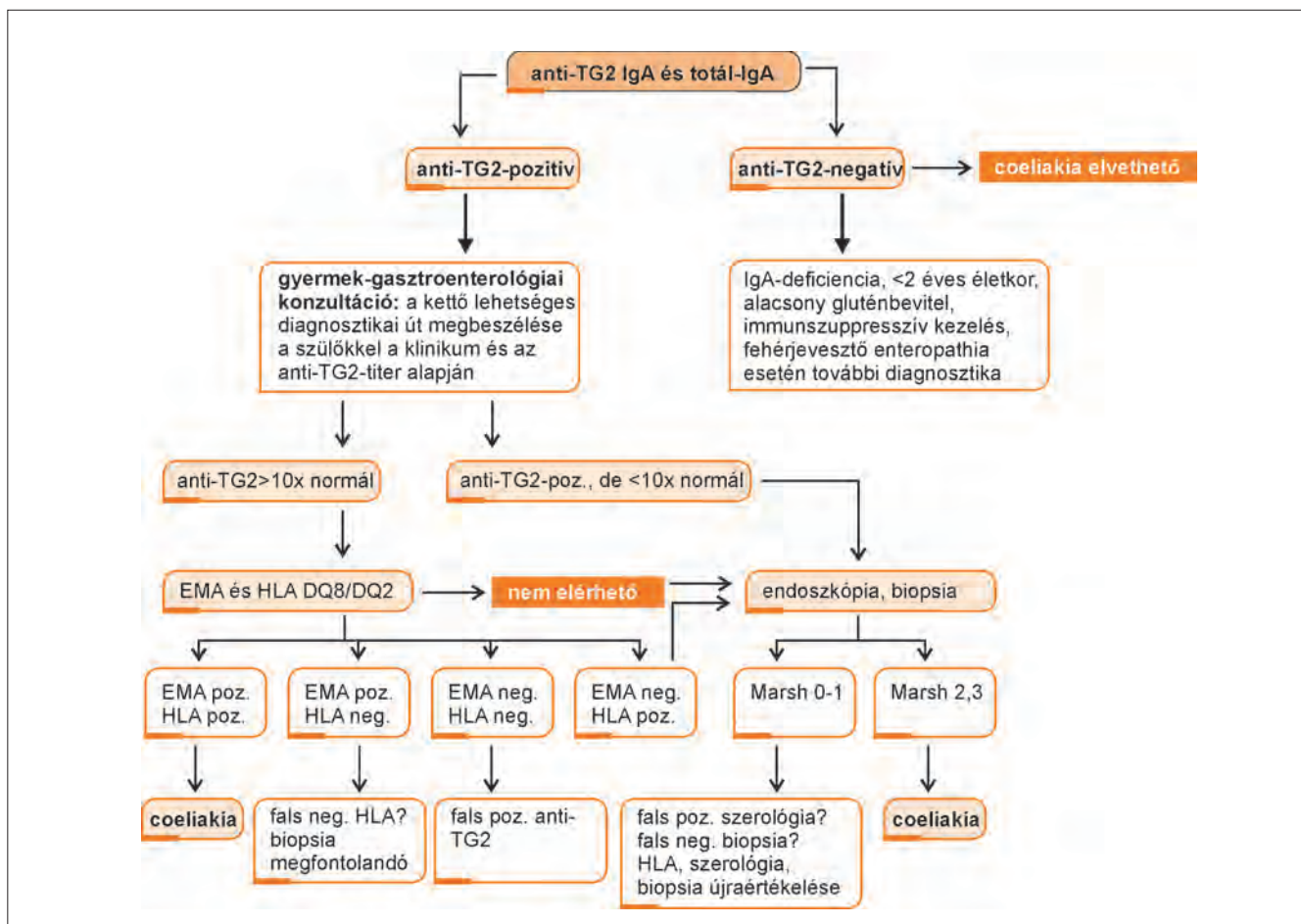
Javasolt kivizsgálási algoritmus coeliakiára utaló tünetek esetén

(1. ábra) (19)

Az első javasolt vizsgálat ebben az esetben a szöveti transzglutamináz-ellenes antitest (anti-TG2) és össz-IgA-szint meghatározása, kizárandó az IgA-deficienciát. Természetesen amennyiben lehetőség van IgA és IgG típusú transzglutamináz-ellenes antitest meghatározásra, ebben az esetben az össz-IgA-szint vizsgálata nem szükséges. Alternatív lehetőség az IgG típusú deamidált gliadinellenes antitest (anti-DGP) meghatározás, mely az IgA-deficiens esetekben hasznos. Az anti-TG2-vizsgálat jó szenzitivitású és specificitású, előnye, hogy könnyebben hozzáférhető és alacsonyabb költséggel bír, mint az endomíziумellenes antitest (EMA) meghatározás. Ha az első szerológiai vizsgálat negatív és az IgA-szint a normáltartományban van, vagy az IgG-antiDGP negatív, akkor a tünetek hátterében a coeliakia nem valószínű. Ebben az esetben azonban ki kell zárni azokat a járulékos körülményeket, melyek álnegatív eredményt adhatnak: alacsony szintű gluténbevitel, fehérjevesztő ente-

ropathia, immunszuppresszív gyógyszerek, 2 évesnél fiatalabb életkor. Ebben az életkorban javasolt kiterjesztett coeliakia szerológiai (IgA és IgG típusú egyaránt) vizsgálatokat végezni, a tehéntejfehérje-allergia lehetőségét kizárni és súlyos tünetek esetén vékonybél-biopsiát végezni.

Amennyiben az anti-TG2 pozitív, javasolt a páciens *gyermek-gasztroenterológushoz* irányítani. A pozitív, de a felső normálérték tízszeresénél kisebb értékkel bíró esetekben vékonybél-biopsia javasolt. Amennyiben az anti-TG2-szint meghaladja a normális felső érték tízszeresét, másik vérmintából EMA- és HLA-vizsgálat végzendő. EMA-pozitivitás és HLA-DQ2- vagy HLA-DQ8-hordozás esetén a vékonybél-biopsia nélkül is kimondható a coeliakia diagnózisa. Amennyiben az utóbbi két vizsgálat nem érhető el, akkor ebben az esetben is biopsia kell a diagnózishoz. A normális felső értéket több mint 10-szeresen meghaladó anti-TG2-szint mellett nagyon ritka, hogy az EM és/vagy HLA negatív eredményt ad, ebben az esetben a fals negatív és fals pozitív eredményeket hozó eshetőségeket kell számba venni, illetve a tesztek ismétlése és vékonybél-biopsia, szoros követés javasolt. Ettől az algoritmustól elképzelhető eltérés pl. ha az anti-TG2-szint meghaladja a normális felső érték



1. ábra: Kivizsgálási algoritmus coeliakiára utaló tünetek esetében (19). Rövidítések: anti-TG2: transzglutamináz-ellenes antitest, IgA: immunglobulin-A, EMA: endomysium ellenes antitest, HLA: humán leukocytá antigén, poz: pozitív, neg: negatív

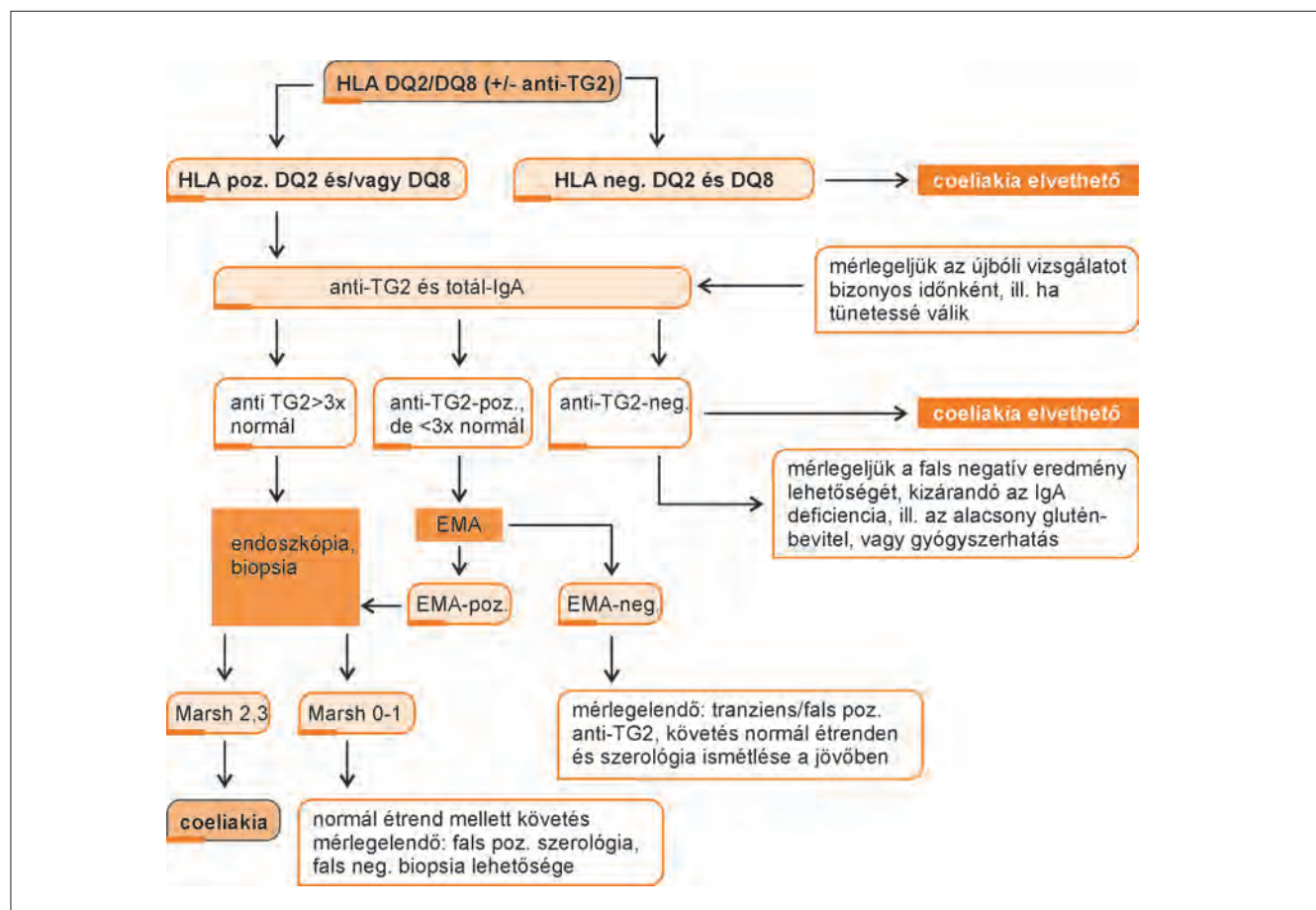
10-szeresét, és egyértelmű és súlyos tünetek vannak, melyek közvetlen veszélyeztetik a gyermek egészségét; ebben az esetben a HLA és EMA eredmény megérkezése előtt a kezelőorvos dönthet a gluténmentes étrend bevezetése felől.

**javasolt kivizsgálási algoritmus
tünetmentes, de fokozott genetikai
rizikót hordozó (1-es típusú diabetes)
egyéneknél**

(2. ábra) (19)

Magas rizikócsoporthoz tartozó – pl. 1-es típusú diabetes mellitusban szenvedő – teljesen tünetmentes egyének esetében a coeliakia diagnózisához a vékonybél-biopsia nem mellőzhető. Ennek az oka pedig az, hogy ebben a rizikócsoporthoz gyakrabban fordulnak elő pozitív anti-TG2 eredmények. Költséghatékonyság szempontjából először javasolt a HLA vizsgálat elvégzése, mert HLA DQ2 és DQ8 negativitás esetén a coeliakia elvethető és ezzel az adott rizikócsoporthoz kizárható egy rész, akik további szűrővizsgálatát mellőzni tudjuk. Ha a HLA-vizsgálat nem, vagy széles körben nem ér-

hétő el, akkor javasolt első körben az anti-TG2 (és össz-IgA-szint meghatározás az IgA-deficiencia kizárása érdekében). Ugyanígy járunk el, ha HLA DQ2- és/vagy DQ8-pozitivitásra derül fény. Ha IgA-hiány nincsen és az anti-TG2 negatív, akkor a coeliakia a szűrés időpontjában valószínűtlen, de ez nem zárja ki annak az eshetőségét, hogy a betegség később kialakulhasson. Tekintettel erre, javasolt 2-3 évenkénti szűrés, hogy a coeliakiával összefüggő, a növekedésre, csontanyagcserére kifejtett káros hatások elkerülhetőek legyenek. Pozitív anti-TG2 eredmény esetén újra keresni kell a coeliakiával esetlegesen összefüggésbe hozható tüneteket, mert ezek azonosítása után a „tünetes” algoritmust kell követnünk. Ha a beteget továbbra is tünetmentesnek tartjuk és az anti-TG2 szintje a normális felső érték 3-szorosát meghaladja, akkor a gyermekét gasztroenterológushoz irányítjuk, és biopszia elvégzése javasolt. Ha az anti-TG2-szint pozitív, de a felső normál 3-szoros értéket nem haladja meg, ebben az esetben felmerül a fals pozitívitás lehetősége. Az igazi pozitív és fals pozitív esetek közötti differenciálásban segít az EMA vizsgálata, mert ennek igen magas a specificitása. Ha ez pozitív, akkor az alacsony titer ellenére biopszia



2. ábra: Kivizsgálási algoritmus tünetmentes, de fokozott genetikai rizikót hordozó (1-es típusú diabetes) egyéneknél (19) Rövidítések: anti-TG2: transzglutamináz-ellenes antitest, IgA: immunglobulin-A, EMA: endomysium-ellenes antitest, HLA: humán leukocytá antigén, poz: pozitív, neg: negatív



javasolt. Ha az EMA negatív, akkor a beteget normál étrend mellett követjük és 3-6 havonta anti-TG2-vizsgálatot végzünk egészen az anti-TG2 újbóli negativitásig, vagy addig, amíg az emelkedés mértéke meg nem üti az endoszkópos vizsgálat indikációs szintjét. Amennyiben a szeropozitív,

tünetmentes, rizikócsoporthoz tartozó egyénnél a legmondosabb szövettani vizsgálat sem utal coeliakiára, akkor az illetőt szorosan kell követni normál étrend mellett és rendszeres időközönként újra kell értékelni állapotát.

Summary

Type 1 diabetes mellitus and celiac disease in childhood

László Derzbach L et al, 1st. Department of Pediatrics, Semmelweis University, Budapest

The patients with type 1 diabetes mellitus are at increased risk for celiac disease, because there are some common genetic risk factors (HLA DQ2, DQ8) which play role in the pathogenesis of both diseases. The proper diagnosis of celiac disease is very important, it has a wide range of symptoms and could cause fluctuation of blood sugar and hypoglycemia. The diagnosis is based on serological tests (anti-transglutaminase, anti-endomysial and anti deamidated gliadin antibodies) and endoscopic investigation, but there is opportunity to dispense with endoscopic investigation in selected cases in view of the HLA status. It is seen essential to screen celiac disease in type 1 diabetes mellitus even in symptom free cases, because of high prevalence and the adverse effect on glycemic control.

KEYWORDS Type 1 diabetes mellitus, coeliakia, screening

Irodalom

- Dezsőfi A, Szebeni B, Hermann CS, et al. Frequencies of genetic polymorphisms of TLR4 and CD14 and of HLA-DQ genotypes in children with celiac disease, type 1 diabetes mellitus, or both. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2008; 47(3): 293-7.
- Garampazzi A, Rapa A, Mura S, et al. Clinical pattern of coeliac disease is still changing. *J Pediatric Gastroenterol Nutr* 2007; 45:611-4.
- Simmons JH, Klingensmith GJ, McFann K, et al. Impact of celiac autoimmunity on children with type 1 diabetes. *J Pediatr* 2007; 150: 461-6.
- Guandalini S, Assiri A. Celiac disease: A review. *JAMA Pediatric* 2014 jan 6. Epub ahead of print
- Pitocco D, Giubilato S, Martini F, et al. Combined atherogenic effects of celiac disease and type 1 diabetes mellitus. *Atherosclerosis* 2011; 217(2):531-5.
- Mollazadegan K, Sanders DS, Ludvigsson L, et al. Long-term coeliac disease influences risk of death in patients with type 1 diabetes. *J Intern Med* 2013; 274(3): 273-80.
- Körner A, Tóth-Heyn P, Dezsőfi A, et al. Incidence of thyroid autoimmunity in children with type 1 diabetes mellitus. *Orv Hetil* 2008; 149(9):401-6.
- Savilahti E, Örmälä T, Saukkonen T, et al. Jejuna of patients with insulin-dependent diabetes mellitus (IDDM) show signs of immune activation. *Clin Exp Immunol* 1999; 116:70-77.
- Triolo TM, Armstrong TK, McFann K, et al. One-third of patients have evidence for an additional autoimmune disease at type 1 diabetes diagnosis. *Diabetes Care* 2011; 34:1211-3.
- Ludvigsson JF, Ludvigsson J, Ekbom A, et al. Celiac disease and risk of subsequent type 1 diabetes: a general population cohort study of children and adolescents. *Diabetes Care* 2006; 29:2483-8.
- van Aautreve JE, Weets I, Gulbis B, et al. The rare HLA-DQA1*-3-DQB1*02 haplotype confers susceptibility to type 1 diabetes in whites and is preferentially associated with early clinical disease onset in male subjects. *Hum Immunol* 2004; 65:729-6.
- Arató A, Körner A, Veres G, et al. Frequency of coeliac disease in Hungarian children with type 1 diabetes mellitus. *Eur J Pediatr* 2003; 162(1):1-5.
- Kakleas K, Karayianni C, Critselis E, et al. The prevalence and risk factors for coeliac disease among children and adolescents with type 1 diabetes mellitus. *Diabetes Researches and Clinical Practice* 2010; 90(2):202-8.
- Holmes GK. Screening for coeliac disease in type 1 diabetes. *Arch Dis Child* 2002; 87(6):495-8.
- Pham-Short A, Donaghue KC, Ambler G, et al. Coeliac disease in Type 1 diabetes from 1990 to 2009: higher incidence in young children after longer diabetes duration. *Diabet Med* 2012; 29(7):286-9.
- Iafusco D, Rea F, Prisco F. Hypoglycemia and reduction of the insulin requirement as a sign of celiac disease in children with IDDM. *Diabetes Care* 1998; 21:1379-1.
- Abid N, McGlone O, Cardwell C, et al. Clinical and metabolic effects of gluten free diet in children with type 1 diabetes and coeliac disease. *Pediatr Diabetes* 2011; 12(4):322-5.
- Sud S, Marcon M, Assor E, et al. Quality of life in children with diabetes and celiac disease: minimal impact of the 'double' diagnosis. *Pediatr Diabetes* 2012; 13(2):163-9.
- Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó IR, et al. European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for the Diagnosis of Coeliac Disease. *JPGN* 2012; 54:136-160.
- Bazzigaluppi E, Lampasona V, Barera G, et al. Comparison of tissue transglutaminase-specific antibody assays with established antibody measurements for coeliac disease. *J Autoimmune* 1993; 12:51-56.
- Clark JA, Callicot PA, Brenner NA, et al. Selective IgA deficiency in blood donors. *Am J Clin Pathol* 1983; 80:210-3.
- Green PH, Stavropoulos SN, Panagi SG, et al. Characteristics of adult coeliac disease in the USA: results of a national survey. *Am J Gastroenterol* 2001; 96:126-1.
- Kurien M, Leeds JS, Hopper AD, et al. Serological testing for coeliac disease in Type 1 diabetes mellitus: is immunoglobulin A level measurement necessary? *Diabet Med* 2013; 30:840-5.



Útravaló–tudnivaló

- 1-es típusú diabetesben gyakoribb a coeliakia előfordulása, ennek hátterében közös genetikai hajlamosító tényezők szerepe igazolt.
- 1-es típusú diabetesben, tünetmentes állapotban is fontos a coeliakia szűrése, mivel számos egészségügyi hatáson túl a coeliakia az anyagcsere minőségére is hatással van.
- A vékonybél-biopsia a diagnózis arany standardja, de bizonyos feltételek megléte esetén a diagnózis endoszkópos vizsgálat nélkül is felállítható.

Tesztkérdések

1. Az első választandó szűrővizsgálat coeliakiára utaló tünet esetén:

- Endomysium ellenes antitest
- Immunglobulin-A
- Szöveti transzglutamináz-ellenes antitest
- Deamidált gliadinellenes antitest
- Gliadinellenes antitest

2. Az 1-es típusú diabetesben fontos a coeliakia szűrése, mert...? Az alábbiak közül egy nem igaz, melyik az?

- Az átlag populációhoz képest emelkedett, kb. 25%-os előfordulással kell számolni
- Felelős lehet megmagyarázhatatlan hypoglykaemiáért
- Növekedési retardációt okozhat
- Az anyagcsere minőségére kihatással lehet
- Vashiányos anaemiát okozhat

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!

TALLÓZÓ

A gyulladásos bélbetegségek terápiájának új lehetőségei a láthatáron

When combination therapy isn't working: emerging therapies for the management of inflammatory bowel disease

Krishnareddy S, Swaminath A. World J Gastroenterol. 2014 Feb 7;20(5):1139-46.*

B. Kovács Judit dr.

A közlemény a hagyományos (kortikoszteroidok, thiopurinok, methotrexat) és a már elterjedt biológiai (anti-TNF α , natalizumab) terápiák korlátainak tárgyalása után definiálja a modern terápiás célt megtestesítő mély remissziót (deep remission), részletezi a természetes lefolyást módosító terápiák korai bevezetésének várható előnyeit, a nagy rizikójú IBD-betegek kiválasztását segítő módszereket és röviden leír néhány, az IBD súlyosságához alkalmazkodó terápiás algoritmust. Ezek után térnek rá a szerzők három olyan új biológiai terápia klinikai kísérleti adatokon alapuló ismertetésére, amelyek eredményesek lehetnek IBD anti-TNF α -kezeléssel nem befolyásolható eseteiben. Az interleukin-12 és interleukin-23 p40 alegysége elleni

monoklonális antitest (ustekinumab) hatékonynak bizonyult felnőttek Crohn-betegségének indukciós és fenntartó kezelésében. Fontos, hogy a válasz szignifikánsan nagyobb volt ($P < 0,05$) az előzőleg anti-TNF α terápiában részesült betegek csoportjában. A fázis 3 vizsgálat folyamatban van. Egy újabb antiadhéziós molekula, a vedolizumab a GEMINI 1 és 2 vizsgálat szerint felnőttekben mind Crohn-betegségben, mind ulceratív colitisben placebónál hatékonyabb volt az indukciós és a fenntartó kezelésben egyaránt, és a cikk lezárásáig nem volt közlés vele kapcsolatban progresszív multifokális leukoencephalopathiáról (PML). Végül egy szájon át szedhető, colitis ulcerosa kezelésére bevezetett új szer, a Janus-kináz receptor gátló tofacitinib: a fázis 2 vizsgálat eredményei szerint felnőttekben megfelelő adagban alkalmazva klinikai remisszió kiváltásában placebónál szignifikánsan hatásosabb volt.

Befejezésül álljon itt a szerzők lelkes és költői záró mondata: „a tárgyalt szerek ígérete ragyogó fényt jelent az IBD kezelésének horizontján”.

Javasolt irodalom

1. Lobatón T, Vermeire S, Van Assche G, Rutgeerts P. Review article: anti-adhesion therapies for inflammatory bowel disease. Aliment Pharmacol Ther. 2014 Mar; 39(6):579-94*
2. http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Press_release/2014/03/WC500163496.pdf

*Megjegyzés: teljes terjedelemben szabadon hozzáférhető az interneten.

A fogantatástól számított első 1000 nap táplálásának jelentősége a krónikus betegségek megelőzésében

Significance of first 1000 days' nutrition from the conception in the prevention of chronic diseases

Arató András dr.

Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekgyógyászati
Klinika

Az elmúlt évtizedekben igen nagy mértékben megnövekedett az ún. nem fertőzéssel terjedő krónikus betegségek, így a cardiovascularis kórképek, a 2-es típusú diabetes, az obesitas és a metabolikus szindróma felnőttkori gyakorisága, elsősorban a fejlett világban. Ezeknek a kórképeknek az ilyen rövid időn belül észlelt növekedése elsősorban a környezeti tényezők kóroki szerepére utal, hiszen a klasszikus genetikai eltérések érvényesüléséhez sokkal több időre van szükség.

Az elmúlt időszak összehangolt kutatásai alapján egyértelműen kiderült, hogy a felnőttkori krónikus betegségek kialakulását igen jelentősen befolyásolja az élet fogantatástól számított első 1000 napjában a táplálás módja, annak mennyisége és minősége. Kiemelést érdemel az anyatejes táplálás pótolhatatlan szerepe ebben a primer prevencióban. Fontossággal bír már az édesanya táplálkozása is a várandósság alatt is, hiszen az hosszú távon befolyásolja a későbbi krónikus betegségek gyakoriságát, sőt az sem közömbös, hogy a leendő anya várandósság előtti táplálkozása milyen volt (1).

David Barker, brit orvos volt az első, aki felismerte, hogy a kis születési súllyal született egyéneknél felnőttkorban sokkal nagyobb gyakorisággal alakultak ki a cardiovascularis betegségek és 2-es típusú diabetes (2). A korai táplálás hosszú távon ható hatásának megértését segítette, hogy az utóbbi évtizedekben egyre inkább megismertük az epigenetikai hatásokat, vagyis a DNS funkciójának öröklődő, stabil és visszafordítható módosulásait a szekvencia változása nélkül (3). Környezeti tényezők hosszú távú hatásai elsősorban az epigenetikai módosulásokkal magyarázhatók. Az epigenetikai hatások határozzák meg, hogy egy adott génről történik vagy sem átírás, és hogy az milyen mértékű.

A magzat túltáplálása anyai obesitas és gestációs diabetes esetén gyakrabban vezet hypertonia, 2-es típusú diabetes, metabolikus szindróma és cardiovascularis betegségek kialakulásához. Az ilyen terhességből született gyermekeknek általában a normálisnál sokkal nagyobb a születési súlya. Ugyan-

ezeknek a kórképeknek a gyakoribb kialakulása észlelhető életük folyamán a kisebb súllyal világra jött csecsemőkben is. A kis születési súlynak az oka legtöbbször a várandós édesanya minőségi és/vagy mennyiségi szempontból nem kielégítő táplálkozása, de azt okozhatja a placenta diszfunkciója is. Kissúlyú újszülöttekben akkor alakulnak ki nagyobb valószínűséggel ezek a betegségek, ha postnatalisan nem szoptat és túlzottan magas a proteinbevitelük. A várandós édesanya energia- és/vagy proteindeprivációja akkor vezet elsősorban kis születési súlyhoz, ha az éhezés a terhesség harmadik trimeszterében a legkifejezettebb. Ezt bizonyította, hogy a II. Világháborúban a német blokád miatti, 1944/45-ös holland téli éhínség után született újszülöttek közül azoknak maradt el leginkább a súlyuk, akiknek az édesanyja a várandósság harmadik trimeszterében volt. Azokban, akik a fogamzás után éltek át magzati életükben az éhezést, még 60 évvel később is az *IGF2* génjük csökkent metilációja volt megfigyelhető (4).

Meg kell még említeni azt is, hogy vannak olyan ún. ravas genének, amelyek azt szabályozzák, hogy egy adott környezetben milyen az anyagcsere optimális beállítása. Így egy szegény környezetben, ahol nehéz a tápanyagokhoz jutni, ott elsősorban azok a genének kerülnek túlsúlyba, amelyek elősegítik az energia konzerválását és fokozzák az inzulinrezisztenciát. Mindez ilyen környezetben előnyös, és itt jellemzően az újszülöttek kisebb súllyal születnek. Akkor történik baj, ha egy ilyen egyén élete során hirtelen egy gazdag környezetbe kerül, ahol bőven van táplálék. Ilyenkor alakul ki a nagymértékű elhízás, hiszen ez az egyén ahhoz szokott, hogy minimális táplálékbevitel esetén is optimális legyen annak a hasznosítása (5). Ez a programozás pedig elsősorban még a méhen belül, majd csecsemő- és kisdedkorban dől el.

A születés utáni első hat hónapban a kizárólagos anyatejes táplálás biztosítja leginkább azt, hogy a későbbiekben a gyermek fejlődése optimális legyen és számos krónikus betegség előfordulási gyakorisága is csökken a későbbiekben. Természetesen abban az esetben, ha nincs mód anyatejes táplálásra, akkor törekedni kell arra, hogy az alkalma-

zott tápszer minél inkább közelítsen az anyatej összetételéhez, illetve egyéves kor után előnyös a kisdedek igényeinek megfelelően összeállított formulák adása.

Az utóbbi két évtizedben ismertük meg, hogy az anyatejben levő oligoszacharidok fontos szerepet játszanak a bélflóra kedvező összetételének biztosításában, ami fontos az immunrendszer optimális fejlődéséhez is. Amennyiben nem áll rendelkezés-

re anyatej, akkor célszerű a tápszert kiegészíteni az anyatej oligoszacharidjaihoz hasonló vegyületekkel, rövid szénláncú galacto-oligoszacharidokkal és a hosszú szénláncú frukto-oligoszacharidokkal. Igazolást nyert, hogy az így kiegészített tápszerek mellett az anyatejesekhez hasonló összetételű lesz a bélflóra és emelkedik a széklet szekretoros IgA immunglobulin koncentrációja, ami védelmet jelent a fertőzésekkel szemben (6).

Irodalom

1. Koletzko B, Brands B, Poston L, Godfrey K, Demmelmair H. Early nutrition programming of long term health. Proc Nutr Soc 2012; 71: 371-378.
2. Barker D. The midwife, the coincidence, and the hypothesis. Brit M J 2003; 327:1428-1430
3. Sebert S, Sharkey D, Budge H, Symonds ME. The early programming of metabolic health: is epigenetic setting the missing link. Am J Clin Nutr 2011; 94(Suppl.): S195-S198.
4. Hijmans BT, Tobi EW, Stein AD, Putter H, Blauw GJ, Susser ES, Slagboom PE, Lumey LH. Persistent epigenetic differences associated with prenatal exposure to famine in humans. Proc Natl Acad Sci USA 2008; 105:17046-9.
5. Kuzawa CW. Early environments, developmental plasticity and chronic degenerative disease. In Cameron N, Bogin B (eds.). Human Growth and Development, Second edition. Elsevier Inc, 2012; pp 325-341.
6. Scholtens PA, Alliet P, Raes M, Alles MS, Kroes H, Boehm G, Knippels LM, Knol J, Vandenplas Y. Fecal secretory immunoglobulin A is increased in healthy infants who receive a formula with short-chain galacto-oligosaccharides and long-chain fructo-oligosaccharides. J Nutr. 2008; 138:1141-7.



Az immunrendszer megerősítése – az immunmediált betegségek, például az asztma és a krónikus gyulladásos tünetek megelőzése szempontjából elengedhetetlen?

1. Koletzko B, Brands B, Poston L, Godfrey K, Demmelmair H. Early nutrition programming of long term health. Proc Nutr Soc 2012; 71: 371-378
2. Palmer CP, et al. 2011. S. Kind KL, et al. 2006.

Milumil

ÚJ EVIDENCIA

A megfelelő minőségű és mennyiségű táplálék biztosítása az első 1000 napban meghatározó a későbbi egészségi állapot alakulása szempontjából



Mikro-RNS-ek diagnosztikai jelentősége gyulladásos bélbetegségben

**Szűcs Dániel dr.¹, Várkonyi Ágnes dr.¹, Béres Nóra dr.²,
Szabó Dolóresz dr.², Boros Kriszta², Arató András dr.²,
Veres Gábor dr.²**

¹Szegedi Tudományegyetem, Gyermekklinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szeged
(Igazgató: Bereczki Csaba dr.)

²Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest (Igazgató: Szabó Attila dr.)

LEVELEZÉSI CÍM:

Szűcs Dániel dr.

6720 Szeged, Korányi fasor 14-15.

E-posta: szucsd@gmail.com

ÖSSZEFOGLALÁS A gyulladásos bélbetegség pontos etiológiája és patomechanizmusa egyelőre ismeretlen, annak ellenére, hogy az elmúlt években ezen kutatások egyre inkább előtérbe kerültek. Ezek közül is a legfrissebb kutatási terület a nem-kódoló RNS-ek egyik szubtypusát érintik. Ezen rövid, kb. 22 nukleotid hosszú, egyszálú mikroRNS-ek gén-expresszióban betöltött szerepe már számos betegség esetén ismert. IBD-ben, főleg gyermekpopulációban azonban eddig kevés vizsgálat áll rendelkezésre. A korábbi közlemények bélbiopsziával nyert szövetmintákban, az újabbak pedig már a beteg szérumában is megjelenő mikroRNS-eket vizsgálták. A módszer jelentősége, hogy a perifériás vérből izolálható mikroRNS-ek jól korrelálnak a gyulladt szövet vizsgálata során találtakkal. Amennyiben ezt nagy betegszámú vizsgálatok is igazolnák, úgy az ígéretes, új, neminvaszív diagnosztikus módszer bevezetését tenné lehetővé, sőt a betegség terápiájában is új irányvonalat jelenthetne.

Kulcsszavak gyulladásos bélbetegség, mikroRNS, neminvaszív diagnosztika

Bevezetés

Az utóbbi években egyértelmű vált, hogy a gyulladásos bélbetegség (IBD) incidenciája felnőtt és gyermekkorban is emelkedik. A betegség gyermekkori prevalenciáját és incidenciáját most már pontos hazai adatok is mutatják, a 2007 óta működő „Hungarian Pediatric Inflammatory bowel disease Registry”-nek (HUPIR) köszönhetően (1).

Az IBD pontos etiológiája egyelőre ismeretlen. Jelenlegi elképzelések szerint genetikailag fogékony egyénekben különböző környezeti tényezők az intestinalis mucosa immunrendszerének kóros aktiválódását okozva vezetnek a gyulladásos folyamat elindulásához (2-4).

A betegség diagnózisa esetenként azonban továbbra is jelentős kihívást jelent (5). Az elmúlt években egyre inkább előtérbe került az igény neminvaszív vizsgálati módszerek bevezetésére, amelyekkel gyorsabban, kíméletesebben és költséghatékonyan lehetne a betegség diagnózisát felállítani, valamint a kórfolyamatot követni.

A klasszikus vérkémiái vizsgálatokon túl az elmúlt években a mindennapi rutin részévé váltak a különböző antitest vizsgálatok. Azonban ezen markerek szenzitivitása és specificitása önmagában

nem alkalmas a diagnózis felállításához, és a pontos differenciáldiagnózishoz (5).

A 2000-es évek végétől ugrásszerűen megnőtt azon közlemények száma, amelyek a ribonukleinsavak (RNS) egy genetikai információt nem kódoló csoportjának, a mikro-RNS-ek (miRNS) inflamációban és egyéb patofiziológiai folyamatokban betöltött szerepével foglalkoznak (6).

A miRNS-ek rövid, mindösszesen 18-24 nukleotid hosszú, endogén, egyszálú RNS-ek, amelyek evolúciósan jól konzerváltak (7). Működésük alapja, hogy a target messenger-RNS (mRNS) 3'-végéhez kapcsolódva annak degradációját okozzák, vagy a genetikai információ transzlációját akadályozzák meg. Az első miRNS-t 1993-ban írták le, a *lin-4*-et a *Caenorabditis elegans* nematodából izolálták. Azóta több ezer miRNS gént írtak le növények és állatok genomjában. Minden egyes miRNS több száz mRNS-t tud gátolni, ugyanakkor egy mRNS több miRNS-nek is lehet a célpontja. Ezek alapján valószínűleg az emberi genom transzkripció folyamatának több mint fele miRNS-ek befolyásolása alatt áll. Így ezen reguláció szerepet játszik a biológiai folyamatok nagy részének (differenciálódás, proliferáció, apoptózis, stressz- és immunválasz) szabályozásában (6), és elengedhetetlenül fontos a meg-

felelő szöveti homeosztázis és fejlődés fenntartásában. A szabályozás zavara számos kórkép, köztük neurológiai (Parkinson-, Alzheimer-kór), kardiológiai, krónikus vese, máj és hasnyálmirigy, gastrointestinalis (az epithelialis barrier funkciózavara, infekciók, IBD), autoimmun, valamint malignus betegségek kialakulásához vezet (7, 8).

Bioszintézis

A miRNS-ek bioszintézisének és regulációjának folyamata az utóbbi években vált ismertté. A genetikai információ transzkripcióját a DNS-ről az RNS-polimeráz-II végzi, első lépésben pri-miRNS-eket képezve. Ezeket azután egy multiprotein komplex alakítja tovább, amelynek két legfontosabb tagja a Drosha és a DGCR8 (DiGeorge Syndrome critical region 8), amely során egy 70–100 bázispár hosszú pre-miRNS keletkezik. Ezen prekursor miRNS transzportját a nukleusból a citoplazmába az Exportin-5 Ran-GTP dependens transzport fehérje végzi. A miRNS ekkor még kétszálú, a végleges hosszúságára a DICER endonukleáz rövidíti le. A két szál szétválása után az érett miRNS a target

RNS-hez szállítódik (RNA-induced silencing complex – RISC), kifejtve hatását a génexpresszióra. A másik szál lebomlik. A miRNS és a cél-mRNS 5'-végénél található rövid, 2-8 nukleotidok által alkotott, „mag”-szekvenciákkal komplementer, ezek megléte alapján válik lehetségessé az interakció (8) (1. ábra).

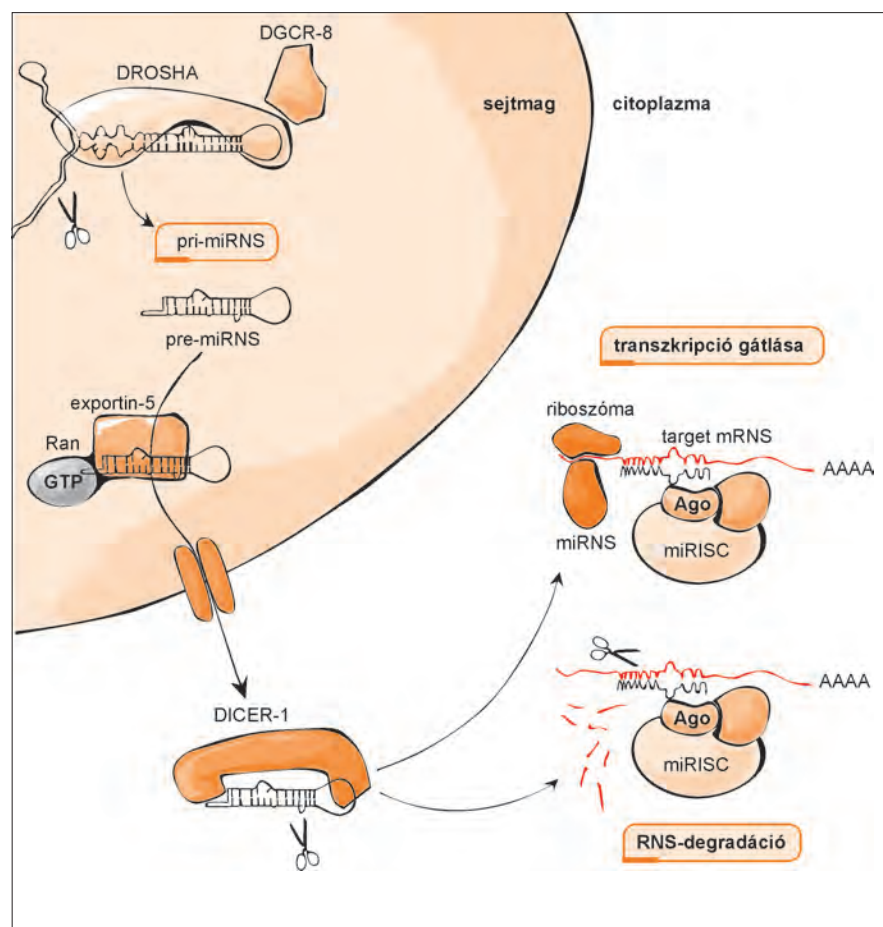
A miRNS-ek és az immunitás

A miRNS-ek alapvető fontosságúak a veleszületett és szerzett immunrendszer fejlődése és működése szempontjából.

A veleszületett immunrendszer működése a myeloid sejtekhez kötődik, a szervezet elsővonalbeli védekező funkcióját nyújtja. Makrofágok és dendritikus sejtek mintázatfelismerő receptorokon (TLR, toll-like receptor) keresztül ismerik fel a patogéneket, amelyek azután különböző szignál transzdukciós útvonalakat aktiválnak, az immunválaszért felelős gének expressziójának indukcióját okozva, amelytől a citokin válasz függ. A miRNS-ek hatása ezen folyamatra legjobban a miRNS-146a funkcióján keresztül ismert. A miRNS-146a

expresszióját a TLR-ligand lipopoliszacharid (LPS), peptidoglikán és flagellin indukálja. Funkciója, hogy a tumornekrózis faktor receptor asszociált faktor (TRAF)-6 és az interleukin (IL)-1 receptor asszociált kináz (IRAK)-1 expresszióját csökkenti, ezzel negatív feedback hatással van az extenzív gyulladásos folyamatra. Hasonló hatású a miRNS-9, amely indukciója TLR4-aktivációt követően alakul ki. Funkciója a TLR4-et aktiváló nukleáris faktor kappa B (NFκB) génjének (NFκB1) expressziót gátló negatív feedback-e. A korábbiaknál jóval szerteágazóbb és bonyolultabb a miRNS-155 hatásmechanizmusa, lényegében az LPS szignál folyamat számos target pontjára van negatív feedback hatással.

A miRNS-ek fontosak a szerzett immunitás, a B- és T-sejtek működése szempontjából is. A bioszintézisben szerepet játszó DICER endonukleáz hibás működése az erre mutáns egerek regulátoros T-sejtjeiben funkcióvesztést, ezáltal az autoimmunitás kontrollálatlan fokozódásához vezet. Az adaptív immunitás kap-



1. ábra: A miRNS bioszintézisének menete (pri-miRNS: primer miRNS, premi-RNS: prekursor miRNS, Ran GTP: premi-RNS guanozin-trifoszfát kötő része, Ago: Argonauta család, RISC: RNA induced silencing complex, illetve lásd még a szövegben) (9)



csán már említett miRNS-155 emelkedett szintje igazolódott B-sejtes malignitásokban. Hiánya B-sejt memóriafunkció-hibához vezet. A miRNS-181a szerepet játszik a B- és T-sejt-differenciációban, és expressziójának változtatásával befolyásolható a T-sejt-receptor-szenzitivitás.

Természetesen ezeken felül számos miRNS működése tanulmányozott és ismert az immunrendszer működése szempontjából (8, 10).

MiRNS-ek IBD-ben

Wu és mtsai 2008-ban voltak az elsők, akik IBD betegek vastagbél nyálkahártyájában vizsgálták a miRNS-ek expresszióját (11). Tizenegy olyan miRNS-t írtak le, amelyek aktív colitis ulcerosás (UC-s) beteg nyálkahártyájában szignifikánsabb magasabb szinten expresszálódtak, mint az egészséges kontrollok esetén. Ezen felül fordított arányosságot igazoltak a MIP-2 α -val (makrofág gyulladásos peptid 2 α) – melynek korábban igazolták a szerepét IBD-ben – és a miRNS-192 között. Ezen úttörő munka új ablakot nyitott az IBD patogenezisének vizsgálatához. Azóta számos közlemény foglalkozott a miRNS-ek gyulladásos bélbetegségben betöltött szerepével, amelyek közül a legfontosabbakat részletesebben ismertetjük (7).

2010-ben három fontos tanulmányt közöltek. *Takagi munkacsoportja* 12 UC beteg mintáját hasonlította 12 egészségeséhez, és igazolta a miRNS-21 és -155 emelkedett szintjét a gyulladt szövetben. *Fasseu és munkatársai* 300 különböző miRNS-t vizsgáltak UC-s, Crohn-betegek (CD), valamint a kontrollpopuláció vastagbél-nyálkahártya biopsziás mintáiból. A vizsgálat jelentősége, hogy nemcsak olyan miRNS-t kerestek, amelynek expressziója aktív IBD betegek szövetmintájában emelkedik, hanem olyanokat, amelyek megjelenése különbözik CD-ben és UC-ben, így segíthetnek

a két betegcsoport között differenciálni. *Wu* következő közleményében 467 miRNS-t érintő vizsgálati eredményét publikálta, amelyben 5 olyan miRNS-t ír le, amelyek a sigmabelet, és 4 olyat, amely a terminalis ileumot érintő CD esetén expresszálódnak fokozottan (7). *Lin és munkacsoportja* friss közleményének jelentősége, hogy nemcsak négy olyan miRNS-t igazoltak (miRNS-31, -206, -424, -146), amelyeket az IBD specifikus markereinek tartanak, hanem a miRNS-31 expresszióját mind friss, fagyasztott szövetből és formalinban fixált, paraffinba ágyazott mintából is egyaránt sikerült kimutatni (12). *Koukos* miRNS-124 hatását vizsgálta (gyermekminták) a STAT3 expressziójára, amely az IBD patomechanizmusában játszik szerepet (13).

További publikációk az adott miRNS és a target gén közötti vizsgálatok eredményeiről szólnak. *Pekow és munkatársai* a tumorszuppresszor hatású miRNS-143 és -145, valamint a célgénjeik, IRS-1 (miR-145), K-RAS, API-5 és MEK-2 (miR-143) között írtak le fordított korrelációt (10). *Nguyen* jelentősen csökkent miRNS-7-szintet talált a gyulladt vastagbél nyálkahártyájában (CD) az egészségesekhez viszonyítva, ott, ahol célgén CD98 expressziója fokozott volt, az enterocyták fiziológiás proliferációját és differenciációját befolyásolva. *Bian és munkatársai* szintén colonnyálkahártya vizsgálatán írták le a miRNS-150 emelkedett szintjét, amelynek célgénje az apoptózisban szerepet játszó c-Myb protoonkogén (7).

Az alap kutatások következő fontos csoportja azok, amelyek a miRNS-ek és az SNP-k (single-nucleotide polymorphism) közötti kapcsolatot vizsgálja. *Brest és Zwiars* hasonló vizsgálatokban igazolták, hogy az miRNS-kötő rész közelében elhelyezkedő SNP-k befolyásolják a génexpressziót, így a betegség kialakulását is (7, 17). *Brest* vizsgálati eredményeit az 1. táblázatban ismertetjük.

1. táblázat: A legfontosabb szöveti eredetű miRNS-vizsgálatok IBD-s betegekben (miRs - miRNS; ISH: in situ hibridizáció; qRT-PCR: quantitative real-time polymerase chain reaction). A fokozottan expresszálódó miRNS-ek **vastag betűvel** kiemelve (7, 11, 15)

miRNS	Minta-forrás	Vizsgálati csoport	Mérési módszer	Szerző
miRs-192, 375, 422b, 16, 21, 23a, 24, 29a, 126, 195 és let-7f	sigma	aktív UC (n = 15) vs. egészséges (n = 15)	microarray és qRT-PCR	<i>Wu et al</i>
miR-21 és miR-155	sigma	aktív UC (n = 12) vs. egészséges (n = 12)	microarray és qRT-PCR	<i>Takagi et al</i>
miRs-150, 196b, 199a-3p, 199b-5p, 223, és 320a	colon	inaktív UC (n = 8) vs. inaktív CD (n = 8)	qRT-PCR	<i>Fasseu et al</i>
miR-196	colon	aktív CD (n = 83) vs. egészséges (n = 67)	qRT-PCR és ISH	<i>Brest et al</i>
miR-21	colon	UC (n = 30) vs. egészséges (n = 30)	qRT-PCR	<i>Yang et al</i>

2. táblázat: A legfontosabb szérumból kimutatható miRNS-vizsgálatok IBD betegekben (*Coskun és munkatársai* alapján). (miRs - miRNS; ISH: In situ hibridizáció; qRT-PCR: quantitative real-time polymerase chain reaction.) A fokozottan expresszáldó miRNS-ek **vastag betűvel** kiemelve (7, 14)

miRNS	Minta	Vizsgálati csoport	Mérési módszer	Szerző
miRs-149*, miRplus-F1065, 199a-5p, 362-3p, 340*, 532-3p és miRplus-E1271	perifériás vér	aktív CD (n = 14) vs. egészséges (n = 13)	microarray és qRT-PCR	Wu et al
miRs-16, 23a, 29a, 106a, 107, 126, 191, 199a-5p, 200c, 362-3p és 532-3p	perifériás vér	aktív CD (n = 128) vs. egészséges (n = 162)	qRT-PCR	Paraskevi et al
miR-16, 21, 28-5p, 151-5p, 155 és 199a-5p	perifériás vér	aktív UC (n = 88) vs. egészséges (n = 162)	qRT-PCR	Paraskevi et al
miR-27a*, miR-140-3p, miR-140-5p, miR-16, miR-195, miR-877	perifériás vér	aktív és inaktív CD (n = 18) vs. egészséges (n = 33)	qRT-PCR	Iborra et al
miR-127-3p, miR-491-5p, miR-18a, miR-145 let-7b, miR-185, miR-29c, miR-19b, miR-20b, miR-106a, miR-17, miR-222, miR-135a*	perifériás vér	aktív és inaktív UC és CD (n = 36) vs. egészséges (n = 33)	qRT-PCR	Iborra et al

Szérumvizsgálatok

Az eddigiekben bemutatott vizsgálatok közös jellemzője, hogy szövetmintákból mutatták ki az miRNS-eket, illetve a target géneket. Azonban miRNS-t lehet izolálni szérumból és egyéb testnedvből is. Ezen fontos tulajdonság az alapja a lehetséges neminvazív diagnosztikai markerként történő felhasználásra. Korábbi vizsgálatok már igazolták, hogy malignus tumorok esetén a keringő miRNS-profil jól korrelál a szövetekből kimutathatóval (14). A 2. táblázatban az IBD-s betegek szérumában kimutatható diszregulált miRNS-ekről foglalkozó fontosabb vizsgálatokat foglaljuk össze.

Az első vizsgálat ebben az esetben is *Wu és munkatársai* nevéhez fűződik (18). Számos miRNS-t vizsgálva sikerült elkülöníteniük olyanokat, amelyek szintje szignifikáns mértékben csökkent vagy emelkedett, lehetővé téve CD, UC, illetve a kontrollpopuláció közötti differenciálásra. A vizsgálat nem talált eltérést az miRNS expresszióban ilealis és colon-CD, illetve extenzív és distalis UC összehasonlítása során. Azt, hogy a gyulladás súlyossága befolyásolja-e az miRNS-expressziót, nem vizsgálták (10). *Zahm és munkatársainak* közleményében 11 olyan miRNS-ről számolnak be, amelyek szérumkoncentrációja emelkedett gyermek Crohn-betegek szérumában a kontrollcsoportéhoz viszonyítva. A vizsgálat diagnosztikus szenzitivitását 80%-osnak találták (19). Hasonlóképpen *Paraskevi és Duttagupta* is számos miRNS-ről közölt szignifikánsan különböző expressziót IBD-sek és egészségesek között (CD vs. kontroll, illetve UC vs. kontroll) (7). *Iborra munkacsoportjának* friss közleményében aktív és inaktív CD-s és UC-s betegek, valamint kontrollpopuláció mintáit hasonlították össze a 2. táblázatban látható eredménnyel, amely alapján

feltételezik, hogy a betegség meglététől, kiterjedésétől, az IBD altípusától függően különböző, specifikus miRNS-mintázat igazolható.

A két táblázat adatait áttekintve látható, hogy esetenként különböző miRNS expresszió igazolódott a vér- és szövetmintákban. Az eltérések oka elsősorban a betegség jellegéből adódik, a gyulladásos folyamat nemcsak a bélnyálkahártyára lokalizálódik, hanem szisztémás folyamatot indít el. Ezen túl, a különböző autoimmun betegségekben, illetve UC-ben és CD-ben található, átfedést mutató miRNS-ek közös patomechanizmusra utalnak. További okok között a vizsgálati metodikák, betegpopuláció, valamint a betegség fenotípusa közötti különbségek szerepelnek (14).

Következtetés

Az elmúlt évek kutatásainak eredményeképp az miRNS-ek számos betegségben betöltött patofiziológiai szerepe igazolódott. A tudomány előrehaladásával párhuzamosan folyamatosan fennáll az igény a neminvazív diagnosztika módszerek fejlődésére. Különösen igaz ez a gyulladásos bélbetegségek esetében, ahol a jelenleg rendelkezésre álló diagnosztikus tárház esetenként kevés a kórképek pontos differenciálásra. A bemutatott közlemények alapján is látható, hogy a miRNS vizsgálat ígéretes új lehetőség ezen az úton. Ahhoz azonban, hogy a mindennapi gyakorlat rutin labordiagnosztikai módszerévé váljon, nagy betegszámú, gyermekekben végzett vizsgálati eredmények adataira van szükség.

Megjegyzés: a közlemény az OTKA 105530 támogatásával készült.



Summary

The significance of microRNAs in the diagnosis of inflammatory bowel disease

Szűcs D.¹, Várkonyi Á.¹, Béres N.², Szabó D.², Arató A.², Veres G.²; ¹University of Szeged, Department of Pediatrics, Szeged¹ and ²Semmelweis University, 1st Department of Pediatrics, Budapest

The exact etiology and pathomechanism of inflammatory bowel disease (IBD) is yet unknown, despite that in the last few years more and more studies aim to clarify this issues. Recent studies have identified one dysregulated subtype of non-coding RNAs in tissue samples of IBD patients. These short, 22 nucleotide long, single-stranded micro RNAs (miRNA) function in gene expression is well known in different diseases, but not in pediatric IBD. Recent studies have identified dysregulated miRNAs in tissue samples of IBD patients, and similar differences in peripheral blood samples of the same patients. The significance of the method is, that circulating miRNA profiles are correlated with tissue miRNA profiles. If these results could be confirmed in studies with larger samples, miRNA profiling can be a promising new, non-invasive diagnostic tool, and maybe a new line in therapeutic approach.

KEYWORDS inflammatory bowel disease, microRNA, non-invasive diagnostics

Irodalom

1. Müller KE, Lakatos PL, Arató A, et al. Incidence, Paris Classification and Follow-Up In A Nationwide, Incident Cohort of Pediatric Patients With Inflammatory Bowel Disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2013; 57(5):576-82.
2. Bousvaros A, Sylvester F, Kugathasan S, et al. Challenges in pediatric inflammatory bowel disease. *Inflamm Bowel Dis* 2006; 12(9):885-913.
3. Sauer CG, Kugathasan S. Pediatric inflammatory bowel disease: highlighting pediatric differences in IBD. *Gastroenterol Clin North Am* 2009; 38(4):611-28.
4. Guidelines for the Management of Inflammatory Bowel Disease in Children in the United Kingdom, Sandhu BK, Fell JME, Beattie RM, Mitton SG, Wilson DC, Jenkins H, on Behalf of the IBD Working Group of the British Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *JPGN* 2010; 50:S1-S13.
5. The Porto Criteria IBD Working Group of the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN): Inflammatory Bowel Disease in Children and Adolescents: Recommendations for Diagnosis. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2005; 41:1-7.
6. Béres N, Szabó D, Arató A, Müller KE, Veres G. Micro-RNS potenciális szerepe a kutatásban és a klinikumban. *Gyermekegyógyászat* 2013; 64:165-166.
7. Coskun M, Bjerrum JT, Seidelin JB, Nielsen OH. MicroRNAs in inflammatory bowel disease - pathogenesis, diagnostics and therapeutics. *World J Gastroenterol* 2012; 18(34):4629-4634.
8. Raisch J, Darfeuille-Michaud A, Nguyen HT. Role of microRNAs in the immune system, inflammation and cancer. *World J Gastroenterol* 2013; 19(20):2985-2996.
9. Molnár V, Bakos B, Hegyesi H et al. Nem kódoló genom és mikro-RNS-ek: új fejezet a genetika történetében. *LAM* 2008; 18:8-9.
10. Pekow JR, Kwon JH. MicroRNAs in Inflammatory Bowel Disease. *Inflamm Bowel Dis* 2012; 18: 187-193.
11. Wu F, Zikusoka M, Trindade A, et al. MicroRNAs are differentially expressed in ulcerative colitis and alter expression of macrophage inflammatory peptide-2 alpha. *Gastroenterology* 2008; 135: 1624-35.
12. Lin J, Welker NC, Zhao Z, et al. Novel specific microRNA biomarkers in idiopathic inflammatory bowel disease unrelated to disease activity. *Mod Pathol*. 2013 Sep 20. doi: 10.1038/modpathol.2013.152. [Epub ahead of print]
13. Koukos G, Polyarchou C, Kaplan JL et al. MicroRNA-124 Regulates STAT3 Expression and Is Down-regulated in Colon Tissues of Pediatric Patients With Ulcerative Colitis. *Gastroenterology* 2013; 145(4):842-852.
14. Iborra M, Bernuzzi F, Correale C et al. Identification of serum and tissue micro-RNA expression profiles in different stages of inflammatory bowel disease. *Clin Exp Immunol* 2013; 173(2):250-8.
15. Yang Y, Ma Y, Shi C, et al. Overexpression of miR-21 in patients with ulcerative colitis impairs intestinal epithelial barrier function through targeting the Rho GTPase RhoB. *Biochem Biophys Res Commun* 2013; 434(4):746-52.
16. Feng X, Wang H, Ye S, et al. Up-regulation of microRNA-126 may contribute to pathogenesis of ulcerative colitis via regulating NF-kappaB inhibitor IκBα. *PLoS One*. 2012; 7(12):e52782.
17. Zwiars A, Kraal L, van de Pouw Kraan TC, et al. Cutting edge: a variant of the IL-23R gene associated with inflammatory bowel disease induces loss of microRNA regulation and enhanced protein production. *J Immunol* 2012; 188:1573-1577
18. Wu F, Guo NJ, Tian H et al. Peripheral blood microRNAs distinguish active ulcerative colitis and Crohn's disease. *Inflamm Bowel Dis* 2011; 17:241-250
19. Zahm AM, Thayu M, Hand NJ et al. Circulating microRNA is a biomarker of pediatric Crohn disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2011; 53:26-33

Útravaló–tudnivaló

- A miRNS-ek rövid, kb. 22 nukleotid hosszú, egyszálú RNS-ek, amelyek a cél mRNS-ek 3'-végéhez kapcsolódva annak degradációját okozzák.
- Ezen regulációs mechanizmus szerepet játszik a biológiai folyamatok nagy részének (differenciálódás, proliferáció, apoptózis, stressz- és immunválasz) szabályozásában.
- Az eddigi vizsgálatok alapján a perifériás vérből izolálható miRNS-ek jól korrelálnak a gyulladt szövet vizsgálata során találtakkal.



Tesztkérdések

1. Melyik fehérje *nem* vesz részt a miRNS-ek képzésében?

- a) DICER
- b) Drosha
- c) DGCR8
- d) Glükóz-6-foszfát-dehidrogenáz
- e) RNS-polimeráz-II

2. Mely TLR ligand?

- a) Lipopoliszacharid
- b) Fibrinogén
- c) Glükóz
- d) Makrofág-1 antigén
- e) NFκB

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

Tippek és trükkök az MR-angiográfiához gyermekkori és felnőttkori congenitalis cardiovascularis betegségekből

Tips and tricks for MR angiography of pediatric and adult congenital cardiovascular diseases

Young PhM, et al. AJR 2013 200: 90-9

Várkonyi Ildikó dr.

A kontrasztanyag MR-angiográfia (MRA) sugárterheléssel nem járó, alternatív képalkotó módszer a CT-angiográfia és a hagyományos angiográfia mellett. A veszélyes cardiovascularis betegségekből szenvedő betegek esetében a sugárvédelemnek kiemelt szerepe van, hiszen náluk élethosszig tartó kontrollvizsgálatokra lehet szükség, ami nagy kumulatív sugárterheléssel jár.

Az MRA technikai lehetőségeit ebben a betegcsoportban számos tényező korlátozza: a betegek kis méretei, a kontrasztanyag-bolus időzítésének nehézségei, illetve operált betegekben a beltetett stentek, clipek által okozott műtermékek.

A Mayo Klinikáról származó közlemény olyan technikai trükköket mutat be, amelyek használatával javítható az MRA technikája, értékelhetősége, és ezáltal a klinikumban való alkalmazása.

Az MRA előnye a hagyományos módszerekkel szemben az a lehetőség, hogy a szervezet nagy részét tudja egyszerre leképezni, valamint a tér három dimenziójában képes azt megmutatni. Kis gyermekek esetében ehhez legtöbbször általános anesztéziára van szükség, annak minden rizikójával együtt. Apró méreteik miatt nehézséget jelent a megfelelő térbeli felbontás elérése; a kis mennyisé-

gű beadandó kontrasztbolust nehéz úgy időzíteni, hogy az a megfelelő pillanatban érje el a kívánt régiót. A betegekben lévő shuntok, illetve a posztoperatív anatómia további technikai kihívást jelentenek. Az MR-berendezések és a technikai lehetőségek folyamatos fejlődése ezek leküzdésében segít.

Az ún. parallel képalkotás (parallel imaging) a szkennelési idő lecsökkentését, a térbeli felbontás javítását, vagy azonos szkennelési időtartam mellett nagyobb testtér fogat vizsgálatát teszi lehetővé. A kontrasztbolus helyes időzítését különböző technikai megoldások könnyítik meg. Altatott gyermekekben a mozgási műtermékeket apnoe alkalmazásával csökkentik.

A gadoliniumtartalmú kontrasztanyagok (k.a.) közül több átmeneti interakcióba lép a szérum albuminnal, ami az erekben erősebb és tovább tartó kontrasztthatással jár. Ez utóbbi az ún. blood pool fázisban, akár 1 órával a k.a. beadása után is lehetővé teszi a képalkotást, ami a vénás rendszer ábrázolásában előnyös.

Technikai trükkökkel csökkenthetők a fémeszközök által okozott műtermékek.

Nem utolsó sorban fontos, hogy a radiológus az egy-egy MRA során előállított több ezer képet a klinikus számára is érthetővé tegye: ebben segítségükre vannak a postprocessing technikák, melyek kiemelik az érképleteket (maximum intensity projection), az eltéréseket térben mutatják meg (volume rendering). A szerzők klinikai esetek képbemutatásával prezentálják az egyes technikai trükkök alkalmazását, azok hasznát az MRA során.

A szerzők megállapításai. Az MRA jól használható gyermekek és felnőttek cardiovascularis betegségeinek vizsgálatára. Igaz, hogy ebben a beteg populációban speciális technikai kihívások rejlenek, a folyamatosan fejlődő MR-technikák azonban egyre inkább lehetővé teszik ezek leküzdését.

Táplálásterápia és eosinophil enteropathia a Rezidens Szalonban

Nutrition therapy and eosinophil enteropathy in „Rezidens Szalon”

A 2011 májusában indult Rezidens Szalon egy újfajta, komplex oktatási formát jelent a budapesti Semmelweis Egyetem fiatal orvosainak. A mindennapi gyakorlatban fontos differenciáldiagnosztikai és tudományos ismereteket egy képzőművészeti rész követi, érzékelte az orvosi hivatás sokszínűségét. A Rezidens Szalon ötlet- és házigazdája Veres Gábor, az I. Sz. Gyermekklinika egyetemi docense. A rendezvény egy kötetlen beszélgetéssel, zenehallgatással zárul.

Tomsits Erika dr.¹, Veres Gábor dr.²

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

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

A Rezidens Szalon során következő rendezvényén a táplálkozástérápia és az eosinophil enteropathiák álltak a középpontban. Mivel utóbbi a vérben is okozhat eosinophiliát, ennek differenciáldiagnosztikája is terítékre került. Ennek értelmében ilyenkor lehet féregfertőzésre gondolni, de ne az *Enterobius vermicularis* (cérnagiliszta), mert az a végbélvizsketésen kívül mást ritkán okoz. A mindennapi gyakorlatban hazánkban eosinophiliával járó leggyakoribb intestinalis infekció a *Toxocara canis*. Ezen kívül allergiás kórképekre, asztmára, hypereosinophil szindrómára, IBD-re, vasculitises

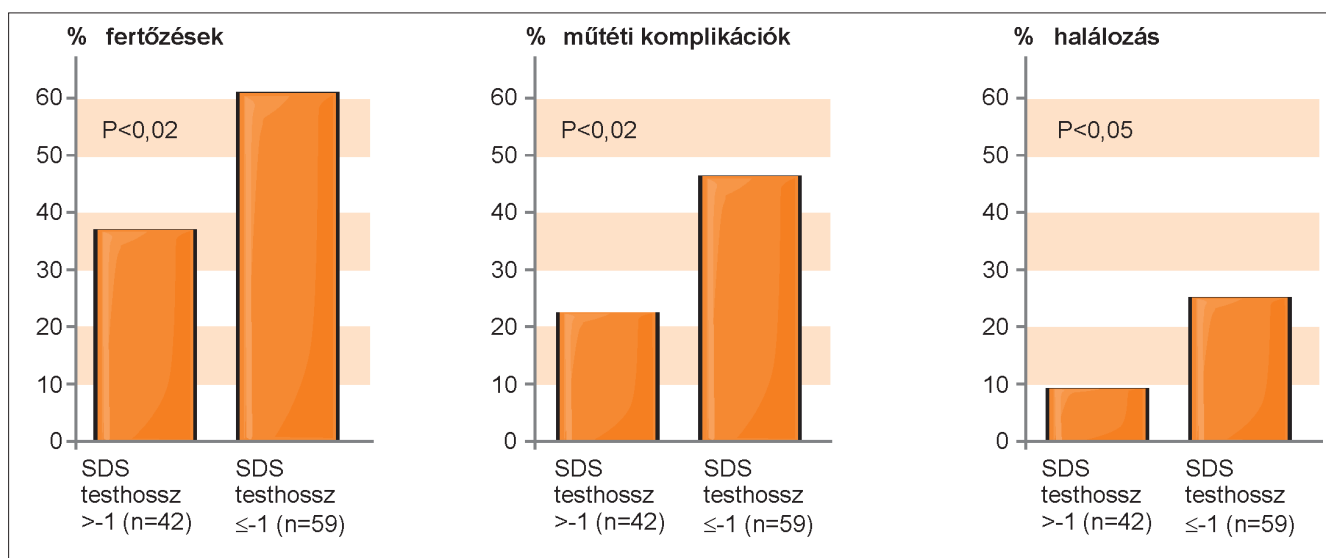
kórképekre vagy hiper-IgE szindrómára (Jóbszindróma) kell leginkább gondolni. Daganatos megbetegedések, eosinophil leukaemia ritkán fordul elő.

Táplálásterápia a gyermekgyógyász szemével

A **táplálásterápia célja** a beteg szervezet anyagcseréjének folyamatainak optimalizálása, a beteg tápláltsági állapotának megőrzése, vagy javítása. A táplálásterápia során a táplálék alkotóinak, a táplálás módjának lehetőleg egyénre szabott megválasztásával a betegség legyőzésének esélyét fokozzuk. A táplálkozás alapvető élettani folyamat, hiánya vagy nem megfelelő módja következtében kialakuló kórállapot a malnutríció éppúgy végzetes lehet, mintha nem gondoskodunk a beteg megfelelő lélegeztetéséről, csak legfeljebb a malnutriciónak a következményei nem néhány percen belül, hanem a szervezet energiaraktáraitól, az energia és tápanyagigény nagyságától függően akár néhány naptól néhány hónapig tartó időszakon belül mutatkozik meg. Az elégtelen táplálkozás a testösszetétel kedvezőtlen változását okozza és csökkenti a szervezet betegséggel való megküzdésének esélyét. A szervezet energia- és tápanyag szükségletétől eltérő táplálás vagy alultápláltsághoz, vagy túltápláltsági állapothoz vezet. Az alultápláltság kialakulási patomechanizmusa és testösszetételre gyakorolt hatása alapján megkülön-



Tomsits Erika, egyetemi docens



1. ábra: A hosszfejlődési értékek SD-je (krónikus senyveség WHO szerinti mutatója) és az egyes szövődmények gyakoriságának összefüggései (Moukarzel AA, et al. in Basics in Clinical Nutrition Fourth Edition, 62th page, Editor in Chief Sobotka L. ESPEN 2011 közleményben részletesen olvashatók)

bőztetünk: 1. *éhezést*, amikor beviteli hiányról van szó és a szervezetben fehérjemegtartó testtömegvesztés lép fel, 2. *cahexiát*, mely gyulladásos citokinek által vezényelt fehérjevesztő katabolikus állapot, és 3. a *sarcopeniát*, amikor akár testtömeg változása nélkül a szervezet elsősorban izomszövetében lévő fehérjét veszíti el. A testösszetétel-változással együtt kedvezőtlen anyagcsere-egyensúlyváltozások lépnek fel, – valamennyi szervben, de nem ugyanolyan mértékben – funkciózavar alakul ki, a betegség szövődményei halmozódnak, romlik az életkilátás, illetve a várható életminőség és emelkednek a gyógyítás költségei. A szervezet gyors fejlődési szakaszaiban különösen sérülékeny és a malnutríció káros következményei nem teljesen korrigálhatóak. A fokozott anyagcsere miatt a gyors fejlődésben lévő szervezet fokozottan veszélyeztetett. A nem optimális tápláltsági állapot felismerése, szakszerű táplálásterápiával történő korrekciója a hatékony gyógyítás elengedhetetlen velejárója. A kórházi gyógyításra szoruló gyermekek 30–50%-a már a kórházi kezelés elején tápláltsági állapota miatt legalább közepes fokban veszélyeztetett. A tápláltsági állapot felmérése, a szükséges táplálásterápia megválasztása és megvalósítása folyamatos csapatmunkát, táplálkozás-anyagcsere területen járatos szakorvos, dietetikus, ápoló, gyógyszerész segítségét igényli, és kizárólag az alapbetegséget gyógyító teammel szoros együttműködésben hatékony. A mellékelt oszlopgrafikonok (1. ábra) meggyőzőek a gyermekkori alultápláltság kedvezőtlen következményeinek a bemutatásában.

Eosinophil oesophagitis

Eosinophil oesophagitisnek a nyelőcső olyan gyulladását nevezzük, amikor az endoszkóposan vett biopsziás mintában a nagy nagyítású látótérben legalább 15 eosinophil sejt tűnik elő. Életkor szerint 2 típusos csúcsa van, egyrészt csecsemőkorban, másrészt 10–14 éves kor között, de bármely életkorban, akár felnőttekben is előfordulhat. A jellemző tünet az étvágytalanság, olyan GOR panasz, amikor nincs pH-eltérés, illetve nem tud nyelni (dysphagia). Tizenéves korban típusos panasz a gombócérzés, főleg fiúknál jelentkező ilyen tünetnél gondoljunk rá. Sajnos, a diagnosztika döntő eleme az invazív endoszkópia, ahol makroszkóposan a nyelőcsőben fehéres-sárgás csomócskák látszanak (eosinophil sejtes cluster) vagy súlyosabb esetben koncentrikus körök és hosszanti barázdák, jelezve azt, hogy itt már egy fibroticus folyamatról van szó. Utóbbinál típusos panasz a dysphagia. A kórkép jellemzői az 1. táblázatban talál-

1. táblázat: Eosinophil oesophagitis jellemzői

75% fiú
Ételallergia 50%-ban, asztma: 33%-ban
Átlagéletkor 11 év (1-17 év)
Perifériás eosinophilia 40-45% ($> 700 \text{ mm}^3$)
GOR panasz, de nyelőcső-pH normális
Minél idősebb (10 év fölött): dysphagia

hatók. Terápiája az eliminációs étrend, elementális, aminosavakra lebontott tápszer (Neocate), valamint inhalációs szteroid lenyelve. Utóbbinál a nyállal keveredő szteroid direkt mucosalis hatása érvényesül.

Eosinophil colitis

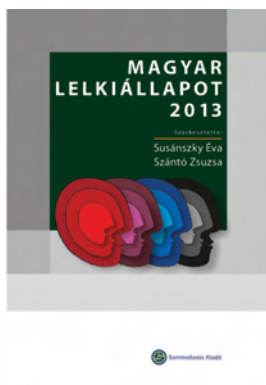
Főleg anyatejjel táplált, jól fejlődő, mosolygós csecsemőknél látható az, hogy a székletben friss véres csíkok, pöttyök jelennek meg. Ezt az ijesztő tünetet leszámítva az egyébként tünet- és panaszmentes csecsemőknél a véres széklet leggyakoribb oka (infekció és a fissura mellett) az allergiás-eosinophil sejtes colitis. Az allergiás-eosinophil sejtes colitis lényegében az anyatejben, illetve tápszerben lévő allergénekkal szemben kialakuló túlérzékenység, leginkább a tejtermék okozza. A tehéntejfehérje indukálta allergia a csecsemők mindössze 50%-ában IgE-mediált, ezért a specifikus IgE és a prick teszt gyakran negatív. Szoptatott csecsemőnél az anyai tej- és tojásmentes étrend, a tápszeres csecsemőknél az extenzíven hidrolizált vagy aminosav alapú tápszer bevezetése javasolandó. Amennyiben 4 hét alatt nincs javulás, akkor vérvétel javasolt,

ahol anaemia, vashiány és thrombocytosis lehet jelen. A vastagbélvérzés elsősorban fogyás, kóros laborértékek és progresszió esetén indokolt. Lymphonodularis hyperplasia, aphthás léziók láthatók a vizsgálat során. Amennyiben a nagy nagytású látótérben 25 eosinophil sejtnél több található, akkor a kórképet eosinophil colitisnek nevezzük. Bár nagyon ritka, hogy Crohn-betegség, IBD csecsemőkorban jelentkezzen (évente hazánkban néhány eset), gondolni kell rá akkor, ha az eliminációs étrendre, elementális táplálásra sem szűnik meg a haematochesis.



A Rezidens Szalon legközelebb május 21-én szerdán lesz, ekkor Szabó András professzor úr és Tóry Kálmán adnak majd elő. Utóbbi a Nature Geneticsben megjelent közleményük háttér információjáról fog előadást tartani.

A rendezvényekre való jelentkezési tudnivalók és a 2014-es időpontok a tematikával a www.gyermecklinika.hu honlapon olvashatók.



Megjelent Susánszky Éva és Szántó Zsuzsa szerkesztésében:

MAGYAR LELKIÁLLAPOT 2013

A kötet közvetlen előzménye 2008-ban jelent meg, hasonló címmel (Magyar lelkiállapot 2008). A jelenlegi kutatás szintén országos reprezentatív mintán készült, s a munkában elsősorban a Semmelweis Egyetem Magatartástudományi Intézetének kutatói, oktatói vettek részt. Hol állunk most, merrefelé tartunk? Mik az aktuális feladatok? Hová lenne szükség nagyobb erőforrásokat csoportosítani? Sok részterület megjelenik az alapos kötetben. Az adatok nem csupán a pszichológus szakemberek érdeklődésére tarthatnak számot, hanem az orvostudomány legkülönbözőbb ágaiban dolgozók számára is szemléletformáló forrást jelenthetnek.



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

LEGENDUS KÖNYVESBOLT
1089 Budapest, Nagyvárad tér 4.
Tel.: 210-4408, 459-1500/56141
Nyitva tartás: H-P: 9-16 óra
info@semmelweiskiado.hu

EOK KÖNYVESBOLT
1094 Budapest, Tűzoltó utca 37-47.
Tel.: 459-1500/60475
Nyitva tartás: H: 13-15 óra,
K-P: 9-13 óra

Tavaszi kiállítások Budapesten és Hódmezővásárhelyen

A Gyermekgyógyászat újság művészeti rovatában folytatjuk azt az elvet, miszerint szeretnénk felhívni a figyelmet az éppen aktuális kiállításokra, legyen az Budapesten vagy vidéken. Utóbbiak közül első helyen kell megemlítenünk a Hódmezővásárhelyen megnyílt és június 29-ig nyitva tartó Koszta József kiállítást. Koszta József (1861-1949), a nagybányai és a szolnoki festőiskolát megjárva kialakította a maga sajátos, szuggesztív, „alföldi” világát. Érdeemes megtekinteni, nemcsak a Szeged környéki kollégáknak!

Budapesten a Várban, a Nemzeti Galériában egy nagyszabású kiállítás nyílt Derkovits Gyula műveiből, bemutatva a sokoldalú festőművész különböző arcait. Mivel ez a kiállítás 2014. július 27-ig tart nyitva, erről részletesen a következő (július) számban fogunk beszámolni. Most viszont egy budapesti kiállítótermet (Virág Judit Galéria) szeretnénk bemutatni, ahol a május 7. és május 18. között megtekinthető aukciós kínálat jelentősebb darabjai között több remekmű kapott helyet. A Tavaszi aukciós anyag kiemelt darabjai között szerepel: Szinyei Merse Pál: Zölde Balaton, Gulácsy Lajos: Kastélypark és Vaszary János: Pesaro című képe.

Hársfalvi Magdolna

művészettörténész, a Virág Judit Galéria munkatársa

A plein air mestere Szinyei Merse Pál, Fonyódon – A Zölde Balatonról

Szinyei Merse Pál a hazai plein air festészet egyik legnagyobb mestere. Az 1894-gyel kezdődő és haláláig tartó realista-naturalista korszakában az érett művészt főleg szülőföldje változatos szépségű tájai ihlették alkotásra. Az utolsó húsz év munkái között több olyan képet ismerünk, amelyet a motívumok szépsége és a belőlük áradó derű miatt festett. A Zölde Balaton keletkezésének idején Szinyei családjával Fonyódon időzött. Szinyei nem szeretett közszemlére téve dolgozni, inkább elvonult, hogy csendben és zavartalanul tudja leképezni az eléje táruló látványt. „Közvetlenül a tó partján, saját utasításai szerint készült fabódé állt,

melynek csak a tóra nyílt fekvő formátumú ablaka, ahonnan az embernek kényelmes kilátása lehetett a vízre, védelem alatt szélben, viharban, esőben, hőségben. Igazán célszerű építmény volt. A mester szeretettel és nagy hozzáértéssel foglalkozott ilyesmivel is.”*

Szinyei híresen jó szín- és formaérzéke párosult bravúros festői tudásával, így akár a hatalmas, nyílt víztömeg félelmet keltő erejét, akár a nyugodt, tükörsima víz horizonttal való találkozását is mestersen tudta ábrázolni. A víz megfestése, főleg a mozgásban lévő vízé, rendkívül bonyolult festészeti feladat, nem véletlen, hogy például Mednyánszky-nak és Egry Józsefnek is évtizedes munkájába került, hogy tökéletesítsék e téren tudásukat. „Fiatal-ember, ha fát fest, gondoljon mindig arra, hogy lombjain a madár átszállhat...”* – korrigálta Szinyei a fiatal, festőnek készülő és náluk vakációzó Molnár C. Pált. A zölde, hullámozó Balaton felett vihar közeleg, a játékos szél felborzolja a víz felszínét – Szinyei művéből mégis a végtelen nyugalom és harmónia árad.

Gulácsy Lajos, Itália szerelmese – A Kastélyparkról

„1902. december 3. délután 2 órakor egy különös öltözetű fiatalember szállt le az anconai vonalat befutó vasúti kocsiból a római pályaudvaron. Fején egy 1830 körüli divatos cylinder, testén sötét télikabát, melyre még egy sötét havelock volt fölcsapva, lábszárán francia forradalombeli, térdig érő gátnasi, kopott színű ugyan, de elárulta, hogy viselője nagy súlyt helyez az előkelő és bizarr megjelenésre. Egy amerikai vágású cipő egészítette ki a ruházatot, melyben három század divatja futott keresztül. Flaubert vagy Balzac tolla bizonyára jobban tudná jellemezni ezt a figurát”. (Gulácsy Lajos: Tűnődés)



Szinyei Merse Pál: Zölde Balaton, 1916

* Szépművészet, 1944. márc. p. 105-107. és Molnár C. Pál unokájának szíves közlése alapján



Ez a fiatalember a húszéves *Gulácsy Lajos* volt, aki először ment Itáliába. Utazása örökre meghatározta alkotói pályáját. A történelmi múlt, Itália középkori, reneszánsz városai végzetes, soha el nem múló rajongással töltötték el a fiatal művészt. Ahogy Gauguin művészetének legmeghatározóbb, késői szakasza nem valósulhatott volna meg a déltengeri szigeteken, vagy Csonváryé a Közel-Keleten tett utazásai nélkül, úgy Gulácsy művészete sem alakult volna azzá, amivé Itália földjén való utazásai tették. Ő itt „díszletet” talált keserédes álmaihoz, pontosabban, hiteles közeget a valóságba átültethető ábrándokhoz. Gulácsy érzékeny, a nyugati civilizáció technikai vívmányaitól idegenkedő költői lelkületének, Itália a megnyugvást jelentette. Sokszor reneszánsz ruhát öltve látjuk viszont archív fotókon az ábrándos tekintetű művészt, egy letűnt kor szerelmest.

A Kastélyparkon időtlen, idilli táj jelenik meg, Gulácsy a kép festése idején Bellagióban időzött. Az emberalakok jelzesszerűek, stilizáltak, harmonikusan olvadnak bele az őket körülölelő tájba. A fák színpadiasan keretezik a jelenetet, a messzeség felé tekergőző sétaút vezet. A Kastélypark sejtelmes kép, zöldes-barnás, aranyos lazúrral bevont felületei, finom, lágy kontúrai a németalföldi festészetet idézik. Gulácsy csodás kertjei és tájai különleges történeteket hordoznak, emlékeket ébresztve a nézőben.



Gulácsy Lajos: Kastélypark

Az olasz Riviéra és Vaszary „fehér korszaka” – A Pesaroi fürdőzőkről

Vaszary János a modern magyar művészet egyik legvirtuózabb festőegyénisége. Életművének sokszínűsége rámutat, hogy mesterien és merészen változtatta stílusait. Kevés művészről mondható el, hogy különböző korszakaiban egyenértékű kvalitással dolgozott. 1928-tól kezdve egy új stílus, a mester utolsó és legjobbnak vélt korszaka, a „fehér korszak” köszönt be festészetében, ugyanis ekkoriban kezdi el az olasz Riviéra napfényes, máig kedvelt, ismert üdülőhelyeit látogatni.

A korábbi, 1920-as évek eleji fekete alapozású vásznak után a fehérre alapozott vásznakon a kihagyott fehér felületek önálló, képépítő funkcióval bírnak. A „fehér korszak” műveit, így a Pesaroi fürdőzőket is, önfeledt játékoság és nagyvilági hangulat jellemzi. A művész könnyed ecsetvonásokkal, nagyvonalú, homogén színtelületeket visz fel vásznára.

Habár a két világháború közti időszakban járunk, a békés századvég ragyogása mégis jelen van, a tengerparti városkák teljes pompájukban virulnak. Thomas Mann is hasonlóan láthatta Velencét, vagy éppenséggel Torre di Venerét, ahol a Mario és a varázsló című kisregénye játszódik. Vaszary Mann-hoz hasonlóan mesterien tárja elénk a nyaralók, a tengerparti nyüzsgés látványát, meg tudja jeleníteni az önfeledt tengerparti játék és szórakozás pillanatait. „... Ez az örökké mozgó, lármás, önmagát élő és megsokszorozó tömeg színes kabinok és még színesebb ernyők és vitorlaszerűen kifeszített tendellák közt zajlik; itt futkos, lármáz, alszik és úszik reggeltől – késő estig.” A Pesaroi fürdőzők című remekműből a mediterrán világ könnyedsége, életszeretete és optimizmusa árad.



Vaszary János: Pesaroi fürdőzők

A Virág Judit Galéria és Aukciósház május 19-én, hétfőn bocsátja árverésre tavaszi képzőművészeti kollekcióját. A több mint 160 tételt számláló anyag a 19-20. századi klasszikus magyar festészetre, valamint Zsolnay kerámiákra fókuszál. Az aukciós anyagból rendezett kiállítás ingyenesen megtekinthető a Galériában 2014. május 7. – május 18. között, minden nap 10.00 – 18.00 óráig.

—*Epizód*: Történelmi emlékek a Magyar Gyermekorvos Társaság életéből, a „Gyermekgyógyászat”-ban közölt (1) egy esszenciális pulmonalis haemosiderosis eset nyomán

Tisztelet Steiner Béla professzor emlékének

Boda Domokos dr.

A háború utáni néhány évtizedben az MGYT szakmai életében különlegesen fontosak voltak a főleg a budapesti Gyermekklinika által rendezett tudományos ülések. A rendezvényeken a budapesti gyermekorvosok szinte testületileg megjelentek. Az akkori aktuális témákat ismertető előadásokat, főleg a szakma szintén jelen levő elitjeinek olykor szenvedélyes hangvétellű vitája követte. Saját korai szakmai fejlődésemben az üléseken való részvételeknek valósággal iskolateremtő jelentősége volt.

Alig volt olyan alkalom, hogy a vitában *Steiner Béla*, a későbbi Szabolcs utcai Orvostovábbképző Egyetem professzora, ne vett volna részt. Nagy tapasztalatú, jól felkészült klinikus volt. Sajátságos módon, elokvens hozzászólásait mindig némi pártosz jellemezte.

Tőle származott az a jelentős felismerés, amely szerint meningitis tuberculósában a liquor cukortartalma jelentősen csökkent, aminek nagy jelentősége volt a szerózis meningitisektől való elkülönítésben. Talán ennek volt szerepe abban, hogy hozzászólásaiban – így vagy úgy – a meningitis tuberculósára való utalás szinte soha nem maradt el.

Különösen emlékezetes volt az egyik előadása, amelyen egy különleges esetről számolt be. Az ismertett krónikus lefolyású beteg tüneteire jellemző volt a havonta rendszeresen ismétlődő rosszullét, nagy fokú gyengeséggel, a szinte befolyásolhatatlan vashiányos anémiával. A beteg ellátásában fordulatot az jelentett, amikor az előadó, a rosszullétek idején mérsékelt fokú lépduzzanatot észlelt, majd ennek okaként a betegséget autimmún kórképnek minősítette és ezért javaslatára splenecto-

mia történt. Ezt követően a betegség lefolyásában fordulatszerű javulás következett be.

Amikor előadását a beteg állapotában bekövetkezett új drámai jellegű fejlemény ismertetésével fejezte be, elmondta, hogy egészen váratlanul, röviddel azelőtt a betegen miliáris tuberculosist diagnosztizáltak, majd további kezelésre a Szabadsághegyi Gyerekszanatóriumba helyezték át.

Ekkor, újabb fejleményként, elsőnek *Flesch István*, a Szabadsághegyi gyerekszanatórium igazgató főorvosa jelentkezett szólásra, aki közölte, hogy a betegen elvégzett tüdőbiopsziás lelet szerint, a pneumocytákban fagocitált hemosziderin lelet alapján esszenciális pulmonalis haemosiderosist igazoltak.

Ez a bejelentés Steiner Bélát egyáltalán nem érintette kellemetlenül. Sőt, a helyzetet felismerve, ott azonnal úgy foglalt állást, hogy ezek szerint neki sikerült ennek a ritka súlyos betegségnek autoimmun eredetét és hatásos kezelését felismernie.

A történet utóélete: Steiner Béla további klinikai megfigyelésekkel, az autoimmun eredetet kiegészítő vizsgálatokkal kiegészítve, az esetről összesen 14 (!) közleményben, köztük legrészletesebben az *Arch. Dis Childh.* 1954. évfolyamában (2) számolt be. Eredményeit a nemzetközi szakirodalom elfogadta. Bár azóta, ezen a szakterületen is sok minden történt, a Google internetes kereső szerint, Steiner cikkeit ma is igen nagyszámú közlemény idézi.

Irodalom

1. Müller KE, Krikovszky D, Renyi I, Kovács L. Gyermekgyógyászat 2014;65(1):13-14.
2. Steiner B. Essential pulmonary haemosiderosis as an immuno-haematological problem. *Arch. Dis. Childh.* 1954;29(2):391-397.



Fejlesztések és képzések a Koragyermekkorai programban

2014. júliustól vehetnek részt a házi gyermekorvosok és a vegyes praxist ellátó háziorvosok azokon az ingyenes, akkreditált képzéseken, amelyek tananyagai kifejezetten azzal a céllal készültek, hogy megkönnyítsék az alapellátás szakembereinek a csecsemő- és gyermekkorai fejlődés követésére kidolgozott módszerek és vizsgálatok alkalmazását.

A 0-7 éves korosztályba tartozó gyermekek optimális fejlődésének komplex támogatását célzó TÁMOP 6.1.4 Koragyermekkorai (0-7 év) program – az elmúlt másfél évben mintegy 70, elsősorban az alapellátást és a korai intervenciót érintő jogszabály-módosítási javaslatot gyűjtött össze. A projekt keretében nyolc irányelv fejlesztésére került sor, melynek alapján a gyermek-alapellátásba új, korszerű, egységes módszertani elemek épülnek be.

Az új vizsgálati módszerek és irányelvek – a képzőhelyek beleegyezése esetén – beépülhetnek az orvosok posztgraduális oktatásába is. Ugyanakkor kiemelten fontos, hogy az alapellátás gyakorló szakemberei számára is könnyen elérhető legyen az az elméleti háttér, amelynek gyakorlati használata a közeljövőben a gyermekellátási tevékenység része lesz.

Szülői megfigyelésen alapuló kérdőív

A projektben kifejlesztett a szülők megfigyelésén alapuló kérdőív (röviden szülői kérdőív), valamint az ehhez kapcsolódó tájékoztató, edukációs anyagok célja, hogy a gyermekek életkor szerinti vizsgálata a szülők tapasztalatát, véleményét is vegyék figyelembe, illetve bővítsék a szülők gyermekeik fejlődésével kapcsolatos ismereteit.

A szakértők által összeállított kérdőív 15 életkorban vizsgálja a 0-7 éves gyermekek pszichomotoros fejlődését. A kérdőív tesztelése egy pilot program keretében 1650 gyermek (és szüleik), valamint a tesztelésre speciálisan felkészített orvosok és védőnők bevonásával történt. A pilotban vizsgálták a részt vevő gyermekek, családok területi, gazdasági-szociális körülményeit, és tekintetbe vették a kérdések nyelvi értelmezhetőségét is.

Az előzetes felmérések szerint a korai életszakaszban kiszűrt eltérő fejlődést mutató gyermekek aránya 5% alatt van. A szülői kérdőív tesztelésére elvégzett pilot vizsgálatban ez az arány 7,33%-ra emelkedett. A továbbküldés arányának javulását elsősorban az eredményezte, hogy egyrészt standardizált orvosi vizsgálati lapokat használtak, másrészt a vizsgálatot egyetlen gyermek sem kerülhet-

te el. Hosszú távon azonban nem is ez a néhány százalékos növekedés a legfontosabb, hanem hogy hamarabb, a korai intervenció eredményessége szempontjából kedvezőbb életkorban történhet meg a felismerés, az intervencióra szoruló gyermekek kiszűrése.

A projekt által kifejlesztett, majd tesztelt szülői megfigyelésen alapuló kérdőív-csomag az alábbi fejlődési területek vizsgálatát foglalja össze:

- Nagymotoros készségek vizsgálata, értékelése, fejlődésének követése.
- Finommotoros, grafomotoros készségek fejlődésének követése.
- Receptív és expresszív nyelvi készségek, a beszéd fejlődésének követése.
- Szociális, emocionális készségek fejlődésének követése.
- Preakadémiai készségek életkornak megfelelő vizsgálata, értékelése.

Gyermek-alapellátási Útmutató

A testi és a pszichomotoros fejlődés különböző részterületeinek, az érzékszervek funkcióinak vizsgálatára, értékelésére vonatkozó módszertani irányelvek összefoglalása egy önálló dokumentum keretében történik. A Gyermek-alapellátási Útmutató újdonsága és legnagyobb előnye, hogy először szintetizálja az alapellátók összes teendőjét, ráadásul olyan formában, hogy a házi gyermekorvosok, a vegyes praxisú háziorvosok, valamint a védőnők is folyamatosan látják egymás feladatait az adott "fejlődési "mérőföldkövek" vizsgálata során.

Szakmai irányelvek

Alapvető cél, hogy a 0-7 éves korú gyermekek ellátási folyamatában egységes szakmai szabályok érvényesüljenek, ennek érdekében a tudomány mindenkori állását tükröző és bizonyítékokon alapuló szakmai irányelvek készüljenek, melyek felhasználják a tapasztalati bizonyítékokat, és az ellátási környezetben megfelelően alkalmazhatók.



A projektben kidolgozott új szakmai irányelvek témakörei:

- A 0-7 éves korú gyermekek nyilvántartása az alapellátásban
- Az újszülött és a gyermekágyas anya területen történő első ellátása, az egészségügyi alapellátás feladatai.
- Az egészséges újszülött és csecsemő gondozása.
- Az egészséges csecsemő (0-12 hónap) táplálása
- Az 1-3 éves kor közötti egészséges kisgyermekek táplálása.
- A gyermekek testi fejlődésének, növekedésének és tápláltsági állapotának értékelése.
- A 0-18 éves korú gyermekek teljes körű, életkorhoz kötött hallásszűrése
- A 0-18 korú gyermekek látásfejlődésének követése, a kancsalság és a fénytörési hibák felismerése.

Képzések, képzéstípusok

A továbbképzések tematikájuk szerint két csoportba sorolhatók: az egyik csoportba tartozik az ún. komplex, akkreditált továbbképzés, amely átfogó képet nyújt a fent bemutatott és egyéb, a projektben fejlesztett szakmai, módszertani anyagokról, a másikba pedig a témaspecifikus akkreditált továbbképzések tartoznak, amelyek egy-egy kiemelt témára fókuszálnak.

A komplex továbbképzés tudásszint-felméréssel záruló távoktatási vagy kontaktnapos formában

szervezett akkreditált továbbképzés. A tematikában azok a módszertani fejlesztések jelennek meg, amelyek a házi gyermekorvosok, illetve a vegyes praxisú háziorvosok valamint a védőnők munkájában új módszertani irányelvek révén változtatást vagy új gyakorlatot eredményeznek. Ez a továbbképzés tartalmazza a projekt módszertani fejlesztéseiből a legfontosabb témákat, az új szakmai ismereteket, és az új metodika begyakorlását.

A témaspecifikus, tréning-jellegű továbbképzések során pedig egy-egy témára fókuszálva, gyakorlat orientáltan és mélyebben sajátítható el a komplex továbbképzésben is megismerhető szakmai tartalom.

A témaspecifikus képzési programok közé az alábbi továbbképzések tartoznak:

- Kommunikációs készségfejlesztés: a védőnő és a házi gyermekorvos/háziorvos, mint a családok segítője
- Koragyermekkorai fejlődés és zavarai
- Koragyermekkorai fejlődés-lélektani ismeretek
- Családi összjáték. családindinamikai ismeretek elmélete és gyakorlata védőnők és gyermekeket ellátó háziorvosok számára
- „Majd kinövi?” A koragyermekkorai intervenció rendszer és a korai fejlesztés
- A csoport, mint pszichológiai tér: különböző élethelyzetű szülők csoportos foglalkozása

2014. március

Dr. Kálmán Mihály,
Prof. Dr. Fogarasi András,
Kereki Judit

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: 2014. július 31.
címe: „Gyermekek Gyógyításáért” Alapítvány Kuratóriuma
Markhot Ferenc Oktatókórház Gyermekosztály
3301 Eger, Pf. 15.

Életkori határ: 40 év. Mellékelendő: szakmai önéletrajz.

A győztes pályamű benyújtója az Emlékplakettet a pályadíjjal 2014.szeptemberében, a *Dr. Frank Mária Emlékülésen* kapja meg, ahol ismertetnie kell pályamunkáját.

A pályázat 2013. évi nyertese *Prókai Ágnes dr.* (Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika) volt.

Dr. Vargay Éva
osztályvezető főorvos, a kuratórium elnöke



TALLÓZÓ

A központi idegrendszeri vasculitisek kórismézése gyermekkorban

Diagnosing central nervous system vasculitis in children

Tania Cellucci. *Current Opinion in Pediatrics*. 2010; 22:731-738.

Pék Tamás dr.

A központi idegrendszer ereinek primer gyulladásos folyamata (primary angiitis of the CNS {PACNS}), mint önálló betegségentitás, 1959 óta ismert. Diagnosztikus kritériumai közé tartozik az újonnan észlelt neurológiai deficit, az angiográfiával vagy szövettanilag igazolt vasculitis és valamennyi hasonló eltéréssel járó szekunder betegség kizárása. Gyermekkorban két típust lehet elkülöníteni.

Az **angiográfiás eltéréssel járó** vasculitisekben elsősorban fokális tünetekre számíthatunk, mint a hemiparesis, a féloldali szenzoros zavarok, a finom motoros beidegzés zavarai vagy a dysphagia. Kognitív zavar, magatartás-változás az esetek harmadában jelentkezhet, fejfájást a betegek több mint fele panaszol. A gyulladásos paraméterek (CRP, We) emelkedettek lehetnek. A liquorban pleiocytosist és fehérjét az esetek kevesebb, mint felében láthatunk. MR-képen típusos elváltozások az erek szűkületei, a kanyarult erek, de akár teljes érelzáródás is észlelhető. Az angiográfiás eltéréssel járó vasculitisek progressziójuk szerint további két csoportra oszthatók.

Nem progresszív esetekben a három hónappal később készült kontroll képalkotó vizsgálaton nincs új érintett terület, a gyulladás általában az elülső, illetve középső agyi artériák proximalis szakaszait érinti és klinikai megjelenési formájukban a stroke-szerű tünetek jellemzik.

Progresszív vasculitisek esetén – kezelés nélkül – új, érintett területek jelennek meg a kontroll képalkotó vizsgálaton. Ezekben az esetekben egyszerre érintettek az agyi erek proximalis és distalis szakaszai is. Főként erre a csoportra jellemző a fejfájás, a kognitív zavarok és a magatartás-változás. Az

angiográfiás eltéréssel nem járó formákban gyakori a diffúz neurológiai zavar, a fejfájás, valamint általános tünetek (láz, fáradékonyság) jelenléte. Kialakulhat kognitív zavar, személyiségváltozás, depresszív hangulat is, ugyanakkor fokális tünetek is előfordulhatnak. A betegség kialakulása is változó lehet, akut panaszokat okozó, illetve hetek alatt kibontakozó esetek is ismertek. A liquorban gyakran látható emelkedett sejtszám és fehérje. MR-képen nincs típusos elváltozás. A diagnózist itt az agybiopsia és a szövettan biztosítja. A betegség definíció szerint kizáró diagnózis, ezért keresni kell minden olyan betegséget, mely hasonló megjelenési formával bír. Infekció, metabolikus eredet (pl. leukodystrophia), egyéb gyulladásos betegségek (pl. autoimmun betegségek, demielinizációs kórképek, Rasmussen-encephalitis), nem gyulladásos vasculopathiák (pl. thromboembolia, Moya-moya-betegség), lymphoma, B₁₂-vitamin-hiány hasonló megjelenéssel járhatnak. A másodlagos központi idegrendszeri (KIR) vasculitisek (ahol nemcsak a központi idegrendszer erei érintettek) okai is lehetnek fertőző eredetűek, gyulladásos eredetűek (pl. Behçet-kór, Sjögren-szindróma, SLE, Kawasaki-betegség, Wegener-granulomatosis), illetve egyéb kórképekben kialakuló (IBD, gyógyszer indukálta, daganatos betegségekben). A demielinizációs kórképekkel való elkülönítésben a szövettani vizsgálatnak van nagy szerepe.

A **diagnosztika** első lépése a gyermek aktuális fizikális, neurológiai, illetve pszichiai státusának felmérése. Laboratóriumi vizsgálatokkal vércépet, gyulladásos markereket, szérumból von Willebrand-faktor antigént javasolt nézni, továbbá a liquorvizsgálat sem nélkülözhető. A képalkotó vizsgálatok közül leginkább az MR elfogadott. Amennyiben angiográfiás vizsgálaton eltérés nem látható, szövettani vizsgálat jön szóba.

Az angiográfiás eltéréssel járó, nem progresszív vasculitisek **kezelésében** a heparin játssza a főszerepet. A szteroid hatékonysága nem bizonyított. A progresszív vasculitisek, valamint az angiográfiás eltéréssel nem járó formák kezelése megegyezik. Indukciós kezelésként a cyclophosphamid javasolható 6 hónapig, majd másfél évig mycophenolate mofetil vagy azathioprin. Adjuváns terápiaként nagy dózisu kortikoszteroid adható, mely csak lassan csökkentve, több mint egy év után hagyható el.



**Magyar Gyermekeorvosok Társasága
2014 évi Jubileumi Nagygyűlése
a Magyar Gyermekeksebész Társaság
Jubileumi Kongresszusa
Gyermekegyógyászati Továbbképző Tanfolyam**

Ramada Resort Budapest, 2014. május 22-24.

Fővédnök

Áder János

Magyarország köztársasági elnöke

Elnökök

Dr. Szabó András

Dr. Tulassay Tivadar

Dr. Verebély Tibor

Tudományos Bizottság

Dr. Balla György
Dr. Barkai László
Dr. Bereczki Csaba
Dr. Bodrogi Tibor
Dr. Decsi Tamás
Dr. Ertl Tibor
Dr. Fekete Ferenc
Dr. Fekete György

Dr. Fogarasi András
Dr. Gárdos László
Dr. Gyurkovits Kálmán
Dr. Katona Márta
Dr. Kálmán Mihály
Dr. Molnár Dénes
Dr. Maródi László
Dr. Nagy Kálmán

Dr. Oláh Éva
Dr. Oroszlán György
Dr. Pintér András
Dr. Ruzinkó Viktória
Dr. Simon Gábor
Dr. Soltész Gyula
Dr. Szabó Éva
Dr. Szabó László

Dr. Szalai Zsuzsanna
Dr. Szatmári András
Dr. Túri Sándor
Dr. Ujhelyi Enikő
Dr. Várkonyi Ágnes
Dr. Velkey György

Helyi Tudományos Bizottság

Dr. Arató András
Dr. Garami Miklós
Dr. Jenővári Zoltán
Dr. Kálmán Attila

Dr. Kis Éva
Dr. Kovács Gábor
Dr. Pászthy Bea

Dr. Reusz György
Dr. Szabó Attila
Dr. Szabó Miklós

Dr. Tóth-Heyn Péter
Dr. Tory Kálmán
Dr. Veres Gábor

Díszvendégek

Dr. Boda Domokos
Dr. Bodászky Hedvig
Dr. Cholnoky Péter
Dr. Cserháti Endre
Dr. Fekete György
Dr. Kontor Elemér
Dr. Kosztolányi György
Dr. László Aranka
Dr. Machay Tamás

Dr. Madácsy László
Dr. Miltényi Miklós
Dr. Oláh Éva
Dr. Pintér András
Dr. Pintér Sándor
Dr. Sculer Dezső
Dr. Sólyom János
Dr. Soltész Gyula
Dr. Sulyok Endre

Kongresszusi információ

Convention Budapest Kft.
H-1461 Budapest, Pf: 11.
Telefon: +36 1 299 0184, 299 0185, 299 0186
Fax: 06-1-2990187

Horvát Renáta (regisztráció)
E-mail: rhorvat@convention.hu
Bagdi Károly ügyvezető igazgató (kiállítás)
E-mail: kbagdi@convention.hu



SZIMPÓZIUM 1. NEONATOLÓGIA

Szimpóziumszervező: Szabó Miklós dr.
Üléselnökök: Balla György dr., Ertl Tibor dr.

Újszülöttek és oxigén

Balla György dr.

Újszülöttek és szén-dioxid

Szabó Miklós dr.

Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekklinika Budapest

A széndioxid a belső környezet állandó része, az anyagcsere végterméke, amelynek sikeres eltávolítása nélkülözhetetlen a biológiai folyamatok normális működéséhez.

A belső környezet aktuális CO_2 -szintje számos homeosztatikus rendszert és szervműködést befolyásol, többek között a sav-bázis háztartást, az értónust, az idegi jelátvitelt, de modulálja az immunfunkciókat is. Az aktuális pCO_2 -szintet elsősorban a CO_2 metabolikus produkciója és a ventiláció egyensúlya határozza meg. A ventiláció centrális szabályozása igen keskeny pCO_2 sávra hangoltan történik. A pCO_2 érzékelésen alapuló légzésszabályozás mélyebb megértését segítette congenitalis centrális hipoventilációs szindróma (CCHS) korábban Ondine-szindróma kialakulásáért felelős gén felfedezése.

A koraszülöttek és újszülöttek pulmonalis eredetű légzésszavarai gyakran okoznak hypercapniát. A hypercapnia acidosist, fokozott agyi vérátáramlást okoz, koraszülöttekben az agyvérzés fokozott rizikójával jár. A légzésszavarok kezelésének egyik elsődleges célja a magas pCO_2 -értékek elkerülése és normalizálása pl. neminvaszív vagy invazív lélegeztetéssel, illetve a légzést serkentő gyógyszeres kezeléssel. Ugyanakkor a mesterséges lélegeztetés egyik komplikációja a nem kívánatos hypocapnia előfordulása lehet.

A hypocapnia csökkenti a hemoglobinnal oxigénleadó képességét (Bohr-effektus), és ezzel az esetlegesen fenálló szöveti hypoxaemiát ronthatja. A hypocapnia az agyi erek konstriktója révén csökkenti az agyi vérátáramlást, amely különösen koraszülöttekben, hypoxiás ischaemiás encephalopathiában szoros kapcsolatban áll a maradandó központi idegrendszeri károsodások kialakulásával. Ezért a koraszülöttek légzésterápiája során esszenciális a rendszeres vérgázvizsgálatokkal, illetve a folyamatos transcutan vérgáz-monitorizálással a hypocapniás epizódok elkerülésére való törekvés. A hypocapnia agyi alkalosist és hyperlactataemiát okoz. Az alkalosis szerepet játszik az újszülöttkori és a csecsemőkori lázgörcs kialakulásában is.

Az agyi alkalosis és az ezzel kapcsolatos idegrendszeri görcsök sikerrel kezelhetők a légkörinél magasabb (3–10%) CO_2 -koncentrációjú belélegeztetett gázkeverékkel experimentális körülmények között. A CO_2 -belélegeztetés jövőbeni terápiás alkalmazása felmerül a koraszülött apnoék és az hypoxiás ischaemiás encephalopathiával kapcsolatos újszülöttkori görcsök kezelésében.

Újszülöttek és glükóz

Ertl Tibor dr., Gyarmati Judit dr.

Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Általános Orvostudományi Kar, Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Neonatológiai Tanszék

A koraszülöttek túlélési esélyének javulásával az újszülött intenzív osztályok beteganyagában jelentősen emelkedett az igen alacsony születési súlyú koraszülöttek (VLBW) száma. A korai neonatalis periódusban a glükóz az elsődleges energiaforrás a központi idegrendszer számára. A VLBW koraszülöttek relatíve nagy agytömegük miatt testtömeg-kilogrammonként 3–4-szer több glükózt hasznosítanak, mint a felnőttek. A glikogénkészletek gyors kimerülése és a glukoneogenezis zavara miatt az endogén glükózprodukciónak a szükségletek alig harmadát biztosítja, a hypoglykaemia megelőzésére, kezelésére parenteralis táplálás válik szükségessé. Ugyanakkor koraszülöttekben akár bazális szükségletet

(4–6 mg/ttkg/perc) nem meghaladó glükózbevitel is hyperglykaemiához vezethet. A hypoglykaemia klinikumával foglalkozó kutatások mellett egyre nagyobb hangsúlyt kap a hyperglykaemia patomechanizmusának vizsgálata.

Az inzulinszintézis zavara miatt főleg proinzulin termelődik, melynek biológiai aktivitása tízezer az inzulinénak. A relatív inzulinhiány miatt a parenteralis úton bevitt glükózt a májsejtek nem képesek hasznosítani. Az inzulinhiány mellett koraszülöttekben a hyperglykaemia esélyét tovább növeli az inzulinrezisztencia, továbbá az inzulinérzékeny szövetek (zsírszövet, váz- és szívizomzat) kis mennyisége és a csökkent perifériás glükózfelvétel. A glükóz infúzió mellett a parenteralis lipidkészítmények a plazma glükózkonzentrációját mintegy 24%-kal emelik az alapszinthez viszonyítva. Ezzel szemben aminosavkészítmények adása után a vércukorszint csökkenéséről számoltak be (a leucin, valin, izoleucin, glutamin és arginin fokozza az inzulinszekréciót).

Az 1000 g alatti súllyal született (ELBW) koraszülöttekben a hyperglykaemia előfordulási gyakorisága igen tág határok között van, 20–86%. A jelentős eltérések részben azzal függnek össze, hogy sem a hyperglykaemia definíciójával, sem a vércukorszint-meghatározások módszerével, ajánlott gyakoriságával kapcsolatban nincs egységes állásfoglalás. Egy közelmúltban megjelent tanulmány arról számolt be, hogy az első élethét során folyamatos transcutan vércukorszint-monitorizálással a VLBW koraszülöttek 57,9%-ában detektálható magas vércukorszint. Hasonló arányokat mutatnak prospektív tanulmányunk adatai, mely során napi 5 vércukorszint-meghatározás mellett a VLBW koraszülöttek 50%-ában, az ELBW 70%-ában észleltünk hyperglykaemiát. Saját megfigyeléseink összhangban állnak más retrospektív tanulmányok eredményeivel, melyek alapján a hyperglykaemiás koraszülöttekben gyakoribb az agyvérzés. További tanulmányok a hyperglykaemia és a neonatalis sepszis, gombás fertőzés, necrotizáló enterocolitis, súlyos koraszülött retinopathia (ROP) közti kapcsolatra hívják fel a figyelmet. VLBW koraszülöttjeink adatainak elemzése alapján a hyperglykaemia jelenléte az alacsony gestációs kor mellett független rizikótényezőnek bizonyult a ROP bármely stádiumának kialakulására.

A 2–4. élethét között a hyperglykaemiás betegeink 60%-a, 4 hetes kor után 72%-a részesült szteroid-kezelésben. Vizsgáltuk a szérumban fruktózsavszintek alakulását VLBW koraszülöttekben, és ennek összefüggését a hyperglykaemiával, továbbá a hyperglykaemiával kapcsolatos komplikációkkal. Eredményeink alapján a szérumban fruktózamin nem bizonyult alkalmas markernek a neonatalis hyperglykaemiával kapcsolatos utóképek prognosztizálására. A hyperglykaemia alsó határának meghatározása várat magára, nem lehet egyértelműen állást foglalni abban a kérdésben, hogy mi a hyperglykaemia kezelésének egyértelmű előnye és kockázata, nem tudjuk, hogy az alacsony vagy magas glükózbevitel az előnyösebb. A hyperglykaemiás koraszülött inzulinkezelése javasolt, ugyanakkor az inzulin rutin használatát a hyperglykaemia megelőzésére nem ajánlott.

Extrém koraszülöttek – honnan lesznek új terápiák?

Bélteki Gusztáv dr.

Consultant Neonatologist, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge, United Kingdom

A nyolcvanas és kilencvenes években az igen kissúlyú koraszülöttek életkilátása lényegesen javult, és az életképesség határa lejjebb tolódott. Az ezredforduló környékén azonban ez a javulás jelentősen lelassult, és a 23–25. gestációs hétre született újszülöttek ma is jelentős halálozással és tartós szervkárosodásokkal néznek szembe. E károsodások a szervek éretlensége és az emiatt szükséges intenzív terápia miatt gyorsan kifejeződnek. A további javulás ezért elsősorban a korai, a szülés előtt vagy röviddel a szülés után alkalmazott terápiáktól várható. Ugyancsak nagy szükség lenne korai biomarkerekre, amelyek a későbbi betegségeket előre jelzik és személyre szabott kezelést tesznek lehetővé. Előadásomban három lehetséges kutatási vonalat mutatok be, amelyek ilyen eredményekhez vezetnek:



1. A születéskor rendelkezésre álló köldökzsinórvér és placenta vizsgálata genomikai módszerekkel. Az RNS-szekvenálás, proteomika és metabolomika lehetővé teszi, hogy nagyszámú lehetséges gént és génterméket egyidejűleg vizsgáljunk a szövetekből, és új biomarkereket fedezzünk fel. Különösen fontos lenne olyan markerek felfedezése, amelyek a késői vagy krónikus kórállapotokat jelzik előre.
2. Az újszülöttbetegségek genetikai alapjának vizsgálata. Jóllehet a bronchopulmonalis dysplasia, nekrotizáló enterocolitis és egyéb koraszülött-betegségek ritkán lépnek fel koraszülöttség hiányában, populáció-genetikai vizsgálatok bebizonyították, hogy jelentős örökletes alapjuk van. Az örökletes háttér felderítése olyan molekuláris utak megismeréséhez vezet, amelyek új terápiás beavatkozások célpontjává szolgálhatnak. Az exom és teljes genom szekvenálás új utakat nyitott meg a genetikai háttér vizsgálatára. Különösen érdekes lehet az extrém fenotípusokkal jelentkező újszülöttek vizsgálata genomikai módszerekkel.

3. Az utóbbi években fedezték fel, hogy noha csupán a genom kis része fordítódik át fehérjévé, túlnyomó része átróódik RNS-sé. A fehérjét nem kódoló rövid és hosszú RNS-ek befolyásolják a fehérjéket kódoló gének működését, fontosak az egyedfejlődés során és mutációik vagy kóros kifejeződésük betegségekhez vezethet. A fehérjét kódoló génekkel átfedést mutató natív antiszenz RNS-ek potenciális terápiás lehetőséget is kínálnak. Mi RNS szekvenálás alkalmazásával azt vizsgáltuk, hogy mely nemkódoló RNS termelése kapcsolódik be, illetve ki a tüdő magzati érése során. E munka során azonosítottunk microRNS-eket és hosszú nem kódoló RNS-eket, amelyek szerepe a magzati, illetve újszülött tüdőben ismeretlen. Előadásomban bemutatom ezen RNS-ek potenciális jelentőségét és a további vizsgálatok lehetséges útjait.

SZIMPÓZIUM 2.

ONKO-HEMATOLÓGIA

Érdekességek, újdonságok a hematológiai malignitások terén

Kovács Gábor dr., Erdélyi Dániel dr., Müller Judit dr.

Molekuláris/céltartalmú kezelések lehetőségei a gyermekonkológiában

Garami Miklós dr., Hauser Péter dr., Csóka Monika dr.

Adolescens korúak malignus betegségeinek ellátása – felnőtt vagy gyermek intézményben?

Kiss Csongor dr., Szegedi István dr.

Gyermekekori központi idegrendszeri daganatok éréjdonképződés-gátló kezelésének magyarországi eredményei a Kieran-sémával

Hauser Péter dr., Vancsó Ildikó dr., Pócza Tímea dr., Schuler Dezső dr., Garami Miklós dr.

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika

Bevezetés. A gyermekekori primeren kemorezisztens, illetve recidiváló központi idegrendszeri daganatok kezelésében éréjdonképződés gátló, új per os terápiás módszer (Kieran-séma) került bevezetésre. A magyarországi kezelési eredményeket értékeltük ki.

Módszerek. 2010-től a Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinikáján kezelt recidiváló, illetve progrediáló központi idegrendszeri daganatos betegeknek folyamatos napi per os kombinált kezelési sémát alkalmaztunk minden esetben egyedi mérlegelés alapján (Kieran-séma: thalidomide, celecoxib, etoposide és cyclophosphamide). A kezelés hatékonyságát a szövettani diagnózis, a betegek demográfiai adatai, a kezelés hatékonysága, mellékhatásai és tolerabilitása szempontjából retrospektív módon elemeztük.

Eredmények. 2010 és 2013 között 20 beteget kezeltünk a Kieran-sémával (medulloblastoma: 3, ependymoma: 5, Anaplasticus astrocytoma: 2, glioblastoma multiforme: 4, plexus choroideus carcinoma: 1, centralis primitív neuroectodermális tumor: 1, opticus glioma: 2, agytörzsi tumor: 2). A median kezelés időtartama: 0,60 év, a median progressziómentes túlélés 0,61 év volt. A korai eredmények elemzése alapján a kezelés medulloblastoma, ependymoma, high-grade glioma és opticus gliomák azon eseteiben bizonyult hatékonyknak, amikor a kezelés megkezdésekor

*Szimpóziumszervező: Kovács Gábor dr.
Üléselnökök: Kovács Gábor dr., Szegedi István dr.*

a várható élettartam meghaladta a 3 hónapot. A kezelést az előzetes kezelések függvényében mérsékelt fokú myelosuppressio és 16%-ban transiens ischaemiás attack-hoz hasonló epizódok kísérték. A betegek a kezelés mellett folyamatosan iskolába-óvodába tudtak járni.

Konklúzió. A Kieran-sémával végzett kezelés egyes gyermekekori központi idegrendszeri daganatok esetében jól tolerálható és hatékony volt, megfelelő életminőséget biztosítva a betegek számára.

A methotrexat farmakogenetikája osteosarcomás gyermekekben

Hegyí Márta dr.¹, Csordás Katalin dr.¹, Eipel Olivér dr.¹, Cságyó Edit dr.¹, Erdélyi Dániel János¹, F. Semsei Ágnes dr.², Szalai Csaba dr.², Arany Ádám dr.³, Antal Péter³, Kovács Gábor dr.¹

¹Semmelweis Egyetem, Budapest, II. Sz. Gyermekklinika

²Semmelweis Egyetem, Budapest, Genetikai, Sejt- és Immunbiológiai Intézet

³Budapesti Műszaki és Gazdaságtudományi Egyetem, Villamosmérnöki és Informatikai Kar, Méréstechnika és Információs Rendszerek Tanszék

Bevezetés. Az osteosarcoma a leggyakoribb primer malignus csonttumor gyermekekben. Az osteosarcoma kezelésének egyik alappillére a nagy dózisú intravénás methotrexate (MTX). Jelentős különbségek vannak a betegek között a terápiás válaszban és a mellékhatások kialakulásában.

Betegek és módszerek. A II. Sz. Gyermekklinikán kezelt 98 osteosarcomás beteg epidemiológiai adatait, kemoterápiára adott szövettani választ, metastasis előfordulását, valamint a kezelésük során kapott 929 MTX blokkjának adatait gyűjtöttük össze. Tizenegy MTX patomechanizmusában szerepet játszó génnek összesen 29 polimorfizmusát határoztuk meg. Elemzésünk során frekvencia és Bayes-i statisztikai módszerekkel kerestünk összefüggést a genotípus és a klinikai adatok között.

Eredmények. A súlyos májtoxicitásba szenvedő betegeknek szignifikánsan magasabb volt a 48 órás MTX-expozíció, csontvelő- és vesetoxicitás fellépése esetén nagyobb volt a 24 órás MTX-szint. Magasabb 48 órás szérumszintek esetén jobb túlélés volt kimutatható. A toxicitás és a túlélés között nem találtunk összefüggést. Az ABCB1 rs928256, az ABCC3 rs4793665, a GGH rs3758149 és az SXR rs3814058 SNP-k mind az egyváltozós, mind a többváltozós vizsgálatokban releváns hatásúnak bizonyultak.

Konklúzió. A MTX elhúzódó jelenléte a szervezetben ugyan súlyos mellékhatásokhoz vezethet, azonban a terápia hatékonyságát növeli. Eddigi eredményeink felvetik egy populációs farmakokinetikai modellen és bizonyos polimorfizmusokon alapuló egyéni gyógyszeradagolás jövőbeni hasznát.



SZIMPÓZIUM 3.

A BÁNTALMAZOTT GYERMEK

Bevezetés: Ijesztő számok

Kassai Tamás dr., Kovács Zsuzsanna

A jéghegy csúcsa: megvert elhanyagolt gyermekek a baleseti sebészetben

Kassai Tamás dr.

A gyermekkori bántalmazás hatása a személyiségfejlődésre

Pászthy Bea dr.

Szimpóziumszervező: Kassai Tamás dr.

Üléselnökök: Kassai Tamás dr., Kovács Zsuzsanna dr.

Átfogó kommentár a gyermekek elleni erőszak megelőzéséről és kezeléséről. Külföldi kitekintés

Herczog Mária dr.

A kortársbántalmazás lelki és fizikai egészségre gyakorolt káros hatás

Zsiros Emese dr.

Gyermekbántalmazás és elhanyagolás – az OGYEI tevékenysége, új irányelv

OGYEI munkacsoport

SZIMPÓZIUM 4.

GYULLADÁSOS BÉLBETEGSÉGEK

Külföldi tapasztalatok és esetek IBD-ben

Tárnok András dr., Tóth Gergely dr.

A gyermekkori gyulladásos bélbetegségek epidemiológiája. HUPIR

Müller Katalin Eszter dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika, Budapest

Az gyulladásos bélbetegségek (IBD) incidenciája az elmúlt évtizedekben világszerte jelentősen megemelkedett. Egy nemrégiben megjelent közlemény szerint a publikált incidenciadatakat extrapolálva mintegy 2,5–3 millió IBD-s beteg van kontinensünkön. Hazánkban a Veszprém megyében működő regiszter alapján az elmúlt 25 évben az IBD incidenciája folyamatosan emelkedett 1977 és 2002 között a colitis ulcerosa (UC) incidenciája 1,66/100 ezerről 11/100 ezerre, a Crohn-betegség (CD) incidenciája 0,41/100 ezerről 4,68/100 ezerre emelkedett. Az országos gyermekkori IBD regiszter (Hungarian Pediatric IBD Registry, HUPIR) szerint hazánkban az gyermekkori IBD átlagos incidenciája 2007–2011 között 7,8/100 ezer volt.

Az *incidencianövekedés* hátterében elsősorban környezeti tényezők állhatnak. Az elmúlt évtizedekben tapasztalható étkezési szokások megváltozása a bélnyálkahártya lumenális antigének expozíciójának megváltozását hozta magával, mely az IBD patogenezisében lényeges momentumnak tekinthető. Egyre több szó esik a perinatalis tényezők (anyatejes táplálás, antibiotikumok, korai infekciók) szerepéről is az IBD kialakulásában.

Az epidemiológiai vizsgálatok nemcsak az etiopatogenezis feltárázásában lehetnek fontosak, hanem a *betegség klinikumának, prognózisának* megismerésében is. Az IBD-s betegek 20–25%-a gyermek a diagnózis felállításakor. Míg vitatott, hogy van-e különbség a gyermekkori és a felnőttkori IBD között. A vizsgálatok alapján a gyermekkori IBD néhány sajátosságára derült fény. Gyermekkorban a CD gyakoribb, míg a felnőtteknél az UC dominál. Kiemelt jelentőségű – a megfelelő hosszúnövekedés, és a késői pubertás. A betegség mind CD-ben, mint UC-ben kiterjedtebb gyermekkorban, mint felnőttkorban.

A regiszterek kiemelt jelentőséggel bírnak az ellátás minőségének megítélésében is. A HUPIR működésének első öt éve során (2007–2011) az

Szimpóziumszervező: Veres Gábor dr.

Üléselnökök: Tárnok András dr., Tóth Gergely dr.

OGD gyakorisága 51%-ról 74%-ra, az ilealis intubáció gyakorisága 51%-ról 70%-ra emelkedett. Továbbá az epidemiológiai vizsgálatok elősegítik a betegek prognosztikai besorolását: pl. a vékonybél érintettséggel járó CD-s betegek gyakrabban igényelnek ismétlődő sebészeti beavatkozásokat. A hosszú távú nyomkövetések igazolták, hogy a korai immunmoduláns terápia CD-ben csökkenti a későbbi sebészeti beavatkozások számát.

A növekvő prevalencia azt jelzi, hogy az IBD az egészségügyi ellátó rendszerekre is egyre nagyobb terhet ró.

Characteristics of fecal calprotectin in IBD

Kaija-Leena Kolho dr. (Helsinki)

A szerológiai antitestek keletkezésének körülményei IBD-ben

Kovács Márta dr.

Petz Aladár Megyei Oktató Kórház, Győr

A gyulladásos bélbetegséggel összefüggést mutató szerológiai markerek panelje egyre bővül. Keletkezésükben fontos tényező lehet a saját bélflórával szembeni tolerancia elvesztése, azonban pontos patogenetikai szerepük máig nem tisztázott. A neminvaszív szerológiai tesztek alkalmazása hasznos lehet az IBD diagnózisának felállításában, valamint a Crohn-betegség és a colitis ulcerosa differenciáldiagnózisában. A kombinált markerek alkalmazása (pancreas ellenes antitestek és ASCA/pANCA) javítja a diagnosztikus szenzitivitást. Néhány tanulmány felvetette, hogy életkorfüggő különbségek lehetnek jelen az antitestmintázatban, különösen fiatalabb gyermekekben. Crohn-betegség esetén sok betegben fejlődik ki sztenotizáló és perforáló fenotípus, illetve a betegek jelentős hányada igényel sebészi beavatkozást a betegség fennállásának időtartama alatt. Jelen ismereteink szerint a mikrobiális antigénekkel szemben termelődő antitestek száma, illetve azok titerének növekedése Crohn-betegségben összefüggést mutat a szövődmenyes fenotípussal és a sebészi beavatkozások szükségességével. A gyermekkorban kezdődő colitis ulcerosát az extenzív colitis és a colectomia magas aránya jellemzi. A gyermekkori colitis ulcerosában az anti-Cbir1 és a pANCA jelenléte



összefüggést mutat a pouchitis kialakulásával ileal pouch-anal anastomosis elvégzését követően. Így a diagnózis felállításakor a szerológiai markerek elemzése alapján elképzelhető a hosszabb távú prognózis megítélése. Összegzőképpen elmondható, hogy az utóbbi időben a szerológiai markereknek a betegség fenotípusával és lefolyásával való kapcsolata került az érdeklődés középpontjába. Különösen fontos azon betegek kiválasztása, akiknek fokozott a rizikója a gyors betegség progresszióra, mivel a korai farmakológiai intervenció megváltoztathatja a betegség természetes lefolyását, csökkentheti a szövődeményeket és a kórházi kezelés időtartamát IBD-ben.

A gyermekkori gyulladós bélbetegség (IBD) terápiás lehetőségei

Veres Gábor dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika, Budapest

A közelmúltban végzett európai és észak-amerikai epidemiológiai adatok alapján a gyermekkori gyulladós bélbetegség (IBD) gyakorisága emelkedik, különösen a Crohn-betegség incidenciája. Nemzetközi adatok szerint a gyermekkori colitis ulcerosa incidenciája 2–4/10⁵, a Crohn-betegségben pedig 3–6/10⁵. 2007. január 1-től hazánkban működő regiszter (HUPIR: Hungarian Pediatric IBD Registry) incidenciái hasonlóak

ezekhez az adatokhoz. Sajnos a betegség oka nem ismert, kezelése ennek megfelelően nehéz. Jelenleg luminális, B1 típusú (gyulladásos) Crohn-betegség elsődleges választandó terápiája a kizárólagos enterális táplálás (EEN: *Exclusive Enteral Nutrition*), amit 6–8 héten keresztül kell alkalmazni.

A betegség aktív szakában gyors javulás *prednisolon*, ill. *methylprednisolon* (Medrol) adásával is elérhető, ha az EEN nem megoldott (1 mg/kg/nap, maximum 60 mg). A mindennapi gyakorlatban a szteroidot 2–4 hétig adjuk, majd lépcsőzetesen leépítjük. Fontos, hogy a leépítéssel együtt maximum 3 hónapig adható a szteroid. Újabban olyan szteroid készítmények is rendelkezésre állnak, amelynek szisztémás hatása elhanyagolható (pl. *budenoside*: Budenofalk, Entocort), mivel a készítményből a hatóanyag az ileumban szabadul fel és a portális keringésből a máj lebontja, nem engedi a szert a szisztémás keringésbe („first pass metabolism”). Amennyiben ezzel a terápiával remisszió nem érhető el, immunmoduláns szereket kell alkalmazni, pl. *azathioprine-t* (Imuran) (2–2,5 mg/kg/nap) vagy 6-mercaptopurine-t. Fontos kiemelni, hogy ez a terápia és a később ismertetésre kerülő anti-TNF-alfa kezelés (infliximab) képes a mucosa gyógyítására (EEN-nel együtt), ami az egyik legfontosabb terápiás célnak tekinthető. Az Imuran a gyermekek többsége jól tolerálja (85%), kisebb hányaduknál lép fel adverz reakció: pancreatitis (3%), cytopenia-leukopenia (2%), gyakoribb fertőzés (7%) és hepatitis (0,3%). Az anti-TNF terápia (infliximab, Remicade) jótékony hatása gyermekkori Crohn betegségben (fistulás vagy súlyos formákban) is bizonyított, ezen kívül a humanizált anti-TNF kezelés (*adalimumab*, Humira) is elérhető, ami még kedvezőbb mellékhatás profillal bír.

SZIMPÓZIUM 5.

ANOREXIA NERVOSA

Szimpóziium szervező: Pászthy Bea dr.
Üléselnök: Pászthy Bea dr., Túry Ferenc dr.

Az evés és a testkép zavarai a XXI. században

Túry Ferenc dr.

Semmelweis Egyetem, Magatartástudományi Intézet, Budapest

Az evészavarok a modern civilizációs zavarok mintabetegségeinek tekinthetők. Az anorexia nervosa 1873-ban írták le, a másik, klasszikusnak számító és mára már közismert evészavart, a bulimiát pedig 1978-ban. Azóta gyakorlatilag évtizedenként megjelent egy-egy új evészavar-altípus. 1992-ben közölték önálló zavarként a falászavart, 1993-ban írták le új betegségegységként az izomdysmorphiát, a testépítő férfiak testképzavarát. 1998-ban jelent meg az orthorexia, ami egészségétel-függőségnek felel meg (az egészségesnek tartott ételek túlzott preferenciáját jelenti). A fentiek mellett az elhízás is figyelembe kell venni, mely népegészségügyi kérdéssé vált. Ma a felnőtt hazai népesség egyötöde elhízott (azaz testtömeg-indexe 30 fölötti), további 47% pedig túlsúlyos (a testtömeg-index 25-30 közötti). Az előadás áttekinti az evészavarok bővülő spektrumának epidemiológiai adatait és tünettanát.

A testkép fejlődése a gyermekkorban

Csenki Laura dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A test, annak fejlődése és változása, valamint a testhez kapcsolódó fizikai és pszichés tapasztalatok központi jelentőséggel bírnak a személyiség alakulásában. Az énképet, az önértékelést jelentős mértékben meghatározza a testkép, ami a saját testtel kapcsolatos pszichológiai élményeket és attitűdöket foglal magába, valamint azt a módot, ahogyan ezek élményszinten szerveződnek. A testkép a legapróbb mozgások, testi tapasztalatok élményéből alakul ki. A saját test és a környezet explorálása során nyert szenzoros és motoros tapasztalatokból formálódik a testről, testhatárokról, a test kiterjedéséről és kompetenciájáról való tudás. A testkép fogalom több összetevőből áll: a személy saját testére vonatkozó

perceptuális tapasztalata; a személy konceptuális tudása a testről; és az érzelmi viszonyulása a saját testéhez.

A testkép kialakulását nem magyarázhatjuk egyetlen elmélettel, kialakulásában szerepet játszanak a szociális tanulási folyamatok, valamint a viselkedés és érzelmeink kognitív folyamatai. Az interperszonális kapcsolatok és intraperszonális folyamatok hatására a testképen keresztül is formálódik az énkép, alakul ki az identitás. A növekedéssel járó testi változások gyermek- és serdülőkorban mindvégig hatnak a testkép alakulására, perceptuális, kognitív, érzelmi és szociális szinten.

Az énkép és a testkép fejlődése csecsemőkortól kezdve szorosan összekapcsolódik. A saját test észlelése, az önimittotta mozgás és annak megtapasztalt hatékonysága az alapja minden további én-élménynek. A fejlődés során a testi és a mozgás általi tapasztalatok mindvégig szervező tényezői az énképnek és az identitás alapját határozzák meg. Erre a fejlődésre jelentős hatással bírnak a felnőttek (társadalom, média, szülők) és a kortársak (testvérek, iskolatársak, barátok) visszajelzései, értékelése. Ezen visszajelzések nélkül nem épül az énkép, de ezek mentén negatív önértékelő folyamatok is kialakulhatnak.

A testkép a fejlődés során fontos alapja lesz az önértékelésnek. Gyermekkorától megfigyelhető, hogy a saját test, annak megjelenése és ügyessége a fő hivatkozási pont az általános önértékelésben. Szintén már gyermekkorban megtapasztalhatóak nemi különbségek a testkép megélésben. A lányok igen korai életkortól veszélyeztetettebbek a negatív testkép, és a saját testtel való elégedetlenség kialakulására. Ez a különbség serdülőkorra még markánsabbá válik, melyet a biológiai változások, a társadalom, a szülő és a kortársak reakciói is befolyásolnak.

A negatív testkép fő hatótényezői a média által sugallt ideálok internalizálása, a testi megjelenéssel összefüggő kortárs-versengés, valamint kortárs csúfolás, bántalmazás. Ez számtalan későbbi pszichopatológiai tünet vagy kórkép (evészavarok, hangulati problémák, szorongásos zavarok, alacsony önértékelés) kialakulásához vezethet. A negatív testkép egyfajta distresszként is értelmezhető, melynek hatása lehet az életminőségre, az interperszonális kapcsolatok alakulására, az iskolai (később munkahelyi) funkcionálásra.



Az anorexia nervosa kialakulásának neurobiológiai háttere

Törzsök-Sonnevend Mária dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermek- és Ifjúságpszichiátriai Osztály

Az elmúlt évtized kutatásai arra világítottak rá, hogy az anorexia nervosa kialakulásában a neurobiológiai tényezőknek legalább olyan fontos szerepe van, mint a pszichológiai sérülékenységnak. Az előadás összefoglalja a kutatási irányzatokat és az eddigi eredményeket.

Család- és ikervizsgálatok szerint az anorexia heritabilitása 0,4–0,7 közé esik, ez közelít számos olyan betegséghez, melyet biológiai megalapozottságának gondolunk.

Az asszociációs genetikai vizsgálatok korlátai a potenciális kandidátusok széles spektruma, valamint a bevont személyek csekély száma. Időről időre – ahogy más betegségek kutatása terén is – egy-egy figyelemfelkeltő eredmény születik, melyet később nem sikerül reprodukálni.

A linkage vizsgálatoknak sikerült kimutatni egyező kromoszómarégiókat, ezek finomabb felbontása részben várat magára, részben megerősíthet egy-egy kandidátus gént, részben eddig ismeretlen funkciójú géneket hozott a figyelem középpontjába.

Az epigenetikus változások vizsgálata érdekes lehetőségeket vet fel, aláhúzza a gén-környezet interakció jelentőségét. Itt a trauma – szerotonin-erg rendszer – evésmagatartás összefüggései, valamint a szülői generációban átélte stressz, éhezési hatását érdemes említeni.

A kutatások másik fontos része a pszichopatológiai tünetekből kiindulva keresi a károsodott agyfunkció feltételezhető helyét, ehhez általában agyi képalkotó vizsgálatokat, provokációs tesztek használnak. Itt az insularis kéreg, illetve a frontostriális körök szerepe emelhető ki.

A kutatási eredmények feltehetően azért sem mutatnak egységes irányba, mert a jelenlegi nozológiai beosztások a viselkedésen, bizonyos megfigyelhető tünetek meglétéén alapulnak, kevés pszichiátriai betegségnek vannak ismert biológiai markerei. A klinikai tapasztalat alapján az anorexia nervosában több altípus is megfigyelhető, melyek egymástól a betegség lefolyásában, a személyiség jellemzőiben, az átélte életeseményekben, a komorbiditásokban és a családi működésekben is eltérnek. Az endofenotípusok lehetősége visszaköszön azokban a linkage kutatásokban is, ahol a betegeket bizonyos mérhető paraméterek alapján (betegség, kezdete, legalacsonyabb testsúly, menarche időpontja) csoportosítva az alcsoportok között több egyező génrégió mutatkozott.

Az endofenotípusok felderítésének egyik lehetősége a személyiség vizsgálata (különösen a temperamentumjellemzők, melyek genetikai meghatározottak.) A másik lehetőség a testképzavar és más kognitív torzítások figyelembe vétele, illetve számszerűsítése. Fontos lenne a komorbiditások részletes vizsgálata is – saját klinikai mintánkban a betegek többsége egyéb pszichiátriai zavarral (kényszer, depresszió, szorongás) is diagnosztizálható, mely szintén többirányú összefüggéseket vet fel. Az előadás során több lehetséges endofenotípusra kitérek.

Az anorexia nervosa komplex terápiája az új kutatási eredmények tükrében

Pászthy Bea dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A gyermek- és serdülőkorban kezdődő anorexia nervosa (AN) súlyos, életveszélyes betegség, mely a felnőttkorra átívelő krónikus pszichés és szomatikus megbetegedésekhez, illetve korai halálhozhoz vezethet. A kórképet jelentős testsúlyvesztés, a súlygyarapodástól való intenzív félelem, testképzavar és amenorrhoea jellemzi.

Az AN a legnagyobb mortalitású pszichiátriai betegség, követéses vizsgálatok tanulsága szerint a kórkép halálhozási rátája a betegség kezdete után 10 évvel 6–10 %. Igen nagy a kórkép krónikussá válásának aránya is. A túlélő betegeknek csupán 45–50%-a gyógyul meg, bár többségük maradhatnak egyes kóros evési szokások vagy gondolatok. A betegek 30–35%-a bizonyos tünetekben javulást mutat, míg 20%-a krónikusan anorexiás marad. Ennek megelőzése érdekében rendkívül fontos, a kórkép helyes diagnosztizálása után, az adekvát terápia haladéktalan elkezdése.

A biopszichoszociális megközelítés szempontjából az evészavarokat paradigmikus értékű pszichoszomatikus zavaroknak tartjuk, mert kitűnően példázják azt, hogy a társadalmi-kulturális tényezők (pl. a karcúságideál nyomása), a pszichológiai vonatkozások (egyéni és családdinamikai tényezők) és a biológiai eltérések milyen komplex módon jelenhetnek meg egy kórképben ötvözve. A pszichoszomatikus kórképek megértésének, diagnosztizálásának és terápiájának szempontjából elengedhetetlen a multidiszciplináris szemlélet. Bár a betegség kialakulása pszichés okokra vezethető vissza, a gyermek- és serdülőkorban kezdődő AN-hoz társuló tartós éhezési szövődményeként fellépő szomatikus tünetek és kórállapotok a növekvő és fejlődésben levő szervezet bármely szervét károsíthatják. A beteg szomatikus stabilizálása és a pszichoterápia során is rendszeres szomatikus ellenőrzés a komplex terápia fontos része.

A betegségelátás hiánya, a betegség tagadása jellemző tünet az AN-ban, mely egyrészt a betegség felismerését nehezítheti, másrészt a beteg terápiás együttműködésének hiányában a terápia is ellehetetlenülhet. Ezért a terápia kezdetekor kulcs mozzanat a beteg motivációjának elnyerése.

A legújabb betegségértelmezés térhódításával az anorexia nervosa pszichoterápiája is ennek megfelelően komplex. A beteg egyetlen gyógyulási esélye az adekvátan kivitelezett intenzív pszichoterápia. Az AN evidenciákon alapuló terápiája a *családterápia*. Emellett egyéni terápiákat is végzünk, a *kognitív viselkedésterápia* széles körben alkalmazott terápiás módszer. Ha a kényszeres tünetek dominálnak, sikerrel kecsegtet a *kognitív remediációs terápia*, mely célja a beteg rigid gondolkodási stílusának megváltoztatása. Amennyiben a betegség hátterében korábban elszívott pszichotrauma, elhanyagolás, bántalmazás áll, az *EMDR (Eye Movement Desensitization and Reprocessing)* terápia alkalmazása korszerű és komoly evidenciák igazolják hatékonyságát. A család- és egyéni terápiák mellett a *csoportterápiát* alkalmazzuk, kiemelten sikeres a testképzavar-terápia művészetterápiás módszerekkel.

Az európai protokollok speciális evészavar részlegek kialakítását szorgalmazzák, ahol a szomatikus és pszichiátriai diagnosztika és gyógykezelés egyszerre történhet. Kezdeményezésre éppen tíz éve ilyen részleg alakult, s azóta is sikeresen működik a Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikáján.



A Semmelweis Kiadó könyvajánlata:

Juhász Márk:

COELIAKIA - a közös kihívás

E könyv szerzőinek egyik fő célja, hogy növelje az orvostársadalom egészének coeliakia iránti éberségét. A coeliakia ugyanis nem egy extrém ritka betegség, mint pl. egyes tárolási betegségek, enzimhiányok, örökletes neuro- és myopathiák stb., hanem az egyik leggyakoribb civilizációs emésztőrendszeri népbetegség: enyhébb-súlyosabb formában minden századik ember lisztérzékenységben szenved.



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

Megvásárolható a Legendus és EOK könyvesboltokban vagy megrendelhető honlapunkról.



SZIMPÓZIUM 6.

ÚJSZÜLÖTTSEBÉSZET – AKTUALITÁSOK

Újszülött-sebészeti kórképek korszerű prae-natalis diagnosztikája

Hajdú Júlia dr.

Alap kutatások újszülött-sebészeti kórképekben

Vajda Péter dr.

Műtéti alkalmasság – műtéti előkészítés

Szentirmai Csaba dr.

Congenitalis rekeszsérv

Kovács Tamás dr.

Necrotizáló enterocolitis aktuális kérdései

Vörös Péter dr.

Subvesicalis obstructio

Csízy István dr.

Szimpóziumszervező: Vörös Péter dr.

Üléselnökök: Verebely Tibor dr., Hajdú Júlia dr.

SZIMPÓZIUM 7

CIVILIZÁCIÓS BETEGSÉGEK: OBEZITÁS, DIABETES, CARDIOVASCULARIS RIZIKÓ

A kövér gyerekek szívügyei

Török Dóra dr.

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika

Az elmúlt 30 évben a túlsúlyos gyermekek száma megháromszorozódott világszerte, ez egyre növekvő népegészségügyi problémát jelent. Magyarországon az elhízott gyermekek aránya 20% körüli, folyamatosan növekszik. A probléma súlyosságát felismerve az American Medical Association 2013-ban önálló betegséggént ismerte el az obesitást.

Túlsúlyról beszélünk, ha a gyermek testtömegindexe (BMI) meghaladja az életkor és nem szerinti 85 percentilist, elhízásról, ha a 95 percentilist. A túlsúly számos betegség rizikóját növeli meg pl. hypertonia, diabetes, hyperlipidaemia, cardiovascularis betegségek, zsírmáj, alvási apnoe, ízületi bántalmak, egyes daganatok stb. A szekunder megbetegedések egy része felnőttkorban jelentkezik, de a túlsúlyos tizenévesek 30%-ában kimutathatók a kezdődő metabolikus szindróma egyes elemei. Az elhízott gyermekek legalább 80%-a felnőttként is elhízott lesz.

Gyermekkorban, a felnőttkorhoz hasonlóan, a leggyakoribb a túlevés miatti, „idiopathiás” elhízás, azaz több energia kerül bevitelre, mint amennyi felhasználódik. Kialakulásában alapvetően az életmód fontos. Az elhízás tulajdonképpen a szervezet normális válasza egy nem normális, „obezitogén” környezetre.

A szekunder betegségeket minden esetben keresni kell (orális cukorterhelés, 24 órás vérnyomásmérés, májfunkció, lipidek), és el kell látni. Szakorvosi, szoros ellenőrzés mellett 10 éves életkor fölött gyógyszeres koleszterincsökkentő terápia lehet indokolt. A hyperandrogen tünetek elhárításában kombinált ösztrogén és antiandrogén terápia lehet szükséges. Az egészséges testarányok kialakítása fontos gyermekkorban, de az extrém diétákat, gyógyszeres és sebészeti megoldásokat kerülni kell. Elsősorban az egészséges étkezési szokások kialakítására és a rendszeres testmozgásra kell koncentrálni, egyénre szabott tanácsadásra és hosszú gondozásra van szükség. Gyermekkorban a szekunder betegségek jelentős része a testsúly csökkentésével jelentősen javul, illetve normalizálódik, de akik gyermekkoruk óta elhízottak, sokkal magasabb cardiovascularis és metabolikus rizikónak vannak kitéve, mint akik egészséges alkatú gyerekek voltak.

A gyermekkori diabetes

Tóth-Heyn Péter dr.

Cardiovascularis rizikó gyermekkorban

Maurovich-Horváth Pál dr.

A civilizációs betegségek epigenetikája

Szabó András dr.

Epigenetikai vizsgálatok gyermekkori elhízásban

Ács Orsolya Dóra dr.^{1,4}, Péterfia Bálint dr.², Hollósi Péter dr.², Lehotkai Nóra dr.¹, Luczay Andrea dr.¹, Kovalszky Ilona², Patócs Attila dr.³, Török Dóra dr.¹, Szabó András dr.¹

¹ Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika² Semmelweis Egyetem, I. Sz. Patológiai Intézet³ Semmelweis Egyetem, II. Sz. Belgyógyászati Klinika⁴ Semmelweis Egyetem, Doktori Iskola

Bevezetés. Az „elhízásra hajlamos alkat” több komponensből tevődik össze, átöröklésében epigenetikai mechanizmusok fontos szerepet játszanak. A D-vitamin-anyagcsere jellegzetesen megváltozik obezitásban, az alacsony D-vitamin-szint és inzulinrezisztencia gyakran fordul elő elhízással együtt. Az aktív D-vitamin-szint kialakításában fontos 1-alfa-hidroxiáz génje (CYP27B1), számos más génnel együtt része lehet az ún. „obez epigenetikus mintának”, a D-vitamin az epigenetikus szabályozáson keresztül kapcsolódik be az obezitásban és metabolikus szindrómában jellemző mintázatba. **Hipotézis.** Az obezitásban és inzulinrezisztenciában gyakran tapasztalt alacsony D-vitamin-szint a CYP27B1 gén hipermetilált állapotával társul, így végeredményben kevesebb aktív D-vitamin termelődik.

Céltűzés. Vizsgálatunk során az elhízottság, a metabolikus paraméterek, a D-vitamin-szintek alakulása, valamint az általunk vizsgált génnek metiláltsága közötti összefüggésekre kíván fényt deríteni.

Módszerek. Összesen 104 (47 fiú, 57 leány) 3 és 18 év közötti, alapbetegségben nem szenvedő, elhízott (BMI pc 95<) SE II. Sz. Gyermekklinikán megjelent gyermeket vontunk be vizsgálatunkba. Az antropometriai és metabolikus paramétereket, 24 órás vérnyomásmérés értékeit minden esetben rögzítettük. Anamnesztikus adatokat kérdőívekből nyertük. Perifériás vérből izolált DNS-mintákon a VDR, CYP27A1, CYP27B1, CYP2R1 és a CYP24A1 gének metiláltságát biszulfít polimeráz láncreakció (BS-PCR) után metilációs-specifikus olvadáspont-elemzéssel (MS-HRM) vizsgáltuk. Statisztikai számításainkat SPSS és Prism programokkal végeztük. Az előadásban előzetes eredményeinket ismertetjük.



SZIMPÓZIUM 8.

TÁPLÁLÁS KÜLÖNLEGES ÁLLAPOTOKBAN

A méhen belüli növekedésben elmaradt újszülöttek táplálása: cél-e a behozó növekedés?

Decsi Tamás dr.

Veleszületett anyagcsere-betegségben szenvedő gyermekek étrendjének kiegészítése

Lochner Szimonetta dr.

Az elégtelen súlygyarapodás okai és kezelése csecsemő- és kisdedkorban

Arató András dr.

Változások a cystás fibrosisról szóló ismeretekben és a kezelésben

Póder György dr.

A cystás fibrosis (cf) a leggyakoribb öröklődő „ritka betegség”, a kaukázusi népességben 1: 2500–3000, míg távol-keleten 1:70 000 (Hawaii) gyakorisággal fordul elő. A betegség mortalitását ~90%-ban a tüdő betegsége okozza. A túlélés jelentősen megnőtt: az 1950–60-as években kevesen érték meg az iskoláskort, 1969-ben 14 év volt, az elmúlt évtizedben 40 éves életkor lett a várható, hazai betegek 40%-a felnőttkorú. Mindezen eredmény köszönhető a hatásos és intenzív antibiotikus kezelésnek (ciprofloxacín, inhalációs tobramycin stb.), az intenzív nyákdoldó és eltávolító módszereknek (inhaláció hipertóniás sóoldattal és dornáz α enzimmal, mellkasi fizioterápia), hatékony lipáz készítményeknek és a jobb szocioökonómiai helyzetnek.

A tüdőben az ismétlődő gyulladások (*Staphylococcus*, *Haemophilus*, *Pseudomonas*) vezetnek a diffúz bronchiectasiához, csökkenő légzés-

funkciós értékekkel a végállapothoz. Bakteriológiai lelet alapján adott célzott és kombinált antibiotikus kezelés csökkenti a tüdőfolyamat romlását, amit az alternáló inhalációs antibiotikum adás tovább javít. A 2013. évi Cochrane adatbázis metaanalízisében tüdőexacerbáció esetén (romló állapot és légzésfunkció, láz, köpet változása stb.) 10–14 napos kombinált iv. antibiotikus kezelést alkalmaznak.

A cf mutációk alapján történt osztályozása, a CFTR fehérjeképződés megismerése vezetett a mutáció specifikus kezelés lehetőségéhez. Klinikai II. fázisban folyik vizsgálat az I. nonsense csoportban (korai stop kodon belépés következtében „rövidebb”, működésképtelen a CFTR fehérje). A leggyakoribb II. missence csoportban ($\Delta F508$) a lumacaftor (VX809) korrekter készítmény csökkenti a verejték Cl⁻ koncentrációját. A 2012. augusztusban az FDA által USA-ban engedélyezett Kalydeco (ivacaftor) a III. missence csoport (G551D) kezelését oldja meg csökkentve a verejték Cl⁻ koncentrációját, emelve a FEV1 értéket. 2013. évi közlemény már 7–11 évesek placebokontrollált 24 hetes kezelésében a FEV1 szignifikáns 10,6%-os emelkedését, míg a verejték-Cl⁻ szignifikáns csökkenését (átlag 47,9 mmol/l) írta le. Már beszámoltak az utóbbi két készítmény együttes adásának hatékonyságáról a $\Delta F508$ mutációt hordozók kezelésében. Idén tavasszal indult, a terv szerint 500 beteggel, a kombinált kezelés, közöttük 6–11 év közötti gyermekekkel. Ezen eredmények a közeljövő eredményes kezelési lehetőségét jelentik cf-es betegek részére.

Ismeretessé vált, hogy a kloridcsatorna a jodid- és tiocianát-ion (SCN⁻) apikális felszínre jutását is szabályozza. A légúti nyálkahártyán a tiocianát aktív, antibakteriális hipotiocianitté alakul, és ez a jelentős védekezési mechanizmus a cf-es betegekben csökkent, ami a jelzett bakteriális megtelepedést magyarázza. Epithel-sejtenyészben az apikális felszínre adott tiocianát átalakul antibakteriális hatású hipotiocianitté és a kórokozókat elpusztítja. Ez újabb lehetőséget jelent a cf kezelésében, ez irányú vizsgálatok folyamatban vannak.

A parenteralis táplálás helye és szerepe a gyermekkori betegségekben

Tomsits Erika dr.

SZIMPÓZIUM 9.

Mit kíván az onkológus a sebésztől?

Hauser Péter dr.

Korszerű onkoradiológiai kivizsgálás

Rudas Gábor dr.

Mi kell a patológusnak a megfelelő hisztológiai diagnózishoz?

Járai Balázs dr.

Hepatoblastoma korszerű kezelése

Kóbori László dr.

Csecsemőkori neuroblastoma sebészi kezelése

Farkas András dr.

Inoperábilis high risk neuroblastoma műtéti kezelése

Jenővári Zoltán dr.

Szimpóziumszervező: Jenővári Zoltán dr.
Üléselnökök: Verebely Tibor dr., Pintér András dr.



SZABAD ELŐADÁSOK 1.

GASZTROENTEROLÓGIA

Üléselnökök: Nagy Anikó dr., Dezsőfi Antal dr.

MicroRNS-ek vizsgálata Crohn-beteg gyermekekbenBéres Nóra Judit dr.¹, Szabó Dolóresz dr.¹, Arató András dr.¹, Kiss András dr.², Lendvai Gábor dr.², Veres Gábor dr.¹¹ Semmelweis Egyetem, I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika² Semmelweis Egyetem, II. Sz. Patológiai Intézet

Bevezetés. Az utóbbi években megnövekedett az érdeklődés az epigenetikai tényezők közé tartozó mikroRNS-ek iránt, amelyek részt vesznek a génexpresszió szabályozásában. Számos kórkép patomechanizmusában bebizonyosodott a szerepük, azonban a gyermekkori Crohn-betegségben (CD) még csekély számú vizsgálatot végeztek.

Célkitűzés. Kutatásunk célja olyan mikroRNS-ek vizsgálata, melyek prognosztikai, illetve diagnosztikai markerek lehetnek a gyermekkori CD-ben. Olyan mikroRNS-eket választottunk, melyek szerepe ismert a CD-ben megjelenő gyulladásos jelátviteli folyamatokban. Kérdésünk, hogy ezek expressziójában látunk-e különbséget CD és kontroll gyermekek mintáit vizsgálva, illetve van-e különbség az endoszkópiánál makroszkóposan látott kép microRNS mintázatában.

Módszerek. Munkánk során az I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikán gondozott CD (C; n=12) gyermekek makroszkóposan ép (Cép; n=11) és fekélyes (Ckóros; n=11), valamint kontrollként egészséges (K; n=16) gyermekek biopsiás mintáit használtuk fel. Mértük a miR-122, miR-146a, miR-155 mikroRNS-ek expresszióját Real-Time PCR-rel.

Eredmények. A miR-146a és miR-155 expressziója szignifikánsan magasabb volt a CD gyermekek biopsiáiban a kontrollcsoportéhoz képest, mely szignifikáns emelkedés tovább növekedett a makroszkóposan is fekélyes biopsiák esetén (K vs. C, p<0,05; K vs. Ckóros, p<0,001; Cép vs. Ckóros p<0,05). MiR-122 esetén szignifikánsan magasabb expressziót mértünk a makroszkóposan ép biopsiás mintákban a kontrollcsoportéhoz képest (K vs. Cép, p<0,05).

Következtetés. Szignifikáns mikroRNS expressziós különbséget láttunk nemcsak a kontroll- és Crohn-biopsiák között, hanem ezeknek megfelelően az endoszkópiánál makroszkóposan látott ép és kóros bélszakszorból vett minták között is. Eredményeink alapján feltételezhető, hogy ezek a mikroRNS-ek szerepet játszanak a gyermekkori Crohn-betegség patomechanizmusában.

Primer sclerotizáló cholangitis és gyulladásos bélbetegség együttes előfordulása esetén gondozott betegeink tünetei alapján a máj érintettsége súlyosabb

Vojnisek Zsuzsa dr., Szőnyi László dr., Dezsőfi Antal dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés. Primer sclerotizáló cholangitis (PSC) és gyulladásos bélbetegség (IBD) együttes előfordulása ismert tény, tekintettel azonban ritkaságára és heterogenitására a gondozás során felmerülő kérdések megválaszolása nehéz feladat. Munkánk célja volt a két betegség együttes előfordulásakor észlelt adatok összegyűjtése és értékelése.

Betegek, módszer. Vizsgálatunkba 15 primer PSC-ben és IBD-ben szenvedő gyermeket vontunk be. Az 5 lány és 10 fiú átlagéletkora a diagnózis felállításakor 11,1 év volt. A PSC diagnózisa valamennyi esetben jellegzetes laboratóriumi, májszöveti és képalkotó vizsgálati eredménnyel alapult.

Eredmények. A PSC-hez 12 beteg esetében társult colitis ulcerosa (80%), 2 gyermeknél Crohn-betegség (13%) és 1 esetben unclassified colitis (6%). Nyolc esetben a PSC (53%), 4 esetben IBD (27%) jelentkezett először, 3 esetben (20%) a két betegség együtt kezdődött. Tizennégy betegnél a PSC aktivitása dominált, az IBD alacsony aktivitással bírt (93%). A diagnózis felállítását követően az immunosuppresszió minden esetben szteroiddal indult, majd a gondozás során 3 esetben azathioprin, 1 esetben biológiai terápia vált indokolttá, 2 gyermek májtranszplantáción esett át, 1 fő transzplantációs listán várakozik. A májátültetett betegek IBD aktivitása a transzplantációt követően alacsony. Egy esetben magas

aktivitású Crohn-betegség miatt biológiai terápia indult. A terápia bevezetését követően és a gondozás során az immunosuppresszió mértéke, esetleg elhagyása, illetve relapszus esetén visszaadása a társuló betegségek tüneteinek függvényében történt, függetlenül egymástól.

Következtetések. A PSC és IBD együttes előfordulása ritka. Nemzetközi adatokkal megegyezően a PSC-hez gyakrabban társul UC és a súlyosabb betegség a PSC volt. A máj állapota és a gyulladásos bélbetegség aktivitása egymástól függetlenül változott. Jelen pillanatban nem áll rendelkezésünkre egységes diagnosztikus és terápiás protokoll, ezért a gasztroenterológus és hepatológus szoros együttműködése nélkülözhetetlen a betegek gondozásakor.

A gyermekkori gyulladásos bélbetegségek regiszterének elmúlt 5 éve: növekvő incidencia, javuló diagnosztikus gyakorlat

Müller Katalin Eszter dr., Magyar Gyermek IBD regiszter tagjai (HUPIR), Veres Gábor dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés. A gyulladásos bélbetegségek (IBD) incidenciája az elmúlt évtizedekben jelentősen megemelkedett mind felnőttkorban, mind gyermekkorban. 2007-ben a Magyar Gyermekgasztroenterológiai Társaság létrehozott egy országos, prospektív, gyermekkori IBD regisztert (HUPIR), amely a hazai gyermek-gasztroenterológiai központok kooperációjaként működik immáron 7. éve.

Cél. A 2007–2011 között rögzített adatok alapján az incidencia és a diagnosztikai gyakorlat változásának bemutatása.

Módszer. A HUPIR 27 gyermekgasztroenterológiai intézmény együttműködésével jött létre. A résztvevő intézményekben minden újonnan kórosított 18 év alatti IBD-s gyermekről egy adatlapot töltenek ki. A kérdőíven rögzítjük a demográfiai és antropometriai adatok mellett a családi halmozódást, a bélrendszeren kívüli megnyilvánulásokat, az aktivitási indexeket, a laboratóriumi eredményeket, a diagnosztikai eljárásokat és a kezelést.

Eredmények. Hazánkban a gyermekkori IBD átlagos incidenciája 2007–2011 között 7,8/100 ezer volt. Az incidencia ebben az időszakban 7/100 ezerről 8,6/100 ezerre emelkedett. Az öt év alattiak száma a vizsgált periódusban megháromszorozódott. Az elmúlt években az ileo-kolonoszkópia gyakorisága 51%-ról 70%-ra, míg az oesophago-gastroduodenoskópiáé 51%-ról 74%-ra nőtt. Vékonybél képalkotó vizsgálat a diagnóziskor a betegek 30,3%-ában történt.

Összefoglalás. A Gyermekgasztroenterológiai Társaság tagjainak együttműködésével egy prospektív, valid adatbázis született. Fontos gyakorlati eredménynek tartjuk, hogy az ileocolonoscopia és a felső endoszkópia aránya lényegesen javult az elmúlt években. A hazai incidencia a nemzetközi adatokkal összevetve közepesen magas. A növekvő tendencia összhangban áll a nemzetközi és a veszprémi IBD regiszterben tapasztalt trendekkel. Az IBD gyakoriságának emelkedését elsősorban az elmúlt 20 évben tapasztalható életmódváltozás következményének tartjuk, és nem diagnosztikai gyakorlat változásának.

Terápiás lehetőségek felső endoszkópiával

Dezsőfi Antal dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés. A felső endoszkópiás vizsgálatok nemcsak diagnosztikus céllal történhetnek. Az esetek egy jelentős részében a beavatkozásokra terápia célul kerül sor. Ezek közé tartozik a gastrointestinalis vérzések ellátása, tápcsatorna szűkületek tágítása, illetve különböző tápláló szondák elhelyezése. Vizsgálatunk célja volt az utóbbi tíz évben az I. Sz. Gyermekklinika portalis hypertonia miatt kezelt gyermekek vérzéscsillapító eljárásainak áttekintése.

Anyag, módszer. A vizsgált periódus alatt akut gastrointestinalis vérzés miatt 39 gyermeket ápolunk. Átlagos életkoruk 10,8 év volt (18 lány, 21



fiú). A májcirrhosishoz vezető leggyakoribb kórképek az extrahepaticus biliaris atresia, cystás fibrosis, congenitalis májfibrosis és a vena portae thrombosis voltak.

Eredmények. A portalis hypertensióban szenvedő betegeket az első vérzés alkalmával más intézetből vettük fel, míg a további esetekben, gondozottként otthonról jöttek. Felvételkor azonnal transzfúziót igényelt 9 gyermek. Huszonkét gyermeknél nyelőcső varix sclerotizáció, 19 gyermeknél gumigyűrű ligatura történt. A 39 gyermeknél összesen 105 vérzéscsillapító beavatkozást végeztünk. Akut gastrointestinalis vérzés miatt nem halt meg gyermek.

Megbeszélés. Eredmények azt mutatják, hogy a portalis hypertensio talaján kialakult felső gastrointestinalis vérzések megbízható módon kezelhetők endoszkópos vérzéscsillapító eljárásokkal. A portalis hypertensio talaján kialakult gastrointestinalis vérzés esetén a beteg állapotának stabilizálása után kell a beteget a végső ellátást végző intézetbe küldeni. A gumigyűrű ligatura biztonságosabb és hatékonyabb a vérzések kontrollálására.

Az endoszkópia szerepe az enteralis táplálásban

Kadenczki Orsolya, Nemes É. dr., Bakó K. dr., Garai G. dr., Sasi-Szabó-L. dr., Korponay-Szabó I. dr., Balla Gy. dr.

Debreceni Egyetem, Gyermekgyógyászati Intézet

Enteralis táplálás alkalmazása javasolt, ha a beteg szájon keresztül nem képes anyagszereigényének megfelelő kalóriabevitelre intakt, funkcionálisan ép emésztőrendszer mellett. Nasoenteralis táplálás választandó elsőként, amennyiben az orális táplálás 30 napon belül az elvárt mértékben visszaállítható. Tartós enteralis táplálási igény esetén tápláló gastrostoma vagy jejunostoma kialakítása indokolt. Kevésbé invazív és megterhelő a beteg számára, ha endoszkóp segítségével vesszük igénybe a percutan gastrostoma (PEG), a PEG-en keresztül áthúzott jejunostoma (PEGJ) vagy a direkt percutan jejunostoma (DPEG) behelyezését. 2009 óta Intézetünkben közel 70 alkalommal végeztünk el percutan endoszkópos beavatkozást, az indikációt többnyire mentális sérülésből adódó táplálkozási elégtelenség képezte. Az esetek kevesebb mint 10%-ában észleltünk szövődményt, a táplálás terápia beállítása szinte minden esetben sikeres volt. Az előadás ismerteti ezen beavatkozások, technikák gyermekkori indikációit, kontraindikációit, előnyeit, hátrányait és szövődményeit. TÁMOP-4.2.2.A-11/1/KONV-2012-0045

Allergiás eosinophil gastrointestinalis kórképek endoszkópos diagnosztikája

Czelez Judit dr.

Mindennapi orvosi gyakorlatunkban – a szakirodalommal egyezően – a táplálékallergia-helyzet romlását, a betegek számának jelentős emelkedését tapasztalhatjuk meg. A gastrointestinalis traktus eosinophil gyulladása az allergiás megbetegedések ugyan kevésbé gyakori, de folyamatosan szaporodó külön megjelenési formája, ami elsősorban a nyelőcsövet és a vastagbelet, ritkábban a gyomrot és a vékonybelet érinti. Ezekben a betegségekben az eosinophil sejtek szövettanilag igazolt jelenléte magas: 20 sejt/nagy nagyítás látótér. Előadásomban áttekintjük ezen kórképek endoszkópos diagnosztikáját.

Az oesophagus allergiás gyulladása komoly differenciáldiagnosztikai nehézséget jelenthet, ha csupán a klinikumra és a laboratóriumi eredményekre támaszkodunk, a diagnosztikus dilemmánkra egyértelmű választ csupán az endoszkópia szövettani eredménye adhat. A nyelőcsőben hisztológiai minden esetben eosinophil beszűrődés látható, míg a makroszkópos kép csupán 70%-ban mutat eltérést, fehér plakkok, koncentrikus vagy akár hosszanti redőzet megjelenésével. Így terápiareszistens reflux, nyelészavar esetén mindig gondolni kell ezen entitásra, és el kell végezni a felső endoszkópiát.

Bár az allergiás vagy súlyosabb formáját jelentő eosinophil colitis esetén a pontos diagnózis csak az endoszkópia makroszkópos és hisztológiai eredménye alapján állítható fel, ebben az esetben már a klinikum is nagyon sokat mondó, az eliminációs diétára adott kedvező válasz általában nem teszi szükségessé az endoszkópia elvégzését. Vastagbéltükrözés elsősorban fogyás, kóros laboratóriumi értékek és fokozódó vérzés esetén indokolt, mikor már az IBD gyanúja is felmerül. A colonoscopy során lymphonodularis hyperplasiát, aphthás elváltozásokat, erythemát és oedematós bélfalat láthatunk, a szövettani leletben megjelenő eosinophil szám igazolja a betegség fennállását.

Allergiás eosinophil gastritis, gastroenterocolitis esetén a visszatérő hányás, hasi fájdalom, teltségérzet, vérzés és fehérjevesztés mint jellemző tünetek elengedhetetlenül teszik az endoszkópos vizsgálat elvégzését, melynek során erythema, ödéma, erosiók, lymphonodularis hyperplasia látható, az eosinophil infiltráció szövettani megjelenése mellett.

Összefoglalva az allergiás eosinophil oesophagitis és gastroenterocolitis endoszkópos diagnózis, az endoszkópia elvégzése fontos, hiszen a diagnózis pontos felállítása meghatározza a terápiás lépéseinket, ezzel szemben az eosinophil colitis betegek döntő többségében csak ritkán szükséges az invazív beavatkozás.

Kapszulás endoszkópia: gyermekkori indikációk és alkalmazások

Lásztity Natália dr., Nagy Anikó dr.

Heim Pál Kórház, Gasztroenterológiai és Nephrológiai Osztály

A vékonybél teljes hosszának vizsgálatára alkalmas kapszulás endoszkópos vizsgálatok 2004-ben kezdődtek a 10 és 18 év közötti gyermekek körében, majd 2009. decemberétől a vizsgálat fiatalabb korcsoportokban is elvégezhető, a legfiatalabb vizsgált gyermek 8 hónapos volt. A kapszulás endoszkópia, a vékonybél vizsgálatát célzó egyéb eljárásokkal szemben kevésbé megterhelő, nem jár sugárterheléssel, altatás csak endoszkópos lehelyezés esetén válik szükségessé.

A leggyakoribb gyermekkori indikáció az igazolt vagy gyanított Crohn-betegség, melyben magas a vizsgálat diagnosztikus értéke (50–65%) és szenzitivitása (80–90%) a mucosalis laesiók felismerésében. További gyakori indikációk az ismeretlen eredetű bélrendszeri vérzés, ahol a diagnosztikus érték 27–60%-os, polyposis szindrómák, súlyos malabsorptio, fehérjevesztő enteropathia és a graft versus host betegség. Amennyiben a vizsgálat ideje alatt a kapszula átjut a vastagbélbe, teljes vizsgálatról beszélünk, ezek aránya nagyobb esetszámú nemzetközi felmérések alapján 79–86%, kapszula retenció 1,8–2,6%-ban fordul elő, gyakoribb Crohn-betegségben, elérheti az 5–6%-ot. A vizsgálat sikerességét és értékelhetőségét nagymértékben befolyásolja a megfelelő előkészítés.

Kórházunkban 3,5 év alatt összesen 53 kapszulás endoszkópos vizsgálatot végeztünk gyermekeknél. Három fő indikációs csoportot alkottak a gyulladós bélbetegségben szenvedők (38/53), az ismeretlen eredetű intestinalis vérzés, polyposis szindrómák. A legfiatalabb vizsgált gyermek 3 éves volt, endoszkópos lehelyezés a fiatalabb, 10 év alatti korosztályban vált szükségessé 6/53 esetben kooperáció hiányában. A teljes vizsgálatok aránya a nemzetközi adatokhoz hasonló, egy gyermeknél alakult ki kapszula-retenció terminalis ileumot érintő, lument szűkítő Crohn-betegség miatt. A vékonybél Crohn-betegsége esetében a kapszulás endoszkópos vizsgálat segítségével tudtuk felállítani a diagnózist és felmérni a betegség pontos kiterjedését. Ismeretlen eredetű intestinalis vérzések kevesebb mint 50%-ban sikerült azonosítani a vérzésforrást. A kapszulás endoszkópos vizsgálat gyermekkorban biztonságosan alkalmazható, nem invazív eljárás. A széles körben történő alkalmazás gyermekgyógyászati protokollok kidolgozását teszi szükségessé, mind az indikációk, megelőző vizsgálatok, mind a kivitelezés szempontjából.

A gyermekkori colonoscopy sajátosságai, kihívásai

Tárnok András dr.

Pécsi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati Klinika

Az alsó tápcsatornai endoszkópia gyermekkorban jóval ritkábban indikált felnőttkorihoz képest. A vizsgálat indikációit, műszerigényét, kivitelezését, a beteg előkészítését tekintve is számos különbség van a két korcsoport között. Felnőttkorban a vastagbél-tumor és a véres székletürítésrel járó kórképek képezik a fő indikációt. Gyermekkorban utóbbi indokolja leggyakrabban a vizsgálat elvégzését, míg a tumor ritkaságnak számít. A gyermekkori véres székletürítés vezető okaként a gyulladós bélbetegségek szerepelnek, ennél ritkábban találkozunk polypussal vagy vérzést okozó éranomáliával. Utóbbi kettő esetén endoszkóppal terápiás beavatkozás (polypectomia, illetve vérzéscsillapítás) is végezhető.

A vastagbél-tükrözést narkózisban, lehetőség szerint speciális gyermek-colonoscoppal végezzük és törekedünk a totális colonoscopyán túl a terminális ileum intubációjára is. A vizsgálatot megelőzően a vastagbél tisztítása elengedhetetlen. A colonoscopya sikerét, az ahhoz szükséges



időt és a mucosa vizualizálhatóságát az előkészítés nagymértékében befolyásolja. A vastagbél kitisztításához számos protokoll létezik, melyek közül néhány akár otthon is alkalmazható szülői segítséggel, felügyelettel. Az előkészítéshez használt protokoll megválasztásakor nemcsak a beteg testméreteit, hanem a colitises tüneteket, a vérzés súlyosságát és nem utolsósorban a gyermek kooperációját is figyelembe kell vennünk. A gyermekek számára a legkedvezőbb, ha olyan előkészítést alkalmazunk, mely beöntést nem igényel.

A vizsgálat során különösen szem előtt kell tartanunk, hogy a narkózis miatt a gyermek részéről a fájdalom, bélfalli feszülést és a mesenterium megnyúlását tekintve nem kapunk visszajelzést, melyek a felnőtthez képest vékonyabb bélfallal miatt együttesen növelik a komplikációk, perforáció kockázatát.

A kolonoszkópia lehetséges komplikációi, úgymint vérzés, perforáció, fertőzés és a narkózis szövődésményei kíméletes vizsgálattal, körültekintő és adekvát terápiás beavatkozásokkal és gyakorlott anaeszteziológiai háttér mellett kifejezetten ritkán fordulnak elő.

Heveny gasztroenterológiai kórképek ellátása az endoszkópia segítségével csecsemő- és gyermekkorban

Pásztai Ildikó Mária dr.¹, Bazsika Anna dr.², Varga Éva dr.², Gergely Szilvia dr.²

Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak,

¹ Gyermeksebészeti és Traumatológiai Osztály,

² Gyermek Anaesthesiológiai és Intenzív Therápiás Osztály

Az akut gasztroenterológiai kórképek egy része a vérzés különböző formáiban nyilvánul meg, a felső, vagy az alsó béltraktusból. 1984-től a Bethesda Gyermekkórházban alakítottuk ki új profilként a gasztroenterológiai endoscopyt, 1992-től a Heim Pál Gyermekkórházban lett új profil, 2002-től pedig a Szent János kórházban tettük alkalmassá a műszerparkot csecsemők és kisgyermek rutinszerű gasztroenterológiai vizsgálatára.

A vérhányás oka lehet a gyulladt anyai emlőbimbó, tonsillitis, oesophagus-, gyomorvaricosis, Mallory-Weiss-szindróma, gyógyszerek (NSAID, szteroid, salicylat), GERD, corrosiv sérülés, erosiv gastritis, ulcus ventriculi következményeként. A legkisebb csecsemő 6 hónapos volt, akiben duodenalis ulcust találtunk (bronchitis mellett). Oesophagusvaricosis esetén fontos a kiváltó ok megtalálása (praehepaticus, intrahepaticus blokk, mucoviscidosis, mucopolysaccharidosis) és ennek megfelelően a kezelési terv felállítás (sclerotizálás, gyűrű, shunt műtét) 1992-2013 között a Heim Pál Gyermekkórház és Szent János kórházban 195 betegben 350 felső endoscopy vizsgálatot végeztünk 6-36 órán belül a corrosiv sérülést követően. A diagnózis korai felállítása, gyógyszeres kezelése (enteralis táplálás típusának beállítása) nyelőcső tágítás esetén ritkán kerül műtetre a beteg. 6 esetben volt nyelőcsőpótlás, 1 esetben GEA, 1 esetben antropyloroplastica.

Ritka kórképek közé tartozik, de haematemesissel, hasi fájdalommal jár a gyomorvolvulus, amikor endoscopy, majd műtét történt. Duodenumstenosis esetében a felső endoscopy (lehetőleg intraoperatív) a Vater-papilla helyzetét segít tisztázni. Blue rubber bleb naevus, Klippel-Trenaunay-szindróma esetében vérzést okozó angioma sclerotizálását végeztük a gyomorban, a sigmában. Véres széklet esetében nagyon fontos a Clostridium difficile toxin vizsgálata. Peutz-Jeghers-szindrómában véres széklettel járó ileus miatt bélresectiót követően került sor a felső endoscopyra. Meckel-diverticulumból eredő vérzés gyakran shockos állapotot idéz elő, amíg a fulminans colitis ulcerosa ritkán okoz ilyen állapotot. 7 hónapos csecsemőben véres széklet miatti colonoscopy diagnosztizálta a colon transversum szűkületét, majd vastagbél-resectiót végeztünk. Colitis ulcerosa diagnózisa mellett egyik betegünkön hirtelen anaemia jelentkezett nagyobb mennyiségű véres széklettel, amit vérző Meckel-diverticulum okozott. A két betegség együttes előfordulását nem találtuk az irodalomban. Véres székletet okozhat allergiás colitis, vastagbél-polypus, polyposis. A polypusoknál lehetőség szerint operatív beavatkozásra (endoscopy polypectomiára) is sor kerül. Crohn-betegség ulceratív fázisában is lehet a székletben vér, de ezeket nem szokta nagyfokú anaemia kísélni. Az időben és adekvátan megválasztott gasztroenterológiai endoscopy jelentős diagnosztikai és terápiás lehetőség a kezünkben.

Hogyan segíti a klinikust a colon tranzitidő-mérés és a colorectalis mobilitási zavarban szenvedő gyermek egyéni kezelésének megtervezésében?

Poremba Beáta dr.¹, Gombos J. dr.², Réti Gy. dr.¹

B.A.Z. Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház,

¹ GYEK Gyermeksebészeti, Traumatológiai és Égési Osztály

² Nukleáris Medicina Laboratórium, Röntgen Izotóp

Diagnosztika - Terápia

Céltűzés. A krónikus obstipáció gyakori probléma. Háttérben számos kórkép állhat, akár colorectalis motilitási zavar is. A funkcionális ok feltárása nem egyszerű. A terápiát egyénre szabottan kell megtervezni, miután lokalizáltuk a beteg bélszakaszt. Ennek feltérképezésében nagy szerepe van a colon tranzitidőmérésnek, melyet CT-vizsgálattal lehet kiegészíteni vagy egybekötni (SPECT/CT). A kombinált (képfúziós) vizsgálattal pontosan meghatározható az érintett bélszakasz anatómiai helye.

Betegek és módszerek. A vizsgálatokat per os beadott Tc-99m-jelzett Fyton (Natrium fytium) radiofarmakonnal végeztük. A felvételeket 2, 6, 24, 30 és 48 óra múlva készítettük. 10 betegnél történt radioizotópos colon tranzitidőmérés (6 fiú, 4 lány). A betegek életkora 3-12 év közötti volt. 1 betegnél végeztük 48 óra múlva low dose CT-rekonstrukciót (SPECT/CT).

Eredmények. 3 betegnél találtunk szabályos béltranzitot, ezeknél a pácienseknél nem volt szükség sebészeti beavatkozásra. 4 betegnél igazolódott funkcionális fecalis retentio, ebből 3 esetben végeztünk sphincteromyectomiát, 1 esetben pedig sacralis myectomiát. A fennmaradó 3 betegben slow colon tranzitot találtunk, az érintett terület 2 esetben a bal colonfélre terjedt (saját betegünkönél bal oldali hemicolectomia történt, a másik betegről nincs információ, más intézménybe került) 1 esetben pedig izoláltan a colon descendensre terjedt. Ennek a betegnek jelenleg tehermentesítő stomája van, definitív műtét előtt áll.

Következtetés. Csak a részletes funkcionális kivizsgáláson átesett és bizonyítottan súlyos, konzervatív kezeléssel nem megoldható coloninertiában szenvedő betegeknek jön szóba sebészeti kezelés (MACE, hemicolectomia, subtotalis colectomia, sphincteromyectomia). A műtétet igénylő esetek kiszűrésére a colon tranzit idő mérése megbízható módszer.

Gyermekkorban kezdődő Beçhet-kór két eset kapcsán

Oroszlán Klára dr., Csürke Ildikó dr., Nagy Rita dr., Kassay Anett dr., Dicső Ferenc dr.

Sz-Sz-B M-i Kórházak és Jósa András Egyetemi Oktatókórház-Gyermekosztály, Nyíregyháza

16 éves fiú és egy 17 éves leány betegünkönél diagnosztizált Beçhet-kór előfordulásáról és differenciáldiagnosztikus nehézségeiről szeretnénk beszámolni. A Beçhet-kór komplex autoinflammatorikus megbetegedés, egy adott genetikai hajlam talaján, különböző környezeti tényezők együttes hatása által kiváltott ismeretlen etiológiájú multifaktoriális betegség. Gyermekkorban ritka systemás vasculitis, mely az artériás és vénás oldalt egyaránt érintheti. A diagnózis felállításához a jellegzetes recidiváló szájnyalakahártya fekélyek mellett még legalább 2 egyéb tünet fennállása is szükséges úgy, mint a genitális fekély, uveitis, jellemző bőrléziók, valamint pozitív pathergyás teszt. Viszonylag gyakran társul ízületi és gastrointestinalis érintettséggel. Az uveitis nemritkán vak-sággal fenyeget, míg a központi idegrendszeri érintettség magas mortalitással jár. Betegeinket a krónikus recidiváló szájnyalakahártya laesiók miatt vizsgáltuk. Első betegünk gasztroenterológiai kivizsgálást követően került gondozónkba szájnyalakahártyán jelentkező visszatérő aphthás és hasi panaszai miatt. Tüneti terápia mellett állapota nem javult, ezért szteroid adását kezdtük, melyre jól reagált, de a jelentkező mellékhatások miatt a kezelést önkényesen elhagyta. Nyálkahártya laesioi visszatértek ízületi panaszok és genitális fekélyek kíséretében. Fiú betegünk hónapok óta fennálló, tüneti kezelésre nem reagáló buccalis aphthák, jelentős testsúlycsökkenés miatt került osztályunkra. Jellegzetes bőrtünetei és terápiareszisztens stomatitis miatt Beçhet-kórt diagnosztizáltunk, ennek megfelelő terápiát kezdtünk, melynek hatására tünetei szanálódtak.

A diagnózisunkat a jellemző biokémiai és immunszrológiai marker hiányában a tünetek és az egyéb, differenciáldiagnosztikai szempontból szóba jövő betegségek kizárására alapoztuk. Eseteinket azért tartottuk bemutatásra érdemesnek, mert a Beçhet-kór gyermekkorban jóval gyakoribb, mint ahogy azt gondoljuk. Ugyanakkor a felnőttek esetében a Beçhet-kór klinikai jellemzői jól definiáltak, míg a gyermekek tünetei nem mindig merítik ki a klasszifikációs kritériumokat.

SZABAD ELŐADÁSOK 2.

GYERMEKNEFROLÓGIA, KARDIOLÓGIA

Üléselelnökök: Reusz György dr., Szatmári András dr.

A renin-angiotenzin-aldoszteron rendszer gátlásának hatása diabeteses nephropathiában: központban a renalis fibrosisKőszegi Sándor dr.^{1,4}, Hodrea Judit dr.^{1,4}, Lénárt Lilla^{1,4}, Hosszú Ádám^{1,4}, Vannay Ádám dr.^{2,4}, Wagner László dr.³, Tulassay Tivadar dr.^{2,4}, Szabó J. Attila dr.⁴, Fekete Andrea dr.^{1,4}¹ MTA-SE „Lendület” Diabétesz Kutatócsoport² MTA-SE Gyermekgyógyászati és Nephrológiai Kutatócsoport³ Semmelweis Egyetem, Transzplantációs és Sebészeti Klinika⁴ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés. A diabeteses nephropathia (DN) a felnőttkori krónikus veseelégtelenség vezető oka, kezelése nem megoldott, pontos patomechanizmusa nem ismert. Diabetesben a fokozott a renin-angiotenzin-aldoszteron rendszer (RAAS) aktivitás hozzájárul a vese fibroticus átalakulásához. A fibrosis kialakulásában részt vevő egyik kulcsmolekula a platelet-derived growth factor (PDGF), melynek szignáltranszdukciós útvonala, szerepe a DN kialakulásában nem tisztázott.

Módszerek. Hím Wistar patkányokat streptozotocinnal (65 mg / ttkg ip.) indukált diabetes 5 hetes fennállása után 2 hétig kezeltünk enalaprilal (40 mg/ttkg/nap) vagy ramiprilal (10 mg/ ttkg /nap), losartánnal (20 mg/ ttkg /nap), spironolaktonnal vagy eplerenonnal (50–50 mg/ ttkg /nap). Kontrollként kezeletlen cukorbeteg, ill. egészséges állatok szolgáltak (n=6/csoport). A mesangialis mátrix expansió és a renalis fibrosis értékelése PAS, Masson, illetve fibronectin festett metszeteken történt. Humán proximális tubulus sejteket (HK2) normál (5,5 mM) magas koncentrációjú glükóz oldatban (35 mM), ill. kontrollként mannitolban (35 mM) tenyésztettünk, majd mértük a sejtek PDGF termelését. A PDGF hatás igazolására normal rat kidney 49F (NRK-49F) fibroblast sejteket PDGF-fel kezeltünk (10 ng/ml) és meghatároztuk az α SMA mennyiségét.

Eredmények. A renalis és metabolikus paraméterek változása igazolta a DN kialakulását, a vesefunkció beszűkülését a RAAS gátlók mérsékeltek. A diabetesben fokozott mezangialis mátrix expansiót és interstitialis fibrosist valamennyi RAAS inhibitor kezelés mérsékelte, míg a fibronectin mennyiségét csak az ACE-gátlók és az eplerenon csökkentette. Magas cukorkoncentráció hatására a tubulus sejtekben nőtt a PDGF mennyisége, ilyen változás mannitolkezelés esetében nem észlelhető. A fibroblast sejtek PDGF hatására nagyobb mennyiségű α SMA-t termeltek. A teljes vesében, mind az α SMA, mind a PDGF mennyisége megnőtt diabetesben, melyet a RAAS gátlók jótékonyan befolyásoltak.

Következtetés. A proximális tubulus sejtekben a glükóz indukálta PDGF növeli a fibroblastok α SMA termelését, ezzel hozzájárulva a fibrosis kialakulásához. Vizsgálataink szerint a RAAS gátlók direkt hatása ezt a folyamatot mérsékli, mely új terápiás célpontot jelenthet a jövőben a vese fibrózis kezelésében.

Támogatások: LP008/2011, OTKA-NK84087/2010, K100909, K108688, KMR12-1-2012-0074; Vannay Ádám Bolyai János Ösztöndíjban részesül; a közlemény az MTA Bolyai János Kutatási Ösztöndíj támogatásával valósult meg.

RAAS-gátlás hatásának vizsgálata az érfal rugalmasságára diabeteses patkányonDégi Arianna dr.¹, Cseppek Orsolya dr.¹, Gellai Renáta dr.¹, Hodrea Judit dr.¹, Hosszú Ádám dr.¹, Kis Éva dr.¹, Kőszegi Sándor dr.¹, Lénárt Lilla dr.¹, Fekete Andrea dr.¹, Nádasy György dr.², Reusz György dr.¹¹ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika² Semmelweis Egyetem, Klinikai Kísérleti Kutató- és Humán Élettani Intézet

A renin-angiotenzin-aldoszteron rendszer (RAAS) napjainkban számos kutatás tárgyát képezi. A RAAS szerepét igazolták a vesebetegségek és az atherosclerosis kialakulásában. A rendszert gátló ágensek hatásosak le-

hetnek a diabetes mellitushoz társuló szív- és vesekárosodás megállításában. A pulzushullám terjedési sebesség (PWV) ismert cardiovascularis rizikót jelző mutató. Kifejlesztettek egy új, kistestű kísérleti állatokon alkalmazható PWV mérésre szolgáló készüléket. Célunk a PWV meghatározása volt egészséges és 1-es típusú diabeteses patkánymodellben; vizsgáltuk a RAAS-gátlás hatását. Hím Wistar patkányoknál streptozotocinnal (65 mg/ttkg, ip.) diabetest indukáltunk. A diabetes kialakulását követő 5. héten az állatokat randomizáltuk: egészséges és kezeletlen diabeteses; p.o. enalaprilal, losartánnal, eplerenonnal, spironolaktonnal kezelt állatok (csoportonként n=6-8). Kéthetes kezelést követően isofluran anesztéziában PWV- és vérnyomásmérés történt; az állatokat leöltük, laborvizsgálatokat, szövettani elemzést végeztünk. A csoportok vérnyomásmérései között nem találtunk különbséget, a RAAS-gátlókkal kezelt állatok vércukorszintje nem különbözött. Az alacsonyabb GFR magasabb vércukorszintekkel és nagyobb szív tömeggel járt ($r<-0,3$; $p<0,03$). A PWV értéke függ az állat testtömegétől, a systolés és diastolés vérnyomástól ($r>0,29$; $p<0,03$). Az enalaprilal kezelt állatok PWV értéke alacsonyabb a többi csoportéhoz viszonyítva ($p<0,003$). A szív tömege, az intima-media távolság és a média-keresztmetszet nem különbözött. A PWV nem invazív mérése kísérletes állatban megvalósítható. Új lehetőség krónikus vizsgálatban az érfal rugalmasságának követésére. A vérnyomást még nem befolyásoló dózisban alkalmazott enalapril pozitívan befolyásolja az érfalrugalmasságot. Az ACE-gátlók diabetesben már a magas vérnyomás kialakulása előtt kifejtik jótékony hatásukat. Támogatók: OTKA-100909, TÁMOP-4.2.2-08/1/KMR-2008-0004, ETT-06-123/2009, Magyar Nephrológiai Társaság.

A dehidroepiandroszteron és az antidepresszáns fluvoxamin csökkenti a renalis postischaeмиás károsodástAntal Zsuzsanna dr.^{1,2}, Hosszú Ádám dr.^{1,2}, Kőszegi Sándor dr.^{1,2}, Hodrea Judit dr.^{1,2}, Bánki Nóra Fanni dr.^{1,2}, Wagner László dr.³, Szabó J. Attila dr.¹, Vannay Ádám dr.⁴, Tulassay Tivadar dr.^{2,4}, Fekete Andrea dr.^{1,2}¹ MTA-SE „Lendület” Diabétesz Kutatócsoport² Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika³ SE, Transzplantációs és Sebészeti Klinika⁴ MTA-SE Nephrológiai és Gyermekgyógyászati Kutatócsoport, Semmelweis Egyetem, Budapest

Bevezetés. A vese ischaemia/reperfúziós (IR) károsodása az akut veseelégtelenség és a krónikus allograft nefropathia vezető oka. Korábbiakban kimutattuk, hogy a hímek IR morbiditása jelentősebb a nőstényekénél, mely különbség létrejöttében a nemi hormonok szerepe valószínűsíthető. A dehidroepiandroszteron (DHEA), a legnagyobb mennyiségben keringő szteroid hormon protektív szerepét IR károsodásban már kimutatták. Hatását az ösztrogén- és androgénreceptorok mellett újabb vizsgálatok szerint a Sigma-1-receptoron (S1R) is kifejti. Az antidepresszáns fluvoxamin (FLU) a S1R nagyobb affinitású agonistája.

Célkitűzés. Renalis IR károsodás állatmodelljében vizsgáltuk a DHEA és a FLU protektív hatását, valamint e hatás létrejöttében a S1R szerepét.

Módszerek. Hím Wistar patkányok 50 perces IR modelljében a DHEA S1R-agonista hatásának vizsgálatára az állatok az ischaemia kezdete előtt 25 és 1 órával (1) sc. DHEA-szulfát előkezelést, illetve (2) DHEA + S1R antagonistá NE100 kezelést kaptak. A FLU renoprotektív hatását 30 perccel az ischaemia előtt intraperitoneálisan (ip.) adott (3) FLU, illetve (4) FLU + NE100 adását követően értékeltük. Kontrollként iszkemizált, vehikulum kezelt (VEH), ill. sham-operált (K) állatok szolgáltak (n=6/csoport). Vizsgáltuk a postischaeмиás túlélést (n=8/csoport), valamint 24 órás reperfúziót (T24) követően a vese funkció romlását. A vesekapilláris-átmérő változását és a strukturális károsodást in vivo multifóton mikroszkóppal, valamint a szövetkárosodást PAS festett metszeteken szemikvantatív módon mérve értékeltük.

Eredmények. A DHEA és a FLU előkezelés egyaránt jelentősen növelte a postischaeмиás túlélést, valamint mindkettő mérsékelte a vese funkció-



nális és strukturális károsodását (BUN (mmol/l): K: $7,12 \pm 0,12$; VEH: $46,42 \pm 0,96$; DHEA: $39,6 \pm 0,81$; DHEA+NE100: $44,13 \pm 2,13$; FLU: $40,48 \pm 0,87$; FLU+NE100: $54,13 \pm 3,06$). Az IR indukált vazokonstriktiót a DHEA és a FLU is kivédte, hatásukat az NE100 felfüggesztette [kapillárisátmérő (μm): K: $9,86 \pm 1,23$; VEH: $7,48 \pm 0,11$; DHEA: $8,48 \pm 0,09$; DHEA+NE100: $7,6 \pm 0,08$; FLU: $10,64 \pm 2,53$; FLU+NE100: $7,88 \pm 1,67$].

Következtetés. Mind az endogén S1R-agonista DHEA és az exogén FLU-kezelés növeli a túlélést és renoprotektív hatású. A már antidepresszáns gyógyszerként forgalomban lévő, kevés mellékhatással bíró FLU a postischaeiás károsodás csökkentése révén ígéretes új szer lehet renalis IR károsodással járó állapotokban, különösen a pre- és poszttranszplantációs terápiában.

Támogatások: LP008/2011, OTKA-NK84087/2010, -K100909, -K108688, KMR12-1-2012-007.

Vesetranszplantált gyermekek vascularis szövődeményeire ható tényezők

Kis Éva dr.¹, Dégi Arianna dr.², Sallay Péter dr.², Cseppek Orsolya dr.³, Szabó J. Attila dr.², Tulassay Tivadar dr.², Reusz György dr.²

¹ MTA-SE Gyermekgyógyászati és Nephrológiai Kutatócsoport

² Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

³ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Belgyógyászati Klinika

Az uraemia következtében kialakult cardiovascularis rizikó transzplantáció hatására csökken, a szív-érrendszeri mortalitás előfordulása azonban így is magasabb az átlagpopulációhoz viszonyítva.

Célunk vesetranszplantáción átesett gyermekek érfalrugalmasságát meghatározó tényezők vizsgálata.

Betegek, módszer. A 47 vizsgált vesetranszplantált beteg életkora 15,5 (4,6) év volt, 38 (3-191) hónappal a transzplantációt követően. Az érfalrugalmasságot meghatározó pulzushullám terjedési sebességet (PWV) PulsePen készülékkel mértük, SDS értéket számoltunk. Kontrollvizsgálatokhoz kapcsolatosan parathormon (iPTH), csont alkalikus foszfatáz (BALP), osteocalcin (OC), β -crosslaps szint meghatározás történt.

Eredmények. A vesetranszplantált populációban, míg a kreatinin, Ca, P, iPTH a normáltartomány szintjére csökkent, addig a vizsgált csontmarkerek továbbra is magasabb értékeket mutattak (ln BALP: $5,56^* \text{ vs. } 5,23$; ln OC: $4,71^* \text{ vs. } 4,11$; ln β -crosslaps: $7,11^* \text{ vs. } 6,59$; $p < 0,05$).

BALP szérumszintje csökkenő tendenciát mutatott a transzplantációt követő második éven túl. A csontmarkerek egy éves utánkövetése során szintjük szignifikánsan csökkent (ln BALP/kontroll: $1,34^* \text{ vs. } 0,44$; ln OC/kontroll: $1,39^* \text{ vs. } 0,45$; ln β -crosslaps/kontroll: $1,27^* \text{ vs. } 0,56$; $p < 0,05$). A kevesebb, mint két éve transzplantáltaknál a PWV SDS a BALP, a több mint, két éve transzplantáltaknál pedig a koleszterin szinttel mutatott összefüggést ($r=0,53$, $r=0,38$, $p < 0,05$).

Összegzésként elmondhatjuk, hogy veseátültetést követően a magasabb PWV összefüggést mutatott a kóros csontanyagcsere paraméterekkel. Két éven túl a csontanyagcsere intenzitásának csökkenését látjuk a vizsgált populációban. Veseátültetést követő második évtől a diszlipidémia kóros szerepe lehet az érfali rugalmatlanság alakulásában.

Támogatás: OTKA100909

Vizeletáramlási zavarok hypospadiasisban

Szabó László dr.¹, Réti Gyula dr.², Kiss Ákos dr.², Lombay Béla dr.², Merksz Miklós dr.³, Kiss András dr.³

¹ Semmelweis Egyetem, Családgondozási Módszertani Tan-szék, Egészségtudományi Kar

² Velkey László Gyermekgyógyászati Központ, Borsod Me-gyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Gyermeksebészet és Urológiai osztály, Miskolc

³ Heim Pál Gyermekkórház, Urológia, Budapest

Húgycső-fejlődési rendellenesség, a hypospadiasis vizeleti zavarral járhat.

Beteganyag. Az elmúlt 16 évben a két osztályon 859 hypospadiasisal született gyermek került műtetre. 85 operált betegnél [átlagéletkor 18,4 év (SD: 7,3, SE: 4,21)], 56 nem operált betegnél [átlagéletkor 9,3 év (SD: 2,9, SE: 0,51)] 339 vizeletáramlás vizsgálatát végeztük el. 66 egészséges fiú 142 vizeletáramlását használtuk kontrollként.

Módszer. Spontán folyadékfelvétel mellett első vizeleti ingernél, majd ismételt folyadékfogasztás után vizelet visszatartás után vizelet. Frytech uroflow készülékkel mértük a maximális vizeletáramlást, az ürített mennyiséget, számítottuk az átlagos vizeletáramlást, a kisebb és nagyobb ürített vizeletnél a maximális és az átlagos áramlás hányadosát.

Eredmények. Az első érzetnél ürített vizeletmennyiségek szignifikánsan nagyobbak voltak a csökkent vizelet áramlású 5 nem operált és 36 operált betegnél. A kisebb és nagyobb ürített vizelet mennyiségénél mért áramlási értékek hányadosa kórosan csökkent volt 42 nem operált és 36 operált betegnél.

Következtetés. A kórosan magas első érzet kapacitások és a kórosan csökkent kisebb és nagyobb ürített mennyiség átlagos vizeletáramlás hányadosai az operált betegek 50%-ban és a nem operált betegek 64%-ban obstruktív vizeletet jeleznek. Az urodinamikai vizsgálat korán kimutatja az obstruktív vizelet enyhe formáját is hypospadiasisban szenvedő gyermekeknél.

Gyermekek urodinamiás vizsgálata során szerzett néhány tapasztalatunk

Bán Gyula dr., Bereczki Csaba dr.

SZTE, Gyermekklinika és Gyermekegészségügyi Központ

2002. július 18. és 2013. december 31. között 629 gyermek 761 urodinamiás vizsgálatot végeztünk Dantec Menuet petit készülékkel.

Módszer. A vizsgálatok során flowmetriát követően ultrahangos residuum meghatározás történt, majd töltéses cisztomanometriát végeztünk. Ezt az esetek egy részében mictióis cisztográfiával kombináltuk, tehát videourodinámiát végeztünk. Az ismételt flowmetria után a residuális vizelet mennyiségét meghatároztuk.

Eredmények. A betegek életkora újszülöttkortól 22 éves korig terjedt, az átlagéletkor 8,5 év volt. 336 leányt és 293 fiút vizsgáltunk. A vizsgálat indikációjaként organikus vagy funkcionális okból történő vizeletvesztés szerepelt 532 beteg esetében, míg 97 beteg vizsgálatának egyéb indikációja volt. A vizsgálatok során kóros urodinamikai eltérést 358 gyermekben észleltünk, míg 271 esetben a hólyag működését élettaninak találtuk. A hólyagműködés súlyos károsodását mutattuk ki 26 meningomyelokele és gerincvelői trauma miatt kialakult neurogén hólyagos gyermekekben, 6 anorectalis fejlődési rendellenességgel született betegben, 11 hátsó urethrabillentyű (közöttük 1 prune belly szindrómás) miatt operált gyermekekben, 6 húgycsőstenosisban, 1 nyársalásos hólyagsérülés után. Az organikus eltéréssel rendelkező csoportban 6 anorectalis anomáliával operált gyermekekben és 1 hátsó húgycsőbillentyű miatt műtöttben nem találtunk hólyagműködési zavart. Anorectalis fejlődési rendellenességben a neurovesicalis diszfunkció mértéke az urge incontinenciától a neurogén hólyagig terjedhet és oka a társuló spinalis dysraphia. A nyársalásos hólyagsérült beteg esetében a hólyag motoros beidegzése károsodott, ez azonban reverzibilisnek bizonyult.

A funkcionális eredetű betegek között a kóros hólyagműködést mutatók legnagyobb részét az urge incontinenciában, diszfunkcionális vizeletben szenvedők adták (284 beteg), míg lusta hólyag 12 esetben, Hinman-szindróma 4 betegben igazolódott. A funkcionális kórképek közül kiemeljük az urge incontinenciában, diszfunkcionális vizeletben, lusta hólyag szindrómában szenvedő leányokat, akik között az alsó húgyúti fertőzések, a vesicorenalis refluxbetegség, obstpáció és soiling magas gyakorisággal fordulnak elő. Nem találtunk lényeges urodinamiás eltérést enuresis nocturnában, giggle incontinenciában és a napközbeni gyakori vizelet (the pattern of little feet) szindrómában.

Következtetés. Az urodinamiás vizsgálat nélkülözhetetlen az organikus, a funkcionális vizeleti zavarok diagnosztikájában és követésében.

A magzati szívhibák szűrési eredményei, terápiás lehetőségek a súlyos magzati szívbetegségeknél

Katona Márta dr., Orvos Hajnalka dr., Horváth Emese dr., Sikovanyecz János, Pál Attila dr., Szabó János dr.

SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Orvosi Genetikai Intézet, Szeged

Az antenatalis diagnosztika fejlődése lehetővé tette, hogy a súlyos fejlődési rendellenességek már méhen belül felismerésre kerüljenek. Sonographia, biokémiai markerek (AFP, HCG, oestriol, PAPP-A, inhibin-A),



magzati sejtek (trophoblast, erythrocyta, DNS) vizsgálata a leggyakoribb neminvaszív módszerek. A gyermekvállalás időpontjának kitolódása invazív vizsgálatot is szükségessé tehet (chorionbiopsia, amniocentesis). A fejlődési rendellenességek prevalenciája nő (4–6%), melynek oka multifaktoriális: genetikai eredet, környezeti tényezők által kiváltott teratogén hatás, anyai betegségek, illetve az asszisztált reprodukció (IVF, ICSI) lehet a magyarázat. A congenitalis vitiumok (CV) prevalenciája a populációban 0,8–1,0%, ha pozitív a családi anamnézis 1–3%, anyai diabetes mellitus 2–4%, magzati arrhythmia 2%, extracardialis anomáliák esetén pedig lényegesen magasabb.

Módszerek. Az első szűrést a szülészek végezték. A CV-ok jobb felismerését segítik az ún. *sonographiás major markerek* (ventriculomegalia, duodenalis atresia, holoprosencephalia, multicystás vese, fetalis hydrops, hernia diaphragmatica, omphalocele, oesophagusatresia, labium leporinum) és a *sonographiás minor markerek* (vastag nucha, hygroma cysticum, pyelectasia, plexus chorioideus cysta, hyperechogen belek, hyperechogen csomó a szívben, rövid csöves csontok, kéz, láb rendellenességek, singularis arteria umbilicalis) ismerete, amelyek CV előfordulására utalhatnak. Gyanú esetén elvégeztük a magzati szív szegmentális analízisét fetális Doppler-echocardiographiával (FDE); vizsgáltuk a szív struktúráját és hemodinamikáját. Kizártunk/igazoltunk kóros négyüregi képet [hypoplasziás balszívfél szindróma (HBS), canalis atrioventricularis communis (CAVC), univentricularis szív (VSD)], vizualizáltuk a nagyerek és kiáramlási pályákat (nagyér-anomáliák), valamint vizsgáltuk a cardiovascularis fiziológiát és magzati arrhythmia meglétét.

Betegek 2003–2013 között 3976 gravidánál történt FDE. 67 magzatban volt CV, 9 esetben abortus (HBS, CAVC + M.Down, endocardialis fibroelastosis), 8 postnatalis halál, 25 korai szívűtét történt. 74 magzatban volt arrhythmia [sinus-tachycardia, pitvari és kamrai extrasystolia, 14 supraventricularis tachycardia (SVT)], 8 esetben transplacentaris antiarrhythmias kezelés történt (Digoxin 4, Digoxin+Verpamil 4 esetben), direkt magzati terápia 1 esetben (köldökzsinór-kompresszió). Magzati bradycardia 4 esetben (2 in utero halál, 2 teljes AV-blokk, ahol anyai szteroidkezelés folyt). Postnatalis propafenon 1 esetben, pacemaker AV-blokk miatt 1 esetben kellett. I.u. transzfúzió 6 esetben (hydrops fetalis), egyéb magzati intervenció 3 esetben volt indokolt.

Megbeszélés. A beteg magzat gyógyítását olykor már méhen belül el kell kezdeni. A praenatalis terápia megválasztása multidiszciplináris konzílium döntése alapján történik. Működni kell egy speciális bizottságnak (ún. „Fetal board”), amely dönt a magzat/anya kezeléséről (transplacentaris medicatio, sebészi intervenció stb.), illetve további sorsáról. Transplacentaris kezeléssel megszüntethető a magzati szívelégtelenség, a szülés korai megindítása megelőzhető. I.u. transzfúzió, illetve fetális intervenció a szülész kompetenciája.

Összefoglalás. A magzati szűrések célja, hogy az antenatalis diagnosztikában érdekelt szakemberek összehangolt munkája révén javuljon a neonatalis morbiditás és mortalitás. Az FDE indikációját bővíteni kell, hogy javuljon a magzati szívbetegségek korai felismerése. A praenatalis diagnosztika veszélyei az aluldiagnosztizálás, amelynek jogi következményei lehetnek, illetve a túldiagnosztizálás, amely egészséges foetusok terminálásához vezethet. A diagnózis felállítása és a terápia alkalmazása során számos etikai kérdés is felmerülhet, amelyek megválaszolása nagy körültekintést igényel.

EBV szűrés eredményei gyermekkori szívtranszplantáció után – hazai adatok

Ablonczy László dr.¹, Kovalszki Ilona dr.², Szabó Adrienn dr.¹, Vilmányi Csaba dr.¹, Szatmári András dr.¹

¹ Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet Gyermekszív Központ

² Semmelweis Egyetem, I. Sz. Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet

Bevezetés. Poszttranszplantációs lymphoproliferatív megbetegedés (PTLD) súlyos, nem ritka komplikáció szívtranszplantáció után, mely az esetek döntő részében Epstein–Barr-vírus (EBV) replikációval társul. Az EBV-replikáció monitorizálása segíthet a magas rizikójú betegek felismerésében.

Beteganyag és módszer. 2008–2013 között szívtranszplantáción átesett 21 gyermek (életkor: 2 hó–17 év, átl.: 7,3 év; testsúly: 4,5–93 kg, átl.: 27,6 kg; fiú/leány: 9/12) esetében első poszttranszplantációs évben 4–8 hetente, majd 3 havonta történt rutin EBV-PCR vizsgálat és kópiaszám-meghatározás. PTLD szempontjából magas rizikónak megfelelő cut-off pontot mononuclearis (MN) sejtekben 5000 db/μg DNS, plazmában 1000

db/100 μl kópiaszám jelenti. Vizsgáltuk a replikáció gyakoriságát, az EBV szerológiai státust a transzplantáció előtt, illetve a PTLD előfordulását.

Eredmények. 12 gyermek (57%) esetében a nyomkövetési idő (6 hó–5 év) alatt EBV-replikáció sem a plazmában, sem a MN sejtekben nem fordult elő. 7 gyermek (33%) esetén volt nem szignifikáns EBV-replikáció igazolható, ebből 4 gyermeknél csak az MN sejtekben, 1 esetben csak a plazmában, 2 esetben mind az MN sejtekben, mind a plazmában. 2 esetben (9%) az EBV-replikáció szignifikáns volt (cut-off pontot meghaladó). Egyik betegünkél az MN sejtekben több alkalommal igen magas kópiaszám igazolódott (max.: 57 000 db/μg DNS), plazma non-szignifikáns pozitivitása mellett. Az immunsuppressziót csökkentve a replikáció az MN sejtekben is non-szignifikánssá vált. Másik betegnél (alap diagnózis: Marfan-szindróma) az első poszttranszplantációs évben magas plazma EBV kópiaszámot (5700 db/100 μl) mértünk, hetek óta fennálló hasi panaszok mellett, melynek hátterében PTLD igazolódott. A PTLD kemoterápiát igényelt, melynek hatására regrediált. Transzplantáció során EBV-mismatch (donor pozitivitás/recipiens negativitás) a 21 betegből 2 esetben fordult elő, a nyomkövetés során egyikőjükél sem észleltünk EBV-replikációt.

Következtetések. A rutin EBV screening cut-off pontot meghaladó EBV-replikáció esetén korai intervenciót tesz lehetővé az esetek egy részében, mely az immunsuppresszív terápia csökkentését jelenti. Beteganyagunkban csak egy esetben fordult elő PTLD, a lymphoma EBV-asszociált volt, igazolt, magas plazma kópia számmal. Nem találtunk összefüggést az EBV-mismatch és a későbbi EBV replikáció között.

Túlélhető-e a fatális szívhiba? A hypoplasziás balszívfél-szindróma kezelése

Perjés Zsófia dr., Vilmányi Csaba dr., Ablonczy László dr., Hartyánszky István dr., Sági Erzsébet dr., Prodán Zsolt dr., Szatmári András dr.

Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet Gyermekszív Központ

Bevezetés. A 80-as évek második fele óta W. Norwood által bevezetett műtét típusa ellenére a hypoplasziás balszívfél-szindróma (HLHS) továbbra is az újszülöttkori kardiológiai halálozás meghatározó tényezője.

Beteganyag és módszer. GOKI Gyermekszív Központban 2003–2014 között HLHS diagnózissal kezelt 87 újszülött/csecsemő (életkor a diagnózis felállításakor: átl.: 2 nap; testsúly-átl.: 3250, fiú/lány: 50/37) perinatalis adatai (gestációs hét, Apgar) mellett a praenatalis szűrés arányát, a diagnózis felállításának idejét, a keringés- és légzéztámogatás szükségességét vizsgáltuk retrospektív módszerrel. Elemeztük a morfológiai variánsokat, illetve a kimenetelt a fenti adatok függvényében. A statisztikai analízis Mann–Whitney, illetve χ^2 próbával történt.

Eredmények. A felvételre került betegek döntő többsége érett újszülött volt (gest. hét 34–41, átl.: 39 hét), jó Apgar-értékkel (átl.: 9/10). Praenatalis szűrés csak a betegek 1/4-ében ismerte fel a HLHS-t (21/87). A diagnózis felállításának átlagos időpontja 2 nap volt, de az esetek 13%-ában (11/87 esetben) erre csak az 5. életnap után került sor. Az újszülöttek döntő része már Prostin infúzió mellett érkezett (67/87, 77%), ugyanakkor keringéstámogatásra és lélegeztetésre is jelentős részük szorult (20/87, 23%, illetve 31/87, 35%), mely korai keringés instabilitást mutat. Még inkább jelzi a „késői” diagnózis káros hatását a májfunkció kóros volta (GOT>75 U/l – 35/87, 40%). A morfológiai variánsok közül a nem ritka extrém aorta ascendens hypoplasia (<2 mm) emelendő ki (21/87, 24%), amely ma önmagában is inoperabilitást jelenthet. A sebészi inoperabilitás magas aránya mellett (31/87, 35%), a többszörös műtét szükségessége és a késői rossz prognózis miatt a szülői elutasítás is számottevő (15/87, 17%). A perioperatív mortalitás a betegselekciónak ellenére is magas (22/41, 53%). A vizsgált paraméterek (megelőző lélegeztetés, keringéstámogatás, súly, morfológiai variánsok, AV billentyű elégtelenség) egyike sem bizonyult a túlélést szignifikánsan befolyásoló tényezőnek.

Következtetések. A standard műtéti megoldás ellenére a hypoplasziás balszívfél-szindróma még ma is egy relatív rossz prognózisú szívfejlődési rendellenesség. Továbbra is alacsony a praenatalisan felismert esetek aránya. A ductus záródásáig a diagnózis felismerése a relatív tünetmentesség miatt nehézkes.



Tranziens zebraszerű hiperpigmentáció újszülöttkorban

Korponyai Csilla dr.¹, Meszes Angéla dr.¹, Kemény Lajos¹, Gyurkovits Zita dr.², Bakki Judit dr.², Orvos Hajnalka dr.², Csoma Zsannett dr.¹

¹ Szent-Györgyi Albert Orvos-és Gyógyszertudományi Centrum, Szegedi Tudományegyetem, Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika, Szeged

² Szent-Györgyi Albert Orvos-és Gyógyszertudományi Centrum Szegedi Tudományegyetem, Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Szeged

Az újszülött születését követően észleltük aszimmetrikusan a has, a hát, a mellkas, a glutealis régió, a jobb felső végtag és vállöv, valamint a bal alsó végtag területén a Blaschko-vonalak lefutásának megfelelően fennálló, apró, 1-3 mm-es nagyságú, homogén, vörösesbarnás színű foltokból álló reticularis, a végtagokon lineáris, a törzsön örvényszerű, spirális rajzolatot mutató hiperpigmentált sávok jelenlétét. A tünetek alapján elsődlegesen lineáris naevoid hypermelanosis, illetve incontinentia pigmenti lehetősége merült fel. A 4 napos életkorban elvégzett kontrollvizsgálat során a bőrtünetek jelentősen halványultak, majd 3 hetes korban az újszülött tünetmentessé vált, papulosus, verrucosus, vesiculosus jelenség

kialakulását nem észleltük. Tekintettel a bőrtünetek gyors remissziójára, szövettani vizsgálat elvégzésére nem került sor. A 9 hónapos korban elvégzett kontrollvizsgálat recidívát, kóros bőrgyógyászati eltérést nem mutatott. A csecsemő szomatikus, motoros és mentális fejlődése életkorának megfelelő.

A lineáris naevoid hypermelanosis igen ritka, sporadikusan előforduló pigmentációs rendellenesség. A bőrtünetek általában születéskor vagy röviddel a születést követően jelennek meg, majd 1-2 éves progressziót követően stabilizálódnak. A jellegzetes rajzolatú, sávszerű hiperpigmentáció a Blaschko-vonalakat követi. Az irodalmi adatok áttekintését követően elmondható, hogy az esetek többségében jóindulatú kórleírásról van szó, és elegendő a betegek rendszeres obszervációja. Amennyiben azonban központi idegrendszeri, váz-izom rendszeri, szemészeti, cardialis eltérés vagy dysmophias jel észlelhető, javasolt a genetikai vizsgálat és kromoszómaanalízis elvégzése. A tünetek általában stagnálnak vagy kismértékű regressziót mutatnak. Betegünknel az eddig leírt esetektől eltérően, a Blaschko-vonalak mentén észlelhető retikuláris, sávszerű hiperpigmentáció igen gyorsan és kompletten, spontán regrediált, reziduális tünet meglétét a kontrollvizsgálatok során nem észleltük.

SZABAD ELŐADÁSOK 3. DIABETOLÓGIA

Az 1-es típusú diabetes mellitus neurovascularis rendszerre gyakorolt hatásának vizsgálata transcranialis Doppler-vizsgálattal gyermek- és serdülőkorban

Török András dr.¹, Lovász Rita dr.², Barkai László dr.¹, Valikovics Attila dr.²

¹ BAZ Megyei Kórház, Stroke, Vasculáris és Általános Neurológiai és Toxicológiai Osztály

² BAZ Megyei Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ - DEOEC Gyermekegészségügyi Továbbképző Intézet, Miskolc

Bár a felnőtt diabetológiai ellátás fontos elemét képezi a neurovascularis rendszer vizsgálata, gyermekek és serdülők esetében jóval kevesebb figyelem irányul erre a területre a mindennapi gyakorlatban a vesét és szemet érintő macrovascularis szövődmények szűrésével összehasonlítva. A neurovascularis rendszer állapotának felmérésében jól használható neminvaszív módszer a transcranialis Doppler-ultrahang.

A fenti vizsgálat során meghatározzuk az arteria cerebri mediákon áramló vér sebességét systole és diastole alatt. Ezt követően megkérjük a beteget, hogy tartsa vissza a lélegzetét (a vér szén-dioxid- szintjének növekedése vasodilatator hatású), majd hyperventillációra szólítjuk fel (vasoconstrictio) és regisztráljuk a sebességváltozást.

Munkacsoportunk első, pilot jellegű vizsgálati fázisában különbséget találtunk az egészséges és diabeteses gyermekek eredményei között, így második lépcsőben a vizsgálatba bevont egészséges gyermekek és serdülők számát növeltük, hogy lefektethessük a normál referenciatartományokat. Jelen, harmadik fázisban a diabeteses betegeink értékeit vetettük össze a kontrollcsoportban mért adatokkal.

45 tíz év feletti egészséges gyermek és serdülő adatait hasonlítottuk össze 62 fő, legalább egy éve gondozásunk alatt álló betegünk eredményeivel.

A nyugalmi értékek között nem találtunk statisztikailag is értékelhető különbséget sem systole ($p=0,120$), sem diastole során ($p=0,222$), azonban megfigyelhető volt a systolés értékek közötti jóval markánsabb eltérés. Hypoventillációt követően azonban már egyértelműen lassúbb áramlást detektáltunk a diabeteses csoportban systole során (mérések átlaga: $146,45 \text{ cm/s}$ vs. $136,63 \text{ cm/s}$, $p=0,040$), meglepő módon a diastole alatt nem volt szignifikáns eltérés ($p=0,312$). Hyperventillatio után még erőteljesebb különbség jelentkezett a systole tekintetében ($91,80 \text{ cm/s}$ vs. $82,78 \text{ cm/s}$, $p=0,021$).

Üléselnökök: Madácsy László dr., Barkai László dr.

A vizsgálataink során talált eltérések arra utalnak, hogy már rövid diabetes karrier után is megfigyelhetőek a neurovascularis rendszer károsodásának jelei az arteria cerebri mediák alkalmazkodóképességének csökkenésében a vér szén-dioxid- szintjének változására.

Első gyermeket szült édesanyák véleménye a csecsemőtáplálás jelentőségéről öt európai országban

Jakobik Viktória¹, Elena Martin-Bautista², Heather Gage³, Julia Von Rosen-Von Hoewel⁴, Kirsi Laitinen⁵, Martina Schmid³, Jane Morgan³

¹ PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

² Department of Paediatrics, University of Granada

³ Food, Consumer Behaviour and Health Research Centre, University of Surrey

⁴ Dr. von Hauner Children's Hospital, Ludwig-Maximilians University

⁵ Department of Biochemistry and Food Chemistry, University of Turku

Célkitűzés. Az édesanyák döntése csecsemőjük táplálásnak módjáról azért is nagyon jelentős, mert az anyatejes táplálás a későbbi életkorokra áthúzódóan is kedvezően befolyásolhatja a gyermek egészségét. Vizsgálatunkban arra a kérdésre kerestük a választ, hogy az első gyermek édesanyák milyen ismeretekkel rendelkeznek a táplálási programozódás jelenségével kapcsolatban.

Módszer. Öt európai országban (Anglia, Finnország, Magyarország, Németország és Spanyolország) kerestünk fel első gyermekes édesanyákat azzal a kéréssel, hogy töltsenek ki két kérdőívet, egyet közvetlenül a szülés után, egyet pedig gyermekük nyolc hónapos korában. A kérdőívekben rákérdeztünk a csecsemőtáplálást befolyásoló információk forrásokra, illetve a táplálási programozódás jelenségének ismeretére. A kapott válaszok alapján összehasonlítottuk az öt európai ország édesanyáinak véleményét.

Eredmények. Az öt országban összesen 2071 édesanya töltötte ki az alap kérdőívet, 1615-en pedig a követő kérdőívet is. Az édesanyák a legjelentősebb információs forrásoknak a könyveket, a védőnőt és az apát jelölték meg. Összehasonlítva az édesanyák véleményét elmondható, hogy a spanyol anyák véleménye szerint a legvalószínűbb (44%), míg a magyar



anyák véleménye szerint a legkevésbé valószínű (20%), hogy a csecsemőtáplálás módja hosszútávon befolyásolhatja a gyermek egészségét. A legnagyobb mértékben az allergia (50%) kialakulásának esélyét befolyásolhatja a csecsemőtáplálás minősége az édesanyák szerint, míg a rosszindulatú daganatos betegségek kialakulásának esélyét valószínűsítik a legkevésbé összefüggőnek (18%) a csecsemőtáplálással.

Összegzés. Az édesanyák jelentős többsége kellő ismeretekkel rendelkezik a csecsemőtáplálás minőségének a gyermek későbbi egészségére gyakorolt hatásáról. Ugyanakkor az édesanyák jelentős része úgy gondolja, hogy a csecsemőtáplálás minőségének inkább csak rövid távú, mintsem hosszú távú hatásai vannak.

Óvodáskorú gyermekek étkezésének energia- és tápanyagtartalma a táplálkozási ajánlások tükrében

Szili Nóra, Soltész Dorottya, Jakobik Viktória, Mihályi Krisztina dr., Lohner Szimonetta dr., Decsi Tamás dr.
PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika

Jelen vizsgálat célja egészséges, óvodába járó 3-6 éves korú gyermekek táplálkozási szokásainak, táplálékkal történő napi energia- és tápanyagbevitelének a felmérése volt pécsi óvodás gyermekek körében.

Módszerek. A kutatócsoportunk által koordinált szupplementációs vizsgálatra jelentkező egészséges, óvodáskorú gyermekek szülei a vizsgálat kezdetekor háromnapos táplálkozási naplót töltöttek ki, melyben feljegyezték a gyermek által két hétköznapon és egy hétvégei napon elfogyasztott valamennyi táplálék minőségi és mennyiségi adatait. Szükség esetén a kérdőívekben feltüntetett adatokat visszakérdeztük és pontosítottuk, majd a NutriComp Étrend Sport szoftver segítségével kódoltuk és rögzítettük. A tápanyagbeviteli adatokat a számított napi energiabevitel és az alapanyagcsere hányadosának segítségével validáltuk, a valid értékeket a 2-3, illetve 4-6 éves gyermekek számára ajánlott napi vitamin- és ásványianyag-beviteli referenciaértékekkel (Rodler, 2005) hasonlítottuk össze, 70% alatti és 130% feletti bevitt definíálunk elégtelennek, illetve túlzottnak.

Eredmények. A kérdőívek 8,3%-át ítéltük invalidnak, így végül 36 fő 3-4 és 137 fő 4-6 éves gyermek adatainak leíró statisztikai elemzésére került sor. Az átlagos energiabevitel (kcal/nap) mindkét korcsoportban az ajánlásoknak megfelelő tartományba esett, a zsír-, fehérje- és szénhidrátbevitel az összes energiabevitelhez viszonyított százalékos aránya szintén megfelelt az életkori ajánlásoknak, a finomított cukor fogyasztása ugyanakkor 2-3%-kal meghaladta az előírt mértéket. A nátriumbevitel jelentősen meghaladta az ajánlott értéket [a 4-6 évesek csoportjában 2453 (957) mg/nap, átlag (SD) szemben 700 mg/nap]. A kalcium bevitel ugyanakkor alacsony mértékű volt [a 4-6 évesek csoportjában 618,2 (312) mg/nap szemben 800 mg/nap], a kalcium/foszfor arány a foszfor irányába tolódott (a 4-6 éves korcsoportban 1:1,26). Jelen vizsgálat keretében más jelentős mennyiségi eltérést nem találtunk a vitamin- és ásványianyagbevitel vonatkozásában.

Az omega-3:omega-6 zsírsavak napi bevitelének aránya jelentősen eltért az omega-6 zsírsavak irányába (a 4-6 éves korcsoportban 1:23).

Következtetés. Az elhízás és magas vérnyomás betegség szempontjából jelentős rizikófaktoroknak számító nátrium- és finomított cukor bevitt cél-szerű már óvodáskorú gyermekeknél korlátozni, ugyanakkor javasolható a tejtermékek fokozott fogyasztása a kalciumbevitel elősegítése céljából.

Antropometriai percentilis referenciaértékek 2,0-10,9 éves gyermekeknél az IDEFICS-tanulmányban

Nagy Péter dr., Kovács Éva dr., Erhardt Éva dr., Molnár Dénes dr.

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Bevezetés. Gyermekekben a tápláltsági állapot, testi fejlettség megállapítása, nyomon követése rutin feladat. A testösszetétel pontosabb megközelítését és a kapott eredmények egyénre szabott interpretációját azonban sokszor a megfelelő, nemre és korra specifikus referencia értékek hiánya nehezíti.

Célkitűzés. A jelen prezentáció célja, 2,0-10,9 éves normál súlyú gyermekek testtömeg-index (BMI), nyakkörfog, derékkörfog, derék-magasság hányados és testzsír-index (FMI) percentilisek bemutatása egy eu-

rópai multicentrikus tanulmány antropometriai vizsgálata alapján (IDEFICS – Identification and prevention of Dietary-and lifestyle – induced health Effects in Children and infants).

Módszerek. Nyolc európai országból összesen 18 745 2,0-10,9 éves gyermek (16 228 az alapfelmérésből+2517 az utánkövetésből) vett részt a tanulmányban. Túlsúlyos, elhízott és sovány (N=5915) gyermeket a vizsgálatból kizártunk a legújabb, *TJ Cole* és *mtai* által készített BMI referencia-értékek alapján. Antropometriai változók (BMI, nyakkörfog, derékkörfog, derék-magasság hányados, testzsír-index) 5-ös; 10-es; 25-ös; 50-es; 75-ös; 90-es és 95-ös percentiliseit számoltuk nemre és 0.5 éves intervallumokra vonatkozóan. Percentilis értékek és görbék meghatározását GAMLSS (General Additive Model for Location Scale and Shape) módszerrel végeztük.

Eredmények. A fentiekben felsorolt antropometriai paraméterek normális testtömegű európai gyermekekre vonatkozó referenciaértékeit 1-5. számú táblázatban és ábrában mutatjuk be.

Diskusszió. Az eddigi legnagyobb elemszámú, multicentrikus európai vizsgálat adatai alapján létrehozott referenciaértékek és görbék segíthetik a rutin gyermekorvosi ellátás során, valamint népegészségügyi szűrőprogramok alkalmazásához kapott eredmények jobb interpretációját. Lehetőséget adnak a jövőben a nemzeti és nemzetközi epidemiológiai vizsgálatok összehasonlítására, valamint az alul- és túltápláltság korai felismerésére.

Gyermekekori cardiovascularis rizikó európai perspektívában

Kovács Éva dr., Molnár Dénes dr.

PTE KK Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

A metabolikus szindróma klasszikus, ám a konszenzusos kritériumokat máig hiányoló rendszere mellé felsorakoztak egyéb rizikófaktorok tekinthető elemek is, többek között a fizikai aktivitás, fittségi szint, testösszetétel, perianatalis, illetve korai fejlődési tényezők (hormonális imprinting, gestációs korhoz képest túl nagy vagy túl kis születési súly, utolérő súlygyarapodás, korai adipositas rebound stb), családi anamnézis.

A fenti tényezőkről szolgáltatnak információt az IDEFICS, ENERGY és HELENA tanulmányok, 8-10 európai országban harmonizált módszertannal lefolytatott keresztmetszeti, illetve 5 éves utánkövetéses vizsgálatok révén. Több mint 16 000 2-10 éves, illetve 7000 10-12 éves gyermek, valamint 3000 12,5-17,5 éves serdülő felmérése révén mutatják be a táplálkozási és viselkedési szokásokat, a fizikai aktivitást és fittséget; részletekbe menő adatokkal a tápanyagbevitel, ételpreferenciák, antropometria, zsír- és cukoranyagcsere szérummarkerek, vitamin- és ásványi anyag szintek és genetikai markerek területéről.

Az európai gyermekek és serdülők BMI kategóriáinak prevalenciái az alábbiak szerint alakultak:

	Túlsúlyos		Elhízott	
	fiú	lány	fiú	lány
HELENA (12,5-17,5 éves)	19,4	15,9	7,4	4,0
ENERGY (10-12 éves)	20,4	17,7	5,4	4,1
IDEFICS (2-10 éves; alapfelmérés)	11,4	14,1	6,8	7,1

A túlsúly és az elhízás prevalenciája észak-déli grádienszt mutatott mindhárom tanulmányban.

Az akcelerométerrel mért fizikai aktivitás eredményei szerint 42%-a a normál súlyúaknak és csak 31,5 %-a az elhízottaknak tölt 60 percet naponta közepes és erős fizikai aktivitással. Az IDEFICS tanulmányban normál súlyúak 16,7%-a, és a túlsúlyos +elhízottak 11,3%-a tölt 60 percet naponta közepes illetve erős fizikai aktivitással. A serdülők a regisztrált idő nagy részét mozgásszegényen töltötték (9 óra/nap, vagy a mért idő 71%-a). A fizikai aktivitás negatívan korrelált az inzulinrezisztenciával, ami még kifejezettebb volt, ha kedvező táplálkozással is együtt járt. Egyes táplálkozási tényezők (reggeli nagyobb gyakorisága, több tejtermék vagy zöldség-gyümölcs, kevesebb cukrozott üdítőital fogyasztás) szintén kedvezőnek bizonyultak. A nyugalomban töltött idő a fizikai aktivitás mennyiségétől független, önálló rizikótényezőnek bizonyult. A cardiovascularis fitness, valamint az izomerő edzettségi állapot egymástól független protektív hatás fejtenek ki a rizikó szintre. Az alvástartam kedvező hatása testsúlyra igazolódott, ám önmagában nem befolyásol-



ta a kockázati szintet. Az alacsony születési súly nagyobb arányú hasi elhízással, illetve kedvezőtlenebb lipid metabolizmussal járt együtt. A HELENA tanulmányban a gyermekek 1,1%-ánál metabolikus szindróma igazolódott, a Nemzetközi Diabetes Társaság (IDF) kritériumrendszeri alapján. Az IDEFICS projekt esetén a metabolikus szindróma prevalenciája 2% volt Cook-féle kritériumrendszert használva.

A glükózanyagcsere akut változásainak felmérése intenzív ellátást igénylő éghéssérült gyermekeknél

Koncz Levente dr.¹, Marics Gábor dr.³, Kostyál Erika dr.², Mikos Borbála dr.¹, Zakariás Dávid dr.³, Bene Ruzsena dr.², Tóth-Heyn Péter dr.³

¹ MRE Bethesda Gyermekkórház, Aneszteziológiai és Intenzívterápiás Osztály, Budapest

² MRE Bethesda Gyermekkórház, Éghéssérült Gyermekeket Gyógyító Országos Központ, Budapest

³ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés. Az akut állapotok során jelentkező vércukor-eltéréseket korábban célszerű stresszreakciónak tekintettük, az intenzív osztályos morbiditással és mortalitással való összefüggés igazolása azonban felhívta a figyelmet a szoros követés és kezelés fontosságára az intenzív terápiában. Az eseti vércukormérésnél pontosabb követésre és terápiás beavatkozásra ad lehetőséget a diabeteses betegek számára fejlesztett folyamatos szubkután glükóz monitor, a CGM (continuous glucose monitoring, Medtronic®).

Célkitűzés. Az égett gyermekek glükóz anyagcsere eltéréseinek felmérése CGM alkalmazásával.

Betegek és módszer. A Bethesda Gyermekkórház Éghéssérült Gyermekeket Gyógyító Országos Központjában 5 intenzív terápiára szoruló betegnél (átlagéletkor: 3,6 év, range: 1,5–9 év) végeztünk CGM vizsgálatot 2-6 napon keresztül Medtronic® Guardian® készülékkel. Az Enlite® szenzort a szubkután szövetbe vezetjük, az égett területtől függően a beteg combján, hasfalán, vagy karján. Kalibrációhoz naponta 4 alkalommal GEM3000 vérgáz analízátor, vagy DCONT® Ideal vércukormérő eredményeit használtuk. A CGM mérések megbízhatóságát Clarke Error Grid Analízis és Bland-Altman teszt segítségével értékeltük. A betegekről leíró statisztikát készítettünk. Az értékelés főbb szempontjai a következők voltak: a hyper- és hypoglycaemiában töltött idő, a beavatkozások során jelentkező vércukor ingadozások.

Eredmények. Az égett bőrfelület nagyságának átlaga 20%, mélysége I-II/2 volt. Bland-Altman analízis: a referencia- és CGM glükóz koncentráció különbségének átlaga és szórása: $0 \pm 1,5$ mmol/l, a kétszeres szóráson túl az adatok 6%-a volt. Clarke-analízis: zóna A: 63 %, zóna B: 33 %, zóna D: 4 %, így a CGM klinikai pontossága 96%. A betegek átlagosan az obszervációs idő 15%-át töltötték a céltartomány fölött, 9%-át alatta.

Megbeszélés és következtetés. Az intenzív ellátásra szoruló éghéssérült gyermekek körében mind a hyper-, mind a hypoglycaemia gyakran előfordult. A CGM éghéssérült gyermekeknél is megbízható módszer a vércukorháztartás objektív követésére. Vizsgálatunk az első a szakirodalomban ennél a betegcsoportnál.

Folyamatos subcutan glükózmonitorizálás a gyermekintenzív osztályon

Marics Gábor dr.¹, Eitler Katalin¹, Szénási Boglárka¹, Vatai Barbara dr.¹, Koncz Levente dr.², Mikos Borbála dr.², Tóth-Heyn Péter dr.¹

¹ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

² MRE-Bethesda Gyermekkórház, Aneszteziológiai és Intenzívterápiás Osztály, Budapest

Bevezetés. Az elmúlt évtized jelentős változás hozott az intenzív betegek körében megjelenő stressz- hyperglycaemia kezelésében: mint önálló morbiditási és mortalitási tényező monitorizálásra és terápiára szorult. Ez a szemlélet a folyamatos szöveti glükózmonitorizálás (CGM) bevezetésének az alapjait fektette le. Jelen vizsgálatunk célja kettős: (1) a CGM megbízhatóságának vizsgálata intenzív ellátásra szoruló gyermekbetegek körében, (2) CGM és eseti mérések segítségével felmérni és összehasonlítani a hypo- és hyperglycaemia előfordulását gyermekintenzív osztályon.

Betegek és módszer. Vizsgálatunkba 21 intenzív ellátást igénylő beteget vontunk be, akiknél CGM-et (Medtronic®, Guardian®) alkalmaztunk. Átlagéletkoruk 2 (0-15) év, az intenzív osztályon töltött idő 12 (2-30) nap, a CGM időtartama: 5(2-6) nap volt. A monitorizálás alatt 18 esetben légzés-, 5 esetben keringéstámogatást alkalmaztunk. A CGM pontosságának vizsgálatát (1) Pearson-féle korreláció; (2) Bland-Altman- és (3) Clarke-analízis segítségével végeztük. A glükózháztartás zavarainak felméréséhez használt definíciók:

súlyos hypoglycaemia: $<2,7$ mmol/l;

mérsékelt hypoglycaemia: $2,7-3,3$ mmol/l;

mérsékelt hyperglycaemia: $6,9-11,1$ mmol/l;

súlyos hyperglycaemia: $>11,1$ mmol/l.

A kalibráció GEM 3000 Astrup készülékkel történt.

Eredmények: A 362 vér és szöveti glükóz mérési pár alapján: (1) $r = 0,8$; (2) átlagos különbség (MD) 0 mmol/l, SD $\pm 1,5$ mmol/l, a két SD-n túl a glükózpárok 6%-a volt; (3) több mint 95%-ban bizonyult klinikailag megbízhatónak a CGM súlyos állapotú gyermekbetegeknél. Összesen 2200 óra regisztrátum alapján: súlyos hypoglycaemia 3,1 vs. 5,1%-ban (eseti vs. CGM mérés); mérsékelt hypoglycaemia 2,0 vs. 6,0%-ban; mérsékelt hyperglycaemia 19 vs. 25%-ban; súlyos hyperglycaemia 2,2 vs. 1,9%-ban fordult elő.

Konklúzió. A glükózháztartás zavarai kritikus állapotú gyermekek körében gyakoriak, a CGMS pontosabban felméri ezeket, mint az eseti mérések. A CGM 2,3-szor több hypoglycaemias epizódot detektált, mint az eseti mérések. Hyperglycaemia detektálásban nem mutat ilyen jelentős előnyt a CGM a vizsgált populációban. Összességében a CGM hasznos segítséget nyújt az intenzív ellátásban a glükóz háztartás zavarainak felmérésében, elérhetővé teszi a glükóz homeosztázis zavarainak pontosabb követését.

Szervopótló, egyedi parenteralis táplálás újszülöttkortól

dr. Turmezeiné dr. Horváth Judit

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A parenteralis táplálás gyakorlatában az I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinikán 12 évvel ezelőtt minőségi változás történt. Egy segédtablázat kidolgozásával valódi all-in-one, betegre adaptált magisztrális tápoldat-receptet sikerült összeállítanom minden makro- és mikrotápanyaggal, vitaminokkal, nyomelemekkel együtt. Az Egyetemi Gyógyszertárunk Infúziós Részlege azóta folyamatosan biztosítja számunkra igény szerint a magisztrális keverékinfúziókat, melyek speciális lamináris boxban, steril körülmények között készülnek. A súlyos bélrendszer károsodott betegeknek így nemcsak életmentő, „szervopótló” kezelést, de jelentős életminőség javulást is tudunk biztosítani. Pl. megszűnt a nagyobb gyermekek ágyhoz kötöttsége, stabil állapotban otthonukban lehet táplálni őket. 12 éve nagyobb jelentősége volt ennek a táblázatnak, mint ma, akkor csak 18 év felett lehetett alkalmazni, a ma már 2 év felett is használható gyári „all-in-one”, infúziókat, amik vitaminokat nyomelemeket nem tartalmaznak most sem. Jelenleg az évtizedes tapasztalat eredményeképpen, klinikánkon a stabilizálódott, újszülött bélbetegeket is a „házi”, teljes tápértékű all-in-one, egyedi keverékinfúzióval tápláljuk, természetesen az életkornak megfelelő új terápiás ajánlások figyelembe vételével (pl. zsír, fehérje g/100g vonatkozásban). 2013-tól HBSC finanszírozott lett az Otthoni Parenteralis Táplálás (OPT). Klinikánk „Gyermek Mesterséges Táplálás Centrum” lett. Folytathatjuk hivatalosan a 12 éve elkezdett, félig hivatalosan, de zökkenőmentesen működő tevékenységünket. Az előadásban röviden összefoglalom eddigi 55 betegünk történetét. A parenteralis táplálással évente kb. 3-5 különböző, súlyos diagnózisú beteg életét könnyítjük meg rövidebb-hosszabb ideig. Rajtuk kívül, jelenleg 4 rövid-bél-szindrómás beteg tartós OPT gondozása zajlik évek óta folyamatosan (2 gyermek 7 éve, 2 gyermek 3 év óta kapja a TPN-t, enteralis táplálással kombinálva). Eddig 2 gyermeket sikerült kb. 1-2 év után véglegesen per os enteralis táplálásra átállítani. Egyik nagy gyermek elkezdte az iskolát, a másik jövőre megy iskolába. Vannak még feladataink, az eddigi autodiagnosztika tevékenységből tovább kell lépni, táplálási team megalakulásával, szakorvos, szakápoló, klinikai szakgyógyszerész, dietetikus bevonásával még rendszeresebb betegkövetést kell biztosítanunk otthon és a kórházban is. A gyári vagy a „házi” keverékinfúzióval egyéb súlyos betegségben szenvedő betegeken hasonló módon segíthetünk a jövőben pl. IBD-ben. Elődeink nagyszerű eredményeit szeretnénk méltón folytatni, munkánkba beépíteni korunk fejlődési irányvonalait.



Másodlagos hasnyálmirigy-elégtelenség korrekciója gyermekeknél

Kossey Gabriella dr., Horlenko Olesya dr.

Ungvári Nemzeti Egyetem, Gyermekgyógyászati Tanszék

Az emésztőrendszer funkcionális kapcsolatainak köszönhetően a hasnyálmirigy gyakran reagál a gyomor, nyombél, az epehólyag és epevezetékek megbetegedéseire. A szakirodalom szerint másodlagos hasnyálmirigy-elégtelenség a gyermekek 41,8-42,2%-ánál lép fel.

Célkitűzések és módszerek. Emésztőrendszeri megbetegedések esetén fellépő másodlagos hasnyálmirigy-elégtelenség lefolyásának és korrekciós módszereinek tanulmányozása.

Vizsgálatunkban 20 gyermek vett részt (5–15 éves), közülük 12-nél (60,0%) diagnosztizáltak krónikus, 8-nál (40,0%) funkcionális emésztőrendszeri megbetegedést. Az alapbetegség kiegészítő kezelésekként a gyermekek 14 napon keresztül lipáz-, amiláz- és proteáztartalmú készítményt kaptak (Mikrazym 10000). A kontrollcsoportot 20 olyan egykorú gyermek alkotta, aki csak az általános elfogadott alapkezelést kapta. **Eredmények.** A Mykrazimam kiegészített kezelés hatására jelentősen csökkent a hasi fájdalom, puffadás, hányinger, bőfőgés, valamint a székletproblémákra való hajlam. A koprologiai vizsgálat eredményei a hasnyálmirigy-funkciók javulására, a hasi ultrahangvizsgálat a hasnyálmirigy struktúrájának normalizációjára utalt.

A kontrollcsoportba tartozó gyermekeknél a klinikai tünetegyüttes regressziója több időt vett igénybe, a koprologiai vizsgálat és a hasi ultrahang 14 nap elteltével továbbra is mutatott eltéréseket.

Következtetések. Ezen adatok alapján arra lehet következtetni, hogy a Mikrazym 10000 használata hatékony és biztonságos másodlagos hasnyálmirigy-elégtelenség esetén, pozitívan befolyásolja a gyermekek általános állapotát, segíti a klinikai tünetek regresszióját.

MODY3 diagnózisa és kezelése gyermekkorban

Kántor Irén dr.¹, Gaál Zsolt dr.², Balogh István dr.³

¹ Szabolcs-Szatmár-Bereg megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház, Gyermekosztály

² Szabolcs-Szatmár-Bereg megyei Kórházak és Egyetemi Oktatókórház, IV. Belgyógyászati

³ Debreceni Egyetem Orvosi és Egészségtudományi Centrum Laboratóriumi Medicina Intézet

A MODY3 monogén diabetes a leggyakrabban előforduló transzkripciós faktor eredetű monogén diabetes európai diabeteses populációban a monogén diabetesesek akár 70%-át is alkothatja. A MODY3 diabetes a HNF1a gén mutációja okozza. A HNF1a gén szerepet játszik a béta-sejt differenciálódásában, egyéb gének szabályozásában is. A gén mutációja csökkent béta-sejt mennyiséget vagy a béta-sejt elégtelen működését eredményezi. A génhibával rendelkező betegek kb. 70%-ban diabetes fejlődik ki a 25. életév körül.

Ismert MODY3 mutációval rendelkező gyermekkorú betegünkben folyamatosan figyeltük a diabetes kialakulásának lehetőségét. OGTT-vel, valamint CGM-mel követtük a béta-sejt-funkció romlását, kifejlődik-e és milyen életkorban diabetes

9 éves korában alakult ki diabetes OGTT alapján. Ekkor a klinikai kép sem T1DM-re sem T2DM-re nem volt jellegzetes. Ebben az életkorban kevés ismert MODY3 genetikájú, monogén diabeteses gyermek van. A laboratóriumi diagnózis felállítását követően – mivel a klinikai kép nem volt karakterisztikus – a terápia kezdő időpontját kellett meghatározni. Gyermekkori tapasztalatokkal rendelkező norvég irányelvek segítettek a terápia kezdő időpontjának megválasztásában. A kezelés kis dózisú sulfonilureával indult. CGM-mel követtük a terápiás választ.

Következtetés. 1. Ebben az életkorban MODY3 genetikával rendelkező gyermek esetén rendkívül kis dózisú sulfonilurea elegendő volt a megfelelő cukoranyagcsere-háztartást eléréséhez. 2. Úgy gondoljuk, hogy a CGM rendkívül nagy segítség volt, hogy a terápia beállítása során elkerüljük a hypoglykaemiát. 3. Mivel édesanyja ismert MODY3 beteg, többszörös korai kis és nagyérszövődménnyel, bízunk abban, hogy az idejében elkezdett, pontos diagnózison alapuló terápia segítheti a gyermeknél a korai szövődmények elkerülését. 4. A diabetológia területén is rendkívül fontosságúvá vált a pontos-genetikai diagnózis.

Szülők egészségügyi ismereteinek felmérése egy új kérdőív segítségével – előzetes vizsgálat

Gács Zsófia dr.¹, Berend Katalin dr.², Csanádi Gábor dr.^{3,4}, Csizmady Adrienne dr.^{3,4}

¹ Semmelweis Egyetem II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

² Budapest XII. kerületi Háziorvosi Rendelő

³ ELTE Társadalomtudományi Kar

⁴ MTA Szociológiai Intézet

Tapasztalati és szakirodalmi adat, hogy az egészségügyi ismeretek (health literacy) hatással vannak az egyén egészségi állapotára és ezen keresztül életminőségére is. A szülők ilyen irányú ismeretei és gyakorlata nemcsak saját, hanem gyermekeik egészségét is befolyásolják illetve megalapozzák a következő generáció hasonló tudását is. Ugyanakkor Magyarországon eddig nem végeztek széleskörű kutatást arról, hogyan függenek össze a health literacy egyes összetevői, illetve, hogy milyen exogén tényezők befolyásolják ezek alakulását.

Célunk olyan mérőeszköz (kérdőív) létrehozása volt, amely a gyermekek egészségével illetve betegségeivel kapcsolatos szülői tudást méri fel. Az irodalomból ismert angol nyelvű kérdőíveket vettük alapul és ezekből dolgoztunk ki szülők és védőnők bevonásával egy, a magyar körülményekre optimalizált tesztet. A teszt tartalmaz egy szociodemográfiai szempontokat vizsgáló szakaszt is, melynek segítségével az egészségügyi műveltségben mutatkozó térbeli-társadalmi különbségek is mérhetővé válnak. Egy angol nyelvterületen az egészségügyi készségek mérésére használt teszt, a newest vital sign (NVS) magyar változatát is felvettük, hogy az eredményeinket össze tudjuk hasonlítani az irodalomból ismert eredményekkel, illetve mérőeszközünk validitását ilyen módon is kontrollálhassuk.

A kutatás jelenleg az országos reprezentatív vizsgálatot előkészítő szakaszban van. A kérdőívet az ország hat háziorvosi körzetében teszteltük, a rendelésre érkező szülőket vontuk be a vizsgálatba. A kiadott 170 tesztből 103-at töltöttek ki, ebből Budapestről 60, vidéki körzetekből összesen 42 kérdőív érkezett vissza. A válaszok elemzése során az egészségügyi ismeretek jellemzésére kétféle pontszámot hoztunk létre: az egyik az adott szülő magabiztosságának szintjét jellemzi, a másik az ismeretek helytállóságát írja le. A magabiztossági pont átlaga 66,7%-nak, szórása 13,4-nek adódott. Az ismereti pont átlaga 78,0%, szórása 9,8 volt. A két változó közötti összefüggés elemzésekor $r^2 = 0,107$ adódott, ami laza kapcsolatra utal, ugyanakkor a regressziós elemzésből adódó érdekes hipotetikus megfigyelés, hogy miközben az „induló” magabiztosság aránylag magas szintű, a tudásszint növekedésével nem párosul a magabiztosság hasonló ütemű növekedése. Az NVS értékekkel való összefüggés elemzése során az ismereti pontszám szorosabban függött össze az NVS-sel mért értékkel, mint a magabiztossági pontszám. Ez egyrészt a mérőeszközünk validitását támasztja alá, másrészt magyarázható azzal, hogy a magabiztosság valószínűleg szélesebb kulturális-társadalmi meghatározottságú.

Vizsgálatunk alapján megállapíthatjuk, hogy az újonnan létrehozott vizsgálati eszköz jól alkalmazható a szülők gyermekekkel kapcsolatos egészségügyi ismereteinek felmérésére. Ugyanakkor az összefüggések és a befolyásoló tényezők pontosabb elemzéséhez egy nagyobb, országos reprezentatív szülő-minta felmérését célozzuk, illetve meg kívánjuk határozni, hogy a szülői ismeretek hogyan hatnak a gyermekek egészségére. A megértett összefüggések, illetve a szülői ismeretek és „fehér foltok” megismerése költséghatékony módon fejlesztheti a gyermekgyógyászati alap- és szakellátást.

Pulmonalis haemosiderosis – áttekintés egy eset kapcsán

Krikovszky Dóra dr.¹, Müller Katalin Eszter dr.¹, Rényi Imre dr.², Kovács Lajos dr.¹

¹ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

² Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

K.I., 5 éves kislány egy éve ismert vashiányos anaemia mellett kialakult nehézlégzés, mellkasröntgenen és CT-n látott fokozott intersticiális rajzolat miatt vettük fel klinikánk pulmonológiai osztályára. Vérképes anamnézisében nem szerepelt. A klinikai kép alapján felvetődött haemosiderosist a bronchoalveolaris lavage (BAL) eredménye igazolta. A megkezdett szisztémás szteroidterápia mellett a gyermek légúti panaszai



csökkentek, légzésfunkciós paraméterei javultak és radiológiai eltérése is regressziót mutatott.

A pulmonalis haemosiderosis – vagyis a tüdőben lerakódott hemosziderin – igen ritka megbetegedés. Alveolaris vérzés következményeként jön létre, hátterében mind primer tüdőbetegség, mind cardiovascularis vagy egyéb szisztémás betegség állhat, azonban az esetek többségében pontos etiológia nem tisztázható. Elsősorban 10 éven aluli gyermekekben alakul ki, vagyis a gyermekgyógyászok feladata a körkép felismerése. Gondolni kell rá, ha vashiányos anaemia mellett visszatérő vagy krónikus légúti tünetekkel (köhögés, haemoptysis, dyspnoe) és mellkas-

röntgenen látott diffúz interstitialis rajzokkal találkozunk. A diagnózist a BAL során nyert mosófoliadékban látott hemosziderin teli macrophagok (siderophagok) igazolják. Fontos a korai diagnózis, hogy elkerüljük a potenciálisan halálos akut (vérzés) és krónikus (tüdőfibrosis) szövődményeket. Bár nagy esetszámot felölelő tanulmány nem áll rendelkezésre, leghatásosabb terápiának a tartósan adott szteroid tűnik, ami esetünkben is remissziót eredményezett.

SZABAD ELŐADÁSOK 4.

SEBÉSZET I.

Haemangioma a „sok” arcú

Dávidovics Sándor dr.

PAMOK Gyermeksebészeti Osztály Győr

Célkitűzés. Haemangiomák közül előfordul, hogy a panaszok, és tünetek miatt valamit tenni kell, ami viszont komoly kihívást jelenthet. Előadásunk célja, hogy ismertessük tapasztalatunkat három különböző problémát okozó eset kapcsán, akiket tizenöt éve gondozunk.

Betegek és módszer. 1. beteg (16 éves lány). Újszülöttkorban már látszott a fej, a nyak bal oldalán lap szerint elhelyezkedő, tenyérnyi haemangioma, ami extrém növekedést mutatott, a csecsemő szinte „torz szülötté” vált. 2. beteg (18 éves fiú). Hároméves korban jobb comb hátsó felszínéről thrombotizált cavernomat távolítottunk el. Kilenc évesen szintén. Ekkor már komoly combtáji fájdalmai voltak. MR-vizsgálat a jobb combizomzatot, és csontot is beszövő haemangioma írt le. 3. beteg (16 éves lány). Nem regrediáló UH által is haemangioma vélt diónyi terimével született. Csecsemőkorban a lokális sclerotherapia regressziót nem hozott, elváltozás tömötté vált. Eltávolítás történt másfél évesen, a szövettan congenitalis fibrosarcomát írt le.

Eredmények. 1. beteg: Interferon-kezelés, két plasztikai műtét, a lógó bőrkötények, és elálló fül miatt. Jelenleg kielégítő esztétikai eredmény, és életminőség. 2. beteg: Érsebészeti Klinikán többszöri angiokatéteres sclerotisatio, mely csak átmeneti eredményt hozott. 16 évesen újabb thrombotizált cavernoma műtét, mely során egy hüvelykujnyi, tág véna is lekötszre került. Ezután jelentősen mérséklődtek a panaszok, de időnként még rövid ideig tartó komoly fájdalmai vannak. 3. beteg: panasz- és tünetmentes, jó kozmetikai és funkcionális eredmény.

Összefoglalás. A haemangiomákról változatlanul úgy gondoljuk, hogy legnagyobb részben spontán regrediálnak. Vannak azonban olyan esetek, ahol individuális kezelésre van szükség, ami komoly kihívást jelenthet. Az ilyen betegeket tartósan gondozni kell, de kitartással összességében kielégítő eredmény érhető el.

Nyelőcső-atresia kezelése klinikánkon

Juhász László dr., Vizi András dr., Bán Gyula dr., Tornócs Szabolcs dr., Kovács Tamás dr.

SZTE Gyermekklinika, Gyermeksebészeti Osztály

Célkitűzés. Nyelőcső-atresia miatt klinikánkon kezelt gyermekek retrospektív vizsgálata.

Módszer. 2000-2013 között nyelőcső-atresia miatt operált újszülöttek kórtörténetének elemzése a következő szempontok alapján: demográfiai adatok, terhességi és születési anamnézis, atresia fajtája és társult betegségek, a műtét típusa, ideje, szövődményei, posztoperatív lélegeztetés és táplálás, későbbi reflux és kezelése, nyelőcsőszűkület és kezelése, kórházi tartózkodás hossza és mortalitás.

Eredmények. Összesen 24 beteget vizsgáltunk, 10 fiút és 14 lányt. A diagnózis felállítása az esetek 3/4-ében már intrauterin vagy közvetlenül születéskor megtörtént. Anyai polyhydramnion csak 11 esetben volt ismert, az átlagos születési súly 2420 g volt. Az esetek túlnyomó többségében (92%) társult betegség(ek)et is észleltünk. A műtét előtt átlagosan 1,5 nap

Üléselnökök: Farkas András dr., Sárközy Sándor dr.

telt el, 19 esetben sikerült primer anastomosist készíteni, 5 esetben gastrotomia és nyaki oesophagostomia történt. A műtét után átlagosan 16 napig volt szükség gépi lélegeztetésre, a szondatáplálás átlagosan 5,6 nap után volt elkezdhető. Az operált nyelőcső későbbi tágitására 5 betegnél volt szükség, átlagosan 3 alkalommal. Összesen 8 beteget veszítettünk el, közülük 1 esetben volt a halál oka sebészeti szövődményre visszavezethető.

Következtetés. Beteganyagunk elemzése jól példázza a szakirodalomból ismert tény, mely szerint a nyelőcső-atresia mortalitását napjainkban már alapvetően a társult betegségek határozzák meg. Szinte minden betegünk szenvedett valamilyen társbetegségben is, melyek súlyosságuk és halmozódásuk révén nagyon megnehezítik, időben elnyújtják és sajnos sokszor lehetetlenné is teszik a sikeres kezelést.

Nuss-műtét szövődményei 2002-2013 között osztályunk anyagában

Sárközy Sándor dr.¹, Ringwald Zoltán dr.¹, Hegyi Gábor dr.¹, Bognár Zsolt dr.¹, Kiss Gabriella dr.², Harkányi Zoltán dr.³

Heim Pál Gyermekkorház

¹ Sebészeti és Traumatológiai Osztály

² Központi Intenzív osztály

³ CT/Intervenció Radiológiai Osztály

Bevezetés. A pectus excavatum gyermekkorban még ritkán okoz szervi tüneteket, a kezelés iránti igény leginkább esztétikai alapon vagy preventív céllal merül fel. Műtéti kezelésében az utóbbi évtizedben a minimálinvazív Nuss-műtét vált általánosan elfogadottá. Előnyei vitathatatlanok a korábbi nyílt eljárásokhoz képest, kevesebb a szövődmény is, így ezekről kevesebb szó esik, pedig a műtéti indikációt mindig a kockázatokhoz képest érdemes felállítani.

Célkitűzés. Nuss-műtét kapcsán kialakult szövődményes eseteinket bemutatva szeretnénk felhívni a figyelmet az eljárás kockázataira, és arra, miként lehet a szubjektív indikációt objektívizálni.

Anyag és módszer. 2002. január 1 és 2013. december 31 között osztályunkon 219 Nuss-műtétet végeztünk, amelyet követően eddig 164 esetben történt meg a fémkivétel. Anyagunkban összesen 17 esetben észleltünk szövődményt vagy nem kívánt eseményt (7,7%), ebből 16 esetben a Nuss-műtét kapcsán (7,3%), 1 esetben fémkivétel kapcsán (0,6%). A szövődmény 4 esetben pericardiumsérülés (1,8%), 4 esetben vérzés vagy utóvérzés (1,8%), 2 esetben pneumonia (0,9%), 2 esetben fémallergia (0,9%), 2 esetben műtéti melléksérülés (0,9%), 1 esetben kiterjedt intercostalis ruptura (0,45%) és egy esetben műtét alatti reanimációt igénylő szívleállás volt (0,45%).

Összefoglalás. A Nuss-műtét nem kockázatmentes eljárás, gyakorlott kézben is adódhatnak súlyos, akár életet veszélyeztető szövődmények. Saját anyagunk alapján javasoljuk a pectus index és az általunk korábban bevezetett „excavatiós index” alkalmazását, melyekkel a szubjektív vélemény helyett egy numerikusan kifejezhető indikációs tartomány körvonalazható.



Laparoszkópos lágyéksérvműtét gyermekkorban, az első 100 műtét eredményei

Jenővári Zoltán dr., Petrovic Andrej dr., Búdi Tamás dr.,
Sükösd Zita dr.

Semmelweis Egyetem II. Sz. Gyermekklinika

Cél. A SE, II. Sz. Gyermekklinikáján 2011-ben bevezett új műtési technika kezdeti eredményeinek bemutatása.

Módszer. Retrospektív módon hasonlítottuk össze az osztályunkon 2011 áprilisától lányokon végzett Laparoszkóposan Asszisztált Extraperitonealis Ligatura (LAEL) adatait (műtési idő, OT és posztoperatív fájdalomcsillapító igény, PPR) a korábbi időszakban végzett konvencionális kétoldali sérvműtéteinek adataival. Prospektív módon vizsgáltuk a műtéten átesett fiúk posztoperatív utánkövetésének eredményeit az 1 hetes és 3 hónapos UH vizsgálati eredmények alapján.

Eredmények. 2011 áprilisa és 2013 novembere között 70 gyermekben történt laparoszkópos sérvműtét. 2 esetben történt konvertálás, a fiú-lány arány 33:35. A legfiatalabb 1 hónapos, a legidősebb 12 éves volt, átlagéletkor 57±36 hónap. Összesen 103 zárás történt, mely után 3 recidíva és 1 köldöksérv jelentkezett. Az OT idő egyoldali műtét esetén 23,2±9,7 (perc), kétoldalinál 27,2±12,1 volt. PPR átlagosan 1,3±0,71 dózis. A statisztikai elemzések alapján nem tudunk kimutatni szignifikáns különbséget a konvencionális és laparoszkópos csoport között sem az OT-ban sem a PPR-ban ($p>0,1$). A fiúk posztoperatív utánkövetése során az 1 héten 7 esetben észleltünk hydrokelét, a 3 hónapos kontroll során 2 betegnél. Hereduzzanatot vagy keringési zavart nem észleltünk.

Következtetés. Az eddigi eredmények alapján a LAEL műtét nem hosszabb és nem kevésbé fáj, mint a konvencionális műtét, biztos diagnózist ad az ellenoldali sérvtőlmlő létezésére és erre azonnal műtési megoldást is biztosít. A fiúk esetében nem jár hereduzzanattal vagy keringési zavarral, a recidívák száma alacsony. A LAEL kezdeti tapasztalatai biztatóak, a módszer további vizsgálata indokolt.

Laparoszkópos sebészet a Bethesda Gyermekkorház Sebészeti Osztályán

Nagy Gyula dr., Mikula Lóránd dr., Jórász Zsolt dr.,
Tóth Katalin dr.

MRE Bethesda Gyermekkorház

A laparoszkópos felszerelés beszerzése több mint 15 éve történt osztályunkon. Azóta kb. 900 műtét került elvégzésre, ez alatt a videoendoszkópos sebészet többek munkája által, a mindennapi ellátásunk részévé vált. Előadásomban a betanulási folyamat és az indikációs kör kialakulásának tanulságairól, a laparoszkópia osztályunk tevékenységében elfoglalt helyéről, tapasztalatainkról, szövődményeinkről és korlátainkról szeretnék beszámolni.

A leggyakoribb indikációs kör az appendicitis. Beteganyagunkban az előrehaladottabb esetekben az endoszkópos metodika gyorsabb felépülést biztosít, mint a nyíltan végzett műtétek, a műtét általában könnyebben nagyobb biztonsággal végezhető, a hasüreg szemkontroll alapján történő átmosása, drainálása csökkenti a későbbi szeptikus szövődmények számát. A laparoszkópos műtétek, onkológiai konzekvenciával nem járó ovárium elváltozások esetén, igen jelentősen csökkentik a posztoperatív morbiditást. Laparoszkópos cholecystectomy mindenhol az általános rutin része. Nagy segítség a neurológiailag súlyosan károsodott gyermekek eseteiben a laparoszkópos funduplicatio, a súlyosan deformált viszonyok között ez a műtét komoly kihívást tud jelenteni. A laparoszkópos pyloromyotomia gyorsabb posztoperatív táplálási sémt biztosít. Belgyógyászaink és intenzív kollégáink részére nagy segítség a pleuropneumoniás betegek thoracoscopiája.

Összességében a videoendoszkópos sebészetet a betegek számára igen előnyösnek látjuk, az orvosok számára pedig érdekes szakmai kihívást, fejlődést jelent a metodika kellő szintű elsajátítása.

Szerzett subglotticus szűkület miatt végzett gégetágító műtétekkel (cricoid split) szerzett tapasztalataink

Kálmán Attila dr.¹, Kovács Lajos dr.¹, Cserbák Anna dr.²,
Kis-Tamás Melinda dr.², Tóth-Heyn Péter dr.¹

¹ SE I. Sz. Gyermekklinika

² SE AITK

Bevezetés. A szerzett subglotticus szűkület definitív megoldására több műtési eljárást dolgoztak ki, melyek közül a nemzetközi irodalomban anterior cricoid splitként ismert eljárást 2003 óta alkalmazzuk Klinikánkon.

Betegek és módszerek. 2003-2013 időszakban 15 beteget operáltunk Gr. III. subglotticus szűkület miatt. Betegeink átlagéletkora 13 hónap volt (1 hó – 3 év). 3 betegnél korábban a légút biztosítására tracheostomát kaptak. A műtét során a gyűrűporc bemetszését minden esetben porcbéültetéssel egészítettük ki, a korábban képzett tracheostomát minden esetben zártuk. Betegeinket tervezetten egy héttel lélegeztettük altatást, relaxálást alkalmazva, és extubáláskor ellenőrző bronchoscopiát végeztünk. Betegeink utánkövetése átlag 5,75 év (5 hó – 10 év) volt.

Eredmények. A lélegeztetés ideje alatt 3 betegünkön alakult ki infectio. Betegeinket a műtét után 7,5 nappal (medián; kvartilisek: 7, 8,75) tudtuk extubálni. Ekkor a bronchosopia minden betegnél kellően tág subglotticus régiót mutatott, bár egy esetben a beültetett porc kissé kibillent. Egy betegünket veszítettük el az extubálást követően fellángolt korábbi sepsis következtében (6,7%). Az ébresztést, extubálást követően minden betegünkön észleltünk elvonási tüneteket, melyek következtében betegeinket a 19. műtét utáni napon (14–27) tudtuk hazaengedni. Az utánkövetési idő alatt egy betegünkön sem alakult ki légúti szűkültre utaló tünetek.

Összefoglalás. Subglotticus szűkület esetén a gégetágító műtét az esetek többségében sikerrel alkalmazható. A posztoperatív időszakban szükséges immobilisatio, altatás időszakában a fertőzés megelőzése, utána az elvonási tünetek kezelése a legfontosabb.

A manchesteri hypospadiasis koncepció

Cserni Tamás dr.^{1,2}, Anju Goyal dr.²,
Maximillain Cervellione dr.², Alan Dickson dr.²,
Supul Hennayake dr.²

¹ Jóna András Megyei Kórház, Gyermeksebészet, Nyíregyháza

² Royal Manchester Children's Hospital, Department of Paediatric Urology

Bevezetés. A hypospadiasis korrekciójára 300-nál is több műtési típus létezik. Eredményességüket a heterogén közlemények alapján nehéz megítélni. Az elmúlt évtizedben mégis határozott trend bontakozott ki világszerte, mely során az erezett lebenyt használó műtétek pl. Mathieu, tubularised island vagy onlay háttérbe szorultak és az urethralis lemez tubularisatióján alapuló megoldások (Snodgrass) kerültek előtérbe, a lemez bemetszésével vagy anélkül. Ha Chordee miatt az urethralis lemez nem tartható meg a kétlépcsős megoldások használatosak (pl. Bracka). Egy az Egyesült Királyságban 2013-ban publikált nemzeti audit szerint a 22 gyermekorvosi centrum közül a legeredményesebb, és az egyik legnagyobb forgalmú centrum koncepcióját tanulmányoztam.

Anyag és módszer. A szempontok a műtét időpontja, a módszer részletei, varróanyagok, tourniquet idő, kötés, katéter, ápolás voltak.

Eredmények. A műtéteket 18 hónapos korban végzik. A koncepciót anatómiai rekonstrukciónak nevezik. Az urethralis lemez tubularisatiójánál gondosan kimérik a kalibert, kerülnek a parhuzamos egyenes metszésvonalakat és a lemez hosszanti bemetszését, nagy gondot fordítanak a meatus ajkák, a spongiosa és a dartos anatómiai rekonstrukciójára. A fityma rekonstrukcióját a bőr és a mucosa találkozása mentén végzik 3 rétegben, a fityma meatust az ún. Cobra szemeknek megfelelően jelölik ki. A proximalis típusok esetén a Chordee korrekció miatt többnyire ajak vagy preputium mucosa grafft használunk. Varróanyag: 6-7/0-ás PDS. A tourniquet idő 30-40 perc. A kötés szilikonhab, cyanoacrylate vagy micropore szalag. A katéter 6-8F Foley, egy héttel, dupla pelenkázással. Kórházi tartózkodás 1-2 nap.

Következtetés. A manchesteri hypospadiasis rekonstrukció sikere az ún. anatómiai rekonstrukció részleteiben található.



A minimál invazív technikák lehetőségei a gyermekkori Crohn-betegség kezelésében

Sasi-Szabó László dr.¹, Garai Gábor dr.¹,
Nemes Éva dr.¹, Tóth Judit dr.², Csízy István dr.¹

¹ Debreceni Egyetem Gyermekgyógyászati Intézet

² Debreceni Egyetem, Radiológiai Tanszék

A Crohn-betegség incidenciája a civilizált, processzált élelmiszereket fogyasztó társadalmakban növekvő tendenciát mutat; ismételt kihívásokat állítva a gastroenterológusok, sebészek elé. Ezzel párhuzamosan a kór első manifesztációja is fiatalabb életkorra tolódik, így egyre gyakrabban találkozunk a betegség által érintett gyermekekkel is. Az alapvetően konzervatív, kifarítottak tekinthető kezelési elvek mellett a sebészet szerepe elsősorban a betegség szövődményeinek kezelésére korlátozódik, melyek között fellelhetők akut - életveszélyes, súlyos sepsissel és peritonitisszel szövődött - formák, és a krónikus folyamat eredményeképp kialakult passage akadályt okozó eltérések is. A hagyományos, nyílt sebészeti feltárás optimális megoldást nyújt mindkét szövődménytípus ellátására, de a minimál invazivitás térhódításával jogos igény, hogy a kevesebb fájdalommal, rövidebb felépüléssel és szebb kozmetikai eredménnyel járó megoldások is teret kapjanak a kórkép kezelésében. Az akut szövődmények közül az abscessussal járó formák esetében van lehetőség percutan drainage-vel kiváltani, vagy a folyamat szanálódásáig, primer bélvarratot lehetővé tévő hasüregi viszonyokig halasztani a műtétet. A krónikus, stricturával, vagy stenosisal szövődött formák esetén a laparoscopus műtéti technika számos esetben önmagában, vagy minilaparotomiával kombinálva optimális megoldást biztosít. Az eljárás során lehetőség nyílik a teljes hasüreg áttekintésére, a teljes béltraktus vizuális kontrolljára, és a beteg területek stricturoplasticájára, vagy a hosszabb, szűkült szakasz(ok) resectiójára. A teljesen laparoscopus módszer a hazai finanszírozottsági viszonyok mellett rutinszerűen nehezen megvalósítható; egy köldök alatti 4–5 cm-es minilaparotómia met-széssel kombinálva azonban a szükséges bélvarrat(ok) kényelmesen, biztonságosan megvarrhatók. Előadásunkban a DEOEC Gyermekklinikáján 2013-ban kezelt eseteink kapcsán szeretnénk beszámolni saját tapasztalatainkról, illetve a világirodalmi adatokra is kritikusán elemezve ismertetni a módszerek indikációs területeit, részletesen bemutatni a laparoscopus műtét lépéseit.

SZABAD ELŐADÁSOK 5.

PULMONOLÓGIA. ANYAGCSERE

A gyermekbronchológia helyzetének alakulása Magyarországon (2011-2012)

Bánfi Andrea dr.^{1,2}, Novák Zoltán dr.¹

¹ Szegedi Tudomány Egyetem Általános Orvostudományi Kar Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek Egészségügyi Központ, Szeged

² Svábhegyi Országos Allergológiai, Immunológiai és Pulmonológiai Egészségügyi Szolgáltató, Non-profit, Közhasznú Kft., Budapest

Bevezetés. A Magyar Bronchológus Egyesület vezetősége felkérésére felmérés készült a 2011-2012. évi magyarországi gyermekbronchológiai vizsgálok adatairól. A szerzők bemutatják a vizsgált időszak forgalmi adatait, és összehasonlítják a korábbi, 2008-tól rendelkezésre álló adatokkal.

Módszer. Az adatok összegyűjtése kérdőíves módszerrel történt, melyeket retrospektív módszerrel elemeztünk.

Eredmények. A vizsgált időszakban Magyarországon 16 vizsgálócentrum működött, az országos idegentest ügyeletet három budapesti fül-orr-gégészeti osztály látta el. 2011-ben 1006, 2012-ben 831 gyermekbronchológiai vizsgálat történt összesen. Az össz-fiberoscopiák száma 285 és 297 volt, 2011 és 2012 években. A személyi feltételek lényegesen nem változtak a korábbi évekhez viszonyítva. A tárgyi feltételekben pozitív változás, hogy majdnem minden vizsgálócentrum rendelkezik fiberoscoppal, hat vizsgálócentrumban video-bronchoscope segíti a gyermekbronchológiai munkát. Minden vizsgálóhelyen végeznek merev csöves

A műtét jelentősége az égési sérülések kezelésében

Papp Rózsa dr.¹, Sánta Imre dr.¹, Bolyos Aranka dr.²

Borsod-A-Z. Megyei Kórház Gyermekegészségügyi Központ

¹ Gyermeksebészeti, Traumatológiai és Égési Osztály

² Gyermek Aneszteziológiai és Intenzív Osztály

Céltűzés. Az aktív, műtéti sebkezelés hatásának elemzése a gyermek-kori égési sérülések gyógyulásában.

Anyag és módszer. 2009. január 1. és 2013. december 31. között 638 égési sérülést szenvedett gyermeket kezeltünk a Miskolci Gyermeksebészeti, Traumatológiai és Égési Osztályon. A gyermekek több mint 60%-ánál történt műtét. A betegek egy részénél több beavatkozásra is szükség volt. A műtetre sürgősségi indikáció alapján (necrotomia, ligamentotomia) vagy tervezetten (necrectomia, bőráttűltetés) került sor. A műtéti indikációk kritériumait és a műtét által létrejött eredményeket tekintjük át előadásunkban. A sürgős és a korai tervezett műtétek előnyeit és nehézségeit is elemezzük.

Megbeszélés. Az égéskezelésben a műtét oki terápia. Az égett felszínről felszabaduló bioaktív anyagok SIRS útján minden szervrendszert veszélyeztetnek. A posztgressziós szindróma gyógyulásának feltétele a nekrotikus szövetek eltávolítása. Konzervatív kezelés esetén a sebgyógyulás elhúzódó és szövődmények kialakulásának – elsősorban infekcióknak – kedvez. A háthiányos területek időben történő fedése jelentősen lerövidíti a sebgyógyulást. Körkörös végtag- és mellkasi égések esetén az időben végzett necrotomia, ligamentotomia az érintett végtagokat és a gyermek életét is megmentheti.

Következtetés. A súlyos égési sérültek ellátásának, a szövődmények minimalizálásának és a megfelelő késői eredményeknek a záloga az aktív sebészeti kezelés. A jó ütemű spontán hámosodást a korai necrectomia elősegíti. Amennyiben gyors hámosodásra nem számíthatunk, a nemzetközi tapasztalatokkal egyetértésben a mielőbbi szövetpótlást tartjuk megfelelőnek a szövődmények csökkentése és a hegminőség javítása szempontjából. Nagy gyakorlattal rendelkező égési osztályokon történő elhelyezést, jól képzett, tapasztalt aneszteziológiai háttérrel igényel a korszerű égéskezelés.

Üléselnökök: Bereczky Csaba dr., Oroszlán György dr.

bronchoscopiát. Az idegentest eltávolítások és az össz-bronchoscopiák aránya alapján a munkahelyek legnagyobb részében történik diagnosztikus bronchosopia. A mintavételi technikákat elemezve megállapítható, hogy a bakteriológiai, a broncho-alveolaris lavage (BAL) vizsgálatok és a biopsziák száma csökkent az összes bronchoscopiák számához viszonyítva a korábbi évekhez képest.

Összefoglalás. A gyermekbronchológiai vizsgálatok száma összességében csökkenő tendenciát mutat, ezen belül mérsékelt növekedés észlelhető a fiberoscopes vizsgálatok tekintetében. A mintavételek száma is csökkent a korábbi évekhez képest. Az előadás a bemutatott statisztikai adatok elemzésével a gyermekbronchológia diagnosztikus és terápiás fontosságára kívánja felhívni a figyelmet a krónikus légúti betegségekben szenvedő gyermekek kivizsgálási algoritmusában.

Bronchológiai vizsgálatok a Perinatális Intenzív Központban

Kovács Lajos dr., Krikovszky Dóra dr.

Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekklinika

A Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekklinika korszerűsített gégeszeti-bronchológiai vizsgálójában 2002 szeptembere óta végzünk hörgővizsgálatokat. Mobilis eszközpark kialakításával lehetőséget teremtettünk a klinika különböző osztályain beavatkozások végzésére. A vizsgálatokat Storz merev csöves készlettel (4, illetve 2,2 mm-es Hopkins optikával), valamint 2,8 mm-es, és 4,5 mm-es Olympus, és 3,5 mm-es Storz



bronchofiberoszkóppal végezzük. 2002. szeptember 1. és 2013. december 31. között 883 gyermeknél 1220 bronchológiai beavatkozás történt. A Perinatális Intenzív Központban (PIC) 183 újszülöttnél, fiatal csecsemőnél végeztünk hörgővizsgálatot, ami a betegszám közel 21%-a. Újszülöttkori nagylégúti szűkület gyanújának kivizsgálásában és műtéti megoldásában klinikánk országos központtá vált.

A PIC-ben végzett bronchológiai vizsgálatok leggyakoribb indikációja (86 esetben), a nemzetközi gyakorlatnak megfelelően a stridor volt. Hangos légzés háttérében choanaatresia vagy -szűkület, nagy nyelv, laza tartású garat, gége, glotticus, subglotticus, illetve tracheaszűkület állhat. Extubációs nehézség, tubusfüggőség miatt 43 betegnél végeztünk vizsgálatot, az esetek jelentős részében súlyos glotticus, szubglotticus vagy légcsőszűkületet találtunk. Kisebb vagy jelentős atelectasia, dystelectasia 22 újszülött esetében indikált bronchoszkópos intervenciót. Hörgőszűkület és/vagy váladék okozott a tüdőben a légtelen területeket. A tracheo-esophagealis sipoly gyanúja miatt 25 újszülöttnél végeztünk hörgőtükrözést, a rendszeres aspirációk háttérében ritka anatómiai malformációkat is felderítettünk. Az 5 esetben észlelt, lokalizáltan fokozottan légtartó tüdőterületek lebezy-, szegmentumhörgő szűkültre, oszlási rendellenességekre hívhatják fel a figyelmet. Nagylégúti sérülés gyanúja két esetben merült fel.

Az újszülötteken végzett bronchoszkópia feltárja az észlelt kórállapot pontos háttérét, így adekvát kezelésre, műtéti terv készítésére ad lehetőséget, de sokszor maga a hörgővizsgálat is terápiás effektust biztosít. Neonatológus, radiológus, sebész, aneszteziológus és bronchológus szoros együttműködése szükséges az ellátás javulásával egyre súlyosabb állapotú, több légúti nehézséggel küzdő koraszülöttek, újszülöttek megfelelő életminőséggel történő túléléséhez.

A légzésfunkció jelentősége az asthmás betegek kezelésében

Kelemen József dr., Mezei Györgyi dr., Kovács Lajos dr.

SE I. Sz. Gyermekklinika

Bevezetés. Az asthma kezelés célja a panaszok, tünetek megszüntetése és a funkció normalizálása. A nemzetközi és hazai ajánlások a légúti funkció jellemzésére a típusosan nagylégúti obstrukciót jelző PEF (kilégzési csúcsáramlás), FEV1 (1 s alatt kifújt levegő) figyelembe vételét javasolják. A nagylégúti obstrukció paraméterei azonban nem mutatják a kislégúti eltéréseket. Az utóbbi években számos közlemény foglalkozott a kislégúti obstrukció jelentőségével. Felvetik annak a lehetőségét is, hogy a tartós kislégúti obstrukciójú betegek külön csoportot képeznek. **Betegek és módszerek.** 42 (életkor 10,2±4,3 év), tartós szteroidkezelés alatt, legalább 3 hónapja panasz és tünetmentes beteget vizsgáltuk. Sensor Medic készülékkel a nagylégúti PEF, FEV1 és a kislégúti mutatók, FEF 25-75 (a VC 25–75%-a között kifújt levegő), FEF50 (a VC 50%-nál mért áramlási sebesség), RV (reziduális térfogat), FRC (funkcionális reziduális térfogat) meghatározás történt. 101 betegben pedig (életkor 9,6±4 év) impulzus oszcillometriával a kislégúti obstrukciót értékeltük a különböző kezelési lépcsők szerinti csoportokban. A kezelési lépcsők az asthma krónikus kezelésében a panaszokhoz, tünetekhez, légzésfunkcióhoz igazított terápia intenzitását jelentik (I. lépcső: intermittáló asztma, II. lépcső: perzisztáló asztma, III. lépcső: mérsékelt perzisztáló asztma, IV. lépcső: súlyos perzisztáló asztma)

Eredmények. Az inhalatív szteroid kezelés közben, a legalább 3 hónapja tünetmentes betegekben a PEF a betegek 19%-ban, FEV1 12 %-ban, mutatott nagylégúti obstrukcióra utaló eltérést, míg a kislégúti obstrukciót jelző FEF50 43%-ban, a FEF25-75 30%-ban, az RV (reziduális volumen) 33%-ban, FRC (funkcionális reziduális kapacitás) 29%-ban utalt bronchospasmusra.

Az I-II. és III-IV. kezelési lépcsők közötti különbséget vizsgálva, a III-IV. lépcső szerint kezelt betegekben kifejezettebb volt a kislégúti bronchospasmus, a különbség azonban nem volt szignifikáns.

Következtetések. Tartós profilaxis közben a tünetmentesség és normális nagylégúti funkció mellett gyakori a kislégúti obstrukció. A kislégúti obstrukció figyelembe vétele, komplex légzésfunkciós vizsgálat jobban jelzi a funkció változását, segíti a kezelés hatékonyságát.

Obstruktív alvási apnoe kivizsgálása és ellátása. A súlyos OSAS posztoperatív monitorizálása

Benedek Pálma dr., Kiss Gabriella dr., Katona Gábor dr.

Heim Pál Gyermekkórház

Bevezetés. Az Obstruktív alvási apnoe szindróma (OSAS) a gyermekpopuláció 1–4%-át érinti. A betegség oka gyermekkorban leggyakrabban az adenotonsillaris hypertrophia. Éppen ezért a gyermekkori OSAS kezelése műtéti. Ezen populációban a posztoperatív respiratoricus komplikációk nagyobb arányban fordulnak elő (5–25%), mint az alvási apnoe szindrómában nem szenvedő betegek körében.

Célkitűzés. A szerzők célja, hogy felhívják a figyelmet ezen posztoperatív komplikációkra, valamint bemutatják a Heim Pál Gyermekkórházban kidolgozott és alkalmazott preoperatív kivizsgálás, valamint a posztoperatív észlelés menetét.

Beteganyag. A Heim Pál Gyermekkórház alváslaboratóriumában 2002-2011 óta 1862 beteg járt. Vizsgálatunkba 2010-2011-ben alvásvizsgálaton átesett betegeket vettük be. Ezidő alatt 977 beteg esett át alvásvizsgálaton, ebből 280 betegnek lett pozitív az alvásvizsgálata. Ebből súlyos OSAS-t (AHI>10) 28 betegnél diagnosztizáltunk. Ebből műtetre került 21 fő, 7 beteg CPAP terápiában részesült. Intenzív osztályra került 21 beteg.

Eredmények. A súlyos OSAS gyermekek közül 10-nek volt posztoperatív légúti komplikációja. Ebből deszturáció 6 esetben fordult elő, (a legalacsonyabb 75% volt), az apnoe súlyosbodása 3, légzésleállás 2 esetben, 1 esetben reintubáció.

Következtetés. Az OSAS-ban szenvedő beteg esetén a műtét, valamint posztoperatív észlelés gondos tervezést, szoros observációt igényel. Az előadásban ismertetett protokoll segít kivédeni, illetve minimálisra csökkenteni az akár halállal végződő posztoperatív szövődmények előfordulását. A szövődmények súlyossága miatt a súlyos OSAS csoportba tartozó gyermekek ellátása csak gyermek intenzív osztályos háttérrel rendelkező intézményben végezhető biztonsággal.

Hypergalactosaemia enzimdefektus nélkül

Balogh Lídia dr., Várkonyi Ildikó dr., Nyitrai Anna dr.

Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekklinika

A galactosaemiaszűrés bevezetése óta kevés újszülöttnél fedeznek fel az anyatejes táplálás megkezdését követő hypergalactosaemiát enzimdefektus nélkül. Ezért ennek okát minden esetben kutatni kell, mert tartós fennállása súlyos portosisztémás encephalopathiához vezethet. Súlyosbítja a kórképet, ha mindezekhez hyperammonaemia is társul.

A galaktózkiválasztás, foszforiláció és cukorra átalakítás fő helye a máj. A hepaticus véráramlásban mért galaktóz-clearance gyors, míg a vizeletben mért kiválasztás nem szignifikáns faktor a galaktózeliminációban. Így bármilyen probléma a splanchnicus véráramlásban a galaktózelimináció károsodásával járhat. A magzati életben a placéntából jövő oxigéndús vér nagyobb része a köldökvenából a ductus venosus Arantii-n keresztül – a májat kikerülve – a vena cava inferiorba jut. Szülés után néhány perccel az umbilicális vénás nyomás jelentősen csökken, következtében a ductus záródik. Az anatómiai záródás 3-20 nap között jön létre. A záródás elmaradásakor hepaticus diszfunkció lép fel, a vénás vér erősen lerövidített cirkulációja komolyan érinti a máj nutricióját és funkcióját, aminek következménye lehet az alimentáris hypergalactosaemia és hyperammonaemia, hepaticus encephalopathia. Ezért a máj körüli splanchnicus véráramlásban bekövetkező bármely rendellenesség a galaktózelimináció károsodását okozhatja.

A SE I. Sz. Gyermekklinikáján az utóbbi 10 évben 12 beteget sikerült kiszűrni, akiknél a néhány napos korban észlelt hypergalactosaemia oka – normális enzimtermelés mellett – a fenti bypassok egyike volt. Három fiú újszülött esetében észleltük a hypergalactosaemiát kísérő hyperammonaemiát is.

A diagnózis egy beteg kivételével (akit csak a 18. életnapon vettünk át klinikánkra) korán felismerésre került, így a galaktózmentes táplálás, hyperammonaemia esetén a fehérjerestrikció mellett, nem alakult ki encephalopathia, sőt az egyéb diszfunkciós jelek is megszűntek.

A diagnózis felállításában jelentős szerepet kap a színes Doppler- és szükség esetén az MR angiográfiás vizsgálat.



Kognitív és exekutív működés vizsgálata phenylketonuriás gyermekekben (előzetes eredmények)

Bókay János dr., Kiss Erika, Simon Erika, Szőnyi László dr.
Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekklinika

Bevezetés. A phenylketonuria (PKU) az egyik legrégebben felfedezett, öröklődő anyagcsere-betegség, amelynek újszülöttkori szűrése a világon 50, Magyarországon pedig 40 évvel ezelőtt kezdődött. A korán diagnosztizált esetekben a fehérje-, illetve phenylalanin- (Phe) szegény diétát már az újszülött korban el lehet kezdeni, így a klinikai tünetek kialakulása megelőzhető. A diéta betartása a szérumban Phe-szintek monitorizálásával jól követhető. Kezeletlen esetekben súlyos mentális retardáció alakul ki. Ismert, hogy a nem megfelelően betartott diéta, a rossz compliance is a központi idegrendszer működési zavaraihoz vezethet, amely főként a koncentrációképességben, a kognitív és exekutív működésekben okozhat változó mértékű eltéréseket.

A vizsgálat célja a PKU-ban szenvedő betegek kognitív és exekutív működésének vizsgálata és a kapott eredmények összevetése a szérumban Phe-koncentrációval.

Anyag és módszer. Vizsgálatunkba az I. Sz. Gyermekklinika Anyagcsere-központ által diagnosztizált és gondozott, ötven 4-17 éves kor közötti, PKU-ban szenvedő gyermeket kívánjuk bevonni. A gyermekek kognitív és exekutív működését nemzetközileg elfogadott, Magyarországon validált számítógépes módszerrel (CANTAB – Cambridge Neuropsychological Test Automated Battery), többféle nonverbális tesztet alkalmazva tanulmányozzuk. A tesztek lehetőséget nyújtanak a motoros válaszkészségnek, a vizuális információk feldolgozási gyorsaságának, valamint a térbeli tervezés képességének és memóriájának tanulmányozására. Az eredményeket, amelyek elsősorban a frontális és parietális lebeny funkciózavarairól adhatnak tájékoztatást, hasonló életkorú, egészséges gyermekek teljesítményével kívánjuk összehasonlítani.

Eredmények. A vizsgálatokból nyert előzetes eredmények alapján megállapítható, hogy a nem megfelelően diétázó PKU-s gyermekek teljesítménye elmarad egészséges kortársaiktól.

Megbeszélés. Eredményeink alapján a nonverbális számítógépes tesztek nehézség nélkül, jól alkalmazhatók ezen betegcsoport eseténként nem látványos idegrendszeri zavarainak objektív tanulmányozására és nyomon követésére, a beállított kezeléssel összefüggésben.

Szérumbiotinidáz-aktivitás vizsgálata glycogenosisban. Előzetes eredmények

Szőnyi László dr., Szatmári Ildikó dr., Szabó Eszter dr.,
Dezsőfi Antal dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

Bevezetés. Az öröklődő anyagcsere-betegségek tünetei általában nem specifikusak. A differenciáldiagnózis során a kórképek hosszú sorát kell vizsgálni, mely idő-, vér- és laboratóriumiigényes. A lehetséges kórképek számának csökkentésében a megfelelő biokémiai markerek lehetnek segítségünkre. A múlt század kilencvenes éveiben fedezték fel (Burlina 1996, Hug 1994, Saltik 2000) hogy a szérumbiotinidáz-aktivitás lényegesen fokozódik azokban a glikogénraktározási betegségekben (GSD), melyekben a máj érintett. Vizsgálatunk célja volt a GSD miatt gondozott gyermekeink szérumbiotinidáz-aktivitásának meghatározása.

Betegek és módszer. A vizsgálatba hét glycogenosis miatt gondozott gyermeket vontunk be (3 GSD I/a, egy GSD I/non-a, egy GSD VI. és kettő GSD IX.). A GSD I/a és I/non-a betegek esetében a diagnózist a klinikai kép mellett a mutáció analízis is alátámasztotta. A további három betegnél a klinikai kép és a laboratóriumi eredmények igazolták a kórképet. A

biotinidázaktivitást a hazai, kötelező, újszülöttkori anyagcsere-betegség szűrésében használt, szérumból történő, megerősítő teszttel végeztük. A normális szérumbiotinidáz-aktivitást 100%-nak tekintettük.

Eredmények. A legmagasabb biotinidázaktivitást a három GSD I/a-ban és az egy GSD VI-ban szenvedő gyermeknél találtuk: 200%. A GSD I/non-a gyermeké minimálisan alacsonyabb volt, 180%. További három gyermek enzimaktivitása 156–180% közötti volt. Közülük az egyik gyermek családjában 3, GSD enyhe tüneteivel ápolat felnőtt szerepel. Az ő vizsgálatuk folyamatban van.

Következtetések. Hazai vizsgálataink eddigi eredményei megerősítik azt az irodalmi adatot, hogy az újszülöttkori szűrésben használt szérumbiotinidáz-aktivitás mérése fontos biokémiai markernek bizonyul GSD-ben. Laboratóriumunkban megkezdük a biotinidáz enzim aktivitás szárított vércseppből történő meghatározását előkezelt szűrőpapírral. Minden olyan esetben, mikor felmerül a glikogéntárolási betegség lehetőség, javasolt elvégezni a vizsgálatot.

I. típusú glycogenosis dietoterápiája

Kiss Erika, Simon Erika, Dezsőfi Antal dr., Szőnyi László dr.

Semmelweis Egyetem I.sz. Gyermekklinika, Budapest

A glikogén-anyagcsere enzimdefektusai a glikogénszintézis és glikogénolízis különböző enzimatisz lépéseinek zavarát jelentik. Az öröklődő betegségek egyik csoportját, a glikogéntárolási betegségeket (glycogenosis) egy vagy több enzim hiánya okozza, amelyek a cukor raktározott formájának, a glikogénnek felépítésében vagy a glikogén energiafelhasználás céljából cukorrá történő lebontásában vesznek részt. A glikogéntárolási betegségekben kóros típusú vagy mennyiségű glikogén rakódik le a különböző szervekben, leggyakrabban a májban. A tüneteket a glikogén vagy közti termékeinek felhalmozódása vagy szükség esetén a cukor-előállítás képtelensége eredményezi. A betegség súlyossága és a tünetek fellépésének időpontja meglehetősen különbözők ebben a betegségekben, mivel mindegyik típusban más-más enzim érintett.

A specifikus tünetek, a tünetek jelentkezésének időpontja és a betegség súlyossági foka jelentősen különbözhetnek. A II., V. és VII. típusok fő tünete általában az izomgyengeség. Az I., III. és VI. típusra az alacsony vércukorszint és az elődomborodás jellemző (a nagy mennyiségű vagy kóros glikogén miatt a máj megnagyobbodhat). Az alacsony vércukorszint izomgyengeséget, izzadást, zavartságot, néha görcsöket és eszméletlenséget okozhat. Gyermekekben további következmény a növekedés lassulása.

Az utóbbi évek kutatásának eredményei azt mutatták, hogy a szövődmények kialakulása megelőzhető, illetve a szövődmények mértéke csökkenthető a hypoglykaemia mérséklésével vagy kialakulásának megelőzésével. Ez nem jellemző az izombetegséget okozó glycogenosisokra. Az I. típusú glycogenosis esetében javasolt a 3 óránkénti, kis mennyiségű, tejcukorszegény étkezés úgy, hogy megelőzhető legyen a hypoglykaemia kialakulása. (a szénhidrátszükséglet 6–8 mg/ttkg/s).

Az éjszakai szénhidrátbevitel glükózpolimer adásával történik: vagy nem főzött/nyers étkezési kukoricakeményítőt kap a beteg 5-6 óránként, vagy pumpával vezérelt készülékkel, gyomorszondán át maltodextrint folyamatosan. Valamint rendelkezésre áll egy speciális gyógytápszer, mely hőkezeléssel módosított keményítőkészítményt tartalmaz, melynek segítségével az alkalmazási időköz 1-2 órával meghosszabbítható.

A glükóz-6-foszfát felszaporodása miatt kompenzatorikusan fokozódik a glikolízis, mely lactataemiához vezet, különösen éhezéskor, vagy ha a beteg galaktóz-, fruktóz-, glicerintartalmú táplálékot fogyaszt, így az étrend galaktóz-, fruktózszegény. A tej-, tejtermékeket, szóját, borsóségeket, gyümölcsöt és zöldségeket nagy részét, valamint a szárazhüvelyeseket csökkentjük az étrendben.



SZABAD ELŐADÁSOK 6.

RADIOLÓGIA. NEUROLÓGIA

Üléselnökök: Fogarasi András dr., Rudas Gábor dr.

Korszerű kontrasztanyagok UH-vizsgálatok gyermekkorban

Kis Éva dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

Az elmúlt években jelentős lépést jelentett a diagnosztikában az ultrahang kontrasztanyagok vizsgálata megjelenése, melyek lehetővé teszik a perfúziós változások megjelenítését.

Az ultrahang-kontrasztanyagok a rövid ideig az erekben keringő 2-3 mikron átmérőjű mikrobuborékok révén hozzák létre a kontrasztthatást a hasi parenchymás szervekben és egyes érterületeken. A vizsgálathoz megfelelő ultrahangkészülékre és speciális szoftverre van szükség.

Sajnálatos módon az intravénás ultrahangos kontrasztanyag jelenleg a gyermekgyógyászatban indikáción túli alkalmazásnak számít.

Az egyetlen terület, ahol ennek ellenére egyre inkább használatos, a vesicoureteralis reflux diagnosztikája. A kis mennyiségű intravesicalisan alkalmazott kontrasztanyaggal végzett mictiós sonocystographia (MSC) a nagyszámú összehasonlító vizsgálat szerint a igen érzékeny módszernek bizonyult mind a reflux detektálásában, mind a reflux fokozatának meghatározásában. Az mictiós cystourethrographia (MCU) és MSC megegyezik a reflux kizárásában és észlelésében, de az MSC érzékenyebb, és ez utóbbival több és sok esetben magasabb fokozatú reflux látható, mint MCU-val. Az MSC során észlelt refluxot az MCU nemzetközi beosztása szerinti öt fokozatba soroljuk.

A sonocystographiát szülői beleegyezéssel számos európai országban alkalmazzák, kézikönyvekben szerepel, az Európai Gyermekradiológus Társaság által ajánlott vizsgálati protokoll része.

Az ultrahang-kontrasztanyag intravénás alkalmazására számos területen lenne szükség gyermekkorban, hiszen drága, sok esetben altatással járó vizsgálatok kiválthatóak általa, pl. májtranszplantált gyermekeknel jelentősen megkönnyíti az arteria hepatica ábrázolását, mely Dopplervizsgálattal az esetek egy részében nem valósítható meg. Vesetranszplantált betegeknél a perfusio ábrázolása segítséget jelent a resectio koraik észlelésében. Tompa hasi trauma (máj, lép, pancreas, vese), hasi tumorok eseteiben könnyíti a diagnózist, a követést.

Invaginatio. Megjósolható-e előre a desinvaginatio sikeressége a képkalkotó vizsgálatok alapján? Tapasztalataink 74 beteg kapcsán

Várkonyi Ildikó dr., Nyitrai Anna dr., Kis Éva dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés. Az invaginatio képkalkotó diagnosztikájában az ultrahangvizsgálat a főszerep. A desinvaginatio kontraindikációi a hosszú anamnézis, a kialakult ileus, peritonitis, perforáció. Ultrahangvizsgálaton ezeken kívül több jel is van, ami előre jelezheti a konzervatív beavatkozás sikertelenségét. Ezeket a jeleket kívánjuk ismertetni.

Beteganyag, módszerek. Klinikánkon 2006 augusztusa és 2014 januárja között 74 betegnél diagnosztizáltunk invaginációt. Minden beteg esetében ultrahangvizsgálat (UH) és natív hasi röntgenfelvétel készült. A betegek klinikai adatait és képkalkotó leleteit a desinvaginatio sikerességével és a műtéti leletekkel korrelálva, retrospektíven dolgoztuk fel. A desinvaginációt pneumatikus módszerrel, átvilágítás alatt végeztük.

Eredmények. A vizsgált ultrahangjelek a következők voltak: vastag falú invaginatum, vezérpontos, illetve kettős invaginatum, szabad hasi folyadék mennyisége és minősége, az invaginatumon belül „bezárt” peritonealis folyadék, ileus jelei, egyéb speciális UH-leletek.

A 74 betegből 11 betegnél találtunk olyan ultrahang-jeleket, amelyek miatt desinvaginációt nem végeztünk, primaer műtét történt. 8 betegnél volt sikertelen a desinvaginatio, egy esetben a beavatkozás során perforáció alakult ki (mind a 9 esetben műtét történt). 1 spontán desinvaginációt észleltünk a többi esetben a konzervatív beavatkozás sikeres volt.

A fent részletezett ultrahangjelek közül az invaginatumban látott „bezárt” peritonealis folyadék, a vezérpontként szereplő cystosus képletek, valamint a kettős invaginatumok a sikertelen beavatkozást előre jelezték.

A sűrű szabad hasi folyadék bélnekrosisra utalt. Betegeink között a műtét során 3 esetben találtunk bélnekrosist, 4 esetben Meckel-diverticulumot, 1 esetben belduplicaturát, 1 esetben kettős invaginációt.

Következtetés. Invaginatio esetén részletes ultrahangvizsgálattal az ismertető jelek alapján alapján a végzendő desinvaginatio sikeressége előre jósolható, illetve bizonyos jelek a beavatkozást kontraindikálják.

Vena umbilicalis katéter helyzete: a képkalkotó diagnosztika szerepe

Somogyi Délia dr.¹, Nyitrai Anna dr.², Várkonyi Ildikó dr.², Kis Éva dr.²

¹ Békés Megyei Pándy Kálmán Kórház Gyermekosztály

² Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

Újszülöttek, koraszülöttek esetében alkalmazott vena umbilicalis katéter alkalmazásakor több szövődémmel találkozhatunk. A napi gyakorlatban a katéter lokalizálása céljából AP irányú natív hasi röntgen felvételt készítünk, amelyen azonban a pontos pozíció nem mindig határozható meg egyértelműen. A felvétel értékelésénél fontos a katéter útjába eső vénás rendszer anatómiájának, valamint a különböző radiológiai „segédjeleknek” az ismerete. Optimális helyzetben a vena cava inferior-jobb pitvar határon, vagy mélyen a ductus venosusban végződik. Elfogadott a katéter helyzete akkor is, ha röviden a jobb pitvarba ér. Az említett helyes lokalizációkra figyelve csökkenthetjük a különböző gyógyszerek, infúziós oldatok májparenchymára gyakorolt káros hatásait. A máj állományában ultrahangvizsgálattal észlelhető eltéréseket elsősorban a nem megfelelő magasságig felvezetett, és leginkább a fő portaágakba bekanyarodó katéterek esetén láthatjuk.

Az I. Sz. Gyermekklinika Radiológiai Osztályán 2007. és 2014. között előforduló, több mint 200 vena umbilicalis katéter malpozíció esetét vizsgáltuk. A behelyezés kapcsán a katéter csaknem 45–50%-ban a v. portae rendszerbe kanyarodott, és ezek kb. 10%-ában detektáltunk UH vizsgálattal diszkrét vagy kifejezettebb májparenchyma-eltérést. Előadásunkban egy-egy eset kapcsán minimális, spontán regrediáló, illetve műtéti beavatkozást igénylő, elsősorban malpozíciós katéterhelyezet következményének tekintett szövődémmel is szeretnénk bemutatni.

A gyermekkori ischaemiás stroke előfordulása és képkalkotó vizsgálata gyakorlatunkban

Kovács É. dr.¹, Barsi P. dr.², Balázs Gy. dr.^{1,3}, Várallyay Gy. dr.², Rudas G. dr.², Harkányi Z. dr.¹, Móser J. dr.⁴, Rosdy B. dr.⁴, Kollár K. dr.⁴

¹ Heim Pál Gyermekkórház, CT/Intervenció Radiológiai Osztály

² Semmelweis Egyetem, MR Kutató Központ

³ Semmelweis Egyetem, Városmajori Szív- és Érgyógyászati Klinika

⁴ Heim Pál Gyermekkórház, Neurológiai Osztály

Bevezetés. Gyermekkorban az artériás ischaemiás stroke lényegesen ritkább a felnőttkorhoz viszonyítva és a leggyakoribb etiológiai faktorok is különböznek. Áttekintettük a kórházunkban az utóbbi tíz évben ischaemiás stroke diagnózisával kezelt eseteket, különös tekintettel a képkalkotó diagnosztikai kivizsgálás menetére.

Módszerek. A 2002-2013 között a Heim Pál Gyermekkórházban ischaemiás stroke diagnózisával kezelt 30 gyermek közül azon 20 beteg anyagának utólagos feldolgozása történt, akinek legalább egy akut jellegű képkalkotó vizsgálat és egy követéses vizsgálat képanyaga rendelkezésre állt.

Eredmények. A 20 gyermekből 15 volt fiú, átlag életkoruk 7,5 év volt. 15 betegnél történt elsőként CT vizsgálat, ebből nyolc bizonyult pozitívnak. 12 gyermeknek voltak ictalis indulású panaszai, közülük csak ötnél történt hat órán belül képkalkotó vizsgálat (minden esetben CT), ezekből ket-



tó lett pozitívnak értékelve. Pozitív CT-vizsgálat eredményeként egyetlen beteg esett át szelektív thrombolysisen. A szisztémás kezelés megindítása 18 beteg esetében az MR-vizsgálat eredménye, egy esetben a CT pozitív eredménye alapján történt. Pozitív CT-vizsgálat esetén az eltérés már a natív felvételen mutatkozott. Az érrendszer megítélése két beteg kivételével MR-vizsgálattal valósult meg, egy esetben készült kiegészítésként CTA is.

Következtetések. A feldolgozott esetek alapján az acutan kialakult, focalis neurológiai tünetekkel jelentkező gyermekek hat órán belüli kivizsgálása CT-vel valósult meg. A gyermekek akut natív CT-vizsgálata az esetek többségében nem volt mellőzhető. További kivizsgálásként és követésként MR-vizsgálat történt. A terápiás lehetőségek függvényében az eddigi gyakorlat konszenzuson alapuló revíziója szükséges.

Klinikai és radiológiai tünetek összefüggése Sturge-Weber-szindrómában

Fogarasi András dr.^{1,2,5,6}, Tobias Loddenkemper dr.^{3,4}, Halász Péter dr.⁵, Barsi Péter dr.^{5,6}, Gyorsok Zsuzsa dr.⁵, Siegler Zsuzsa dr.¹, Janszky József dr.^{2,6}, Jakus Rita dr.^{1,5}, Friedrich G. Woermann dr.², Mustafa Sahin dr.⁴

¹ Bethesda Gyermekkórház, Budapest

² Bethel Epilepsie Zentrum, Bielefeld, Németország

³ Epilepsy Center, Cleveland Clinic Foundation, Cleveland, USA

⁴ Department of Neurology, Children's Hospital and Harvard Medical School, Boston, USA

⁵ Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest

⁶ Pécsi Tudományegyetem Neurológia Klinika, Pécs

Cél. Radiológiai és klinika összefüggések leírása nagy betegszámú Sturge-Weber-szindrómás (SWS) betegek csoportban.

Módszer. 86 SWS beteg klinikai adatait és MR felvételeit elemeztük.

Eredmények. A radiológiai eltérés (leptomeningealis angiomas) mértéke alapján megkülönböztettünk féltelkei angiomatózist (43 beteg), illetve csak fokális léziót (szintén 43 beteg). A féltelkei csoport 10%-ában (9 beteg) az MR-felvétele bilaterális eltérést mutatott.

Különböző klinikai tüneteket láttunk a féltelkei, illetve a fokális csoportban. Hemiszfériális lézió esetén fiatalabb életkorban indult az epilepszia ($p < 0,001$), illetve – a nagyobb lézió kiterjedés ellenére – ezek a betegek fiatalabbak voltak az MR elkészítésekor is ($p < 0,05$). A nem, a lézió oldalsága és az epilepszia fennállási ideje, a szekunder generalizált rohamok megjelenése, illetve a rohamgyakoriság független változóként jelent meg a két alcsoportban.

Következtetés. A kétoldali érintettség nem ritka és az egyik féltelke teljes angiomasissal jár SWS-ban. Az epilepszia indulási ideje függ az MR lézió kiterjedésétől: a féltelkei betegek epilepsziája fiatalabb életkorban indul. Ugyanakkor a fokális angiomasissal nem progresszív féltelkei formába, amit az bizonyít, hogy az epilepszia hosszabb fennállási ideje nem függött össze gyakoribb féltelkei kiterjedéssel.

Beszédfeldolgozás vizsgálata benignus centrotemporalis epilepsziás betegekben

Schlick-Szabó Anna¹, Herczegfalvi Ágnes dr.¹, Fogarasi András dr.², Szabó Léna dr.¹

¹ Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

² MRE Bethesda Gyermekkórház

Bevezetés. A benignus centrotemporalis epilepszia (BCTE) gyermekkorban a leggyakoribb epilepszia. Lefolyása általában jóindulatú, de a kognitív funkciók érintettsége előfordul. Több szerző vizsgálta már a nyelvi feldolgozás érintettségét BCTE-ben az eltérési negativitás (EN) módszer-

rel, ellentmondásos eredményekkel. Ennek hátterében a különböző típusú fonéma deviánsok használatát állhat, melyek eltérő kérgi területeken dolgozódnak fel.

Célkitűzés. A beszédfeldolgozás vizsgálata BCTE-s gyermekekben, különböző féltelkeiben feldolgozódó fonetikai jellemzőkben különböző hang-ingerek használatával.

Módszer. Vizsgálatunk során artikuláció helyében (bal féltelkei feldolgozás), zöngességben (jobb féltelkei feldolgozás) illetve mindkét tulajdonságban különböző fonéma deviánsok használatával EN-t rögzítettünk 13 BCTE-s és 13 korban illesztett egészséges kontrollszemélyben EEG segítségével.

Eredmény. A kontrollgyermeknél mindhárom vizsgálati helyzetben kiváltható volt az eltérési negativitás. A BCTE-s gyermekek a kontrollokéhoz hasonlóan dolgozták fel a mindkét tulajdonságban (zöngesség és artikuláció helye) különböző fonémákat. A csak zöngességükben különböző fonémák esetében az eltérési negativitás amplitúdója lényegesen alacsonyabb volt ($-1,12 \mu V / -3,06 \mu V$, $p = 0,059$) BCTE-ben. A csak az artikuláció helyében különböző fonémákat is eltérő módon dolgozták fel, azonban itt magasabb amplitúdójú EN jelent meg ($-2,73 \mu V / -1,11 \mu V$) és az eltérés statisztikailag nem szignifikáns. Az EN-ok látenciája nem különbözött a két csoportban.

Összefoglalás. Eredményeink alapján a BCTE-s gyermekek beszédfeldolgozása eltér a tipikusan fejlődő gyermekekétől, továbbá az eltérés mértékét és jellegét befolyásolja a vizsgált jellemző feldolgozásának féltelkei lokalizációja. A féltelkei feldolgozás pontosabb megismerésére további vizsgálatokra van szükség, mely során külön vizsgálhatók a bal, illetve jobb fókuszú epilepsziás gyermekek.

Gyermekbalesetek megelőzése

Réthy Lajos dr., Árki Ildikó dr.

Országos Gyermekegészségügyi Intézet

A sérülések és balesetek a gyermekkor halálozás vezető okai az Európai Unióban, ezen belül hazánkban is.

1 éves kor fölött a gyermekhalálozás nagy részéért a külső halálokok (közlekedési balesetek, fulladás, leesés, égés, gyermekbántalmazás és elhanyagolás) a felelősek.

Ezeknek a sérüléseknek és haláleseteknek a nagy része elkerülhető lenne. Ennek elősegítésére jött létre 2009-ben az Országos Gyermekegészségügyi Intézet koordinálásával, szakmai közti együttműködések által a Nemzeti Gyermek- és Ifjúságbiztonsági Akcióterv. Az akcióterv célkitűzése, hogy tíz év alatt a baleseti halálozás 30%-kal csökkenjen. A program meghatározza azokat a területeket, amelyeken a baleseti halálozás csökkenését lehetne elérni. Öt fő területet jelöl meg a program, amelyek két éves periódusokban váltják egymást a program tíz éve alatt. Az első két évben a közlekedésbiztonság volt fókuszban, ennek keretében rövid spotokat és DVD-ket készítettünk gyakori veszélyforrások témakörben. 2013-2014-ben az otthonbiztonság, az otthoni balesetek csökkentésére irányul a figyelem. „Gyermekektől-gyermeknapig” címmel szerveztünk programsorozatot, gyermekrajz-versenyt hirdettünk, táborokban tartottunk játékos ismeretterjesztő vetélkedőket, sajtómegjelenésekkel hívtuk fel a figyelmet a gyermekekbalesetek megelőzésére.

A szülői és gyermek kompetenciák javítására kiadványokat szerkesztettünk, honlapunkon a gyermekekbalesetek megelőzésével foglalkozó oldalt hoztunk létre szakemberek, szülők, fiatalok és gyermekek számára.

A szekunder prevenció részeként a legsúlyosabb állapotok, a légúti idegentest és a keringésmegállás első, laikus ellátásáról készített rövid oktató filmünkkel segítjük a szülőket, a gyermekgondozásban résztvevőket a sürgősségi helyzetek első ellátásában. A filmből az előadás keretében rövid részlet kerül bemutatásra. Hazai és nemzetközi szervezetekkel tartunk kapcsolatot, részt veszünk az Európai Gyermekbiztonsági Szövetség (ECSA) által koordinált 31 ország részvételével zajló, gyermekkor balesetek megelőzésére irányuló programban (TACTICS).



SZABAD ELŐADÁSOK 7.

NEFROLÓGIA ÉS CARDIOVASCULARIS SZÖVŐDMÉNYEK

Üléselnökök: Szabó Éva dr., Bense Tamás dr.

A gyermekkori hypertonia patomechanizmusa

Túri Sándor dr.

Az O-glikoziláció szerepe diabeteses nephropathiában

Gellai Renáta dr.^{1,2}, Hodrea Judit dr.^{1,4}, Lénárt Lilla^{1,4}, Kőszegi Sándor^{1,4}, Vér Ágota dr.², Bánki Nóra Fanni dr.^{1,4}, Wagner László dr.⁵, Fülöp Norbert dr.⁶, Molnár Ágnes¹, Vannay Ádám dr.^{3,4}, Szabó J. Attila dr.⁴, Fekete Andrea dr.^{1,4}

¹ MTA-SE „Lendület” Diabétesz Kutatócsoport, Budapest

² Semmelweis Egyetem, Orvosi Vegytani, Molekuláris Biológiai és Patobiokémiai Intézet, Budapest

³ MTA-SE Gyermekgyógyászati és Nephrológiai Kutatócsoport, Budapest

⁴ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

⁵ Semmelweis Egyetem, Transzplantációs és Sebészeti Klinika, Budapest

⁶ Kaposi Mór Kórház, Kaposvár

Bevezetés. Az O-glikoziláció (O-glik) a fehérjék szerin és treonin aminosavain megvalósuló poszttranszlációs módosulás, mely az azonos kötőhelyek miatt kompetícióban van a foszforilációval. Ismert, hogy az O-glik fontos szerepet játszik a diabeteses cardiomyopathia kialakulásában, a nephropathiát (DNP) illetően azonban szinte nincs rendelkezésre álló adat.

Célkitűzés. DNP állatmodelljében, illetve proximális tubulussejteken (HK2) vizsgáltuk az O-glik mértékét, és a DNP-ben elsőként választandó renin-angiotenzin-aldoszteron rendszer (RAAS) inhibitorok hatását. Mivel a DNP progressziójában az endothelialis nitrogén-monoxid-szintáz (eNOS) csökkenése fontos szerepet játszik, mértük az Akt és eNOS foszforilált, aktív formáinak változását is.

Módszerek. Hím Wistar patkányokat streptozotocinnal indukált diabetes (DM) 5 hetes fennállása után, 2 hétig per os kezeltünk enalaprilal, lozartánnal, spironolaktonnal, ill. eplerenonnal. Kontrollként kezeletlen DM-es (DM) és egészséges állatok szolgáltak (n=6/csoport). Mértük az állatok vérnyomását, értékeltük a vese funkcionális és szövettani károsodását és vizsgáltuk az O-glikoziláció, a pAkt és peNOS fehérjék változását. Proximális tubulussejteket magas glükózszencon tenyésztettünk 24 (HG24), illetve 48 (HG48) óráan keresztül, majd 72 óráig kezeltük a fenti szerekkel. Kontrollként normál és mannózzal kezelt sejteket használtunk.

Eredmények. A vérnyomás nem változott sem a DM-, sem a RAAS-gátló kezelések hatására. A DNP-ben kialakuló funkcionális és szövettani vesekárosodást a RAAS-gátló kezelések mérsékeltek. A renális O-glik mértéke DM-ben és HG48 sejteken is emelkedett, amit a RAAS-gátlók első sorban az enalapril és a lozartán csökkentettek. Míg a pAkt nem változott sem vesében, sem a sejtekben; a peNOS DM-ben és HG48 sejteken is csökkent. A csökkenést az lozartán kivételével a RAAS-gátlók mérsékeltek. A HK24 csoportban változást nem észleltünk.

Következtetés. DNP-ben a hyperglykaemia hatására időfüggő módon megnövekszik az O-glik, mely a foszforiláció gátlása révén hozzájárulhat az eNOS csökkent működéséhez és így a nefropátia progressziójához. A RAAS gátlók O-glikozilációt csökkentő hatása e szerek újabb, pleiotróp tulajdonságát támasztja alá.

Támogatások: LP008/2011, OTKA- NK84087/2010-, K100909, -K108688, KMR12-1-2012-007. Vannay Ádám Bolyai János Ösztöndíjban részesül; a közlemény az MTA Bolyai János Kutatási Ösztöndíj támogatásával valósult meg.

A calcineurin-inhibitorok hatása a vese renin-angiotenzin-aldoszteron rendszerére

Prókai Ágnes dr.¹, Csohány Rózsa dr.¹, Himer Leonóra dr.¹, Pap Domonkos dr.¹, Vannay Ádám dr.¹, Kis-Petik Katalin dr.², Fekete Andrea dr.¹, Peti-Peterdi János dr.³, Szabó J. Attila dr.¹

¹ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

² Semmelweis Egyetem, Biofizikai és Sugárbiológiai Intézet, Semmelweis University

³ Department of Physiology and Biophysics and Department of Medicine, Zilkha Neurogenetic Institute, University of Southern California

Bevezetés. A tacrolimus (T) és a cyclosporin-A (C) a transzplantáció utáni allograftkilökődés megelőzésében használt két hatékony immunszuppresszáns, melyek vesekárosító hatása jól ismert. A gyógyszerek nefrotoxikus mechanizmusa azonban a mai napig nem teljesen tisztázott. A vese renin-angiotenzin-aldoszteron rendszere (RAAS) fontos szerepet játszik a vese működésének és keringésének szabályozásában. Kutatásunk során a calcineurin-inhibitorok (CNI) in vivo hatásait vizsgáltuk a gyűjtőcsatorna (CD) RAAS-ére.

Metodika. Háromhetes hím C57B6 egereket (n=25) 5 csoportra osztottunk. Három hétig kezeltük őket salsollal (K), 2 mg/kg/nap CyA-val (C), 0,075 mg/kg/nap Tac-szal (T), 2 mg/kg/d CyA + 25 mg/kg/nap aliskirennel (CA) vagy 0,075 mg/kg/nap Tac + 25 mg/kg/nap aliskirennel (TA). A vese principális sejtjeinek (AQP2+) renintartalmát és szekrécióját áramlási citometriával (FACS) és kétfoton-mikroszkóppal (2PM) vizsgáltuk. Az érkontrakciót 2PM-szel és a következményes fibrosist Masson-festéssel detektáltuk. A vese funkció leírása céljából szérumban kreatinin-szintet mértünk.

Eredmények. A FACS analízis CNI kezelést követően jelentősen emelkedett renin tartalmat igazolt a principális sejtekben, melyet az Aliskiren kezelés kivédett (4,5±2%, 7,7±1%, 11±2%, 5,2±2%, 6,3±1%; K, C, T, CA, TA), ezt az eredményt két-foton mikroszkópiával is igazolni tudtuk, továbbá kimutattuk, hogy reninszekréció mind a lumenális, mind a vascularis oldal felé megfigyelhető a CD-ban. A lokális érösszehúzó (7,2±0,3 µm, 6,2±0 µm, 6,1±0,2 µm, 6,8±0,1 µm, 7,0±0,2 µm; K, C, T, CA, TA) és hypoxia következtében a harmadik hétre fibrotikus szigetek jelentek meg a vesében (1, 2,6x, 3,2x, 1,3x, 1x; K, C, T, CA, TA). A CNI-val kezelt csoportokban a szérumban kreatinin-szint szignifikánsan emelkedett a K csoporttal szemben, míg az Aliskiren kezelés eltüntette ezt a különbséget (20±3 µmol/l, 29±3 µmol/l, 34±5 µmol/l, 26±1 µmol/l, 25±3 µmol/l; K, C, T, CA, TA).

Következtetés. Elsőként mutattuk ki, hogy a CNI-k hatására reninszekréció következik be a JGA mellett a CD-ban is. A megnövekedett reninszekrécióval párhuzamosan fokozódik a fibrosis és romlik a vese funkció, amely renin-gátló aliskirennel kivédhető. Mindezek alapján feltételezzük, hogy a RAAS-gátlás hatékony lehet a CNI vesetoxikus hatásainak megelőzésében. A közvetlen kapcsolat kimutatása és a leghatékonyabb RAAS gátló, illetve annak kombinációjának megállapítása további kutatást igényel.

Támogatások: REG_KM_09-1-2009-0016 BAROSS, REG_KM_09-1-2009-0016, TÁMOP-4.2.1.B-09/1/KMR, TÁMOP-4.2.2/B-10/1-2010-0013, SE-MTA Lendület LP2001-008/2011

Praenatalisan felismert súlyos vesefejlődési rendellenességek sikeres csecsemőkori korrekciója – megbeszélés 2 eset kapcsán

Máttyus István dr.¹, Kálmán Attila dr.¹, Hajdú Júlia dr.², Kis Éva dr.¹, Várkonyi Ildikó dr.¹, Nyitrai Anna dr.¹, Györke Tamás dr.³, Vörös Péter dr.¹

¹ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

² Semmelweis Egyetem, I. Sz. Nőgyógyászati Klinika

³ Semmelweis Egyetem, Radiológiai Klinika

Intrauterin elvégzett ultrahang segítségével a vese fejlődési rendellenességek többnyire a 20. gestációs hét körül jól felismerhetők. Jelentősebb



tágulattal járó elváltozások esetén felmerül az igény hogy a vese mielőbbi kezelésének céljából a magzat a terminus előtt több héttel szülessen meg. A születés időpontjának jelentősebb előrehozatala a koraszülöttséggel kapcsolatos veszélyeket növeli. Ha a veserendellenességgel született újszülöttnél az első életnapokban elkezdjük a kivizsgálást és időben elvégezzük a megfelelő beavatkozásokat, súlyos elváltozások is korrigálhatók. Első betegünkönél a 18. gestációs héttől észlelték kétoldali súlyos hydronephrosist, hydroureterét, ureterokelét. A szülőknek abortuszt ajánlottak fel, de nem egyeztek bele. A gyermek 37 hétre született 2620 g súllyal. Három beavatkozást végeztünk: első életnapon kelebemetszést, 3 hónaposan jobb felső heminephrectomiát, 8 hónapos korban jobb ureter reimplantációt. 18 hónapos korára csak enyhe kétoldali veseüreg-rendszeri és uretertágulata maradt normális veseparenchymával és vesefunkciós értékekkel, kezelést nem igényel. Másik betegünkönél az intrauterin 24. héttől látszott jelentős bal oldali hydronephrosis vékony veseállománnyal, a másik vese ép volt. A progresszív tágulat miatt a szülész koraszülést indokolt és a 33. héten 1990 g súllyal császármetszéssel világra hozta az újszülöttet. Az első napon pyelaris draint helyeztünk be, 2 hónapos korában pyelonplastikát végeztünk. Féléves korában az operált és az ép vese teljesítménye közel azonos, a tágulat mérséklődött. Ugyanakkor a koraszülés szövődmenyeként kialakult agyvérzés következtében a gyermek pszichomotoros fejlődése jelentősen lelassult. Esteink kapcsán szeretnénk a figyelmet felhívni arra, hogy időben elvégzett megfelelő műtéttel a súlyos vese-húgyúti fejlődési rendellenességek is korrigálhatók, ugyanakkor a születés időpontjának jelentősebb előrehozatala nem indokolt és súlyos szövődmenyekkel járhat.

Folyamatos veseoptóló kezelés (CRRT) alkalmazása a gyermekszív-sebészeti perioperatív ellátásban

Franczia Péter dr., Vojcek Eszter dr., Gál Péter dr., Bereczki Csaba dr.

SZTE, Gyermekklinika

A praerenalis veseelégtelenség kialakulása ismert, gyakori szövődmeny a gyermekszív-sebészeti posztoperatív ellátásban. Az egyre korábban és kisebb testsúly mellett elvégzett korrekciós műtétek a veseoptólási technikai kivitelezésében is kihívást jelentenek, hiszen a nemritkán hypoplasziás bal kamra miatti alacsony perctérfogat, rossz mesenterialis keringés miatt a peritoneális dialízis hatékonysága erősen korlátozott, míg a hagyományos hemodialízis eljárások volumenváltozásait az instabil keringésű betegek rosszul tolerálhatják.

A szerzők két congenitalis vitiumos csecsemő posztoperatív ellátása során alkalmazott CRRT (Continuous Renal Replacement Therapy) kezelés tapasztalatairól számolnak be. Az első esetben kettős kiáramlású univentricularis kamra, a nagyerek teljes transzpozíciója, hypoplasziás aortaív, a második esetben tüdővéna teljes transzpozíciója miatt elvégzett szívűtműtét után került sor CRRT-re. Az eljárást a betegek mindkét esetben jól tűrték, és a kezeléssel a kitűzött célt, a betegek folyadékretencióját és azotaemiáját a várt mértékben sikerült csökkenteni.

Komplex uroterápia alkalmazása a gyermekkori alsó húgyúti funkcionális tünetek (LUTS) kezelésében

Sándor György dr., Juhász Zsolt dr., Oberitter Zsolt dr.

Vizelési Tréning Program; Pécs, Szekszárd, Kaposvár, Hódmezővásárhely

A gyermekkori funkcionális hólyagműködési zavarok (lower urinary tract symptoms, LUTS) tünetei a húgyhólyag telődési fázisában és/vagy a vizeletürítés szakaszában jelentkezhetnek. A komplex uroterápia a változatos tünetekkel (gyakori vizeletürítés, sürgető késztetések, inkontinencia, ismétlődő húgyúti fertőzések) megjelenő betegség hatékony kezelési

módszere. Az előadásban a módszerrel szerzett tapasztalatainkat és eredményeinket ismertetjük.

A Vizelési Tréning Programban (VTP) 2005-2013 között 563 (310 lány – 253 fiú, átlag életkor: fiú: 8,7 év, lány: 9,15 év) gyermeket kezeltünk a LUTS különböző tünetei, leggyakrabban a vizeletinkontinencia miatt. Az átlagos kezelési idő 14,97 hónap volt. A komplex terápia központi eleme a medencefenéki izomzat-diszfunkció megszüntetése bio-feedback kondicionálás során. A hólyagműködési zavar kontrolljára esetenként gyógyszeres kezelést is alkalmazunk. A komplex uroterápia része a társuló és következményes pszichés zavarok szűrése és kezelése is. A gyermekek állapotának ellenőrzésére és a kezelés támogatására online alkalmazásokat fejlesztettünk (tüneti kérdőív az állapotváltozás követésére, szakorvosi konzultációs lehetőség). A betegség tüneteinek korai felismerését internetes szűrő kérdőív segíti.

Eredmények. Tapasztalataink alapján a komplex uroterápia a LUTS minden formájában alkalmazható kezelési módszer. A multidiszciplináris megközelítés (gyermek-nephrológia, sebészet, pszichológia, fizioterápia) növeli a kezelés hatékonyságát.

Metabolikusan egészséges elhízott fenotípus: igazolható-e ez a koncepció gyermekpopulációra az IDEFICS tanulmány alapján?

Kovács Éva dr., Erhardt Éva dr., Nagy Péter dr., Molnár Dénes dr.

Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, Gyermekgyógyászati Klinika, Pécs

Bevezetés. Az IDEFICS (Identification and prevention of Dietary and lifestyle-induced health Effects In Children and infantS) 5 éves utánkövetéses tanulmány, mely 8 európai országban mérte fel a gyermekkori elhízást és a hozzájáruló életmódi, illetve kockázati tényezőit 2-10 éves gyermekeken. Egyre több irodalmi adat támasztja alá, hogy – bár az elhízás metabolikus kockázattal jár a szív-érrendszeri betegségek kialakulása szempontjából – beazonosítható egy ún. metabolikusan egészséges (ME) elhízott fenotípus, akinél paradox módon ez a kockázat nem jelenik meg. A jelen vizsgálat célja, hogy igazolja: ebben a fiatal életkorban is azonosítható a ME elhízott fenotípus.

Módszer. Az alapfelmérésbe bevont több, mint 16 000 gyermekből az IOTF kategorizáció szerinti normál súlyú, ill. elhízott gyermekeket vizsgáltuk, kontraszt csoportokként (N: 8453, illetve 890; fiúk aránya: 51,7, illetve 51,2%; életkor: 6,0±1,80, illetve 6,7±1,51 év). A ME alkalmazott definíciója a következő paraméterekre épült: glükóz <5,6 mmol/l, triglicerid <1,13 mmol/l, HDL-koleszterin >1,3 mmol/l; a metabolikus szindróma Cook és Ferranti által alkalmazott határértékeinek megfelelően.

Eredmények. A normál súlyú ME, a normál súlyú nem-ME, az elhízott ME, valamint az elhízott nem-ME gyermekek prevalenciája 67,6%, 22,9%, 5,4% és 4,2% volt. Az elhízott ME és nem-ME gyermekek között szignifikáns, viszont minimális különbség volt derékkörfogat-testmagasság hányados tekintve, de ez a derékkörfogat z-score-ban vagy a bőrredőből Slaughter-egyenlettel számított testzsírtartalomban nem mutatkozott (ANOVA, Scheffe post-hoc teszt). A pulzusszám, az inzulin, a HOMA-index, az LDL-koleszterin és CRP-szint mindkét súlykategóriában a nem-ME gyermekek esetében magasabbnak bizonyult. Fittségi szint, ill. közepes-intenzív fizikai aktivitás mennyiség tekintetében nem mutatkozott különbség.

Következtetés. A különbség a ME, illetve nem-ME gyermekek között, saját súlykategóriájukon belül antropometriai szempontból nem igazolódott (centrális elhízás teória), viszont laboratóriumi markerekkel kedvezőbb, alacsonyabb krónikus gyulladásszint és megőrzött inzulinérzékenység jellemezte a ME gyermekeket. Vizsgálatunk arra nem tud választ adni, hogy ez konzisztens sajátosság-e, mely végigkíséri az egyén életét, vagy ezekben az esetekben csupán a kockázat időbeni későbbre tolódásáról van szó.



SZABAD ELŐADÁSOK 8. SEBÉSZET II.

Üléselnökök: Réti Gyula dr., Csízy István dr.

Tapasztalataink UH-vezérelt TAP-blokáddal appendectomián átesett gyermekeknél

Szentirmai Réka dr., Márai Katalin dr., Kiss Gabriella dr.

Heim Pál Gyermekkorház, Központi Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Osztály, Budapest

Bevezetés. Az anterolaterális hasfal érzéstelenítését biztosító TAP (Transversus Abdominis Plane) blokk múltja egy bő évtizedre nyúlik vissza. Hazánkban jelenleg széles körben még nem terjedt el. Saját gyakorlatunkban az UH-vezérelt technikát alkalmazzuk. Vizsgálatunkban 1 év sebészeti beteganyagát dolgoztuk fel, melybe appendectomián átesett gyermekeket válogattuk be, akiknél a TAP-blokkot posztoperatív fájdalomcsillapítás céljából alkalmazzuk ($n = 51$). A kontrollcsoportba ($m = 63$) azokat a betegeket választottuk be, akik ugyan ezen műtéten estek át, de regionális fájdalomcsillapításban nem részesültek.

Módszer. A vizsgált időszakban (2012) Sebészeti Osztályunkon 114 gyermeket operáltak akut appendicitis miatt (2-17 éves, 12-86 kg). 51 esetben UH-vezérelt TAP-blokkot szúrtunk posztoperatív fájdalomcsillapítás céljából, 63 esetben betegeinknél ezt a perifériás idegblokkot nem alkalmazzuk, a fájdalomcsillapítást minor, s.e. major analgetikummal biztosítottuk. Vizsgálatunkban a posztoperatív időszakban egyrészt objektív paraméterek közül az alapvető élettani paramétereket mérjük (SO_2 , P), illetve különös figyelmet fordítottunk a posztoperatív fájdalomcsillapító igényre. Szubjektív paraméterként a fájdalomérzetet vizsgáltuk korosztályra bontott fájdalomskálák (NAS és VAS) segítségével.

Eredmény. Azok a betegek, akiknek posztoperatív fájdalomcsillapításként TAP-blokkot szúrtunk, 20/51 (39%) esetben egyáltalán nem igényeltek más fájdalomcsillapítót. Azok a betegeink viszont, akiknél csak szisztemás fájdalomcsillapítást terveztünk a műtétet követően, 58/63 (>92%) esetben igényeltek fájdalomcsillapítást a műtétet követő 6 órában. Vizsgálva a fájdalomérzetet, azt tapasztaltuk, hogy a 12 év feletti korosztályban alkalmazott NAS szerint szignifikánsan ($p = 0,0297$) alacsonyabb a fájdalomérzet a TAP-blokkot kapott csoportban, mint a kontrollcsoportban. Míg a 4-12 év közötti korosztályban alkalmazott VAS szerint nem szignifikánsan ($p = 0,109$), de alacsonyabb a fájdalomérzet a perifériás idegblokkban részesült csoportban. A TAP blokk alkalmazása során szövődményt egy esetben sem tapasztaltunk.

Következtetés. Az UH-vezérelt TAP-blokk könnyen kivitelezhető, biztonságos technika minden korosztályban. A közvetlen posztoperatív időszakban alkalmazása a fájdalomcsillapító igényt jelentősen csökkenti, melyet a betegek elégedettsége is igazolt.

„A nagy imitátor” – komplikált appendicitisről egy esetünk kapcsán

Jermendy Ágnes dr., Vatai Barbara dr., Grozdics Enikő dr., Verebély Tibor dr., Tóth-Heyn Péter dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés. Az appendicitis a leggyakoribb akut sebészeti beavatkozást igénylő kórkép gyermekeknél. A képződiagnosztika és az antibiotikus terápia fejlődésével az appendicitis elvárható túlélése ma 100%. Komplikált appendicitis az esetek 25%-ában fordul elő, ekkor az appendix gangraenosus lehet, perforáció, diffúz peritonitis alakulhat ki, esetlegesen hasi tályog képződhet. A komplikált appendicitis kialakulásának ismert rizikófaktorai a 72 órán túl fennálló hasi fájdalom.

Esetismertetés. Egy 14 éves nagyfiú esetét mutatjuk be, aki akut légzési elégtelenség, bűzös köpetürítés, 15%-os súlyvesztés miatt került felvételre klinikánk intenzív osztályára. Anamnézisében 3 héttel korábban hányás, subfebrilitás szerepel, 2 hete fokozódó hurutos panaszok, köhögés miatt antibiotikumot szedett, 1 hete folyamatosan lázas és étvágytalan volt. Felvételt követően gépi légzéztámogatás indult, mellkasröntgen-vizsgálat jobb és bal oldali alsó lebeny pneumóniát igazolt, gyulladásos paraméterei jelentősen emelkedettek voltak (CRP 230mg/l, WBC 24,4G/l, neutrophil sejt 88%). Mindemellett kifejezett hasi disztenziót észleltünk, és a hasi ultrahang során jobb oldali subhepaticus és bal oldali paracolicus, valamint a kismedencét kitöltő abszcessus ábrázolódt.

Exploratív laparotomia során a hasüregből 2,5 l pusztult, hasi drain-beültetésre került sor, valamint az ileocecalis régióban egy bélkonglomerátum ábrázolódt, melynek hátterében egy elhanyagolt perforált appendicitis állhatott.

Megbeszélés. A kétoldali pneumonia, mint prezentációs tünet, valószínűleg a peritonitis, abszcessus direkt mellüregi átterjedésének volt a következménye. Mindezt alátámasztja, hogy a hasüregi váladékból és tubusleontásból mikrobiológiai vizsgálat során azonos bélbaktériumok tenyészttek. Irodalmi adatokat áttekintve esetleírásunk az első olyan komplikált appendicitis, melynek során a kórkép transphrenicus átterjedést követően pneumonia és légzési elégtelenség képében jelentkezett. Betegünket másfél hét lélegeztetést, és egy hónap kórházi kezelést követően jó általános állapotban, gyarapodó súllyal adtuk haza. A bélkonglomerátum sebészi revíziója 3 hónap múlva tervezett.

Gyermekgyógyászat határterületei. Endoszkópos antireflux beavatkozásaink hosszú távú hatékonyságának vizsgálata – 12 év eredményei

Kiss András dr., Merksz Miklós dr.

Heim Pál Gyermekkorház Urológia

A gyermekkori vesicoureteralis reflux kezelésének hármas célja van: a) a vesicoureteralis reflux megszüntetése, b) a visszatérő, lázzal járó pyelonephritises epizódok megelőzése, c) a vesekárosodás progressziójának megakadályozása.

137 gyermekben alkalmazzuk a subureteralis reflux gátló anyag injektálását (SDING) 2001. április 1. és 2012. március 31. között. Elsődleges beavatkozásként 180 injektálás történt (43 gyermekben bilaterális VUR volt). SDING sikertelensége vagy a reflux recidívája miatt 25 gyermekben összesen 40 alkalommal történt ismételt eljárás.

A vesicoureteralis reflux egyetlen kezelésre megszűnt 98 gyermek 121 ureterében. Azokkal együtt (13 gyermek), akiknél a VUR csak mérséklődött, de mégis jelentős klinikai javulást észleltünk, a VUR meggyógyítását eredményesnek tekinthetjük 111 gyermek (81,0%) 136 ureterében (75,5%). A gondozás során ezek közül azonban visszatérő pyuriás-lázás epizódok 19, radioizotópos vizsgálattal igazolt további funkcionális károsodás 14 gyermeknél volt kimutatható. Három gyermekben a már kezdeti súlyos vesekárosodás progressziója miatt a vese eltávolítására kényszerültünk, a sikeres antireflux eljárás ellenére. További három gyermekben a sikertelen endoszkópos injektálás miatt nyílt műtétet (uretero-neoimplantatio) korrigáltuk a VUR-t. Másodszorra ismételt endoszkópos injektálás 18, háromszori beavatkozás 6, négyszeri egy gyermekben fordult elő.

A vesicoureteralis reflux kezelésében áttörést hozó endoszkópos eljárás a VUR szinte bármely formájában alkalmazható. Az első beavatkozásra teljes tünet- és panaszmentességet biztosító eseteink magas aránya igazolta, hogy a beavatkozással leggyakrabban kitűzött cél elérhető, tehát a VUR kiküszöbölésével együtt jár a klinikai állapot rendeződése, a képződiagnosztika (ultrahangvizsgálat, szcintigráfia) sem mutatnak ki a veseparenchymán új hegeket.

Gyermekkori maxillofacialis traumatológiai és sebészeti ellátás. Hiánypótló ellátási profil a Heim Pál Gyermekkorházban

Sült Tamás Péter dr.¹, Bogdán Sándor dr.², Novoth Béla dr.¹, Karádi Zoltán dr.³

¹ Heim Pál Gyermekkorház, Sebészeti és Traumatológiai Osztály

² SE Arc-Állcsont- Szájsebészeti és Fogászati Klinika

³ Heim Pál Gyermekkorház, CT/Intervenció Radiológiai Osztály

A gyermeksebészeti és traumatológiai ellátás határterületi kérdése a maxillofacialis sérültek, illetve a maxillofaciális sebészeti beavatkozást



igénylő betegek kezelése, ellátása, gondozása. Az igen speciális, emelkedő számú beteganyag több szempontból kihívást jelent az összetett anatómiai ismeretek és az egyedi műszerek igénye vonatkozásában is. Hazánkban a szájszűkítések száma limitált és elsősorban a felnőttellátásban vesznek részt. Az ellátásból adódó gyógyítási körülmények, feladatok nem alkalmazhatók azonos módon a gyermekek vonatkozásában (altatás, posztoperatív kezelés és gondozás stb.), hiszen a gyermekek nem tekinthetők „kis felnőtteknek”. Nem hagyható figyelmen kívül, hogy a betegek túlnyomórészt nem monotraumatát szenvednek el, társsérüléseik pedig gyermektraumatológiai ellátást igényelnek.

A fenti megfontolások és az élet produkálta hiányosságok következtében kezdtünk el foglalkozni több, mint két évtizede a betegségcsoport ellátásával. Munkánkhoz több intézménytől, elsősorban a SE Szájsebészeti Klinikájától kaptuk meg a teljes körű szakmai és sokszor az eszközök, műszerek vonatkozásában a maximális támogatást.

Beteganyagunkban az arc, a nyak, a száj- és az orrüreg lágyrész-sérülései, a régiók sebészeti elváltozásai (veleszületett rendellenességek, gyulladásos és tumoros elváltozások, korábbi sérülések és beavatkozások esztétikai következményei), a csontos váz törései, valamint a fogak sérülései egyaránt szerepelnek. A komplex és biztonságos ellátást a folyamatosan rendelkezésre álló diagnosztikus lehetőségek (CT, UH, laboratóriumi vizsgálatok), valamint az intenzív, az idegsebészeti, a szemészeti és a fül-orr-gégészeti ellátás egy helyen adott elérhetősége biztosítja. Az ellátás elengedhetetlen kiegészítő eleme az ugyancsak rendelkezésre álló plasztikai sebészeti ellátás.

Előadásunk célja bemutatni széles skálájú maxillofaciális tevékenységünket, hogy ezeknek az egyébként nem túl nagyszámú, de igen speciális, éppen ezért megoldatlan sorsú betegeknek koncentráltan biztosíthassuk a megfelelő szintű szakmai ellátást.

Arcon lévő anyajegyek eltávolítási stratégiái

Novoth Béla dr.¹, Sült Tamás dr.¹, Füle István dr.¹, Szalai Zsuzsanna dr.², Asbóth Dorottya dr.², Noll Judit dr.²

¹ Heim Pál Kórház Sebészet

² Heim Pál Kórház Bőrgyógyászat

Civilizációinkban az arc kinézete meghatározó az egyén saját maga és mások általi megítélésben. Az anyajegyek nagysága, kinézete és elhelyezkedése igen különböző. Az eltávolítást befolyásoló tényezők közé tartozik még a dermatoonkológiai vélemény és a páciens elvárása. A tervezés során egyik tényezőt sem szabad figyelmen kívül hagyni. A szülőkkel és a gyermekkel ismertetni kell a beavatkozás várható nagyságát és eredményét, a lehetséges szövődményeket. Ha több lépéses műtétről van szó tudassuk a lépések számát, a közti eredményeket, a várható végeredményt és a beavatkozások közötti várakozási időt. Minden alkalommal hívjuk fel a figyelmet arra, hogy a műtét heggel jár, mely később sem tűnethető el. A páciens döntse el, mit visel el szívésében? Az anyajegyet vagy a heget. Ismertetjük a lehetőségeket a bőrtranszplantációtól a lebonyolított elváltozásra keresztül az expander beültetésig. Az elért eredmény további javítására szóba jön a mikroszűrt-transzplantáció, kompozit graft átültetés, esetleges heg korrekciók, tetoválások.

Gondolkodásunk előterében azonban mindig a dermatoonkológiai vélemény álljon, mely megmondja, hogy az elváltozás mekkora ép szegéllyel távolítandó el, vagy lehetséges-e a metszés átvezetése az elváltozáson keresztül.

Vesetranszplantáció alsó húgyúti rendellenesség talaján kialakult végstádium veseelégtelenségben szenvedő gyermekekben

Sinkó Mária dr.¹, Kalmár Nagy Károly dr.², Juhász Zsolt dr.³, Bereczki Csaba dr.¹

¹ SZTE Gyermekklinika

² PTE Sebészeti Klinika

³ PTE Gyermeksebészet

Klinikánk beteganyagából 5 beteget mutatunk be, akikenél alsó húgyúti rendellenesség talaján alakult ki a végstádium veseelégtelenség. Közülük hárman már átették a vesetranszplantációt, két betegünk pedig felkerült a transzplantációs listára.

A betegek esetében előzetesen elkészített conduitba, illetve a neurogén hólyagba történt a graft beszájaztatása. A listára vett betegek egyikénél szintén conduit kialakítása tervezett, a másik gyermek neurogén hólyagműködés miatt önkátérezésre szorult. Hólyag-augmentációs műtetre egyik betegünkönél sem került sor. Korábban az alsó húgyúti rendellenességek a vesetranszplantáció relatív kontaindikációját jelentették. Ma már ezek a betegek is esélyt kaptak az életminőségüket jelentősen javító beavatkozásra. A saját tapasztalataink alapján a conduit és a diversio biztosítja a legbiztonságosabb, ellenállás nélküli kiömlést a transzplantált veséből. Ez megakadályozza a vizelet pangást és a következményes, felszálló húgyúti fertőzést, így csökkentve az immunszuppresszív kezelés mellett kialakuló pyelonephritis kockázatát a graftban.

Gyakori, egyszerű kézfejlődési rendellenességek

Füle István dr., Novoth Béla dr., Mikóczi Márió dr.

Heim Pál Gyermekkorház, Sebészeti és Traumatológiai Osztály

A kéz fejlődési rendellenességei témában könyvterjedelmű tanulmányok születtek, ezért jelen előadásban nyilvánvalóan csak a leggyakoribb veleszületett rendellenességeket tudjuk vázlatosan érinteni. Nem tudunk kitérni a komplex, mind anatómiájában mind ellátásában bonyolultabb formákra. Osztályunkon az utóbbi tíz évben 470 műtétet végeztünk ilyen betegségek miatt a következő eloszlásban: pollex flexus congenitus (150 műtét), lefűződési barázdák (40 műtét), diplikációk (60 műtét), syndactylia (150 műtét), illetve ezek kombinációi (70 műtét). Az előadásban ismertetjük a vázlatos műtéti megoldásokat, azok ideális időpontját, a várható eredményt és kitérünk szövődményeinkre is.

Neutropeniás enterocolitis sebészeti vonatkozásai gyakorlatunkban

Wéber Gabriella dr., Karsza Levente dr., Almási György dr., Péter György dr., Székely Emőke dr.

Fővárosi Önkormányzat Heim Pál Gyermekkorház, Madarász utcai részleg

Bevezetés. A neutropeniás enterocolitis vagy más néven neutropeniás typhlitis, életveszélyes szövődménye a súlyos neutropeniával járó immunhiányos kórállapotoknak, melyben a vékonybél alsó és a vastagbél felső szakaszának fekélyes gyulladása, necrosisa észlelhető. Leggyakrabban hemato-onkológiai kezelés alatt álló betegeknél, intenzív kemoterápiás kezelést követő alacsony fehérvérsejt számmal járó periódusokban alakul ki. A pontos patogenezis nem teljesen tisztázott. A kórkép incidenciája leukémiás esetekben 0,3–6,5%. Az elhalt bélszakasz műtéti eltávolítása mellett is a mortalitási ráta 23%.

Beteganyag és módszer. Retrospektív vizsgálatunk során 2009. január és 2014. január között a Madarász utcai Gyermekkorház Onko-Haematológiai Osztályán újonnan diagnosztizált, illetve recidíva miatt, citosztatikus terápiában részesülő gyermekek klinikai adatait dolgoztuk fel. 75 betegből 3 gyermeknél (2 fiú, 1 lány) jelentkezett az alapbetegség, illetve a kezelés szövődményeként neutropeniás enterocolitis. Leleteik megfeleltek az alábbi, nemzetközi irodalomban elfogadott, szigorú diagnosztikai kritériumoknak: hasi fájdalom, 500/μl alatti abszolút neutrophilszám mellett, képalkotó vizsgálattal igazolt belfal megvastagodás (belfal- vastagság >4 mm) vagy belfalban leírt pneumatosis.

Eredmények. Mindhárom esetben az elvégzett széklettenyésztés és hemokultúra-vizsgálat negatív volt. 2 esetben alsó tápcsatornai vérzést észleltünk, ebből egy esetben a profúz GI-vérzés volt a vezető tünet, mely végül sebészi beavatkozást tett szükségessé. Ennek során az érintett coecumot rezezáltuk, majd primer anastomosist készítettünk. A gyermek a műtét után felépült. A másik két esetben azonban a konzervatív terápia ellenére sepsis majd sokszervi elégtelenség alakult ki.

Következtetések. Prospektív randomizált vizsgálatok mindezekig ezt a kórképet illetően nem állnak rendelkezésre. A kezelés alapvetően konzervatív. Peritonitisszel, perforációval vagy súlyos vérzéssel járó szövődményes esetekben műtéti beavatkozás szükséges, fontos, hogy ilyen esetben a teljes érintett bélszakasz eltávolításra kerüljön. A helyes műtéti indikációban kulcsfontosságú a korai diagnózis.



SZABAD ELŐADÁSOK 9.

IMMUNOLÓGIA. ONKOLÓGIA

History and new perspectives in immunosuppressive treatments in childhood

Weber, Lutz (Köln)

A gyermekreumatológiai indikációban alkalmazott biológiai terápiák mellékhatásai

Constantin Tamás dr.

Simmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A juvenilis idiopathias arthritis (JIA) terápiája során lokális vagy szisztémásan alkalmazott szteroidkészítményeket, immunmoduláns gyógyszereket, illetve biológiai terápiákat alkalmazhatunk. A biológiai terápiák biotechnológiai úton előállított, többnyire fehérje természetű makromolekulákat tartalmazó készítmények, amelyek az immunrendszer káros működését szabályozó útvonalak célzott befolyásolásán keresztül hatnak. A hatékonyság mellett a biológiai terápiák nagy biztonsággal alkalmazhatóak, az észlelt mellékhatások többnyire enyhék.

Etanercept esetében, amely a legnagyobb számban alkalmazott biológiai terápia gyermekkorban, 0,05–0,2 mellékhatást tapasztaltak/beteg/év. A mellékhatások gyakoriság nem nő a kezelés hosszával. A fertőzések között elsősorban banális infekciókat jelentettek, a valóban súlyos fertőzés igen ritka. A fertőzések között előfordult varicella infekció, ezért a kezelés megkezdése előtt javasolt kontrollálni a beteg szerostátusát és lehetőség szerint a varicellafertőzésen át nem esett betegeket immunizálni. A TNF-gátló terápiák elméletileg növelik a tuberculosus fertőzések kockázatát, a valóságban azonban gyermekkorban alkalmazás mellett extrém ritka mellékhatásnak tekinthető. Hazánkban, ahol kötelező a BCG oltás, a látens tbc szűrésére kevésbé alkalmas a Mantoux-teszt, ezért inkább előnyben részesítjük a Quantiferon-tesztet. A nem infektiós mellékhatások között kell megemlíteni, hogy beszámoltak újonnan jelentkező Crohn betegségről és uveitisről is, azonban nem egyértelmű, hogy a kezelés indukálta tényleges mellékhatással állunk-e szemben. Az FDA egy figyelmeztetést adott ki, hogy biológiai terápiák alkalmazása mellett daganatos megbetegedéseket jelentettek. A regiszter adatok elemzése alapján megállapítható, hogy eddigi tudásunk szerint az összes tumoros betegség kockázata valójában nem magasabb, mint az átlag gyermekpopuláció kockázata, az észlelt tumorok közül a lymphomák aránya ugyanakkor magasabb volt, mint amit az országos incidencia adatok alapján várnánk.

Raynaud-jelenség gyermekkorbanGaran Diána dr.¹, Clare Pain dr.², Foeldvari Ivan dr.¹, Constantin Tamás dr.¹¹ Simmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika² Department of Rheumatology, Alder Hey Children's NHS Foundation Trust³ Hamburger Zentrum für Kinder- und Jugendrheumatologie, Lehrbereich des Asklepios Campus der Simmelweis-Universität, Budapest, An der Schön Klinik Hamburg Eilbek

A Raynaud phenomenon (RP) az első tünete lehet kötőszöveti betegségeknek, különösen a gyermekkorban szisztémás sclerodermának (61–70%), vagy szisztémás lupus erythematosusnak (~30%), kevert kötőszöveti betegségeknek (58%), juvenilis dermatomyositisnek (16%), ugyanakkor előfordulása egészséges iskolások között is az elérheti akár a 15%-ot is. A primer és szekunder formák elkülönítésében az anamnézis, fizikális vizsgálat, kapillármikroszkópia, akut fázis fehérjék, ANA státus segít. A RP-nel rendelkező egyének rendszeres követése, alarm jelek észlelése kulcsfontosságú a scleroderma korai diagnózisa érdekében.

Egyelőre nincsen publikálva ajánlás a gyermekkorban RP kivizsgálását, követését, kezelését illetően, továbbá a primer és szekunder formák elkülönítésére. Ennek érdekében az Európai Gyermekreumatológiai Társaság

Üléselnökök: Garami Miklós dr., Velkey György dr.

Scleroderma Munkacsoportja, amelynek a Tűzoltó utcai Gyerekklinika is tagja, kidolgozta a minimum diagnosztikus standardokat. A javasolt kivizsgálási és követési metódust ismertetjük az előadás során.

Javaslatok rövid összefoglalása:

- Minden Raynaud tünetes beteg ANA szűrése és kapillármikroszkópiás vizsgálata javasolt.
- Minden ANA pozitív beteg további scleroderma specifikus autoantitest profilját meg kell határozni (anti-SCL-70, anti-topoizomeráz I, anti-centromer antitestek). Amennyiben a betegnek szisztémás autoimmun betegségre utaló egyéb tünete is társul a RP-hez vagy specifikus autoantitest pozitívítást észlelünk, az adott betegség ajánlásainak megfelelően kell folytatni a kivizsgálást.
- Ha a beteg kizárólag ANA-pozitív és a kapillármikroszkópiás vizsgálat is scleroderma mintázatot mutat, de nincsen egyéb tünete, 3 havonta javasolt kontrollálni. Az ANA-pozitív, kapillármikroszkópia és specifikus antitest negatív egyéneket elégséges 6 havonta újravizsgálni.
- Az ANA-negatívak követése 6 havonta szükséges a kapillármikroszkópia eredményétől függetlenül is.

Konklúzió: További, nagy esetszámú prospektív vizsgálatok szükségesek a konszenzus javaslat validitásának meghatározásához.

Újszülöttkori mellékvese-eltérések

Nyitrai Anna dr., Várkonyi Ildikó dr., Kis Éva dr.

Simmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

A perirenalis térben lévő mellékvesék ábrázolása az újszülöttek hasi ultrahangvizsgálatának szerves része. A mellékvesék legtöbbször jól ábrázolhatók, jellegzetes alakjuk és szerkezetük van, pár napos korig a kéreg és velőállomány is elkülöníthető. Egyértelműen ábrázolható a kiegyensúlyozott mellékvese, mely az azonos oldali vese dystopias, ectopias elhelyezkedésére, vagy hiányára utal.

Újszülöttkorban a leggyakoribb eltérés a mellékvesevérzés, mely lehet egy- vagy kétoldali. Kialakulásának hátterében több kóroki tényező állhat. A vérzés szerkezete, ultrahangon látott képe az eltelt idő függvényében változik.

A mellékvesékből indul ki a leggyakoribb extracranialis solid gyermekkorban tumorok, a neuroblastomák egy része. Ezeket sokszor nehéz elkülöníteni konsolidálódó mellékvesevérzéstől, illetve a veséből kiinduló Wilms-tumortól. A neuroblastomák cysticus jellegűek is lehetnek, ezek friss mellékvesevérzéshez hasonlíthatnak, nagyobb kiterjedés esetén egyéb cystosus terimektől is elkülönítendő.

2006 és 2013 között 90 újszülött mellékvese régiójában találtunk eltérést ultrahangvizsgálattal. Néhány ritkább eset bemutatásával a mellékvesék ultrahangvizsgálatának jelentőségére szeretnénk felhívni a figyelmet.

Gyermekkorban thrombosisok a klinikai gyakorlatban

Tiszlavitcz Lilla dr., Fige Anita dr., Bartyik Katalin dr., Bereczki Csaba dr.

SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika

A gyermekkorban előforduló thrombosisok száma az utóbbi években megszorozódott. A háttérben számos ok húzódhat meg. Az öröklött thrombophilia eltérések mellett hajlamosító tényezőként jelentős szerepet játszik az antikoagulánsok szedése, az obesitas, a csökkent fizikai aktivitás és ugyanakkor a fokozott fizikai igénybevétel is. A hematológiai betegségeknél az alapbetegség, a citosztatikus kezelés (asparaginase adása), illetve a lokális okok közül a centrális vénás vagy a port-a-cath katéter használata emelendő ki.

Előadásunkban a SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinikán 2005-2013 között Onko-hematológiai Osztályunkon előforduló eseteinket, tapasztalatainkat összegezzük. A malignus alapbetegség miatt kezelt gyermekek közül 6 esetben észleltünk thromboticus szövődményt. Öt esetben



akut lymphoid leukaemia volt az alapbetegség, egy esetben non-Hodgkin-lymphoma. A thrombosis helye szerint sinusthrombosit, alsó végtagi mélyvénás thrombosit és vena jugularis thrombosisokat láttunk. A nem-malignus betegek közül az esetek nagy részét alsó végtagi mélyvénás thrombosis képezte. Ezen betegeknél rizikótényezzőnek tekintettük a pozitív családi anamnézist, az obesitást (BMI alapján), a csökkent fizikai aktivitást, a dohányzást, a traumát és az orális fogamzásgátló szedését. Betegeink kis részében felső végtagi thrombosis alakult ki, a többségénél fokozott fizikai megterhelés igazolódott. A thrombophilia vizsgálat nem minden betegnél volt kóros eredményű.

Előadásunkban a hajlamosító tényezők, a diagnosztika, a kezelés mellett a dél-alföldi régióban talált thrombophilia eltéréseket szeretnénk bemutatni.

Kalandozások az összejtterápia világában

Kriván Gergely dr., Kállay Krisztián dr., Benyó Gábor dr.

A diffúzió súlyozott MRI szerepe a gyermekkori neuroblastomák diagnosztikájában és követésében

Varga Edit dr.¹, Szabó Ádám dr.², Hauser Péter dr.¹, Garami Miklós dr.², Rudas Gábor dr.¹

¹ Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

² Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ

Bevezetés. Jelenleg a gyermekkori neuroblastomák diagnosztikájában és követésében a kontrasztanyag CT-vizsgálat az elfogadott módszer, mely nagy sugárterheléssel jár, és nem ad információt a tumor viabilitásáról.

Cél. Az MR-vizsgálat és a DWIBS (Diffusion-weighted whole-body imaging with background body signal suppression) mérés hatékonyságának felmérése gyermekkori neuroblastomák diagnosztikájában és követésében, valamint kimutatni, hogy a diffúzió szenzitívebb, mint a kontrasztanyag MR-mérések.

Módszer és beteganyag. 29 hasi neuroblastomás gyermeket vizsgáltunk DWIBS méréssel kiegészített MRI-vel. 158 MR vizsgálatot végeztünk Philips Achieva 3.0T MR készülékkel. A diffúziós mérések különböző b-értékekkel történtek ($b = 0, 800, 1300 \text{ mm}^2/\text{s}$). Vizsgáltuk a vizuális benyomás pontosságát a diffúziós és a kontrasztanyag MR-mérések esetén.

Eredmények. Eredményeink azt mutatják, hogy csupán a vizuális benyomás alapján megbecsült diffúzió közel 100%-os szenzitivitású és >95%-os specifikitású. Azt találtuk, hogy a diffúzióknak nagyon jó a negatív és pozitív prediktív értéke. A neuroblastomák többsége csak kis mértékben halmozza a kontrasztanyagot és a metastasisok/recidívák jobban ábrázolódnak a diffúziós mérésen.

Következtetések. A neuroblastomák esetén az MR vizsgálat kiváló szenzitivitású és specifikitású, nem jár sugárterheléssel és elkerülhető a magas rizikójú CT kontrasztanyag adása. A diffúzió vizuális értékelése időtakarékos módszer, emiatt a mindennapi gyakorlatban kiválóan használható. A DWIBS nemcsak a neuroblastomák diagnosztikájában, hanem a metastasisok és recidívák kimutatásában is igen érzékeny módszer. Véleményünk szerint, a közeljövőben az MR és a diffúzió kiválthatja a kontrasztanyag CT-vizsgálatokat és a kontrasztanyag MR-méréseket a neuroblastoma vizsgálati protokolljában. A vizsgált betegek kis száma miatt hipotézisünk igazolására további vizsgálatok szükségesek a jövőben.

ALK inhibitor alkalmazása gyermekkori inflammatorikus myofibroblastos tumorban

Bánusz Rita dr., Csóka Monika dr.

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Előadásunkban egy 11 éves kislány esetét mutatjuk be, akinek panaszai 2010 januárjában kezdődtek jobb csípőtáji fájdalommal, sántítással. Az elvégzett reumatológiai, sebészeti, valamint röntgenvizsgálatok a tünetek hátterében kórokat igazolni nem tudtak. Panaszai perzisztáltak, fogyott, ezért MR-vizsgálat történt, mely az os ileum területén egy scleroticus szegélyű liticus folyamatot írt le, és krónikus gyulladás lehetőségét vetette fel. Az etiológia tisztázása céljából feltárási biopszia történt, mely inflammatorikus myofibroblastos tumort (IMF) igazolt. A benignus szövettani kép miatt elsőként műtéti ellátás történt, azonban a fo-

lyamat lokalizációja és infiltratív terjedése miatt radikális műtéti eltávolítás nem volt kivitelezhető.

Tekintettel a gyermek tovább romló általános állapotára, perzisztáló fájdalomra, a tumor infiltratív viselkedésére és a kontroll-MRI-n látott egyértelmű progresszióra, a benignus szövettan ellenére is kemoterápiás kezelés mellett döntöttünk. Összesen három, prednisonnal is kiegészített VAC-blokkot követően a rossz terápiás válasz miatt a további kemoterápiás kezelést felfüggesztettük.

Mivel nemzetközi irodalmi adatok alapján az IMF-ek jelentős hányada ALK-pozitív, ezért ilyen esetekben ALK-inhibitor adása hatásosnak bizonyulhat. ALK1 FISH vizsgálatával betegünkönél is igazolni tudtuk a tumor ALK-pozitivitását. Ezután indikáción kívüli alkalmazásban, egyedi méltányossággal, a gyermek számára ALK-inhibitor (crizotinib) adását engedélyeztettük.

A kezelés megkezdését követően a gyermeknél egyértelmű, rohamos klinikai javulás volt látható, fájdalmai csökkentek, folyamatos fájdalomcsillapító igénye megszűnt. A 6 héttel a terápia kezdete után elvégzett kontroll-MR-vizsgálat a tumor méretében közel 30%-os regressziót igazolt.

Felnőttkori daganatos betegségekben (jelen esetben tüdőrák) törzskönyvezett célzott terápiák ritka gyermekkori daganatokban (IMF, ALCL) is hatékonyak lehetnek, amennyiben ezek a daganatok hordozzák a szükséges terápiás célpontot. Ilyen esetekben egyedi engedéllyel betegek is hozzájuthatnak a szükséges kezeléshez, mely életminőségüket jelentősen javíthatja, akár gyógyulásukhoz is vezethet.

Sikeres autológ haemopoeticus összejt-transzplantáció súlyos, terápiarezisztens Crohn-beteg gyermekekben

Szabó Dolóresz dr.¹, Kriván Gergely dr.², Kállay Krisztián dr.², Benyó Gábor dr.², Kovács Lajos dr.¹, Krikovszky Dóra dr.¹, Arató András dr.¹, Veres Gábor dr.¹

¹ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

² Egyesített Szent István és Szent László Kórház, Budapest

Bevezetés. A Crohn-betegség a tápcsatorna bármely szakaszát érintheti, ritka esetben extraintestinalis manifesztációként a légutak érintettsége, ennek következtében akár súlyos fokú szűkülete is kialakulhat. Kezelésében az infliximab jelentős áttörést jelentett, de sajnos, a mindennapi gyakorlatban találkozunk olyan betegekkel, akik a kombinált immun-suppresszív terápia ellenére, beleértve a biológiai terápiát is, nem kerülnek remisszióba. Ezekben az esetekben új esélyt jelenthet az összejt-transzplantáció. Eseteinkben autológ haemopoeticus összejt-transzplantációt végeztünk (Szent László Kórház) súlyos Crohn-beteg gyermekeknek.

Esetbemutatók. D.E. 15 éves fiúgyermeknél súlyos Crohn-betegséget (PCDAI: 82,5) kórmisztünk 2008 februárjában. Az összejt-transzplantáció megelőző 3 évben alkalmazott kombinált szteroid- és immun-suppresszív, többszöri anti-TNF-alfa kezelés ellenére tartós remisszióba nem került. A szülő kezdeményezésére, a folyamatosan aktív betegsége miatt 2011 júliusában autológ összejt-transzplantáció mellett döntöttünk. 2011 augusztusában a sikeres autológ összejt-transzplantációt követően betegsége remisszióba került. Az összejt-transzplantáció kapcsán súlyos hepatolienalis candidiasis zajlott, ami a kombinált antifungális kezelés mellett szanálódott. Egy év teljes panaszmentességet követően azonban 2012 nyarán Crohn-betegsége ismét fellángolt, de relapszusa konzervatív terápiás kezelésre lényegesen jobban reagáló formában zajlott.

T.I. 4 éves lánygyermeknél 1,5 éve diagnosztizáltunk Crohn-betegséget. Kizárólagos enterális táplálás, majd kombinált immun-suppresszív terápia mellett a gyermeknek inspiratorikus stridora jelentkezett. Laryngoscopia, bronchoscopia során subglotticusan elhelyezkedő, körkörös gyulladásos szűkület igazolódott. Kezelését szisztémás szteroid és anti-TNF-alfa terápiával egészítettük ki, de légúti panaszai fokozódtak, így két infliximab kezelést követően kontroll-bronchoscopia történt, mely a légúti érintettség progresszióját igazolta. A gyermek súlyos állapotára való tekintettel autológ haemopoeticus összejt-transzplantáció mellett döntöttünk, mely sikeresen megtörtént 2013 decembereében. Az összejt-transzplantációt követően Crohn-betegsége – beleértve a légúti tüneteit is – jelentősen javult.

Összegzés. Tudomásunk szerint hazánkban még nem végeztek perifériás összejt-transzplantációt terápiarezisztens Crohn-betegségben. Eseteinkkel szeretnénk volna felhívni a figyelmet erre a kezelési alternatívára válogatott, súlyos esetekben, azonban a tapasztalatunk és irodalmi adatok alapján ez sem jelent minden esetben végleges gyógyulást.



PanCareSurFup daganatbetegségből gyógyult gyermek és kamasz túlélők követéses vizsgálata – figyelemfelhívás

Bárdi Edit dr., Lars Hjorth dr., Stanislaw Garwicz dr., Roderick Skinner dr., Riccardo Haupt dr., Desiree Grabow dr., Julianne Byrne dr., Eva Frey dr., Leontien Kremer dr., Paola Pisani dr., Gill Levitt dr., Claudia Kuehni dr., Florent de Vathaire dr., Mike Hawkins dr., Momcilo Jankovic dr., Ruth Ladenstein dr., Eva Steliarova-Foucher dr.

Markusovszky Teaching Hospital, Hungary, Lund University, Sweden, Newcastle University, UK, Istituto Giannina Gaslini, Italy, University Medical Center Mainz, Germany, Boyne Research Institute, Drogheda, Ireland, St. Anna Children's Hospital, Vienna, Austria, Academic Medical Centre, Amsterdam, The Netherlands, Università Degli Studi di Torino, Great Ormond Street Hospital, UK, University of Bern, Switzerland, Institut Gustave Roussy, France, University of Birmingham, UK, Fondazione MBM, Monza, Italy, SIOPE, Belgium, International Agency for Research on Cancer, Lyon, France

Bevezetés. Az elmúlt 40 évben a gyermekkori daganatok prognóza drámaian javult. A gyermekek visszaesés mentes 5 éves túlélése megközelíti a 80%-ot a fejlett országokban. A gyógyultak prevalenciája 1:750. A daganatbetegségből gyógyult tartós túlélők epidemiológiai adatai hiányosak Európában, de számukat 300 000–500 000 közöttinek becsülik. Va-

lójában szignifikáns különbség van mind a túlélésben, mind a gondozásban a különböző európai országokban. A jelenleg folyó észak-amerikai kutatások azt igazolták, hogy a késői komplikációk gyakorisága nő a követési idő előrehaladtával és nincs bizonyíték arra, hogy eléri a csúcst. Néhány késői komplikációja a kezelésnek krónikus betegséghez vagy rokkantsághoz vezet és ezért jelentős teher mind az egyénnek, mind a családnak, mind az egészségügyi rendszernek, mind a társadalomnak. A mellékhatások korai felismerése és kezelése lehetőséget teremt arra, hogy a túlélők életminőségét javítsuk.

Cél. Az előadás célja, hogy a gyermekkori daganatbetegség miatt korábban kezelt, jelenleg közel felnőttkorú betegeket gongozó orvosok tájékoztatása a pályázatról. A kutatás célja: késői túlélőket tartalmazó össz-európai és magyarországi adatbázis létrehozása. Ezt az adatbázist olyan kutatási célokra szeretnénk használni, hogy felmérjük milyen mértékű a túlélők között a súlyos kardiotoxicitás, második malignitás, illetve a késői mortalitás.

Módszer. A klinikai és országos tumor regiszterek adatai alapján felkutatunk minden daganatbetegségből gyógyult túlélőt. Első lépésben kérdőívvel tájékozódunk a súlyos kardiotoxicitás, második malignitási adatokról a késői túlélők körében. A kiszűrt betegeket gondozásba vesszük.

Kimenetel. A várható haszon, hogy minden daganatbetegségből gyógyult túlélő egységes és jobb gondozásban részesülhet. A magyarországi adatbázissal csatlakozhatunk a PanCareSurFup FP7 EU pályázaton keresztül 15 másik ország adataihoz, és ez lehetőséget teremt további multicentrikus tanulmányok kivitelezéséhez.

SZABAD ELŐADÁSOK 10.

ENDOKRINOLÓGIA. GYERMEKBŐRGYÓGYÁSZAT

Üléselnökök: Soltész Gyula dr., Harmat György dr.

Diabetes mellitus fenotípusa gyermekekben

Horváth Petra dr.¹, Mosztbacher Dóra dr.², Kozári Adrienne dr.¹, Erhardt Éva dr.¹, Soltész Gyula dr.¹, Molnár Dénes dr.¹

¹ PTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika

² Tolna Megyei Önkormányzat Balassa János Kórháza, Gyermekosztály

Bevezetés. Az 1-es (1TDM) és 2-es típusú diabetes mellitus (2TDM), valamint az elhízás gyakorisága az elmúlt évtized adatai alapján növekvő tendenciát mutat gyermekekben is. Az utóbbi években egyre gyakrabban észlelhető, hogy a diabetes mellitus tipizálása időnként nem egyszerű feladat, mivel a gyermekek prezentációs tünetei átfedést mutatnak a két típus között.

Célkitűzés. Klinikánk Diabetes/Endokrinológiai Osztályán, az elmúlt 30 évben kezelt és gondozott diabeteses betegek klinikai jellemzőinek retrospektív vizsgálata, különös tekintettel a MODY előfordulására.

Módszer. Összesen 274 gyermek (126 fiú) vizsgálata történt (átlag életkor $\pm$ SD: 7,8 $\pm$ 4,2 év; kezdeti HbA1c-szint $\pm$ SD: 11,5 $\pm$ 2,6%). Antropometriai mérések és laboratóriumi vizsgálatok adatainak feldolgozását végeztük. A statisztikai analízishez SPSS Windows 15.00 programot használtunk.

Eredmények. A gyermekek 35%-a (n=96) jelentkezett diabeteses ketoacidosisal. Ezek a gyermekek szignifikánsan fiatalabbak voltak a többiek-nél (átlag életkor $\pm$ SD: 6,9 $\pm$ 4,4 vs. 8,6 $\pm$ 3,9; $p < 0,01$). 9 gyermek (3,2%) mutatta a leggyakoribb monogénis diabetestípust, a MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) tüneteit. A diagnózis idején ezen gyermekek életkora szignifikánsan magasabb (átlag életkor $\pm$ SD: 8,7 $\pm$ 5,2 vs. 7,9 $\pm$ 4,1 év; $p < 0,05$), a kezdeti HbA1c-szint szignifikánsan alacsonyabb (átlag HbA1c $\pm$ SD: 6,5 $\pm$ 0,4 vs. 11,4 $\pm$ 2,7%; $p < 0,001$), míg C-peptid szintjük szignifikánsan magasabb volt (átlag C-peptid $\pm$ SD 1,6 $\pm$ 1,0 vs. 0,6 $\pm$ 0,4 ng/ml; $p < 0,001$) összehasonlítva az 1-es típusú diabeteses betegekkel. Autoimmun thyreoiditist 24 gyermeknél (8,7%), míg coeliakiát 27 gyermeknél (9,8%) lehetett diagnosztizálni a gondozás során. Egy – a klinikai tünetek alapján feltételezett – MODY-s gyermeknek volt coeliacája.

Megbeszélés. A tünetek alapján időnként még ma is nehéz pontos diagnózist felállítani a diabetes mellitus típusaira vonatkozóan. Monogénis

diabetesre kell gondolni, ha atípusos 1TDM/2TDM esetén a családban autoszómális domináns öröklődést lehet kimutatni. Ezt genetikai vizsgálattal lehet biztosan diagnosztizálni, mely Magyarországon jelenleg a Debreceni Tudományegyetemen lehetséges. A pontos diagnózis fontos a diabetes mellitus megfelelő kezelésének megválasztása és a késői szövődmények megelőzése céljából.

A modern technológia alkalmazása a diabeteses gyermekek kezelésében: inzulinpumpa és szöveti glükóz monitorozása

Körner Anna dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A Diabetes Control and Complications Trial (DCCT) eredményeinek nyilvánosságra hozatala óta már evidenciának tekinthető, hogy az intenzív terápiával elérhető jobb anyagcsere egyensúly késlelteti a diabetes késői szövődményeinek a fellépését, illetve lassítja progressziójukat. Az intenzív terápia vagy napi többszöri inzulin adásával (multiple daily injections; MDI) vagy a subcutan inzulinpumpa kezeléssel (continuous subcutaneous insulin infusion; CSII) valósítható meg. A CSII-nek az MDI-vel szemben mutatott legfontosabb előnye, hogy míg MDI-ben a bázis inzulin (jó esetben) a 24 óra alatt egyenletes hatású, addig CSII-ben a bázális ráta a diurnális inzulinérzékenységek megfelelően akár óráról órára változtatható. Továbbá, MDI-ben a bólusok száma az étkezések számát behatárolja, ugyanakkor CSII-ben a bólusok száma a kívánt étkezések számához széles határok között illeszthető. Saját vizsgálataink – az irodalmi adatokkal egybehangzóan – igazolták, hogy a pumpakezelés bevezetését követően a gyermekek glikált-Hb-szintje csökkenő napi inzulinszükséglet mellett szignifikánsan csökkent, miközben az akut szövődmények gyakorisága és a betegek testsúlya változatlan maradt.

A vércukorszint-ellenőrzés forradalmasította a diabetesgondozást, lehetővé téve a cukorbeteg számára, hogy rendszeres napi aktivitásuk mellett otthonukban is képesek legyenek vércukor szintjük követésére. Ugyanakkor még a több pontos vércukorprofil is csak pillanatfelvételeket tükröz a folyamatosan változó vércukorszintről, amelyek között a rejtett hyper-, illetve hypoglykaemiás állapotok feltáratlanok maradhatnak. Ez teremtette meg az igényt a folyamatos szöveti cukormonitorozásra



(Continuous glucose monitoring, CGM), amelyet a 90-es évek vége óta hazánkban is egyre szélesebb körben alkalmazunk. A CGM módszernek két formája terjedt el: míg az ún. „vak” monitorozást alkalmazó professzionális CGM az orvos számára teszi lehetővé, hogy az adatok utólagos kiértékelésével tanácsot adjon a terápia módosítására, addig a valós idejű, ún. személyes monitorozás a beteg számára teremti meg – mind a kórosan magas, mind az alacsony vércukorszintre történő – azonnali reagálás lehetőségét. Továbbá a CareLink Internet alapú program segítségével a beteg otthonról is feltöltheti és orvosával megoszthatja a monitorozás adatait. A legtöbb nemzetközi vizsgálat eredményével összhangban saját vizsgálataink is azt mutatták, hogy a valós idejű szenzor viselése szignifikánsan csökkentette mind a hyperglykaemiás tartományban eltöltött időt, valamint a HbA1c-értékeket.

Az elmúlt évtizedben látott látványos technikai fejlődés alapján joggal remélhetjük, hogy a modern cukormonitorozásra alkalmas eszközöknek és az inzulinpumpának egy vezérlő algoritmussal történő összekapcsolása megteremti a lehetőséget a – jelenleg még csak kísérleti stádiumban levő – mesterséges hasnyálmirigynek a klinikai gyakorlatban történő alkalmazására.

Monogénese diabetesek felismerése és gondozása a mindennapi gyakorlatban

Luczay Andrea dr.

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Gyermekekben a diabetes diagnózisakor általában nem okoz problémát a betegség besorolása, hogy 1-es vagy 2-es típusú diabetesről van-e szó. Az esetek 1-2%-ában azonban nem a klasszikus formák jelentkeznek. Magyarországon is lehetőség van a leggyakoribb monogénese diabetesformák diagnosztikájának felállítására, a megfelelő kezelés megkezdésére. Az elmúlt években 5 betegnél diagnosztizáltunk monogénese diabeteset [1 DEND (development delay, epilepsy, neonatal diabetes), 4 GCK (glukokináz) diabeteset].

A DEND szindróma esetében a beteg fiatal életkora (4 hónap a diagnózis), az autoantitest negativitás és a neurológiai tünetek vetették fel a gyanút. A genetikai vizsgálat igazolta a szulfanilurea receptor Kir 6,2 algegenségét kódoló KCJN11 gén mutációját. A 7 hónapos korban megkezdett nagy adag glibenclamid-kezelés mellett széhidrát-anyagcseréje igen kisadag inzulin mellett is stabilizálódott, EEG-eltérései normalizálódtak, lassú pszichomotoros fejlődés indult meg.

A GCK diabetesesek esetében a diagnózis 5–10,5 éves kor között történt. A normál testalkatú gyermekeknel rutinvérvétel kapcsán észlelt hyperglykaemia, az OGTT során igazolt diabetes, az autoantitest negativitás, a 6-7% közötti HbA1c-szint és a családban halmozott előforduló 2-es típusú diabetes volt a genetikai vizsgálat indikációja. A GCK gén mutációk igazolását követően az előírt diéta mellett a betegek széhidrát-anyagcseréje egyensúlyban van, a HbA1c érték a követési idő alatt egyik esetben sem lépte át a 7,0%-értéket. Jelenleg folyamatban van a diabeteses családtagok szűrése.

A monogénese diabetesformák klinikai jellemzőinek felismerése, a diagnózis genetikai megerősítése, az adekvát kezelés megkezdése a betegek és (öröklődő formák esetén) az érintett családtagok esetében elősegíti az anyagcsere stabilizálását, a hosszútávú következmények megelőzését.

Kit kezeljük és kit ne kezeljük? Pajzsmirigyfunkció koraszülöttekben

Halász Zita dr., Szatmári Ildikó dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A megfelelő pajzsmirigyhormon-ellátottság kapcsolata az újszülöttkori halálozással, a postnatalis morbiditással és az újszülött fejlődésével jól ismert. A köldökzsinór vér T4/T4 szintje a gestációs korral szoros korrelációt mutat. A koraszülöttekben az első életheteken jelentkező hypothyroxinaemia két formája ismert, TSH-szint-emelkedéssel járó, átmeneti primer hypothyreosis (TPH) és a csökkent vagy normál TSH-szinttel kísért, úgynevezett koraszülött transziens hypothyreosis (THOP). A prematuritáshoz társuló hypothyroxinaemia legfontosabb okai az anyai és placentális tiroxin ellátottság elvesztése, az éretlen hypothalamus-hypophysis-pajzsmirigy tengely, koraszülött pajzsmirigy állományának csökkent hormontermelő képessége, csökkent jódelellátottság és fokozott jódivesztés, jóde felvételére nem megfelelően alkalmas éretlen pajzsmi-

rigy, a koraszülöttek malnutriciósi állapota és a fentieket súlyosbító, a koraszülöttségre jellemző egyéb tényezők (bronchopulmonalis dysplasia, intraventricularis vérzés, periventricularis leukomalacia) és gyógyszeres kezelés. Igazolt primer hypothyreosis (TPH) pajzsmirigyhormon-subsztitúciós kezelése elengedhetetlen, de napjainban a rendelkezésre álló vizsgálatok adatai nem nyújtanak megalapozott bizonyítékot arra, hogy a hypothyroxinaemia másik formájában, THOP-ban, a pajzsmirigyhormon-kezelés csökkenti-e az újszülöttkori mortalitást, morbiditást és kedvező hatással bír-e az idegrendszer posztnatalis fejlődésére.

A Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekklinikáján végzett kötelező újszülöttkori szűrővizsgálat kapcsán végzett korong TSH-meghatározás eredményeinek áttekintésével a szerző saját adatai alapján számol be a koraszülöttekben észlelhető postnatalis TSH-szint-változás jellegéről.

Pajzsmirigybetegségek gyermekkori 1-es típusú diabetesben

Derzbach László dr., Tóth-Hejn Péter dr., Halász Zita dr., Madácsy László dr., Körner Anna dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Az 1-es típusú diabetes mellitus (1TDM) társulása különféle autoimmun betegségekkel jól ismert jelenség. Gyakorisági sorrendben az autoimmun thyroiditis (AIT), a coeliakia és az Addison-betegség társulásával kell számolnunk. A komorbid állapotok közül előadásunkban az AIT, valamint a hyperthyreosis és az 1TDM együttes előfordulásával kapcsolatos irodalmi ismereteket tekintjük át a gyermek populációban, és bemutatjuk a saját beteganyagunkban előforduló esetek jellemzőit.

Klinikánkon gondozott 526 beteg körében mértük fel a pajzsmirigy-betegségek (hyper- és hypothyreosis) gyakoriságát. A hyperthyreosis előfordulása a nemzetközi adatoknak megfelelően 0,95%-nak bizonyult, míg a hypothyreosis prevalenciája a közölt adatokhoz képest valamelyes alacsonyabbnak (1,9%) mutatkozott. Mindkét betegség kialakulásában az autoimmun patomechanizmus játszza a főszerepet. A szerzők felhívják a figyelmet az autoimmun társbetegségek szűrésének fontosságára diabeteses gyermekekben. Az idejében – gyakran csak szűrővizsgálatok segítségével – felfedezett pajzsmirigybetegség kezelése nemcsak az anyagcsereállapotra van kedvező hatással, hanem biztosítja a gyermekek normális test és lelki fejlődését, amelynek a késői szövődmények megelőzésében is kulcsszerepe van.

A bőrgyógyászati differenciáldiagnosztika haszna a gyermekorvoslásban, különös tekintettel a belgyógyászati betegségek bőrtüneteire és a szindromatológia jelentőségére

Szalai Zsuzsanna dr.

Heim Pál Gyermekkorház Bőrgyógyászati Osztály Budapest

Napjainkra világossá vált, hogy a bőrgyógyászati betegségek hátterében számtalan esetben egyértelmű a belgyógyászati betegségek kóroki szerepe, illetve az is, hogy nem tekinthetjük ezt a diszciplínát határterületi kérdésként. Jó példa erre, hogy a pikkelysömör kezelésében alkalmazott biológiai terápiás szerek nemcsak a bőrt, hanem az ízületi betegséget is gyógyítják, valamint a psoriasisoz társuló krónikus cardiovascularis betegségek rizikófaktorait is befolyásolják. A korábban szívritmus-szabályozó szerként alkalmazott béta-blokkoló kezelés érdaganatokra gyakorolt hatása mára már közismert, és sorolhatnánk a további példákat. A tudomány napról napra rejteget újdonságokat. A genetikusan kódolt örökletes betegségekről korábban azt gondoltuk, hogy befolyásolhatatlanok, azonban új lehetőségek nyíltak például a hyperkeratosis kezelésére, vagy további meglepő és fantasztikus eredményként könyvelhetjük el az örökletes hólyagos betegségek esetében elért génterápiás eredményeket is. A gyermekbőrgyógyász tudománya nem áll meg a bőrbetegségek diagnosztizálásánál. A tünetek mögött mindig a belgyógyászati betegséget kell keresnie, az összetett szindrómákból a genetikai hátteret felderítve, ismerni a szakmai újdonságokat és alkalmazni azokat a koraszülött kortól a felnőttkorig.



A gyermekkori bullous bőrbetegségek határterületi kérdései

Kárpáti Sarolta dr.

Semmelweis Egyetem Bőr-Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika

A bullous kórképek örökletes és szerzett formáiban a bőrtünetek kezelésén túl komoly gondot jelent a társuló betegségek felismerése és gondozása, valamint a primer bőrbetegség szövődményeinek kezelése. A bőrön az intraepidermalis és subepidermalis bullákban és eróziókban az infekciók kialakulása, a másodlagosan fellépő szepszis, valamint a fehérje és vashiány pótlása elsősorban az okilag nem kezelhető, súlyos, örökletes kórképeknél gyakori. Ezen betegekben az orális és esophagealis eróziók, a másodlagos synechiák és szűkületek, a táplálék bevitel és felszívódás nehezítettsége mellett hiánybetegségek kialakulásával és a fejlődés elmaradásával járhatnak. A conjunctiván, corneán képződő eróziók következményei, a hegesezés és perforáció, egyes szerzett hólyagos kórfolyamatok súlyos szövődménye lehet. Mind az örökletes, mind a szerzett, autoimmun bullosisokhoz jellegzetesen társulhatnak egyéb betegségek. Ezek közül kiemelendők a társuló autoimmun és tumoros kórképek. A rosszindulatú daganatok provokálhatják vagy kísérhetik az autoimmun hólyagképződés különböző formáit, és ilyenkor a bullosis mint obligát vagy esetleges paraneoplasticus kísérőbetegség értelmezhető. A gyomor-béltraktus társbetegségei közül kiemelendő a coeliakia, mely a dermatitis herpetiformis kialakulásában oki tényezőként szerepel. Ez a körkép is jól példázza a hólyagos betegségsoport interdiszciplináris ellátásának szükségességét. A társszakmák bevonása a

bullous bőrbetegségek kezelése során fontos, így a gyermekorvossal, genetikkal, diétetikussal, gastroenterológussal, endokrinológussal, szemésszel való együttműködésen túl számos kiegészítő konzultációra szükség lehet.

Ételallergiák bőrgyógyászati vonatkozásai

Szegedi Andrea dr.

Debreceni Egyetem, Bőrgyógyászati Klinika, Bőrgyógyászati Allergológiai Tanszék

Az ételallergia fontos népegészségügyi probléma, gyermek- és felnőttkorban egyaránt előfordul, prevalenciája egyre nő. Az ételallergia számos szervet, leggyakrabban a bőrt, gastrointestinalis traktust, légutakat és cardiovascularis rendszert érintheti, így a tünetek diverz, interdiszciplináris jellege miatt a diagnosztika komoly nehézséget jelenthet a gyakorlott allergológus számára is. Az ételallergia diagnosztikája azért is problematikus, mert a tüneteket gyakran élelmiszer-intolerancia vagy egyéb nem allergiás eredetű reakció váltja. A súlyos, alkalmanként életveszélyes allergiás reakciók ellenére hatékony terápiája nincs, kezelésében csak az allergén elkerülésére és a tünetek mérséklésére van lehetőségünk. Leggyakoribb bőrgyógyászati betegségek, melyek hátterében ételallergia állhat az akut urticaria, kontakt urticaria, kontakt dermatitis és az atopiás dermatitis.

Az előadás a fenti betegségek és az ételallergia kapcsolatát tárgyalja.

SZABAD ELŐADÁSOK 11.

GENETIKA. PULMONOLÓGIA. VARIA

Vékony bazális membrán szindrómás és Alport-szindrómás betegek differenciáldiagnosztikája, új generációs szekvenáló platformon

Kovács Gábor dr., Kalmár Tibor dr., Endreffy Emőke dr., Túri Sándor dr., Iványi Béla dr., Bereczki Csaba dr., Maróti Zoltán dr.

Szegedi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati és Gyermek Egészségügyi Központ, Szeged

Bevezetés. A COL IV nephropathiák (familiális haematuria, vékony bazális membrán szindróma, Alport-szindróma) genetikai hátterében a COL(IV) gén család eltérései állnak. Felnőttekben a glomerularis bazális membrán IV-es típusú kollagénláncát alkotó struktúr fehérjéjét a COL4A3, A4, ill. A5 láncok kódolják együttesen. A funkcionális fehérje mindegyik gén termékéből 1-1 kópiát tartalmaz. Ugyanazon génekben előforduló mutációk számától, illetve az érintett génektől függően a klinikai manifestáció benignus familiális hematuriát (COL4A3, illetve A4 láncok hibája), vagy súlyos tünetekkel járó Alport-szindrómát is okozhat (X kromoszómához köthető XD-AS (85%), autoszomális recesszív AR-AS (14%) autoszomális domináns AD-AS (1%), ezért a korai differenciáldiagnosztika fontos lenne ezen kórképekben. Jelenleg kapcsolt markerekkel lehetőség van a betegséget okozó gén azonosítására, azonban ehhez családi anamnézis, illetve több családtag érintettsége szükséges. Ez a módszer emiatt nem alkalmazható, ha a betegség először fordul elő egy családban, illetve a módszer csak indirekt utalást ad arra, hogy az adott génben esetlegesen kóroki mutáció lehet, de a konkrét mutációt nem azonosítja.

Célkitűzés. Alport-szindróma-gyanús (vesetranszplantált, végstádiumú vesebeteg), vékony bazális membrán szindróma gyanús valamint, ismeretlen genetikai hátterű familiális hematuriás családok új generációs szekvenáló platformon történő mutáció szűrése. Majd a kapott genetikai variánsok bioinformatikai kiértékelése predikciós szoftverekkel (Polyphen-2, SIFT, MutationTaster). Kórokinak ítélt eltérések validálása, és az igazolt variánsok célzott vizsgálata az érintett családokban Sanger típusú szekvenálással.

Eredményeink. Több esetben sikerrel azonosítottuk az Alport- és a vékony bazális membrán szindrómák kialakulásában szerepet játszó mutációkat.

Üléselnökök: Cserháti Endre dr., Súlyom János dr.

A genetikai vizsgálat jelenlegi szerepe a gyermekkori hosszú QT-szindróma diagnózisban és gondozásában

Gyömörei Beáta dr.¹, László Erzsébet dr.², Szepesváry Eszter dr.³, Környei László dr.³, Szatmári András dr.³

¹ Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórháza

² Szent Pantaleon Kórház-Rendelőintézet Dunaújváros

³ Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet

Bevezetés. A hosszú QT-szindróma (LQTS) a kezeletlen betegek körében nagyon magas mortalitású betegség. Mivel hatékony kezelés áll rendelkezésre, nehezen elfogadható, hogy fel nem fedezett és így nem kezelt esetek előforduljanak. A géndiagnosztika ma már túl van a kutatási célú felhasználáson és a nemzetközi ajánlások alapján ma már nem javasolt genetikai vizsgálat nélkül kijelenteni azt, hogy egy gyermek, aki tünetmentes ugyan de szignifikánsan megnyúlt QT ideje van (>480 ms) nem érintett, vagy bizonyítottan hosszú QT-szindrómás beteg első fokú rokona nem érintett csak mert normál EKG görbével rendelkezik.

Módszerek. Retrospektív vizsgálat során áttekintettük az intézetünkben, mint hármas szintű gyermekkardiológiai centrumban diagnosztizált vagy követett LQTS gyermekek kórisméjének alapjait, családi anamnézisének és azt, hogy a betegek, illetve családtagjaik körében milyen arányban történt meg a genetikai vizsgálat.

Eredmények. A szívközpont beteg regiszterében 24 gyermek szerepel LQTS diagnózissal. Betegeinknél 12 esetben 480 ms-t meghaladó cQT idő, 5 esetben 460–470 ms, 3 esetben 450 ms, illetve 4 esetben 450 ms-nál rövidebb cQT idő volt kalkulálható. Torsade de pointes kamrai tachycardiát 2 esetben, csomós T-hullámot 3 esetben észleltünk. Alternáló T-hullám nem fordult elő. A stressz teszt 4 esetben volt pozitív. Syncope 2 esetben stresszre és 3 esetben nyugalomban jelentkezett. Bizonyított LQTS-es családtag 13 esetben, a családban előforduló hirtelen szívhalál 6 esetben segítette a kórismét. 5 esetben a klinikai diagnózist genetikai vizsgálat erősítette meg, 9 esetben kutatási céllal küldött vizsgálatból eredményt nem kaptunk. 10 esetben genetikai vizsgálat nem történt. A családtagok mutáció specifikus genetikai vizsgálata 5 index beteg 8 rokonában történt meg és 54 első fokú rokonnál lenne ez még indokolt.



Következtetés: 1. Betegeink felében a családi anamnézis, egyharmadában az EKG-eltérés és együtödében a klinikai tünetek hívták fel a figyelmet LQTS lehetőségére. 2. Mutáció specifikus genetikai vizsgálat a gyermekek együtödében és az első fokú rokonok egyenlőcsoportjában történt.

Mi zavarja legjobban a táplálékallergiás ± asthmás gyermekek és szüleik életminőségét?

Mezei Györgyi dr., Sereg Dóra dr., Cserhádi Endre dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Gondozott asthmásaink 8,5%-a táplálékallergiás. Az ételallergiások 13%-a anafilaxiás. Az ételallergia a súlyos asthma exacerbációját jelenti. Feltételeztük, hogy az életminőség beszűkül a komorbid táplálékallergia és asthma esetén betegeknek és gondozóiknak is.

Vizsgált alanyok. Asthmás + táplálékallergiás (T+AB) gyermekek szülei n:46, asthmás gyermekek szülei n: 59, asthmás + táplálékallergiás 12 év feletti gyermekek n: 17, asthmás 12 év feletti gyermekek n: 20, táplálékallergiás gyermekek szülei n: 50.

Az alkalmazott kérdőívek: asthma-ra vonatkozó életminőség kérdőív (Juniper), szülőknél: kérdőív: Juniper Pediatric Asthma Caregivers' Quality of Life Questionnaire (PACQLQ). Gyermekek Juniper Asthma Quality of Life Questionnaire (AQLQ) (S) 12 év feletti gyermekeknek standard tevékenységekkel változott. Táplálékallergia életminőség kérdőív szülői kitöltésre: Food Allergy Quality of Life Questionnaire.

Eredmények. A szülő és gyermek érzelmi működése tekintetében negatív irányba tolódik az életminőség asthma-ban a vonatkozó speciális kérdőív szerint, ha komorbid ételallergia áll fenn ($p < 0,05$). A szülők táplálékallergiára vonatkozó életminősége rosszabb asthma nélküli táplálékallergiában, mint az asthma-val komorbid táplálékallergiásoké ($p < 0,05$), különösen az érzelmi és a közösséget érintő doménokban. A 12 év feletti T+AB gyermekek érzelmi életüket illető életminősége rosszabb, mint az asthmás (nem táplálékallergiás) gyermekeké ($p < 0,05$).

Következtetés. A súlyos ételallergia olyan károsodás, mely lényegesen beszűkíti egyik vagy másik fő életaktivitásunkat. A táplálékallergia miatti korlátozottság komplexebb ellátásra, a táplálékallergia különös szempontjainak figyelembe vételére (dietetikai, gasztroenterológiai szempontokra) hívja fel a figyelmet, különösen a kamaszoknál. A betegeknek/gondozóiknak információra van szükségük a különböző élethelyzetekben szóba jövő ételt kerülő stratégiákról, a sürgősségi kezelésről. Képzési (online) programok segíthetik elő ezek megvalósulását.

A pleuropneumoniák kezelésének újabb lehetőségei

Németh Ágnes dr., Jenővári Zoltán dr., Búdi Tamás dr., Szikszay Orsolya dr., Hervay Judit dr.

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika

A pneumoniák 20–60%-ban alakul ki pleuralis folyadékgyülem: a mesothelialis sejtek aktiválódását követően neutrophilek szaporodnak fel. Proteinben gazdag folyadék kerül a pleuraüregbe, melyet a gyulladásos sejtek beáramlása követ. Kialakulása során az első 24–48 órában az exsudatív stádiumban serosus folyadék jelenik meg, mely antibiotikum adásával gyorsan gyógyulhat. A második fibrinopurulens szakban jellemző az exsudatum növekvő viszkozitása, fibrinszálak megjelenése, melyet a 7–10 napon gennyes váladék kialakulása követ, mely stádium során drainage szükséges. Az exsudatum 2–4 hét alatt szervül, nagy viszkozitású empyema alakul ki, mely hetek, hónapok alatt szívódhat fel. Drainage az irodalmi adatok szerint az esetek 5–10%-ában szükséges. A betegség klinikai lefolyása határozza meg a drainage szükségességét: többszörös elhelyezkedés, összenyomott tüdőfél, előzetes punctio pozitív bakteriológiai eredménye, antibiotikus kezelés ellenére leukocytosis és láz továbbfennállása, egyéb kísérő betegség pl. anaemia, hypoalbuminaemia, aspiratio veszélye, folyadék-levegő szint megjelenése, mely felveti bronchopleuralis fistula gyanúját, UH során belső septató, fibrinszálak megjelenése, a kórokozó virulenciája. A felgyülemlett váladék eltávolítására több módszer lehetséges. A beavatkozás célja a folyadék eltávolítása, az adhaesio oldása, a megvastagodott pleurafal felszabadítása nehezen ürülő, többszörösen letakolt folyadékgyülem esetén. A mellkascsovézést követően nehezen ürülő váladék esetén felmerülhet újabb tubus behelyezése, ami általában nem effektív. A fibrinolyticus terápia bevezetése: amely hasznosságát több multicentrikus, kettős vak vizsgá-

lat nem tudta igazolni, akkor javasolt, ha valamilyen ok miatt a thoracoscopy nem végezhető el. Napjainkban a VATS (videóasszisztált thoracoscopy) a választandó eljárás, ami hatásosabb, rövidebb hospitalizációt igényel, alacsonyabb költségekkel járó beavatkozás. Thoracotomia csak azokban az esetekben, ha a thoracoscopy elégtelen, vagy ahol indikált, de nem lehetséges elvégezni.

Előadásunkban Klinikánkon az elmúlt években előfordult pleuropneumoniás betegek VATS technikával történt kezelésének tapasztalatairól számolunk be.

Mellkasi folyadékgyülemmel járó tüdőgyulladásban szenvedő gyermekek ellátásának áttekintő elemzése

Kósik Nándor dr.¹, Bolyos Aranka dr.¹, Papp János dr.², Borbás Éva dr.³

B.-A.-Z. Megyei Kórház és Egyetemi Oktató kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Miskolc

¹ Gyermek-Aneszteziológiai és Intenzív Osztály

² Gyermeksebészeti Osztály

³ Gyermekradiológiai Osztály

Intézetünkben a 2009–2013 végéig terjedő időszakban a területen szerzett tüdőgyulladással kezelt betegek közül 59-nél lépett fel mellkasi folyadékgyülem szövődménye, melyek közül 36 esetben vált szükségessé folyamatos mellüri szívás, illetve egyéb invazív beavatkozás (videóasszisztált thoracoscopy, thoracotomia) elvégzése. Az esetek közel 3/4-ében a betegek életkora 5 év alattinak bizonyult (módusz: 2 év, medián: 3 év), mely alapján megállapítható, hogy a leginkább érintett populáció a kisdetek korcsoportja. Bemutatásra kerül az Intézetünkben pleuropneumonia esetén alkalmazott kezelési séma, mely során mellkasröntgen-, illetve mellkasi UH- (ritkán mellkasi CT) vizsgálat és a klinikum segítségével a mellüri folyamatot nyomon követve dönthetünk a konzervatív kezelés folytatásáról, mellüri szívás indításáról vagy thoracoscopy-thomia elvégzéséről.

Vizsgáltuk az összefüggést az első tünetek megjelenésétől a beavatkozásig eltelt idő hossza és a beavatkozás invazivitásának mértéke illetve a mellüri szívás pre- és posztoperatív ideje közt; a kezelés során alkalmazott empirikus antibiotikum választást a korcsoportonkénti kórokozó spektrum és az utólagos mellüri váladék tenyésztések eredményei tükrében. A mellüri váladék tenyésztések során csupán 39%-ban sikerült kórokozót kimutatni, azonban kiemelő, hogy a vérkép jellege és a gyulladásos laborparaméterek alapján egy eset kivételével a bakteriális eredet egyértelműnek bizonyult.

A videó-asszisztált thoracoscopy-ával (VATS) kezelt eseteink vizsgálat mellett a minimál invazív eljárás bevezetése előtt 5 éves periódust is elemezve vizsgáljuk a technika hatását a gyógyulási idő rövidülésére, és kitérünk Gyermekintenzív Osztályunk pleuropneumonia szövődményeinek ellátásában betöltött szerepére.

Etetési nehézségek cerebriális paresis esetén

Filiczki Gabriella dr.¹, Stadler Viktória², Kelemen Anna²

¹ Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika

² Nemzetközi Pető Intézet

Háttér. Az utóbbi években a korai intervenció hozzáférhetősége, eszköztára jelentősen javult, országszerte elérhetővé vált a korai diagnosztika, bővültek a rehabilitációs beavatkozás lehetőségei, azonban a központi idegrendszeri sérült gyermekek tápláltságának és táplálkozási nehézségeinek felismerésére és terápiájára továbbra is kevés figyelmet fordítottunk a korai intervenció során.

Célkitűzés. A Nemzetközi Pető Intézet Korai fejlesztő és óvodai csoportjaiban mértük fel a gyermekek tápláltságát, táplálkozási nehézségeit, táplálkozási magatartásuk alakulását.

Módszer. A felmérést keresztmetszeti vizsgálat keretében végeztük. A gyermekek tápláltságát percentilis görbék segítségével értékeltük. A táplálkozási nehézségek felmérése a szülőkhöz eljuttatott papír alapú kérdőívek segítségével történt.

Eredmények. 85 gyermek adatait elemeztük. Tápláltságuk felmérése: 47% alultáplált, 33% kórosan sovány, 10% túltáplált, 5% kórosan elhízott, 43% tápláltsága normáltartományon belüli. Táplálkozási zavart



vizsgálva (nyelészavar, rágászavar, nehezített harapás, nyelvmozgászavar, száj nyitás-zárás zavara stb.) a gyermekek 29%-nak (25 fő) volt táplálkozási zavara, 12 esetben izolált evési zavart, 13 esetben halmozott problémát találtunk. Cerebrális paresis típusa szerint elemezve a táplálkozási zavart, az athetoticus gyermekek 100%-nak jelent problémát az evés, az ataxiások 55%-nak, spasztikus gyermekek 30%-nak, hypotonias gyermekek 22%-nak. A táplálkozási zavart összevetve a tápláltsági állapottal, azt tapasztaltuk, hogy az evési problémákkal küzdő gyermekek csupán 28%-a normális tápláltsági.

Következtetések. A gyermekek több mint felének nem megfelelő a tápláltsága, az alutápláltság gyakrabban előforduló probléma, mely szoros összefüggésben áll a közel 30%-ban jelentkező táplálkozási nehézséggel. A korai fejlesztés során nagyobb hangsúlyt kell fektetnünk az etetési zavar felismerésére és a gyermekek normál nutríciójának kialakítására és ellenőrzésére.

Vizeletáramlási zavarok urodinamikai vizsgálata 30 év tapasztalata alapján

Szabó László dr.^{1,2}, Bajusz Ilona dr.³, Losonczy Katalin dr.³, Deák Mária dr.⁴, Lombay Béla dr.⁴, Réti Gyula dr.⁵, Merksz Miklós dr.⁶, Kiss András dr.⁶

¹ Családgondozási Módszertani Tanszék, Egészségtudományi Kar, Semmelweis Egyetem, Budapest

² Belgyógyászat Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

⁶ Urológia, Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Borsod Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Miskolc

³ Nephrológia Urodinamika

⁴ Gyermekradiológia, Képkalkotó Diagnosztikai Intézet

⁵ Gyermeksebészet és Urológiai Osztály

A vizeletáramlási zavarok hátterében funkcionális és morfológiai eltérések állnak. 30 éves vizsgálati időszak alatt 5210 betegnél végeztünk urodinamikai vizsgálatokat. 642 gyermeknek volt videourodinamikai vizsgálata és 527 felnőttnek komplex urodinamikája (PQ study és urethra nyomásprofil). 4041 betegnek egyszerű vizelet áramlásmérés (uroflow) és ultrahangvizsgálata volt. A betegek életkora 0 és 80 év között volt, de 4683 beteg volt 18 év alatti. A videourodinamika 72 betegnél normál működést, 299 gyermeknél vesicoureteralis refluxot, 178 esetben fokozott aktivitású detrusor diszfunkciót mutatott. Neurogen hólyagműködés 45 betegnél, kifolyási zavar 17 és széles hólyagnyak 22 betegnél volt. Vaginális reflux 9 esetben igazolódott. A komplex urodinamika 271 esetben csökkent sphincterműködést, 51 esetben fokozott és 205 esetben normál sphincterműködést mutatott. Az egyszerű uroflow csökkent vizeletáramlást mutatott residuummal 42, residuum nélkül 35 gyermeknél, fokozott vizeletáramlás volt 1245 esetben, szakaszos vizeletáramlás volt residuummal 736 esetben és szabályos vizeletáramlás residuum nélkül 1983 esetben. A különböző urodinamikai vizsgálatok nagyon hasznos módszerek az alsó húgyúti rendszer funkcionális és morfológiai eltéréseinek kimutatására. Ezen módszerek előnye, hogy kombinálják az urodinamika objektivitását a vizuális radiológiai képpel és az eredmények és a kezelés megítélését messzemenően javítják.

Újdonságok a gyermekinfektológiában

Threton András dr.
Szent László Kórház

A szerző továbbképzés céljából felhívja a figyelmet néhány határterületi kórkép kórimézési és kezelési alapelveiben tapasztalt változásokra; így a megelőzően nem szívbeteg gyermek területén szerzett infektív endocarditise jellemzőire, a korai kezdetű neonatalis sepsis ellátására, az akut bakteriális sinusitis ellátásában bekövetkezett változásokra, a neonatalis herpes simplex vírusfertőzés ellátásainak buktatóira és a *Clostridium difficile* infekció gyermekkori sajátosságaira.

A migrén epidemiológiája és hatásai orvostanhallgatók körében

Zombor Melinda dr., Pintér Ágnes dr., Kóbor Jenő dr.

SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek Egészségügyi Központ, Szeged

Bevezetés. A fejfájás az egyik leggyakoribb panasz az orvoshoz fordulóknál. Vizsgálatunkban a migrén gyakoriságát és a mindennapi életre gyakorolt hatását mértük fel orvostanhallgatók körében.

Módszerek. 33 kérdést tartalmazó kérdőívünket az SZTE ÁOK 970 hallgatójához jutattuk el. A migrén diagnózisát a válaszok alapján az „International Classification of Headache Disorders” 2. kiadása szerint állítottuk fel. A kérdések az elmúlt 1 évben jelentkező fejfájások jellemzőire, az elvégzett vizsgálatokra, az alkalmazott kezelésre, valamint a panaszok életminőségre gyakorolt hatására (Migraine Disability Assessment Test – MIDAS) vonatkoztak.

Eredmények. A kiosztott kérdőívekből 436 értékelhető választ kaptunk. Közülük 286 hallgatónál jelentkezett fejfájás legalább 5 alkalommal a vizsgált 1 év folyamán. A 436 válaszolóból 57 tünetegyüttese felelt meg migrénnek, így a migrén 1 éves prevalenciája 13,1% volt (nem szerint korrigálva 11,8%). Leányok lényegesen gyakrabban szenvedtek migrénben (15,5%) mint a fiúk (8,3%). A MIDAS teszt alapján a mindennapi tevékenységben a migrén 23 hallgatónál (migréneselek 40%-a) vezetett jelentős korlátozottsághoz (MIDAS III-IV. stádium). Valamilyen vizsgálat a migréneselek 51%-ánál történt, leggyakrabban vérnyomásmérés és szemészeti vizsgálat. Agyi képalkotó vizsgálatot 18 hallgatónál végeztek, releváns eltérés nem derült ki. Házi orvoshoz vagy ideggyógyászhoz a migréneselek 26%-a fordult. Fájdalomcsillapítót havi 1-4 alkalommal a migréneselek 53%-a, havi 5-10 alkalommal a migréneselek 16%-a vett be. A leggyakrabban használt fájdalomcsillapító az ibuprofen volt, melyet az Algopyrin, majd a diclofenac követett. Triptan alkalmazásáról 1 hallgató számolt be. Intervallum kezelést 6 migrénese kapott, bár havi legalább 4 migrénese roham 15 hallgatónál jelentkezett.

Következtetések. A vizsgáltak körében a migrén morbiditása és a mindennapokra gyakorolt hatása jelentős, amit nagyobb arányú intervallum kezelés jelentősen csökkenthetne.

Serdülőkori migrén profilaktikus terápiája ketogén diétával

Farkas Márk Kristóf. dr.¹, Mák Erzsébet dr.², Richter Éva dr.², Farkas Viktor dr.¹

¹ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

² Semmelweis Egyetem, Dietetikai és Táplálkozástudományi Tanszék

Bevezetés. A magas zsír és optimális fehérje, valamint alacsony szénhidráttartalmú ketogén diéta (KD) több neurológiai betegségben, mindennek előtt a gyermekkori nehezen befolyásolható epilepsziákban terápiás opciónak bizonyult. Felnőttben a migrén profilaktikus terápiájában hatásos szer az antikonvulzívumok közül a topiramate és valproate, ugyanakkor a gyermek- és serdülőkori migrén esetében bizonyítottan hatásos profilaktikus terápia nem áll rendelkezésre.

Célkitűzés. Serdülőkori migrénben a ketogén diéta hatásosságának és tolerálhatóságának vizsgálata a migrénfrekvencia alapján.

Betegek és módszer. Az IHS-R kritériumok szerint migrénben szenvedő 13 (8 leány és 5 fiú) 12-17 éves beteget vontunk be, akik a megelőző 1 évben legalább 2 epizód/hó migrén gyakoriságban szenvedtek. A metabolikus terápiás időszak tervezetten 3 hónap volt. A migrénese fejfájások gyakoriságát a KD megkezdését követően 1, 2 és 3 hónappal értékeltük és vetettük össze a diéta bevezetését megelőző időszakokkal. A diéta hatásosságának megítélésére 3 csoportot különítettünk el: A: kiemelkedően hatásos (rohamszám csökkenés >75%). B: hatásos (rohamszám csökkenés 75–50%). C: hatástalan (rohamszám csökkenés <50%).

A vizsgálatkor 3:1 fehérje+zsír : szénhidrát arányú diétát alkalmaztunk. A compliance-t a vizelet- ketontest heti két alkalommal történő vizsgálatával ellenőriztük.

Eredmények. Összesen 5 beteg tartotta a diétát a teljes vizsgálati időszak, azaz a harmadik hónap végéig. Közülük 2 beteg esetében a metabolikus terápia kiemelkedően hatásos, további 3 beteg esetében hatásosnak bizonyult. A terápiás hatásosság pozitívan korrelált a diéta bevezetésétől számított idővel. A diétát idő előtt az alábbiak miatt hagyták abba: 2 betegnél a diéta bevezetését követően 1 hónappal terápiás hatástalanságot



vélelmeztek. 5 betegnél compliance probléma lépett fel, 1 betegnél gastrointestinalis tünetek (recidiváló colica, hányás) jelentkeztek.

Következtetések. A metabolikus terápiára, mint profilaktikus terápiás opcióra a serdülőkori migréneket nyitottak. A dietetikai együttműködést a migrén frekvencia potenciális befolyásolása mellett a testsúly optimalizálásának lehetősége motiválta.

Az alkalmazott 3:1 arányú ketogén diéta – tapasztalataink szerint – kifejezetten restriktívnek bizonyult, azaz konvencionális életvezetést, táplálkozást megnehezítve compliance problémákat generált. A ketogén diéta, mint metabolikus terápiás opció, a diétát toleráló betegek egy részénél hatásosnak bizonyult. A migrénfrekvencia csökkenése pozitívan korrelált a diéta időtartamával. Kíváncsúnak tűnik a vizsgálatok kiterjesztése nagyobb betegcsoportra és kevésbé restriktív, azaz jobban tolerálható ketogén diéta alkalmazásával.

Adherencia, non-adherencia gyermekkori krónikus

Madarasi Anna dr.

Szent János Kórház és Észak-Budai Egyesített Kórházak

Bevezetés. A fejlődő országokat kivéve világszerte az tapasztalható, hogy az akut, többnyire fertőző betegségek helyét a krónikus betegségek váltják fel. Ez gyökeresen megváltoztatja a gyermekellátás szerkezetét is. A krónikus betegek gyógyítása, gondozása új kihívások elé állítja az egészségügyi személyzetet és az egészségügyi ellátó rendszert.

Eredmények. A nemzetközi és a hazai irodalmi adatok áttekintése alapján a témával kapcsolatos alapfogalmak ismertetése, a terápiás hűtlenség okainak bemutatása, az adherencia ellenőrzésének lehetőségei.

Megbeszélés. A krónikus beteg gyermekek gondozásában a gyermekorvosok legfőbb feladata, hogy a gyermekeket a lehető legjobb állapotban adjuk át a felnőtt ellátásnak. Eredményt csak a beteg, ill. hozzátartozójuk megnyerésével, a gondozásban való aktív részvételükkel tudunk elérni. Ennek módszerei a folyamatos betegoktatás, a szoros kontroll, az állandó ellenőrzés.

AUTIZMUS SZIMPÓZIUM

Hitek és tévhitek az autizmus ellátásában

Gallai Mária dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika
Gyermekpszichiátriai Osztály

SZABAD ELŐADÁSOK 12.

SEBÉSZET III.

Üléselnökök: Kovács Tamás dr., Mona Tamás dr., Dávidovics Sándor dr.

Hasi cysták differenciáldiagnózisa gyermekkorban

Józsa Gergő dr., Vástyán Attila dr., Mohay Gabriella dr.

PTE-KK Gyermekklinika Gyermeksebészeti Osztály

Bevezetés. A hasi cysták előfordulása differenciáldiagnosztikai problémát jelent mind újszülött-, mind gyermekkorban.

Célkitűzés. A szerzők a különböző eredetű hasi cysták klinikai megjelenését, diagnosztikáját, műtéti megoldását ismertetik négy gyermek esetében.

Betegek és módszerek. A szerzők retrospektív vizsgálata alapján 2010 és 2013 között 20 gyermek esetében diagnosztizáltak hasi cystát a PTE KK Gyermekklinika Sebészeti Osztályán. A hasi cystával diagnosztizált és kezelt gyermek kórtörténete közül a szerzők az ovarialis, parovarialis cystát, a petefészek torsiót és a bélduplikatúrát egy-egy eset bemutatásával részletesen tárgyalják, kiemelve a klinikai tünetekkel, a diagnosztikai módszerekkel és a terápiás megoldásokkal.

Az autizmus jelen tudásunk szerint nem gyógyítható, de megfelelő ellátással az állapot javítható. Az internet világában a szülők ki vannak szolgáltatva a gyógyulást ígérő terápiák veszélyeinek, és gyakran elveszettek a kezelési módszerek kiválasztásában. Fontos, hogy a gyermekorvos az autizmus ellátásában is segítse a szülőket az evidencia alapú kezelések kiválasztásában. Előadásomban ehhez szeretnék útmutatót adni.

Röviden összefoglalom az autizmus ellátásában ma Magyarországon használt terápiás megközelítéseket. Ennek keretében bemutatom, hogy a nagy, nemzetközi epidemiológiai kutatások eredményei alapján az autizmus kialakulásában egyértelműen megcáfolt a védőoltások oki szerepe. Ismertetem a szülők által gyakran használt, de nem evidencia alapú diétás módszereket, a táplálékkiegészítők helyét a kezelésben és kiemelem az evidencia alapú pedagógiai-pszichoszociális kezelések fontosságát.

Felhívom a figyelmet egyes „kezelések” veszélyeire (pl. kelátképzés, megavitaminok).

Házi gyermekorvosi tevékenység az evidenciák tükrében

Muzsai Géza dr., Szédelyi Nikolett dr.

Győr, Szakmai Kollégium Gyermek-alapellátás

A modern, szakszerű orvoslás bizonyítékokon alapszik. Az evidenciák, az ajánlások szintjeit a gyógyító orvosoknak ismerniük kell. A házi gyermekorvosi gyakorlatban is helyes az a törekvés, hogy evidenciák alapján gyógyítsunk. Az evidenciák megállapítása során időnként etikai korlátok is felmerülhetnek. Nem elhanyagolható az evidence based medicine szerepe a marketingben sem. Fontos az is, hogy a jövőben minél több népegészségügyi jelentőségű evidenciavizsgálatra kerüljön sor.

Előadásunkkal fel kívánjuk hívni a figyelmet az evidenciák jelentőségére a házi gyermekorvosok mindennapi munkájában. Bemutatunk néhányat az utóbbi évek evidencia vizsgálataiból, melyeket a házi gyermekorvosok is jól hasznosíthatnak gyakorlatukban.

Fontos-e a CRP-mérés, ha lázas egy csecsemő, és köhög?

Mi van, ha akut, vírus okozta bronchiolitis csecsemő mégis azitromycint kap?

Igaz-e, hogy ha antipiretikumot adunk, elhúzódóbb a gyógyulás? Akkor most csillapítsunk lázat, vagy ne csillapítsunk?

Hatásosabb-e a cinket és prebiotikumot is tartalmazó ORS?

Hogyan kezeljük a gyermekkori acnét az alapellátásban?

Obstruktív alvási apnoés a gyermek: operáljuk, vagy más is tehetünk?

Haemangiomára propranolol-oldat vagy valami más?

Végül néhány, a gyermekek elsődleges ellátásában hasznosítható evidenciavizsgálata is javaslatot teszünk.

Következtetések. A hasi cystosus folyamatok gyakran csak enyhe hasi panaszokat okoznak és véletlen ultrahang lelet kapcsán kerülnek felismerésre. Néhány esetben a hasi cysta komoly panaszokat okoz, esetleg akut has képében jelentkezik, ezekben az esetekben azonnali műtétre lehet szükség. A laparascopia mind a diagnosztikában, mind a sebészeti ellátásban értékes módszer.

Az inveterált Monteggia-sérülések ellátásáról

Mikóczi Mária dr., Füle István dr., Novoth Béla dr.

Heim Pál Gyermekkórház, Sebészeti és Traumatológiai Osztály, Budapest

Bevezetés. A Monteggia-sérülés ritka és komplex, amely az ulna törését és a radius fejecs ficamát jelenti. Csúcs incidenciája 4 és 10 éves életkor közt mutatkozik. Elsőként 1814-ben Giovanni Batista Monteggia írta le. Egy évszázaddal később Jose Luis Bado részletes beosztást közölt a Monteggia- törésekről. Mai napig az ő beosztását használjuk a klinikai



gyakorlatban, jöllehet közleménye óta más, altípusokat is megjelölő, illetve a terápiát fókuszba helyező beosztások is napvilágot láttak. Számos tudományos cikk és tanulmány ellenére – amelyek a diagnosztika nehézségeire hívják fel a figyelmet – mai napig több Monteggia-sérülés marad felismeretlen. Utóbbi vezet egy lényegesen problematikusabb betegséghez, a krónikus vagy inveterált Monteggia-sérüléshez, amelynek kezelése összetett, számos nehézséggel jár.

Hipotézis. Az inveterált Monteggia-sérülések ellátása a betegség észlelését követően sürgős teendő, elejét véve az idő előrehaladtával létrejövő további, gyakran irreverzibilis károsodásoknak. Minél később történik az ellátás, annál kevésbé várható jó eredmény.

Beteganyag és módszer. Előadásunkban az inveterált Monteggia-sérülések kezelésében szerzett tapasztalatainkról számolunk be. Az elmúlt évtized beteganyagából kiemelt eseteken szemléltetjük kezelési stratégiánkat, összevetve a szakirodalomban található irányelvekkel.

Eredmények. Gyakorlatunkban a fixeure externe vagy lemezes osteosynthesis a választott metodika. Több előnyét láttuk és ezért javarészt fixeure externe-vel rögzített ulna-osteotomiát (és könyökízületi debridement) végeztünk, amely mindegyik esetben jó funkcionális eredményre vezetett.

Konklúzió. Az inveterált Monteggia-sérülés ellátásának kulcs lépése, ha létre sem jön, vagyis a legfontosabb a jó primer diagnózis és akut ellátás. Amikor egy korábban elnézett Monteggia-sérülést észlelünk teendők nem a várakozás, hanem a mielőbbi, akár azonnali definitív terápia, mert önmagától nem javul, vagy remodellálódik az állapot ellenkezőleg, jelentősen romlik.

Neuroblastoma sebészi kezelése klinikánkon

Vizi András dr.¹, Juhász László dr.¹, Kovács Tamás dr.¹, Bartyik Katalin dr.²

¹ SZTE ÁOK, Gyermekklinika és Gyermekegészségügyi Centrum, Gyermeksebészet, Szeged

² SZTE ÁOK, Gyermekklinika és Gyermekegészségügyi Centrum, Hemato-Onkológia, Szeged

Bevezetés. A neuroblastoma a leggyakoribb extracranialis solid tumor gyermekkorban, és egyéves kor alatt a leggyakoribb malignus elváltozás. Az összes tumor 10%-át adja, és 15 éves kor alatt a tumoros halálozásért 15%-ban felelős. Kiindulási helye a szimpatikus dúclánc, leggyakrabban hasi manifesztációt (suprarenalis, paraspinalis, pelvicus) észlelünk, míg a mellkasi és nyaki előfordulás ritkább. A malignus tumor megjelenésében heterogén csoportot alkot, találkozhatunk spontán gyógyulással, de kifejezetten agresszív, rapid lefolyással is. Kezelése multidiszciplináris feladat, ahol a gyermeksebészek és a gyermekgyógyászok szoros együttműködése elengedhetetlen.

Céltűzés. Előadásunk célja a Szegedi Gyermekklinika 10 éves anyagának áttekintése. Vizsgálatunk a neuroblastoma diagnózisával kezelt betegek kombinált kezelésének eredményességére terjedt ki.

Metódus. Retrospektív módon dolgoztuk fel 2003 és 2013 közötti beteganyagunkat. Vizsgáltuk a demográfiai adatokat, a klinikai megjelenést, a szövettani eredményeket, a prognosztikai faktorokat, az ellátás típusát és a betegség kimenetelét.

Eredményeink. A vizsgált időtartamban 20 beteget kezeltünk neuroblastoma diagnózisával. Az átlagéletkor 3 év 9 hónap (6 hónapos kortól 17 éves korig), a fiú-lány arány 1:1,5 volt. Leggyakrabban (75%) hasi manifesztációval talákoztunk, míg nyaki megjelenés 20 %-ban, mellkasi előfordulás 5 %-ban jelentkezett. 15 betegnél (75 %) a kivizsgálás során tumormarker (Ferritin, LDH és NSE) emelkedést tapasztaltunk. A kezelés során sebészeti beavatkozásra 100%-ban (biopszia-ra 9 esetben került sor) kemoterápiára 90%-ban, csontvelő-transzplantációra 25%-ban, míg sugárterápiára 10%-ban volt szükség. 15 betegnél (75%) malignus neuroblastoma, 4 esetben (20%) ganglioneuroblastoma, míg 1 (5%) betegnél érett ganglioneurinoma volt a szövettani diagnózis. 7 beteget veszítettünk el a kezelés során (35%) náluk az átlagos túlélési idő 3 év volt. 13 beteg (65 %) jelenleg is onkológiai gondozás alatt áll.

Következtetés. Összegzésként elmondhatjuk, hogy a szimpatikus dúcláncból kiinduló tumorok változó szövettani megjelenéssel fordulhatnak elő. Az ellátás során a sebészi kezelésnek a lokalizált, kis malignitású tumorok esetén kiemelt szerepe van, azonban az agresszíven viselkedő, nagy kiterjedésű tumorok esetén a kombinált terápiától várható a nagyobb siker.

Újszülöttkori IV-S neuroblastomák kezelése, prognózisa egy esetünk kapcsán

Búdi Tamás dr., Jenővári Zoltán dr.

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika

Bevezetés. IV-S stádiumú, csecsemőkori neuroblastomákról úgy tanulunk, hogy szinte mindig spontán gyógyulnak, kezelést alig igényelnek. Valóban így van ez? Jóindulatú elváltozás, avagy halálos betegség?

Esetismertetés. 2 napos érett újszülött érkezett Klinikánkra, intrauterin nem észlelt kétoldali kiterjedt mellékvesetumorral, multiplex májmetasztázisokkal, extrém fokú hepatomegaliával, kifejezett hasi dystensiával, dyspnoéval. Kivizsgálás, szövettani mintavétel IV-S stádiumú neuroblastomát igazolt.

Céltűzés. Hogyan kezeljük ezt a „jóindulatú” betegséget? Adjunk-e, illetve adhatunk-e újszülötteknek bármilyen kezelést (kemoterápia, irradáció?), operáljuk-e, avagy bízhatunk a spontán gyógyulásban? Léteznek-e prognosztikai faktorok? Esetünk kapcsán áttekintjük az irodalmi adatokat, ajánlásokat.

Megbeszélés. Bár a IV-S típusú neuroblastomák átlagos 5 éves túlélési aránya a spontán gyógyhajlamukból adódóan 75–90% közötti, azonban a csoporton belül az 1 hónap alatti csecsemők neuroblastomája halálos, igen rossz prognózisú betegség. Az általában igen gyorsan romló hasi status miatt nagyon gyakori a letális végkimenetel. Annál jobb a túlélési esélyek, minél hamarabb történik meg, és minél intenzívebb a kezelés.

Térdízületi sérülések és elváltozások ellátási lehetőségei gyermek- és serdülőkorban

Jórász Zsolt dr.

MRE Bethesda Gyermekkórház

A szerző előadásában ismerteti a fontosabb gyermek- és serdülőkori térdízületi sérüléseket és mozgásszervi elváltozásokat. Bemutatja a saját gyakorlatukban alkalmazott diagnosztikai algoritmusokat. Áttekintést nyújt ezen betegségek minimál invazív ellátási lehetőségeiről, eredményeiről.

Hirschsprung betegség miatt transanális Soave műtéten átesett gyermekek hosszú távú eredményei

Antal Zsuzsanna dr., Kálmán Attila dr., Kiss Imre dr., Vörös Péter dr., Verebély Tibor dr.

SE I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Sebészeti Osztály

Bevezetés. A Hirschsprung betegség műtéti megoldását követően is fennállhatnak széklettartási/székelési zavarok, befolyásolva ezzel a beteg életminőségét. 2001-ben vezettük be Klinikánkon a kizárólag transanális úton végzett endorektális áthúzásos műtétet (Soave). Vizsgálatunk célja az új műtéttípus eredményességének megítélése volt.

Módszerek. Áttekintettük a 2001-2012 között a SE I. Sz. Gyermekklinika transanális Soave-műtéttel operált gyermekek dokumentációját, valamint minden beteg szüleinek nemzetközi irodalomból átvett, általunk módosított, 25 kérdésből álló életminőség kérdőívet (QOL) küldtünk ki. Kérdéseink a széklet minőségére, a kontinenciára, a fizikális tünetekre és az érzelmi funkciókra vonatkoztak. Minden kérdésre 1-4 pont volt adható a panaszok gyakoriságától függően.

Eredmények. A vizsgált időszakban összesen 81 gyermeket operáltunk Hirschsprung-betegség miatt. 68-nak primer transanális áthúzásos műtétje történt, közülük 4-nél laparoskopos mobilizálásra, további 4-nél laparotomiára is szükség volt. 13 betegnek a Soave-műtét előtt colostoma felhelyezése történt. Két gyermek a műtétet követően 4, illetve 7 évvel, a Hirschsprung-betegségtől független okból exitált. 8 gyermek betegsége társult Down-szindrómához, egy Smith–Lemli–Opitz szindrómához. 23 betegnek (28,4%) zajlott a műtétet követően 1-6 alkalommal enterocolitise, többségüknek posztoperatív 1 éven belül. 15 (18,5%) gyermeket kellett anasztroctura miatt kezelni. A szűkülettel kezelt gyermekek esetében gyakoribb volt az enterocolitis előfordulása ($p < 0,005$). A 79 kiküldött kérdőívet 59-en (74,7%) töltötték ki. Részletesen a primer áthúzásos műtéten átesett gyermekek QOL eredményeit ismertetjük, kizárva a laparotomiát igénylő és a szomatomentálisan érintett betegeket. A 43/58 (74,1%) kérdőívet megválaszoló beteg átlagos életkora $7,1 \pm 4,5$



év (1-22,5 év), a műtét óta eltelt idő átlag $5,7 \pm 3,6$ év (1-12,8 év) volt. Székletdiszfunkcióról (híg, gyakoribb széklet, obstipáció) összesen 26-an (60,5%) számoltak be. Ez az esetek többségében mérsékelt vagy enyhe eltérés, és a műtétől eltelt idővel javuló tendenciát mutat. A kontinenciára vonatkozó kérdéseket a már szobatiszta gyermekek szülei töltötték ki ($n=35$). Kontinenciaprobléma (időnkénti fehérenműszennyezés – inkontinencia) összesen 27 gyermeknél áll fenn (77,1%), de mindössze 8-nak volt 3,5-nél rosszabb átlagpontszáma. Fizikális tünetek (haspuffadás, hasfájás) 16 (45,7%) gyermeknél fordulnak elő, közülük 3-nál heti 4–7 nap. Összesen 16-an (45,7%) számoltak be érzelmi problémákról, mindannyiuknál kontinenciaprobléma is fennáll.

Következtetések. A distalis vastagbél eltávolítását követően a rezervoár és a rectalis nodusok hiánya funkcióvesztést okozhat, melyet jól tükröz a kérdőívben kimutatott problémák nagy száma. Bár az esetek többségében ez kisebb funkcióromlást jelent, a gyermekek életminőségét, érzelmi jólétét ez is jelentősen befolyásolhatja. Törekednünk kell a szülők részletes tájékoztatására, a gyermekek mielőbbi pszichés vezetésének hangsúlyozására, segítségére is.

Histiocytosissal gyermek hasfali necrosisának kezelése

Szabó Levente dr.¹, Juhász István dr.², Szegedi István dr.¹, Szikszay Edit dr.¹, Csízy István dr.¹

¹ Debreceni Egyetem Orvos- és Egészségtrudományi Centrum Gyermekgyógyászati Klinika

² Debreceni Egyetem Orvos- és Egészségtrudományi Centrum Bőrgyógyászati Klinika

Bevezetés. A fasciitis necroticans nagy morbiditással és mortalitással járó, gyermekkorban szerencsére ritka betegség. Az onko-hematológiai betegségek alaptergésük vagy kezelésük mellékhatása miatt fogékonyabbak a különböző bőr- és lágyrészfertőzésekre. Ezekben az esetekben jellemző a gyors progresszió és a súlyosabb kórlefofolyás.

Esetismertetés. A 10 éves lánygyermek Langerhans-sejtes histiocytosis miatt áll klinikánk gondozása alatt. Indukciós kezelése alatt nagyajkáról kiinduló, hasfalra terjedő phlegmoneja jelentkezett, mely igen gyors progressziót mutatott. Bőrgyógyászati konzílium fasciitis necrotisanst véleményezte, ezért sürgős necrectomia mellett döntöttünk, melyet több alkalommal ismételtünk. Előadásunk célja a kiterjedt gyulladásos szövetelhalás és a következményes szövethiány kezelésének bemutatása fényképes dokumentáció segítségével. Sorba vesszük a különféle intelligens kötések, a vákuumasszisztált sebkezelés és a félvastag bőrtranszplantáció alkalmazásának előnyeit és nehézségeit esetünk kapcsán.

Összegzés. Napjainkban a különböző szakterületek összefogásával és a korszerű sebkezelési eszközök segítségével látványos eredményeket érhetünk el az immundeprimált beteg gyermekek súlyos sebeinek gyógyításában.

Gastrocolicus fistula újszülöttkorban

Molnár Vanda dr.¹, Poremba Beáta dr.¹, Kiss Ákos Levente dr.¹, Réti Gyula dr.¹, Váradai Katalin dr.², Fodor Krisztina dr.³

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház

¹ Gyermekegészségügyi Központ – Gyermeksebészeti, Traumatológiai és Égési Osztály

² Koraszülött-Újszülöttpatológiai Osztály P.I.C.2

³ Képzőképző Diagnosztikai-Intervenciók Intézet - Gyermekradiológiai Osztály

Bevezetés. A nekrotizáló enterocolitis (NEC) újszülöttkorban a leggyakoribb gastrointestinalis traktust érintő kórképek egyike. A betegség a koraszülött gyermekek körülbelül 1–5%-át érinti, és ezen esetek legalább 50%-a végül sebészeti terápiát igényel. Előrehaladott stádiumában a NEC a bél teljes falát érintő gyulladással jár, az így kialakuló súlyos szöveti destrukció következtében a bélfal perforációja, változó kiterjedésű necrosis is jöhet létre.

Az előadásunk célja egy ritka szövődemény bemutatása.

Esetbemutatás. 36. gestációs hétre született 2900 grammos leány újszülött postnatalis életének első óráiban súlyos légzésvisszafelé került felvétellel intézetünk koraszülött osztályára, pneumonia miatt. Laboratóriumi

eredményei septicus eltérést mutattak. Az alkalmazott terápia mellett állapotja rendeződött. Akut hasi tünetek nélkül 2 hetes korában faeculens hányás jelentkezett, mely többször ismétlődött. Komplex radiológiai vizsgálat gastrocolicus fistulát detektált. A műtét feltárás során a sipolyt gyomor hátsó fala és a colon transversum flexura lienalis közeli része között találtuk meg. A gyomor és a colon falán suturát végeztünk, a varrat-sorok közé cseplest fektettünk. A posztoperatív szak szövődésmenymentesen telt.

Konklúzió. Etiológiától függetlenül a gastrocolicus fistula ritka kóros elváltozás gyermekkorban. A szakirodalom nekrotizáló enterocolitis következtében kialakult formákat is csak igen kis számban közöl. Esetünkben a háttérben oki tényezőként nekrotizáló enterocolitis állt. Az akut hasi tünetek hiánya arra utal, hogy nem szabad perforáció alakult ki, hanem a gyomor és a vastagbél összefekvő területein penetráció keletkezett.

A Meckel-diverticulum problematikája gyermekkorban. Esetbemutatás

Kőnig Róbert dr., Mona Tamás dr.

Szent János Kórház, Budapest

A Meckel-diverticulum az egyik legnehezebben diagnosztizálható gyermekkorban előforduló, congenitalis kórkép, relatíve magas, 2–3%-os előfordulási gyakorisága ellenére.

A betegség a legtöbb esetben mellékletként kerül felismerésre. A leggyakoribb tünet, mely felhívhatja a szülő, illetve kezelőorvos figyelmét a Meckel-diverticulumra a makroszkópos véres széklet. Ugyanakkor tünetek lehet még a kórképnek: alhasi, köldök körüli fájdalom, görcs, hasmenés, alacsony Hb/Htk érték, obstipatio, intussusceptio, volvulus. A diagnózis felállításában segítségünkre lehetnek: vérvizsgálatok, UH, hasi natív röntgen, CT(?), gastroscopia, colonoscopia, angiographia, diagnosztikus laparoscopia, speciális vizsgálatok (Th-99m-izotóp-vizsgálat).

2 éves gyermek szülei jelentkeznek ambulanciánkon, véres széklet miatt. Szülő elmondása alapján, most először fordul ez elő, ugyanakkor az anamnézis alapos felvételekor kiderül, hogy az édesanya szerint gyermeke mindig „kicsit sápadtabbnak” tűnt neki. Az elvégzett vérvizsgálatok, nem szignifikánsan, de alacsonyabb Hb- és Htk-értéket mutattak. Képalakító eljárással kórosat nem találtunk. Kontrollvizsgálatokon a Hg/Htk-értékek mindig alacsonyabbak voltak a vártnál. A maelena ismétlődött. Diagnosztikus laparoscopia mellett döntöttünk mellyel, hosszú, 13 cm-es Meckel-diverticulumot találtunk. A szövettani vizsgálat gyomor nyálkahártyát írt le benne, mely a vérzés forrásának megfelelt.

Tanulmányként levonható, hogy véres széklet előfordulásánál mindig gondolni kell Meckel-diverticulum fennállásának lehetőségére.

Alternatív ileum lebeny „clam” ileocystoplasticához rövid mesenterium esetén

Cserni Tamás dr.^{1,2,3}, Hajnal Dániel dr.², Varga Gabriella dr.², Kaszaki József dr.², Boros Mihály dr.², Rainer Kubiak dr.³, Anju Goyal dr.³, Maximilian Cervellione dr.³, Alan Dickson dr.³

¹ Jóna András Megyei Kórház, Gyermeksebészet, Nyíregyháza

² Szegedi Tudományegyetem, Sebészeti Műtéttani Intézet

³ Department of Paediatric Urology, Royal Manchester Children's Hospital

Bevezetés. Az „clam” ileocystoplastica jól bevált műtét „non-compliant, overactive” detrusor működés esetén. A műtét kulcsa, hogy a hólyagot mélyen a trigonumig bemetszük. Ha az ileum mesenteriuma rövid (pl. VP shunt, peritonitis), a műtét komplikálttá, az eredmény kétségesé válhat. Célnk annak a vizsgálata volt, hogy az ileum paramesenterialis detubularisatíójával és néhány Vasa recta lekötésével készíthetünk-e a medencébe mélyebbre érő alternatív lebenyt (AL) a keringés lényeges károsítása nélkül.

Anyag és módszer. Két szomszédos ileum szegmenetet izoláltunk 5 törpe sertésben. A kontrollcsoportban az ileumot az antimesenterialis, az alternatív csoportban pedig a mesenteriumhoz közel eső vonal mentén detubularizáltuk. Az ileum szegmens végétől kezdve egyenként 0, 1, 2, 3 és 4 Vasa rectát kötöttünk le mindkét csoportban. A lebenyek hosszát és a lebenyszélek mikrokeringését in vivo mikroszkópiával, orthogonális polarising spectral imaging (Cytoscan A/R) vizsgáltuk. Öt állatban clam



ileocystoplasticát végeztünk AL 0 Vr lebenyekkel. Négy hét elteltével az állatokból mintát vettünk és szövettani vizsgálatot végeztünk.

Eredmények. A paramesenterialis detubularisatio nem okozott szignifikáns változás a keringő vvt-k sebességében a perfúziós rátában. Az AF 0 Vr lebenyek 20,25±0,5 mm-rel hosszabbak voltak kontrollhoz képest (átlagosan 20,5±0,57 mm bélátmérő mellett). Már 2 Vr lekötése szignifikánsan csökkentette a lebenyek keringését mindkét csoportban. Mind az 5 operált állat komplikáció nélkül meggyógyult. A szövettan egészséges lebenyeket igazolt.

Következtetés. Az ileum paramesenterialis detubularisatioja lényegesen növeli a lebenyek hosszát és biztonsággal alkalmazható clam ileocystoplasticata során, ha a mesenterium rövid. A Vr-ák lekötése kevésbé jól tolerált, így ennek alkalmazását nem javasoljuk.

Valódi lépcysták minimál invazív kezelése

Balogh Brigitta dr., Kovács Tamás dr.

SZTE Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ Sebészeti Osztály, Szeged

Bevezetés. A nem fertőzőes eredetű valódi lépcysta ritkán kerül felismerésre, sokáig tünetmentes, azonban folyamatos növekedésével a ruptura és infectio előfordulása egyre gyakoribb. A nagyobb lépcysták esetén a korábban alkalmazott nyitott műtét helyett több minimál invazív technikából választhatunk. A felületes lépcysták esetén percutan drainage végezhető többszöri öblítéssel, sclerotizálással, illetve egyre elterjedtebb és megbízhatóbb a laparoscopos cystafal fenestráció, mely végezhető elektrokauterrel, Ultracisionnel. A mélyebben elhelyezkedő cysták esetén parciális splenectomia javasolt.

Metódus. 2000-2013 között 9 beteg operáltunk valódi lépcysta miatt. Átlag életkoruk 12,8 év (11–15 év). A legtöbb beteg hasi panasz miatt jelentkezett, a hasi ultrahang derített fényt a nagyméretű lépcystára, melynek méretei 6-tól 25 cm-ig terjedtek. Minden esetben minimál invazív beavatkozást végeztünk.

Eredmény. 2000-2002 között 3 esetben UH-vezérelt percutan cysta drainálást és sclerotizálást (Aethoxysclerol) végeztünk. 2002-2013 között a cystafalat laparoscopos úton resectáltuk, kezdetben elektrokauterrel és az üregben dráint hagytunk (3 eset). 2006 óta laparoscopia során a cysta elődomborodó falát Ultracisionnel fenestráljuk (3 eset), majd a megmaradt üreget cseplesszel töltjük ki a recidíva kialakulásának minimalizálása céljából. Az Ultracisionnel végzett cystafal-resectio után 1 recidívát észleltünk, mely miatt a későbbiekben laparoscopos hemi-

splenectomiát végeztünk. Egyik eljárásnál sem volt intra- és posztoperatív szövödményünk. Konverzióra nem volt szükség.

Következtetés. A szakirodalomban a percutan cystadrainaget sclerotizálással kevésbé javasolják a gyakori kiújulás miatt, azonban 3 betegünk közül egyiknél sem tapasztaltunk recidívát. A cystafal laparoscopos resectiója során a recidíva kialakulásának esélye minimális, azonban a saját beteganyagunkban észlelt 6 cystaresectióból 1 kiújulást a cysta intraparenchymalis elhelyezkedése magyarázza.

Nyelőcső-perforáció osztályunk anyagában 2002-2012 között

Kelemen Miklós dr.¹, Sárközy Sándor dr.¹, Karsza Levente dr.¹, Kiss Gabriella

¹ Heim Pál Gyermekkórház, Sebészeti Osztály

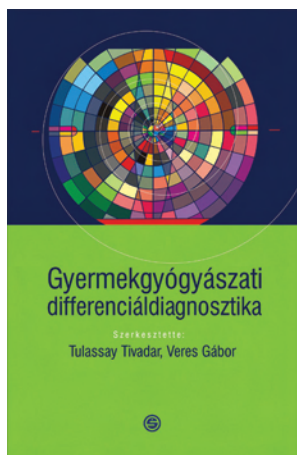
² Heim Pál Kórház Anaesthesiológiai és Intenzív Terápiás Osztály

Osztályunkon az utóbbi 10 évben 7 alkalommal volt nyelőcső-perforációval járó esetünk. A fiú lány arány 5:2. A perforációs nyílás elhelyezkedése szerint felső harmadban 4 az alsó harmadban 3 esetben. Leggyakrabban ok az idegentest okozta oesophagusperforáció 6 alkalommal, ebből 2 alkalommal iatrogén ártalom. Az utóbbi 2 esetben somatomentalisan retardált gyermeknél PEG behúzásakor történt a perforáció a beavatkozás szövödményeként. A gyermekkor bármely szakaszában előfordulhat. Nálunk a legfiatalabb beteg 2 éves a legidősebb 16 éves volt.

Ellátásuk során a felső szakasz sérüléseinél 4-ből 3 esetben nyaki feltárást követően drainage, 2 esetben gastrotomia. 1 esetben nyaki feltárást követően drainage, 1 esetben tisztán konzervatív kezelést alkalmaztuk (gyomorszonda, antibiotikum, carentia).

A nyelőcső alsó szakaszának sérüléseinél (3) 2 esetben thoracotomia, 1 esetben VATS történt. Thoracotomia során 2 esetben a nyelőcső kirekesztése történt, mindkét esetben nyaki feltárással oesophagostomát készítettünk. Minden betegnél antibiotikum-terápia történt. Reoperációra 3 esetben került sor. Mindhárom esetben alsó harmadi perforáció miatt volt a primer műtét.

A nyaki szakaszon a sérülések gyógyhajlama jó. Az alsó szakaszon előforduló perforációnál agresszív kezelés szükséges mely magában foglalja a thoracotomiát, nyaki kirekesztést, szükség szerint a tápláló stoma elhelyezését is. Az összes betegünk nyelőcsősérülése meggyógyult.



A Semmelweis Kiadó könyvajánlata:

Tulassay Tivadar, Veres Gábor

Gyermekegyógyászati differenciáldiagnosztika

A mindennapok orvosi gyakorlatában minden szakterület központi eleme a differenciáldiagnosztika. Ez érvényes a gyermekgyógyászatra is, melynek oktatásában az elkülönítő kórismézésre központi szerep jut. Eleinte ennek a könyvnek a születését a medikusoknak szánt oktatási segítség vezérelte. Azt reméljük azonban, hogy a legfontosabb gyermekgyógyászati differenciáldiagnosztikai témaköröket a teljesség igénye nélkül felölelő és azokat részletező könyvet nem csak az orvostanhallgatók fogják forgatni, hanem rezidens kollégák és gyermekorvosok is.

Megvásárolható könyvesboltjainkban vagy megrendelhető honlapunkról:

LEGENDUS KÖNYVESBOLT
Tel.: 210-4408, 459-1500/56141
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: 13-15 óra, K-P: 9-13 óra

E-könyvként is rendelhető: www.semmelweiskiado.hu/e_konyvek/



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



POSZTERBEMUTATÓ (3 perces előadások)

Elnökök:

Tulassay Tivadar dr., Dicső Ferenc dr.

P009 Spiral Intestinal Lengthening and Tailoring (SILT) koncepciója alternatív Mitrofanoff stoma készítésére

Cserni Tamás dr.^{1,2,3}, Hajnal Dániel dr.², Varga Gabriella dr.², Kaszaki József dr.², Boros Mihály dr.², Goerge Rakoczy dr.³, Rainer Kubiak dr.³, Anju Goyal dr.³, Alan Dickson dr.³, Maximilian Cervellione dr.³

¹ Jósza András Megyei Kórház, Gyermeksebészet, Nyíregyháza

² Szegedi Tudományegyetem, Sebészeti Műtéttani Intézet

³ Department of Paediatric Urology, Royal Manchester Children's Hospital

Bevezetés. Az appendix esetleges hiánya, a MACE műtét terjedése miatt egyre nő az igény az alternatív Mitrofanoff katéterezhető kontinens stomák iránt. A Monti-műtét nem mindig nyújt kellő hosszúságú csatornát. A dupla Monti esetén az anastomosis, a Casale megoldásnál pedig a potenciális megtörés nehezítheti az önkatéterezést. Arra voltunk kíváncsiak, hogy spirál intestinal lengthening and tailoring (SILT) koncepció szerint készíthetünk-e újfajta, hosszú és egyenes, könnyen katéterezhető alternatív Mitrofanoff kontinens stomát.

Anyag és módszer. Öt cm hosszú ileum szegmentet és a hozzá tartozó mesenteriumot vágunk fel spirál alakban 5 vietnámi törpesertésben. Az így kapott középső mesenterium nyélhez tartozó leghosszabb bélszakaszt izoláltuk. Az izolált bélszakasz mikrokeringését in vivo mikroszkópiával (orthogonal polarising spectral imaging – Cytoscan A/R) vizsgáltuk. A bélszakaszt 12 F Foley katéter felett spirál alakban rekonstruáltuk, egyik végét a hólyagba implantáltuk a másikat a hasfalon keresztül a bőrhöz ki-vartuk. Négy hét múlva megvizsgáltuk a stomák katéterezhetőségét, életképességét, mikrokeringését és a kontinenciáját.

Eredmények: Az új spirál csatornák hossza átlagosan 100 ± 26 , 4 mm volt, $20,5 \pm 0,57$ mm átlagos bélátmérő mellett. Átlagosan 17% és 8,3% csökkenést mértünk a keringő vvt-k sebességében és a perfúziós rátában a műtét során. Mindegyik csatorna életképes, átjárható, egyenes és kontinens maradt 4 hét után is. A keringési paraméterek rendeződtek, a szövettan nem mutatott atrophíát vagy fibrosist.

Következtetés. A SILT koncepció biztonsággal alkalmazható hosszú és egyenes alternatív Mitrofanoff-stoma készítésére.

P012 A bőr és az uvea festéksejtes anyajegyeinek vizsgálata egy- és kétpetejű ikerpárokból

Csoma Zsannett dr.¹, Tóth-Molnár Edit dr.², Varga Anita dr.¹, Orvos Hajnalka dr.³, Kemény Lajos dr.¹, Oláh Judit dr.¹

¹ Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika, Szent-Györgyi Albert Orvos-és Gyógyszertudományi Centrum, Szegedi Tudományegyetem, Szeged

² Szemészeti Klinika, Szent-Györgyi Albert Orvos-és Gyógyszertudományi Centrum, Szegedi Tudományegyetem, Szeged

³ Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Szent-Györgyi Albert Orvos-és Gyógyszertudományi Centrum, Szegedi Tudományegyetem, Szeged

Az elmúlt évtizedek során elvégzett epidemiológiai vizsgálatok nagyban hozzájárultak a bőr festéksejtes anyajegyeinek kialakulásában szerepet játszó tényezők megismeréséhez. Azonban igen kevés adat áll rendelkezésre a benignus festéksejtes ocularis léziók előfordulási gyakoriságáról, illetve a bőr és az uvea festéksejtes anyajegyeinek kapcsolatáról. Vizsgálatunkban a Szegedi Tudományegyetem Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Újszülött Osztályának regiszterében szereplő egy- és kétpetejű kettes és hármas ikerpárok vettek részt (átlagos életkor: 14,63 év). Részletes bőrgyógyászati és szemészeti szakvizsgálat során meghatároztuk a bőr és az uvea festéksejtes anyajegyeinek előfordulási gyakoriságát. A vizsgált egyének körében igen magas, 37%-os dysplasticus naevus prevalenciát találtunk. Az uvea pigmentált elváltozásainak előfordulási gyakori-

risága 31,4% volt, iris naevust az ikerpár tagok 6,5%-ánál, choroidea naevust 4,1%-ánál, iris szeplőt 25%-ánál regisztráltunk. A közönséges festéksejtes anyajegyek és a klinikailag atipikus anyajegyek előfordulása szignifikáns korrelációt mutatott, emellett az atipikus anyajegyek és az iris naevusok prevalenciája is korrelált egymással. Az egyetű ikerpár tagok közötti interclass korrelációs koeficiens értéke a közönséges anyajegyek esetén 0,774, a dysplasticus anyajegyek esetén 0,758, az iris naevusok esetén 0,86 volt; ezen érték jelzi az anyajegyek kialakulásában egyértelműen szerepet játszó genetikai tényezők szerepét. Egyes vizsgálatok alapján az iris naevusok az atipikus naevusokhoz hasonlóan fenotípusos markerként jelezhetik az uvea melanoma kialakulására való fokozott hajlamot. Fontosnak tartjuk a nagyszámú dysplasticus naevussal és iris naevussal rendelkező személyek rendszeres bőrgyógyászati és szemészeti szűrővizsgálatának kidolgozását és bevezetését, emellett az érintett egyének genetikai vizsgálata lehetőséget nyújthat a malignus festéksejtes daganatok kialakulására hajlamosító örökletes tényezők azonosítására is.

P017 HAPPY – öt év a gyermekkori elhízás elleni küzdelem szolgálatában

Dongó Alexandra, Tóth Krisztina, Zentai Andrea, Martos Éva dr.

Országos Élelmezés- és Táplálkozástudományi Intézet

Idén ötödik alkalommal kerül megrendezésre HAPPY-hét elnevezésű egyedülálló, országos prevenciós program, amely egy, az OÉTI által kidolgozott és a WHO támogatásával megvalósított sikeres modellprogramra épül. A HAPPY célja a gyermekkori elhízás visszaszorítása, a vízfogyasztás növelése, és ezzel párhuzamosan a cukrosüdítő-bevitel csökkentése révén. A HAPPY-hét egy speciális egészséghét, amelyet az OÉTI koordinálásával, önállóan szerveznek meg a részt vevő általános iskolák és óvodák. A program oktatásra és az egészséges választás elérhetővé tételére épül. Az intézet ennek megfelelően részletesen kidolgozott oktatási segédanyagokat, szórólapot, plakátot, illetve a hét során megvalósítható programelemekből álló „játéktárat” bocsát a pedagógusok rendelkezésére, továbbá vízforgalmazó vállalatokkal együttműködve igyekszik ingyenes vízvételt biztosítani azokban az intézményekben, amelyekben erre csak a mosdókban van lehetőség.

A programban részt vevők száma évről-évre nő: 2010-ben 78 oktatási intézményben (28 000 gyermek részvételével), 2013-ban már 135 intézményben (több mint 41 000 gyermek részvételével) szervezték meg a HAPPY-hetet. A program keretében végzett felmérések alapján, a HAPPY-hét mind a tanulók, mind a pedagógusok körében nagy népszerűségnek örvend. A pedagógusok úgy tapasztalják, hogy az intervenció pozitívan befolyásolja a tanulók folyadékfogyasztási szokásait.

A program sikerének záloga az adaptálhatóság, a fenntarthatóság és a fiatalok megfelelő motiválása. Ezért kidolgozásakor figyelembe vették, hogy az egyes oktatási intézményekben nem azonos feltételek mellett szervezik meg a programot, figyelembe vették a pedagógusok általános leterheltségét és a különböző korosztályok eltérő igényeit is.

A HAPPY-hét minden évben nyaralójátékkal zárul. A fődíjat nyert iskola 30 tanulóját az OÉTI főiskolájában látják vendégül, ahol játékos formában sajátíthatják el az egészséges táplálkozás alapjait.

P019 Lehet-e sebészeti indikációja a folyamatos szöveti glükóz monitorizálásnak (CGM)?

Eitler Katalin, Tóth-Heyn Péter dr., Marics Gábor dr., Kiss Imre dr., Derzbach László dr., Körner Anna dr., Verebély Tibor dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés. A diabeteses betegek gondozása számára kifejlesztett folyamatos szöveti glükózmonitort (continuous glucose monitor – CGM) egyre gyakrabban vesszük igénybe nem diabeteses eredetű glükózyangcse-re-zavarok vizsgálatára. Az intenzív terápián kívül eddigi alkalmazása – különösen sebészeti betegségekben – kifejezetten ritka volt. Adatgyűjtés folyik a módszer validálására nem diabeteses betegeknél.



Esetismertetés. Újszülött korában oesophagus- atresia miatt gyomorfelhúzásos műtéten átesett, gondozott 13 hónapos fiú betegünket otthonában észlelt convulsio miatt vettük fel klinikánkra. Alkalmi görcsroham etiológiája után kutatva egy alkalommal hypoglykaemiát (VC 1,5 mmol/l) észleltünk betegünknel, ágymelletti módszerrel mérve. Az eredmény megerősítése analitikai módszerrel, illetve részletes endokrin vizsgálata a beteg rendkívül nehéz vénás helyzete miatt – centrális véna biztosítás nélkül – nem volt lehetséges. CGM-vizsgálatot kezdtünk a hypoglykaemia gyanú megerősítése céljából. A vizsgálatot Medtronic Guardian® készülékkel, Enlite szenzorral végeztük 3 napon keresztül, két alkalommal. **Eredmények.** Az eredeti diéta mellett a CGM-vizsgálat következtében jelentkező jelentős mértékű, 12 mmol/l-t meghaladó posztprandialis vércukor emelkedést igazolt, melyet minden alkalommal tartós hypoglykaemia követett. Ez a jellegzetes profil a gyomorfelhúzásos műtét következtében kialakult dumping szindrómára utalt. Betegünk diétáját megváltoztatva, gyakoribb, kisebb adagú etetésekkel a vércukorszint-ingadozások jelentős csökkenését tudtuk elérni, melyet ismételt CGM-vizsgálattal igazoltunk.

Megbeszélés. A CGM által mért 5 percenkénti szöveti glükózeredmények jelenleg még nem tekinthetők kellően megbízhatónak akut diagnosztikus vagy terápiás döntések meghozatalához. Következetes tendenciák alapján azonban diagnosztikus értéke vitathatatlan. A bemutatott esetben a CGM-re alapozott diétás változtatás terápiás eredménye egyértelmű, és elkerülhetőt tett egy invazív beavatkozást. A CGM értékes eszköz a nem diabeteses betegek cukoranyagcsere zavarainak feltérképezésében.

P022 Kizárt lágyéksérv miatt kezelt gyermekek osztályunkon

Fadgyas Balázs dr., Sárközy Sándor dr.

Heim Pál Gyermekkorház Sebészet-Traumatológiai Osztály, Budapest

Munkánk célja volt, hogy a 2002. január 1. és 2012. december 31. közötti osztályunkon kizáródott lágyéksérv (továbbiakban KLS) miatt kezelt gyermekek eseteit összehasonlítsuk az irodalmi adatokkal.

A vizsgált intervallumban összesen 1824 lágyéksérvműtétet végeztünk, ebből 77 esetben KLS miatt. Az irodalmi adatok alapján a lágyéksérvek 6–18%-a záródik ki, a vizsgált időszakban osztályunkon ez az arány 4,44% volt (81 beteg). Műtétet 4 alkalommal nem végeztünk súlyos társult betegség vagy önkényes távozás miatt. KLS-es betegeink többsége fiú volt [fiú 67 (82,7%), leány 14 (17,3%)]. Mint ismert, KLS leggyakrabban 1 éves kor alatt fordul elő, betegeink átlag életkora 1,3 év volt, a legfiatalabb 11 napos, míg a legidősebb 15 éves. Főleg jobb oldali kizárt lágyéksérveket észleltünk [jobb oldali 56 (70%), bal oldali 23 (30%)].

KLS sikeres taxis után 24–48 órával javasolt a hernioplastica elvégzése. Osztályunkon a vizsgált periódusban KLS észlelése és primer ellátása után átlagosan 3,6 nappal később került sor műtétre (legkorábban akutan az első észlelés napján, míg legkésőbb 2 hónappal, tervezetten). Az átlagos ápolási idő 3,1 nap volt. A sérvtartalom csaknem minden alkalommal bél volt, a 14 lány betegből 8 alkalommal ovarium (57%), 2 alkalommal cseplez. Műtét utáni korai és késői szövődés igen ritkán alakult ki. 1 alkalommal észleltünk recidívát, 3 alkalommal ileust. Egy 2 hónapos csecsemő esetében heretorsio, vékonybélileus alakult ki, mely miatt akut hernioplasticát, here-detorquatiót, exploratív laparotomiát végeztünk, de a posztoperatív időszakban exitált.

Anyagunkban megfigyelhető egy lassú növekvő tendencia az incarcerált sérvek miatt végzett műtétek tekintetében: míg 2002 és 2006 között 1,7–5,6%-os arányban kellett kizárt lágyéksérv miatt műtétet végezni, addig 2007–2012 között 4,5–7,7%-ban. Felmerült, hogy mindennek a hátterében a műtéti előjegyzési idő növekedése lehet, de kapott adataink ezt nem bizonyították.

Összefoglalásul elmondható, hogy KLS ritkán alakul ki, jól kezelhető, operálható betegség, kis szövődésmérséklettel. Előfordulása emelkedő tendenciát mutat, melynek oka nem ismert, további vizsgálatokat igényel.

P025 A 22-es kromoszóma duplikációk fenotípus összefüggései

Haltrich Irén dr.

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest

A 22-es kromoszóma számos alacsony-kópiaszámú ismétlődést (LCRs, low-copy repeats) tartalmaz, melyek hibás párba rendeződésre, úgynevezett „nem-allélikus homolog rekombinációra” és ezáltal különböző típusú kromoszómaátrendeződésekre hajlamosítanak. A 22q11.2 mikrodélició a DiGeorge/velocardofaciális ismert fenotípusú szindrómát eredményezi, mely 1:4000 gyakorisággal fordul elő. A nemrég leírt 22q11.2 duplikációs szindrómában [OMIM 608363] a duplikáció mérete az esetek nagy részében megegyezik az 1,5–3 Mb nagyságú DGS/VCFS kritikus vagy gyakran deletálódó régiójával, az incidenciája is hasonló, azonban fenotípusáról, diagnosztikai lehetőségeiről lényegesen kevesebb irodalmi adat áll rendelkezésre.

A 22q mikroduplikáció leggyakrabban egy számfeletti kisméretű marker kromoszómával hozható összefüggésbe, mely sSMC (small Supernumerary Marker Chromosome) néven honosodott meg a szakirodalomban. Ez a marker kromoszóma az egészséges populációban leggyakrabban előforduló t(11;22)(q23.3;q11.2) kiegyensúlyozott transzlokáció 3:1 arányú malsegregációjának lehet az eredménye (Emanuel szindróma, OMIM 609029), származhat a 22-es kromoszóma hosszú kar proximális részének tri- és tetraszómiájából [Cat eye szindróma, CES (OMIM 115470)], vagy lehet intrakromoszomális duplikáció következménye. A Cat eye szindrómára kétféle, invertált duplikációból [inv dup(22)(q11)] származó számfeletti marker kromoszóma jellemző. Az I. típusú CES kromoszóma kisebb, szimmetrikus, mindkét töréspontja a 22q11.2 deléciós/duplikációs régió proximális szakaszán található, ezért nem tartalmazza a DiGeorge-szindróma kritikus régióját. A II. típusú CES kromoszóma lényegesen nagyobb és a DiGeorge kritikus régió egy vagy két extra kópiáját tartalmazza attól függően, hogy az egyik (aszimmetrikus) vagy mindkét (szimmetrikus) töréspontja a disztális 22q11.2 régióban található. A CES leggyakoribb genotípusa a két szatellitás I. típusú sSMC, ritkább formája a gyűrű kromoszóma vagy az olyan számfeletti marker kromoszóma, melynek töréspontja távolabb van az ismert deléciós/duplikációs töréspontoktól (III. típusú CES kromoszóma). A 22q11.2 mikroduplikációk fenotípusa széles spektrumú és változó penetranciájú, a különböző szindrómák tünetei gyakran átfedik egymást. Az Emanuel-szindróma leggyakoribb fenotípusbeli jegyei a következők: fülkörüli gödrök és bőrfüggelék, micrognathia, szívfejlődési rendellenességek, szápadhasadék, különböző váz-, izom- és idegrendszeri rendellenességek (kyphosis, scoliosis, torticollis, hypotonia, görcsök) látással, hallással, beszéddel kapcsolatos kóros tünetek, jelentős psychomotoros elmaradás, gyakori infekciók. A Cat eye szindróma tünetei nagyrészt megegyeznek az Emanuel-szindrómáéval, azonban a klinikai manifestációt a változó méretű duplikáció jobban árnyalja, a tünetek súlyossága pedig a CES kritikus régiók géndózisával korrelál.

Az I. és II. CES kromoszóma fenotípusra szív- és vesefejlődési rendellenesség, anális atresia, urogenitalis anomáliák, coloboma, különböző súlyosságú mentális retardációk jellemzőek. A distalis duplikációk nem járnak szívfejlődési rendellenességgel, általában a fejlődésbeli elmaradásuk is enyhébb, azonban a nyelvi és beszéddel kapcsolatos zavarai súlyosabbak. A mikroduplikációk azonosítását a pár éve elterjedt array technikák tették lehetővé, a hagyományos G-sáv analízissel feltárt sSMC felhívja a figyelmet az array-vizsgálat szükségességére és alkalmas az esetleges mozaikosság azonosítására.

P026 BCG oltás és tuberculin-szűrés 30 évvel ezelőtt

Harsányi Edit dr.¹, Balogh Zoltánné², Lukács Lajosné², Rádli Lajosné²

¹ Fejér megyei Szent György Kórház, Székesfehérvár

² Calmette védőnők

30 év távlatából szeretném felidézni a gyermek tuberculosis felszámolása érdekében Fejér megyében végzett BCG oltások eredményeit, szövődéseit, tapasztalatait.

1985–1990-ig 30 000 iskolás gyermek vett részt kötelező tuberculin szűrésen. Valamennyi hyperergiás Mtx. reakciót adó, összesen 141 gyermeknél további kivizsgálást végeztünk. Mi rejtezik egy hyperergiás tuberculin reakció mögött?



Esetismertetések. Tbc a családban. Két-három generáción át követték a betegség előfordulását, kontakt viszony mellett és kontakt viszony nélkül, a környezet és a genetika szerepét kutatva. Lehetőség adódott a BCG oltás szerepének megítélésére, valamint a tuberculin-próbára kapott IV. típusú túlzékonysági reakció értékelésével immunológiai betegségek szerepének megismerésére. Milyen preventív lehetőségeink vannak ma? Hogyan gondozzuk a veszélyeztetetteket?

P031 A fityma cellularis adhaesiójának hosszú távú követése

Jenővári Zoltán dr.

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika, Budapest

Cél. A fityma cellularis adhaesiójának természetes történetének megfigyelése 4 fiú hosszú távú követése alapján.

Módszer. Prospektív módon gyűjtöttünk adatokat 1989 és 1997 között született 4 egészséges fiúgyermek fitymájának állapotáról. A fityma állapotát csecsemő- és kisdedkorban napi rendszerességgel, kiskisiskolában heti, majd felső tagozatban alkalmanként, de legalább évenkénti fizikális vizsgálattal ellenőriztük.

Eredmények. A 4 fiú jelenleg 25, 23, 21 és 17 éves, az átlagos utánkövetés 21,5 év. Mind a 4 fiúgyermeknél születéskor körörs cellularis adhaesio volt megfigyelhető. Erőltetett hátrahúzást nem végeztünk, minden nap a rendszeres fürdés részeként fájdalom nélkül megengedő mértékben történt a fityma hátrahúzása, szappanos és tiszta vizes tisztítása. 1 gyermeknél 1,5 éves korában, 1 gyermeknél 12 éves korban, 1-1 gyermeknél 13 éves korban oldódott a fityma adhaesiója, húgyúti infekció a megfigyelt időszak alatt nem volt észlelhető, enyhébb balanitis 1 esetben volt, mely borogatás mellett gyógyult. Phimosis egyetlen betegnél sem alakult ki. Serdülőkorban mind a 4 gyermeknél panaszmentesen és könnyen hátrahúzzhatóvá vált a praeputiuma, később egészséges férfi életmódról számolnak be.

Következtetés. A fityma cellularis adhaesiója erőltetett adhaesiolysis nélkül is általában legkésőbb a serdülőkorban oldódik. Az eredmények alapján az erőltetett adhaesiolysis sem csecsemő-, sem kisdedkorban, sem később nem indokolt, serdülőkorban részben hormonális, részben mechanikai okokból várható az oldódása, ezért az erőltetett hátrahúzásból származó szövődmények (vérzés, fájdalom, beropadás, visszatapadás, heges szűkület, pszichés trauma) megelőzhetők. Az Amerikai Gyermekgyógyászati Akadémia 2007-es ajánlása alapján a csecsemőkor vagy gyermekkor erőltetett hátrahúzás indokolatlan és kerülendő. Ezek alapján a fiúgyermek rutinszerű adhaesiolysis megkérdőjelezhető.

P033 „Gaucher-fészek”

Kassay Anett dr.¹, László Ágnes dr.², Szatmári Ildikó dr.³, Oroszlán Klára dr.¹, Csürke Ildikó dr.¹

¹ Sz-Sz-B M-i Kórházak és Jósa András Egyetemi Oktatókórház-Gyermekosztály

² Patológia, Nyíregyháza

³ Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Egy 11 éves kislány és egy 17 éves fiú, tanulságos kórtörténetét szeretnénk bemutatni a hypersplenia differenciáldiagnosztikájának útvesztőivel, akiknél néhány hónap különbséggel 2013-ban diagnosztizáltuk a Gaucher-kórt.

Angelika lépmegnagyobbodását háziorvosa 4 éves korában észlelte először, melyhez egyéb panaszok nem társultak, körelőzményében csak csecsemőkorban szerepelt kórházi kezelés bronchopneumonia miatt. Egy év múlva a haematológiai gondozásban felvetődött a haemoglobinopathia lehetősége, az egyéb hematológiai kórképek kizárása mellett. A thalassaemia nem igazolódott és a splenomegáliáját izoláltnak vélelmezték. Betegünket háziorvosa 10 évesen a már hasi panaszokat okozó lépmegnagyobbodása miatt immunológiai szakrendelésünkre utalta. Tekintettel, arra, hogy gyermekkorban a splenomegalia leggyakoribb oka az MPS hyperplasiája, amit infekciók, az immunreguláció zavara okozta megbetegedések, és haematológia kórképek okozhatnak, vizsgálatainkat ez irányban folytattuk, melyek negatív eredménnyel zárultak. Betegünknek a fokozódó splenomegálián kívül egyéb eltérést nem észleltünk, de egyre intenzívebb hasi panaszai miatt és diagnosztikus célból is a splenectomia mellett döntöttünk. A szövettani vizsgálat Gaucher-kórt véleményezett, melyet az enzimdiagnosztika is alátámasztott.

András története hasonló, de mégis más. 7 évesen vizsgálták krónikus hasfájása miatt, akkor lépmegnagyobbodása háttérében vírusfertőzést

vélelmezték. 13 éves korában anaemiája, thrombocytopeniája miatt hematológiai gondozásba került, ahol mérsékelt hyperspleniáját izoláltan vélelmezték. Az utóbbi évben jelentkező s egyre fokozódó csontfájdalmak miatt kérték konzíliumát, s a fentiekhez hasonlóan egyéb betegséget kizárva, csepp szűrési módszerrel derült ki, hogy Béta-glukocerebroszidáz enzimszintje mérhetetlenül alacsony.

Jelenleg mindkét gyermek substitúciós terápia mellett jól van, panaszai megszűntek. E két esetet figyelemfelkeltésnek szántuk, tekintve, hogy sokszor – csaknem 85% ban – csak a lépmegnagyobbodás az első tünet a Gaucher-betegségnél gyermekkorban. Inkább végezzük el a cseppszűrést, akár feleslegesen is, amennyiben a lép- s májmegnagyobbodás hátterében nem igazolódik egyéb megbetegedés.

P035 Szküllá és Kharübdisz között. Műbillentyű miatti orális antikoaguláns kezeléshez társuló koponyaűri vérzés

Kocsis István dr.¹, Deme Anna dr.², Markia Balázs dr.³, Gyorsok Zsuzsa dr.³, Oprea Valéria dr.⁴, Kóvári Helga dr.², Dunai György dr.², Erneyi Szilvia dr.²

¹ Semmelweis Egyetem

² Szent Lázár Megyei Kórház, Gyermekosztály

³ Országos Idegtudományi Intézet

⁴ Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet

A koponyaűri vérzés az antikoagulációs terápia legsúlyosabb szövődménye. Különösen nehéz kihívást jelent azoknak a betegeknek a kezelése, akiknél az antikoagulációs állapot megszüntetése az alapbetegség miatt súlyos egészségkárosodással járhat, illetve akár végzetes kimenetelű is lehet. Gyermekkorban kifejezetten kevés a tapasztalat arra vonatkozóan, hogy a mechanikus műbillentyű miatt alkalmazott orális antikoagulációs terápia szövődményeként kialakult koponyaűri vérzés esetén mi a helyes terápiás stratégia. Nincs tudományosan alátámasztott ajánlás, mely segítené például annak eldöntésében, hogy milyen mértékig függeszthető fel az antikoagulálás (mely az akár az esetek 50%-ban végzetes kimenetelű agyvérzéshez hozzájárult) anélkül, hogy a mechanikus műbillentyűn életveszélyt okozó trombózis alakulna ki.

Esetünk kapcsán szeretnénk összefoglalni azokat az ismereteket, melyek a hasonló helyzetekben irányt mutathatnak a helyes terápia megválasztásában, hogy ezáltal elkerülhetők legyenek a súlyos, életveszélyes szövődmények és a lehető legkevesebb áldozat árán lehessen elhagyni Szküllá és Kharübdisz között.

P037 Atípusos coeliakia: CEC szindróma?

Kovács István dr.¹, Várkonyi Ágnes dr.², Bense Katalin dr.³, Szűcs Dániel dr.²

¹ Gyermekgastroenterológiai Magánpraxis Kecskemét

² SZTE Gyermekklinika Gastroenterológia Szeged

³ Bács-Kiskun Megyei Önkormányzat Kórháza Gyermekideggondozó Kecskemét

A CEC szindróma ritka betegség melyet a coeliakia (C), epilepsia (E) és cerebális kalcifikáció (C) együttes előfordulása jellemez. Bármely életkorban előfordul.

Szerzők 6 éves leánygyermek esetét ismertetik, akinek az első élethónapokban gyakran visszatérő, cyanosissal, elszürküléssel, tónusfokozódással járó rosszullétei ismétlődtek. Ezeket a kivizsgálások során fokális parciális epilepsziának, GOR-nak vélelmezték. Szomatikus fejlődésének elmaradása (Ts: 16,5 kg 10-25 pc. Tm.: 109 cm 25-50 pc.) mellett, 2,5 éves korától rohamszerűen fellépő fejfájások jelentkeztek, melyeket leizadás, fokozott ingerlékenység, agresszivitás kísért. Convulx szedése mellett panaszai enyhültek. Koponya-MR-vizsgálat az agy occipitalis és frontális régiójában többszörös fehérállományi laesiót mutatott. Az MR-eltérés fertőzőes eredetét nem sikerült igazolni. A szomatikus fejlődés elmaradása, a coeliakia és az occipitalis kalcifikáció/demielinizáció ismert társulása miatt elvégzett endomysium antitest (EMA) vizsgálat pozitívítást adott. A klinikai kivizsgálás igazolta a coeliakia fennállását. Gluténmentes étrenden súlya gyarapodott, állapota sokat javult, a Convulx adását azonban még nem lehetett felfüggeszteni. Fokozatos csökkentése tervezett. Előadásunkkal az ismeretlen okú idegrendszeri tüneteket mutató esetekben a glutén esetleges oki vagy trigger szerepére akaruk a figyelmet felhívni.



P043 Aliens vs. predators, avagy miért ne alkalmazzunk gyermekeknél regionális anesztéziát?

Módi Judit dr., Szabó Éva dr.

Veszprém Megyei Csolnoky Ferenc Kórház, Gyermekgyógyászati Centrum

Aneszteziológusként az egyik legnagyobb eredményünk, ha a beteg gyermek a műtétet követően nyugodtan, fájdalommentesen lábadozik. Ezt legbiztosabban regionális technikával kombinált anesztéziával érhetjük el. A különféle módszerek alkalmazásának lehetősége korlátlan. Ugyanígy ennek az álláspontnak a pro és kontra érvei is.

Mellette szól a biztonságossága, a kábító fájdalomcsillapító igény csökkenése, illetve az opiátok teljes elhagyhatósága, a kedvező neurovegetatív hatások, a minimális infekció, illetve vérzésveszély, a megterhelő hasi, mellkasi műtétek után a posztoperatív lélegeztetési idő csökkenthető, rövidebbek az ápolási napok. Abszolút kontraindikációja alig van, relatív kontraindikációja is kevés.

Kétségtelenül hely-, szakember- és időigényes, és be kell vallani, többnyire „vakon”, tapasztalat alapján dolgozunk. Ezen változtat az UH-, ill. az idegstimulátor vezérelte szűrások alkalmazása, a gyermekek, főként koraszülöttek élettani, anatómiai, kóreltani sajátosságosságainak és az alkalmazott lokál anesztetikumok és adjuvánsok pontos ismerete. A műtő nem ritkán küzdőtér, azonban a lóra két oldalán álló szakembereket azonos cél kell, hogy vezérelje. „Az aneszteziológus már megint húzza az időt!” megjegyzés van időnként az egyik oldalon. A másikon kórházunk gyermekaneszteziológiai adatainak 5 éves feldolgozása, főként a regionális technikákra fókuszálva. Így megválaszolható a címben feltett kérdés is.

P054 Riadalmat keltő kórokozó intenzív osztályunkon

Rácz Katalin dr.¹, Gál Péter dr.¹, Lázár Andrea dr.², Urbán Edit dr.², Bereczki Csaba dr.¹

¹ SZTE Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek Egészségügyi Központ, Intenzív osztály

² SZTE Klinikai Mikrobiológiai Diagnosztikai Intézet, Szeged

Bevezetés. Az intenzív osztályon fekvő gyermekek morbiditásában és mortalitásában jelentős szerepet játszik a nosocomiális sepszis. A súlyos alapbetegség, sürgősséggel elvégzett műtét, tartós gépi lélegeztetés, hosszú kórházi ápolás – mind rizikófaktorok. Az utóbbi években jelentősen növekedett a coliform baktériumok száma, a létrejött fertőzések kb. 75%-áért az Enterobacteriaceae családba tartozó *Klebsiella* törzsek a felelősek. Kifejezetten veszélyesek a polirezisztens ún. „extended spectrum beta-lactamase” (ESBL) termelő *Klebsiellák* és az újabban megjelenő, gyógyszeresen szinte nem is kezelhető panrezisztens törzsek.

Esetismertetés. A Szegedi Gyermekklinika Intenzív osztályán két veleszületett szívfejlődési rendellenesség (Fallot-tetralógia, kritikus coarctatio aortae) miatt újszülöttkorban operált csecsemő késői posztoperatív időszakában elvégzett bakteriológiai tenyésztés (tracheaváladék, széklet) eredménye OXA-48-like ESBL termelő multirezisztens *Klebsiella pneumoniae* volt, amelynek pontos identifikálása az OEK Nemzeti Referencia Laboratóriumában történt. Először izolálták Magyarországon PCR vizsgálattal és szekvenálással az OXA-162 karbapenemáz gént. Betegeinket elkülönítve, járványügyi előírásoknak megfelelően ápoltuk, az irodalomban ajánlott gyógyszeres kezelést (colomycin) alkalmaztuk. A folyamatos gépi lélegeztetésben részesült pulmonalis atresziával társult Fallot-tetralógias betegünk alapbetegsége a tüdőkeringést javító műtét ellenére progresszív és keringési elégtelenségben elvesztettük. A reoperáción átesett coarctatio aortae betegünk az alkalmazott antibiotikus és supportív kezelés mellett gyógyult, otthonába távozott. A gyorsan terjedő, könnyen átvihető nosocomiális fertőzést többi betegünk a szigorú higiénies rendszabályok betartása mellett nem kapta el.

Következtetés. A multirezisztens karbapenemáz-termelő baktériumok szaporodásával nincs egyensúlyban az ellenük alkalmazható antibiotikumok számának emelkedése és lassan a bevezethető „fegyvereink” elfogyanak. A súlyos alapbetegségben szenvedő betegeknél kialakuló sepszis ellátását ez a tényező tovább korlátozza, az aszepszis szabályainak betartása a megelőzés fontos feltétele.

Elnökök:

Szabó András dr., Várkonyi Ágnes dr.

P055 Súlyos, szövődmenyes pleuropneumonia kezelésének nehézségei egy eset kapcsán

Ringwald Zoltán dr.¹, Kiss Gabriella dr.², Sárközy Sándor dr.¹, Csekeő Attila dr.²

¹ Heim Pál Gyermekkórház, Sebészeti Osztály

² Heim Pál Gyermekkórház, Központi Aneszteziológiai és Intenzív Osztály

³ Országos Korányi Tbc és Pulmonológiai Intézet, Mellkassebészeti Osztály

A pleuropneumonia kezelésével kapcsolatban számos tanulmány található orvosi irodalomban. Konzervatív és az operatív kezelés mellett is szólnak érvek. Osztályunk gyakorlatában korai VATS műtétet végzünk, jó eredménnyel. Van azonban olyan eset, amikor a betegség nagyon késői stádiumában kerül intézetünkbe a gyermek. Ilyenkor még nehezebb eldönteni, hogy lehetséges-e, szükséges-e és ha igen, mikor operálni.

4 éves fiú gyermek 19 napos anamnézissel került intézetünkben. CT-vizsgálat a jobb alsó és középső lebenyt 90%-ban roncs állományúnak vélemezte. Más intézetben többszöri mellkascsővezés történt, lélegeztetése fokozatosan romlott, keringéstámogatást kapott, kritikus állapotban került intézetünkben. Többszöri radiológiai, intenzív, mellkassebészeti konzíliumok alapján terveztük meg a gyermek kezelését. Átdrainálás után, mivel klinikai állapota nem javult, bronchosopia után szelektív bal oldali lélegeztetés mellett, VATS műtétet végeztünk. Medala Thopaz mellkasszívó segítségével levegőszökésnek megfelelő szívást tudtunk alkalmazni.

Lélegeztetése fokozatosan javult, extubálhatóvá vált. A mellkasi szívást fokozatosan megszüntettük, draineiket eltávolítottuk. A gyermek gyógyultan távozott osztályunkról. Előadásomban összefoglalom a kezelési tervet, majd ennek megvalósítását, illetve változásait. Külön kitérek a diagnosztikus nehézségeinkre, illetve hibáinkra.

P056 Otogen sinusthrombosisok klinikumának új aspektusai a gyermekneurológus szemszögéből. 15 évre visszatekintő retrospektív értékelés

Rosdy B. dr.¹, Csákányi Zs. dr.², Kollár K. dr.¹, Móser J. dr.¹, Mellár M. dr.¹, Kulcsár A. dr.³, Kovács É. dr.⁴, Várallyay Gy. dr.⁵, Katona G. dr.²

¹ Heim Pál Gyermekkórház Neurológiai Osztály

² Heim Pál Gyermekkórház Fül-Orr-Gégészeti Osztály

³ Egyesített Szent István és Szent László Kórház Budapest

⁴ Heim Pál Gyermekkórház CT és intervenciós Radiológiai Osztály

⁵ Semmelweis Egyetem MR Kutató Központ

Céltűzés. Hazánkban a gyermek egészségügyi és fül-orr-gégészeti ellátottság jó. A *Haemophilus influenzae* b és a *Streptococcus pneumoniae* elleni áttoltottság csaknem 90–95%-os. Ennek ellenére az akut bakteriális középfülgyulladás (AOM) súlyos intracranialis szövődmenyei ritkábban, de előfordulnak. Célunk az volt, hogy a kórházunkban 1998. január 1. és 2013 augusztusa között otogen laterális sinus thrombosis (LST) kezelt betegek adatait a gyermekneurológus szemszögéből elemezzük.

Módszer. 10 gyermek kórtörténeti adatait dolgoztuk fel.

Eredmények. Mindegyik gyermek kórtörténetében szerepelt AOM. A betegeket két csoportra lehetett osztani. Egyik részüknél az otitis hetekkel a felvételük előtt zajlott, antibiotikummal kezelték és gyógyultnak nyilvánították. Ezen csoportban felvételkor a neurológiai tünetek voltak meghatározóak. A betegek másik csoportjának középfülgyulladás felvételük előtt egy héten belül kezdődött, nem részesültek antibiotikus kezelésben. Náluk a fülészeti tünetek és a septicus tünetek uralták a képet. Felvételkor egy gyermek kivételével mindegyiküknél kezdődő szemfenéki pangást észleltünk, de vizus deficitet egy esetben sem találtunk. Műtét után 7 gyermeknél romlott a szemfenéki kép, egyikük átmenetileg elvesztette a látását, másikuknál súlyos látásromlás lépett fel. A többieknél a



koponyaűri nyomásfokozódásra utaló klinikai tünetek súlyosbodtak. Az egy éves utánkövetés kapcsán a kezelés hatására csak egy gyermeknél maradt fenn egyik szemén 0,5 D látásromlás.

Következtetés. Otogén LST jó egészségügyi ellátottság mellett is előfordul. Az antibiotikummal előkezelt betegeknél a klinikai képet a neurológiai tünetek dominálják.

A mastoidectomia után átmenetileg tovább növekedhet az intracranialis nyomás, olykor akut látásvesztést is eredményezhet. Ezért a betegek szoros szemészeti fülészeti, gyermekneurológiai és radiológiai követése a műtét után egy évig szükséges.

P057 A fejfájás egy ritka etiológiája

Simon Gábor dr.¹, Csorba Eszter dr.²

¹ SMKOK Csecsemő- és Gyermekosztály

² SMKOK Neurológia

A tizennégy éves gyermeket antibiotikum-terápia kezdetével egy időben jelentkezett következetes, körülírt jobb arcfélzsibbadás és a későbbiekben ehhez társuló és fájdalomcsillapításra nem szűnő, kétoldali halántéktáji fejfájás miatt vizsgáltuk. Sem fül-orr-gégészeti, sem szájsebészeti lokális okhoz nem volt köthető ez a panasz, emiatt a következő vizsgálatok történtek. Rutin laboratóriumi vizsgálata és pajzsmirigy-funkciós vizsgálata nem jelzett eltérést. Orrmelléküreg-felvétel, szemészeti, kardiológiai, huszonnégy órás vércukorprofil vizsgálata negatív eredményt adott. Shellong-tesztje mutatott vegetatív dystoniát. Etiológia tisztázása céljából koponya MR-MRA vizsgálatot végeztünk, amelyet radiológus CT-vizsgálattal kiegészített a látott elváltozás pontos meghatározása céljából. A látott elváltozás a két képalkotó vizsgálat alapján fibrosus dysplasiának felelt meg aneurysmális csontcystával. A kapott lelet alapján szemész akut teendőt nem tartott szükségesnek. Fül-orr-gégész audiológiai vizsgálatot végzett, amely jobb oldali kis fokú vezetékes hallásvesztést írt le. Idegsebész és onkológus akut teendőt nem tartott szükségesnek. Tüneti fájdalomcsillapítás mellett panaszai szűntek. Kontroll idegsebészeti vizsgálat során új keletű panasz híján akut teendőt továbbra sem tartottak szükségesnek. 3 hónap múlva kontroll koponya-MR-vizsgálatát tervezzük. A fibrosus dysplasia főként a hosszú csöves csontokat érintő ritka elváltozás, amely még ritkábban, de érintheti a koponyacsontokat is, mint ebben az esetben láttuk.

P058 Tbc gyermekkorban: most is jelen van!

Simon Noémi dr., Györfy Ágnes dr., Gyűrűs Éva dr., Horváth Bernadett dr., Kádár László dr., Laki István dr., Löwy Tamás dr., Subicz Ágnes dr., Ujszászi Éva dr.

Gyermecktüdőgyógyász, Tüdőgyógyintézet, Törökbálint

Bár 2012-re a hazai tbc-incidencia 12.8 százalékre csökkent, a gyermekkorban tbc-vel, sőt annak változatos megjelenésével ma is számolni kell. A leggyakoribb primer kórformák mellett a szekunder és extrapulmonalis kóresetek is előfordulnak osztályunkon. Röviden és kaleidoszkópszerűen egy congenitalis tbc, egy primer komplexus, egy posztprimer kaverna, egy pleuritis tuberculosa, egy gonitis tuberculosa és egy biológiai terápia során észlelt tbc esetével világítanánk rá a kórkép változatosságára. Ezek bemutatásával szeretnénk felkelteni a gyermekorvos figyelmét e világszerte még most is igen jelentős egészségkockázatú betegség szemben. Éberségünk fenntartását a magas tbc incidenciájú országokból erősödő globális migráció, az immunrendszer gyengítő HIV elterjedtsége, a biológiai terápia gyakoribb válása indokolja.

P059 Rotavírus-enteritis és paracetamol – életveszélyes kombináció? Esetismertetés

Somlai Ágnes dr.¹, Jenei Márta dr.¹, Ujhelyi Enikő dr.¹, Zacher Gábor dr.²

¹ ESZSZK Gyermekintenzív Osztály

² Péterfy S. utcai Kórház és Rendelőintézet, Klinikai Toxikológiai Osztály

Bevezetés. A paracetamol vény nélkül kapható hatékony fájdalom- és lázcsillapító. Túladagolása akár fatális kimenetelű májelégtelenséghez is vezethet. A szerzők 1,5 éves gyermek Rotavírus enteritis kapcsán, láz-

csillapítás céljából alkalmazott terápiás adagú (60 mg/kg/24 óra) paracetamol adást követően fellépő akut májelégtelenséggel járó esetét ismertetik.

Esetismertetés. Az előzőleg egészséges gyermeknél enterális tünetek mellett magas láz lépett fel, ami miatt éjszaka 2x20 mg/kg, majd másnap délelőtt újabb 1x20 mg/kg paracetamol szirupot kapott. A hasmenés miatt 1 napos otthoni kezelés után a területileg illetékes kórházba került felvételre. Az itt végzett vizsgálatok súlyos metabolikus acidózist (pH: 7,25, BE: 19,1 mmol/l), emelkedett CRP (32,7 mg/l) és májenzim értékeket (GOT: 543 U/l, GPT: 317 U/l, GGT: 16 U/l) igazoltak. Nagyfokú elesettsége és rossz általános állapota miatt került átvételre az ESZSZK Gyermekintenzív Osztályára.

Átvétele után a folyadék resuscitatio eredményeként állapota gyorsan javult, tünetei 12 óra alatt megszűntek. A májfunkciós vizsgálatok azonban drámai romlást mutattak (GOT: 13310 U/l, GPT: 5860 U/l, LDH: 17650 U/l) és súlyos véralvadási zavar (INR: 4,16; prothrombin 23s (41%), PTI: 69s, TI: 16s, fibrinogén: 2,2 g/l) lépett fel. Az akut májelégtelenség azonnali kezelése (K-vitamin pótlás, lactulose, intracranialis nyomáscsökkentő kezelés) ellenére állapota gyorsan romlott, keringéstámogatást és romló tudat miatt gépi lélegeztetést igényelt. Paracetamol okozta májkárosodás lehetőségére gondolva, toxikológiai javaslat alapján haladéktalanul megkezdtek a nagy dózisú acetilcystein adását. A szérum-paracetamol-szint a nomogram alapján toxikus tartományban volt (2,4 mg/l). A gyermek a kezelésre jól reagált, a máj működése javulni kezdett. Az alvadási paraméterek 4-5 nap, az enzim értékek 2 hét alatt normalizálódtak. Ápolása 5. napján sikeresen extubálták, inotrop támogatását (IS max: 25) 8 nap alatt, fokozatosan leépítették.

Megbeszélés. A gyermek fulmináns májelégtelenségének hátterében szérumszintméressel alátámasztott paracetamol-intoxikáció igazolódott. Kivizsgálása során alapbetegség, krónikus májbetegség, egyéb intoxikáció nem volt igazolható. Az akut májelégtelenség kialakulásában a Rotavírus-enteritis okozta súlyos exsiccatio és a paracetamol együttes hatása játszhatott szerepet. A májkárosodás a protokoll szerinti nagy dózisú acetilcystein kezelés, valamint szupportív terápia mellett reverzibilis volt.

P061 Gitelman-szindróma társuló cardiomyopathia

Szabó Adrienn dr.¹, Ablonczy László dr.¹, Szabó Attila dr.², Vilmányi Csaba dr.¹, Horváth Erzsébet dr.², Reiter Éva dr.³, Szatmári András dr.¹

¹ Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet Gyermekszív Központ

² Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

³ Veszprém Megyei Csolnoky Ferenc Kórház, Gyermekosztály

Bevezetés. A Gitelman-szindróma egy (a Bartter-szindrómahoz hasonló, annál enyhébb formájú) autoszomális recesszíven öröklődő genetikai betegség, melyre a vese tubularis funkciózavarából adódó metabolikus eltérések jellemzőek (hypokalaemia, metabolicus alkalosis, hyperreninaemia, a juxtaglomerularis apparatus hyperplasiája, hyperaldosteronismus, hypomagnesaemia). Társuló cardiacus eltérésként általában a hypokalaemia okozta malignus kamrai ritmuszavart említik, dilatatív cardiomyopathia (DCM) eddig nem került leírásra.

Esetbemutatás. Betegünk egy 3,5 éves kislány, akinél 2012 júliusában hirtelen fellépő gyengeség, csökkent izomtónus, polydipsia, polyuria klinikai tüneteivel került felvételre az I. Sz. Gyermekklinikára, ahol a nephrocalcinosis, hypokalaemia, hypomagnesaemia, alkalosis hátterében Gitelman-szindróma igazolódott. A terápia beállítását követően állapota stabilizálódott. 2013. áprilisában subfebrilitás, hurutos tünetek, nehézlégzés kapcsán végzett mellkasröntgen-vizsgálata kifejezett cardiomegáliát írt le, kardiológiai vizsgálata dilatatív cardiomyopathiát igazolt, emellett a jobb pitvari thrombus került felismerésre. További ellátásra vettük át intézetünkbe, ahol a keringési elégtelenség miatt kombinált intravénás keringéstámogatást, ill. heparin infúziót indítottunk. A DCM hátterében vitium, illetve a lefolyás ismeretében myocarditis is kizárható volt. Az alkalmazott kezelés hatására keringése átmenetileg kompenzálódott, de a bal kamrai diszfunkció nem javult. Nyomon követése során a krónikus keringési elégtelenség progresszív, inotrop-dependenssé vált, majd irreverzibilis, végstádiumú DCM miatt szívtranszplantációs várodlásra helyeztük. Folyamatos ionpótlás mellett ritmuszavart nem észleltünk. Jelenleg a gyermek állapota folyamatos intravénás keringéstámogatás mellett stabil, szívtranszplantációra vár.

Megbeszélés. Gitelman-szindróma az esetek döntő részében jóindulatú, vese tubularis diszfunkciójával járó, genetikailag determinált megbete-



gedés. Esetünkben a szindróma progresszív dilatatív cardiomyopathiával társulva szívtranszplantációt tesz szükségessé. A vese eltérés jóindulatú volta miatt kombinált transzplantáció (vese és szív) indikációja nem áll fenn.

P065 Miért hívta Peti varázslevegőnek? – A hiperbár oxigénterápia (HBOT) és helye a gyermekgyógyászatban

Szolnoki Nikolett dr.

Hiperbár Centrum, Budapest

Bizonyos betegségek kezeléséhez a természetes úton felvehető oxigénmennyiség többszörösére is szükség lehet. Az oxigén gyógyszer. Bejutására a tüdőn keresztül van lehetőség. Egészséges légzőfelületet feltételezve – légköri nyomáson és 21%-os levegő-oxigén összetétel mellett – a vér oxigénszaturációja a maximumhoz közelít. A levegő oxigéntartalmának emelésével ez csak minimális mértékben növelhető tovább, a plazmában oldott oxigén mennyisége pedig elhanyagolható.

A vörösvértesthez kapcsolt, adott oxigénszállító kapacitás jelentősen kiegészíthető a plazmában fizikailag oldott oxigénmennyiség növelésével, ami a légzőnyomás emelésével hozható létre. A Henri-féle gáztörvény kimondja, hogy gázok folyadékban való oldhatósága nyomásfüggő. A hiperbár oxigénterápia (HBOT) a légkörinél magasabb nyomáson (beállítástól függően 1,5–2,5 atmoszféra) végzett 100% oxigén légzést jelent. Ilyen nagyságú nyomást kesztonkamrában hozunk létre ahol értelem szerűen mind a páciens körülvéve, mind a légzőnyomás egyforma, ezért a légzés akadálytalan és egyszerű, miközben a keringésbe juttatható oxigénmennyiség akár a húszszorosára növelhető. Mivel a szövetek oxigén felvétele a kapilláris vér parciális oxigénnyomásának függvénye, ez jelentős szöveti oxigénszint emelkedést jelent.

A European Committee of Hyperbaric Medicine tudományos evidenciákra alapozva folyamatosan határozza meg HBOT-tal eredményesen kezelendő a diagnózisokat. Ezek többek között pl. anaerob fertőzések, súlyos anémia, nem gyógyuló sebek, égés – bőrátültetés, végtag-replantáció, agytályog, crush szindróma, agysérülés.

Előadásomban a fentiek mellett ismertetem a HBOT legújabb kutatási irányvonalait és tapasztalati eredményeit is. A hypoxiás újszülöttkori állapotok terápiaja még adatgyűjtés fázisban jár, azonban a szakmai és érintett körök által egyforma figyelemmel kísért cerebrális paresis kiegészítő kezelése már az előszobában kopogtat. A végére az is kiderül, miért hívta Peti a hiperbár oxigént varázslevegőnek.

P066 Elkerülhető-e a colectomia fulmináns colitis ulcerosa esetén?

Szűcs Dániel dr.¹, Molnár T. dr.², Várkonyi Ágnes dr.¹

¹ SZTE, Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ

² SZTE, I. Sz. Belgyógyászati Klinika

A gyermekkori colitis ulcerosa (CU) az esetek 60–80%-ában már a diagnózis felállításakor kiterjedten jelentkezik, szemben a felnőttkorban induló betegséggel, ahol ezen arány felével kell számolni. Tekintettel arra, hogy a kórkép klinikai súlyossága szoros összefüggést mutat a gyulladásos folyamat mértékével, gyermekkori kezdett esetén a betegség lefolyása rosszabb, 10 év után a colectomizáltak aránya 30–40%, szemben a felnőttkori 20%-kal.

Klinikánkon 2009-ben diagnosztizáltuk az akkor 14 éves leány betegünknek a bal oldali colont érintő, súlyos aktivitási indexszel (PUCAI) járó CU-át. Az alkalmazott 5-aminoszalicilsav és lokális szteroidkezelés mellett állapota rendeződött. Gondozásunk alatt két alkalommal zajlott enyhébb relapszus, amely azonban a gyógyszeres terápia kiegészítésével jól uralható volt. A diagnózis felállítását követően 3 évvel később, 2012. szeptemberében súlyos állapotrosszabbodás lépett fel, magas gyulladásos paraméterekkel és PUCAI-val. Az alapbetegség súlyos hasmenéssel járó relapszusa mellett egyre kifejezettebb, nehezen csillapítható bronchitis háttérben *Mycoplasma pneumoniae* infekció volt igazolható, valamint extraintestinalis manifesztációként testszerte számos, gyorsan progrediáló pyoderma gangraenosum alakult ki. Agresszív gyógyszeres kezelés mellett átmeneti klinikai javulás következett be, amely után azonban rohamosan romló klinikai kép, toxikus, fulmináns

colitis miatt elvégzett colonoscopy sürgős műtét indikációját állította fel.

Az akut súlyos CU megítélésben fontos a klinikai állapot és a gyulladásos folyamat súlyosságára utaló paraméterek folyamatos monitorizálása. Amennyiben az állapot és a progresszió üteme engedi, a másodvonalbeli kezelés (tacrolimus, cyclosporin, biológiai terápia) elkezdése, fulmináns, toxikus colitis esetén pedig az akut colectomia elvégzése elkerülhetetlen. Előadásunk célja bemutatni a súlyos CU-ás leány betegünk kapcsán a betegség akut előrehaladásának konzervatív kezeléssel való uralhatatlanságát, amely a sebészeti megoldás szükségességéhez vezetett, továbbá az újabb irodalmi adatok és ajánlás áttekintése is.

P067 Ritka haemolyticus uraemiás szindrómák

Tajti Zsanett dr.¹, Sinkó Mária dr.¹, Mari J. dr.¹, Gál Péter dr.¹, Prohászka Zoltán dr.², Bereczki Csaba dr.¹

¹ SZTE Gyermekklinika Intenzív Osztály

² SE III. Sz. Belgyógyászati Klinika, Kutatólaboratórium

Bevezetés. A gyermekkori akut veseelégtelenségek ~30%-ért a haemolyticus uraemiás szindróma (HUS) a felelős, mely a haemolyticus anaemia, thrombocytopenia, microangiopathia, akut uraemia és neurológiai tünetek együtteséből áll. Míg a típusos HUS esetében a tüneteket véres diarrhoea vezeti be, mely háttérében elsősorban *E. coli* 0157 és *Shigella* baktériumok toxinjai a felelősek, az atípusos formáknál leggyakrabban neuraminidáz termelő mikroorganizmusok idézik elő a komplement alternatív út zavarát. Egyes sporadikus esetekben a prosztaciklintermelés csökkenése a felelős, illetve néhány igen ritka esetben génmutáció vagy nem komplement mediált forma állhat a háttérben.

Esetismertetés. Előadásunkban 2 haemolyticus uraemiás gyermek esetét ismertetjük. Egy hete tartó gastroenteritist követően fennálló kifejezett hasi fájdalom, oligoanuria miatt került felvételre osztályunkra a 13 éves fiú. Mérsékelt anaemia, thrombocytopenia mellett emelkedett vesefunkciós értékeket észleltünk, Coombs-teszt, immunológiai vizsgálatai negatívak voltak. Típusos HUS képe miatt hemodialízist kezdtünk, illetve empirikus antibiotikus kezelést vezettünk be. A széklettenyésztések a várt kórokozók irányába negatív eredményt adtak, azonban a *Clostridium A* és *B* toxinok pozitívak voltak. Enteralis vancomycin kezelésre váltottunk, melyet követően a gyermek panaszai szűntek, diuresise rendeződött. A második esetben egy 20 hónapos kisdud került felvételre hányás, exsiccatio miatt. Családi anamnéziséből nagypapa krónikus veseelégtelensége emelendő ki. Súlyos anaemia, kifejezetten emelkedett vesefunkciós értékek mellett Coombs-teszt és immunológiai vizsgálatok itt is negatívak voltak, székletéből kórokozó nem tenyésztett. Atípusos HUS diagnózisa miatt hemodialízis indult, illetve plazmaferézis is történt. További vizsgálatok céljából vérmintát küldtünk a SOTE III. Sz. Belgyógyászati Klinikájának Komplement Diagnosztikai Laboratóriumába, melyek egyelőre negatív eredményt adtak.

Következtetés. Mindkét esetben klinikailag HUS képével találkoztunk, azonban az első esetben a típusos formán belül atípusos kórokozó igazolódott, míg a második betegnél az atípusos lehetőségek atípusos formája valószínűsíthető.

P068 INSURE kezelés bevezetése és tapasztalatai a szegedi Neonatális Intenzív Centrumban

Tálosi Gyula dr., Tajti Zsanett dr., Mader Krisztina dr.

Szegedi Tudományegyetem, Gyermekklinika

Bevezetés. A respirációs distressz szindróma (RDS) incidenciája a gestációs kor csökkenésével rapidan emelkedik. Megelőzésében az antenatalis szteroidprofilaxisnak jelentős szerepe van, kezelésében pedig a felületaktív anyag (Surfactant) korszerű beadása a meghatározó. Az INSURE kezelés lényege a RDS észlelését követően elvégzett intubáció, SURfactant kezelés és Extubáció mihamarabbi kivitelezése. Osztályunkon 2012-ben került bevezetésre az INSURE módszer. Vizsgálatunk célja eddigi tapasztalataink összegezése volt.

Betegek és módszerek. Előadásunkban 2012.07.01–2013.06.31. között felvételre került koraszülöttek adatainak retrospektív vizsgálatát végeztük el. Kriteériumainak a <34. gestációs hetet, illetve 2500 g születési súlyt, valamint a klinikailag észlelt légzésszavart tekintettük. Sikeresnek véltük az INSURE kezelést, ha az újszülött 1 héten belül nem igényelt invazív lélegeztetést.



Eredmények. Egy év alatt közel 250 újszülött került az osztályra felvételre, akik közül 40 koraszülöttnél alkalmaztuk az INSURE módszert. Betegeink gesztációs kora 30 ± 2 hét volt (átlag $\pm$ SD), súlyuk 1346 ± 404 g. Nyolc esetben gemini ikerterhesség állt fenn. A surfactant első dózisa 168 ± 39 mg/kg volt, 5 esetben második beadás is történt. Minden esetben parenterális koffeintelítés mellett végeztük az extubációt. Az alkalmazott kezelésnek köszönhetően 29 esetben nem történt ismételt intubálás, 24 gyermek pedig az extubálást követő átmeneti rövid (<3 nap) nasalis CPAP lélegeztetésén kívül további légzéstartogatást már nem igényelt. Súlyos (III-IV. stádiumú) intraventricularis haemorrhagia 2/40 esetben, enterocolitis necroticans (NEC) 4/40 esetben fordult elő, bronchopulmonalis dysplasia pedig az eddig feldolgozott csoportban 1/40 volt.

Megbeszélés. A INSURE terápia bevezetése osztályunkon jelentősen csökkentette az invazív lélegeztetés szükségességét. Az korai újszülöttkori fertőzések és a kis születési súly negatívan befolyásolták a kezelés sikerességét.

P071 A fenotípus azonossága centrális hypoventillatio örökletes és szerzett formájában

Vatai Barbara dr., Marics Gábor dr., Grozdics Enikő dr., Bokodi Géza dr., Csekő Anna dr., Jermendy Ágnes dr., Mikos Borbála dr., Liskay Gábor dr., Tóth-Heyn Péter dr.

Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekklinika Gyermekintenzív Osztály

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika Neonatalis Intenzív Osztály

MRE Bethesda Gyermekkórház

A veleszületett hypoventillációs szindrómák vezető tünete a légzési elégtelenség, melynek során sem hypercapniára, sem hypoxiára nincs adekvát légzési válasz. Ennek hátterében az agytörzsi és perifériás kemoreceptorok működészavara áll, mely örökletes vagy szerzett okokra vezethető vissza.

Klinikánkon újszülöttkortól kezdve kezelt két légzési elégtelen gyermeknél centrális eredetű hypoventillatio igazolódott. Az egyik gyermeknél a congenitalis centrális hypoventillatio szindróma (CCHS, korábban Ondine néven ismert szindróma) irányában végzett genetikai vizsgálat igazolta a PHOX2B gén mutációját, míg a másik gyermeknél az egyező fenotípus megjelenés ellenére az örökletes forma genetikai vizsgálatlal kizárható volt. A második gyermek tüneteinek hátterében koponya MR-vizsgálat pontocerebellaris hypoplasziát igazolt, mely azonban morfológiájában nem felelt meg a betegség ismert genetikai formáinak. Betegeinknél vélhetően ismeretlen eredetű intrauterin fertőzés következtében alakult ki a nyúltvelői légzőközpontot is érintő sorvadás. Mindkét betegre jellemző az ébrenlétben viszonylag vagy teljesen megtartott, illetve visszatérő légzési aktivitás, míg alvásban teljes centrális apnoe van jelen. Mindkét esetben a vércukorháztartás jelentős és tartós zavarát észleltük hypoglycaemiás epizódok formájában, mely a vegetatív idegrendszer hypoglycaemia korrekcióban játszott központi szerepére mutat rá. Centrális eredetű légzési elégtelenség esetén a jellemző genetikai eredet (CCHS) mellett mindig fel kell, hogy merüljön a légzőközpont szerzett eredetű károsodása. A differenciáldiagnosztika kulcsa a CCHS pontosan ismert genetikája. A közös fenotípus részeként mindkét típus esetén számitani lehet a hypoglycaemia megjelenésére.

P074 Antracyclin-cardiomyopathia – a patellaficamtól a műszívig

Vilmányi Csaba dr.¹, Ablonczy László dr.¹, Prodán Zsolt dr.¹, Bodor Gábor dr.¹, Csóka Monika dr.², Sági Erzsébet dr.¹, Szatmári András dr.¹

¹ Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet, Gyermekszív Központ

² Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika

Bevezetés. Az antraciklinszármazékok széles körben alkalmazott, potens kemoterápiás gyógyszerek, melyek kardiotoxikus mellékhatásuk ré-

vén irreverzibilis szívizom betegséghez vezethetnek. A mellékhatás dózisfüggő, így a cardiomyopathia kialakulásában az alkalmazott kumulatív dózisnak tulajdoníthatnak legnagyobb jelentőséget. A betegség nem gyógyítható csak kezelhető, így az onkológusok nagy hangsúlyt helyeznek a prevencióra.

Esetbemutató. 15 éves lány esetét ismertetjük, akinél 2013 áprilisában térdfájdalom hátterében osteosarcomát diagnosztizáltak. Kemoterápiáját Euramos protokoll szerint kezdték, majd júliusban proximalis tibia resectián tumorprotézis beültetésén esett át. A kemoterápia részeként 350 mg/m^2 antracyclint kapott. Féléves kezelést követően keringési elégtelenség tünetei jelentkeztek, melynek hátterében súlyos bal kamrai diszfunkció igazolódott. Per os antikongesztív terápia eredménytelensége után intravénás kombinált inotrop kezelés indult (milrinone, dobutamin), de tartós stabil állapotot nem sikerült elérni. Progresszív keringési elégtelenség miatt, 1 hónapos kezelést követően, szívtranszplantáció indikációja állt fenn. Ugyanakkor a tumor board véleménye alapján betegsége remisszióban volt, így a további tumorelles kezelés jelenleg nem szükséges. A malignus betegség miatt szívtranszplantáció átmeneti kontraindikációja állt fenn. A végstádiumú, irreverzibilis cardiomyopathia miatt, a későbbi szívtranszplantáció reményében, hosszú távú tartós mechanikus keringéstámogató eszköz beültetése mellett döntöttünk. Bal kamrai támogatást biztosító, intrapericardialis beültethető HeartWare implantációját követően, a kombinált antitrombotikus kezelés felépítése után, jelenleg ortopédiai rehabilitációja zajlik ambuláns keret között. **Megbeszélés.** A malignus betegség a szívtranszplantáció átmeneti, abszolút kontraindikációját képezi. Az utóbbi években hazánkban is elérhető tartós mechanikus keringéstámogató eszközök segítségével a betegek biztonságosan, hosszú távon kezelhetők addig, míg tumormentesség mellett a szívtranszplantáció, és az azt követő immunuszuppresszív kezelés biztonsággal kivitelezhetővé válik.

P077 „Forró víz” epilepszia

Zombor Melinda dr.¹, Rosdy Beáta dr.², Bereg Edit dr.¹, Kóbor Jenő dr.¹

¹ SZTE ÁOK, Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek Egészségügyi Központ, Szeged

² Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

Háttér. Az epilepsziás betegek 60–70%-a jól kezelhető. Ennek alapfeltétele a rohamok és az epilepsziás betegségek, tünetegyüttesek pontos felismerése. Előadásunkban egy hazánkban ritka epilepsziás betegséget mutatunk be.

Betegek. Szakrendeléseinken 9 gyermeket vizsgáltunk, akiknél fürdetés közben lépett fel epilepsziás roham. Az első roham 8 gyermeknél 7-16 hónapos korban jelentkezett, 1 esetben 9 évesen. Mindenkinél komplex parciális roham zajlott, 4-nél másodlagosan generalizálódott. Az általában 1-2 perces rohamok jellemző elemei a vízbemerítés után rövidesen fellépő kontaktusvesztés, tónustalanság, fixálás, leszürkülés, apnoe, esetleg konvulzív elemekkel. Az interiktális EEG-n 5 esetben fokális eltérések látszódtak, 4 gyermeknél nem volt eltérés. Iktális EEG-t 5 betegnél nyertünk, 4 esetben fokális indulást mutatott. Képzővizsgálat 7 gyermeknél történt, 2-nél fokális eltérést, 1-nél Chiari I malformációt írtak le. A fürdetési szokás megváltoztatása mellett minden gyermek kapott anti-epileptikumot, így mindnyájan rohammentesekké váltak. A gyermekek többsége jól fejlődött, 3 esetben azonban (már premorbid) pszichomotoros elmaradást észleltünk. A családi előzményben 4/7 esetben szerepel epilepszia.

Megbeszélés. Betegeink tünetegyüttese a reflex epilepsziák közé sorolható úgynevezett „forró víz” epilepsziának felel meg. Az esetek jelentős része gyermekkorban indul. A rohamok a fürdővíz hőmérsékletének csökkentésével, illetve antiepileptikum adásával elkerülhetők, és az esetek többségében néhány év alatt a betegek meggyógyulnak. A betegség különösen Dél-Indiában gyakori, ahol az összes epilepszia 3,6–6,9%-át adja. Európából csak szórványos eseteket közöltek. Patomechanizmusában a környezeti hatások mellett genetikai tényezők szerepe valószínű. A bemutatott hazai betegek jellemzői (nemi arány, rohamtípus, EEG, prognózis) jórészt megfelelnek az indiai populációban tapasztaltaknak. Különbséget a korábbi életkorban történő indulásban és abban találtunk, hogy hazánkban a rohamok jellemzően alacsonyabb vízhőmérséklet esetén jelentkeznek.



POSZTERSEKCIÓ

Üléselnökök: Csóka Monika dr., Szabó László dr., Bodrogi Tibor dr., Simon Gábor dr.

P001. Nyálkahártya-elváltozások gastroenterológiai vonatkozásai gyermekkorban

Asbóth Dorottya dr.¹, Lőrincz Margit dr.², Szalai Zsuzsanna dr.¹

¹ Heim Pál Gyermekkórház, Bőrgyógyászat

² Heim Pál Gyermekkórház, Gasztroenterológia²

A szájnálkahártyán és a genitális nyálkahártyán észlelt elváltozások utalhatnak belszervi, szisztémás betegségekre, kórképekre.

A mucosalis színeltérések hátterében melanocytar folyamat, angiomatosus terime, hemosziderin pigment vagy más diffúz pigmentáció, illetve a normál pigmentáció hiánya is állhat. A duzzanatokat oedema, szövetszaporulat is okozhatja, lehetnek átmeneti múltó jellegűek, vagy tartósak, sőt egyre növekvőek is. A vesiculosus, bullosus, aphthosus tünetek autoimmun vagy infektív eredetűek.

Fenti szerteágazó képről ad az előadás összefoglalót kiemelve a gasztroenterológiai vonatkozásokat. Részletesebben az ajak folto melanosisát tárgyalja, mely felveti a Peutz-Jeghers-szindróma gyanúját és a bélrendszer további gondos kivizsgálását, szükség esetén az STK11 gén kutatását indikálja, elkülönítendően más, az ajakban előforduló festéktartalmú maculáktól.

P002. Családi halmozódást mutató újszülöttkori generalizált izomhypotonia, légzési és táplálási nehezítettség – mi állhat a háttérben?

Balla Viktória dr., Czemplér Éva Rita dr., Szöllös Krisztina dr., Szende Katalin dr., Kocsis István dr.
Simmelweis Egyetem, II. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, NIC Osztály

Az újszülöttkori izomhypotonia differenciáldiagnosztikáját megnehezíti a tünetek hátterében álló patofiziológiai folyamatok változatossága. A megszületéstől észlelt generalizált izomhypotonia, nyelési képtelenség és az első életnapokban légzéstámogatást is igénylő légzési nehezítettség felvetheti neuromuscularis, illetve anyagcserezavar lehetőségét, a meconiumos magzatvíz utalhat méhen belüli hypoxiás eseményre, a családon belüli halmozódás genetikai eredetre.

Esetismertetésünkben egy olyan családot szeretnénk bemutatni, ahol tünetmentes szülők három újszülöttjénél a megszületést követően generalizált izomhypotoniát és ennek következtében légzéstámogatást is igénylő légzési elégtelenséget, táplálási és nyelési nehezítettséget észleltünk. Vizsgálataink acetilkolin-ellenes antitest jelenlétét igazolták, mely gondolkodásunkat a myasthenia gravis irányába vitte tovább.

P003. Egy évtizede terápiarezisztens, Pickwick- és metabolikus szindrómával komplikált súlyos psoriasis sikeres biológiai kezelése

Bikszádi Ilona dr., Barkai László dr., Szakos Erzsébet dr.

Borsod-A.-Z. Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ Csecsemő- és Gyermekosztály, DEOEC Gyermekegészségügyi Továbbképző Intézet, Miskolc

Bevezetés. Az utóbbi években egyre több munka jelenik meg a psoriasis és metabolikus szindróma, obesitas kapcsolatáról. A pikkelysömör súlyos formájában az esetek többségében jó eredményeket lehet elérni biológiai terápiával, alap esetben a tumornekrozis faktor ellenes kezeléssel. **Beteg.** A szerzők egy 4 éves kortól gondozásuk alatt álló, jelenleg 14 éves fiú esetét mutatják be. Már az első megjelenéskor obes volt a kiterjedt, szinte egész testet érintő guttalt és nagylakkos psoriasisos bőrtüneteket mutató kisfiú. Helyi szteroid, szalicil, Calcipotriol, ichthiol, dithranol, UVA fototerápia, szisztémás acitretin, cyclosporin-A kezelés ellenére is

folyamatosan kifejezettek voltak a tünetei. Akut infekciók kapcsán rendszeresen progresszió jelentkezett. A szisztémás kezelés alkalmazása során ismételt noncompliance mutatkozott a szülők és gyermek részéről. Hasonlóképp az álló helyzetben is horkolást okozó adenoid vegetatio műtéti megoldását is évekig halogatták. Dyslipidaemia, hyperurikaemia, extrém mértékű obesitas dietoterápiájában sem működtek közre.

12 éves korban került bevezetésre az etanercept terápia, melyet az első néhány hónapban intézeti körülmények között kapott meg. Az ekkor tapasztalt látványos javulás átmenetileg fokozta az együttműködő készséget a család részéről. Amikor remisszióba került, 3 hónapig nem jelentkeztek a kontrollon, nem kívánta a gyermek a kezelést folytatni. Az újabb súlyos relapszus ekkor bekövetkezett. Azóta ismét rendszeresen jár az ellenőrzésre, kapja a kezelést, bőre csak minimális gyulladásos aktivitást mutat. Mérsékelt fogyás is észlelhető.

Konklúzió. A súlyos betegség kezelését, annak eredményességét nagymértékben befolyásolja a beteg gyermek és családjának együttműködése. A biológiai kezelés elérhetősége jó lehetőséget biztosít a pszichés állapotra is kifejezett befolyással bíró betegség remissziójának indukálásában.

P004. A Raynaud-szindróma: alapbetegség vagy gyógyszer-mellékhatás?

Bódi Piroska dr., Máté Csilla dr., Sipos Péter dr.
Békés Megyei Pándy Kálmán Kórház Gyermekosztály

Maurice Raynaud 1862-ben írta le először a róla elnevezett betegséget. Viszonylag gyakori kórkép, a populáció 5–8%-át érinti, a betegek háromnegyede nő. Gyermekkor előfordulása lényegesen ritkább, incidenciájára vonatkozóan nem állnak rendelkezésre megbízható adatok. Fontos különbség van a Raynaud-betegség és szindróma között, elsősorban a prognózis és a kezelés szempontjából. Jellemző, hogy a kéz-, ritkán a lábujjai fájdalmassá válnak. Három szakaszban zajlik, a stádiumok rohamszerűen jelentkeznek, általában 30 percig tartanak és meleg hatására enyhülnek. A szindróma nem önálló betegség, a hátterében valamilyen autoimmun betegség vagy más kórkép is jelen van. Bizonyos gyógyszerek is provokálhatják vagy súlyosbíthatják.

Betegünk jelenleg 16,5 éves leány. 2012. januárban diagnosztizáltuk colitis ulcerosáját. A remisszió indukciós kezelésében mesalazine-t is alkalmaztunk. Három héttel később bal hüvelyk- és mutatóujja lividdé, fájdalmassá, nyirkos, hűvös tapintatúvá vált. Érsebészeti konzílium Doppler-vizsgálattal keringést nem detektált, akut Raynaud-rohamnak vélelmezték az elváltozást.

A kórkép kialakulásában mind az alapbetegség, mind a gyógyszer mellékhatása szóba jöhetett. Keringésjavító kezelés és a gyógyszer elhagyása után panaszai elhúzódóan, de megszűntek. Jelenleg ilyen panasza nincs, colitis ulcerosája remisszióban van.

Esetünk ismertetését azért tartottuk szükségesnek, hogy felhívjuk a figyelmet, egy klinikai tünet megjelenésekor a kóroki tényezők azonosítása időnként nehéz. Komoly dilemmát jelenthet annak eldöntése, hogy az alapbetegség részeként vagy gyógyszer-mellékhatás következtében alakult ki.

P005. Miért nem beszél a gyermek? (Kialakult beszédképesség elvesztésének differenciáldiagnosztikája)

Bodó Tímea dr., Hegyi Márta dr., Fogarasi András dr.
MRE Bethesda Gyermekkórház

4,5 éves fiúbetegünk kórtörténetének ismertetése kapcsán számolunk be egy ritka neurológiai kórkép, a Landau-Kleffner-szindróma differenciáldiagnosztikájáról. A végleges diagnózis a betegség lefolyása, a hosszmetetszeti kép alapján született. A gyermek beszédképességének elvesztése miatt került neurológiai vizsgálatra. Ennek kapcsán számolok be a beszédzavarok felosztásáról.



Az eseteket a szerint soroljuk be, hogy csak a nyelvi fejlődésben észlelünk problémát, vagy ez társul kognitív funkció zavarokkal, észlelési zavarokkal (halláskárosodás), társas-érzelmi zavarokkal (autizmus) is. El kell különítenünk a különértéki zavart a beszédészlelési zavartól. Más kórképekre gondolunk, ha a már elsajátított beszédképesség fokozatos, illetve ha hirtelen romlása következik be.

Részleteiben a kialakult beszédkészség elvesztésének hátterében álló betegségeket ismertetem.

1. Hirtelen romlás következhet be akut hallásvesztés esetén, emiatt a fülészeti és audiológiai vizsgálat szükséges.
 2. Hirtelen romlást poszttraumás stressz is okozhat, az elektív mutizmusnak komoly pszichés okai vannak. A gyermek ilyenkor visszautasítja a beszédet, kiválasztott személyekkel vagy helyzetben kommunikál. Gyermekpszichiátriai gondozása szükséges.
 3. A Landau-Kleffner-szindróma a gyermekneurológia szakterületéhez tartozik. Az egyik legsúlyosabb nyelvháználati zavar. A beszédértés szenved először zavart, egyébként megtartott kognitív funkciók mellett. Az epilepsziás encephalopathiák között sorolják. Genetikai hátteret is feltételeznek, valamint a Wernicke-terület és egyéb kérgi területek kapcsolati zavarával magyarázzák. Az EEG-n jellemző az elektromos status epilepticus alvásban (ESES). Kapcsolatot feltételezünk az aktív EEG és a működészavar között.
 4. Akutan kialakuló térfoglaló folyamat, stroke a domináns oldalon is járhat afáziával is.
 5. Migrénés epizódokban ismert átmeneti afázia, beszédzavar.
 6. Postictalis afázia, lezajlott epilepsziás rohamot követően
- Röviden összefoglaljuk a betegséggel kapcsolatos terápiás nehézségeket is.

P006. Első éves szakmát tanuló hallgatók reprezentatív kiterjesztett egészségügyi állapotfelmérése

Borda Stefánia dr.¹, Kenyeres Krisztina dr.²,
Rubiné Gregus Anikó dr.³, Havasi Mónika dr.⁴,
Havasi Katalin dr.⁵

¹ *Simile-Converto Bt., Szeged*

² *SZTE Fogorvostudományi Kar, Szeged*

³ *HTKT Kapcsolat Központ, Hódmezővásárhely*

⁴ *Dr. Farkasinszky Terézia Ifjúsági Drogcentrum, Szeged*

⁵ *Havasi Bt., Hódmezővásárhely*

A tanulmány célja egy dél-kelet magyarországi szakképző iskola első éves szakmát tanuló hallgatóinak egészségügyi állapotfelmérése volt, különös tekintettel az általános egészségi állapotra, egyes laboratóriumi paraméterekre, a fogászati státusra, valamint az egészségmegőrzésre vonatkozó szokásokra.

103 első éves szakmát tanuló (16-22 év közötti) hallgató vett részt egy részletes státus- és laboratóriumi vizsgálaton, 67 fő töltött ki egy részletes kérdőívet, illetve 45 fő jelent meg önkéntes fogászati szűrővizsgálaton. Az anonim, önkéntesen kitöltött kérdőív az életvitelre, táplálkozási szokásokra, párkapcsolatokra, káros szenvedélyekre és a szájhygiénére vonatkozó kérdéseket tartalmazott. A hallgatók kőműves, hegesztő, ács-állványozó és kerámiaakasztó képzésben vettek részt. A hallgatók 18%-nak a testtömegindexe (BMI) 25-nél magasabb (túlsúlyos) volt, közülük 37%-ban volt 30 feletti (elhízott). 6%-ban mértünk emelkedett vérnyomás értékeket, de ebbe a csoportba nem tartoztak bele az ismert és kezelt hypertoniás hallgatók (5%), 14%-ban fordult elő allergia és asthma. A laboratóriumi vizsgálatok közül a májfunkciós és a szérumbilirubin értékek mutattak 11%-ban emelkedést. A táplálkozási szokásokat tekintve a hallgatók kevesebb, mint 1/5-e reggelizik rendszeresen és még ennél is kevesebben fogyasztanak napi rendszerességgel gyümölcsöt és zöldséget. A vásáradók 72%-a gyakorlatilag nem fogyaszt halat. Ugyanakkor, jelentős arányban hódolnak káros szenvedélyeknek: sokan fogyasztanak napi vagy heti rendszerességgel kóliát (66%), energia italokat (24%), kávé (45%) és alkoholt (22%). A hallgatók több mint fele (52%) rendszeresen dohányzik, 13,5 szál cigareta/nap átlagban. A résztvevők 1/3-a naponta csak egyszer mos fogat és 63%-ban csak fogfájás esetén fordulnak fogorvoshoz. Ezeket az adatokat megerősítették a fogászati szűrés eredményei: a 45 önkéntesen megjelent hallgatónak összesen 192 szuvas foga volt, ez átlagban 4,26 szuvas fog/fő-t jelent, a megjelentek 93%-a igényelne sürgős fogászati beavatkozást. A tanulmányban részt vettek a szakmát tanuló 16-22 éves korosztálynak egy adott szegmensét reprezentálják. Adataink igazolják, hogy ez a hallgatói csoport

fokozott vulnerabilitású, s kiemelt figyelmet érdemel. A hosszú távú egészségfejlesztő programok kidolgozásában különös figyelmet kell fordítani a különböző hallgatói csoportokra jellemző mentális-szociális állapotához igazított egészségfejlesztésre.

P007. Okostelefonra írott mobilalkalmazások szerepe a gyulladásos bélbetegségek terápiájában

Cseh Áron dr., Müller Katalin Eszter dr., Szabó Dolóresz dr.,
Arató András dr., Veres Gábor dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinika

Krónikus betegségek ellátásában a betegek követése és a folyamatos betegség-önkontrolljuk jelenti az egyik legnagyobb kihívást. Gyermekkori krónikus betegségek esetében a kezdeti teljes szülői kontroll mellett egyre fontosabb lehet az életkor előrehaladtával a saját betegségük felügyelete. Gyulladásos bélbetegség (IBD) kezelésében különösen fontos a megfelelő életminőség és az aktivitás követésére rendszeresen, a beteg által elvégzett tüneti naplózás. Tekintettel arra, hogy életkori sajátosságok miatt az érintett populáció különösen fogékonyak tekinthető a modern információs technológia felhasználásában, ezért kézenfekvőnek tűnik ezen eszközök segítségével alkalmazni. A ma már széles körben elérhető, és valóban el is terjedt okostelefonok képesek olyan mobilalkalmazások futtatására, amelyek ellenőrzött módon tudnak bizalmas adatokat tárolni, esetleg távoli vezérléssel frissíteni, és azokat a lekérdezőknek továbbítani. Az IBD kezelésében fontos tüneti naplózás, antropometriai követés, gyógyszerelési emlékeztetők, és további vizsgálatok előjegyzésében nyújt segítséget a már felnőttek részére elérhető IBD Napló nevű, okostelefonokra írott mobilalkalmazás. (lásd

http://www.pharmaonline.hu/informatika/cikk/ibd_naplo____

mobil_applikacio) Az alkalmazás gyermekek számára is elérhető, életkor szerinti betegség-, és mobiltelefon-felhasználási szokásokat is figyelembe vevő verziója hamarosan elérhetővé válik a közönség számára. Ezzel kezdetben az aktivitás indexek (PCDAI és PUCAI) és életminőség (IMPACT) rögzítése válik egyszerűbbé. Későbbiek során a Magyarországi IBD regiszterrel (HUPIR) való összekapcsolása révén, nemcsak a betegek számára jelent majd előnyöket a betegségük pontosabb megismerésében, hanem a klinikusok mindennapi munkáját is könnyebbé teheti.

P008. Újabb adatok az allergiás eredetű megbetegedések patomechanizmusáról

Cserháti Endre dr.

Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekklinika, Budapest

Az előadás célja ez elmúlt 1-2 esztendőben megjelent fontosabb közlemények egyes adatainak bemutatása, a címben szereplő témakörben.

Farmon élő gyermekeknél (6-12 év) az átmeneti zihálás (wheeze) ritkább (OR: 0,78 CI 0,64–0,96) a kontrollokhoz képest. Hasonló a helyzet a farmon lakó nem atopiásoknál található zihálás mértékében (OR: 0,45 CI 0,32–0,63) szintén a kontrollokhoz képest. Ugyanakkor a farmon élők-nél a légzésfunkciós értékek és a kilégtett NO számadata nem különbözik a lakosság egészénél találhatóától (IACI).

Mogyoróallergiás felnőtteknél és gyermekeknél orális deszenzibilizáció történt. A deszenzibilizáltaknál a tünetet okozó mennyiségű mogyoró felment 5000 mg-ra, míg a kezelésben nem részesülteknél ez csupán 280 mg volt. Az aktív kezelés azonban a betegek 47%-nál mellékhatásokkal járt (Cochrane-elemzés).

A veszülött (innate) immunreceptorok expressziója a köldökszinórvérben (TLR7 és TLR8) magasabb a farmon élő újszülötteknél a kontrollokhoz képest. Azoknál a csecsemőknél, akik a farmról származó nem felforralt tejet fogyasztottak szintén magasabb TLR receptor expresszió volt észlelhető (TLR4, TLR5, TLR6) az ilyen tejet nem fogyasztókhoz képest.

Ezek és további ismertetendő adatok új, lényeges információkat közölnek az allergiás kórképek és a környezeti tényezők közötti összefüggésekről.



P010. Íztelen húgyár

Csetneki Judit dr., Bognár Viktória dr., Scheuring Noémi dr., Szabó László dr.

Heim Pál Gyermekkorház

A történelemben a görögök megfigyeltek két olyan betegséget, melyben a polyuria és polydipsia volt a vezető tünet. Tapasztalati úton jöttek rá, hogy az egyik esetben mézízű, míg másikban íztelen a vizelet. Ezáltal nevezték a későbbiekben íztelen húgyárnak, a ma diabetes insipidusként ismert betegséget.

Előadásunkban egy osztályunkon kezelt beteg esete kapcsán mutatnánk be a diabetes insipidus egy ritka, veleszületett formáját. A kórtörténet bemutatása kapcsán kitérnénk a tünetekre, diagnosztikus lépésekre, valamint a kezelési lehetőségekre.

P011. A béka és a királylány (avagy a rehabilitáció jelentősége a gyermekgyógyászatban)

Csohány Ágnes dr., Paraicz Éva dr.

MRE Bethesda Gyermekkorház Mozgásszervi Rehabilitációs Osztály

Összefoglaló. Mindenki ismeri a mesét a királylányról, aki elindul, hogy megtalálja álmai hercegét. Útközben minden békát megcsókol, hátha átváltozik királyfivá. Végül sok-sok csók és kudarc után az egyik békából királyfi lesz.

A súlyos betegségből vagy balesetből gyógyuló gyermekben sokszor mind a szülőknek, mind a kezelőorvosoknak nehéz meglátni a királyfit vagy királylányt.

2007 áprilisa óta működik gyermek rehabilitációs osztályunk a MRE Bethesda Gyermekkorházában. Osztályunkra az akut ellátást követően kerülnek a gyermekek sokszor még kómas állapotban. A gyermek és szülei, valamint számos szakember közös munkájával hosszú hetek, hónapok alatt legtöbbször királyfi és királylány válik.

Retrospektív vizsgálattal feldolgoztuk 2013. dec. 31-ig osztályunkon rehabilitált gyermekek adatait. Számokban és képekben szeretnénk bemutatni eredményeinket.

Célunk, hogy felhívjuk a csecsemő- és gyermekgyógyászok figyelmét a rehabilitáció fontosságára. Súlyos betegséget vagy balesetet követően maradványtünetekkel, esetleg fogyatékkal együtt élő gyermekeknek is meg kell adni a lehetőséget a szebb és jobb életre.

Mi lenne, ha a királylány egyetlen békát sem csókolna meg...

P013. Acrodermatitis dysmetabolica

Csoma Zsannett dr.¹, Rácz Gábor dr.², Papp Ferenc dr.²

¹ Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika, Szent-Györgyi Albert Orvos- és Gyógyszertudományi Centrum, Szegedi Tudományegyetem, Szeged

² Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi Központ, Szent-Györgyi Albert Orvos- és Gyógyszertudományi Centrum, Szegedi Tudományegyetem, Szeged

A szomatomentálisan és pszichomotorosan súlyosan retardált 13 éves leánygyermek észlelésekor kiterjedten, testszerte számos élesen körülhatárolt, élénk erythemás, hámló, psoriasiform jellegű, impetiginizálódott, sárgás színű pörkkel fedett, helyenként nedvedző, karélyos plakk volt látható. Korábbi kivizsgálása során a neurológiai szakvizsgálat lényeges organikus eltérést nem igazolt. Anyagcsere-betegség irányában történő kivizsgálás során mucopolysaccharidosis, metachromaticus leukodystrophia, aminosavanyagcsere-betegség nem igazolódott, azonban az aminosav kromatographiás vizsgálat során generalizált hyperaminoacidaemia, aminoaciduria fennállására, majd a kontrollvizsgálat során hyperalaninaemiára derült fény. Anamnéziséből kiemelendő a bal szem rosszul differenciált retinoblastoma miatti enukleációja. A jelen bőrgyógyászati kép elsősorban superinfektálódott acrodermatitis enteropathica-szerű tünet gyanúját vetette fel. Kivizsgálása során jelentősen csökkent szérumszint, és tandem tömegspektrometriás vizsgálattal globálisan csökkent szérumaminosav-szint, kifejezetten alacsony metionin-, fenilalanin-, tirozinszint igazolódott. A klinikai tünetek kialakulásához az elhúzódó fehérgyűgyes megzavarás, vegetáriánus étrend eredményeként, szekunder módon kialakult együttes cink és esszenciális amino-

sav hiányállapot vezetett; a beteg a szubsztitúciós kezelés bevezetését követően igen gyorsan tünetmentessé vált. Az acrodermatitis enteropathica ritka genetikai betegség, a cink felszívódásának zavara idézi elő. Míg a klasszikus, veleszületett cinkhiány szerencsére igen ritka betegség, addig szerzett formája lényegesen gyakrabban fordul elő. Akár veleszületett, akár szerzett formáról van szó, a klinikai tünetek igen jellegzetesek, dermatitis, hasmenés, alopecia triász képében jelentkeznek, illetve súlyos belszervi, központi idegrendszeri manifesztációkkal is társulhatnak. Emellett számos veleszületett és szerzett anyagcsere-betegségben így aminosavanyagcsere-zavarokban, organikus aciduriákban, az ureaciklus zavarai, az esszenciális zsírsavszintézis zavarokban, biotinodáz-deficienciában, esszenciális aminosav és zsírsav, valamint biotin hiánnyal járó állapotokban is hasonló tünetek kialakulását észlelhetjük; utóbbiak esetén az acrodermatitis dysmetabolica diagnózis elnevezést használhatjuk.

P014 Újszülöttkori profúz hasmenés – egy súlyos PID kezdete? (A FOXP3 gén új mutációja IPEX szindrómás betegünkénél)

Csürke Ildikó dr.¹, Maródi László dr.², Tóth Beáta dr.¹, Tóth-Heyn Péter dr.¹, Szabó Attila dr.⁴, Baráth Sándor dr.³, Dicső Ferenc dr.¹

¹ Sz-Sz-B Megyei Kórházak és Jóna András Egyetemi Oktatókórház Gyermekosztály

² DEOEC Infektológiai és Gyermekimmunológiai Tanszék

³ DEOEC Regionális Immunológiai Labor

⁴ SOTE I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Az IPEX szindróma egy extrém ritka, monogén, recesszív X-hez kötött primer immundeficiencia (PID), melynek oka a FOXP3 gén mutációja, ami a Treg-sejtek diszfunkcióját eredményezve vezet a korai kezdetű, súlyos megbetegedéshez, amit több szerv agresszív autoimmunitása jellemez, ezt a mozaik szó tükrözi: immundiszreguláció, polyendocrinopathia, enteropathia, X-hez kötött.

Az élet első hónapjaiban – akár néhány napos korban – jelentkező súlyos, befolyásolhatatlan profúz hasmenés, nehezen kontrollálható T1DM, s terápiarezisztens ekzémás bőrtünetek társulása jellemzi a betegséget. A kiegészítő, szupportív és immunszuppresszív terápia mellett a végső megoldást a HSCT jelenti. Ha nem kellő időben s nem megfelelő terápiában részesül a beteg, sajnos korai halállal végződik.

G.K. fiú újszülött betegünkénél 5 napos korában jelentkezett először a híg vizes székletürítés, melyhez változó intenzitású maculopapulosis exanthemák társultak. 10 napos korában állapotában rosszabbodás következett be, emiatt osztályunk intenzív részlegére került, ahol magas gyulladásos laborértékei és cardialis dekompenzációs tünetei alapján perinatalis infekció gyanúja merült fel, ezért kombinált antibiotikumok, kardiotonikumok, immunglobulinok adására került sor. Observációja 2. hetében észlelt magas vércukorértékei miatt inzulin adása indult, de cukorháztartása emellett is nehezen volt beállítható. Speciális tápszer adása mellett is változatlan profúz hasmenése, bőrtünetei, nehezen kontrollálható diabete, anaemiája és thrombocytopeniája, emelkedett össz-IgE-szintje és a fiú neme felvetette az IPEX gyanúját, emiatt immunszuppresszív terápiát alkalmaztunk, és további vizsgálatokat végeztünk IPEX irányába. Betegünk esetében a FOXP3 génen új mutáció igazolódott [nukleotid csere (c.1207G>T)].

Ez Magyarországon az első igazolt IPEX szindrómás beteg.

P015. Nemcsak végtagfejlődési rendellenesség!

Dalloul Hicham dr., Hollósi Andrea dr., Végő Aranka dr., Kollár Szonja dr., Kocsis István dr.

Semmelweis Egyetem, II. Sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, NIC osztály

A veleszületett rendellenességek intrauterin diagnosztikája az elmúlt évek során hatalmas fejlődésen esett át, de ennek ellenére a ritka betegségek megítélése sokszor nehézséget okoz. A TAR szindróma (a mozaikszót a legjellemzőbb tünetek, a thrombocytopenia és a bilaterális radius aplasia adják) egy ritka, autoszomális recesszíven öröklődő betegség, mely a hypomegakariocytoson és a kétoldali felső végtagi deformitáson kívül, szív- és vesefejlődési rendellenességgel, jelentős leukocytosissal, balra tolt vérképpel, valamint a vérzékenységből adódóan melaenával,



haematuriával, következményes anaemiával, illetve intracranialis vérzéssel járhat.

A thrombocytopeniás epizódok száma az életkorral fordítottan arányos. Az első élethétben az érintettek felénél, az első négy hónapban a betegek 90%-ánál jelentkezik rendkívül súlyos thrombocytopenia, ami az újszülöttek sajátosságainál fogva, egyes közlemények szerint az érintett gyermekek akár 30%-nál is intracranialis vérzéssel járhat.

A betegség praenatalisan felismerhető. Korai azonosítása fontos, hiszen más végtagfejlődési rendellenességekkel ellentétben, TAR szindróma esetén gyors hematológiai vizsgálatokra, illetve – mint a bemutatott esetünkben is – thrombocyta pótlásra lehet szükség megszületés után, az olyan súlyos szövödmények megelőzésére, mint az intracranialis vérzés.

P016. 2012–2013-ban osztályunkon diagnosztizált központi idegrendszeri tumoros eseteink

Deák György dr.¹, Gyorsok Zsuzsa dr.²,
Kiszevich-Horváth Tamás dr.¹, Kádár Zsuzsa dr.¹,
Simon Gábor dr.¹

¹ Fejér Megyei Szent György Egyetemi Oktató Kórház, Székesfehérvár, Újszülött-, Csecsemő- és Gyermekek osztály

² Országos Klinikai Idegtudományi Intézet, Budapest, Gyermekek-idegsebészeti osztály

Gyermekekben a központi idegrendszer primer daganatai a leukaemiák után a leggyakoribb malignus megbetegedések. A prognózist a lokalizáció, a műtéti eltávolíthatóság és a daganat szövettani képe együttesen befolyásolja. A precízebb diagnosztikai (koponya MR, PET-CT stb.) és műtéti technikák, valamint a fejlődő terápiás eljárásoknak köszönhetően korai felismerés esetén a betegek túlélése és életminősége jelentősen javulhat.

A 2012–2013 években osztályunkon kilenc agytumoros gyermeket diagnosztizáltunk (2 infratentorialis és 7 supratentorialis). A diagnózis felállítása kapcsán szerzett tapasztalatainkat szeretnénk ismertetni azzal a céllal, hogy a jövőben betegség gyors felismeréséhez hozzájárulva a prognózist javíthassuk. Az esetbemutatók kapcsán kitüntetett figyelmet kívánunk fordítani a sokszor nem típusos tünetekre, azok időbeni megjelenésére és dinamikájára. Fontosnak tartjuk, az alarmírozó tünetek alapján indikált képalkotó vizsgálatok korai elvégzését és a betegek rövid időn belüli speciális intézetbe küldését. A képalkotó vizsgálatok anyagát bemutatva érdekességeként említjük, hogy a kilenc eset mindegyike különböző lokalizációjú volt. Röviden ismertetjük a műtéti beavatkozást és a szövettani eredményt, valamint a posztoperatív kimenetelt.

Következtetésként hangsúlyozni kívánjuk: az alarmírozó tünetek felismerését, a helyileg elérhető képalkotó vizsgálat (lehetőleg koponya-MR) az egyértelmű neurológiai körjelek megjelenése előtti korai elvégzését, a megfelelően előkészített és lebonyolított szállítást, hogy a terápiás/műtéti beavatkozást minél korábban elvégezhessek.

P018. Egyszerű elhízás. Vagy mégsem?

Dunai György dr., Deme Anna dr., Kővári Helga dr.,
Erneyi Szilvia dr., Kocsis István dr.

Szent László Megyei Kórház Salgótarján Gyermekek osztály

A gyermekkori elhízás korunk egyik fő problémája. A Centers for Disease Control and Prevention (CDC) szerint Amerikában a 2–5 éves gyermekek 13,9%-a, a 6–11 évesek 18,8%-a és a 12–19 éves serdülők 17,4%-a sorolható a túlsúlyosak közé. Szinte járványszerűen terjed, függetlenül a szociális háttértől, az etnikai csoporthoz való tartozástól, vagy attól, hogy a gyermek melyik országban él. Hosszútávú következményei komoly problémává váltak. Azok a betegségek, amelyek valaha csak a felnőtteket érintették, már gyermekkorban is megjelennek.

13 éves leány esetét ismertetjük, akinél 4 éves korától fokozódó elhízás jelentkezett, melynek háttérben endokrinológiai ok nem igazolódott. Az eddig elvégzett vizsgálatok, laboratóriumi eltérések és klinikum alapján egy ritka, úgynevezett ROHHAD (rapid-onset obesity with hypothalamic dysfunction, hypoventilation, and autonomic dysregulation) betegséget diagnosztizáltunk. Mivel a betegség ritka, különböző endokrin eltéréseket okoz és hasonlít az egyszerű elhízásra, ezért a diagnózis sokszor késik. A betegség jelentőségét az adja, hogy igen nagy a keringés- és légzésleállás incidenciája, valamint kezelése komoly interdiszciplináris együttműködést igényel.

P20. Intramedullaris tályog csecsemőkorban

Elmont Beatrix dr.¹, Gárdos László dr.¹, Nagy Gyöngyi dr.²,
Aradi Mihály dr.², Markia Balázs dr.³

Zala Megyei Kórház, Zalaegerszeg

¹ Gyermekek intenzív és Rehabilitációs részleg

² Radiológiai osztály

³ Országos Klinikai Idegtudományi Intézet

Egy flaccid paresissal érkező csecsemő mindig kihívást jelent az őt ellátó orvosoknak. Egy ilyen tanulságos esetet szeretnénk bemutatni. Felvételt követően már észlelték lumbalis kb. 4 cm átmérőjű lividebb bőrelváltozást, ami közepén egy gombostűfejnyi fehér folt volt, de ezzel kapcsolatban teendő az őt kezelő kollégák nem láttak. Felvétele előtt 3 hónappal kezdődött betegsége visszatérő lázas állapotokkal, ami miatt kezdetben területen per os, majd intézeti körülmények között iv. antibiotikus kezelésbe részesült. Első kórházi ápolás során húgyúti infekciót igazoltak, később egyértelmű bakteriális gócot nem sikerült kimutatni. Jelen felvétele előtt 3 nappal került ismét kórházba antibiotikus kezelés mellett sem szűnő lázas állapot miatt. Felvételt követően vizelet retenciót észleltek majd 2 nap múlva petyhüdt paraplegia alakult ki. Ekkor került áthelyezésre osztályunkra. Állapota rapidan progrediált, néhány óra alatt a bal felső végtag bénulása is kialakult. Aktivitási értékeiben emelkedtség volt. Koponya-MR kórosat nem mutatott, a gerinc-MR vizsgálat lumbáltól a Th VI-ig terjedő jelentős intramedullaris oedemat igazolt. Lumbal punctióval liquor nyerni nem tudtunk, a lumbáltüben maradt gennyből és hemokultúrából *E. coli* tenyésztett ki. A széles spektrumú antibiotikus kezelés, nagy dózisu szteroid és immunglobulin mellett átmeneti javulást követően állapota progrediált, bulbaris tünetek alakultak ki, a kontroll-MR az teljes myelont érintő gyulladást írtak le, a folyamat a nyúltvelő-híd bal oldali határáig terjedt. Lumbalis szakaszon tályog kialakulását írták le. Idegsebészekkel folyamatosan konzultáltunk, kezdetben a konzervatív kezelést javasolták, majd a 2. hét végén a kisedet az Országos Klinikai Idegtudományi Intézet gyermek részlegére helyeztük át. Itt először a Th XII-L1 magasságában punctiót végeztek, majd mivel 3 nap múlva a kontroll-MR nem mutatott javulást hemilaminectomiából exploratót végeztek a Th XII-L1 és a LV-SI magasságában, a fertőzés forrásként szereplő dermalis sinust rezeálták. Ezt követően a gyermeket visszahelyezték osztályunkra, további konzervatív kezelés folytatása céljából. Meronem-kezelés mellett láztalan, alsó végtagok továbbra is areflexiásak, a bal oldali paresis megszűnt. Jobb alsó végtag jelenleg is plég, itt közben kialakult egy VFS thrombosis, ami miatt LMWH kezelésbe részesül. Folytatjuk az intenzív rehabilitációját, és bízunk a további javulásban. Az esetet azért tartjuk nagyon tanulságosnak, mert egy ártalmatlannak látszó kis bőrelváltozás mögött egy olyan idegrendszeri fejlődési rendellenesség állhat, ami súlyos, akár az életet is veszélyeztető, vagy súlyos fogyatékossághoz vezető fertőzéshez vezethet.

P021. Újszülöttkori nyaki teratoma ellátása klinikánkon (SZTE Gyermekklinika, Sebészet Osztály)

Etlinger Péter dr.¹, Juhász László dr.¹, Kovács Tamás dr.¹,
Tálosi Gyula dr.²

¹ SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekek Egészségügyi Centrum, Sebészet Osztály

² SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekek Egészségügyi Centrum, PIC

Bevezetés. A teratomák totipotens primordiális csírasejtekből kialakuló daganatok. Leggyakoribb előfordulásuk sacrococcygealis, de elhelyezkedhetnek más lokalizációban is. A teratomák kb. 8%-ában fordul elő nyaki lokalizáció. A diagnózis gyakran már magzati ultrahangvizsgálattal felállítható. Nagy kiterjedés esetén születés után trachea kompressziót okozhatnak. Az esetek többségében a nyaki teratomák jóindulatúak, kezelésük teljes sebészi eltávolítás, ezt követően a túlélési arány 80–90%. A téránytalanság miatt elektív sectio szükséges lehet.

Esetismertetés. 38. gestációs hétre sectionnal világra hozott lány csecsemő 2 óras életkorban került SZTE Gyermekklinika PIC osztályára. 26. hetes magzati korban ultrahang vizsgálattal a nyak jobb oldalán elhelyezkedő kiemelkedést diagnosztizáltak, a további ultrahang vizsgálatok növekedést írtak le. Születéskor a nyak jobb oldalán fejét dyslocáló csecsemőfejnyi terimét észleltek, mely légzési zavart nem okozott. MR vizsgálattal



tisztáztuk a főbb nyaki strukturákhoz való viszonyt, majd in toto eltávolítottuk. A szövettani vizsgálat megerősítette a teratoma diagnózisát. Jó általános állapotban bocsátottuk haza, a kontrollvizsgálatokon recidiva nem igazolódott.

Összefoglalás. A nyaki elhelyezkedésű térszűkítő folyamatok eltávolítása komoly kihívás, jelenthet sürgősségi indikációt, amennyiben légzészavart okoz.

P023. Allergoderma vagy valami más?

Fige Anita dr., Tiszlavitcz Lilla dr., Bartyik Katalin dr., Bereczki Csaba dr.

SZTE ÁOK, Gyermekgyógyászati Klinika

Betegünk 3 hónapos korában került ambulanciánkra egy hete, mosószer-váltást követően észlelt teljes testfelületet érintő exanthema miatt, amely antihisztamin adása és hidrolizált tápszerre váltás ellenére is progrediált, néhol hólyagosá vált. Fokozódó tüneteire való tekintettel epidermolysis bullosa kizárása céljából bőrgyógyászat konzílium történt. Tizenegy nappal az első ambuláns megjelenést követően a hólyagos bőrelváltozásból vett szövettan urticaria pigmentosa masszív kután beszűrődését igazolta.

A mastocytosis egy igen ritka hematológiai betegség, amely a gyermekek 80%-ában az első életév során alakul ki és gyakran felnőttkorra teljesen visszafejlődik. Diffúz cutan bullosus formája extrém ritka. A hólyagok spontán, illetve trigger hatásra (védőoltás, gyógyszerek, fertőzések) is megjelenhetnek, amely a kezelést bonyolulttá teszi. Esetünkben bár a betegség cutan formájáról van szó, a szisztémás szteroid adását nem tudtuk elkerülni a lokális kezelés sikertelensége miatt.

P024. A korszerű perinatológiai gyakorlat hatása a ductus arteriosus klinikai jelentőségére

Gyenes Vilmos dr.

Kecskemét Megyei Kórház, MRE Bethesda Kórház

A korszerű perinatológiai ellátás lényegében változtatta meg a ductus arteriosus klinikai jelentőségét. A gyógyszeres beavatkozásra, műtéti kezelésre szoruló betegek száma töredékére csökkent. Az ELBW – 1000 g testtömegnél alacsonyabb születési súlyú koraszülötteknél az élet első heteiben a ductus kb. 70 %-ban nyitott. A perinatalis ellátás korábbi fejlettségi szintjén a gyermekek mintegy 50%-a terápiás beavatkozásra szorult. A nyitva maradás a megváltozott ellátási rendszerben természetesen fennmarad, de az esetek döntő többségében gyógyszeres, illetve műtéti terápiát nem igényel.

A terápia három egysége közül a nem specifikus-konzervatív kezelés dominál, a gyógyszeres, műtéti kezelés visszaszorul.

Mi okozza a különbséget a hagyományos konvencionális ellátás-lélegeztetés és a korszerű terápia között? Az up-to-date ellátás 3 elemét emelném ki. Adekvát szteroid profilaxis – INSURE – korai enteralis táplálás.

A sikeres szteroidprofilaxis megfelelő terhesgondozás, infekció kontroll-kezelés, eredményes tocolysis hiányában nem valósulhat meg.

Irodalmi adatok szerint a szteroidnak önmagában is kedvező hatása van a ductus záródási folyamatra, valószínűen receptorszinten. A koraszülöttek ductusa által termelt PGE₂, PGI₂ szintje magas, RDS-ben szenvedőknél még magasabb, inadekvát lélegeztetés esetén a tüdő elimináló hatása korlátozott. Az oxigénérzékelő apparátus, ioncsatornák, az endotelin-rendszer, thrombocytafunkció korfüggően éretlenebb. A hemodinamikai jelentőséggel bíró ductus kezelésének továbbra is 3 lehetősége van – nem specifikus-konzervatív–gyógyszeres–műtéti.

Elsősorban azok a perinatalis központok képesek a korszerű ellátás megvalósítására, ahol a szülészeti-perinatalis centrum egységet alkot. A magas szintű ellátás ductusterápiára, a ductus hemodinamikai jelentőségére gyakorolt hatását az ÁEK Perinatalis Centrumának statisztikai adataival támasztanám alá.

P027. Populációs prevenció: szűrővizsgálat és az egészségtudatosság fejlesztése

Havasi Katalin dr., Borda Stefánia dr., Gaizer Tamás, Katona Márta dr.

Dr. Havasi Bt., Hódmezővásárhelyi Polgármesteri Hivatal, Simile-Converto Bt, Szeged

Régens Zrt Budapest

SZTE Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek Egészségügyi Központ

Hódmezővásárhely általános és középiskolájában 2005 óta, a „minden-napos testnevelés” bevezetése óta végezzük fizikai terheléshez kötött a tanulók egészségi állapotának, valamint edzettségi állapotának szűrő jellegű vizsgálatát.

Az előadás bemutatja statisztikai és informatikai eszközökkel végzett együttes elemzését Hódmezővásárhely 2013 évi teljes diákpulációjának, azaz 5000 tanuló testarányainak, fizikai teljesítményének és terhelés hatására tapasztalt vérnyomás és pulzusszám emelkedésének, majd utóbbiak megnyugvás trendjét is vizsgálja, valamint az eredmények könnyen kivitelezhető és jól reprodukálható szűrővizsgálatra való felhasználhatóságát mutatja be. Kiemelten vizsgálva a túlsúlyos diákok populációs arányát, terhelhetőségük jellegzetességeit. Bemutatjuk továbbá az eredmények prevenció célú hasznosítására alkalmas informatikai és az internetes eszközrendszerrel, melyet használunk a teljes diákpuláció szűrővizsgálatára a leggyakoribb népbetegségek irányában, valamint a személyre szóló tájékoztatáshoz, és diákpuláció egészségtudatosságának javítására készített egyénre szabott weboldalt.

P028. Duodenumatresia kései végleges megoldása

Hegy Gábor dr.¹, Sárközy Sándor dr.¹, Polovitz M. dr.², Szentirmai Réka dr.³

Heim Pál Kórház,

¹ Sebészeti Osztály

² Radiológiai Osztály

³ Intenzívtherápiás Osztály

Alapvető fontosságú, hogy adott, talált rendellenesség esetén az első beavatkozás korrekt, és lehetőleg definitív legyen, mert palliatív esetén, mint esetünkben is, a későbbiekben csak nem konvencionális megoldások közt választhatunk, nehezebben felmérhető prognózissal.

15 éves Down-kóros fiúgyermek anamnézisében újszülöttkorban duodenumatresia miatti, más intézetben végzett műtét szerepel. A műtétről dokumentáció nem állt rendelkezésre. Intézetünkben 3 hónapja tartó epigastralis, j. bordaív alatti diszkomfort, hányinger, epés hányás miatt jelentkezett. Passage-zavar irányában készített natív hasi felvételen extrém tág duodenumot (double bubble), valamint pneumobilia képét találtuk. Passage-vizsgálat tág, vak patkóbelet igazolt, a gyomor GEA-n át ürült. Laborleleteiben mérsékelt elmeledett epefestékszinttől eltekintve egyéb kórost nem találtunk. Legfőbb célunk egy esetleges aszcendáló cholangitis elkerülése, a vak duodenum detenzionálása volt. A szó-bajóható megoldások: igen széles pylorusplastica, duodeno-jejuno-stomia (Braun? Roux?), duodeno-duodenostomia (GEA lebontásával, vagy anélkül). Végül az előnyöket és hátrányokat mérlegelve, a műtét során duodeno-duodenostomiára nyílt lehetőség, a kacs-GEA-t nem bontottuk le, viszont az el- és odavezető szár közt side-to-side anastomosiszt készítettünk. A műtét után 6 héttel a beteg panaszmentes, a duodenum tá-gulata jelentősen csökkent, pneumobiliája teljesen szűnt, laborleletei normáltartományban. Passage-vizsgálat szerint elsődleges gyomorürülés a GEA-n át, de a patkóbél a duodeno-duodenostomián át jól ürül.

Összefoglalva. Amennyiben a primer műtét a konvencionális duodeno-duodenostomia, a fenti állapot nem jön létre. A 15 éve fennálló duodenumtágulat csökkenésének dinamikája nehezen jósolható meg. Kérdés, hogy a duodenum activ peristalticára alkalmassá válik-e valamikor? Amennyiben igen, későbbiekben szóbajön a GEA megszüntetése, addig különös figyelemmel kell lenünk az esetleges marginalis ulcus lehetőségére.



P029. Gyermekkori narcolepsia: esetismertetés

Jakus Rita dr.¹, Szakács Zoltán dr.², Szabó Ildikó dr.¹, Barsi Péter dr.³, Fogarasi András dr.¹

¹ MRE Bethesda Gyermekkórház, Neurológiai Osztály

² Állami Egészségügyi Központ, Alvásdiagnostikai és Terápiás Központ

³ Semmelweis Egyetem, MR Kutatóközpont

Bár a narcolepsia keletkezéséről többféle hipotézis létezik; annyit biztosan mondhatunk, hogy genetikusan meghatározott, a HLA-DQB1*0602 allélhez kötött autoimmun betegségről van szó, melyet a hypothalamus hypocretin termelő sejtjeinek pusztulása okoz. A mindkét nemet egyformán érintő betegség bármely életkorban megjelenhet, de leggyakrabban tinédzser és fiatal felnőttkorban diagnosztizálják.

Esetismertetésünkben egy 12 éves fiú kórtörténetével hívnánk fel a figyelmet az életminőséget jelentősen befolyásoló 0,02–0,05%-os prevalenciájú betegségre. A tünetek egy „banális” felső légúti hurut után kezdődtek: édesanyjának feltűnt a korábban mindig aktív gyermek szokatlan fáradtsága; nem járt le barátaihoz a játszótérre, este 6-7 körül lefeküdt – vagy egyszerűen a szőnyegen elaludt reggelre. Sürgősségi osztályunkra azért került, mert felvétele napján délután kutyasétáltatás közben bátyja viccén józúden nevetett, amikor hirtelen megrogyant, meg kellett kapaszkodnia. Bátyja elkapta, ezért nem esett el, tudata tisztá maradt. A nevetést abbahagyva izomtónusa visszatért. Belgyógyászati observációja második napján a jelenség megismétlődött: szintén bátyja nevetette meg annyira, hogy ismét tónustalanná vált. Esméletvesztése ekkor sem volt. Belső eltérés híján osztályunkon folytattuk a kivizsgálást, ahol szintén feltűnő volt a gyermek aluszékonsága; amint vízszintes helyzetbe került elaludt, de ez nem zavarta abban, hogy az éjszakákat is végigaludja. Rutin EEG-vizsgálat során is csak 1-2 perces ébrenlét alatti szakaszt rögzítettünk, mert azonnal elszenderedett. Droghatást már felvételekor, pszichogén eredetet, organikus laesist a későbbiekben zártunk ki. A végső diagnózishoz az alvászvizsgálattal jutottunk, mely egyértelműen igazolta a narcolepsiát.

Esetünk kapcsán – a diagnosztikus lépések mellett – érintenénk a jelenleg ismert, a tünetek triggereként felmerülő okokat és a szélesedő terápiás lehetőségeket.

P030. Selektív evészavar és autizmus spektrum zavar – amikor az evési probléma a jéghegy csúcsa

Jantek Gyöngyvér dr.

Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Számos gyermek életében vannak olyan időszakok, mikor valamilyen mértékben válogatóság. Egyes gyermekeknél azonban a köznyelvi értelemben vett „válogatosság” igen súlyossá és tartóssá válhat, szélsőségesen beszűkítve az étkezési repertoárt. A selektív evés mint probléma sok esetben már a hozzátáplálás megkezdésekor megjelenik, komoly terhelést okozva a családnak, valamint következményesen a gyermeknek is. A selektív evészavar rendkívül gyakori autizmus spektrum zavarban érintett gyermekek körében, prevalenciája módszertantól függően 53–83% között mozog. Az igen magas komorbiditási adatok miatt a szélsőségesen és tartósan beszűkült étrend esetén fontos lehet az esetleges kommunikációs és társas interakcióbeli eltérések feltárása is. A szülők a panaszokkal elsősorban gyermekgyógyászhoz fordulnak, ám az esetek egy részében a zavar hátterében organikus ok nem igazolódik. Ha a gyermekgyógyász a tünetek ismeretében idejében felismeri a selektív evészavart, és az esetleges társuló autizmus spektrum zavar lehetőségét, az nagymértékben meghatározhatja az evészavar terápiáját is, megfelelő irányba terelve a folyamatot.

Előadásomban a selektív evészavar jellemzőit, autizmus spektrum zavarral való együttjárást tárgyalom. Az elméleti hátteret klinikai példák, esetbemutatókkal szeretném gazdagítani.

P032. Milyen tápcsatorna-szegmentumot használunk a húgyhólyag megnagyobbításához?

Juhász Zsolt dr.

PTE KK Gyermekklinika, Sebészet

A szerzők közel 25 éves anyagukban azt vizsgálták, hogy a különböző tápcsatorna-szegmentumokkal (gyomor, vastag- és vékonybél) végzett hólyagmegnagyobbítás hatására milyen urodinamikai változások jöttek létre az augmentált húgyhólyagban, illetve, hogy ezek kedvező hatásai miként befolyásolták az inkontinencia megszűnését. Vizsgálták továbbá mindhárom augmentációhoz használt tápcsatorna esetében a patológias kontrakciók pre- és posztoperatív előfordulását az augmentált hólyagban.

P034. Bárányhimlő fertőzés után kialakult stroke. Esetismertetés

Kiss Viktória dr.¹, Kiss Gabriella dr.¹, Kollár Katalin dr.²

Heim Pál Gyermekkórház

¹ Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Osztály,

² Neurológiai Osztály

Bevezetés. A bárányhimlő többnyire könnyen átvészeltető fertőző gyermekbetegség, melynek számos gyakori szövődményét ismerjük. Irodalmi adatok szerint akár 9 hónappal – átlagosan 2 hónappal – a fertőzés után is kialakulhat ischaemiás stroke, melyben a korábbi fertőzés etiológiai szerepe igazolható. Ezen ritkán látott szövődményt szeretném bemutatni egy esetünk kapcsán.

Esetismertetés. A 6 éves, korábban egészséges gyermek, somnolens tudatállapot, sensomotoros aphasia, jobb oldali hemiplegia és facialis paresis tüneti miatt került osztályunkra felvételre. Anamnézisében két hónappal felvétele előtt lezajlott bárányhimlő, valamint egy nappal előtte jelentkező magas láz szerepelt. Akut natív és kontrasztanyag koponya-CT során kóros intracranialis eltérés nem ábrázolódott. Központi idegrendszeri fertőzés gyanúja miatt lumbalpunkció történt, negatív eredménnyel. Átmenti javulás után 12 óra múlva a gyermeknél anisocoriát észleltünk, az ekkor készült koponya CT-n bal oldalon temporoparietális súlyos oldalattólással járó agyödéma ábrázolódott, mely miatt bal oldali decompressív craniectomia történt. A két nappal később elvégzett koponya-MR-vizsgálat az a. cerebri posterior teljes elzáródását, valamint az a. cerebri media jelentős fokú szűkületét mutatta, és felvetette varicella utáni vasculitis és következményes stroke lehetőségét. Ennek megfelelően thrombosisprofilaxis és trombocitaaggregatio kezelése mellé szteroidkezelést is kezdtünk, valamint a felvételekor elkezdett antivirális terápiát a liquor herpes PCR negatív eredményéig folytattuk. Az elzáródás egyéb okának kizárására echocardiographia történt, mely során kis FoA igazolódott. Négy hónappal később FoA szívkatéteres zárást terveztek, de ennek során FoA-t nem találtak. A hasi, alsó, felső végtagi, valamint nyaki erek doppler-UH-vizsgálata során emboliaforrást nem találtunk. A későbbiekben thrombophylia irányában elvégzett vizsgálatok negatív eredményűek voltak.

A gyermeknél az alkalmazott intenzív kezelés, valamint a komplex rehabilitációnak köszönhetően jelentős neurológiai javulás következett be, azóta is hónapról-hónapra egyre csökkenő neurológiai deficitet észlelünk. A craniectomiás nyílást saját koponyacsontjával két hónappal a betegség kezdete után zárták.

Összefoglalás. Az eset felhívja a figyelmünket arra, hogy gyermekkor stroke esetén, amennyiben az egyéb lehetséges kórokokat kizártuk, gondoljunk a bárányhimlő etiológiai szerepére. Valamint, hogy varicella lezajlása után jelentkező neurológiai tünetek esetén szövődményként jelentkező stroke is felmerül kiváltó okként. Azonban további vizsgálatokra van szükség annak tisztázására, hogy a vírus direkt hatása, vagy immunológiai folyamat áll-e a kialakulás hátterében. Mindezeket túl hangsúlyoznám a varicella elleni védőoltás szerepét, ezen súlyos szövődmény kialakulásának megelőzésében.



P036. Mellkasi fájdalom egy ritka esete – precordial catch syndrome

Kovács Gábor Hunor dr., Kosztópulosz Nikolett dr., Borsodi Klára dr., Barkai László dr.

Debreceni Egyetem Orvos és Egészségtudományi Centrum Gyermekegészségügyi Továbbképző Intézet, Borsod-Aba-új-Zemplén Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház Velkey László Gyermekegészségügyi Központ Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Osztály

A mellkasi fájdalom gyakori panasz gyermekkorban, hátterében többféle etiológiai tényező szerepelhet. Olykor valóban ijesztőek a panaszok, azonban organikus okra kevés esetben derül fény. Ha mégis találunk elváltozást, az jóindulatú, leggyakrabban extracardialis eredetű. Gyakran vezet szükségtelen szakorvosi vizsgálatokhoz, vizsgáló eljárásokhoz, a betegek részéről szorongás kialakulásához. Esetismertetésen keresztül szeretnénk a mellkasi fájdalom főként gyermekkorban jelentkező, sok esetben alul diagnosztizált, ritka okát, a mind ez ideig is tisztázatlan eredetű, heves, éles, lokalizált, rövid ideig tartó fájdalommal járó tünetegyüttest, a precordial catch syndromát (PCS) bemutatni.

A zavartalanul fejlődő 7,5 éves kislány három hónapja jelentkező, napi gyakoriságúvá váló, heves, szűró jellegű, pontosan lokalizált mellkasi fájdalom miatt kivizsgálás céljából vettük fel Intézetünkbe. Tüneteit fekvő helyzet provokálta, sápadtság, izzadás, sinus-tachycardia kísérte, a fájdalmat fejfájás és a terület hyperaesthesiája követte. A részletes kivizsgálás organikus szervi eltérést nem igazolt. Izom-vázrendszeri, neurológiai, pulmonológiai, gasztroenterológiai kórok kizárásra kerültek. Kardiológiai vizsgálata jobb pitvari Chiari-hálózatot igazolt, mely prolapsus tendenciával nem bír, thromboemboliás szövődménye kizárható volt; coronaria keringési zavar lehetőségét, ritmuszavart elvetettünk. Pszichológiai exploráció pszichoszomatikus eredetet felvetett, pszichiátriai vizsgálat szükségessége merült fel, mely a syndroma konverziós zavarral való összetéveszthetőségét jelzi.

Összegezve a panaszok típusos jellege, az életkori jelentkezés és vizsgálati eredmények alapján mellkasi fájdalom kórokként PCS-t véleményeztünk, mely szakirodalom alapján gyógyszeresen nehezen befolyásolható tünetegyüttes, azonban légzési technikával, testhelyzet pozícionálásával fájdalom mértéke, tartama mérsékelhető.

P038. Befolyásolja-e a gyermekkorban alkalmazott danazol-kezelés a hereditár angiooedémában szenvedő gyermekek növekedését?

Kóhalmi Kinga Viktória¹, Veszeli Nóra¹, Luczay Andrea dr.², Varga Lilian dr.¹, Farkas Henriette dr.¹

¹ Semmelweis Egyetem, III. Sz. Belgyógyászati Klinika, Kutatólaboratórium

² Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A C1-inhibitor (C1-INH) deficienciája következtében kialakuló hereditár angiooedema (HANO-C1-INH) ritka, autoszomális domináns öröklődésű kórkép, amelyet visszatérő, bőrön és nyálkahártyákon hirtelen fellépő ödémás epizódok jellemeznek. A HANO-s rohamok megelőzésére széles körben alkalmazott 17- α -alkilált tesztoszteron származékok mellékhatásai között szerepel az epifízis fugák korai záródása, amelynek következményeként növekedésbeli elmaradás jelentkezhet. HANO-C1-INH betegek körében a danazol ezen nem kívánatos mellékhatását még nem vizsgálták. Célunk az volt, hogy nagyszámú HANO-C1-INH hiányban szenvedő betegben, hosszú távú nyomonkövetéssel felmérjük a danazol növekedésre gyakorolt hatását.

Retrospektív vizsgálatunkban 21 éves kor alatt diagnosztizált és jelenleg 21 éves kort már betöltött HANO-C1-INH betegeink végleges testmagasságának és várható testmagasságának felhasználásával a Joubert táblázat alapján kiszámítottuk a várható testmagasságtól való eltérést (ASD), és ezen értékeket elemeztük a 21 éves korig alkalmazott danazol-kezelés dózisának és időtartamának függvényében. A 45 beteg közül hármat kihagytunk az elemzésből, mivel ők coeliákiában szenvedtek. A fennmaradó 42 beteget (átlag életkor: 30,9 év, min-max.: 21,6–54,7 év) három csoportra osztottuk. 12 beteg rendszeresen, 4 beteg szükség esetén, míg 26 beteg egyáltalán nem szedett danazolt 21 éves kora alatt.

Sem a danazol rendszeresen szedő és a danazol nem szedő, sem a danazol rendszeresen szedő és szükség esetén szedő, sem pedig a danazol szükség esetén szedő és danazol nem szedő betegek között

nem találtunk szignifikáns különbséget a várható testmagasságtól való eltérésben. Megvizsgáltuk, hogy van-e összefüggés az alkalmazott danazol kumulatív dózisa és a ASD, illetve szedésének időtartama és a ASD között. Sem a kumulatív dózis mediánja, sem a danazol szedés időtartamának mediánja alapján felosztott betegcsoportok között nem találtunk szignifikáns különbséget a ASD értékekben. A várható testmagasságtól elmaradó betegek aránya nem különbözött szignifikánsan a danazol szedő három betegcsoportban.

Eredményeink alapján megállapíthatjuk, hogy az általunk alkalmazott hatékony minimális dózisu danazol-terápia alatt nem alakult ki olyan elváltozás, amely a növekedést szignifikánsan befolyásolta volna.

P039. Croup szindróma: laryngitis subglottica vagy valami más?

Lówy Tamás dr., Györfy Ágnes dr., Gyűrűs Éva dr., Horváth Bernadett dr., Simon Noémi dr., Subicz Ágnes dr., Ujszászi Éva dr., Laki István dr.

Tüdőgyógyintézet Törökbálint

Szerzők elhúzódo, a szokványos kezelés mellett nem gyógyuló laryngitis subglottica két esetét ismertetik.

A 16 hónapos kisdied felvétele napján berekedt, belégzési nehezítettség jelentkezett. Területi gyermekorvos ügyeletről rectalis steroid ellátást követően irányították osztályunkra. Felvételnél halk nyugalmi inspiratoricus stridort észleltünk. Racepinephrin inhaláció és szisztémás szteroid kezelés mellett állapota hullámzó volt, stridora nem szűnt. Elhúzódo panaszai miatt mellkas rgt. felvétel és átvilágítás történt, melyen a gége magasságában sugárfogó idegentest ábrázolódoott. Bronchosopia során a subglotticusan elhelyezkedő, sarjszövetbe ágyazott, anteroposterior állású, lapszerű, törekeny, éles szélű idegentestet eltávolítottunk.

A 2 és fél éves kisdiednél tévézés közben fuldokló köhögési roham, hányás jelentkezett, légzése ezt követően hangosabb, hörgő, stridoros jellegű volt, sírásra, mozgásra stridora fokozódott. Inhalatív és szisztémás szteroid kezelés, inhalatio mellett panaszai nem szűntek, légúti idegentest aspiratio gyanúja miatt helyezték át osztályunkra. Hörgőtűkrözés során a trachea alsó harmadából annak lumenét csaknem teljesen kitöltő fehér mag idegentestet távolítottunk el.

Szerzők az esetismertetések kapcsán arra szeretnék felhívni a figyelmet, hogy a szokványostól eltérő, rutin kezelés mellett nem gyógyuló croup szindróma hátterében gondolni kell az idegentest-aspiratio lehetőségére is.

P040. A fájdalomcsillapítás gyakorlata a gyermekgyógyászatban – a fájdalom mérésétől a fájdalommentes ellátásig

Major János dr., Gyimesi-Szikszai Andrea dr.

MRE Bethesda Gyermekkórháza

A fájdalomnak fontos szerepe van a test integritásának megőrzésében figyelembevétele, védekezésére felszólító funkciója által (pl. forró tárgyhoz érve, a kezét elhúzza az egyén). Kísérletes adatok igazolják, hogy a fájdalom corticális feldolgozása a gestatio 24. hetében már megjelenik, és a koraszülött- és újszülöttkorban elszenvedett distressz- és fájdalom hosszú távú előnytelen következményeit is több vizsgálat igazolta (Anand, Hickey 1987). A gyermekintenzív osztályon kezelt, valamint perioperatív nem megfelelő fájdalomcsillapításban részesülő gyermekeknél elhúzódo neuroendokrin stresszreakció jelentkezik, amely összességében a kezelés hatékonyságát rontja, hosszabb hospitalizációhoz, több komplikációkhoz vezet, ennek minden költségével.

Az orvosi kötelesség mellett, tehát számos okból igen fontos a gyermekek fájdalomának megfelelő csillapítása, amelynek gyakorlati vonatkozásaira kívánja az előadás a figyelmet felhívni.

Szakmailag megfelelő fájdalomterápia csak a fájdalom mértékének mérésével, és terápiánk hatékonyságának monitorizálásával lehetséges, améllyhez számos kérdőív, vizuális és vitális paramétereken alapuló skála áll rendelkezésre egészséges fejlődésű és szomatomentálisan retardált, újszülött- és lélegeztetett gyermekek és szüleik részére egyaránt (VAS, FLACC-R, Faces Pain Scale- Revised stb.). A fájdalomskála segíti a terápia tervezését, és hatékonyságának igazolására is alkalmas.

Előadásunkban a fájdalomcsillapítás különböző dimenzióit (a lokális anesztetikumokon, a nem-opiát és az opiát terápian keresztül az adjuváns gyógyszerekig), valamint a leggyakoribb beavatkozásokhoz (pl. vé-



naszúrás, lumbal punctio stb.) szükséges fájdalomcsillapítás alapelveit kívánjuk áttekinteni, a mindennapi gyermekorvosi gyakorlat számára jelentős területeken.

A kórházunkban elindult fájdalomterápiás program részeként a fájdalomcsillapítás gyakorlatának átalakítását is megkezdtük – az elsősorban krónikus betegekkel foglalkozó Gyermekfájdalom Ambulancia mellett. Az akut fájdalom megfelelő kezelése, ugyanis a krónikus fájdalom prevenciójának egyik legfontosabb lépése.

P040. Gyermekkori vesekövesség

Martyn Márta dr.

Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített kórházak

A szerző a vesekövességről – mint a haematuria egyik megnyilvánulási formájáról – ad áttekintést. Részletezi az előfordulást és a hajlamosító tényezőket (húgyúti malformációk, obstrukciók, húgyúti infekciók és metabolikus zavarok). A kőképződés 3 alapvető mechanizmusát: a túltelítettséget, kristálynövekedést serkentők jelenlétét/túlsúlyát, illetve a kristálynövekedést gátlók hiányát/alcsony szintjét ismerteti. A vesekövek típusai valamint azok létrejöttének patomechanizmusai szintén bemutatásra kerülnek.

A fontosabb klinikai tünetek prezentálása után gyakorlati útmutatót ad a kivizsgáláshoz, majd ismerteti a kezelés és megelőzés lehetőségeit. Két esetbemutatóval húzza alá a téma jelentőségét.

Végül a tanulságok összegzésére kerül sor:

1. A gyermekkori vesekő tünet, nem betegség.
2. A családi anamnézis 40%-ban pozitív.
3. Hajlamosító tényező az esetek 75%-ban mutatható ki.
4. Kőre gyanús lehet steril pyuria, mással nem magyarázható recidíváló húgyúti infekció.
5. Haematuria figyelmeztető jel.
6. Primer hyperoxaluria diagnózisa gyakran késik.
7. Tamm-Horsfall fehérje a kehelyben nephrocalcinosis utánozhat.
8. A nephrocalcinosis legtöbbször tünetmentes.
9. A gondos anamnézis/diéta, betegségek, gyógyszer, életmód/, kivizsgálás, megfelelő terápia és prevenció elengedhetetlen

P042. Brugada-szindróma gyermekkorban (esetbemutató)

Masszi György dr.¹, Környei László dr.²,
Rózsai Barnabás dr.¹, Környei Mária dr.¹

¹ Pécsi Tudomány Egyetem, Gyermekklinika

² Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet, Gyermekszívközpont

A Brugada-szindrómát 1992-ben két gyermek esetében ismerték fel és írták le. Azóta is a figyelem központjában van ez a súlyos, hirtelen szívhalállal járó kórkép, mely elsősorban fiatal felnőttek körében kerül felismerésre. Esetünk Magyarországon az első, tünetekkel járó és diagnosztizált Brugada-szindrómás gyermek, akinél a láz kapcsán megjelenő kamra-fibrilláció, malignus ritmuszavar, illetve többszörös újraélesztés után az EKG elemzése derített fényt a diagnózisra. A keringés stabilizálása, majd a kiváltó ok szanálása után megtörtént az implantálható cardiodefibrillátor (ICD) beültetése. A most 9 éves gyermek az eltelt fél évben tünetmentes, defibrillálásra nem volt szükség.

P044 C1q-autoantitest szerepe a lupus diagnosztikájában

Mogyorósi Lilla dr.¹, Fige Anita dr.¹, Prohászka Zoltán dr.²,
Bereczki Csaba dr.¹

¹ Szegedi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermek Egészségügyi Központ, Szeged

² Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, III. Sz. Belgyógyászati Klinika Kutatólaboratórium, Budapest

A SLE leggyakoribb tünete tinédzserkorban a láz, a bőrtünet és az arthrit. Mivel azonban az SLE sok más panasz és tünet formájában jelentke-

het, elhúzódó, nehezen magyarázható tünetek fennállásakor is gondolnunk kell rá gyermekkorban. Az összes SLE-beteg közel 20%-ánál gyermekkorban diagnosztizálják a betegséget.

Betegünk fél éve tartó lázas állapotok miatt jelentkezett a haematológiai ambulancián. Az észlelt vérvérvételtérések miatt (anaemia, thrombocytopenia, leukopenia) csontvelő biopszia történt, mely azonban hematológiai betegséget nem támasztott alá. Autoantitest vizsgálatok egyértelmű eltérést nem mutattak, autoimmunítást igazolni nem tudtunk. Utánkövetés során emelkedő vesefunkciós értékek és hypokomplementaemia jelentkezett, felmerült a systemas lupus erythematosus lehetősége. Az Amerikai Reumatológiai Kollégium ajánlása alapján felállított SLE kritériumrendszer szempontjai csak részben teljesültek. Diagnosztikai céllal vesebiopszia történt, mely III-C/A lupus nephritisnek megfelelt. A diagnózis alátámasztására komplement szint meghatározás és genetikai analízis történt, mely szintén megerősítette a lupust.

A lupus nephritis irányában vizsgált betegnek esetében jellemző a komplement rendszer klasszikus útjának c1 komponense ellen termelődő autoantitest pozitívitás (anti-c1q), mely jó korrelációt mutat a betegség aktivitásával.

P045. Fournier-gangraena sebészi kezelése T-sejtes non-Hodgkin-lymphomás gyermeknél. Esetismertetés

Nagy Dániel dr.¹, Kerényi Imre dr.¹, Pesthy Pál dr.²,
Gulyás Gusztáv dr.³

¹ Heim Pál Gyermekkórház Madarász utcai Gyermekkórháza, Sebészeti Osztály

² Szent Imre Kórház, Plasztikai Sebészeti Osztály

³ Országos Onkológiai Intézet

A Fournier-gangraena napjainkban is jelentős mortalitással járó necrotizáló fascitis. Jellemzően az inguinalis, a perinealis és a penoscrotalis régióban jelentkezik. Háttérben a subcutan rétegben futó artériák gyulladásos eredetű elzáródása áll, melyet általában vegyes – aerob és anaerob – baktériumflóra okoz. Férfiakban 10-szer gyakrabban fordul elő, mint nőkben. Leggyakrabban az 50 év feletti populációban jelentkezik, gyermekkorban igen ritkán találkozunk a kórképpel.

Esetbemutató. A 16 éves fiúgyermek fokozódó nehézlégzés miatt került kórházunk belgyógyászati osztályára. A felvételekor készült mellkas-röntgen pleuritist mutatott, nagy mennyiségű mellkasi folyadékkal. Punkció során 2900 ml serosus folyadékot szívtunk le. A további képalkotó vizsgálatok az elülső mediastinumban elhelyezkedő tumort mutattak ki, mely a thoracoscopos biopsziát követő szövettani vizsgálat alapján prekursor T-sejtes lymphoblastos lymphomának bizonyult. Citosztatikus kezeléssel teljes remissziót sikerült elérni.

A kemoterápia utolsó ciklusa alatt a fityma enyhe gyulladása jelentkezett, melyet egy nap múlva az előbőr teljes necrosis, majd az inguinalis régióban és az alhas területén kialakult necrotizáló fascitis követett. A gyulladásos tünetek jelentkezésekor az érintett területek subcutisának teljes átdrainálása következett, majd a bőrnecrosisok megjelenése után kiterjedt necrectomiát végeztünk. A sebváladékból kezdetben csak *Staphylococcus aureus* tenyésztett ki. A necroticus területek fulmináns terjedése miatt plasztikai sebész kollégák segítségét kértük. 11 nappal később, az alhasi és az inguinalis sebüregek ismételt necrectomiái után, a sebalapra VAC szivacsot modelláltunk és folyamatos szívóterápiát indítottunk. Az időközben necrotizált penisbőrt is eltávolítottuk, és a tunica albuginea – a későbbi hegesezés megelőzése és az erectilis funkció biztosítása céljából – hálósított félvastag bőrt ültettünk. A folyamatos vákuumkezelés mellett még két alkalommal volt szükség kiegészítő necrectomiára. Egy hónappal az első sebészeti beavatkozást követően került sor az alhas bőrének plasztikai helyreállítására, mely részvastag bőrlébe nyek átültetésével történt.

A Fournier-gangraena eredményes kezelése csak több szakterület sikeres együttműködése révén valósulhat meg; a sebészeti, plasztikai sebészeti műtétek mellett elengedhetetlen jelentősége van a folyadék- és elektrolit-háztartás egyensúlyban tartásának, a széles spektrumú, célzott antibiotikus kezelésnek és – malignus betegség esetén – az onko-hematológiai háttérnek.

5 évvel a betegség kezdetét követően a fiatal férfi mind sebészeti, mind onkológiai szempontból gyógyultnak nyilvánítható, szexuális funkciója – elmondása szerint – megfelelő.



P046. Bűnmegelőzési modellprogram

Németh Mónika rendőr alezredes, Scheiber Dóra dr. gyermekorvos, Toma Andrea projektmenedzser, Váradi Attila dr. rendőr alezredes, Zsiros Emese pszichológus, Kovács Zsuzsanna dr. gyermekorvos, szakmai vezető
Országos Gyermekegészségügyi Intézet, Budapest XIII. kerületi Rendőr-főkapitányság

Közismert, hogy a fiatal- és serdülőkorú népesség körében egyre több problémát okoznak a lelki egészség zavarai, a különböző devianciák. Munkánkban bemutatjuk azt a komplex prevenciós programot, melyet az Országos Gyermekegészségügyi Intézet és XIII. kerületi Rendőr-főkapitányság közösen dolgozott ki a TÁMOP 5.6.1. projekt keretében.

A program célcsoportjai:

- 10-18 éves gyermekek és serdülők.
- A gyermekekkel foglalkozó szakemberek (pedagógusok, iskola-pszichológusok, rendőrök, védőnők, házi-gyermekorvosok, rendőrök, szociális munkások, bölcsődei gondozók)

A program módszere:

- A programban résztvevő gyermekek és serdülők számára iskolai és szabadidős programok szervezése.
- Szakemberek számára interdiszciplináris továbbképzések, tréningek szervezése.
- Oktatási segédanyagok készítése (oktató DVD, módszertani anyagok).

Célok:

- Az áldozattá/bűnelkövetővé válás szempontjából kiemelten veszélyeztetett korosztály ismereteinek bővítése, helyzetfelismerő, döntéshozó képességének javítása, saját felelősségük felismerése stb.
- A gyermekekkel foglalkozó szakemberek részére az együttműködésüket ösztönző, közös megoldási alternatívák kidolgozását és alkalmazását segítő képzések, fórumok biztosítása abban a reményben, hogy, hogy a módszerek a program befejezése után is fennmaradnak.

P047. Lymphomatoid papulosis (esetbemutatás)

Noll Judit dr.¹, Csomor Judit dr.², Csóka Monika dr.³, Szalai Zsuzsanna dr.¹

¹ Heim Pál Kórház, Bőrgyógyászati osztály

² Semmelweis Egyetem, I. Sz. Patológiai és Kísérleti Rákkutató

³ Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika, Haematológiai Osztály

A lymphomatoid papulosis primer cutan CD30+ (Ki-1) lymphoproliferatív megbetegedés, alacsony malignitású cutan T-sejtes lymphoma. Morfológiailag és genetikailag lymphoma, azonban benignus, spontán regrediáló, de recidívára hajlamos megbetegedés, melyben dominál a bőrinfiltráció. Gyermekkorban igen ritka. Klinikai megjelenése változatos, szövettanilag 3 fő csoportra osztható. Önmagában sem a szövettani sem a klinikai kép nem mérvado, a diagnózis a klinikai, a szövettani és az immunhisztokémiai jellegzetességek alapján állítható csak fel. Változatos klinikai megjelenése alapján számos kórleptől kell elkülöníteni. Prognózisa kiváló, azonban gyermek lymphomatoid papulosis esetén felnőttkorban 10-20%-ban alakul ki cutan malignus lymphoma.

P048. Xeroderma pigmentosum – gondozás compliance hiányában

Noll Judit dr.¹, Asbóth Dorottya dr.¹, Túri Éva dr.², Novoth Béla dr.³, Búdi Tamás dr.⁴, Gyetván János dr.⁵

¹ Heim Pál Kórház, Bőrgyógyászati Osztály

² Heim Pál Kórház, Szemészeti osztály

³ Heim Pál Kórház, Sebészeti osztály

⁴ Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekklinika, Sebészeti Osztály

⁵ Sziluett Plasztikai Lézercentrum

A szerzők egy 10 éves kislány esetét ismertetik, aki 1,5 éves korában jelentkezett először a bőrgyógyászati ambulancián fényexpozíciónak kitett helyeken egyre nagyobb számban megjelenő hiperpigmentált foltjai

miatt. 6 éves koráig arcáról több basalioma, és 2 keratoacanthoma került eltávolításra. Ezt követően 1,5 éven át nem jelent meg kontrollvizsgálaton. Ismételt észlelésekor arcán nagyszámú basalioma és az orrbemennetet is roncsoló pörkös, inoperábilis tumor volt látható. Sebészi beavatkozásokat követően per os acitretin terápiát indítottunk, mellyel sikerült lassítani a progressziót.

A xeroderma pigmentosum autoszomális recesszív öröklésmentű, a DNS repair működését érintő, fényérzékenységgel, bőrdaganatokkal, idegrendszeri és szemészeti eltérésekkel járó megbetegedés. Gondozása az egészségügyi dolgozók és a család szoros együttműködését igényli, ami a bemutatott esetben sajnos nem volt megvalósítható.

P049. Cerebralparesisben szenvedő gyermekek rehabilitációs szemléletű ellátása

Paraicz Éva dr., Csohány Ágnes dr.

MRE Bethesda Gyermekkórház, Mozgásszervi Rehabilitációs Ambulancia

A 2010 óta működő szakambulanciánkra utalt cerebralpareticus gyermekek vizsgálata során tapasztaljuk, hogy ezen betegségben szenvedők ellátása nem egységes elvek és szempontok szerint történik. Ezen szeretnénk változtatni. Ennek első lépése egy adatgyűjtés, amelybe a Mozgásszervi Ambulancián ellátottakon kívül kórházunk neurológiai szakrendelésén gondozott gyermekeket is bevontuk.

A szülőkkel a vizsgálat kapcsán kérdőívet töltetünk ki. A kérdések a korábbi és jelenleg alkalmazott fizioterápiás ellátásokra, a spasticitás gyógyszeres kezelésére, segédeszközök használatára, táplálkozási szokásaikra vonatkoznak. A vizsgálat kapcsán a tápláltsági állapot megállapításához szükséges adatokat is felvesszük.

Az adatok alapján egy új, a rehabilitációs lehetőségeket is magában foglaló modellre teszünk javaslatot, melyet kórházunk szakembereivel tervezünk megvalósítani.

P050. Papillon-Lefèvre-szindróma előfordulása testvérpárban

Paschali Ekaterine dr.¹, Papp Ferenc dr.², Vályi Péter dr.³, Nagy Nikolett dr.¹, Kemény Lajos dr.¹, Csoma Zsanett dr.¹

¹ SZTE Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika

² SZTE Gyermekgyógyászati Klinika

³ SZTE Fogászati és Szájsebészeti Klinika

A szerzők egy 2 és egy 11 éves testvérpár esetét ismertetik, akiknél néhány hónapos korban a tenyereken és a talpakon kifejezett hyperkeratosis, majd súlyos fogágy gyulladás, a tej-később a maradandó fogazat meglazulása lépett fel. A kisebbik gyermek anamnézisében gyakori pyogén bőrfertőzések szerepeltek. A klinikai tünetek alapján egy ritka autoszomális recesszív öröklésmentű betegség, a Papillon-Lefèvre-szindróma merült fel. Betegeink genetikai vizsgálata során a cathepsin-C gén 7 bázis delécióval járó frameshift mutációja igazolódott, amely alátámasztotta a klinikai diagnózist. A szimmetrikus palmoplantaris keratodermán kívül a szindrómát psoriasiform bőrtünetek, gyakori cutan és szisztémás pyogen fertőzések, valamint súlyos gingivitis periodontosis jellemzik, amelynek eredményeként mind a tej-, mind a maradandó fogazat idő előtti elvesztése következik be. A betegség multidiszciplináris kezelési tervet igényel, a bőrgyógyász, gyermekgyógyász és a fogszakorvos közreműködésével.



P051. Növekedéshormon- (GH-) kezelés eredményeinek alakulása gyermekkorban

Perge Pál¹, Ács Orsolya dr.², Lehotkai Nóra dr.², Török Dóra dr.², Hosszú Éva dr.², Sallai Ágnes dr.², Luczay Andrea dr.², Szabó András dr.², Vajda Zsolt dr.³, Csákváry Violetta dr.⁴, Oroszlán György dr.⁴, Patócs Attila dr.⁵, Rácz Károly dr.⁵

¹ Semmelweis Egyetem

² Semmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

³ Heim Pál Gyermekkorház

⁴ Markusovszky Egyetemi Oktatókórház

⁵ Semmelweis Egyetem, II. Sz. Belgyógyászati Klinika

Bevezetés. Gyermekkorban a növekedésmaradás hátterében számos esetben áll növekedéshormon- (GH-) hiány. A terápia hormonpótlásból áll, és csak bizonyos kórképek esetén elfogadott.

Célkitűzés. A hazánkban elterjedt GH-pótló terápiák hatékonyságának vizsgálatát, a terápia eredményességét előre jelző paraméter megállapítását tűztük ki célul.

Módszerek. Retrospektív követéses vizsgálatunk során három hazai centrumból gyűjtöttünk adatokat. 72 GH-hiányos gyermeknél (átlagos életkor $8,35 \pm 4,15$ év) rögzítettük a perinatalis diagnózist, a GH-hiány okát, az antropometriai adatokat, a várható testmagasságot. A követési idő alatt (2-3 év), 3 havonta regisztráltuk a kezelés hatékonyságát jellemző testmagasság, testsúly, testtömegindex (BMI) abszolút és percentilis (pc) értékeit.

Eredmények. A 72 GH-terápiára szoruló gyermeknél genetikai rendelkezés 15, panhypopituitarismus 2, izolált GH-hiány 55 esetben igazolódott. A genetikailag érintett ($n=15$) és a genetikai rendelkezést nem mutató ($n=57$) gyermekek kiindulási testmagasság percentilise egyaránt 3 alatt volt. A harmadik követési év végén 3 testmagasság percentilis alatt a genetikailag érintett 12 beteg közül 8, míg a genetikailag nem érintett csoportban 49 betegből csupán 4 volt. A terápia során mellékhatást, káros testtömeg-növekedést nem igazoltunk.

Következtetések. A GH-kezelés jól tolerálható, mellékhatásoktól mentes. Eredményességét leginkább a betegség etiológiája határozza meg. A genetikai kórképek miatti GH-pótlás esetén a terápia kevésbé hatékony, mint az izolált GH-hiány esetében. Mindkét csoportra jellemző azonban az, hogy a második követési év végén már látható a GH-terápia hatékonysága. Ezért azokban az esetekben, ahol a kívánt válasz elmarad, megfontolandó a kezelés befejezése.

P052. Van-e optimális időpontja a légzészavart okozó rekeszizom-relaxáció műtéti megoldásának?

Pernyei Dalma dr.¹, Kelen Mária dr.¹, Megyeri Tímea dr.¹, Deák Mária dr.³, Réti Gyula dr.², Fejes Melinda dr.¹, Szűcs Ildikó dr.¹

Borsod-Abaúj-Zemplén Megyei Kórház és Egyetemi Oktatókórház

¹ Koraszülött- és Újszülöttholopathológiai Osztály

² Gyermeksebészeti Traumatológiai és Égési Osztály

³ Gyermek Radiológia

Bemutatott leánybetegünk hiányosan gondozott terhességből, 39. gesztációs hétre, per vias naturales, Apgar 7/9 állapotban, 1700 grammal, intrauterin dystrophiában, többszörös fejlődési rendellenességgel született. Légzéstartogatását már a szülőszobán meg kellett kezdeni. Respirációs zavarának hátterében a mellkasröntgenen felvetődő, jobb oldali túlsúlylál ábrázoló rekeszizom relaxáció állt, melyet a mellkasi CT-vizsgálat megerősített. Gyermeksebészeti konzíliummal egyetértésben a lélegeztetési igény ellenére a tervezett operációt az újszülött kis súly, így a nagy műtéti kockázat miatt halasztottuk. Mindeközben a többszörös fejlődési anomália hátterében intrauterin infekciót beazonosítani nem tudtunk, szindrómát keresünk. Az alkalmazott konzervatív terápia mellett a tizenkilencedik életnapon légzéstartogatását elhagyhattuk, sebészeti megoldásra nem volt szükség. Az elhúzódó légzészavart okozó veleszületett rekeszizom-relaxáció műtéti indikációt képez, a műtét optimális időpontja azonban kérdéses. A szervrendszerek postnatalis fejlődésének kedvező iránya esetén az operáció esetenként elhagyható lehet.

P053. Masszív alsó gastrointestinalis vérzés esete

Prokopp Tamás dr.¹, Hegyi Gábor dr.¹, Gombos Eszter dr.², Miseje Orsolya dr.²

Heim Pál Gyermekkorház

¹ Sebészeti Osztály

² Gasztroenterológiai Osztály

³ Központi Intenzív Osztály

Bevezetés. A masszív alsó gastrointestinalis vérzések a sebészeti sürgősségi esetek kevesebb, mint 2%-ában jelentkeznek, és gyakran rövid időn belül életet veszélyeztető vérvesztéssel járnak, így sürgős műtétet igényelhetnek.

Esetismertetés. 1,5 éves fiúgyermek érkezett sebészeti ambulanciánkra masszív haematochesia miatt. Fizikális státusában eltérés, akut hasi tünet nem volt. Laborjaiban középsúlyos anaemia (Hgb 89 g/l) látszott, natív hasi röntgen, áttekintő hasi ultrahang kóros elváltozást intraabdominálisan nem látott. Haematochesiát kórházunkban már nem észleltünk. További megfigyelése kórházunk sürgősségi osztályán történt, ahol megismételt laborjaiban progrediáló anaemiát (Hgb 62 g/l) találtak, stabilizálás céljából intenzív osztályra került.

Gasztroenterológiai konzílium a vérzés jellege, mennyisége miatt endoszkópos vizsgálatot nem tartott lehetségesnek, Meckel-diverticulumból származó vérzést valószínűsített, endoscopia nélküli laparotomiát javasolt. Hemodinamikai stabilizációt követően laparotomia történt, mely során a beleket átvizsgálva kóros bélszakaszt, aktuálisan vérzést, diverticulomot nem találtunk! Az ileumfalban, mesenterialis oldalon, a coecumtól kb. 20 cm-re egy kb. 5 mm-es tömött tapintatú elváltozást észleltünk, melynek resectiója mellett döntöttünk.

Vérzése nem ismétlődött, a beteg a posztoperatív időszakot jól töltötte. Műtét utáni 8. napon engedték haza. Szövettan ectopiás gyomornyálkahártya-szívetet igazolt a resectum falában, mely a vérzésforrás volt.

Összefoglalás. A gyermekkor alsó gastrointestinalis vérzéses esetek csak igen kis százaléka jár rövid időn belül, jelentős vérvesztéssel. A haematochesia protokollban szereplő diagnosztikus colonoscopia ezekben az esetekben technikailag nehezen kivitelezhető, eredményessége kérdéses. Ilyen esetekben – ha nincs anatómiai vérzésforrás – a laparotomia diagnosztikus értéke kérdéses. Tekintettel az esetek kis számára és súlyosságára, fontos, hogy világos legyen a klinikusok számára, mely esetben lehet/kell a protokolltól eltérni, és az alsó endoscopiát kihagyni a diagnosztikus sorból!

P060. Congenitalis tuberculosis

Subicz Ágnes dr.¹, Boross Gábor dr.², Györfy Ágnes dr.¹, Gyűrűs Éva dr.¹, Kádár László dr.¹, Laki István dr.¹, Lőwy Tamás dr.¹, Simon Noémi dr.¹, Ujszászi Éva dr.¹

¹ Gyermektüdőgyógyászat, Tüdőgyógyintézet, Törökbalint

² Péterfy Sándor utcai Kórház-Rendelőintézet és Baleseti Központ

A congenitalis tuberculosis ritka, súlyos, gyorsan progrediáló, kezelés nélkül fatális kimenetelű, de kezelés mellett is magas mortalitású betegség. Szerzők egy 36. terhességi héten született fiú újszülött esetét ismertetik, akinél 17 napos korban kialakult légzési és keringési elégtelenség, széptikus állapot hátterében congenitalis *Mycobacterium tuberculosis* infekció igazolódott. A standard gátlószerek kezelés mellett jelentkező javulás átmenetinek bizonyult, progrediáló miliaris tuberculosis, fenyegető légzési elégtelenség miatt a gyógyszerek adagjának jelentős emelésére és a kezelés másodvonalbeli szerekekkel történő kiegészítésére kényszerültünk. Állapota lassan stabilizálódott, tachypnoéja fokozatosan megszűnt, majd radiológiai maradványtünet nélkül gyógyult. A liquor-tenyésztés pozitív eredménye miatt kezelését egy évig kapta, koponya- és gerinc-MR, neurológiai, szemészeti vizsgálatai kóros eltérést nem mutattak.

Szerzők az esetbemutatás kapcsán ismertetik a congenitalis tuberculosis diagnosztikus kritériumait, leggyakoribb tüneteit, a terápia lehetőségeit.



P062. Mérsékelt koraszülöttek légzésmechanikájának vizsgálata forszírozott oszcillációs technikával

Szabó Hajnalka dr.¹, Gyurkovits Zita dr.², Radics B. dr.³, Orvos Hajnalka dr.², Virág Katalin dr.³, Boda K. dr.³, Sly P.D. dr.⁴, Hantos Z. dr.^{3,4}

¹ SZTE Gyermekgyógyászati Klinika

² SZTE Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

³ SZTE Orvosi Fizikai és Orvosi Informatikai Intézet

⁴ Queensland Children's Medical Research Institute, University of Queensland

Igen kevés információ áll rendelkezésünkre azoknak a spontán légző, nem szedált, 32–37. gestációs hét (GH) között világrajött, mérsékelt koraszülöttek első életnapjainak a légzésmechanikai sajátosságairól, akiknél klinikailag nem észlelhető légzészavar.

Célul tűztük ki a légzőrendszer rezisztív és elasztikus paramétereinek meghatározását, spontán légzésre szuperponált forszírozott oszcillációkkal.

Vizsgálatunkba kezdetben 26, spontán légző koraszülöttet (GH: 32 0/7–36 6/7) válogattunk be, 7 főt később kizártunk közülük. A vizsgálatban maradtakat két csoportba (G1 és G2) osztottuk: G1-be kerültek a 35. GH alattiak (7 fő), G2-be a 35. GH felettiak (12 fő). A születési súly 2101±210 g (SD) volt a G1-ben, illetve 2332±502 g a G2-ben. Méréseinket az első három életnapon (3N), illetve a 6. héten (6H) végeztük. A légzőrendszer impedanciájának (Zrs) megmérése céljából, a spontán légzésre 8–48 Hz közötti frekvencia tartományú forszírozott oszcillációkat szuperponáltunk. A Zrs spektrumokat minden koraszülött esetében átlagoltuk, és ezeket vizsgáltuk tovább rezisztencia (R) és elasztancia (E) formájában.

A R és az E átlagértéke ±SD a 3N-on 43±11 hPa·s/l, illetve 1684±696 hPa/l volt, napról-napra jelentkező szignifikáns változásokkal. A 6H-on az R 41±8 hPa·s/l, az E 1344±419 hPa/l volt, egyik sem különbözött szignifikánsan a 3N adatoktól. Nem volt szignifikáns különbség a két csoport között sem a R, sem az E vonatkozásában.

Következtetésként megállapítható, hogy ez a neminvazív légzésfunkció kivitelezhető a koraszülött babákban esetenként már az élet első óráiban. Természetes alvás alatt el lehet végezni, nyugtatást nem igényel. Virág Katalin kutatása a TÁMOP-4.2.4.A/2-11/1-2012-0001 Nemzeti Kiválóság Program című kiemelt projekt keretében zajlott. A projekt az Európai Unió támogatásával, az Európai Szociális Alap társfinanszírozásával valósul meg.

P063. Enuresis nocturna gyógyszeres kezelése 0 és 25 éves kor közötti populációban Magyarországon

Szabó László dr.¹, Bajusz Ilona dr.², Losonczi Katalin dr.², Meichelbeck Krisztina dr.³, Gombos Éva dr.³, Merksz Miklós dr.⁴, Kiss András dr.⁴, Katona Lajos dr.⁵

¹ Családgondozási Módszertani Tanszék, Egészségtudományi Kar, Semmelweis Egyetem, Budapest; ² Belgyógyászat Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

³ Nephrológia Urodinamika, Velkey László Gyermekegészségügyi Központ, Borsod Megyei Kórház és Egyetemi Oktató Kórház, Miskolc

⁴ Nefrológia Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

⁵ Urológia, Heim Pál Gyermekkórház, Budapest

⁶ Országos Egészségbiztosítási Pénztár, Budapest

Az enuresis nocturna kezeléséről megoszlanak a vélemények. Vannak, akik a gyógyszeres, mások a nem gyógyszeres kezelést részesítik előnyben.

Anyag és módszer. Felmértük a 0–25 éves korosztályban az F 9800 – nem organikus enuresis, R 3910 – vizezés nehézségei, R32H0 – vizelet inkontinencia, N3940 – inkontinencia kódokra felírt gyógyszerek megoszlását az OEP adatai alapján.

Eredmények. Betegszám 6426, összes kiváltott dobozszám 30 719. Ötéves életkor alatt fiú: 301, leány: 246, 5–10 éves életkor között fiú: 1611, leány: 1033, 11–15 éves életkor között fiú: 985, leány: 545, 16–20 éves életkor között fiú: 396, leány: 401, 21–25 éves életkor között fiú:

374, leány: 534 volt. A becsült betegszámhoz képest ez 15–20-szor kevesebb. Gyógyszer fő csoportok szerinti megoszlás: Oxybutinine 46% (Ditropan 77%, Uroaxal 23%), vasopressin 39%, antipszichotikum 15% ebből Melipramin 11%. 1734 (39%) vasopressin-analóg megoszlása: Minirin orrspray: 69%, Nocutil orrspray: 30%, Nocutil 0,1 mg 1%.

ATC és korcsoport szerinti betegszám 5 éves életkor alatt oxybutinin: 205, vasopressin: 185, Melipramin: 40, Anafranil: 0, 5–10 éves életkor között oxybutinin: 112, vasopressin: 974, Melipramin: 222, Anafranil: 55, 11–15 éves életkor között oxybutinin: 428, vasopressin: 434, Melipramin: 170, Anafranil: 103, 16–20 éves életkor között oxybutinin: 154, vasopressin: 95, Melipramin: 35, Anafranil: 22, 21–25 éves életkor között oxybutinin: 193, vasopressin: 12, Melipramin: 14, Anafranil: 0 volt.

Következtetés. A betegek töredékét kezeljük Magyarországon, de akiket kezelünk, részben túl korán kezdjük a gyógyszeres kezelést.

P064. „Serpentine-like syndrome”. Esetbemutatás

Szepesi Ágnes dr., Milassin Tamás dr., Alan Mortell dr.

The Children's University Hospital, Temple str, Dublin, Írország

Előadásom egy ritka fejlődési rendellenességről, a „Serpentine-like syndrome”-ról szól. Mellkasban fejlődött gyomorral, léppel és hasnyálmiriggyel, valamint ehhez társuló csigolyaív-csontosodási zavarral világra jött csecsemő kezelését és rövid, alig 3 és fél hónapos életútját szeretném bemutatni, melynek a dublini Children's University Hospitalban voltam tanúja. Ez idáig csak mintegy 5 hasonló esetet publikáltak az orvosi szakirodalomban, és a 3 éves utánkövetés szerint egyetlen gyermek van még mindig életben ezzel a ritka rendellenességgel. A légzési elégtelenség, a táplálás nehezítettsége, valamint a korrekciós műtétek megtervezése és kivitelezése a mai napig sokszor áthidalhatatlan akadályok és ellentmondások sorát szüli, szakmai és etikai kihívások elé állítva az újszülöttek megmentéséért dolgozó orvosokat és szakdolgozókat.

P069. Gyermekbántalmazással kapcsolatos eseteink az elmúlt 10 évben

Tóth Dániel dr., Kiss Gabriella dr.

Heim Pál Gyermekkórház, Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Osztály

Bevezetés. A Gyermekjóléti Szolgálat Magyarországon több mint 200 000 veszélyeztetett gyermeket tart nyilván. Irodalmi adatok alapján a gyermekbántalmazás előfordulása körülbelül 1%-ra tehető. Magyarországon a becsült adatok szerint 25 gyermekbántalmazásból 1 kerül felismerésre, amely jóval elmarad a nyugati-európai adatoktól. Kórházunk adataiból kiemelendő, hogy 2012-ben több mint 3-szor annyi gyermekbántalmazással kapcsolatos eset fordult elő, mint 2004-ben. Összefoglalóinkban az Intenzív Osztályon előforduló eseteket szeretnénk bemutatni.

Esetismertetés. 2004. január 1. és 2014. január 31. közötti időszakban vizsgáltuk azokat az osztályunkon ápolat eseteket, amelyek hátterében gyermekbántalmazás állt. Ezen időszak alatt összesen 15 gyermeket kezeltünk. A gyermekek átlagos életkora 2 év (1 hónap – 12,5 év). A baleseti mechanizmust a klinikai kép alapján vizsgálva 3 esetben shaken-baby szindróma merült fel, 2 esetben szűrt sérüléseket láttunk, 6 esetben pedig többszörös, eltérő idejű sérülésekre következtethettünk. Az intenzív osztályon eltöltött idő átlagosan 9,7 nap (legkevesebb 1 nap, legtöbb pedig 45 nap volt). Ezen idő alatt a lélegeztetett napok száma átlagosan 6,6 nap. Műtéti beavatkozásra 8 esetben volt szükség, 6 alkalommal idegsebészeti, illetve 2 esetben gyermeksebészeti beavatkozás történt. A kime-netelt vizsgálva elmondhatjuk, hogy az intenzív osztályos kezelés után 7 beteg Sebészeti Osztályunkra, 4 beteg a Neurológiai Osztályunkra került áthelyezésre, 1 beteget további műtét céljából más intézménybe küldtünk és 3 exitus történt.

Összegzés. A fenti adatokból látható, hogy a bántalmazott gyermekek súlyos, sokszor életveszélyes sérülésekkel kerültek felvételre. Kezelésük során leggyakrabban idegrendszeri sérülésekkel találkozunk, az esetek közel felében műtéti beavatkozás is szükséges volt. Az intenzív osztályos kezelés után ezeket a gyermeket hosszabb ideig más osztályokon kellett kezelni, ahol a testi tünetek javultak, de kérdéses, hogy a lelki sérülések milyen mértékben.



P070. Krónikus hasmenés elkésett oki diagnózisa. Esetbemutató

Turi Alexandra dr., Garami Miklós dr., Hauser Péter dr.
Simmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Bevezetés. A gyermekkori krónikus hasmenésnek számos oka lehet. Egyes ritka esetekben a krónikus hasmenés elkésett kóroki diagnózisa a gyermek számára hosszú távon végzetes is lehet. Jelen esetbemutató-sunkkal egy ritka kórokt, megkétszerezve diagnosztizált, hosszú távon nagy valószínűséggel fatális eset kapcsán, az alapos kivizsgálás fontosságára hívjuk fel a figyelmet.

Esetbemutató. A 13 éves lánygyermeknél a pontos oki diagnózist megelőzően 18 hónappal jelentkezett súlygyarapodásának elmaradása, elhúzódozó hasmenése és jobb bordaív alatti fájdalma. A többszöri vizes hasmenéssel járó, spontán szűnő lázas epizódok követően, az első tünetek után 16 hónappal, cachexiás állapotban került felvételre a területileg illetékes kórházba.

Hasi ultrahangvizsgálat során csupán diffúz gyulladásos jelek, részben letokolt szabad hasi folyadék ábrázolódtak. A későbbi CT-, majd MR-vizsgálat a pancreasfeji területén egy nagy kiterjedésű terimét mutató, a duodenum és a máj érintettségével.

A szövettani mintavétel jól differenciált (G1), hormontermeléssel járó neuroendokrin carcinomát igazolt.

Mivel a mérsékleten kemoszenzitív daganat a felfedezés stádiumában már inoperábilis volt, kemoterápiát és szomatostatin-antagonista kezelést kezdtünk. Noha a megkezdett terápia mellett a hasmenések megszűntek, a kontroll képalkotó vizsgálatok alapján a tumor progressziója mutatkozott, így jelenleg a gyermek palliatív kezelése zajlik.

Konklúzió. A hasmenések lehetséges kórokaik között a neuroendokrin carcinomák felfedezése gyakran komoly diagnosztikai nehézséget jelent. Azonban – ahogy jelen esetünk is mutatja – a krónikus hasmenések időbeli alapos kivizsgálásának elmaradása ritka esetekben az érintett gyermeket reális gyógyulási esélyétől foszthatja meg.

P072. Kihívások a malignus teratoma kezelésében

Váradi Zsófia dr., Csóka Monika dr., Varga Edit dr.
Simmelweis Egyetem, II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika

A csírasejtes daganatok a gyermekkori rosszindulatú tumorok kb. 2%-át teszik ki. A malignus formák kemoszenzitívek, prognózisuk még előrehaladott stádiumú esetekben is kedvező. A gyakran összetett szövettani megjelenés azonban jelentős kihívást jelenthet a betegség kezelésében; az alábbi eset is ezt hivatott bemutatni.

A jelenleg 14 éves leánynál 2012 júliusában petefészekből kiinduló csírasejtes tumort diagnosztizáltunk multiplex tüdőáttétekkel. Tumor-markerei (AFP, béta-hCG) extrém magasak voltak. A primer tumor az épen került eltávolításra, szövettanilag érett teratomának bizonyult, mely mellett malignus elemek is jelen voltak: 60%-ban dysgerminoma, 30%-ban yolk sac tumor és 10%-ban choriocarcinoma.

Kezelése eredetileg 4 PEI-blokk lett volna, azonban a 2. blokk után késztült mellkas-CT alapján bizonyos pulmonalis góccok progressziót mutattak. Béta-hCG értéke ekkorra jelentősen csökkent, de még mindig kóros tartományban volt. Ezek alapján azt valószínűsítettük, hogy a tumor choriocarcinoma komponense progrediál, ezért metotrexátot is tartalmazó protokollra (EMACO) váltottunk.

A gyermek 6 blokkot kapott, az utolsót 2012.12.19-én. Két blokkonként képalkotó és tumormarker-kontroll történt. AFP és béta-hCG értékei normalizálódtak, mellkas-CT- és MRI-felvételeken a pulmonalis góccok regrediáltak, gátolt diffúziót nem mutattak, azonban továbbra is detektálhatók voltak. A viabilitás megítélése céljából PET-CT vizsgálatot kértünk, és a kezelés további menetét ettől tettük függővé. A tüdőben egyértelmű kóros radiofarmakon-halmozás nem ábrázolódtott. Tekintettel a bizonytalan aktivitású góccokra és negatív tumormarker-eredményekre, kezelését felfüggesztettük, szoros követés mellett döntöttünk.

A 3 hetente végzett tumormarker-vizsgálatok mindeddig negatívak. 2013 decemberében készült mellkas-MRI alapján a tüdőben követett góccok maradványlézióknak felelhetnek meg, alapbetegségre utaló eltérés nem igazolódtott.

P073. Amikor kulcsszerepe van a sebésznek (is)!

Vass N. dr.¹, Simonka Zs. dr.², Ábrahám Sz. dr.², Molnár T. dr.³

¹ SZTE Gyermekgyógyászati Klinika Gyermekegészségügyi Központ

² SZTE Sebészeti Klinika

³ SZTE I. Sz. Belgyógyászati Klinika

Bevezetés. Esetismertetésünkben egy jelenleg közel 17 éves súlyos Crohn-beteg nagyfiú esete kapcsán szeretnénk felhívni a figyelmet a gyulladásos bélbetegség diagnosztikai és terápiás nehézségeire.

Esetismertetés. Perianalis tályog, fogyás, illetve hasmenés formájában kezdődő Crohn-betegséget 2008-ban diagnosztizáltunk, az akkor 12 éves gyermeknél. A beteg klinikai tünetei, kóros labor, radiológiai és szövettani eredményei miatt már kezdetben szteroid, azathioprin, illetve mesalazin terápiát indítottunk. Azathioprin mellékhatásként hányinger, hányás és hasnyálmirigy enzimektérlet észleltünk, ezért per os methotrexat adásával próbálkoztunk, de a hasnyálmirigy enzimek további emelkedése miatt ezen terápiát is leállítottuk. A nagyfiúnál szinte folyamatosan fennálló lazább székletürítések, perianalis fistulából észlelt váladékozás miatt 2010. februárjában parenteralis szteroidterápia bevezetését követően ismételt próbáltuk az azathioprin terápiát is beállítani. A gyermek tüneteiben és laboreredményeiben érdemi változást nem láttunk, ezért 2010. áprilisában infliximab kezelést indítottunk. A 8. infúziót követően perianalis tályog megjelenése miatt antibiotikus terápia indult a gyermeknél, melyre az abscessus szanalódott, de a hasmenéses tünetek újra fellángoltak, ezért az infliximab terápiát folytattuk. 2011. októberében, a 2. infliximab kezelést követően fistula ani megjelenése miatt Seton-drain behelyezése történt. Ezt követően, 1 hónap elteltével periproctalis tályogja igényelt feltárást, drainálást. 2012. februárjában II/4. infliximab kezelését Seton-drain mellett megkezdjük, de somnolencia, tachycardia, nyelészavar miatt leállítottuk és adalimumab terápiára váltottunk. 2012. szeptemberében az alkalmazott szteroid- és biológiai kezelés mellett is fennálló tünetek miatt vékonybél röntgenvizsgálata történt, mely a terminalis ileum területén kritikus szűkületet írt le, ezért sebészeti beavatkozást követően, folyamatos adalimumab terápia mellett 2013. augusztusáig kielégítő általános állapotban volt a nagyfiú. Ekkor újabb Seton-drain behelyezése vált szükségessé periproctalis abscessus miatt. Ezen beavatkozás óta a nagyfiú folyamatos adalimumab terápia mellett kielégítően van.

Megbeszélés. Esetismertetésünkkel szerettük volna felhívni a figyelmet a súlyos, perianalis sipolyokkal, abscessusokkal szövődött ileum és colon Crohn-betegség terápiájában részt vevő gasztroneterológusok és sebészek team munkájának nélkülözhetetlenségére.

P075. Transzfúzió kapcsán fellépő akut tüdőkárosodás

Vojcek Eszter dr., Franczia Péter dr., Gál Péter dr., Bereczki Csaba dr.

SZTE Gyermekklinika

A transzfúzió kapcsán fellépő akut tüdőkárosodás (TRALI) bemutatása egy 6 hetes fiú csecsemő esetén keresztül, akinél toxikus megacolon műtétje után lépett fel ez az állapot.

Betegünk, egy fiú csecsemő zavartalan terhességet és szülést követően egy napos életkorától haspuffadás, epés gyomorreziduum és subileus radiológiai képe miatt állt kezelés alatt. Ekkor az enterális passzázs átmenetileg javult, de háromhetes életkorában ismételt súlyosbodó táplálási zavara hátterében Hirschprung-betegség igazolódtott, melyhez akut hasi gyulladásos kép és szepszis társult. Akut műtéti beavatkozás során colostoma képzésére került sor. A műtét után a lélegeztetési támogatásán könnyen tudtunk csökkenteni, szepszise kezelhető volt, gyulladásos markerei mérséklődtek. Mérsékelt anaemizálódás és vérzés miatt vörösvértest, valamint friss fagyasztott plazma (FFP) transzfúzióban részesült. A transzfúzió után tachypnoe és dyspnoe jelentkezett, a klinikai és a radiológiai kép ARDS-nek megfelelt. Időközben masszív enterális vérzés miatt vérzéses-hypovolaemiás shock alakult ki, melyet nagy mennyiségű vérkészítmény és rekombináns aktivált VII-es faktor adásával tudtunk uralni.

Eredmények. A terápia során több alkalommal vérkészítmény transzfúziót kapott (FFP, vörösvértest és trombocytá), rekombináns aVII-es faktor



és antimikrobás kezelésben részesült, valamint diuretikumot és intravénás kortikoszteroidot alkalmaztunk. Volumengarantált, nyomáskontrolált lélegeztetést, majd leszoktatásban nyomástámogatott üzemmódot alkalmaztunk, extubálni 18 nappal később tudtuk, spontán légzése kielégítő volt.

Megbeszélés. A TRALI egy ritka betegség, mely 5000 transfúzió adása kapcsán körülbelül egyszer fordul elő. Fő jellemzője a transfúzió adása után hirtelen fellépő tüdőödéma. A betegség immunmediált eredetű lehet, habár az etiológia még nem teljesen tisztázott. Célunk, hogy a TRALI jobb megismerésével az ilyenfajta szövődmények esetlegesen elkerülhetővé váljanak.

P076. A Bayley III és a Brunet-Lèzine -szindóma vizsgálatok eredményeinek értelmezése a neonatológus/gyermekgyógyász szemével

Zátonyi Adél dr., Sipos Péter dr.

Békés Megyei Pándy Kálmán Kórház Gyermekosztály

Az elmúlt évtizedben egyre nagyobb figyelmet fordítunk a koraszülöttek utánkövetése során a pszichológiai vizsgálatokra. A nemzetközileg elismert tesztek közül leggyakrabban a Brunet-Lèzine, az elmúlt években gyógyszervizsgálatokhoz kapcsolódóan Bayley II-III mérőmódszereket használjuk. Előadásunkban az osztályunkon is alkalmazott két vizsgálómódszert hasonlítjuk össze és segítséget nyújtunk az eredmények értelmezésében. Mindkét tesztben 2 éves korig korrigált életkorral dolgozunk.

Bayley III: Mérési tartomány 1-42 hónapos korig

1. Kognitív

2. Nyelvi:

- a) receptív kommunikatív,
- b) expresszív kommunikatív

3. Motoros:

- a) finommotoros,
- b) nagymotoros

4. Adaptív viselkedés (szülői megfigyelésen alapuló válaszok)

- a) kommunikáció,
- b) funkcionális képességek,
- c) önirányítás,
- d) szabadidő,
- e) társas élet,
- f) közösségi élet,
- g) otthoni élet,
- h) egészség és biztonság,
- i) önellátás,
- j) mozgás

Értékelés: Kompozit pontszámok alapján történik. Átlag: 100, szórása +15. [130 felett: kiváló, 120-129: nagyon jó, 110-119: jó, 90-109: átlagos, 80-89: átlag alatti, 70-79: Borderline, 69 alatt: extrém alacsony]

A módszer nem alkalmas: egy adott képesség területén mutatkozó deficit jellegének mérésére, intelligencia mérésére.

Szenzoros károsodás esetén speciális módosítás és értékelés szükséges, mely statisztikailag kisebb betegszámon volt mérve.

Brunet-Lèzine: 1-30 hónapos korig mér pontosan.

1. Posturális adaptáció

2. Finom motorikus

3. Kommunikációs

4. Szociális képességek mérésére alkalmas.

Értékelés: FQ: átlag 100. 70 alatt súlyos deficit, 85-90 alatt alarmlázóznak tekintjük. A részképességek egyenletlensége szintén alarmlázóznak tekintjük.

A módszer hibái: érzékszervi fogyatékoság esetén, beszéd vizsgálatánál a szókapcsolatok létrehozásánál nem differenciál, mászás minőségében nem differenciál.



A Semmelweis Kiadó könyvajánlata:

Gerevich József, Bácskai Erika:

Korszerű addiktológiai mérőmódszerek

A nemzetközi gyakorlatban használatos mérőmódszerek széles tárházával ismerkedhet meg ebben a könyvben az olvasó. A közreadott tesztek, interjúk és kérdőívek felölelik az alkohol- és drogproblémák diagnosztikáján kívül a figyelemhiányos hiperaktivitás zavar (ADHD), a szorongásos és viselkedési zavarok, valamint egyes személyiségvonások feltárását, sőt az iskolai terrorizálás megközelítéséhez is eszközöket kínálnak.

E-könyvként is rendelhető:
www.semmelweiskiado.hu/e_konyvek/



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

Megvásárolható
könyvesboltjainkban vagy
megrendelhető honlapunkról.



Névmutató

A

Ablonczy László 188, 219, 221
 Ábrahám Sz. 233
 Ács Orsolya 181, 231
 Alan Mortell 232
 Almási György 203
 Antal Péter 177
 Antal Zsuzsanna 186, 212
 Aradi Mihály 225
 Arany Ádám 177
 Arató András 182, 183, 205, 223
 Árki Ildikó 199
 Asbóth Dorottya 203, 222, 230

B

Bajusz Ilona 210, 232
 Bakki Judit 189
 Bakó K. 184
 Balázs Gy. 198
 Balla György 176, 184
 Balla Viktória 222
 Balogh Brigitta 214
 Balogh István 192
 Balogh Lídia 196
 Balogh Zoltánné 216
 Bán Gyula 187, 193
 Bánfi Andrea 195
 Bánki Nóra Fanni 186, 200
 Bánusz Rita 205
 Baráth Sándor 224
 Bárdi Edit 206
 Barkai László 189, 222, 228
 Barsi Péter 198, 199, 227
 Bartyik Katalin 204, 212, 226
 Bazsika Anna 185
 Bélteki Gusztáv 176
 Bene Ruzsena 191
 Benedek Pálma 196
 Bense Katalin 217
 Benyó Gábor 205
 Bereczki Csaba 187, 201, 203, 204, 208, 218, 220, 226, 229, 233
 Bereg Edit 221
 Berend Katalin 192
 Béres Nóra Judit 183
 Bikszádi Ilona 222
 Boda K. 232
 Bódi Piroška 222
 Bodó Tímea 222
 Bodor Gábor 221
 Bogdán Sándor 202
 Bognár Viktória 224
 Bognár Zsolt 193
 Bókay János 197
 Bokodi Géza 221
 Bolyos Aranka 195, 209
 Borbás Éva 209
 Borda Stefánia 223, 226
 Boros Mihály 213, 215
 Boross Gábor 231
 Borsodi Klára 228
 Búdi Tamás 194, 209, 212, 230
 Byrne, Julianne 206

C, Cs

Cervellione, Maximilian 194, 213, 215
 Constantin Tamás 204
 Czelecz Judit 184
 Czettel Éva Rita 222
 Cságoly Edit 177
 Csákányi Zs. 218
 Csákváry Violetta 231

Csanádi Gábor 192
 Cseh Áron 223
 Csekeő Attila 218
 Csekő Anna 221
 Csenki Laura 179
 Cseppek Orsolya 186, 187
 Cserbák Anna 194
 Cserháti Endre 209, 223
 Cserni Tamás 194, 213, 215
 Csetneki Judit 224
 Csizmadia Adrienne 192
 Csizy István 181, 195, 213
 Csohány Ágnes 224, 230
 Csohány Rózsa 200
 Csóka Monika 177, 205, 221, 230, 233
 Csoma Zsannett 189, 215, 224, 230
 Csomor Judit 230
 Csorba Eszter 219
 Csordás Katalin 177
 Csürke Ildikó 185, 217, 224

D

Dávidovics Sándor 193
 Deák György 225
 Deák Mária 210, 231
 Decsi Tamás 182, 190
 Dégi Arianna 186, 187
 Deme Anna 217, 225
 Derzbach László 207, 215
 Dezsőfi Antal 183, 197
 Dickson, Alan 194, 213, 215
 Dicső Ferenc 185, 224
 Dongó Alexandra 215
 Dunai György 217, 225

E

Eipel Olivér 177
 Eitler Katalin 191, 215
 Elmont Beatrix 225
 Endreffy Emőke 208
 Erdélyi Dániel 177
 Erhardt Éva 190, 201, 206
 Ernyei Szilvia 217, 225
 Ertl Tibor 176
 Etlinger Péter 225

F

F. Semsei Ágnes 177
 Fadgyas Balázs 216
 Farkas András 182
 Farkas Henriette 228
 Farkas Márk Kristóf 210
 Farkas Viktor 210
 Fejes Melinda 231
 Fekete Andrea 186, 200
 Fige Anita 204, 229
 Filiczki Gabriella 209
 Fodor Krisztina 213
 Foeldvari Ivan 204
 Fogarasi András 199, 222, 227
 Franczia Péter 201, 233
 Frey, Eva 206
 Füle István 203, 211
 Fülöp Norbert 200

G, Gy

Gaál Zsolt 192
 Gács Zsófia 192
 Gage, Heather 189
 Gaizer Tamás 226
 Gál Péter 201, 218, 220, 233
 Gallai Mária 211

Garai Gábor 184, 195
 Garami Miklós 177, 205, 233
 Garan Diána 204
 Gárdos László 225
 Garwicz, Stanislaw 206
 Gellai Renáta 186, 200
 Gergely Szilvia 185
 Gombos Eszter 231
 Gombos Éva 232
 Gombos J. 185
 Goyal, Anju 194, 213, 215
 Grabow, Desiree 206
 Grozdics Enikő 202, 221
 Gulyás Gusztáv 229
 Gyarmati Judit 176
 Gyenes Vilmos 226
 Gyetván János 230
 Gyimesi-Szikszai Andrea 228
 Gyorsok Zsuzsa 199, 217, 225
 Gyömörei Beáta 208
 Györfy Ágnes 219, 228, 231
 Györke Tamás 200
 Gyurkovits Zita 189, 232
 Gyürüs Éva 219, 228, 231

H

Hajdú Júlia 181, 200
 Hajnal Dániel 213, 215
 Halász Péter 199
 Halász Zita 207
 Haltrich Irén 216
 Harkányi Zoltán 193, 198
 Harsányi Edit 216
 Hartyánszky István 188
 Haupt, Riccardo 206
 Hauser Péter 177, 182, 205, 233
 Havasi Katalin 223, 226
 Havasi Mónika 223
 Hawkins, Mike 206
 Hegyi Gábor 193, 226, 231
 Hegyi Márta 177, 222
 Hennayake, Supul 194
 Herczegfalvi Ágnes 199
 Herczog Mária 178
 Hervay Judit 209
 Hicham, Dalloul 224
 Himer Leonóra 200
 Hjorth, Lars 206
 Hodrea Judit 186, 200
 Hollósi Andrea 224
 Horlenko Olesya 192
 Horváth Bernadett 219, 228
 Horváth Emese 187
 Horváth Erzsébet 219
 Horváth Petra 206
 Hosszú Ádám 186
 Hosszú Éva 231

I

Iványi Béla 208

J

Jakobik Viktória 189, 190
 Jakus Rita 199, 227
 Jankovic, Momcilo 206
 Janszky József 199
 Jantek Gyöngyvér 227
 Járai Balázs 182
 Jenei Márta 219
 Jenővári Zoltán 182, 194, 209, 212, 217
 Jermendy Ágnes 202, 221
 Jórász Zsolt 194, 212
 Józsa Gergő 211

Juhász István 213
 Juhász László 193, 212, 225
 Juhász Zsolt 201, 203, 227

K

Kádár László 219, 231
 Kádár Zsuzsa 225
 Kadenczki Orsolya 184
 Kállay Krisztián 205
 Kálmán Attila 194, 200, 212
 Kalmár Nagy Károly 203
 Kalmár Tibor 208
 Kántor Irén 192
 Karádi Zoltán 202
 Kárpáti Sarolta 208
 Karsza Levente 203, 214
 Kassai Tamás 178
 Kassay Anett 185, 217
 Kaszaki József 213, 215
 Katona Gábor 196, 218
 Katona Lajos 232
 Katona Márta 187, 226
 Kelemen Anna 209
 Kelemen József 196
 Kelemen Miklós 214
 Kelen Mária 231
 Kemény Lajos 189, 215, 230
 Kenyeres Krisztina 223
 Kerényi Imre 229
 Kis Éva 186, 187, 198, 200, 204
 Kiss Ákos 187, 213
 Kiss András 183, 187, 202, 210, 232
 Kiss Csongor 177
 Kiss Erika 197
 Kiss Gabriella 193, 196, 202, 214, 218, 227, 232
 Kiss Imre 212, 215
 Kiss Viktória 227
 Kiszevich-Horváth Tamás 225
 Kis-Tamás Melinda 194
 Kóbor Jenő 210, 221
 Kóbori László 182
 Kocsis István 217, 222, 224, 225
 Kolho, Kaija-Leena 178
 Kollár Katalin 198, 218, 227
 Kollár Szonja 224
 Koncz Levente 191
 Korponay-Szabó I. 184
 Korponyai Csilla 189
 Kósik Nándor 209
 Kossey Gabriella 192
 Kostyál Erika 191
 Kosztópulosz Nikolett 228
 Kovács Éva 190, 198, 201, 218
 Kovács Gábor 177, 208, 228
 Kovács István 217
 Kovács Lajos 192, 194, 195, 196, 205
 Kovács Márta 178
 Kovács Tamás 181, 193, 212, 214, 225
 Kovács Zsuzsanna 178, 230
 Kovalszki Ilona 188
 Kozári Adrienne 206
 Kőhalmi Kinga Viktória 228
 König Róbert 213
 Körner Anna 206, 207, 215
 Környei László 208, 229
 Környei Mária 229
 Kőszegi Sándor 186, 200
 Kővári Helga 217, 225
 Kremer, Leontien 206
 Krikovszky Dóra 192, 195, 205
 Kriván Gergely 205
 Kubiak, Rainer 215



Kuehni, Clausia 206
Kulcsár A. 218

L

Ladenstein, Ruth 206
Laitinen, Kirsí 189
Laki István 219, 228, 231
László Ágnes 217
László Erzsébet 208
Lászlótyi Natália 184
Lázár Andrea 218
Lehotkai Nóra 231
Lénárt Lilla 186, 200
Lendvai Gábor 183
Levitt Gill 206
Liszky Gábor 221
Lochner Szimonetta 182
Loddenkemper, Tobias 199
Lohner Szimonetta 190
Lombay Béla 187, 210
Losonczy Katalin 210, 232
Lovász Rita 189
Lőrincz Margit 222
Lówy Tamás 219, 228, 231
Luczay Andrea 181, 207, 228, 231
Lukács Lajosné 216

M

Madácsy László 207
Madarasi Anna 211
Mader Krisztina 220
Major János 228
Mák Erzsébet 210
Márai Katalin 202
Mari J. 220
Marics Gábor 191, 215, 221
Markia Balázs 217, 225
Maródi László 224
Maróti Zoltán 208
Martin-Bautista, Elena 189
Martos Éva 215
Martyn Márta 229
Masszi György 229
Máté Csilla 222
Máttyus István 200
Maurovich-Horváth Pál 181
Megyeri Tímea 231
Meichelbeck Krisztina 232
Mellár M. 218
Merkész Miklós 187, 202, 210, 232
Meszes Angéla 189
Mezei Györgyi 196, 209
Mihályi Krisztina 190
Mikóczi Márió 203, 211
Mikos Borbála 191, 221
Mikula Lóránd 194
Milassin Tamás 232
Miseje Orsolya 231
Módi Judit 218
Mogyorósi Lilla 229
Mohay Gabriella 211
Molnár Ágnes 200
Molnár Dénes 190, 201, 206
Molnár T. 220, 233
Molnár Vanda 213
Mona Tamás 213
Morgan, Jane 189
Móser J. 198, 218
Mosztbacher Dóra 206
Muzsai Géza 211
Müller Judit 177
Müller Katalin Eszter 178, 183, 192, 223

N, Ny

Nádasy György 186
Nagy Anikó 184
Nagy Dániel 229
Nagy Gyöngyi 225
Nagy Gyula 194
Nagy Nikolett 230
Nagy Péter 190, 201
Nagy Rita 185
Nemes Éva 184, 195
Németh Ágnes 209
Németh Mónika 230
Noll Judit 203, 230
Novák Zoltán 195
Novoth Béla 202, 203, 211, 230
Nyitrai Anna 196, 198, 200, 204

O

Oberitter Zsolt 201
Oláh Judit 215
Oprea Valéria 217
Oroszlán György 231
Oroszlán Klára 185, 217
Orvos Hajnalka 187, 189, 215, 232

P

Pain, Clare 204
Pál Attila 187
Papp Ferenc 224, 230
Papp János 209
Papp Rózsa 195
Paraicz Éva 224, 230
Paschali Ekaterine 230
Pászthy Bea 178, 180
Pászti Ildikó Mária 185
Patócs Attila 231
Perge Pál 231
Perjés Zsófia 188
Pernyei Dalma 231
Pesthy Pál 229
Péter György 203
Péterfia Bálint 181
Petrovic Andrej 194
Pintér Ágnes 210
Pisani, Paola 206
Pócza Tímea 177
Póder György 182
Polovitz M. 226
Poremba Beáta 185, 213
Prodán Zsolt 188, 221
Prohászka Zoltán 220, 229
Prókai Ágnes 200
Prokopp Tamás 231

R

Rácz Gábor 224
Rácz Károly 231
Rácz Katalin 218
Radics B. 232
Rádli Lajosné 216
Rainer Kubiak 213
Rakoczy, George 215
Reiter Éva 219
Rényi Imre 192
Réthy Lajos 199
Réti Gyula 185, 187, 210, 213, 231
Reusz György 186, 187
Richter Éva 210
Ringwald Zoltán 193, 218
Rosdy Beáta 198, 218, 221
Rózsai Barnabás 229
Rubiné Gregus Anikó 223
Rudas Gábor 182, 198, 205

S, Sz

Sahin, Mustafa 199
Sallai Ágnes 231
Sallay Péter 187
Sándor György 201
Sánta Imre 195
Sápi Erzsébet 188, 221
Sárközy Sándor 193, 214, 216, 218, 226
Sasi-Szabó László 184, 195
Scheiber Dóra 230
Scheuring Noémi 224
Schlick-Szabó Anna 199
Schmid, Martina 189
Schuler Dezső 177
Sereg Dóra 209
Siegler Zsuzsa 199
Sikonyecz János 187
Simon Erika 197
Simon Gábor 219, 225
Simon Noémi 219, 228, 231
Simonka Zs. 233
Sinkó Mária 203, 220
Sipos Péter 222, 234
Skinner, Roderick 206
Soltész Dorottya 190
Soltész Gyula 206
Somlai Ágnes 219
Somogyi Délia 198
Stadler Viktória 209
Steliarova-Foucher, Eva 206
Subicz Ágnes 219, 228, 231
Sükösd Zita 194
Sült Tamás 202, 203
Szabó Ádám 205
Szabó Adrienn 188, 219
Szabó András 181, 231
Szabó Attila 219, 224
Szabó Dolores 183, 205, 223
Szabó Eszter 197
Szabó Éva 218
Szabó Hajnalka 232
Szabó Ildikó 227
Szabó J. Attila 186, 187, 200
Szabó János 187
Szabó László 187, 210, 224, 232
Szabó Léna 199
Szabó Levente 213
Szabó Miklós 176
Szakács Zoltán 227
Szakos Erzsébet 222
Szalai Csaba 177
Szalai Zsuzsanna 203, 207, 222, 230
Szatmári András 188, 208, 219, 221
Szatmári Ildikó 197, 207, 217
Szédelyi Nikolett 211
Szegedi Andrea 208
Szegedi István 177, 213
Székely Emőke 203
Szénási Boglárka 191
Szende Katalin 222
Szentirmai Csaba 181
Szentirmai Réka 202, 226
Szepesi Ágnes 232
Szepesváry Eszter 208
Szikszay Edit 213
Szikszay Orsolya 209
Szili Nóra 190
Szolnoki Nikolett 220
Szöllős Krisztina 222
Szőnyi László 183, 197
Szűcs Dániel 217, 220
Szűcs Ildikó 231

T

Tajti Zsanett 220
Tálosi Gyula 220, 225
Tárnok András 178, 184
Threton András 210
Tiszlavicz Lilla 204, 226
Tomsits Erika 182
Tornyos Szabolcs 193
Tóth Beáta 224
Tóth Dániel 232
Tóth Gergely 178
Tóth Judit 195
Tóth Katalin 194
Tóth Krisztina 215
Tóth-Heyn Péter 181, 191, 194, 202, 207, 215, 221, 224
Tóth-Molnár Edit 215
Török András 189
Török Dóra 181, 231
Törzök-Sonnevend Mária 180
Tulassay Tivadar 186, 187
Turi Alexandra 233
Túri Éva 230
Túri Sándor 208
Turmezeiné Horváth Judit 191
Túry Ferenc 179

U

Ujhelyi Enikő 219
Ujszászi Éva 219, 228, 231
Urbán Edit 218

V, W

Vajda Péter 181
Vajda Zsolt 231
Valikovics Attila 189
Vályi Péter 230
Vancsó Ildikó 177
Vannay Ádám 186, 200
Várad Attila 230
Várad Katalin 213
Várad Zsófia 233
Várallyay Gy. 198, 218
Varga Anita 215
Varga Edit 205, 233
Varga Éva 185
Varga Gabriella 213, 215
Varga Lilian 228
Várkonyi Ágnes 217, 220
Várkonyi Ildikó 196, 198, 200, 204
Vass N. 233
Vástyán Attila 211
Vatai Barbara 191, 202, 221
Vathaire, Florent de 206
Végső Aranka 224
Vér Ágota 200
Verebély Tibor 202, 212, 215
Veres Gábor 179, 183, 205, 223
Veszeli Nóra 228
Vilmányi Csaba 188, 219, 221
Virág Katalin 232
Vizi András 193, 212
Vojcek Eszter 201, 233
Vojnisek Zsuzsa 183
Von Rosen-Von Hoewel, Julia 189
Vörös Péter 181, 200, 212
Wagner László 186, 200
Weber Gabriella 203
Weber, Lutz 204
Woermann, Friedrich G. 199

Z, Zs

Zacher Gábor 219
Zakariás Dávid 191
Zátonyi Adél 234
Zentai Andrea 215
Zombor Melinda 210, 221
Zsiros Emese 178, 230