

# ELŐADÁSOK/POSZTEREK ÖSSZEFOGLALÓI

(az első szerző szerint ábécérendbe sorolva)

## 1. A REZISZTENS-RENITENS HYPERTONIA MEGSZELÍDÍTÉSE A HIPERTÓNIA CENTRUMBAN

Ádám Á.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Zuglói Egészségügyi Szolgálat Hipertónia Centrum;  
SE. Családorvosi Tanszék

Jelenleg egy Hypertonia Centrumot vezetek Zuglóban, ott igyekszem megfigyelni a pácienseket, megszelídíteni a vérnyomásukat.

**Tisztázandó kérdések:** Ki a vad, az engedetlen, az ellenszegülő – a beteg vagy a vérnyomása?

Ki áll ellent – a beteg vagy a betegség?

**Kit kell megszelídíteni:** a páciens vagy a vérnyomását?

Kell-e megszelídíteni?

Boldog lesz-e a beteg?

Örülnek-e a szervei?

Hogyan lehet megszelídíteni a vérnyomást, a beteget?

Ha megszelídítem a vérnyomást, hogyan fogadja a páciens?

Ha megszelídítem a páciens, beállítható-e könnyebben a vérnyomása?

Az ideális vérnyomással jobb minőségű életet tud-e élni?

**Mi van az ellenállás hátterében?**

– a vérnyomásnak (szervi vagy hormonális háttér-szekunder eredet) – a páciensnek (fél a gyógyszerek mellékhatásaitól, a betegségtudattól, a kötöttségektől stb.).

Gyakori a pszichés háttér! Irodalmi adatok és saját tapasztalataim alátámasztják a hypertonia okaként a szorongást, a depressziót. Az ingadozó, nehezen beállítható vérnyomások hátterében sokszor ez áll. Ilyenkor a lelki okokat kell gyógyítani, és a hypertonia is könnyen kezelhetővé válik! Gyanús, ha a terápiás tervben már nem marad adható gyógyszer, mert előzőleg minden panaszt okozott.

Hogyan lehet megszelídíteni a beteget? Türelemmel, odafigyeléssel, egyénre szabottan sok beszélgetéssel, magyarázással, neveléssel, tanítással. Mindezt lassan, magabiztosan, partneri viszonyban, meggyőzően. Kikérdezni félelmeiről, aggályairól, életéről, munkájáról.

**Út a megszelídítés felé:** szembesíteni kell a problémával, elmagyarázni a lehetőségeket, elmondani a gyógyításunk lehetőségeit. Időt hagyni a döntésére, elmagyarázni a vérnyomás kiugrások valós veszélyét, illetve veszélytelenségét. Ne essen pánikba egy minimális vérnyomás kiugrás esetén.

Milyen terápiás tervet készítek? A terápiát fokoza-

tosan vezetem be, szükség esetén módosítok az adagoláson, a szedés időpontján, ha kell, több gyógyszert is adok, kombinálok.

Rezisztens a hypertona, ha szervi vagy lelki oka van – fontos a pontos diagnózis. Ha nem kezeljük megfelelő korszerű, egyénre szabott gyógyszerekkel. Ha a páciensünk nem ismeri a betegsége és gyógyítása menetét, terápiánk lényegét.

Az egészségnevelés, a betegoktatás nagyon fontos!

Elengedhetetlen a TŰRELEM, a páciensünk és az orvos részéről is!

Kapkodva nem lehet vérnyomást beállítani, gyógyítani.

## 2. NEM SZOKVÁNYOS LEFOLYÁSÚ PERICARDITIS – ESETBEMUTATÁS

Angyal-Pataki Z.<sup>1</sup>, Botos Z.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Békés Vármegyei Központi Kórház, Dr. Réthy Pál  
Tagkórház, Békéscsaba

A pericardium betegségei közé soroljuk a szívburokgyulladást, a nagy mennyiségű pericardialis fluidumot és tamponádot, valamint a különböző térfoglaló folyamatokat. Egy egyszerű etiológiai osztályozás alapján a pericardiumbetegségek lehetnek fertőző és nem fertőző eredetűek. A fejlett országokban a szívburokgyulladás leggyakoribb etiológiai tényezői a vírusok, míg a világon és a fejlődő országokban a tuberkulózis okoz leggyakrabban pericardiumbetegséget. Gombák és paraziták okozta pericarditis nagyon ritkán fordul elő. A nem fertőző etiológiai tényezők közül gyakrabban találkozzunk a hypothyreosisal, autoimmun, tumoros, trauma vagy iatrogén eredettel. A gyógyszerrel összefüggő etiológia ritka. 2017-ben osztályunkon pericarditis 5 esetben fordult elő, melyekből egyet szeretnék bemutatni. Betegünknel ritka purulens pericarditist és pericardialis tamponádot találtunk. Góckutatás során fogászati góccok igazolódtak, a levett hemokultúrák is pozitív eredményt mutattak. Célzott antibiotikumos kezelést követően a beteg pericarditise meggyógyult, azonban a szövődmények kialakulása a beteg halálához vezetett. Ezt fel nem fedezett gombasepsis okozta. Esetismertetésemben fontosnak tartom kiemelni, hogy a legyengült immunrendszerű betegeknel a szokásos infekciók mellett gombafertőzésre is gondolni kell.

### 3.

#### A KLINIKAI TELJES GENOM SZEKVENÁLÁS ALKALMAZÁSÁNAK BEMUTATÁSA EGY LEUCODYSTROPHIÁS BETEG ESETÉBEN

Árvai K.<sup>1</sup>, Kósa J.<sup>2</sup>, Pikó H.<sup>2</sup>, Illés A.<sup>4</sup>, Tóbiás B.<sup>3</sup>, Balla B.<sup>4</sup>, Lakatos P.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem, Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet*

<sup>2</sup>*Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika*

<sup>3</sup>*HUN-REN-SE Endokrin Molekuláris Patológiai Kutatócsoport*

<sup>4</sup>*Semmelweis Egyetem TKP21-EGA-MOLORKIV kutatócsoport*

A hipomielinizáló leukodystrophiák a fejlődési rendellenességek egy olyan heterogén csoportja, amelyek befolyásolják a mielinhüvely megfelelő kialakulását a központi idegrendszerben. Fejlődési elmaradás, hipotónia, spaszticitás és értelmi fogyatékoság jellemzi az ilyen betegeket.

A beteg leánygyermeknek a magzati élet 25. hetén észlelték a két oldalkamrai tágulatot, illetve a bal oldalkamra folyadékkal telt, vastagfalú képletét. A kéthónapos korában elvégzett MRI-vizsgálat a mielinizáció homogén hiányát írta le.

Génpanel vizsgálat azonosította a RARS1 génben található, heterozigóta c.1863\_1866del frameshift mutációt, mely egy trunkált fehérje keletkezését okozza. A RARS1 gén funkcióvesztő mutációiról ismert azok patogénitása, így a talált eltérés valószínűleg patogén besorolást kapott. A kapcsolt fenotípus autoszomális recesszív módon öröklődik, így a diagnózis hiányos maradt. Ezt követően az érintett gyermek mintájából WES vizsgálat történt, mely nem adott jobb találatot. Az édesanya ismét várandós lett és a szoros ultrahangos követés a terhesség 24. hetén nagyon hasonló neurológiai eltérést jelzett. Ezután a teljes család exom-szekvenálása is megtörtént, diagnosztikus szempontból szintén sikertelenül. A klinikumhoz jól illeszkedett a RARS1 mutáció, ezért a várható interpretációs nehézségek ellenére, WGS készült a betegből.

Ennek során azonosításra került a RARS1 génben a heterozigóta c.370-26A>G intronikus variáns, mely nem fordul elő az európai népesség körében. A nem kódoló variánsok fehérjeszerkezetre gyakorolt hatását vizsgáló algoritmusok szerint a c.370-26A>G variáns káros hatású lehet (IntSplice2: „pathogenic”; RegSNPs-intron: „damaging”). Mindkét érintett gyermek compound heterozigóta genotípussal bírt erre a két eltérésre nézve. Nemzetközi vizsgálat keretei között, Hollandiában elvégzett trio WGS analízis is megerősítette ezt a találatot. Ezek az eredmények is jelzik, hogy indokolt esetben a WGS vizsgálatnak részét kell képeznie a genetikai diagnosztika eszköztárának.

### 4.

#### MELLKASI PANASZ, ÉS AMI MÖGÖTTE LEHET – PANASZOKAT OKOZÓ PERICARDIALIS CYSTA

Bagó É.<sup>1</sup>, Szűcsboros T.<sup>2</sup>, Polestyuk B.<sup>1</sup>, Furák J.<sup>3</sup>, Shadmanian A.<sup>4</sup>, Kaizer L.<sup>5</sup>, Báthory S.<sup>1</sup>, Takács H.<sup>1</sup>, Kormányos Á.<sup>1</sup>, Rácz G.<sup>1</sup>, Nagy V.<sup>1</sup>, Szili-Török T.<sup>1</sup>, Sepp R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*SZTE, Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Centrum, Non-Invazív Kardiológia Részleg*

<sup>2</sup>*SZTE, Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Centrum, Invazív Kardiológia Osztály*

<sup>3</sup>*SZTE, Sebészeti Klinika, Mellkassebészeti Osztály*

<sup>4</sup>*SZTE, Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Centrum, Szívsebészeti Osztály*

<sup>5</sup>*SZTE, Patológia Intézet*

Bevezetés: A mellkasi fájdalom differenciáldiagnosztikája során felfedett pericardialis cysta ritkán szerepel etiológiai ok gyanánt, melynek incidenciája 1:100 000. Ezen esetek többsége veleszületett rendellenességek, melyekre gyakran mellékleletként derül fény.

**Esetbemutató:** A 74 éves beteget mellkasi fájdalom, heves szívdobogásérzés, enyhe terhelési dyspnoe miatt vizsgáltuk. Nyugalmi EKG-n sinus ritmus volt látható inkomplett jobb Tawara-szár-blokk képével. A panaszok progressziója miatt intézeti felvétel történt, ahol az EKG-n magas kamrai frekvenciájú pitvarfibrilláció igazolódott, mely a kezelés másnapján spontán sinus ritmussá konvertálódott. Laborban enyhén emelkedett NT-proBNP érték mellett kissé beszűkült vese-funkció ábrázolódott. Az ischaemiás szívbetegség kizárására végzett coronaria CT-angiográfia coronaria szűkületet nem igazolt, azonban felvetette mediastinalis cysta lehetőségét. Klinikánkon végzett transthoracalis echokardiográfián jó bal kamra funkció látszott szegmentális falmozgászavar nélkül, a truncus pulmonális és az aorta között egy 63x73 mm-es pericardialis cysta ábrázolódott, mely a bal pitvar hátsó falát komprimálta és a jobb felső véna pulmonális kompressziójára utaló turbulens áramlást okozott. Kiegészítő mellkas-CT angiográfiás vizsgálat megerősítette a jobb arteria pulmonalison és bal pitvaron benyomatot okozó pericardialis cysta jelenlétét. Mellkas- és szívsebészeti konzílium alapján megfigyelésünk 7. napján pericardialis cysta fenestratio történt jobb oldali video-asszociált thorakoszkópiás explorációval. A cystából mikrobiológiai tenyésztésre mintát küldtünk, melyből kórokozó nem tenyésztett ki. Szövetani vizsgálat alapján a cystafal respiratoricus hámmal borított fibroticus szövetréteggel hyalinporccal, mely eredmény bronchogen cysta lehetőségét erősítette meg. Periproceduralis szövődésként subcutan emphysaema jelent meg, mely spontán regressziót mutatott. A beteget a műtétet követő 6. napon panaszmentesen emittáltuk.

**Következtetés:** A pericardialis cysták ritka kórképek, ezek 27%-át teszik ki a bronchogén cysták. A betegek általában panaszmentesek, és a cysták mint vizs-

gálati mellékletek szerepelnek. Azonban válogatott esetekben a rapid növekedés okozta kompresszió és állapotromlás sebészeti eltávolítást tesz indokolttá.

## 5. MALIGNUS BETEGSÉG TALAJÁN KIALAKULT ÁLLAPOTROMLÁS VAGY TALÁN VALAMI MÁSZ?

Balázs A.<sup>1</sup>, Fekete B.<sup>1</sup>, Kovács G.<sup>1</sup>, Góth M.<sup>1</sup>, Görömbey Z.<sup>1</sup>, Katona E.<sup>1</sup>, Daróczy T.<sup>1</sup>, Dénes J.<sup>1</sup>, Szabolcsi Á.<sup>1</sup>, Bogye G.<sup>1</sup>, Hubina E.<sup>1</sup>, Szentkereszty B.<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>II. Belgyógyászati Osztály,  
Észak-Pesti Centrumkórház – Honvédkórház

**Bevezetés:** Világszerte a tüdődaganatok első helyen állnak a daganatos betegségek incidenciájában és mortalitásában. A kedvezőtlen prognózis különösen igaz volt a metasztatikus stádiumra, azonban az újonnan megjelenő immunterápiák jelentősen megnövelhetik a betegek túlélési esélyeit. Az erős PD-L1-t (Program-med death-ligand1) expressziót mutató tumorok esetében a PD-L1-gátló checkpoint-inhibitor monoklonális antitest, a pembrolizumab az előrehaladott stádiumú NSCLC-ben cytotoxikus kemoterápiák helyett vagy mellett adva jelentősen javítja a betegek terápiás válaszát. A kezelés hatékonysága mellett egyre több szó esik a lehetséges terápiás szövődményekről, amelyek gyakran érintik az endokrin-szervrendszert.

**Esetismertetés:** A 61 éves férfibeteg 2022 márciusa óta ismert előrehaladott stádiumú (T4N3M1) tüdő lap-hámcarcinoma miatt pembrolizumab-paclitaxel-carboplatin immunokemoterápiát követően tartós pembrolizumab fenntartó immunterápiában részesül. A beteget 2023 márciusában vizsgálták Intézetünk SBO-ján progrediáló gyenge általános állapot, 3 hete fennálló hasmenés, epigastriális fájdalom, étvágytalanság, illetve fogyás miatt. Hyponatraemia és hypokalaemia parenterális korrigálását követően a beteg tünete- és panaszai háttérben malignus alapbetegsége talaján kialakult állapotromlást véleményeztek, és hazaengedték. Otthonában a beteg állapota tovább romlott, a korábbi tünetekhez hányinger és hányás társult. Három nap múlva legyengült, exsiccált, hypoton állapotban vettük fel Osztályunkra, ahol a rutin laboratóriumi vizsgálatok mellett tekintettel a 7 hónapja tartó pembrolizumab terápiára hormonvizsgálatokat végeztünk. A beteg euthyroid volt, azonban alacsony reggeli szérumszint (37,5 nmol/l, ref. tart.:166–507 nmol/l) alapján hypoadrenia igazolódott. Hidrokortizon szubsztitúció mellett jelentős állapotjavulást tapasztaltunk, normotenzióssá vált, elektrolit-háztartás-zavara megszűnt. További hormon vizsgálatok izolált alacsony ACTH-szintet (1,5 pg/ml, ref. tart.:5,0–60,0 pg/ml) igazoltak.

**Összefoglalás:** A pembrolizumabterápia talaján kialakult hypophysitis, izolált ACTH-hiány és szekunder mellékvesekéreg-elégtelenség bár ritka, de ismert mellékhatás. Napjainkig a pontos patomechanizmus nem ismert, de gondolnunk kell rá, mert a betegséget nem

specifikus tünetek jellemzik, viszont a mielőbbi diagnózisfelállítás kritikus a fatális kimenetel elkerülése céljából.

## 6. A GYÓGYSZER INDUKÁLTA ÁLLCSONTNECROSIS GÉNDIAGNOSZTIKAI ALAPÚ RIZIKÓBECSLÉSE SZEMÉLYRE-SZABOTT TERÁPIA MEGVALÓSÍTÁSÁHOZ

Balla B.<sup>1</sup>, Bojtor B.<sup>2</sup>, Kósa J.<sup>2</sup>, Pikó H.<sup>2</sup>, Árvai K.<sup>2</sup>, Illés A.<sup>1</sup>, Tobiás B.<sup>2</sup>, Vaszilkó M.<sup>3</sup>, Podani J.<sup>4</sup>, Lakatos P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem TKP21-EGA-MOLORKIV kutatócsoport

<sup>2</sup>Eötvös Loránd Kutatóhálózat Endokrin Molekuláris Patológiai Kutatócsoport, Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Arc-Állcsont- Szájsebészeti és Fogászati Klinika

<sup>4</sup>Növényrendszertani, Ökológiai és Elméleti Biológiai Tanszék, Eötvös Loránd Tudományegyetem

A gyógyszer okozta állcsontnecrosis (MRONJ) a daganatos megbetegedések kezelésében és az osteoporosis terápiájában gyakran alkalmazott antierezorptív készítmények mellékhatásaként kialakuló ritka, de nagyon komoly szövődménye. A betegség nehezen gyógyítható, igen magas a recidívák aránya és súlyos esetben az állcsontok részleges vagy teljes elvesztéséhez is vezethet. A világon megközelítőleg 10 millió biszfoszfonáttal vagy RANKL-gátló gyógyszerrel kezelt beteget tartanak nyilván. Magyarországon ez kb. 300.000 főt jelent. A téma genetikai aspektusát feltáró kezdeti munkáinkban az akkor egyetlen potenciálisnak tekintett marker, a CYP2C8 gén lehetséges szerepét vizsgáltuk biszfoszfonáttal kezelt MRONJ betegekben. Elsőként írtuk le a CYP2C8 gén rs1934951 polimorfizmusának lehetséges szerepét MRONJ-ben. Eredményeink azt mutatták, hogy a MRONJ mandibularis lokalizációjának rizikója 19,2-szer nagyobb volt az AG genotípusú egyéneknél, mint a normál GG genotípusnál. Majd a Floridai Egyetemen nagyobb számú MRONJ beteganyagban kiterjedt genetikai elemzést végeztünk NGS alapú teljes exom szekvenálással, melynek során a legerősebb exom-szintű asszociációt a 10. kromoszómán található HERC4 gén rs3758392 polimorfizmusa mutatta. A gén csontmetabolizmusban betöltött szerepéről ez idáig irodalmi adat nem áll rendelkezésre. Részt vettünk a tudományterület eddigi legnagyobb GWAS metaanalízisében, több mint 5000 biszfoszfonáttal kezelt európai MRONJ minta bevonásával, melynek eredményei rávilágítottak egy újabb, a 8-as kromoszómán található rs2736308 polimorfizmus szoros összefüggésére a MRONJ emelkedett kockázatával. Legújabb vizsgálatunkban további genetikai faktorok keresését céloztuk, elsősorban az immunreakciókban és gyulladásos folyamatokban érintett gének (TLR4, IL-1A, IL-1B, SIRT1) polimorfizmusainak analízisével. A SIRT-1 gén-

ben vizsgált SNP-k közül több is szignifikáns eltérést mutatott a beteg és a normál populáció között, különös tekintettel az rs932658 SNP-re, mely a SIRT-1 fehérje fokozott expressziójához vezethet MROJN páciensekben. Célunk további genetikai tényezők feltárása és olyan eddig nemzetközileg is egyedülálló klinikai diagnosztikai teszt kidolgozása, amely a hajlamos személyek kiszűrésére és a betegség kockázatának előrejelzésére alkalmas. A kapott eredmények megalapozhatják az antireszorptív terápiák személyre szabott megközelítését.

7.

### **MAGYARORSZÁG ÁTFOGÓ EGÉSZSÉGVÉDELMI SZŰRŐPROGRAMJA 2010–2030 – SZÍV-, ÉRRENDSZERI KOCKÁZAT**

Barna I.<sup>1</sup>, Daiki T.<sup>2</sup>, Kékes E.<sup>3</sup>, Halmy E.<sup>4</sup>, Dankovics G.<sup>5</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Orvostudományi Egyetem Belgyógyászati és Okológiai Klinika*

<sup>2</sup>*Eötvös Lóránd Tudományegyetem, Oktatás és Programozás*

<sup>3</sup>*Magyarország Átfogó Egészségvédelmi Szűrőprogramja – Munkabizottsági tag*

<sup>4</sup>*Magyarország Átfogó Egészségvédelmi Szűrőprogramja – Munkabizottsági tag*

<sup>5</sup>*Magyarország Átfogó Egészségvédelmi Szűrőprogramja – Programbizottság elnöke*

A „Magyarország Átfogó Egészségvédelmi Szűrőprogramja 2010–2020–2030” (MÁESZ) (<http://www.egeszsegprogram.eu>) hazánkban az egyetlen komplex szűrővizsgálati program, melyben hazánk egészségügyi állapotának feltérképezése volt célunk. 2010 és 2022 között a szűrőprogram 2212 helyszínén 261 510 állampolgár csaknem kilencmillió szűrővizsgálatát végezte el. Mindeközben 1 450 000 „egészségkönyvet” adott ki, és 524 528, információban gazdag prevenció csomagot biztosított a megjelent családok részére. 2010–2022 közötti időszakban nyert adatai alapján elemeztük az egészségi állapotot tükröző paramétereket, illetve az azokat befolyásoló tényezők hatását különböző életkorcsoportokban. Az antropometriai méréseknél a nemzetközi előírásoknak megfelelő módszereket és az előírt kategóriákat alkalmaztuk. A méréseket az Inbody 720 (USA) nemzetközileg hitelesített testösszetétel-mérővel (bioelektromos impedancia alapján) végeztük. A mérési határértékeket és kategóriákat a nemzetközileg általánosan elfogadott standardok alapján állítottuk össze. A megjelentek testtömegindex értéke (BMI) összességében átlagosan 53,2%-ban haladta meg a normál értéket, nők esetén ez 46,9%, férfiaknál pedig 60,5% volt. A BMI az életkor előrehaladtával mindkét nemnél emelkedett. A férfiaknál valamennyi korcsoportban nagyobb értékeket mértünk, mint a nőknél. Összességében a nők átlagos vérnyomásértéke 126,7/80,9, a férfiaké 135,6/84,4 Hgmm. Férfiaknál 32%-ban, nők esetén 21%-ban mértünk a normálistól eltérő értéket. Az egyes stádiumok értékelése során több mint 21 ezer

egyénnél, csaknem 13%-ban mértünk 160/100 Hgmm feletti értéket, közülük több mint ötezer látogató (2439 nő, 2679 férfi) vérnyomása volt 180/110 Hgmm felett. Az EKG elemzése során a megjelentek több mint 6%-ában találtunk kisebb-nagyobb eltérést (n = 10 574); a ritmuszavar elemzése során (n = 23 668) 0,85%-ban (n = 201) észleltünk nem ismert pitvarfibrillációt. A szívinfarktus családi halmozódásának gyakoriságát összesen 25,6%-ban, a családban előforduló stroke gyakoriságát pedig 18,5%-ban jelezték. A járástávolság csökkenését felmérő kérdőív különösen nők körében igen gyakran (26%) jelezte a perifériás artériás érbetegség jelenlétét. A szűrőprogram adatai alapján a statisztikai adatai tükrében kijelenthető, hogy a vizsgálatokon részt vevők nagy arányban a nagy kockázatú csoportba tartoznak.

8.

### **A HORIZONTÁLIS GÉNTRANSZFER VIZSGÁLATA VASTAGBÉLRÁKOS SEJTMODELL SEGÍTSÉGÉVEL**

Barták B.<sup>1</sup>, Szakállás N.<sup>2</sup>, Kalmár A.<sup>3</sup>, Felletár I.<sup>3</sup>, Molnár B.<sup>1</sup>, Buzás I.<sup>4</sup>, Takács I.<sup>1</sup>, Valcz G.<sup>5</sup>

<sup>1</sup>*Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Semmelweis Egyetem*

<sup>2</sup>*Eötvös Lóránd Tudományegyetem, Biológiai Fizika Tanszék*

<sup>3</sup>*Képelemző Részleg, 3DHISTECH Kft., Budapest*

<sup>4</sup>*Genetikai, Sejt és Immunbiológiai Intézet, Semmelweis Egyetem*

<sup>5</sup>*HUN-REN-SE Transzlációs Extracelluláris Vezikula Kutatócsoport, Budapest*

**Háttér:** A daganatok darwini ökoszisztémának tekinthetőek, amelynek sejtjei a külső zavaró hatásokra dinamikus, adaptív stratégiák kialakításával válaszolnak. A klinikai onkológia egyik legnagyobb kihívása a terápia intenzív szelekciós nyomásával szemben megjelenő rezisztencia, amely végül a daganat kiújulásához vezet. A rezisztencia tulajdonságok kialakulásának egyik forrása az adaptív mutációk megjelenése, amelyek vertikális transzferrel a szülősejtől az utódsejtbe kerülnek, az ellenálló klón expanzióját eredményezve. Számos új kísérlet bizonyítja azonban, hogy a tumorsejtek nem vertikálisan öröklődő genetikai tulajdonságokra tehetnek szert horizontális géntranszfer (HGT) révén.

**Eredmények:** Munkánk során két eltérő mutációs hátterű vastagbélrák sejtvonalat (SW480 és HT-29) vizsgáltunk, és *in vitro* elemeztük a sejtmentes genomiális (g)DNS jelentős mértékű vándorlását a donor SW480 és recipiens HT-29 sejt populációk között. Droplet digitális PCR módszerrel megállapítottuk, hogy a donor sejtvonalra jellemző KRAS mutáció a felülészóval történő kezelést követően a KRAS-vad HT-29 sejtekben is megjelenik, és hosszú ideig kimutatható. Emellett NextSeq 550 High Output kittel történő teljes exom szekvenálást követően 236 olyan gént azonosítottunk, melyek mutációjára a kezelést követően je-

lent meg az eredendően vad típusú allélt hordozó recipiens sejtekben (pl. TP53, MUC3A, és CADM1). Következtetés: Hipotézisünk szerint ezek a mutációk jelentősen befolyásolhatják a befogadó sejtek kontextusfüggő fitness tulajdonságait, így terápiás érzékenységet is.

## 9. FOLSAV-PÓTLÁS HATÁSÁNAK VIZSGÁLATA HYPERHOMOCYSTEINAEMIÁBAN SZENVEDŐ IBD-S BETEGEKBEN

Barták B.<sup>1</sup>, Nagy Z.<sup>1</sup>, Farkas E.<sup>1</sup>, Bányai F.<sup>1</sup>, Szakállas N.<sup>2</sup>, Valcz G.<sup>3</sup>, Pipek O.<sup>4</sup>, Csabai I.<sup>4</sup>, Takács I.<sup>1</sup>, Molnár B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

<sup>2</sup>Biológiai Fizika Tanszék, Eötvös Loránd Tudományegyetem, Budapest

<sup>3</sup>HUN-REN-SE Transzlációs Extracelluláris Vezikula Kutatócsoport, Budapest

<sup>4</sup>Komplex Rendszerek Fizikája Tanszék, Eötvös Loránd Tudományegyetem, Budapest

**Bevezetés:** A plazma megemelkedett homocisztein (HCY) szintje, azaz a hyperhomocysteinaemia (HHC) számos betegséggel hozható összefüggésbe, mint a 2-es típusú cukorbetegség, a szív- és érrendszeri, a daganatos, valamint a gastrointestinális betegségek. A HCY metabolizmusát a metioninciklus szabályozza, amely a DNS-metiláció számára biztosítja a metilcsoportot. A folyamat működéséhez elengedhetetlen kofaktor a folsav.

**Célkitűzés:** Vizsgálatunk során célunk volt a folsavpótlás hatásának analízise egészséges (N) és gyulladásos bélbetegségben (IBD) szenvedő betegekben, a keringésben lévő szabad DNS és HCY mennyiségi paramétereire, valamint a DNS metilációs szint változásaira fókuszálva.

**Módszerek:** Elemzésünkbe 20 egészséges és 13 bélgyulladásos HHC beteget vontunk be. A páciensek 3 hónapon keresztül magas dózisú (5mg/nap) folsavpótlásban részesültek. A vizsgálat elején és végén vérmintákat gyűjtöttünk, és meghatároztuk a folsav és HCY szinteket. A plazma szeparálása után szabad DNS-t izoláltunk, valamint elkülönítettük a fehérvérsejt frakciókat. A globális DNS-metiláció mérésére LINE-1 biszulfid-piroszekvenálást alkalmaztunk a fehérvérsejtekből izolált DNS mintákon. Továbbá Illumina Bead-Array technológiával több, mint 850 000 CpG-hely metilációs szintjét vizsgáltuk, és adott pozíciók metilációjából következtettünk az epigenetikai mintázaton alapuló biológiai életkorra.

**Eredmények:** A folsavpótlás hatására mindkét mintacsoportban szignifikáns ( $p < 0,005$ ) HCY csökkenést tapasztaltunk (N:  $-27\%$ ; IBD:  $-24,7\%$ ) a plazma folsav emelkedése mellett. A szabad DNS mennyisége egészségesekben  $-6,7\%$ -kal, míg IBD-s betegekben  $-15,9\%$ -kal ( $p < 0,05$ ) csökkent. A HCY szintje negatív korre-

lációt mutatott a folsavval ( $r = -0,417$ ,  $p < 0,005$ ), míg pozitív korrelációt tapasztaltunk a szabad DNS mennyiségével ( $r = 0,523$ ,  $p < 0,0001$ ). A LINE-1 metilációja IBD-s betegek mononukleáris sejtjeiben mérsékelte ( $+1,7\%$ ), egészségesekben nagyobb mértékű ( $+2,1\%$ ) emelkedést mutatott. A biológiai kor tekintetében szignifikáns eltérést nem tapasztaltunk a folsavpótlás hatására, azonban számos CpG-hely metilációja változott a kezelést követően.

**Következtetés:** A folsav nagydózisú pótlása rövid idő alatt képes csökkenteni a HCY szintjét, valamint hatással van a szabad DNS mennyiségére és a globális DNS metiláció mintázatára, azonban ahhoz, hogy a biológiai életkort befolyásolja, vélhetően hosszabb kezelési időtartam szükséges.

## 10. HU-LYGEN: A HAZAI DIFFÚZ NAGY B-SEJTES LYMPHOMA MOLEKULÁRIS PROFILOZÁS PROGRAM ELSŐ EREDMÉNYEI

Bátai B.<sup>1</sup>, Varga L.<sup>2</sup>, Weisinger J.<sup>3</sup>, Illyés G.<sup>4</sup>, Masszi A.<sup>4</sup>, Gergely L.<sup>5</sup>, Bátai Á.<sup>6</sup>, Gurbity Pálfi T.<sup>7</sup>, Rejtő L.<sup>8</sup>, Plander M.<sup>9</sup>, Egyed M.<sup>10</sup>, Nagy Z.<sup>3</sup>, Masszi T.<sup>3</sup>, Alpár D.<sup>2</sup>, Bödör C.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>HCEMM-SE Molekuláris Onkohematológia Kutatócsoport, Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Semmelweis Egyetem, Budapest; Belgyógyászati és Hematológiai Klinika, Semmelweis Egyetem

<sup>2</sup>HCEMM-SE Molekuláris Onkohematológia Kutatócsoport, Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Semmelweis Egyetem

<sup>3</sup>Belgyógyászati és Hematológiai Klinika, Semmelweis Egyetem

<sup>4</sup>Hematológia és Lymphoma Osztály, Országos Onkológiai Intézet

<sup>5</sup>Belgyógyászati Klinika, Klinikai Központ, Debreceni Egyetem

<sup>6</sup>III. sz. Belgyógyászati Osztály, Fejér Vármegyei Szent György Egyetemi Oktatókórház, Székesfehérvár

<sup>7</sup>II. sz. Belgyógyászati Klinika és Kardiológiai Központ, Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Szegedi Tudományegyetem

<sup>8</sup>Haematológia Osztály, Jóna András Kórház, Szabolcs-Szatmár-Bereg Vármegyei Oktatókórház, Nyíregyháza

<sup>9</sup>Haematológiai és Hemosztazeológiai Osztály, Vas Vármegyei Markusovszky Egyetemi Oktatókórház, Szombathely

<sup>10</sup>Haematológia Osztály, Somogy Vármegyei Kaposi Mór Oktató Kórház, Kaposvár

**Bevezetés és célkitűzés:** A diffúz nagy B-sejtes lymphomás (DLBCL) betegek kétharmadánál az elsővonalbeli kezeléssel gyógyulás érhető el, azonban a fennmaradó esetekben rosszul kezelhető relabáló/refrakter DLBCL alakul ki, melyért részben a DLBCL háttérében álló molekuláris heterogenitás tehető felelőssé. En-

nek feloldását teszik lehetővé az új, multiplex genetikai eltéréseken alapuló klasszifikációs rendszerek. Kutatócsoportunk célkitűzése, hogy egy prospektív, obszervációs kutatás keretében vizsgáljuk a legújabb molekuláris klasszifikációs algoritmusok alkalmazhatóságát és prognosztikus jelentőségét DLBCL-ben.

**Betegek és módszerek:** Munkánk során létrehoztuk a saját fejlesztésű 'SU-DLBCL Predictor' génpanelt, mely 251 gén, 4 transzlokációs töréspont és a kópiaszám eltérések genom szintű vizsgálatát teszi lehetővé. Harminckilenc DLBCL-es beteg diagnóziskori szövetszövetmintájából végeztük el a vizsgálatot e panel alkalmazásával. Az egyedi SureSelect XTMS2 (Agilent, USA) panellel történő könyvtár preparálást követően a mintákat NextSeq2000 (Illumina, USA) platformon szekvenáltuk meg, majd az adatokat az általunk összeállított bioinformatikai „pipeline” és a LymphGen klasszifikációs algoritmus segítségével értékeltük.

**Eredmények:** A 39 vizsgált beteg mintáiban medián 18 (min: 3, max: 71) kódoló variánst azonosítottunk, melyek leggyakrabban a KMT2D (38%), CARD11 (32%), TP53 (30%), PABPC1 (28%) és FAT4 (28%) géneket érintették. Hat betegnél mutatunk ki BCL6 transzlokációt, míg a kópiaszám eltérések közül kiemelendők a MYC (19%), BCL2 (27%), BCL6 (35%) géneket érintő amplifikációk, valamint a TP53 gén (14%) deléciói. Az eltérések alapján a LymphGen algoritmussal az esetek 3%-a N1, 5%-a MCD, 10%-a A53, 3%-a MCD/A53, 10%-a BN2, 8%-a EZB, 10%-a ST2, míg 51%-a az Egyéb kategóriába került besorolásra.

**Következtetések:** Hazánkban elsőként sikeresen optimalizáltuk a DLBCL klasszifikációjára alkalmas vizsgálati algoritmust, mellyel 39 beteg esetében az előzetes eredmények mind a gyakori eltérések, mind pedig az alcsoportok megoszlása terén átfedést mutatnak az irodalmi adatokkal. A továbbiakban a betegek mintáit a beállított algoritmusnak megfelelően elemezzük a vizsgálatban.

**Támogatók:** NKFIH (ÚNKP-22-5-SE-7, ÚNKP-22-3-II-SE-72, K21\_137948, TKP2021- EGA-24, TKP2021-NVA-15, FK20\_134253), EU (H2020-739593), MTA (BO/125/22)

## 11.

### A MELLÉKVESEKÉREG-CARCINOMA KOMPLEX PROGNOSZTIKÁJA: A GRAS ÉS S-GRAS PONTRENDSZEREK VIZSGÁLATA

Bényei E.<sup>1</sup>, Welsch L.<sup>2</sup>, Tóke J.<sup>3</sup>, Tóth M.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

<sup>2</sup>ÉPC-Honvédkórház, I-es Belgyógyászat

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Endokrinológiai Tanszék

**Bevezetés:** Az adrenokortikális carcinoma (ACC) egy ritka és rossz prognózisú kórkép. Az elmúlt években a

GRAS és S-GRAS pontrendszerek formájában a daganat független klinikopatológiai tényezőit összesítő két jelentős pontrendszert hoztak létre a kórjóslat pontosabb megállapításához. A prognosztikai modellek prediktív értékét mindeztidáig csak több-centrumú beteganyagon igazolták.

**Célkitűzés:** A klinikánkon kezelt ACC-s betegek klinikopatológiai jellemzőinek összesítése, az egyes jellemzők, illetve a GRAS és S-GRAS pontok prognosztikai értékének meghatározása. Az eredmények összevetése a nemzetközi irodalom adataival, ezáltal a pontrendszerek konfirmálása egy egycentrumú beteganyagban.

**Módszer:** Retrospektív tanulmányunkhoz az egykori II. sz. Belgyógyászati Klinikán, később a Belgyógyászati és Onkológiai Klinikán 2000. 01. 01. és 2022. 08. 31. között kezelt 86 ACC-s beteg adatait értékeltük ki. A klinikopatológiai jellemzők összesítéséhez leíró statisztikai módszereket használtunk, az adatok túléléssel való korrelációjának meghatározásához log-rank teszttel végzett Kaplan–Meier-féle túlélési görbéket, egy- és többváltozós Cox-féle regressziót készítettünk. A statisztikai számítások során  $p < 0,05$  értéket tekintettük a szignifikánsnak.

**Eredmények:** A vizsgált jellemzők közül szignifikánsan megnövekedett mortalitási rizikóval bírt a hormonszекреció (RR = 2,7  $p = 0,002$ ), a magasabb (III; IV.) ENSAT stádiumok (RR = 10,2,  $p = 0,027$ ; RR = 14,3,  $p = 0,009$ ), az R1; R2 reszekciós státusz (RR = 2,6,  $p = 0,005$ ; R = 4,1,  $p = 0,012$ ) és a 20% feletti Ki67-index (RR = 2,5,  $p = 0,027$ ). Többváltozós Cox-féle regresszió alapján független prognosztikai faktorként igazoltuk a hormonszекреciót (R = 3,6,  $p = 0,011$ ) és a magas ( $\geq 20\%$ ) Ki67-indexet (R = 2,4,  $p = 0,003$ ). A prognosztikai pontok közül a magasabb GRAS-pont csoportok (2-3 és 4 pont) (RR = 3,7,  $p = 0,03$ ; RR = 6,3,  $p = 0,006$ ) és a magasabb S-GRAS pontok (4-5 és 6-9 pont) (RR = 6,2,  $p = 0,006$ ; RR = 7,5,  $p = 0,003$ ) adódtak szignifikánsnak.

**Következtések:** A tumor laboratóriumi méréssel igazolt hormontermelése szenzitívebb prognosztikai faktor lehet a hormontermelés tüneteinel. A magas GRAS és S-GRAS pontszámokat rövidebb teljes túléléssel és megnövekedett mortalitási rizikóval asszociáltuk. Az, hogy a pontrendszerek prognosztikai értékét alacsony betegszámú, egycentrumú beteganyagban is igazolni tudtuk, konfirmálja klinikai alkalmazhatóságukat.

## 12.

### GASTROINTESTINALIS TUBERKULÓZIS MINT A BIOLÓGIAI TERÁPIA LEHETSÉGES KÉSŐI SZÖVŐDMÉNYE

Birtalan K.<sup>1</sup>, Csikós D.<sup>1</sup>, Takács E.<sup>1</sup>, Taller A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>II. Belgyógyászati Osztály, Uzsoki utcai Kórház, Budapest

**Bevezetés:** A biológia terápia új korszakot hozott az immunmediált gyulladásos betegségek, így a gyulladásos bélbetegségek (IBD) kezelésében is. Mivel a keze-

lés – elsősorban a tumor nekrozis faktor-alfa (TNF $\alpha$ ) gátlás – során a látens fertőzések, így a TBC is reaktiválódhat, a terápia megkezdése előtt többek között Quantiferon tesztet is végezni kell. A jellemzően extrapulmonális TBC-t igazolni nem mindig könnyű, amint erre két betegünk története is utal. Esetismertetés: 38 éves Crohn-beteg (CD) nő két éven át infliximab-, majd négy évig adalimumabterápiában részesült, amikor hasi panaszok és lázas állapot jelentkezett. A CD fellángolását igazolni nem lehetett, az IBD remisszióban volt (felső panendoszkópia, ileokolonoszkópia, MR-enteroszkópia). Az atípusos hasi fájdalom és láz egyéb okát sem találtuk (hemokultúra, széklet-, vizelettenyésztés, EBV, CMV, HIV, hepatotrop vírusserológia és mellkas-, has-, kismedence-CT). Diagnosztikus laparoszkópia során a peritoneumon észlelt cukormáz-szerű felrakódásokból vett biopszia TBC-fertőzést igazolt. 43 éves férfi spondylitis ankylopoetica (SPA) miatt study keretei között 8 éven át etanercept-, majd 10 éven át adalimumabkezelés alatt állt, amikor hasi panaszok és lázas állapot miatt kolonoszkópiára küldték. Az endoszkópos és a szövettani eltérések alapján CD-t véleményeztek, szteroid lökéskezelést kezdtek. Mivel állapota a kezelés megkezdését követően rohamosan romlani kezdett, osztályunkra utalták. A korábbi kolonoszkópia során nyert szövettani minta célzott TBC-vizsgálatát kértük, és az pozitívnak bizonyult.

**Következtetés:** Anti-TNF $\alpha$  kezelés során jelentkező láz és atípusos panaszok esetén a korábbi negatív Quantiferon teszt ellenére is fel kell vetni pulmonális, de még inkább extrapulmonális TBC lehetőségét. Nem IBD miatt, de IBD-re is törzskönyvezett anti-TNF $\alpha$  kezeléssel lévő betegnél, ha CD-re utaló endoszkópos eltérést látunk, akkor fel kell vetni bél-TBC lehetőségét, és erről a kéréslapon tájékoztatni kell a patológust; a szteroid lökéskezeléssel pedig meg kell várni a TBC-ről is nyilatkozó szövettani leletet.

### 13.

#### A JÓ ANAMNÉZIS – FÉL DIAGNÓZIS

Böcz J.<sup>1</sup>, Nemes A.<sup>1</sup>, Herrfurth D.<sup>1</sup>, Venczel M.<sup>1</sup>, Sipos G.<sup>1</sup>, Altai E.<sup>1</sup>, Mohos E.<sup>2</sup>, Horváth M.<sup>3</sup>, Ligeti E.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Belgyógyászati Centrum, Csolnoky Ferenc Kórház, Veszprém

<sup>2</sup>Sebészeti Osztály, Csolnoky Ferenc Kórház, Veszprém

<sup>3</sup>Radiológiai Osztály, Csolnoky Ferenc Kórház, Veszprém

<sup>4</sup>Patológia, Csolnoky Ferenc Kórház, Veszprém

**Bevezetés:** A retroperitonealis térfoglalások differenciáldiagnosztikája számos kihívást rejt magában: a standard képalkotási lehetőségek korlátai, a mintavételi nehézségek, a laesiok változatos és larvált klinikai tünete. A „good clinical practice”-nek megfelelően a multidiszciplináris megközelítés szükséges a heterogén kórképek etiológiájának tisztázásához, a beteg definitív ellátásához.

**Célkitűzés:** Esetismertetésen keresztül bemutatni a retroperitonealis térfoglalások differenciáldiagnosztikájának nehézségeit, a multidiszciplináris ellátás lehetőségeit, a kezelés nehézségeit és megerősíteni az állítást: „a jó anamnézis, fél diagnózis”.

**Esetismertetés:** A 20 éves férfibeteg jelentős belszervi betegség nélkül jelentkezett három hónapja tartó tompa deréktáji fájdalom miatt. Hasi ultrahangvizsgálat alapján vetődött fel először retroperitonealis térfoglalás gyanúja, továbbá ilio-cavalis szintű mélyvénás thrombosis igazolódott. CT-felvétel az eltérést megerősítette, definitív etiológia továbbra sem volt tisztázható. Multidiszciplináris megközelítést alkalmaztunk, biopsziát végeztünk, a szövettan nekrotikus szövettörmelékét igazolt. Definitív diagnosztikai előrelépést az orvos-beteg kapcsolat elmélyítése jelentette, így derült ki, hogy versenyszerű erőemelését végez, és fél évvel hospitalizációját megelőzően nagy megterhelés érte törzsizomzatát, fájdalmai ekkor jelentkeztek először. Összegezve ismereteinket, retroperitonealis haematoma klinikai diagnózisát állítottuk fel, a vérzés a panaszkép alapján több részletben, testi megerőltetésekkel összefüggésbe hozhatóan zajlott, egyre kifejezettebb kompressziót, vénás keringészavart, végül thrombosit okozva. Sebészeti ellátás keretein belül a terime eltávolításra került, a szövettani lelet klinikai diagnózisunkat igazolta.

**Diskusszió:** A betegség etiológiájának tisztázásához szükségünk volt a jó orvos-beteg kapcsolat kialakítására. Az ellátás során a multidiszciplináris megközelítés eredményes stratégiának bizonyult a diagnosztikában és a kezelésben is. A terápia megválasztása individuális döntéshozatal igényel, nem a beteget igazítjuk a guideline-hoz, hanem a guideline-t a beteghez.

**Következtetés:** A jó anamnézis fél diagnózis – a betegről a beteg nélkül gondolkodni nem lehet. A good clinical practice részét kell képezze egyfelől a multidiszciplináris ellátás következetes alkalmazása, másrészt az aktuális guideline-ok ismerete és betegre szabott használata, a holisztikus szemléletmód.

### 14.

#### A HYPERTROPHIÁS CARDIOMYOPATHIA GENETIKAI MINTÁZATA MAGYARORSZÁGON: 243 BETEG VIZSGÁLATA ÚJ GENERÁCIÓS SZEKVENÁLÁSSAL

Borbás J.<sup>1</sup>, Takács H.<sup>1</sup>, Nagy V.<sup>1</sup>, Szili-Török T.<sup>1</sup>, Sepp R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, Belgyógyászati Klinika – Kardiológiai Központ

**Háttér:** A hypertrophiás cardiomyopathia (HCM) a szívizom primer betegsége, melyet leggyakrabban a szarkomer gének mutációi okoznak.

**Betegek és módszerek:** Összesen 243 HCM-es beteget (127 férfi, átlagéletkor 40 $\pm$ 17 év) vizsgáltunk egy 103 cardiomyopathia gént tartalmazó génpanellel, újgenerációs szekvenálás metodikájával.

**Eredmények:** Kilencven beteg (37%) hordozott patogén/valószínűleg patogén (P/LP) variánst. A betegek közül négyenél (1,65%) kettős P/LP variánst azonosítottunk. A P/LP variánsokkal rendelkező betegek többsége a MYBPC3 (55 beteg, 61%), illetve a MYH7 (21 beteg, 23%) gén P/LP variánsát hordozta. Az egyéb gének aránya a P/LP variánssal rendelkező betegek között  $\leq 3\%$  volt. A P/LP variánsok 93%-a definitív HCM-asszociált géneket érintett. A nem P/LP hordozó betegek közül 46 beteg (19%) hordozott „ismeretlen szignifikanciájú variánst” (VUS). Hat beteg nem HCM-asszociált gén P/LP variánsait hordozta: kettő betegnél a RAF1 (p.Leu633Val, p.Ser257Leu), egy-egy betegnél a DES (p.Arg406Trp), az FHL1 (p.Glu96Ter), illetve a TTN (p.Lys23480fs) géneken, további egy betegnél a mitokondriális genomban (m.3243A>G) volt P/LP eltérés. Frameshift, nonsense és splice-variánsok alkották a P/LP MYBPC3 variánsok 82%-át. További géneken a misszensz mutációk voltak többségben. A MYBPC3 gén p.Gln1233Ter-t variánsát 12, a p.Pro955ArgfsTer95 variánsát 7, illetve a p.Ser593ProfsTer11 variánsát 13 betegben azonosítottuk. Ez a három variáns az összes P/LP variánssal rendelkező beteg 36%-át érintette. Felmerül, hogy ezen variánsok alapító mutációk lehetnek.

**Következtetés:** A többi HCM populációhoz hasonlóan a magyar HCM betegekben is a MYBPC3 és a MYH7 a két leggyakrabban érintett gén. Három MYBPC3 mutáció magas prevalenciája felveti az alapító hatás lehetőségét.

## 15.

### A NÖVEKEDÉSI HORMON HATÁSA A SZÍV FIZIOLÓGIÁJÁRA

Christofi A.<sup>1</sup>, Kormányos Á.<sup>1</sup>, Kalapos A.<sup>1</sup>, Domsik P.<sup>1</sup>, Gyenes N.<sup>1</sup>, Ambrus N.<sup>1</sup>, Gavallér H.<sup>1</sup>, Csajbók E.<sup>1</sup>, Julesz J.<sup>1</sup>, Forster T.<sup>1</sup>, Csanády M.<sup>1</sup>, Horváth Á.<sup>1</sup>, Lengyel C.<sup>1</sup>, Nemes A.<sup>1</sup>, Valkusz Z.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, ÁOK, Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Belgyógyászati Klinika

**Bevezetés:** A növekedési hormon (GH) az agyalapi mirigy szomatotrop sejtjeiben termelődik. Termelődése már a magzati élet korai szakaszában megkezdődik, és közvetlenül és közvetve is hat az epifízis lemezekre, mely a csontok hosszirányú növekedését eredményezi. A GH klasszikus hormonális hatásaihoz tartozik a tárolt trigliceridek mobilizációja, a fehérjeszintézis fokozása, valamint a foszfát-, víz- és sóvisszatartás is. Mindazonáltal a GH-nak más szervekre, többek között a szívre gyakorolt nem klasszikus hatásai is lehetnek.

Acromegaliás betegeknél bal kamrai hypertrophia és szívízomfibrosis figyelhető meg, ami cardiomyopathiához, súlyos esetekben szívelégtelenséghez is vezethet. Ezekben az esetekben a jobb pitvar (RA) működési paramétereiben is változást mutattak ki. Az acromegáliában tapasztalható emelkedett GH szint a jobb pitvar funkcionális paramétereire hatással van, ezekben a be-

tegekben a Vmax, Vmin, VpreA növekszik. Megfelelő kezelés után a változások reverzibilisnek bizonyultak. Acromegaliás betegekben kimutatható szív- és érrendszeri betegség hiányában is növekszik a felszálló aorta merevsége.

A hypopituitarismus (különösen az alacsony GH szint) a szívízom működésének megváltozásához vezethet sejtműködési zavar, hypertrophia, fibrosis vagy megnövekedett fal feszülés révén, ami a szívízom károsodását eredményezi. Ez megnövekedett kardiovaszkuláris halálozáshoz vezet. Hypopituitér növekedési hormon hiányos (GHD) pácienseknél (beleértve gyermekeket is) megnövekedett az atheromatous plakkok száma a femoralis- és carotis artériákban és a homociszteinszint is emelkedettnek bizonyult. Ezekben a betegekben növekedett bal kamrai hosszanti és területi terhelés is megfigyelhető volt.

**Következtetés:** A GH normál szintje szükséges a szív- és érrendszer megfelelő működéséhez, azonban az emelkedett vagy csökkent szintek egyaránt káros hatásokhoz vezetnek, amelyek azonnali kezelést igényelnek.

## 16.

### A SZISZTÉMÁS SCLEROSIS – A SOKSZÍNŰ AUTOIMMUN BETEGSÉG

Csádi R.<sup>1</sup>, Jdíd M.<sup>1</sup>, Morvai-Illés B.<sup>2</sup>, Varga A.<sup>2</sup>, Szili-Török T.<sup>1</sup>, Ágoston G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Szeged Tudományegyetem, Belgyógyászati Klinika, Déli-Telephely, Kardiológia

<sup>2</sup>Szegedi Tudományegyetem, Családorvosi Intézet

A szisztémás sclerosissal (SSc) egy krónikus, szisztémás autoimmun betegség, melyet fibrosis, túlzott mértékű kollagénerakódás jellemez a bőrben és a belső szervekben. Emellett krónikus gyulladás, autoimmun diszreguláció és mikrovaszkuláris endoteliális diszfunkció is jelen van, amely végül többszervi elégtelenséghez vezet.

Esetünkben egy 69 éves szisztémás sclerosissal élő nőt mutatunk be, akit fulladásos panaszokkal vizsgáltunk, ennek hátterében a pulmonális hypertonia progressziója, ischaemiás szívbetegség manifesztációja, mitralis billentyűregurgitatio, tüdőembolia és pitvarfibrilláció volt igazolható. Szisztémás sclerosissal a pulmonális hypertonia más és más patofiziológiai mechanizmusokkal alakulhat ki. A prekapilláris arteriolák remodellingje, a pulmonális hypertonia klasszikus első csoportját eredményezi (SSc-PAH). Ugyanakkor a bal kamra izomzatának fibrosisából és az ischaemiából adódó diasztolés vagy szisztolés funkciózavar, balszív-fél-eredetű, azaz posztkapilláris pulmonális hypertoniát okoz (2. csoport). A betegség szövődményeként kialakuló tüdőfibrosis, 3-as csoportba tartozó, a tüdő interstitiumának érintettségéből és hypoxiából adódó pulmonális hypertonia képében manifesztálódik. Az SSc-PAH kialakulásában vagy progressziójában szerepet játszó pontos mechanizmusok továbbra is tisztázatlanok.



nok, ugyanakkor számos immungyulladásos folyamat feltételezhető, mint lehetséges kórok. A vazoaktív, proliferatív mediátorok (például tromboxán A<sub>2</sub> és endothelin 1) és az antiproliferatív vazodilatátorok (például a nitrogén-monoxid és a prosztaciklin) közötti egyensúly felborulása az endothelsérülés, valamint az intraluminális mikrotrombózis, progresszív artériás remodelinghez vezet, mely növeli a pulmonális vaszkuláris rezisztenciát és a pulmonális nyomást, így jobb kamra terheléséhez, diszfunkciójához vezet.

Esetünk rámutat a szisztémás sclerosis széleskörű klinikai manifesztációjára, mely felhívja a figyelmet ezen betegcsoport holisztikus diagnosztikájának és terápiájának fontosságára.

## 17.

### LACTOCOCCUS GARVIEAE SPONDYLODISCITIS A KLINIKAI GYAKORLATBAN

Csintalan Z.<sup>1</sup>, Mogyorósi K.<sup>1</sup>, Stefán Á.<sup>1</sup>, Papp V.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hatvani Albert Schweitzer Kórház, Belgyógyászati osztály

Prezentációnk témájaként egy ritka esetet, a *Lactococcus garvieae* spondylodiscitist választottuk; egy belgyógyászati osztályunkon kezelt betegünk esetét szeretnénk bemutatni.

A spondylodiscitis a csigolyák zárólemezeit és az intervertebrális discust involváló gyulladásos megbetegedés, melyet számos mikroorganizmus okozhat. Neurológiai deficit tünetek irányában történő fizikális vizsgálat és laboratóriumi diagnosztika mellett MRI végzendő, amely a spondylodiscitis diagnosztikájának kulcsfontosságú vizsgálata, emellett pontos mikrobiológiai identifikációra kell törekedni. A *Lactococcus garvieae* egy Gram-pozitív coccus, amely világszerte előforduló zoonosis, a halfogyasztás az egyik fő rizikófaktora.

69 éves férfi betegünk anamnézisében hypertona, konzervatíván kezelt cholecystitis szerepel. 2023. 04. 29-én deréktáji fájdalom és intermittáló lázas állapot miatt a lumbális gerinc MR-vizsgálata készült, amely során degeneratív gerinceltérések mellett thoracolumbalisan több szegmentumot érintő spondylodiscitis ábrázolódt, emiatt a beteg hosszasan 2023. 05. 08-tól 2023. 06. 30-ig Belgyógyászati osztályunkon kezeltük. Induló laboreredményéből enyhén emelkedett CRP (53,6 mg/l) tolerábilis anaemia és beszűkült vesefunkció emelendők ki. Empirikusan parenteralis cefazolint kezdünk. A 2023. 05. 09-i hemokultúra eredménye *Lactococcus garvieae* jelenlétét igazolta. Góckutatás irányú CT készült, amely során neoplasma pulm. lobi inf. (S6) l.d. susp. igazolódt. 2023. 05. 18-án gasztroszkópia történt, mely során vérzésre utaló jel nem látzott. Hospit. 14. napján *Clostridiodes difficile* infekció igazolódt, mely miatt per os vancomycin indult. Kontroll gerinc MR a spondylodiscitis tekintetében kisk fokú progressziót mutatott, abscessust nem igazolt.

MR eredmény birtokában, infektológussal és gerincsebessel történt konzultációt követően cefazolin helyett parenteralis imipenem/cilastatin kezdünk, melyet 35 napig folytattunk. A 2023. 06. 14-i és a 2023. 06. 27-i lumbális gerinc-MR alapján a szegmentumokat érintő spondylodiscitis már regressziót mutatott. Szívultrahang vizsgálata endocarditisre utaló jelet nem igazolt. Terápiánk mellett javuló állapot indult.

Irodalmi adatokat áttekintve egy ritkán előforduló kórokozó okozta spondylodiscitis esetét mutathatjuk be.

## 18.

### ENDOKRIN MELLÉKHATÁSOK VIZSGÁLATA IMMUNELLENŐRZŐPONT-GÁTLÓ KEZELÉSBE RÉSZESÜLŐ BETEGEKBEN

Erdei A.<sup>1</sup>, Köröskényi L.<sup>1</sup>, Emri G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Debreceni Egyetem, Belgyógyászati Klinika, Endokrinológiai Tanszék

<sup>2</sup>Debreceni Egyetem, Bőrgyógyászati Klinika

**Bevezetés:** Az immunellenőrzőpont-gátlók (immuncheckpoint inhibitorok; ICI) az onkológiai terápia fontos elemeivé váltak az elmúlt években. Mivel az immuncheckpointok az autoimmun folyamatok megelőzésében is fontos szerepet játszanak, gátlásuk esetén immuneredetű mellékhatások alakulhatnak ki a betegekben. Ezen mellékhatások közül egyik leggyakoribb az endocrinopathiák csoportja.

**Betegek/módszerek:** Munkánk során a Bőrgyógyászati Klinikán 2015 óta melanoma malignum miatt immunellenőrzőpont gátló kezelésben részesülő betegeknél kialakult endokrin mellékhatásokat vizsgáltuk retrospektív módon.

**Célkitűzés:** Célunk volt a kapott adatok alapján egy olyan diagnosztikai algoritmus kidolgozása, amely az ICI terápia során kialakuló endokrinológiai mellékhatások mihamarabbi felismerését és megfelelő kezelését segítheti.

**Eredmények:** 221 beteg adatait dolgoztuk fel, közülük 131 férfi, 90 nő, az átlagéletkor 61,4±13,3 év volt. Endokrin mellékhatást 69 esetben észleltek. Ezeknek a betegeknek 58%-a férfi, 42%-a nő, az átlagéletkor 61,4±12,8 év volt. A betegek 30%-ánál a kezelés megkezdését követően 5 héten belül jelentkezett a mellékhatás. Az endokrin mellékhatások 84%-a érintette csak a pajzsmirigyet, 6%-a izoláltan a hypophysist, 10%-ban pedig a pajzsmirigyben és a hypophysisben is jelentkezett mellékhatás. Az endokrin mellékhatással diagnosztizált 69 fő közül 18 beteg (26%) hunyt el, míg a 152 beteg közül, akiknél az ICI kezelés mellett endokrin mellékhatás nem jelentkezett, 66 fő (43%) exiált. A két csoport halálözása között szignifikáns különbség (p = 0 016) mutatkozott. Következtetések: Az immuncheckpoint-inhibitor terápiaiban részesülő betegek közel 1/3-ában jelentkezett endokrin mellékhatás. A vizsgálatunk eredménye alapján a férfiakban és nőkben hasonló arányban kell az előfordulásával számol-

ni, ami különbséget jelent a nem gyógyszer mellékhatásként kialakuló autoimmun pajzsmirigybetegségekben és autoimmun hypophysitisben észlelhető női dominanciához képest. Endokrin mellékhatás az esetek 30%-ában 5 hetes ICI kezelést követően jelentkezett, ez alapján a betegek szűrése a kezelés első hónapjától indokolt. Különösen fontos a hypophysitis felismerése, mely kezeletlen centrális hypadrenia esetén életet veszélyeztető krízisállapotot okozhat. Irodalmi adatokhoz hasonlóan vizsgálatunk során az ICI terápia során jelentkező endokrin mellékhatás a kezelésre adott jobb terápiás választ jelzett előre.

## 19.

### A GYULLADÁSOS BÉLBETEGEK JÁRÓBETEG-ELLÁTÁSA A KLINIKAI GYAKORLATBAN

Farkas B.<sup>1</sup>, Ivány E.<sup>1</sup>, Bálint A.<sup>1</sup>, Fábíán A.<sup>1</sup>, Szepes Z.<sup>1</sup>, Bacsur P.<sup>1</sup>, Resál T.<sup>1</sup>, Farkas K.<sup>1</sup>, Molnár T.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, SZAKK, Gasztroenterológiai Osztály, Belgyógyászati Klinika

**Bevezetés, célkitűzés:** A gyulladós bélbetegségek (IBD, colitis ulcerosa [UC] és Crohn-betegség [CD]) gyakorisága világszerte emelkedő tendenciát mutat, hazánkban a diagnosztizált esetek száma kb. 60 ezer főre tehető. A tercier IBD centrumunkban bevezetésre került ambuláns betegregisztráció segítségével lehetővé nyílt a mindennapi betegellátási tevékenység átláthatóságának növelésére, javítva annak minőségét és költséghatékonyságát.

**Módszerek:** A 2022. 09. 26–11. 09. közötti időszakban megjelent IBD-s betegek adatainak feldolgozását végeztük el előzetesen. A demográfiai és klinikai adatokon túl, a bélbetegség diagnózisának ideje, az aktuális terápia típusa is feljegyzésre került. Továbbá rögzítettük az ambuláns megjelenés indikációját és az ellátási tevékenység sajátosságait.

**Eredmények:** Összesen 501 fő adatait elemeztük. A bevonásra került betegek medián életkora 42 év volt, medián 10 év betegségfennállási idővel. UC és CD betegek aránya közel azonosnak bizonyult (49,7% vs. 49,3%), míg nem-klasszifikálható IBD-vel élők az ellátottak csupán 1%-át tették ki. IBD típus szerint bontásban a nemek arányában érdemi eltérés nem volt kimutatható (férfi; UC vs. CD: 41,0% vs. 48,6%,  $p = 0,087$ ). Az UC-s betegek közel fele pancolitis, míg a Crohn-betegek jelentős hányada ileum (36,0%) vagy ileocolon (40,5%) lokalizációt mutató betegséggel bírt. A vizsgált CD-k kétharmadában szövödményes betegség fenotípus (sztenotizáló vs. penetráló: 26,7% vs. 32,8%) volt kimutatható, 12,2%-uknál perianális érintettséggel. A megfigyelési időszakban szignifikánsan nagyobb arányban került indításra vagy folytatásra biológiai terápia – főként anti-TNF kezelés (59,7%) – a CD betegek körében, az UC betegekhez képest (74,5% vs. 49,4%;  $p = 0,00001$ ). Az ambuláns megjelenés 294 fő (60%) esetében panaszmentes időszakban történt, míg

a betegek mindössze csak egyharmada ( $n = 144$ ) mutatott bélaktivitásra utaló klinikai tüneteket. Az ellátás keretein belül gyógyszerelváltási igény a betegek 4,2%-ában jelentkezett, kiegészítő kezelésre 14,4%-uknál, míg eszkalációra 5%-uknál kényszerültünk. A terápiás döntéshozatalhoz 96 alkalommal (19,2%) vált szükségessé radiológiai vagy endoszkópos vizsgálat, társszakma segítségét az esetek 3%-ában kértük.

**Következtetés:** Regiszterünk bevezetésével a járóbeteg-szakellátás tevékenységének monitorozásán keresztül az IBD-s beteggondozási stratégia optimalizálása, költség- és időhatékonyabbá tétele is lehetővé válhat.

## 20.

### BŐRFÉRGESSÉG CROHN-BETEGBEN – ESETISMERTETÉS

Farkas Z.<sup>1</sup>, Takács E.<sup>1</sup>, Blans B.<sup>2</sup>, Salamon F.<sup>3</sup>, Taller A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>II. Belgyógyászati Osztály, Budapesti Uzsoki Utcai Kórház

<sup>2</sup>Központi Radiológia, Budapesti Uzsoki Utcai Kórház

<sup>3</sup>Pathológiai Osztály, Budapesti Uzsoki Utcai Kórház

**Bevezetés:** Az erythema nodosum gyakori extraintestinalis bőrmanifesztáció Crohn-betegségben, amely a láb-szárakon, combokon, felső végtagokon fordul elő, ritka a krónikus vagy rekurrens forma. Hasonló subcutan csomó képében jelentkezhet a humán *Dirofilaria repens* fonalféreg okozta zoonózis. Emberi megbetegedést többnyire két faj idéz elő, a *Dirofilaria repens* subcutan, illetve a *Dirofilaria immitis*, mely visceralis megbetegedést okoz.

**Esetismertetés:** A 41 éves, gasztroenterológiai gondozás alatt álló Crohn-beteg nőnél relapszus kapcsán a bal subclavicularis régióban erythema nodosumra emlékeztető bőrelváltozást észleltünk. Elmondás alapján a bőrelváltozás egy hónappal korábban a jobb subclavicularis régióban volt. Elhelyezkedését és rekurrens viselkedését tekintve a nodularis elváltozások Crohn-betegségre nem voltak típusosak, így kiegészítő vizsgálatok történtek. A bőrelváltozás ultrahangvizsgálata során fonalszerű, mozgó echogenitások kerültek látóterbe. Az elváltozás teljes kimetszését követően a subcutan zsírszövetből *Dirofilaria repens* kifejlett példánya volt azonosítható. Az ismételt anamnézisérvételkor azonban kiderült, hogy a beteg sosem járt mediterrán országban, az elmúlt években lakóköznyezetét sem hagyta el, és kutyát sem tart.

**Következtetés:** Korábban döntően a mediterrán országokban fordultak elő *Dirofilaria repens* által okozott humán fertőzések, ám az átlaghőmérséklet minimális emelkedésének eredményeképp hazánkban is megjelenhettek a betegséget terjesztő vektorok. A nodularis bőrbetegségek elkülönítő diagnosztikája során ma már a *Dirofilaria* is gondolni kell.

21.

### SGLT2-GÁTLÓ DAPAGLIFLOZIN EREDMÉNYES ALKALMAZÁSA NEPHROSIS SZINDRÓMÁVAL JÁRÓ, SZÖVETTANILAG IGAZOLT DIABETESSES VESEBETEGSÉGBEN

Fejes I.<sup>1</sup>, Bajcsi D.<sup>1</sup>, Czákó L.<sup>1</sup>, Turkevi-Nagy S.<sup>2</sup>,  
Iványi B.<sup>2</sup>, Ábrahám G.<sup>1</sup>, Várkonyi T.<sup>1</sup>, Lengyel C.<sup>1</sup>,  
Légrády P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, SZAOK, SZAKK,  
Belgyógyászati Klinika

<sup>2</sup>Szegedi Tudományegyetem, SZAOK, SZAKK,  
Patológiai Intézet

**Bevezetés:** Az aktuális diabetológiai ajánlásokon túlmenően a felnőttkori krónikus vesebetegségek legfrissebb szakmai ajánlása szerint is diabeteses vesebetegségben (DKD) nátrium-glükóz kotranszporter-2 receptorgátlót (SGLT2) kell alkalmazni a vesebetegség progressiójának a csökkentésére.

**Beteg és módszer:** 2022 júniusában egy 66 éves 2-es típusú cukorbeteg férfi került felvételre az SZTE Belgyógyászati Klinikára. Diabetológiai gondozása 2007 óta tartott, mellette rezisztens hypertónája is volt évtizedek óta, ill. 7 évesen szteroiddal kezelték vesebetegség miatt. Felvételi laborjában a szérum albumin 24 g/L, összfehérje 48 g/L, karbamid 6,4 mmol/L, kreatinin 137 µmol/L, eGFR 46 mL/min/1,73 m<sup>2</sup>, a proteinuria 3+ (866 mg/dL), vvt negatív. Anamnézisében 2021 novembere óta tartó ödémásodás is szerepelt, korábban combközépig érően, felvételekor szimmetrikusan térdig. Súlya 107,5 kg, magassága 185 cm, a BMI 31,6 kg/m<sup>2</sup>. Vérnyomása 6 féle vérnyomáscsökkentővel nem volt céltartományban. Vírus szerológia és autoimmun markerek negatív lettek. Vesék mérete: jobb oldalon 133x65 mm, bal oldalon 136x64 mm, parenchyma mindkét oldalon 18-23 mm. Klinikailag nephrosis szindrómája volt, ezért 6 szúrásból UH-vezérelt vesebiopszia történt szövödménymentesen.

**Eredmény:** A szövettani diagnózis a Taertvert-szerinti klasszifikáció alapján diabeteses nephropathia III. osztálya és a kronicitási index (TRCS) 10/10. A szövettan alapján napi 10 mg dapagliflozint adtunk a korábbi antidiabetikus és ARB-t már tartalmazó vérnyomáscsökkentő terápia mellé. A biopszia után 6 héttel a súly 93 kg (-14,5 kg) volt, a laborokban a szérum albumin 30 g/L-re nőtt, az összfehérje 56 g/L-re, az eGFR 24 mL/min/1,73 m<sup>2</sup>-re csökkent, az ödéma megszűnt, a proteinuria 173 mg/dL volt, a vérnyomás otthon 120/130/50-60 Hgmm. A biopszia után 5 hónappal a súly 94 kg volt, ödéma nem volt, a szérum albumin 35 g/L, az összfehérje 61 g/L, az eGFR 33 mL/min/1,73 m<sup>2</sup>, a proteinuria 188 mg/dL, az otthoni vérnyomása 80-100/50-60 Hgmm.

**Következtetés:** A betegnek megszűnt a nephrosisa, megszűnt a hypertóna vonatkozásában a terápiarezisztenciája, és csökkent a súly is, a vesefunkciója nem romlott. Eredményünk összhangban van az irodalmi adatokkal, miszerint a dapagliflozin példátlanul hatékony

kezelési lehetőség DKD-ban, de ugyanakkor a nephrosis szindrómában és a terápiarezisztens hypertónában is.

22.

### A GYORSHATÁSÚ INZULIN ASPART JAVÍTJA A CGM-MEL (FOLYAMATOS VÉRCUKORMONITOR) MÉRT GLYKAEMIÁS ADATOKAT SAJÁT MEGFIGYELÉSEK ALAPJÁN

Fekete C.<sup>1</sup>, Kis J.<sup>1</sup>, Arapovicsné Kiss K.<sup>1</sup>, Balogh B.<sup>1</sup>,  
Szemán A.<sup>1</sup>, Schandl L.<sup>1</sup>, Winkler G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>II. Belgyógyászat-Diabetológia, Észak-budai  
Szent János Centrumkórház, Budapest

<sup>2</sup>Elméleti Egészségtudományi Intézet,  
Miskolci Egyetem Egészségtudományi Kar, Miskolc

**Háttér:** A gyorsított hatású inzulin aspart (fast inzulin aspart - fIAsp) gyorsabban szívódik fel, mint az IAsp, a beadás utáni első 15-30 percen lényegesen nagyobb széruminzulinszintet eredményez, mely miatt vércukor csökkentő hatása is hamarabb kialakul. Gyorsabban állítja le a máj glükózkibocsátását, megakadályozza a korai étkezés utáni (post prandial-pp.) vércukor-emelkedést. Ugyanakkor hatása hamarabb is lecseng, ennek köszönhetően a késői pp. hypoglykaemia rizikóját csökkenti. A gyorsított hatás hátterében az inzulinmolekulák gyorsabb disszociációja és a hajszálerek lokálisan kiváltott fokozott permeabilitása áll.

**Célkitűzés:** A szöveti cukormérést (continuous glucose monitor – CGM) használó T1DM betegek-nél retrospektíven vizsgáltuk meg a CGM adatok változását közvetlenül a fIAsp bevezetése előtt és után. Arra keressük a választ, hogy a korábbi gyorsított hatású inzulin fIAsp-ra cserélése során milyen eredményre számíthatunk.

**Módszer:** Az adatbázisunkban jelenleg 25 beteg szerepelt, akik Guardian szenzort használtak a fIAsp-ra történt váltás során, miközben a bázisinzulinjuk változatlan maradt. A váltás előtti és utáni 14 nap CGM adatait elemeztük.

**Eredmények:** A váltás előtti TIR (time in range 3,9-10,0 mmol/l) érték 68%-ról 75%-ra nőtt (p = 0,0003), TAR (time above range) értékek közül mind a mérsékelten (10,0-13,9 mmol/l) magasabb (21,7% versus 18,6%), mind nagyon magas (>13,9 mmol/l) tartományban töltött idő (5,8 versus 3,1%) csökkent (mindkét esetben p<0,01). A TBR (time below range) értékek közül a nagyon alacsony (<3,0 mmol/l) glükóz tartományban eltöltött idő a felére csökkent (p = 0,03), a mérsékelten alacsony (3,0-3,9 mmol/l) glükóztartományban eltöltött idő csökkenése nem érte el a szignifikancia szintet.

**Következtetés:** A gyorsított hatású inzulinanalóg fIAspra cserélése biztonságos, azonnal csökkenti a magas és alacsony glükóztartományokban eltöltött időt.

23.

### A POSTCOVID SZINDRÓMA KARDIOLÓGIAI VONATKOZÁSAI

Fekete K.<sup>1</sup>, Sándor B.<sup>2</sup>, Pálfi A.<sup>2</sup>, Kacsó A.<sup>3</sup>, Soós S.<sup>3</sup>, Halmosi R.<sup>1</sup>, Tóth K.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>PTE KK I. sz. Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Tanszék

<sup>2</sup>PTE KK I. sz. Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Prevenció és Rehabilitációs Tanszék

<sup>3</sup>PTE KK I. sz. Belgyógyászati Klinika, Pulmonológiai Tanszék

**Bevezetés:** A post-COVID szindróma az akut COVID-19 fertőzést követően (legalább 4 hét elteltével) is fennálló tünetekkel jellemezhető, melyek hátterében egyéb etiológiai tényezők kizárhatók. A különféle tünetek gyakran aszpecifikusak, több szervrendszert érinthetnek, így multidiszciplináris szemléletet igényelnek.

**Módszerek:** Klinikánkon 2021. 05. 07–2022. 12. 31. között működött a multidiszciplináris Post-Covid Ambulancia, ahol a betegeknél részletes kardiológiai és pulmonológiai állapotfelmérés történt. A kardiológiai kivizsgálás részeként többek között 6 perces járástesztet és echokardiográfiát végeztünk, illetve kardiális biomarker (pl. kardiális troponin-T, NT-proBNP) szintek mérésére is sor került.

**Eredmények:** Adatainkat retrospektív kutatás keretei között elemeztük. 2022 augusztusáig 246 fő jelent meg az ambulancián. A betegek többsége (58%) nő volt. Főként középkorú páciensek vették igénybe az ellátást (átlagéletkor 52,02±0,89 év). Betegeink jelentős része enyhe-közepes tünetekkel vészelte át az akut COVID-19 infekciót, 70%-uk nem igényelt osztályos felvételt. Az akut fertőzés súlyosságával a meglévő cukorbetegség ( $p < 0,05$ ), hypertonia ( $p < 0,001$ ) és a korábbi thrombemboliás események megléte ( $p < 0,01$ ) mutatott összefüggést. A betegek leggyakoribb post-COVID tünetei a csökkent terhelhetőség (28,86%) és a dyspnoe (19,11%) voltak. Azoknál, akik az akut infekciójuk során kórházi ellátásra szorultak, szignifikánsan ( $p < 0,001$ ) rövidebb járástávolságokat mértünk, mint a korábban enyhébb infekciót átvészelt pácienseknél. A rövidebb járástávolság szignifikáns ( $p < 0,01$ ) összefüggést mutatott a globális longitudinális strain (GLS) abszolút értékeinek enyhe csökkenésével. Azon betegeknél, ahol emelkedett NT-proBNP és kardiális troponin-T szinteket észleltünk, mind a GLS abszolút értékei ( $p < 0,01$  és  $p < 0,05$ ), mind a járástávolságok ( $p < 0,01$  és  $p < 0,001$ ) alacsonyabbnak bizonyultak.

**Következtetés:** Bár betegeink jelentős része kardiálisan stabil volt, a súlyosabb infekció után bekövetkezett GLS abszolútérték-csökkenés, illetve kardiális biomarkerszint- emelkedés a szívizom érintettségére utalhat, mely kardiológiai utánkövetés szükségességét jelezheti.

**Támogatás:** TKP2021-EGA-17

24.

### AZ AZACITIDIN ÉS VENETOCLAX KOMBINÁCIÓ ELÉRHETŐSÉGÉNEK HATÁSA A BETEGEK TÚLÉLÉSÉRE A KLINIKÁNKON

Gaál L.<sup>1</sup>, Ruff E.<sup>1</sup>, Szita V.<sup>2</sup>, Tóth A.<sup>2</sup>, Masszi A.<sup>2</sup>, Horváth L.<sup>2</sup>, Szombath G.<sup>2</sup>, Nagy Z.<sup>2</sup>, Várkonyi J.<sup>2</sup>, Benedek S.<sup>2</sup>, Farkas P.<sup>2</sup>, Bödör C.<sup>3</sup>, Masszi T.<sup>2</sup>, Varga G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Budapest

<sup>2</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Hematológiai Klinika, Budapest

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Budapest

**Bevezetés:** Az akut myeloid leukaemia (AML) teljes várható túlélése a komorbid, transzplantációra, illetve indukciós kemoterápiára nem alkalmas 65 év feletti korcsoportban az évezred elején mindössze néhány hónapban volt mérhető, a csak palliatív citoredukció és szupportív terápiás lehetőségekben kimerülő terápiás eszköztár miatt. A klinikai vizsgálatokban mutatott túlélési előnyének köszönhetően új kezelési alternatívaként 2018-tól a mindennapi klinikai gyakorlatban is megjelent azacitidin-venetoclax kombináció az idősebb korcsoportban. A magával hozott kezelési és túlélési változások felmérésére folyamatos a hazai adatok gyűjtése az ország különböző klinikáin.

**Célkütyzés:** Kíváncsiak voltunk, hogy a klinikánkon az azacitidin-venetoclax mindennapi gyakorlatban történő elérhetősége milyen hatást gyakorolt a betegek várható túlélésére, terápiás döntéshozásra és a kezelések megoszlására.

**Módszer:** Retrospektíven vizsgáltuk 2011. január 1. és 2021. december 31. között az összes (423 fő) AML-lel a III. Sz. Belgyógyászati (2020 óta Belgyógyászati és Hematológiai) Klinikán diagnosztizált beteg adatait a túlélés és a kapott kezelés szempontjából. Összehasonlítottuk az azacitidin-venetoclax elérhetősége előtti (2011–2017), illetve utáni (2018–2021) időszakot.

**Eredmények:** A kutatásunk időtartama alatt a klinikán évente diagnosztizált betegszám közel a kétszeresére nőtt. Az összes, tehát 423 AML-lel diagnosztizált betegből az első 7 évben 184-et kezeltünk, míg az azt követő csupán 4 évben már 239-et. Ezen betegek több, mint 60%-a 65 év feletti volt, a medián életkoruk 67,6 évnek adódott. Az összes beteg teljes várható túlélésében a két vizsgált éra között egy javuló trend mutatkozott: 2011–2017 között 4,8±0,9 hónap, míg 2018–2021 között 8,3±1,4 hónap volt ( $p = 0,051$ ). A 65 év feletti betegek esetében a teljes várható túlélésben szignifikáns javulás fedezhető fel: 3,2±0,5 hónapról 4,9±0,6 hónapra nőtt ( $p = 0,01$ ). Az azacitidin-venetoclax terápiával csökkent a csak szupportív citoredukciót kapó betegek száma, így 57,1%-ról 75,3%-ra nőtt az aktívan kezelt aránya, ami hozzájárulhatott a javuló teljes várható túléléshez.

**Következtetés:** Az AML-es betegek nagyobb hányadát alkotó 65 év feletti csoport kuratív célú kezelése az új terápiás alternatíváknak köszönhetően egyre nagyobb arányban valósul meg, aminek hatása látszódik a teljes várható túlélésben megmutatkozó javuló trendben.

## 25. TELJES ÜREGŰ PITVARI TÉRKÉPEZÉS A RÖVID PITVARI TACHYKARDIÁK KEZELÉSÉBEN

Gagy R.<sup>1</sup>, Sággy L.<sup>1</sup>, Szili-Török T.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Centrum

**Bevezető:** A kellemetlen tünetekkel járó rövid ideig, néhány másodpercig tartó pitvari tachycardia epizódok és a korai (premature) pitvari szívösszehúzóadások (PAC) diagnózisa és kezelése kihívást jelent a klinikus számára. A jelenleg alkalmazott térképezési rendszerek alkalmatlanok a rövid szívritmuszavarok diagnosztikájában, jellemzésében és kezelésében. A töltéseloszlás-képezés (charge density mapping/CDM) egy olyan új térképezési rendszer, amely lehetővé teszi akár egyetlen szívösszehúzóadás elektromos mintázatainak feltérképezését.

**Hipotézis:** A CDM térképezési rendszer lehetővé teszi a rövid pitvari tachycardia epizódok és PAC-k kiindulópontjának meghatározását és sikeres kezelését.

**Céltűzések:** A rövid pitvari tachycardia és PAC-k térképezésének és hatékonyságának vizsgálata modern CDM térképezési technika használatával.

**Módszerek:** A CDM rendszerrel végzett katéteres abláción átesett összes páciens adatait vizsgáltuk. Az analízisben azoknak a betegeknek az adatait dolgoztuk fel, akik rövid pitvari tachycardiával és PAC indikációval kerültek katéter ablációs beavatkozásra. A következő demográfiai adatokat: életkor, nem; procedurális adatokat: a beavatkozás időtartama, röntgen dózis, szívritmuszavar lokalizációja, akut sikerarány; utánkövetési adatokat: rekurrencia; és biztonságossági adatokat: intra- és posztprocedurális szövődmények – gyűjtöttük.

**Eredmények:** A 219 betegből 31 rövid pitvari tachycardiával (n = 23) és PAC-val (n = 8) jelentkezett. Az átlagos műtéti idő 155,3±46,6 perc volt, az átlagos röntgen dózis pedig 92,0 (IQR 37,0–121,0) mGy. A szívritmuszavar bal pitvari lokalizációját az esetek 45,1%-ában azonosítottuk, jobb pitvari lokalizációt szintén 45,1%-ban, és szeptális eredetet az esetek 9,8%-ában találtunk. Az akut sikerarány 96,8% volt, és az utánkövetés során hat betegnél (19,4%) jelentkezett rekurrencia, közülük négy betegnél PAC-k és két betegnél rövid pitvari tachycardia epizódok alakultak ki. Egy betegnél beavatkozással összefüggő ágyéki haematoma jelentkezett.

**Következtetés:** A kellemetlen tünetekkel járó rövid pitvari tachycardia epizódok és PAC-k sikeresen feltér-

képezhetőek a modern CDM rendszerrel, és magas akut és hosszú távú sikerarányokkal kezelhetők.

## 26. A TESZTOSZTERON-TERMELŐ DAGANATOK DIAGNOSZTIZÁLÁSÁNAK ASPEKTUSAI

Garam N.<sup>1</sup>, Tőke J.<sup>1</sup>, Doros A.<sup>2</sup>, Jakab Z.<sup>1</sup>, Kurucz P.<sup>1</sup>, Madaras L.<sup>3</sup>, Barta G.<sup>4</sup>, Szűcs N.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

<sup>2</sup>Semmelweis Egyetem Képpalkotó Diagnosztikai Analitikus és Orvostechonikai Tanszék

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem Patológiai, Igazságügyi és Biztosítási Orvostani Intézet

<sup>4</sup>Jász-Nagykun-Szolnok Vármegyei Hetényi Géza Kórház-Rendelőintézet

A hyperandrogenismus hátterében sok endokrin betegség állhat, mint a policisztás ovarium szindróma (PCOS), congenitalis adrenalis hyperplasia (CAH), Cushing-szindróma, exogén tesztoszteron bevitel, vagy a mellékvese és a petefészkek tumora. A hormonvizsgálathoz túl segítséget jelentenek a különböző képpalkotó modalitások.

Négy tesztoszterontermelő tumorról diagnosztizált nőbeteg esetét szeretnénk prezentálni, akiknél különböző radiológiai módszerek segítségével jutottunk el a diagnózisig.

Egy 29 éves late-onset CAH-os beteg esetében emelkedett tesztoszteronszintet észleltünk. Hátterében az alapbetegség merült fel, ám a terápiát kiegészítve dexamethasonnal sem észleltünk változást. Mellékvese CT-negatív volt. Transvaginalis UH, majd MRI során a bal ovárium térfoglalása merült fel. Bal oldali adnexectomia történt, a szövettan Leydig-sejtes tumort igazolt. Egy 65 éves göbös struma miatt követett nőbeteg szintén emelkedett tesztoszteron miatt vizsgáltunk. Mellékvese androgének normál tartományban voltak, mellékvese-CT negatív volt. MRI alapján térfoglalás nem volt kizárható. Nőgyógyászati bemutatást követően exploratív laparoszkópia során mindkét ovárium eltávolítása történt, a jobb ovárium Leydig-sejtes tumora igazolódott. Egy 50 éves nőbeteg hyperandrogenismus tünetei, emelkedett tesztoszteron miatt vizsgáltuk. Kismencedei MRI a jobb ovarium térfoglalását igazolta. Eltávolítását követően jól differenciált Sertoli-sejtes daganatát írták le. Egy 50 éves nőt beteg hirsutismus, obesitas, alopecia hátterében igazolódó magas tesztoszteronszint miatt vizsgáltuk. A hormonvizsgálatok a PCOS-t, CAH-t, Cushing-szindrómát kizárták. Mellékvese-CT felvetette jobb mellékvese adenoma jelenlétét, kismencede MRI, transvaginalis UH során térfoglalás egyértelműen nem ábrázolódott. A tesztoszteron eredetét lokalizálni nem tudtuk, ezért radiológusok segítségével szelektív vénakanulálást végeztünk. Mintavételt terveztünk mindkét mellékvese- és ovariumvénából, a mellékvesevénák esetében a lokalizáció igazolása végett kortizolszintet is néztünk. Eredményeink

alapján a tesztoszteron a jobb ováriumtól származott, melynek Leydig-sejtes tumora igazolódott.

A tesztoszterontermelő daganatok nagyon ritkák, leggyakrabban jóindulatú, az esetek 75%-ában tesztoszteront termel, általában egyoldali és eltávolítása után jó prognózisú. A diagnosztika nem egyszerű. Szoros együttműködést igényel a radiológus és nőgyógyász kollégákkal.

## 27.

### AZ APELIN ÉS A KOPEPTIN SZEREPE HUMORÁLIS SZABÁLYOZÁSI ZAVAROKBAN

Gergics M.<sup>1</sup>, Pham-Dobor G.<sup>1</sup>, Nemes O.<sup>1</sup>, Bódis B.<sup>1</sup>, Mezősi E.<sup>1</sup>, Bajnok L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>PTE KK I. sz. Belgyógyászati Klinika, Endokrinológiai és Anyagcsere Tanszék

**Bevezetés:** Az ADH-antagonista hatású hypothalamicus apelin kóreltani szerepe kevésbé tisztázott az irodalomban. Módszerek: Különböző betegpopulációk (hypothyreotikus: 39 beteg és kritikus állapotú: 124 beteg) esetén vizsgáltuk a rutin hormonokon túl az apelint és az ADH-t tükröző bioparamétert, a kopeptint, ELISA módszerrel.

**Eredmények:** Az apelinszint szignifikánsan alacsonyabb volt hypothyreosisban, mint a kezelés után ( $1902 \pm 767$  vs.  $3081 \pm 517$ ,  $p < 0,001$ ), míg a kopeptin szint nem változott. Továbbá a szérum nátrium, klorid, kálium, az eGFR, az NT-proBNP, az ACTH-szint és a renin aktivitása szignifikánsan is alacsonyabb volt ezen állapotban. Hypothyreosisban a kopeptin és az apelin pozitív korrelációt mutatott egymással ( $r = 0,331$ ,  $p = 0,003$ ) és a szérumnátriumszinttel ( $r = 0,226$ ,  $p = 0,046$ , ill.  $r = 0,349$ ,  $p = ,002$ ), illetve a TSH mind a kopeptin ( $12,3\%$ ,  $p = 0,001$ ), mind az apelinszint ( $48,7\%$ ,  $p = 0,007$ ) előrejelzője volt. Kritikus állapotú betegekben a normál tartományhoz képest a szabad kortizol, a CRH és a kopeptinszintje magasán emelkedett mind a túlélő, mind a nem túlélő, kritikus betegségben szenvedő betegeknél, ill. szignifikánsabb magasabb volt a szintjük a septicus alcsoportban. Felvételnél 55 betegnél volt hipotenzió megfigyelhető, mely szignifikánsan korrelált a szabad kortizollal ( $r = 0,328$ ,  $p = 0,001$ ), a kopeptinnel ( $r = 0,226$ ,  $p = 0,012$ ), az aldoszteronnal ( $r = 0,221$ ,  $p = 0,014$ ), a CRH-val ( $r = 0,274$ ,  $p < 0,001$ ) és SAPS II értékkel ( $r = 0,291$ ,  $p = 0,001$ ), de nem korrelált az apelin szinttel. Az apelin szérumszintje szignifikánsan alacsonyabb volt a magasabb SAPS II súlyossági pontszámú [ $1261$  ( $618-3153$ ) vs.  $2878$  ( $854-3489$ ),  $p < 0,05$ ] és a nem septicus, elhunytak alcsoportjaiban [ $818$  ( $574-2732$ ) vs.  $2286,17$  ( $790-3330$ ),  $p < 0,05$ ]; szignifikánsan emelkedett vesekárosodásban szenvedő betegeknél ( $1439$  ( $648-3250$ ) vs.  $2967$  ( $1757-3836$ ),  $p = 0,005$ ); továbbá, a szabad kortizol mellett, a mortalitás független előrejelzője volt.

**Következtetések:** Hypothyreosisban először mutattuk ki, hogy a kopeptin, de különösen a TSH a szérum apelinszint meghatározója. Eredményeink alapján

az apelin és kopeptin változásai nem a volémiás állapot rendellenességeihez kapcsolódnak, hanem a pajzsmirigy alulműködése szabályozza őket. Kritikus állapotú betegekben az apelin szignifikánsan negatívan korrelál a SAPS II súlyossági pontszámmal, emellett a túlélés független meghatározója, de szabályozása septicus és nem septicus állapotokban eltérő.

## 28.

### LYMPHOPROLIFERATÍV BETEGSÉGEK ÉS MÁSODIK PRIMER DAGANATOK

Gurbity Pálfi T.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, Belgyógyászati Klinika, Hematológia Osztály

**Bevezetés:** Napjainkban átlagosan 5 tumoros betegből egy betegben korábban már diagnosztizáltak más daganatos betegséget. Ezeket nevezzük második primer malignitásnak (secondary primary malignancies-SPMs), mely lehet szolid tumor és hematológiai malignitás is (elsősorban MDS és AML). Az SPMs a vezető morbiditási és mortalitási ok ezen túlélő tumoros betegekben.

**Célkitűzés:** Fontos felderíteni a rizikó faktorokat, a gyakoriságot befolyásoló tényezőket annak érdekében, hogy a betegek túlélését és életminőségét javítsuk.

**Eredmények:** Jelen ismereteink szerint multifaktoriális okok, mint a károsodott immunrendszer, közös környezeti és genetikai tényezők és bizonyos terápiás modalitások a felelősek az SPMs kialakulásáért. A svéd rák- és lymphomaregiszter adatai alapján 42%-kal magasabb a második szolid tumorok gyakorisága az átlag populációhoz képest és ötször több MDS/AML alakult ki. Legtöbb nem melanoma típusú bőrdaganat (NMSC) igazolódott. Az előrehaladott kor ( $\geq 70$ ) szignifikáns rizikó faktornak bizonyult. Az agresszív lymphomákban az MDS/AML gyakorisága változatlan, míg indolens lymphomákban csökkenő tendencia igazolódott, különösen follicularis lymphomákban. Ennek hátterében Rituximab (antiCD20 monoklonális antitest) monoterápia, gyakran a kemoterápia és az irradáció mellőzése állhat. Krónikus lymphocytás leukæmiában (CLL) 20%-kal magasabb az SPMs rizikója az egészséges populációhoz képest. Leggyakrabban bőrdaganatok, valamint bronchus carcinoma jelentkezik. A CLL-ben alkalmazott innovatív terápiák, mint a Bruton tyrozin kináz gátló ibrutinib és a bcl-2 gátló venetoclax alkalmazása nem befolyásolja az SPMs gyakoriságát a standard terápiával összehasonlítva.

**Következtetés:** Betegeink hosszú távú túlélése értelmében szoros követésük javasolt, hogy minél korábban felismerésre kerüljenek a másodlagos daganatok is.

29.

**A RENDELŐI ÉS AMBULÁNS CENTRÁLIS VÉRYOMÁS ÉS AUGMENTÁCIÓS INDEX MEGHATÁROZÁSA KÉT MÓDSZERREL ÉS EZEK VÁLTOZÁSA ÉLETMÓDVÁLTOZTATÁS VAGY ANTIHIPERTENZÍV TERÁPIA UTÁN HYPERTONÁS BETEGEKBEN**

Gyöngyösi H.<sup>1</sup>, Batta D.<sup>1</sup>, László A.<sup>2</sup>, Torzsa P.<sup>1</sup>, Kőrösi B.<sup>1</sup>, Nemcsik-Bencze Z.<sup>3</sup>, Cseppekál O.<sup>4</sup>, Tislér A.<sup>5</sup>, Nemcsik J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem, Családorvosi Tanszék, Budapest*

<sup>2</sup>*MD Office Julia/Schindler, Nuremberg, Németország*

<sup>3</sup>*Semmelweis Egyetem, Orvosi Képzőképző Klinika, Budapest*

<sup>4</sup>*Semmelweis Egyetem, Sebészeti, Transzplantációs és Gasztroenterológiai Klinika, Budapest*

<sup>5</sup>*Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest*

A centrális szisztolés vérnyomás (cSBP) és az augmentációs index (Aix) mérhető rendelői körülmények között és 24 órás monitorozás során. Vizsgálatunk célja a rendelői brachialis szisztolés vérnyomás (bSBP) mérése volt oszcillometriás készülékkel, a cSBP és Aix mérése rendelői körülmények között, valamint a bSBP, cSBP és Aix mérése 24 órás monitorozás során, két kalibrációs módszerrel. Ezután életmódváltoztatás vagy vérnyomáscsökkentő kezelés megkezdése utáni változások összehasonlítását tűztük ki célul.

A bSBP-t Omron M3 készülékkel mértük. A rendelői cSBP-t és az Aix-t tonometriás PulsePen készülékkel (PP cSBP, PP Aix), míg a 24 órás brachialis SBP-t (24h bSBP), cSBP-t (24h cSBP) és Aix-t (24h Aix) Mobil-O-Graph-al mértük. A 24h cSBP meghatározásához a szisztolés/diasztolés vérnyomás (24h cSBP C1), valamint a szisztolés vérnyomás/artériás középnyomás (24h cSBP C2) kalibrációs módszereket használtuk. A méréseket hypertonás betegeknél a antihipertenzív kezelés megkezdése után 3, fehérköpeny hypertonás betegeknél életmódváltás után 12 hónappal ismételtük.

105 beteg került bevonásra, köztük 22 új hipertóniás (HT) és 22 fehérköpeny hypertonás (FkHT). A bSBP (140,8 ± 17 Hgmm) magasabb volt, mint a PP cSBP (128,2 ± 13,1 Hgmm). A 24h bSBP (128,3 ± 10,3 Hgmm) magasabb volt, mint a 24h cSBP C1 (117,8 ± 9,3 Hgmm), de közel megegyezett a 24h cSBP C2-vel (131,1 ± 11,1 Hgmm). A PP Aix (15,6 ± 15,0%) alacsonyabb volt, mint a 24h Aix (22,8 ± 7,8%). Antihipertenzív terápia hatására a bSBP (Δ21,5 Hgmm) és PP cSBP (Δ16 Hgmm) csökkent, a 24h bSBP (Δ10,9 Hgmm), a 24h cSBP C1 (Δ10,0 Hgmm) és a 24h cSBP C2 (Δ9,1 Hgmm) egyenlő mértékben csökkent. A PP Aix (Δ5,9%) és a 24h Aix is csökkent (Δ2%). Életmódváltoztatás hatására a bSBP változott (Δ6,2 Hgmm).

A rendelői és a 24 órás cSBP értékei különböző kalibrációs módszerekkel jelentősen eltérnek egymástól. Gyógyszeres kezelés hatására a 24 órás értékekben kisebb változások figyelhetők meg, mint a rendelői cSBP-ben, de 24 órás mérésnél a cSBP értékek hasonló mértékben csökkentek a két kalibrációs módszerrel. A rendelői Aix különbözött a 24 órás Aix-tól, és nagyobb mértékben csökkent vérnyomáscsökkentő hatására. Eredményeink alapján a rendelői és a 24 órás centrális paraméterek intervenció hatásának monitorozására eltérőképpen használhatók.

30.

**A DIABETESES NEUROPATHIA GENETIKAI ASPEKTUSAI**

Hajdú N.<sup>1</sup>, Tordai D.<sup>1</sup>, Rácz R.<sup>1</sup>, Vági O.<sup>1</sup>, Békeffy M.<sup>1</sup>, Körei A.<sup>1</sup>, Kempler P.<sup>1</sup>, Putz Z.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest*

**Célkitűzés:** A jelen vizsgálat során teljes exom-szekvenálást végeztünk 2-es típusú cukorbetegségben szenvedő neuropathiás és neuropathia nélküli betegeken olyan genetikai variánsok azonosítása érdekében, amelyek csökkenthetik a neuropathia kialakulásának kockázatát.

**Módszerek:** Részletes neurológiai vizsgálatot, valamint teljes exom-szekvenálást végeztünk 25 neuropathiás, 2-es típusú cukorbetegségben szenvedő és 23 neuropathia nélküli betegen. A kardiovaszkuláris autonóm funkciót standard kardiovaszkuláris reflexvizsgálatokkal, a szívfrekvencia-variabilitást pedig a HRV trianguláris indexel karakterizáltuk. A szenzoros idegfunkciót a Neurometer (az áramérzékelési küszöbérték – CPT) és Q-Sense eszközökkel vizsgáltuk. A tüneteket a neuropathia tüneti kérdőív teljes pontszámának (NTSS6) segítségével osztályoztuk.

**Eredmények:** Összevetettük az rs917778 és rs2234753 genetikai variánsok kapcsolatát az egyes klinikai paraméterekkel. A következő összefüggéseket találtunk a genetikai variánsok és az idegfunkció között: a rs917778 genetikai variáns szignifikáns összefüggést mutatott a Q-sense hidegérzet küszöbértékkel (p 0,01). rs2234753 szignifikáns összefüggést mutatott a n. medianus 2000 Hz-en mért áramérzet küszöbértékkel (p 0,02), továbbá a mélylégzéses teszttel (p 0,04), valamint a NTSS-val (p 0,003).

**Következtetés:** Sikeresen azonosítottunk a diabeteses neuropathia kialakulását csökkentő genetikai faktorokat, melyek a későbbi cukorbeteg gondozás során nagy jelentőséggel bírhat.

### 31. NYELŐCSŐ-TÉRFoglalás és AML – ESETBEMUTATÁS

Hankó L.<sup>1</sup>, Szombath G.<sup>1</sup>, Jakab L.<sup>1</sup>, Tulassay Z.<sup>1</sup>, Masszi T.<sup>1</sup>, Mihály E.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Hematológiai Klinika*

Az akut myeloid leukaemia (AML) éretlen progenitor őssejtek burjánzása, mely medulláris és extramedulláris megjelenésű lehet. Az extramedulláris infiltráció (EMI) prevalenciája akár 19% is lehet. Az extramedulláris manifesztációt myeloid szarkómának (MS) nevezik, és számos anatómiai lokalizációban előfordulhat. A leggyakoribb elhelyezkedése a bőr, központi idegrendszer és a nyirokcsomók. A MS megjelenhet AML-hez kapcsolódóan, a diagnózis vagy relapszus időpontjában, valamint primeren is. Az utóbbi esetekben gyakori az AML-be történő progresszió. A gastrointestinális rendszerben az AML leggyakrabban a gyomrot, ileumot és a proximális vastagbelet érinti (10%-11%). A klinikai tünet lehet az intussusceptio, ill. ileus okozta hasi fájdalom, vérzés, esetleg perforatio. Az MS nyelvcsőben való megjelenése ritka, az irodalomban néhány esetbemutatás lelhető fel. Egy 77 éves férfi beteg esetét mutatjuk be, aki odynophagia, 3 kg-os testsúlyvesztés miatt jelentkezett Intézetünkben. Véréképében emelkedett fehérvérsejtszám (FVS: 44,1 G/L), enyhe anaemia (Hb: 94 g/L) és thrombocytopenia (70 G/L) mutatkozott, mely alapján akut leukaemia gyanúja merült fel. Nyelés röntgen, illetve mellkasi CT-vizsgálata a nyelvcső proximális szakaszában 2 cm-es térfoglalást igazolt, egyéb lokalizációban térfoglalás nem látszott. Gasztroszkópia során a nyelvcső felső harmadában, a felső záróizom alatt a lument több mint felére szűkítő, felhányt szélű terimét írtunk le. A leírt elváltozás szövettani vizsgálata, malignitást nem, lobsejtekben gazdag sarjszövetet mutatott. Csontvelő biopszia akut myelomonocyter leukaemiát igazolt. A beteg idős korára tekintettel palliatív, cytoreduktív kezelés indult (venetoclax 100 mg/nap). A negatív szövettan miatt újabb gasztroszkópia történt, melynek során a korábbiaktól merően más kép mutatkozott. Az elváltozás jelentős méretbeli csökkenését észleltük, azonban a látott kép alapján továbbra is felmerült malignitás lehetősége. Az ekkor vett szövettani minta az AML ismeretében igazolta a MS jelenlétét a CD-117 pozitivitás segítségével. A beteg állapota az alkalmazott kezelés ellenére is gyorsan progrediált, és szeptikus szövődésben elvesztettük.

**Összefoglalva:** a MS megjelenése egy relatíve gyakori szövődés az AML-nek, azonban a nyelvcső elhelyezkedés ritka. Az EMI rossz prognosztikai tényező, de a kezelés hatására a laesiók gyors regressziója figyelhető meg, amit esetünkben is tapasztaltunk.

### 32. TETRAPLEG BETEG – PORPHYRIA VAGY GUILLAIN–BARRÉ-SZINDRÓMA?

Horváth D.<sup>1</sup>, Oreskovich K.<sup>2</sup>, Pusztai Á.<sup>3</sup>, Kovács G.<sup>4</sup>, Hubina E.<sup>5</sup>, Bogye G.<sup>6</sup>, Szentkereszty B.<sup>7</sup>

<sup>1</sup>*II. Belgyógyászat, ÉPC-HK, Budapest*

<sup>2</sup>*II. Belgyógyászat, ÉPC-HK, Budapest*

<sup>3</sup>*Országos Porphyria Központ, ÉPC-HK, Budapest*

<sup>4</sup>*II. Belgyógyászat, ÉPC-HK, Budapest*

<sup>5</sup>*II. Belgyógyászat, ÉPC-HK, Budapest*

<sup>6</sup>*II. Belgyógyászat, ÉPC-HK, Budapest*

<sup>7</sup>*II. Belgyógyászat, ÉPC-HK, Budapest*

**Bevezetés:** A porphyria egy ritka anyagcserebetegség, amely során enzimdefektus miatt a hem bioszintézise zavart szenved, így toxikus porfirin-előanyagok és porfirinek halmozódnak fel a szervezetben, szerteágazó panaszokat és tüneteket okozva. Az akut porphyria akut shubbal járhat, amelynek klasszikus tünetei a hasi fájdalom, a pszichotikus tünetek és a neuropathia. A neurológiai deficit tetraplegiáig és légzéstámogatást igénylő légzési elégtelenségig súlyosbodhat.

**Célkitűzés-betegek:** Osztályunkra egy 30 éves, érdemi belszervi betegséggel korábban nem diagnosztizált nőbeteg került átvételre, a küldő intézetben hasi fájdalom, hányinger, hányás miatt vizsgálták, amelynek háttérében organikus okot nem találtak. A beteg neurológiai státusza obszervációjuk alatt rapidan romlott, tetraplegia alakult ki. Kezelését intenzív osztályon folytatták. Vizeletvizsgálat nagy mennyiségű porfirin-előanyag jelenlétét igazolta, ezért osztályunkra átvettük további kezelés céljából.

**Módszerek:** A betegnél intravénás hemarginát kezelés indult (Normosang 3 mg/ttkg/nap). A neurológiai tünetek miatt felmerült Guillain–Barré-szindróma lehetősége is: neurológiai konzílium lumbalpunkció elektrofiziológiai vizsgálatok és nyaki gerinc- és koponya-MR elvégzését javasolta.

**Eredmények:** Liquorban magasabb összfehérjesszint (492 mg/l, normálérték: 150–450 mg/l) mutatkozott normál sejtszám mellett, EMG és ENG vizsgálat során axonális neuropathia igazolódott. MR-vizsgálat kóros eltérést nem mutatott.

**Következtetések:** A lumbalpunkció és az elektrofiziológiai vizsgálatok eredményei mind porphyria akut shubjának, mind Guillain–Barré-szindrómának megfelelőhetnek. Autonóm neuropathia miatt kialakult labilis vérnyomás és tachycardia szintén mindkét kórképre jellemző lehet. Amennyiben a betegnél rövid idő alatt tetraplegia alakul ki, és a tünettől alapján mindkét kórkép felmerülhet, vizeletvizsgálat szükséges. A makroszkóposan vörös/bíbor színű vizelet gyanúra adhat okot, vizeletvizsgálat során a nagy mennyiségben ürülő porfirin-előanyagok és porfirinek akut prophyria diagnózisát jelentik, az így megkezdett adekvát kezelés életmentő lehet. Betegünknel a biokémiai vizsgálatok akut porphyria diagnózisát erősítették meg, tehát tüneteinek háttérében az akut porfíriás roham állt, ennek megfelelő kezelésben részesült.



33.

**A KIF21A GÉNEN AZONOSÍTOTT  
ÖSSZETETT HETEROZIGÓTA  
FUNKCIÓVESZTÉSE VARIÁNSOK SZEREPE  
A MAGZATI DEFORMITÁSOK HÁTTERÉBEN**

Illés A.<sup>1</sup>, Pikó H.<sup>2</sup>, Kósa J.<sup>2</sup>, Lukács V.<sup>3</sup>, Ferenczy M.<sup>4</sup>, Lakatos P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem, TKP21-EGA-MOLORKIV  
kutatócsoport*

<sup>2</sup>*Eötvös Loránd Kutatóhálózat Endokrin Molekuláris  
Patológiai Kutatócsoport, Semmelweis Egyetem,  
Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest*

<sup>3</sup>*Bajcsy-Zsilinszky Kórház és Rendelőintézet,  
Genetikai Laboratórium, Budapest*

<sup>4</sup>*Bajcsy-Zsilinszky Kórház és Rendelőintézet,  
Szülészeti-Nőgyógyászati Osztály, Budapest*

A KIF21A génről képződött fehérje a plusz végű kinesin motorfehérjék családjába tartozik. Az idegsejtek a kinesin és dynein mikrotubulusfüggő motorfehérjéket használják az alapvető sejtkomponensek axonális és dendritikus mikrotubulusok mentén történő szállítására. A KIF21A génben azonosított genetikai eltéréseket korábban már összefüggésbe hozták az extraokuláris izmok veleszületett fibrosisával (CFEOM). Leggyakoribb formája a CFEOM1, amely 230.000 emberből legalább egyet érint. Az eddigi kórképek autoszomális domináns öröklésmentet mutattak és ezzel összefüggésben monoallélikus kóroki eltéréseket azonosítottak az érintett páciensekben.

Az általunk vizsgált család kórtörténetében két korábbi, súlyos magzati deformitások miatt terminált terhesség és egy egészséges gyermek szerepel. Az előzetes citogenetikai vizsgálatok alapján nem volt egyértelműen azonosítható ok, amely magyarázta volna a magzatok súlyos fenotípusát. A kromoszomális microarray analízis (CMA) során a 12q12 régióban egy 4,1 Mbp-hiányt és a szekvenálás során a KIF21A génben egy nukleotidot érintő deléciót azonosítottunk heterozigóta formában. A családi szegregáció megerősítette a két variáns biállélikus szerepét, mivel az egészséges szülők hordozták azokat, míg az egészséges gyermekekben nem voltak azonosíthatóak.

A leírt c.2318delT variáns következtében eltolódik a leolvasási keret, így funkcióvesztéses mutáció alakul ki. Ezt kompenzálhatná a normál allél, azonban a 12q12 régióban bekövetkezett deléció miatt ez hiányzik. Eddigi tudásunk szerint ez az első olyan tanulmány, amely a KIF21A gént érintő teljes hiányt és egy nukleotidot érintő deléciót azonosított multiplex arthrogryposissal társuló súlyos foetalis akinesia hátterében. Továbbá az eddigi irodalmi adatok alapján az ismert autoszomális domináns öröklésmentetű kórképpel szemben az általunk vizsgált család a harmadik, ahol leírásra került a KIF21A génhez asszociált biállélikus, recesszív formában megnyilvánuló funkcióvesztéses fenotípus.

Eredményeink hangsúlyozzák a klasszikus citogenetika és a teljes exom szekvenálása mellett a kromo-

szomális microarray analízis szükségességét. Fontos lenne a jövőben a megjelenő genetikai eltéréseket a képződő fehérjék funkciójára gyakorolt hatásuk alapján vizsgálni, ezáltal tágitva a klasszikus mendeli domináns-recesszív elkülönítést.

34.

**HATÉKONY, ÚJ, INNOVATÍV HEMATOLÓGIAI  
GYÓGYSZEREK, BELGYÓGYÁSZATI  
MELLÉKHATÁSOK**

Illés Á.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar,  
Belgyógyászati Intézet, Hematológiai Tanszék*

Az utóbbi időben az onkohematológiai betegségek patobiológiájának, genetikájának és kialakulásuk mechanizmusának egyre szélesebb körű megismerése lehetővé tette, hogy a hagyományos kemoterápiás szerek mellett új, célzott terápiákat vezessünk be. Ezek nemcsak hatásmechanizmusukban, hatékonyságukban különböznek a kemoterápiás szerektől, hanem azoktól eltérő mellékhatásprofilal is bírnak.

Két ilyen gyógyszert szeretnék bemutatni: a bruton-tirozin-kináz gátló (BTKi) család első tagját, az ibrutinibet és a BCL-2 gátló venetoclaxot. Mindkét gyógyszer először összehasonlító multicentrikus tanulmányokban, majd később a valós klinikai életben is bizonyították hatékonyságukat, és megérdemelten az ibrutinib 2018-ban, a venetoclax 2021-ben az év gyógyszer lett hazánkban. A B-sejt receptor (BCR) jelátvitel gátlása valósul meg a BTK inhibitor ibrutinib esetén, melyet krónikus lymphocytás leukaemia, köpenysejtes, marginális zóna és diffúz nagy B-sejtes lymphoma, valamint Waldenström-macroglubulinaemia kezelésében alkalmazunk. Folyamatos, napi alkalmazása mellett a fenti betegségekben jelentősen javult a teljes válaszarány, a progressziómentes és a teljes túlélés. Az emelkedő fehérvérsejtszám – lymphocytosis – nem progresszió, hanem hatás és nem is mellékhatás. A betegek jelentős részénél idővel hypertona alakul ki, ezekkel a mellékhatásokkal, szövődeményekkel a betegek sürgősségi és/vagy belgyógyászati osztályokon jelentkezhetnek! Ez nem az ibrutinib felfüggesztését, hanem hatékony antitenzív kezelést tesz szükségessé. Mivel gyakoribb a ritmuszavar – amely leginkább pitvarfibrilláció, de hirtelen szívhalálról is számoltak be –, az ibrutinib elindítása előtt kardiológiai kivizsgálás javasolt. A ritmuszavar megfelelő kezelése mellett az ibrutinib dózisredukciója vagy felfüggesztése javasolt. Szintén off-target mellékhatás a thrombocytá funkciózavar, emiatt fokozott figyelem javasolt thrombocytá aggregáció-gátló és antikoaguláns kezelés esetén! Invazív beavatkozás/műtét előtt és után 3–7 napos ibrutinib kihagyás szükséges. Figyeljünk a gyógyszer interakcióira is.

A venetoclax helyreállítja/normalizálja az apoptózist azáltal, hogy elősegíti a proapoptotikus fehérjék jel módosulását. Ma kulcsszerepe van a krónikus lympho-

cytás leukaemia, az akut myeloid leukaemia, a myelodysplasiás neoplasia, a myeloma, a köpenysejtes lymphoma és Waldenström-macroglubulinaemia kezelésében. Rendkívüli hatékonysága gyors tumorsejthalált eredményez, melynek tumorlízis (TLS) szindróma lehet a következménye. Ennek megelőzése a döntő fontosságú, azaz a venetoclax lassú dóziseszkalációja (ramp-up), a TLS rizikóbecslése és megfelelő profilaxisa. Szerencsére ritkán látunk klinikai TLS-t, mely szükséges esetekben multidiszciplináris kezelést is igényelhet. Összefoglalva elmondhatjuk, hogy az ibrutinib és venetoclax forradalmasította az onkohematológiai betegek kezelését és gyógyulási esélyeit, de a mellékhatásokra figyelniük kell! Végül jó, ha a hematológus még mindig belgyógyász is!

### 35. GASZTROENTEROLÓGIAI FEKVŐBETEG-REGISZTERÜNK ADATAI

Inczei O.<sup>1</sup>, Lóczy T.<sup>1</sup>, Molnár T.<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, Belgyógyászati Klinika, Gasztroenterológia

Az osztályok működésének és a tudományos adatok feldolgozásának fontos eszköze az ellátási események részletes dokumentálásán alapuló regiszter.

**Módszerek:** 2023. máj. 1-től az osztályunkon észlelt minden fekvőbeteg ellátási eset adatait rögzítettük, nem csak a demográfiai adatok, az észlelés időtartama, de társbetegségek, felvételi indikációk, ellátási események és az elbocsátás adatait is elemeztük. A 2023. szept. 17-ig tartó időszakot dolgoztuk fel.

**Eredmények:** A vizsgált időszakban 1013 ellátási esetünk volt. A páciensek 51 %-a nő, 49%-a férfi. A betegek életkora 15 és 93 év közötti, az átlag életkor 65,3 év. Az ellátási események 41,4%-a volt sürgős ellátás. A beutalás helye szerint egyetemünk sürgősségi osztályáról a betegek 22,1%-át, szakrendelésről, 5%-át egyetemen belüli egyéb részlegekről átvétellel, 16,9%-át egyetemen kívüli beutalással látjuk el. A fő felvételi indikációcsoportok voltak: epeúti obstrukció cholangitis nélkül (14,6%), tápcsatornai vérzés (13,0%), tumoryanú (11,8%), okkult tápcsatornai vérzés (11,7%), cholangitis (9,4%), nyelés-, vagy gyomorürülési zavar (9,4%), biliaris pancreatitis (4,3%), aktív gyulladásos bélbetegség (IBD) (5,3%), refluxbetegség (4,0%), non-biliaris pancreatitis (2,9%) tumor utánkötetés (2,7%), IBD miatti kontrollvizsgálatok (2,3%), IBD gyanúja (1,8%), májelégtelenség (2%), illetve kisebb arányban cholecystitis, diverticulitis, rövidbél-szindróma, elektív varixellátás, ultrahangos szövettani mintavétel, icterus. Az epeúti elzáródásos esetek 97%-ában történt ERCP vizsgálat. Az aktívan/okkultán vérző betegek 57%-ában gasztroszkópiát végeztünk, 17%-ban volt szükség endoszkópos vérzéscsillapításra a felső tápcsatornában. A vérző betegek kolonoszkópos vizsgálatára 58%-ban került sor, 12 %-ban végeztünk vérzéscsillapítást. A felvett betegek 22,3%-a volt ismerten

cukorbeteg, 61,6%-a volt hypertonás. 8,9%-a gyulladásos bélbeteg. Véralvadásgátlást az okkult vagy aktív vérzés miatt kezelt betegek 25%-a alkalmazott felvétele előtt. Thrombocytaaggregáció-gátlást a vérző betegek 36%-a alkalmazott. Az okkult vagy aktív vérzés miatt észlelt betegeknek 33,2%-ban felső tápcsatornai, 24,7%-ban alsó tápcsatornai vérzést igazoltunk. Az átlagos ápolási nap 4 nap volt, az akut esetek szignifikánsan hosszabb ápolási időt töltöttek osztályunkon (3 vs. 5,5 nap).

**Összefoglalás:** A felállított regiszterrendszerünk segítségével stratégiai és minőségbiztosítási, valamint tudományos felhasználás támogatására is lehetőség adódik.

### 36. PAJZSMIRIGYFUNKCIÓS ELTÉRÉSEK: NAGYOBB CSONTTÖRÉSI RIZIKÓ

Iványi G.<sup>1</sup>, Valkusz Z.<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, Belgyógyászati Klinika

Hyper- és hypothyreosis betegségek szekunder osteoporosist eredményezhetnek. Hyperthyreosisban gyorsult csont turnover jellemző, azaz a reszorptív- és anabolikus folyamatok fokozódnak, elsősorban a csont corticalis részén. A csontfelszívódási- és a csontépítési paraméterek szintje is emelkedik. A betegség súlyosságától függően csökken a csont ásványianyag-sűrűsége, ez leginkább az alkar csontjaiban kifejezett. Hypothyreosisban a csontépítés-és a csontbontás folyamata is lassul (csökkent turnover), ez a trabecularis és a corticalis állományt is érinti. A csont denzitása növekszik vagy változatlan marad, de a minősége romlik, emiatt emelkedik a törési kockázat. Pajzsmirigybetegségekben kiegészítő diagnosztikus eljárásként javasolt a csontsűrűség vizsgálat (DEXA) és csontmarkerek ellenőrzése, különösen posztmenopauzás betegeknek. Kezelési stratégiában elsődleges a pajzsmirigybetegség terápiája, ugyanakkor egyidejűleg fennálló súlyos osteoporosist is kezelni kell. Fontos a betegek utánkötése, kezelt hyper-és hypothyreosisos betegeknek még több évig fokozott a csonttörési rizikó.

### 37. A MINIMED™ 780G INZULINPUMPA-RENDSZER HATÁSA AZ ANYAGCSERÉRE – EGY-CENTRUMOS PROSPEKTÍV OBSZERVÁCIÓS VIZSGÁLATUNK EREDMÉNYEI

Jávorfai T.<sup>1</sup>, Garam N.<sup>1</sup>, Kocsis G.<sup>1</sup>, Svébis M.<sup>1</sup>, Tóth B.<sup>1</sup>, Ferenci T.<sup>2</sup>, Eigner G.<sup>2</sup>, Barkai S.<sup>2</sup>, Kovács L.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

<sup>2</sup>Óbudai Egyetem

**Bevezetés és cél:** a MiniMed™ 780G inzulinpumpa-rendszer egy fejlett hibrid zárthurkú inzulinpumpa-rendszer, ami 2021. szeptember óta Magyarországon is el-

érhető az 1-es típusú cukorbetegség számára. Prospektív, beavatkozással nem járó tanulmányban vizsgáltuk, hogy HbA<sub>1c</sub> és szenzoros anyagcsere-paraméterek tekintetében mely betegek profitálnak legtöbbet a MiniMed™ 780G inzulinpumparendszer bevezetéséből.

**Módszerek:** 64 pácienszt vontunk be a vizsgálatba, közülük 33-an rendelkeznek legalább 6 havi követéses adatokkal. 8 pácienszt napi többszöri injekciós inzulinkezelésről, 25 pácienszt korábbi generációs szenzoros inzulinpumpáról állítottunk MiniMed™ 780G pumpakezelésre.

**Eredmény:** 6 hónap után a teljes betegcsoportot tekintve a HbA<sub>1c</sub> javult (átlag: 7,36% vs 6,78%), a vércukor céltartományban eltöltött idő (TIR) emelkedett (átlag: 62,9% vs 79,4%). A kiindulási TIR alapján (70%-os határt használva) végzett alcsoport-elemzésből megállapíthatjuk, hogy a MiniMed™ pumparendszer bevezetéséből azon betegek profitáltak legtöbbet, akiknél a terápiamódosítás előtt a vércukor céltartományban eltöltött idő nem érte el a 70%-ot. Ebben az alcsoportban a HbA<sub>1c</sub> szignifikánsan csökkent (átlag: 7,66% vs 6,86%), a céltartomány felett eltöltött idő mérséklődött (átlag: 38,71% vs 19%), a hypoglykaemia-ráta minimálisan emelkedett (átlag: 1,28% vs 1,32%). Abban az alcsoportban, ahol a TIR 70% felett volt a váltás előtt, hasonló tendenciájú, de kisebb mértékű változásokat észleltünk, melyek a szignifikanciát nem érték el, valószínűleg ezen alcsoport kisebb esetszáma miatt. Noha életminőség-adatokat nem vizsgáltunk, a páciensek mindkét alcsoportban jelentős életminőségbeli javulásról számoltak be.

**Következtetések:** adataink alapján a MiniMed™ 780G inzulin-pumparendszer bevezetésével a teljes betegpopulációt tekintve az anyagcsere-paraméterek szignifikánsan javultak. A terápiaváltoztatással – anyagcsere szempontból – azon betegek profitáltak legtöbbet, akiknél a korábbi terápiákkal – minden erőfeszítésünk ellenére – nem tudtuk a nemzetközi ajánlásokban megfogalmazott anyagcsere-célértékeket elérni.

### 38.

#### A HÁZIORVOSTAN SZAKORVOSKÉPZÉS JELENTŐSÉGE A BELGYÓGYÁSZATBAN

Kalabay L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem ÁOK, Belgyógyászati és Hematológiai Klinika, Családorvosi Tanszék*

**Bevezetés:** „A háziorvos kihelyezett belgyógyász” – szokta Magyar Imre professzor mondani. A betöltetlen és a tartós helyettesítésben ellátott háziorvosi praxisok száma évek óta folyamatosan növekszik. A háziorvosok 10%-a 70 éven felüli. A szakma megbecsülése számos körben alacsony. A háziorvosok munkája további új feladatokkal bővült.

**Módszerek:** A háziorvosi szakma iránt megnyilvánuló csökkenés okait 19 év oktatási tapasztalatainak számbavételével és kérdőíves felmérés útján elemeztük.

**Eredmények:** A háziorvostan rezidensek a belgyógyászati képzőhelyeken éppolyan munkakörben és erőbedobással dolgoznak, mint az egyéb területek szakorvosjelöltjei. 2022 augusztusától minden területen megváltozott a szakorvosképzés rendje. A háziorvostan képzési elemei számos kis szakmával bővültek, az ideitől a teljes rezidensi adminisztráció a RENEY elektronikus felületén történik, akárcsak a képzőhelyek akkreditációja. Ez a rezidensek és a szakma multidiszciplinaritásából adódóan a képzőhelyek nagy számából jelentős adminisztrációs munkát jelent. Az utánpótlás messze elmarad az előregedés és egyéb ok miatt történő pályaelhagyás támasztotta igényektől.

**Következtetések:** A háziorvosi praxisok számának további csökkenése prognosztizálható, de a körzetek átrendezése sem fog érdemben változtatni a háziorvosok csökkenő számán. A háziorvosi szakma iránti érdeklődés már a graduális képzés során fel kell kelteni. Kiemelt szerepe van továbbá az oktatópraxisokban a graduális és posztgraduális képzés további javításának, az életpályamodellnek, az egzisztenciális biztonságnak, a realisabb finanszírozásnak és a praxisközösségek jövőbeli megtartó erejének.

### 39.

#### HYPOTHALAMICUS DIABETES MELLITUS ÉS HYPERLIPIDAEMIA RITKA FORMÁJA

Kalabay M.<sup>1</sup>, Sármán B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Hematológiai Klinika, Endokrin és Anyagcsere Osztály*

A hypothalamicus diabetes mellitus a 2-es típusú cukorbetegség nagyon ritka formája, háttérben a hypothalamusban található, táplálékfelvételt szabályzó idegi körök sérülése áll. A cukoranyagcsere szabályozása mellett a hypothalamus részt vesz a lipidanyagcsereben is, az itt található neuronok képesek a szimpatikus idegrendszer aktiválásán keresztül a periférián található zsírszövetből lipideket mobilizálni. A 33 éves férfi beteget 2022 júliusában supra- és parasellaris, III. kamrába terjedő craniopharyngeoma miatt operálták. Felvételére posztoperatív kialakult diabetes insipidus és panhypopituitarismus miatt került sor. Mellékletként dyspnoes panaszok háttérben kétoldali masszív tüdőembólia igazolódott. Antikoagulálás és hormonszubsztitúció beállítás után otthonába bocsájtottuk. 4 hónappal később felvételére sürgősséggel került sor izomgyengeség és fájdalom, polyuria, nem acidotikus hyperglykaemia, és bal hemiparesis miatt. Felvételkor vérmintáiban extrém mértékű lipaemia miatt a legtöbb rutin laborparaméter meghatározhatatlan volt, de a trigliceridszint mérhető volt (55,8 mmol/l). A látott neurológiai eltérések negatív koponya-MR birtokában a hyperlipidaemia okozta hiperviszkozitás szindrómának feleltek meg. LMWH terápia mellett a trigliceridszint csökkent, a laborvizsgálatok végül kombinált hyperlipidaemiát igazoltak a megkezdett fibrátkezelést sztatinnal egészítettük ki. 12,2%-os hemoglobin A1C, nor-

mális tartományban levő C-peptid-szintet mértünk. GLP1 analógra váltottunk a beteg vércukorértékei jó tartományba kerültek. A szénhidrát- és zsírsanyagcsere-eltérések hátterében a koponya-MR által is megerősített hypothalamussérülés állhatott. A beteg rövid távú memóriazavarban is szenved. Az újonnan kialakult 2-es típusú diabetes mellitus és kombinált hyperlipidaemia hátterében a POMC-AgRP egyensúly felborulása állhat, mely a hyperphagián, fokozott hypothalamus-hypophysisis tengely aktivitáson, hypothalamicus energia szenzor dysreguláción, valamint a hypothalamus inzulinrezisztencián keresztül vezethetett a látott metabolikus kisikláshoz. Tapasztalatunk azt mutatja, hogy részleges hypothalamussérülésben a GLP1 analógok hatékony glykaemiás kontrollt biztosíthatnak, melyet a hypothalamicus GLP1-receptor anatómiai eloszlása magyaráz.

#### 40. A HAEMOPHAGOCYTOSIS JELLEMZŐINEK, DIAGNOSZTIKÁJÁNAK ÉS KEZELÉSI LEHETŐSÉGEINEK ÁTTEKINTÉSE EGY T-SEJT LYMPHOMÁS BETEG BEMUTATÁSA KAPCSÁN

Kárpáti K.<sup>1</sup>, Számel A.<sup>1</sup>, Földeák D.<sup>1</sup>, Modok S.<sup>1</sup>,  
Borbényi Z.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, Belgyógyászati Klinika,  
Hematológia Centrum

**Bevezetés/célkitűzés:** A haemophagocytosis, mely az immunrendszer túlzott aktivációja kapcsán vezet sejtpusztuláshoz, megfelelő kezelés mellett is agresszív, életet veszélyeztető kórkép. Kialakulása hátterében gyakran malignus betegség, immunhiányos állapot, illetve infekció állhat. Felnőttkorban általában malignus betegség talaján kialakuló szekunder formájával találkozunk.

**Betegek/módszerek:** Haemophagocytosis szindrómára abban az esetben kell gondolni, ha egy arra hajlamos betegnél láz, hepatosplenomegalia, többszervi elégtelenség jelentkezik. A diagnózis felállításában laboratóriumi vizsgálatok (legalább két sejtvonagra terjedő cytopenia, emelkedett triglicerid, ferritin, LDH, szolubilis interleukin-2 receptor szint, csökkent fibrinogén, májfunkciós és alvadási zavar) és immunológiai tesztek (csökkent NK-sejt aktivitás) segítenek. A haemophagocytosis alátámasztásához csontvelő-biopszia elvégzése nélkülözhetetlen. A kórkép igazolódása esetén a terápiát mielőbb el kell kezdeni, a kiváltó betegség kezelése mellett nagy dózisú szteroid és etoposid adására, illetve a citokinvihar csökkentése érdekében immunterápiára lehet szükség. Gyakran szükséges az együttesen előforduló fertőzések miatt antimikrobás szerek és immunglobulin adása.

**Eredmények:** Agresszív citotoxikus T-sejtes lymphoma miatt kezelt betegünk esetében, aki első vonalbeli kezelését követően relapszus miatt 3 ciklus Adcetris-ESHAP terápiában részesült, haemophagocytosisra utaló klinikai és laboratóriumi eltéréseket észleltünk. A csontvelőben igazolható volt a feltételezett kórkép. Kezdetben intravénás szteroid és immunglobulinkezelést adtunk, amit a nem megfelelő terápiás válasz miatt egy alkalommal nivolumabbal egészítettünk ki. Mivel ez sem bizonyult hatékonynak, következő lépésként etoposidot alkalmaztunk, melyre átmenetileg jelentősen javult a beteg állapota.

**Következtetés:** A haemophagocytosis életet veszélyeztető állapot, mely az alapvetően rossz prognózisú T-sejt lymphomás betegek életkilátásait tovább ronthatja. A korai diagnózis és a megfelelő kezelés kielégítheti a többszervi elégtelenség kialakulását, valamint javíthatja a betegek életkilátásait.

**41.  
CHOLESTATICUS ICTERUS KÉT IGAZOLT  
OKKAL – ESETISMERTETÉS**

Kis I.<sup>1</sup>, Birtalan K.<sup>1</sup>, Schuller J.<sup>1</sup>, Nagy Z.<sup>2</sup>, Tarpay Á.<sup>3</sup>,  
Taller A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Budapesti Uzsoki Utcai Kórház, II. Belgyógyászati  
Ostály

<sup>2</sup>Budapesti Uzsoki Utcai Kórház, Patológia

<sup>3</sup>Országos Onkológiai Intézet, EUH-ERCP Labor

**Bevezetés:** A choledocholithiasis okozta elzáródásos sárgaság nem különösebben nehéz diagnózis. A típusos klinikum, a típusos laboreltérések és hasi ultrahangleletet követően ERCP során a kövek eltávolíthatók. A köveltávolítás ellenére mélyülő icterus, különösen akkor, ha a beteg panaszmentessé vált, további kivizsgálást tesz szükségessé.

**Esetismertetés:** Érdemi anamnézissel nem rendelkező, 44 éves férfit étkezés után kezdődő, görcsös jobb hypochondriális fájdalom és icterus miatt vizsgálták Budapest egyik Sürgősségi Ambulanciáján. Laborban cholestasisra utaló eltérések, hasi ultrahangon apróköves epehólyag és jelzett intrahepaticus epeúttágulat igazolódott, területi illetékesség alapján osztályunkra utalták. ERCP során a choledochusból 2 db követ extraháltunk. A beavatkozást követően a beteg panaszmentessé vált, de az icterus mélyült, ursodeoxycholsav javaslattal otthonába bocsátottuk. Kéthetes kontrollon icterus továbbra sem csökkent, re-ERCP történt, de epeelfolyási zavart okozó eltérés nem igazolódott. Eltérés MR és endoszkópos ultrahangvizsgálat során sem látsozott. Autoimmun panel, tumormarkerek, hepatotrop vírusserológiai vizsgálatok negatív eredményt adtak,  $\alpha$ 1-proteáz-inhibitor és cöruoplazmin szintje normál tartományban volt. Haemochromatosisal járó leggyakoribb génmutációkat a beteg nem hordozza. Toxikus etiológiát illetően alkohol nem merült fel, gyógyszeres rendszeresen nem szedett. Sokadik ismételt auto- és heteroanamnézis felvétel során viszont egy több mint 60 összetevőt tartalmazó, növényi eredetű táplálékkiegészítő alkalmazására derült fény. A májból core biopszia történt. Szöveti vizsgálat intrahepaticus cholestasist és mérsékelt haemosiderosist igazolt, amely

megfelel toxikus májkárosodás szövettani képének. Három hónap múlva a sárgaság és a májenzim eltérések is rendeződtek.

**Következtetés:** Cholestaticus icterus hátterében ritkán akár több etiológiai tényező is állhat. A „gyógynövények” és táplálékkiegészítők, a „gyógyteák” és testépítők májkárosító hatásáról elfeledkezni nem szabad. Oki szerepüket tisztázni azért is nehéz, mert a betegek ezeket olyannyira veszélytelennek tartják, hogy rákérdezéskor sem jut eszükbe, hogy ilyesmit fogyasztanak. Amennyiben az ilyen készítmények használata kiderül, akár az időigényes és költséges vizsgálatok mellőzhetőek, vagy halaszthatóak.

## 42. GYÓGYÍTHATÓ LESZ AZ 1-ES TÍPUSÚ CUKORBETEGSÉG?

Kis J.<sup>1</sup>, Arapovicsné Kiss K.<sup>1</sup>, Dancs T.<sup>1</sup>, Tóth A.<sup>1</sup>, Schandl L.<sup>1</sup>, Winkler G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Észak-budai Szent János Centrumkórház,  
II. Belgyógyászat-Diabetológia

<sup>2</sup>Miskolci Egyetem Egészségtudományi Kar,  
Elméleti Egészségtudományi Intézet

**Háttér:** Az-1-es típusú cukorbetegséget (T1DM) az inzulintermelő  $\beta$ -sejtek autoimmun pusztulása jellemzi. Az inzulinhiány életre szóló inzulinkezelést, önellenzést és diétás, illetve életmódbeli megszorításokkal jár. A folyamat krónikus, az első immunológiai jelek akár évekkel korábban is megelőzhetik a manifeszt diabetes kialakulását. A  $\beta$ -sejtek pusztulását a közelmúltig irreverzibilis folyamatnak tartottuk, azonban már vannak olyan, T1DM prevencióját megcélzó próbálkozások, melyek elérték a klinikai vizsgálatok 3. fázisát, illetve a tengerentúlon már engedélyezték a klinikai alkalmazását.

**Célkitűzés:** A szerzők bemutatják a legfontosabb alapkutatókat, a jelenlegi legígéretesebb klinikai tanulmányokat, és a várhatóan közeljövőben Magyarországon is elérhető T1DM megelőzését, illetve progresszióját lassító eljárásokat. A nemzetközi kitekintés mellett saját, adatokkal is szolgálnak, melyet elsősorban a T1DM kialakulásával kapcsolatos immunológiai folyamatok terén végeztek, különös tekintettel az immunitás szabályozása és a T1DM felé vezető autoimmunitást kiváltó antigének terén.

**Eredmények és következtetés:** A T1DM hátterében álló autoimmun folyamat a rendelkezésünkre álló adatok alapján befolyásolható. Vannak már olyan eredmények, mely alapján az intervencióval járó klinikai haszon meghaladja a kockázat mértékét. Az alacsony kockázatú beavatkozások közül kiemelkednek az antigénspecifikus eljárások, melyek mellett a szisztémás, immunszuppresszióból származó mellékhatások valószínűsége lényegesen alacsonyabb.

## 43. AZ ENDOKRIN TERÁPIÁVAL KEZELT PREMENOPAUZÁLIS MELLRÁKOS BETEGEK OSZTEOLÓGIAI VIZSGÁLATA

Kollár R.<sup>1</sup>, Mészáros Sz.<sup>1</sup>, Leel-Össy T.<sup>1</sup>, Dank M.<sup>1</sup>, Horváth Cs.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati  
és Onkológiai Klinika

**Bevezetés:** Az emlőrák – a fejlett országokhoz hasonlóan – hazánkban a nők leggyakoribb rosszindulatú daganata. Bár a betegek száma a világ legtöbb országában nő, a halálozás a korszerű kezelésének köszönhetően csökkenő tendenciát mutat. Az endokrin terápiával kezelt emlőcarcinomás betegeknél azonban számolnunk kell a terápia hosszú távú hatásaival is, a szekunder osteoporosis kialakulásával. A kezelés hatására változik a csont mennyisége és minősége, ami hosszú távú klinikai kihívást jelent az emlő carcinomában kezelt betegekben.

**Beteganyag és módszerek:** Retrospektív vizsgálatunkba 71 emlőcarcinoma miatt kezelt premenopauzális nőt (átlag életkor: 48,2 $\pm$ 9,0 év, utánkövetési idő: 4,6 $\pm$ 3,8 év) vontunk be. A betegeket kezelés szerint 4 csoportba osztottuk, így csak aromatázgátlót (AI), AI-t és gonadotropin-releasing hormon agonistát (G) (GAI), tamoxifent (T) szedő és G mellett szekvenciális AI-val és T-vel (GAI-T) kezelt csoportokat alakítottunk ki. A vizsgált betegek kórtörténetében 10 esetben találtunk kistraumás csonttörést. A betegeknél Lunar Prodigy (WI, USA) oszteodenzitóméterrel csontsűrűség (BMD, bone mineral density, g/cm<sup>2</sup>) mérés történt az L1-4 ágyéki csigolyákon, a combnyakon és a teljes csípő régióban, továbbá a radius harmadolópontján. A csigolyák mikroszerkezetéről a konnektivitási denzitás (TBS, trabecularis bone score) meghatározásával, a csontok anyagi minőségéről a sarokcsont kvantitatív csonttömegmérésrel tájékozódunk. A FRAX értéket töréssel és törés nélkül is kiszámoltuk.

**Eredmények:** A betegek közel 40%-ánál találtunk kóros denzitásértékeket. A legkisebb BMD-t a GAI-T csoportban (1,046 $\pm$ 0,112 g/cm<sup>2</sup>), a legnagyobb BMD-t a GT csoportban (1,212 $\pm$ 0,210 g/cm<sup>2</sup>, p < 0,05) figyeltük meg. A terápiás csoportok TBS és a sarokcsont stiffness értékei nem különböztek. A törött és nem törött betegek összehasonlítása során a törött betegek esetében kisebb TBS-t (1,273 $\pm$ 0,3 vs 1,430 $\pm$ 0,9 g/cm<sup>2</sup>, p = 0,002) és nagyobb törési valószínűséget (FRAX szerint töréssel, MOP: 7,2 $\pm$ 4,5 vs 2,9 $\pm$ 3,7, p = 0,005 és FRAX szerint törés nélkül: MOP 3,5 vs 2,9 $\pm$ 3,7, p = 0,05) igazoltunk. A két csoport összehasonlítása során a BMD és a stiffness nem különbözött.

**Következtetés:** Eredményeink megerősítik, hogy emlőrák kezelése során az endokrin terápia miatti korai menopauza növeli a csonttritkulás és a csonttörés kockázatát. A kistraumás csonttörésen átesett betegeknél a törés nélkül is kiszámított nagyobb FRAX és az alacsonyabb TBS érték azt sugallja, hogy az ún. nonmass csonttömegcsökkentő szerepet játszanak a premenopau-

zás, emlőrák miatt hormonkezelt betegek fokozott törékenységében.

44.

#### **DIABETESES KÉZ, DIABETESES OSTEONEUROARTHROPATHIA ÉS AMYOTROPHIA DIABETICA ELŐFORDULÁSA UGYANAZON BETEGBEN – ESETTANULMÁNY**

Körei A.<sup>1</sup>, Vági O.<sup>1</sup>, Putz Z.<sup>1</sup>, Tordai D.<sup>1</sup>, Istenes I.<sup>1</sup>, Hajdú N.<sup>1</sup>, Békeffy M.<sup>1</sup>, Menyhárt A.<sup>1</sup>, Osgyán K.<sup>1</sup>, Horváth V.<sup>1</sup>, Kempler P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika*

A cukorbetegség krónikus szövődményei kapcsán ritkán gondolunk mozgásszervi manifesztációkra, holott azok igen gyakoriak és mozgáskorlátozottság, ill. krónikus fájdalom forrásai lehetnek.

75 éves betegünk esetében 26 éve állt fenn cukorbetegség. Klinikánkra első alkalommal két évvel ezelőtt fogyás és az alsó végtagok fokozódó gyengesége, a proximális végtagizmok hypertrophiája miatt, beutaló alapján malignus betegség kivizsgálása céljából került felvételre. A beteg súlyos szimmetrikus distalis szenzomotoros polyneuropathiája diabeteses amyotrophia fennállása mellett szót. Malignitás és autoimmun betegség az elvégzett vizsgálatok alapján kizárható volt. A diabeteses neuropathia oki terápiás (alfa-liponsav, benfotiamin) lehetőségeinek alkalmazása és gyógytorna mellett a beteg tünetei a következő 2 év során csökkentek, testsúlya gyarapodott, izomereje javult.

Egy évvel később betegünk a jobb hallux száraz gangraenája miatt jelentkezett. A röntgenfelvétel – osteoneuroarthropathiának megfelelően – a distalis phalanx kis osteolyticus lézióit, „kirágott” corticalisokat mutatott. Osteomyelitis nem állt fenn. Újabb egy év elteltével a beteg esetében a felső végtagi mozgásszervi panaszok álltak a klinikai kép előterében. Kézujjait nem tudta teljesen kinyújtani, flexiós deformitás alakult ki, az ujjak kézháti felszínén a bőr megvastagodott, viaszos tapintatúnak imponált. A metacarpophalangealis és interphalangealis ízületekben beszűkült extenziót találtunk a Prayer-jel és a „tabletop-jel” vizsgálata során. A kéz képalkotó vizsgálata enyhe degeneratív eltéréseket mutatott, érdemi kóros nem volt. Neuropathia vizsgálat a felső végtagokon a korábban kimutatott hypaesthesia progresszióját igazolta. Mindezek alapján a diabeteses cheiroarthropathia („diabeteses kéz”) diagnózisa felállítható volt. A kéz funkciójának megtartása céljából fizioterápiát és gyógytornát javasoltunk.

Betegünk esetében a hosszú diabetes tartam mellett közel optimális anyagcserehelyzet ellenére is kialakultak jelentős, a diabeteses neuropathiával összefüggő mozgásszervi szövődmények; az osteoneuroarthropathia, az amyotrophia diabetica és a diabeteses kéz szindróma. Diabeteses neuropathiában szenvedő betegekben különösképpen keresnünk kell ezeket a mani-

fesztációkat és mozgásszervi panaszokkal jelentkező cukorbetegségben is érdemes a neuropathia irányában vizsgálatokat végezni.

45.

#### **GYAKORI TÜNETEK RITKA OKAI: MYELOMA MULTIPLEX SZÖVŐDMÉNYEKÉNT KIALAKULT KRÓNIKUS HASMENÉS ÉS SZEKUNDER ADDISON-KÓR**

Kormányos E.<sup>1</sup>, Illés D.<sup>1</sup>, Kui B.<sup>1</sup>, Lemes K.<sup>1</sup>, Tajti M.<sup>1</sup>, Czakó L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Gasztroenterológiai Osztály, Belgyógyászati Klinika, Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ, Szeged*

**Bevezetés:** A krónikus hasmenés komoly feladat elé állítja a kezelést végző orvosokat. A kiváltó ok tisztázása túlmutat az általánosan elvégzendő vizsgálatokon és a gyakori kórképek kizárásán. A kórelőzményre, a tünetekre és azok időbeli alakulására komplexen kell tekintenünk ahhoz, hogy helyes diagnózishoz jussunk.

**Esetismertetés:** A 62 éves myeloma multiplex mi-att hematológián gondozott beteget 2 hónapja tartó hasmenés és hypotonia miatt vettük át a fertőző osztályról. Az infektológián székletéből toxintermelő *C. difficile* tenyésztett, amelyre céltoltan per os vancomycin terápiában részesült, székletszáma azonban érdemben nem változott. A paraziter etiológiát többszöri parazitológiai vizsgálattal zárták ki. Hasi UH-on lényeges eltérés nem látott. Kezelését cholestyraminnal, diosmectittel és fehérjéptáplással egészítették ki, hasmenése azonban nem szűnt. Parenterális folyadékpótlás mellett is tartósan alacsony vérnyomás értékeket mértek. A beteg átadását követően elvégzett gasztroszkópia során hiatus hernián kívül egyéb kóros eltérést nem észleltünk, *H. pylori* irányába vett biopszia negatív eredményt adott. Kolonoszkópia alkalmával makroszkópos eltérést nem láttunk, mikroszkópos colitis kizárására több régióból szövettintát vettünk. A későbbi szövettani eredmény amyloidosist igazolt. Kezdeti napi 20 székletszáma loperamid és budesonid adása mellett fokozatosan rendeződött, láza nem jelentkezett. A hasmenés megszűnésével azonban várakozásunk ellenére a beteg vérnyomása nem emelkedett, az ágyából sem tudott felkelni. A korábban hasmenés következményének tartott hypotensio háttérben súlyosan alacsony (<3 nmol/L) cortisol szint igazolódott, amely így az amyloidosis mellékvese-manifesztációjának, szekunder Addison-kórnak bizonyult. Egyszeri 100 mg hidrokortizon hatására a beteg vérnyomása rendeződött. A TSH, FSH, LH normál szintje kizárta a hypophysis érintettségét. Az ACTH alacsony szintjét a megelőző szteroid kezelés magyarázta. Tenziója normál értéken stabilizálódott, így otthonába tudtuk bocsájtani.

**Megbeszélés:** Krónikus hasmenés háttérben nem biztos, hogy mindig gasztroenterológiai kórkép húzódik. Az egyidejű hasmenés és alacsony vérnyomás pedig nem feltétlenül áll ok-okozati összefüggésben. Bár a hasmenéssel járó folyadékvesztés a vérnyomás csök-

kenését idézi elő, a perzisztáló hypotensio felhívhatja a figyelmet más, ritkább etiológiára is.

#### 46. NERVUS OPTICUS KOMPRESSZIÓVAL JÁRÓ ENDOKRIN ORBITOPATHIÁT „UTÁNZÓ” VASCULITIS – ESETISMERTETÉS

Köröskényi L.<sup>1</sup>, Nagy B. E.<sup>2</sup>, Aradi Z.<sup>3</sup>, Szántó A.<sup>3</sup>, Bedekovics J.<sup>4</sup>, Tóth L.<sup>4</sup>, Steiber Z.<sup>5</sup>, Nagy V. E.<sup>1</sup>, Erdei A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Debreceni Egyetem, Belgyógyászati Klinika, Endokrinológia Tanszék

<sup>2</sup>Debreceni Egyetem, Orvosi Képzőképző Klinika, Radiológia

<sup>3</sup>Debreceni Egyetem, Belgyógyászati Klinika, Immunológia Tanszék

<sup>4</sup>Debreceni Egyetem, Patológia Intézet

<sup>5</sup>Debreceni Egyetem, Szemészeti Klinika

**Bevezetés:** Az endokrin orbitopathia autoimmun kór-kép, súlyos formája a nervus opticus kompressziója révén látásvesztést okozhat. A Wegener-granulomatosis a kis és közepes átmérőjű erek granulomaképződéssel járó nekrotizáló gyulladása. Gyakran okoz purpurát, bőrfekélyt, felső légúti tüneteket. Az orbita érintettsége irodalmi adatok alapján 15–60% között van.

**Esetismertetés:** A 27 éves férfibeteg távolabbi kórelőzményében nagyobb megbetegedés nem szerepelt. Panaszai 2021 novemberében kezdődtek hallásromlással, emiatt számos alkalommal vizsgálták fül-orr-gégészeti rendeléseken; krónikus sinusitist és otitist véleményeztek, hallókészülék viselését javasolták, FESS műtétet végeztek. 2023 februárjában a sürgősségi ambulancián jelentkezett akut látásromlás miatt. Szemészeti vizsgálattal exophthalmust, a jobb szemnél csak fénylátást észleltek. Fentiek alapján súlyos, nervus opticus kompresszióval járó endokrin orbitopathiára volt gyanú, belgyógyászati endokrin részlegre irányították. Felvétele napján készült orbita-CT is endokrin orbitopathia mellett szólt. A laborvizsgálatok TRAK pozitivitást igazoltak, a pajzsmirigy hormonszintek normál tartományban voltak. A látásvesztélyeztető endokrin orbitopathia kezelési protokolljának megfelelően nagy dózisú parenterális kortikoszteroidkezelést kezdtünk, mely mellett szemészeti státuszában kifejezett javulást észleltünk. Időközben orbita-MR készült, a radiológiai kép alapján lymphoma lehetőségét vetették fel. A jobb retrobulbaris területről szövettani mintavétel történt, ez a lymphomát kizárt, a patológus vasculitis irányú kivizsgálást javasolt. ANCA pozitívítás igazolódott, mely központi idegrendszeri vasculitis gyanúját vetette fel. Vizsgálataink során tüdő- és veseérintettség nem mutatkozott. A beteg kezelése az immunológiai részlegen folytatódott, ahol további vizsgálatok során dura-, orbita-, orr-melléküreg, középfül-, központi idegrendszeri érintettség igazolódott, ez alapján a kór-kép Wegener-granulomatosis szisztémás típusának felelt meg, rituximab induk-

ciós kezelést indítottak. A kezelést követően a beteg látása és hallása is javulást mutatott.

**Következtetés:** Szisztémás betegségnél a különböző társszaktáknak nagy szerepe van a betegség gyanújának felvetésében. Azokban az esetekben, amikor a betegség progressziója súlyos állapotokat eredményezhet, mint esetünkben a látásvesztés, fontos a pontos diagnózis mihamarabbi felállítása és a kezelés elindítása.

#### 47. GENETIKAI JELMAGYARÁZAT – MIT ÉS MIRE HASZNÁLHATUNK 2024-BEN?

Kósa J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

A genetika elmúlt két évtizedben történt drámai fejlődésének köszönhetően a betegségek diagnosztizálása, a terápiás döntések meghozatala és a válaszok monitorozása alapjaiban változott meg. A napi klinikai gyakorlatban mind gyakrabban találkozunk genetikai kérdésekkel és válaszokkal, így minimum egy alapszintű jártasság a genetika világában és nyelvezetében egyre inkább elengedhetetlen. Ebben az összefoglaló előadásban két célt tűznénk ki magunk elé: az egyikben áttekintünk és e tekintetben közös nevezőre hoznánk magunkat a különböző szakmai anyagokból ránk zúduló genetikai tárgyú rövidítések dzsungelében, másrészt röviden szeretnénk áttekinteni azt is, hogy a gyakorló belgyógyász kollégák számára milyen genetikai eljárások érhetőek fel, azokat a napi klinikumban hogyan tudjuk optimálisan felhasználni.

#### 48. A DIABETESHEZ KAPCSOLT AUTOANTITEST ÉS A C-PEPTID MEGHATÁROZÁS JELENTŐSÉGE FELNŐTTKORBAN, KETÓZISSAL INDULÓ CUKORBETEGSÉGBEN: PROSPEKTÍV VIZSGÁLAT

Kovács A.<sup>1</sup>, Hosszúfalusi N.<sup>1</sup>, Lukács K.<sup>1</sup>, Sipter E.<sup>1</sup>, Teutsch B.<sup>2</sup>, Veres D.<sup>3</sup>, Hegyi P.<sup>2</sup>, Pánczél P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Hematológiai Klinika

<sup>2</sup>Semmelweis Egyetem, Transzlációs Medicina Központ

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Biofizikai és Sugárbiológiai Intézet

**Bevezetés:** A WHO 2019-es diabetes klasszifikációjában új, önálló kategóriaként szerepel a hibrid diabetes, mely két klinikai entitást foglal magába; LADA (lassan kialakuló autoimmun eredetű diabetes) és ketózisra hajlamos 2-es típusú cukorbetegség (KPT2D). A KPT2D-re jellemző a diagnóziskor fennálló provokálatlan ketózis, valamint a diabeteshez kapcsolt autoantitestek hiánya. Az inzulintermelés a betegek egy részében hiányzik, jelentős hányadukban azonban megtartott. Utóbbi

betegcsoport jellemzően a nem-kaukázusi rasszokhoz tartozik. Bár a kezdeti inzulinkezelés minden esetben indokolt, a betegek egy jelentős része hosszú távon nem igényel napi többszöri inzulinadást.

**Célkitűzés:** Klinikánkon 2001 és 2008 között újonnan diagnosztizált, ketózással kezdődő cukorbetegség autoantitest és C-peptid alapú klasszifikációja, valamint a KPT2D hazai előfordulásának és tüneteinek felmérése. Módszerek: A diabeteses ketoacidózis/ketózis fennállása, a diabeteshez kapcsolt autoantitestek jelenléte, valamint a C-peptid szint alapján betegeinket 1-es típusú (T1D), 2-es típusú, LADA, valamint KPT2D típusba soroltuk. A KPT2D betegeknek a diabetes indulásakor ketózisa volt, autoantitest-negativitás és megtartott inzulintermelés (az éhomi C-peptid a referencia tartományban) mellett. Összehasonlítottuk az egyes típusok klinikai jellemzőit, genetikai hátterét és hosszú távú lefolyását.

**Eredmények:** 181 új cukorbetegségből 22 esetben állapítottunk meg KPT2D-t. Ezek a betegek idősebbek voltak (54,9±2,6 vs. 34,8±12,6 év;  $p = 0,000$ ), és elhízás jellemezte őket a T1D csoporthoz képest (BMI: 31,5±5,6 vs. 22,5±3,7 kg/m<sup>2</sup>;  $p = 0,000$ ). Az 1-es típusú diabetesre rizikót jelentő II. HLA allél gyakoriság alacsonyabb volt a KPT2D csoportban a T1D csoporttal összehasonlítva (13,3% vs. 70,5%;  $p < 0,005$ ). A KPT2D betegek egy részének évtizedekkel később is megtartott inzulintermelése volt.

**Következtetés:** A ketózisra hajlamos 2-es típusú cukorbetegség a kaukázusi népességben is előfordul. A klinikai jellemzők alapján felmerülő diagnózist autoantitest és C-peptid vizsgálattal szükséges alátámasztani. Negatív autoantitest panel és megtartott inzulintermelés esetén az intenzív inzulinkezeléssel szemben – a diagnóziskor fennálló ketózis ellenére – hosszú távon a 2-es típusú diabetes nem-inzulin természetű terápiás lehetőségei is alkalmazhatóak.

49.

#### **WILSON-KÓROS BETEGEK KEZELÉSE SORÁN TAPASZTALT TERÁPIÁS NEHÉZSÉGEK EGY NEPHROSIS SZINDRÓMÁS ESET KAPCSÁN**

Krolopp A.<sup>1</sup>, Németh D.<sup>2</sup>, Tislér A.<sup>2</sup>, Ledó N.<sup>2</sup>, Kardos M.<sup>4</sup>, Dezsőfi-Gottl A.<sup>3</sup>, Szalay F.<sup>2</sup>, Folhoffer A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Családorvosi Tanszék

<sup>2</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika Bókay utcai részleg

<sup>4</sup>Semmelweis Egyetem, Patológiai, Igazságügyi és Biztosítási Orvostani Intézet

**Bevezetés:** A Wilson-kór kezelés nélkül halálos kimenetelű autoszomális recesszív módon öröklődő genetikai betegség, amelyet az ATP7B gén mutációja következtében toxikus mértékben felhalmozott réz okoz.

Szerteágazó hepatológiai és neuropszichiátriai tünetek képében jelentkeznek. Az elsődlegesen javasolt D-penicillaminon (DPA) kívül több másodvonalban alkalmazható gyógyszer áll rendelkezésre, így a trientine, illetve a cink-acetát. A klinikai gyakorlatban nehézséget okoz a gyakran nem megfelelő compliance, a megfelelő gyógyszer dózis elérése és a kezelés okozta mellékhatások megjelenése. Ez utóbbit szemléltetjük egy fiatal Wilson-kór miatt gondozott nőbeteg esetének bemutatásával.

A beteg 17 éves korában lezajlott EBV infekció, majd ezt követő kontroll laborvizsgálatok során észlelt magasabb májfunkciós értékek miatt került hepatológiai gondozásba. A hasi UH enyhe fokú diffúz májlaesiót mutatott. Cöruoplazmin értéke alacsonyabb (0,12 g/L) volt, később elvégzett DPA terheléses teszt pozitív lett, a H1069Q génmutáció heterozigóta formában igazolódott. Szemészeti eltérés, Kayser-Fleischer gyűrű nem volt. A fentiek alapján a nemzetközi Lipcsei pontrendszer szerint Wilson-kórt állapítottunk meg. A DPA engedély megérkezéséig cinkkezelésben részesült, majd DPA terápiát kezdtünk, amire jól reagált, azonban testszerte nagyvérköri oedemát, a laborvizsgálatok alapján napi 8–10 g-ot elérő proteinuriát, hyperlipidaemiát, mérsékelten emelkedett GGT-t észleltünk, normál kreatinin és karbamidértékekkel, illetve szubklinikus hypothyreosisal. Az elvégzett immunserológiai vizsgálatok (ANA, aPLA2R antitestek, C3, C4, kappa, lambda) alapján leginkább „minimal change” betegség, illetve FSGS jött szóba, valamint felmerült az alkalmazott DPA terápia esetleges szerepe az eltérés hátterében. Ez utóbbi mellett szólt, hogy a gyógyszer elhagyása után a proteinuria spontán javult. A Wilson-kórral ritkán társuló Fanconi szindróma, tubulopathia nem igazolódott. A nephrosis szindróma hátterének tisztázására vesebiopsziát végeztünk, a szövettani és immunfluoreszcens vizsgálatok membranosis nephropathiára utaló morfológiai jeleket mutattak, amely az irodalmi adatok alapján a penicillamin kóroki szerepét erősítette.

**Megbeszélés:** a DPA kezelés mellékhatásaként leírt nephrosis szindróma mellett a gyógyszer szerepet játszhatott a hypothyreosis kialakulásában is. A beteg jelenleg cink-acetát, L-Thyroxin pótlás és rosuvastatin mellett hepatológiai és nefrológiai szempontból is jól van.



## 50. TRANZÍCIÓ ÉS A FELNŐTT GONDOZÁS FONTOSSÁGÁNAK SZEREPE CONGENITALIS ADRENALIS HYPERPLASIAVAL ÉLŐ BETEGEK ELLÁTÁSÁBAN

Kurucz P.<sup>1</sup>, Darvas M.<sup>2</sup>, Luczay A.<sup>3</sup>, Halász Z.<sup>3</sup>,  
Sallai Á.<sup>3</sup>, Sólyom J.<sup>3</sup>, Muzsnai Á.<sup>4</sup>, Kozári A.<sup>5</sup>,  
Laki A.<sup>1</sup>, Jakab Z.<sup>1</sup>, Butz H.<sup>6</sup>, Patócs A.<sup>6</sup>, Szücs N.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai  
Klinika

<sup>2</sup>Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi  
Kar

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika

<sup>4</sup>Szent János Kórház, Gyermekgyógyászat

<sup>5</sup>Pécsi Tudományegyetem, Gyermekgyógyászati  
Klinika

<sup>6</sup>Országos Onkológiai Intézet

**Bevezetés:** A congenitalis adrenalis hyperplasia (CAH) egy autoszomális recesszív módon öröklődő betegség, mely a mellékvese szteroidszintézisének zavarát eredményezi. A betegség élethosszig tartó glükokortikoid- és egyes esetekben mineralokortikoidpótlást igényel, a kezelés célja a glükokortikoidszint helyreállítása és az adrenális androgénszintek normalizálása.

**Célkitűzés:** Vizsgálatunk a CAH-os betegek tranzíciós periódusára, az ezzel kapcsolatos terápiamódosításokra és új aspektusok megjelenésére fektet hangsúlyt. A tranzíció során fontos szerepet kap a hosszú távú glükokortikoidpótlás mellékhatásainak minimalizálása, adrenális eredetű hyperandrogenismus csökkentése, fertilitás megőrzése, terhesség esetén megfelelő hormonális kontroll biztosítása, az életminőség optimalizálása.

**Módszer:** A fent leírtak bemutatására 51 beteg anyagát dolgoztuk fel a Klinikánkon gondozott 21-hidroxiláz defektusban szenvedő CAH-os betegek közül.

**Eredmények:** A betegek közül 59% klasszikus sóvesztő, 25% egyszerű virilizáló, 16% nem klasszikus CAH formában szenvedett. A tranzíciós periódus 17.-21. életévük között történt meg. Felnőtt ellátásba átkerülés után 35 betegnek ismertük pontosan a gyermekkori gyógyszeradagjait. A 35 betegből a gondozás során a hidrokortizon dózisa 26%-ban nőtt, 40%-ban csökkent, 34%-ban nem történt változtatás. Dexamethason tranzíció után a betegek 43%-ánál került bevezetésre, 3%-ban a meglévő dózis emelése, 17%-ban a szedett adag csökkentése történt, a betegek 37%-a nem szedett a tranzíciós periódus előtt és után sem dexamethasont. Fludrokortizon dózisának növelése 26%-ban, csökkentése 11%-ban következett be, a betegek 29%-ánál változatlan maradt, 34%-ánál nem került bevezetésre. Nők közül 85%-nak volt szabályos menstruációs ciklusa, 9%-nak rendszertelen volt a ciklusa, 6%-uk pedig már elérte a menopauza időszakát. Férfi betegeink közül 11 betegnél igazolódott TART ultrahangvizsgálatok során. Férfi betegek 53%-a élt spermato-

gam vizsgálat lehetőségével, melyek fele csökkent nemzőképességet igazolt. A gondozott betegek közül tizenkettőnek született gyermeke.

**Következtetés:** Összegzésül kijelenthetjük, hogy a congenitalis adrenalis hyperplasiával élő betegek biztonságos tranzíciója multidiszciplináris team szoros együttműködését igényli, melynek része gyermekgyógyász, felnőtt endokrinológus, urológus, nőgyógyász és pszichológus.

## 51. KRÓNIKUS HYPOKALAEMIA KIVIZSGÁLÁSA ÉS ELLÁTÁSA – ESETBEMUTATÁSOK

Ledó N.<sup>1</sup>, Németh T.<sup>1</sup>, Szücs N.<sup>1</sup>, Tóth M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai  
Klinika

**Bevezetés:** A krónikus hypokalaemia kivizsgálására és kezelésére kevesebb figyelem jut az akut esetekhez képest, annak ellenére, hogy fokozza a mortalitást.

**Módszerek:** Három, krónikus hypokalaemiában szenvedő páciens esetén keresztül mutatjuk be a hypokalaemia kivizsgálásának és kezelésének néhány aspektusát.

**Esetbemutatók:** Egy 34 éves nőt 3 éve ismert hypokalaemia (2-3 mmol/L) miatt vizsgáltunk. Vércélagazulás során hyperchloraemiás metabolikus acidózis volt látható, mely alapján 1-es típusú renális tubuláris acidózis (RTA) merült fel. A RTA hátterében Sjögren-szindróma volt azonosítható a szubjektív panaszok, az anti-SSA antitest-pozitivitás és a Schirmer-teszt eredménye alapján. Per os metilprednizolon és bázisterápiaként azathioprin indult, szupplementációját kálium-citráttal és nátrium-bikarbonáttal egészítettük ki. Jelenleg azathioprin monoterápia és káliumpótlás mellett panaszmentes.

Egy 38 éves nőnél először 30 éves korában észleltek rutinlabor során 1,9 mmol/L káliumszintet, azonban minimális kálium-klorid pótlás elindítása után kontroll évekig nem történt. Későbbi laborban alacsony magnéziumszint is igazolható volt. Gitelman-szindróma gyanúja miatt vércélagazulást végeztünk, melyen hypochloraemiás metabolikus alkalózis volt látható, mely a feltételezett diagnózist támogatta. A kálium-klorid- és a magnéziumpótlás emelése mellett nátrium-klorid-pótlás is indult, mely mellett értékei és tünetei javultak. Genetikai vizsgálata folyamatban van.

Egy 49 éves férfi kivizsgálását kérték két éve fennálló hypokalaemia (2-3 mmol/L) miatt. Metabolikus acidózis mellett proximális tubuluskárosodásra utaló eltéréseket láttunk: az alacsony foszfát- (0,47 mmol/L) és húgysavérték (124 µmol/L), valamint az emelkedett „nem albumin” típusú fehérjevizelés Fanconi-szindrómára utalt. A kivizsgálás során szekunder okot a betegség hátterében nem sikerült azonosítani, genetikai konzultáció történt. A Fanconi-szindróma hyperaldosteronizmussal és renális diabetes insipidussal is társult.

Kezelését kálium-citráttal, nátrium-bikarbonáttal, spironolaktonnal, calcitriollal és foszfátpótlással kiegészítve értékei és panaszai javultak.

**Következtetés:** A krónikus hypokalaemia kivizsgálása és kezelése az életminőség javítása, valamint a szövődmények megelőzése érdekében elengedhetetlen. A kivizsgálás fontos része a vérgázanalízis, mely segít a pontos ok felderítésében, így a megfelelő kezelés kiválasztásában.

## 52.

### RITKÁBB OKOK TÁRSULÁSA A TETÁNIA SZINDRÓMA HÁTTÉRÉBEN

Leel-Össy T.<sup>1</sup>, Mészáros S.<sup>1</sup>, Hosszú É.<sup>2</sup>, Lontai L.<sup>1</sup>, Horváth C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika*

<sup>2</sup>*Semmelweis Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika, Tűzoltó utcai részleg*

Előadásunkban egy 29 éves nő esetét ismertetjük, aki fokozódó gyengeség, kétoldali talpi fájdalom, időszakos hasmenés, illetve tetánias tünetek miatt került felvételre Klinikánkra. Laborvizsgálatában súlyos hypocalcaemia és hypomagnesaemia mutatkozott. Anamnézise szerint ezek az az ioneltérések már három évvel korábbi hospitalizációja során is megjelentek, ekkor Torsade de Pointes kamrai tachycardia miatt beültethető kardioverter defibrillátor (ICD) implantatio történt, a malignus ritmuszavar háttérében szérumkáliumszint-eltérést véleményeztek. Betegünk elektroliteltéréseit intravénás kalcium- és magnéziuminfúziókkal korrigáltuk, ezzel párhuzamosan a tetaniform tünetek megszűntek. A hypocalcaemia mellett a parathormon szérumszintjét a normálzóna alsó tartományában találtuk, ami csak kis mértékben nőtt a magnéziumszint korrekciója mellett, azonban a hypocalcaemia és – a későbbiekben bizonyított – D-vitamin-hiány mellett sem emelkedett jelentősebben. Mindez hypoparathyreosis gyanúját keltette, ezirányú vizsgálatai még folytatódnak. A laboratóriumi leletek a fentiek mellett gravis macrocytaer anaemiát is mutattak, emiatt két alkalommal is hemoszupportációra is szorult. Az eltérés háttérében kifejezett folsavhiányt igazoltunk, normális B<sub>12</sub>-vitamin- és vasszint mellett. A transzfúziók, folsavpótlás és a consumptio elkerülése végett alkalmazott parenterális B<sub>12</sub> és *per os* vaspótlás mellett vérképe stabilizálódott. Elvégzett vizsgálataink malabsorptio gondolatát keltették, amit hypalbuminaemia is támogatott. Korábban más intézetben történt vizsgálatok coeliakia irányában negatív eredményt adtak, azonban ezek gluténmentes étrend mellett történtek. Emiatt diétáját felüggesztettük, és a teljes vegyes étrend mellett megismételtük a coeliakia antitest vizsgálatait, de továbbra is negatív eredményeket kaptunk. Végül duodenoszkópiára került sor, és ebben atrophias duodenum nyálkahártya látszott, a szövettani lelet pedig Marsh 2-3a stádiumú boholyatrophiaival járó coeliakiát igazolt. Ösz-

szességében a súlyos elektrolitzavar, a folsavhiányra visszavezethető macrocytaer anaemia háttérében eddig coeliakia okozta malabsorptiót tudtunk igazolni.

## 53.

### ENDOSZKÓPIA IDŐS ÉLETKORBAN

Lemes K.<sup>1</sup>, Kiss T.<sup>1</sup>, Inczei O.<sup>1</sup>, Molnár T.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ*

**Bevezetés:** A téma fontosságára napjaink előregedő társadalma hívja fel a figyelmet. Vizsgálatunk során 2023. 05. 01–09. 17. között Gasztroenterológiai osztályos felvételre került 50 év feletti betegeink adatait dolgoztuk fel.

**Eredmények:** Az 1517 betegből 827-en tartoznak 50 év feletti korcsoportba (58%-ban 50–74 éves, 42%-ban 75 év feletti korosztály). Aktív Gasztroenterológiai osztályunkra elsődlegesen az általános állapotuk miatt kivizsgálásra alkalmas betegek kerülnek felvételre. Gasztroszkópia nagyobb arányban történt az 50–74 év közöttiekben, mint a 75 év feletiekben (6% vs. 31%), míg a kolonoszkópia (29,6% vs. 34%), vagy ERCP (27,9% vs. 33%) esetében nem észleltünk beteganyagunkban hasonló különbséget. A betegek 13,9% vs. 15,5%-a esett át tápcsatornai aktív vérzés miatt endoszkópián; valamivel magasabb arányban viszont nem került sor endoszkópos vizsgálatra (15,6% vs. 18,5%). A beavatkozás elmaradásából adódó késői szövődményt nem találtunk az után követes során. Aktív vérzés csillapításra a fiatalabb csoport 64 betegéből összesen 7 esetben, az idősebb korosztály 54 betegéből 10 esetben került sor. Az osztályos ellátás alatt észlelt mortalitási szövődmény minimális volt életkortól függetlenül. Transzfúzió tekintetében számottevő különbség nem észlelhető (10,6% vs. 12%) a két korcsoport között.

**Összefoglalás/Következtetés:** Külföldi vizsgálatok rámutattak, hogy az idősebb életkorban elvégzett endoszkópia elvégzése után a szövődmények növekedésére számíthatunk. A megfelelő indikációra alapozott beavatkozások esetén minimalizálhatjuk ezek előfordulását. A társbetegségek ismerete, a beavatkozás elvégzéséből- elmaradásából várható haszon-kockázat és további terápiás konzekvencia mérlegelése alapján eldönthető, hogy kinél végezzünk tápcsatornai endoszkópiát. Így a várható szövődmények lehetősége is csökkenthető, ahogyan ezt az aktív gasztroenterológiai osztályos adataink is mutatják.

54.

### EGY RITKA HYPOTHALAMO-HYPOPHYSEALIS TÉRFOGLALÁS ESETE

Lengyel B.<sup>1</sup>, Szücs N.<sup>1</sup>, Gajdócsi R.<sup>3</sup>, Várallyay P.<sup>2</sup>, Kreiss Á.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika*

<sup>2</sup>*Országos Mentális, Ideggyógyászati és Idegsebészeti Intézet*

<sup>3</sup>*Országos Korányi Pulmonológiai Intézet, IV. osztály*

A 41 éves nőbeteg anamnéziséből kiemelendő: pulmonológiai gondozás sarcoidosis miatt, pulmonális embolia miatt antikoaguláció, amely kapcsán szekunder pulmonális hypertoniát írtak le. 2022 márciusában fejfájás, menstruációs zavar háttérében emelkedett prolaktin-(PRL) szint, valamint hypophysis macroadenoma került leírásra, emiatt dopamin agonista kezelést vezettek be. 2022 áprilisában nagy fokú gyengeség, hypotonia, polyuria-polydipsia miatt került felvételre az Országos Korányi Pulmonológiai Intézet Intenzív Osztályára, ekkor kérték endokrin konzíliumát, azóta áll Klinikánk endokrin gondozása alatt. Centralis hypadreniát igazoltunk, hidrokortizonkezelést vezettünk be, diabetes insipidusát nasalis desmopressinnel kezeltük. Centralis hypothyreosis nem volt igazolható, a bromocriptinkezelésre PRL szintje normalizálódott. A terápia mellett panaszai megszűntek. Egy hónappal később a pulmonológiai kontroll során újból fejfájásról és visszatérő lázas állapotról panaszokodott. Bronchoszkópia történt, mely a pulmonalis sarcoidosis recidíváját igazolta, ezért nagy dóziszú metylprednisolon kezelését újraindították. A szeptemberben végzett kontroll MR-vizsgálaton a hypophysis térfoglalás mérete ugyan csökkent, de a kép nem utalt típusos adenomára; felvetették granulomatosus gyulladás lehetőségét. A hosszmetzeti kép, valamint a beteg panaszai, tünetei, laborvizsgálatai és MR-képe alapján a hypothalamus-hypophysisre lokalizált neurosarcoidosist véleményeztünk, és a megkezdett metylprednisolon kezelését pulmonológussal egyetértésben folytattuk.

A sarcoidosis ismeretlen etiológiájú, el nem sajtosódó granulomákkal járó betegség, amely bármely szervet érinthet, leggyakrabban a nyirokcsomókban és a tüdőben manifesztálódik. A neurosarcoidosis megközelítőleg az esetek 14–50%-ában igazolható kórbonczani vizsgálat során, de csupán a betegek 5–13%-ában jelentkezik klinikai tünetekkel. A hypophysis-hypothalamust érintő laesiók ritkák, ellátásuk menetére ez idáig nem születtek standardizált ajánlások. Hypopituitarismust és diabetes insipidust okozhatnak opticus neuropathia mellett. A hypothalamus-hypophysist érintő betegség esetében a legfontosabb terápiás cél a hormondeficit pótlása és a visus megőrzése.

Sarcoidosissal kezelt beteg esetén, amennyiben felmerül hypothalamus-hypophysis tengely diszfunkciója, fel kell vetni a neurosarcoidosis lehetőségét és minél hamarabb megkezdni az ez irányú kivizsgálást és kezelést.

55.

### SÚLYOS HYPOTHYREOSIS VAGY MÉGSEM? TSH ÁLARC MÖGÖTT – A MAKRO-TSH JELENTŐSÉGE A (SZUBKLINIKUS) HYPOTHYREOSIS ELLÁTÁSÁBAN

Lichtblau L.<sup>1</sup>, Toldy E.<sup>2</sup>, Taller A.<sup>1</sup>, Angyal M.<sup>1</sup>, Birtalan K.<sup>1</sup>, Takács E.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*II. Belgyógyászati Osztály, Budapesti Uzsoki Utcai Kórház*

<sup>2</sup>*Klinikai Kémiai és Immunanalitikai Laboratórium, Synlab Hungary Kft., Budapest és PTE, ETK, Diagnosztikai Intézet*

**Bevezetés:** A klinikai jeleken túl, a TSH és a szabad pajzsmirigy funkció megítélése fontos a hypothyreosis diagnózisának felállításához. Ha a laboratóriumi leletek és a tünetek között ellentmondás áll fenn és ezt az ismételt laboratóriumi eredmények is alátámasztják, akkor a helyes diagnózis felállításához további, rutinszerűen még nem alkalmazott vizsgálatok elvégzésére is szükség lehet.

**Esetismertetés:** A 47 éves, obes, Hashimoto-thyreoiditis miatt szubsztituált hypothyreosisban szenvedő nőbeteget hízás és magas TSH miatt vizsgáltuk. Klinikailag euthyreoid volt. Laborvizsgálat során többek között ismételten is extrém magas, 200 mU/L körüli TSH-ra derült fény, de a szabad T4 csak enyhén volt a normál tartomány alatt. Az extrém magas TSH-értéket, klinikai euthyreosist és autoimmun pajzsmirigy betegséget figyelembe véve felmerült, hogy a keringő TSH mennyiségének többsége biológiailag inaktív számító makro-TSH lehet. A makro-TSH egy olyan immunkomplex, amelyben a TSH molekulát többnyire IgG típusú antitestek veszik körül és az így kialakult makromolekula nem képes a receptorhoz kötődni, ugyanakkor féléletideje a TSH-nál lényegesen hosszabb. Előfordulása nem gyakori az össznépességben, de jóval gyakrabban fordul elő szubklinikus hypothyreosisban és Hashimoto-thyreoiditisben. A makro-TSH kimutatására a polietilén-glikol (PEG) precipitáció módszer alkalmas. A gyakorlatban alkalmazott TSH assay-k mindegyike különböző mértékben keresztreakál a makro-TSH-val, ezért kiértékelésükhöz módszer-specifikus referencia tartomány szükséges. Esetünk precipitálható TSH-ja 82% volt, 62% referenciatartomány mellett, amely a makro-TSH releváns jelenlétét igazolta.

**Következtetés:** Hypothyreosis jelei nélkül tapasztalt kórosan magas TSH-érték, valamint a megfelelően adagolt szubsztitúció ellenére nem csökkenő TSH esetén gondoljunk makro-TSH lehetőségére. A PEG-precipitációs eljárás ugyan nem gold standard, de alkalmas szűrő módszer a makro-TSH bizonyítására és elérhető Magyarországon is olyan laboratóriumban, ahol a módszer-specifikus PEG kezelést követő TSH értékeket is meghatározzák. Az igazolt makro-TSH szintű beteg szubsztituálásának monitorozása csak a PEG kezelést követően mért TSH-érték alapján javasolt. Mindig a beteget kezeljük, ne a laboratóriumi leletet!

56.

### A NEUROPATHIA DIABETICA ÉS A SZÁJÜREGI BETEGSÉGEK KÖZÖTTI POTENCIÁLIS ÖSSZEFÜGGÉS BEMUTATÁSA EGY ESET KAPCSÁN

Lipták K.<sup>1</sup>, Lipták L.<sup>2</sup>, Hermann P.<sup>1</sup>, Rózsa N.<sup>2</sup>, Végh D.<sup>1</sup>, Balaton G.<sup>2</sup>, Körei A.<sup>3</sup>, Kempler P.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Fogorvostudományi Kar, Fogpótlástani Klinika

<sup>2</sup>Semmelweis Egyetem, Gyermekfogászati és Fogpótlástani Klinika

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

A diabeteses polyneuropathia cukorbetegség leggyakoribb krónikus szövődménye, mely jelentős morbiditással és mortalitással jár. Egyes – cukorbetegségben gyakori – szájüregi eltérések – az égő száj szindróma, az ízérzés károsodása vagy éppen a parodontitis – összefüggést mutatnak a diabeteses polyneuropathia fennállásával. A 46 éves férfibeteg (BMI: 43,8 kg/m<sup>2</sup>) cukorbetegsége 2019-ben vált ismertté, bár vélhetően már ennél hosszabb ideje fennállt. Igen kedvezőtlen anyagcsere-helyzete miatt kezdettől intenzív konzervatív inzulin kezelésben (humán ICT) részesült. A beteg rendszeres diabetológiai kontrollra, szűrővizsgálatokra nem járt. Kiterjedt fogászati betegségei miatt (caries, parodontitis) az SE Fogpótlástani Klinikáján kiterjedt protézis készítés volt szükséges. A beteg szájüregi státusa háttérben felmerült a diabeteses szenzomotoros polyneuropathia következtében kialakult hypaesthesia kóros szerepe is. A szenzoros funkció Neurometer (Neurotron Inc, USA) készülékkel történt vizsgálata során mind a négy végtagot érintő, maximális hypaesthesia típusú diabeteses neuropathia volt igazolható. A kardiovaszkuláris reflexesztek mérsékelt fokú paraszimpatikus autonóm neuropathiára utaltak, felállást követően az orthostaticus hypotonia mértéke 24 Hgmm volt. A beteg számára felajánlottuk a Belgyógyászati és Onkológiai Klinikán történő diabetológiai kontroll lehetőségét, de nem kívánta igénybe venni. A beteg eugenolra, krómra és nikkellel való allergiája miatt az aktuális szakmai ajánlásokat követve a felső állcsonton cirkónium-dioxid vázas, kerámialeplezésű szülő koronák, illetve titánvázas, kompozitplezésű hidak készítését terveztük. Az alsó állcsontra protetikai terv nem készült, folyamatos konzervatív kezelést végzünk. A diabetes neuropathia által okozott szájüregi hypaesthesia hozzájárulhat ahhoz, hogy a betegek későn keresnek megfelelő fogászati ellátást. A parodontitis által kiváltott proinflammatorikus citokinexpresszió, illetve a hyperglykaemia és microangiopathia, mint közös patogenetikai tényezők magyarázhatják az előrehaladott parodontitis és a diabeteses neuropathia közötti összefüggést. Esetismertetésünkkel elsősorban a diabeteses neuropathia és a szájüregi állapot közötti összefüggés lehetőségére, valamint a megfelelő szájhigiéné és a rendszeres fogászati kontroll fontosságára szeretnénk felhívni a figyelmet a diabetológiai gondozás során.

57.

### ISBAR RENDSZER ADAPTÁCIÓJA A BELGYÓGYÁSZATI ELLÁTÁSRA

Lombay B.<sup>1</sup>, Varga L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>II. Belgyógyászat-Gasztroenterológia, Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház

**Bevezetés:** Az ISBAR a sürgősségi betegellátásban használt, a prehospitalis és kórházi ellátást összekötő strukturált információcsere, melynek során a beteggel kapcsolatos legfontosabb adatokat közli az első ellátó a fogadó intézmény felé. Fekvőbetegek esetében a kommunikáció más információtartalmat feltételez, de az adaptált módszer prioritizált, gyors adatközlést tesz lehetővé például főorvosi nagyvizit, konzíliumok vagy tutor-tutorált megbeszélése során. Megbeszélés: Az eredeti betűszó belgyógyászati profilú osztályra adaptált elemei: I (identification- azonosítás) – a konzultáló egészségügyi személyzet azonosítja magát, illetve intézményi ellátásban a beteg azonosítása (pl. N. L. 64 éves férfibeteg, TAJ: 123456789 stb.); S (situation- a konzultáció oka, az aktuális probléma megnevezése) – fekvőbeteg vonatkozásban a gyógyintézeti felvétel oka, körülményei; B (background- háttér): az anamnézis, előző betegségek releváns elemei és összefüggésük a jelenlegi problémával, valamint az eddig történt diagnosztika és terápia ismertetése; A (assessment- értékelés): az eddigiek összefoglaló értékelése, a terápia eredményessége, további diagnosztika/terápia/konzultáció szükségességének felvetése; R (recommendation, javaslat): a párbeszéd résztvevőinek javaslata a további teendőkre (a kórházi kezelés időtartamára, az otthoni gyógyszeres és egyéb javaslatok egyeztetésében stb.).

**Példa:** AB 72 éves nőbeteg (I) tartósan fennálló hasi fájdalom, fogyás, obstipatio miatt került felvételre stabil vitális paraméterekkel (S). Korábban érdemi betegsége nem volt, hasi UH colondescendens szűkület miatt felvetette malignus folyamat gyanúját, melyet a jelentős microcytaer anaemia, az érdemi fogyás és tartós székrekedés is alátámaszt; egyéb laborok rendben. Az elvégzett kolonoszkópia stenosiszt okozó colondescendens tu. mellett szőlő, szövettan folyamatban (B). CT-vizsgálatra előjegyeztettük, endoszkópos vélemény alapján a folyamat dignitástól függetlenül műtétet igényel, transzfúziót követően vérképe rendezett (A). CT és szövettani lelet birtokában sebészeti/onkoteam konzíliumot és mielőbbi átvételt kérünk (R).

**Összefoglalás:** Az ISBAR belgyógyászati adaptációja lerövidítheti a vizitek/konzíliumok időtartamát, strukturált volta segít a releváns/irreleváns információk szétválasztásában. Hasznosnak tartjuk bármely, említett tárgykörű információcsere és véleményalkotás céljára is.

58.

### TIPS IMPLANTÁCIÓ: INDIKÁCIÓK ÉS KONTRAINDIKÁCIÓK, BEAVATKOZÁS UTÁNI SZÖVŐDMÉNYEK A BELGYÓGYÁSZ-GASZTROENTEROLÓGUS SZEMSZÖGÉBŐL

Lombay B.<sup>1</sup>, Petrovai Z.<sup>1</sup>, Varga L.<sup>1</sup>, Lázár I.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>III. Belgyógyászat-Gasztroenterológia, Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház

<sup>2</sup>Intervenció Radiológiai Osztály, Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház

**Háttér:** A transjugularis intrahepaticus portoszisztémás shunt- (TIPS) műtét invazív radiológiai beavatkozás, melynek elsődleges célja a vaszkulárisan dekompenzált májcirrhosis szövődményeinek uralása a portális nyomás shuntkeringés útján való csökkentésével. A beavatkozás csak válogatott, kivizsgált beteganyagban végezhető.

**Megbeszélés:** A Borsod-Abaúj-Zemplén Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktató Kórház több évtizede ad otthont a beavatkozásnak, melynek során transjugularis behatolásból a májon belül mesterséges kapcsolatot létesítenek a vena cava és vena porta rendszer között. A betegek beavatkozás előtti kivizsgálása és azt követő obszervációja összetett. Az eljárás indikációi közé tartozik az endoszkóposan nem csillapítható nyelőcsővarix-rupturából származó vérzés (24 órán belül két alkalommal végzett eredménytelen terápiás célú endoscopia), a recidív varixvérzés megelőzése, a gyógyszeres terápiára refrakter, panaszt okozó ascites és a hepaticus hydrothorax. A TIPS implantációnak több kontraindikációja ismert: jelentős mérvű jobb szívfél elégtelenség, vena porta thrombosis, emelkedett szérumszén-dioxid szint és/vagy korábban dokumentált hepaticus encephalopathia. Miután a fenti kórképek súlyosbodhatnak, esetleges fatális kimenetellel járhatnak TIPS beültetése esetén, ezért kizárásukra előzetes vizsgálatok szükségesek (hasi color Doppler UH és CT, echokardiográfia, részletes laborok stb.). A TIPS sikeres implantációját követően is számos szövődmény alakulhat ki, melyeket a megjelenés ideje szerint azonnali, 30 napon belüli, vagy azon túli kategóriákba sorolhatunk. A gyakori szövődmények közül a hepaticus encephalopathiát, a shuntelzáródást és következményes újravérzést saját beteganyagunkon mutatjuk be.

**Következtetés:** Az invazív TIPS beavatkozás előtt nagyon fontos a helyes indikációs kör felállítása és a kontraindikációk kizárása. Elengedhetetlen a beavatkozást követő szoros obszerváció belgyógyászati-gasztroenterológiai osztályon és felkészülés a szövődmények elhárítására.

59.

### RAFINÁLT ZUGIVÓ VAGY RITKA BETEG?

Lontai L.<sup>1</sup>, Lőrinczi C.<sup>2</sup>, Iliás Á.<sup>1</sup>, Halász J.<sup>3</sup>, Sipter E.<sup>4</sup>, Folhoffer A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

<sup>2</sup>Dél-pesti Centrumkórház, Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Patológiai, Igazságügyi és Biztosítási Orvostani Intézet

<sup>4</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Hematológiai Klinika

**Bevezetés:** A bélfermentációs szindróma egy ritka kórkép, melyet a mikrobiom általi endogén alkoholtermelés okoz. Klinikumát az alkoholmérgezés tünetei jellemzik. A diagnózis felállítása nehéz feladat, egyéb etiológiák kizárását követően glükózterhelés során mért emelkedett szérumszén-dioxid, vagy kilélegzett etanol megemelkedett szintje támaszthatja alá a betegséget.

**Esztelírás:** A 40 éves férfi kórelőzményében többszöri akut pancreatitis miatti hospitalizáció szerepel, melynek hátterében alkoholfogyasztást, hypercholesterinaemiát és -trigliceridaemiát feltételeztek. Fenofibrát terápia és mediterrán diéta ellenére hullámzó vérzsírszintek voltak megfigyelhetők, egyszeri plazmaferezis is sor került. Emelkedett májenzim értékek, diffúz májlaesió, hullámzó rosszullétek miatti hepatológiai kivizsgálását kezdtük. Víruszserológia, immun- és tumormarkerek negatívak lettek, a máj elasztográfia azonban F3 fibrosist mutatott steatosis nélkül. Mindemellett a betegnek gyakran volt hányingere, fejfájása, beszéde akadozott, viselkedése megváltozott, vérzsírértékei ismét emelkedni kezdtek. További vizsgálatok kizárták az enzimdefektust. Az ismeretlen eredetű cirrhosis miatt vastagtű biopsziát végeztünk, amely alkoholos májbetegség szövettani képét mutatta, ritka tárolási betegség nem igazolódott. A beteg hosszú ideje egyáltalán nem fogyasztott alkoholt és előtte is csak mértékkel, a klinikum és a szövettani eredményt egybevetve bélfermentációs szindrómát diagnosztizáltunk. A beteg azóta szigorú diétát tart, melyre panaszai jelentősen csökkentek, laborértékei normalizálódtak, és a fibrosis is enyhe F1 státuszba regrediált. Hónapokig tartó diétát követően provokációs tesztet végeztünk, melyek során az alkoholszonda mindössze a fehér zsemlelét is tartalmazó próbareggeli napján jelzett, ám a véralkoholszint negatív maradt. Rendszeresen vezetett napló szerint hosszabb éhezés és stressz hatására továbbra is magasabb exhalatív értékek mérhetőek. A diagnózis igazolásához székletmikrobiom-vizsgálatot végeztünk, mely a Proteobacteria, a Gammaproteobacteria, az Enterobacterales és az Enterobacteriaceae családok túlnövekedését igazolta, melyek képesek a cukor alkoholos fermentációjára.

**Összefoglalás:** A bélfermentációs szindróma egy ritka, de irodalmi adatok szerint világszerte aluldiagnosztizált betegség. Esetünk jól szemlélteti, hogy nehezen

diagnosztizálható kórkép, mely kezeletlen állapotban súlyos egészségügyi és életminőségbeli problémákat okozhat.

## 60. IDEGEN TEST SZÁNDÉKOS LENYELÉSÉNEK ENDOSZKÓPOS ELLÁTÁSA MENTÁLISAN RETARDÁLT BETEGNÉL – ESETBEMUTATÁS

Lupas D.<sup>1</sup>, Pepa K.<sup>1</sup>, Aszalós S.<sup>1</sup>, Varga M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Békés Vármegyei Központi Kórház Dr Réthy Pál tagkórház, Gasztroenterológia Osztály

**Bevezetés:** Az idegen test szándékos lenyelése nem egy ritka pszichopatológiai jelenség, amely nem tápláló tárgyak lenyelését jelenti önsértés okozása céljából. Az endoszkópos kezelés – az idegen test eltávolítása – a lenyelt idegen testtől függően igazi kihívást jelenthet. Esetünkben a beteg számos alkalommal és rendkívül változatos idegen tárgyat nyelt le, de egy meglehetősen hétköznapi esemény okozta a legsúlyosabb szövödményeket.

**Esetbemutató:** 35 éves, szociális intézményben elhelyezett férfibeteg, akinek kórelőzményében mentális retardáció, autizmus, epilepszia, asztma szerepel. 12 alkalommal jelentkezett kórházunk Sürgősségi Ambulanciáján különböző idegen testek lenyelése miatt. A tárgyak között szerepel grafitceruza, körömcsipesz, kavics, pólódarab, káddugó is. Összesen 3 alkalommal volt szükség gasztroszkópos beavatkozásra az idegen testek eltávolítása miatt. Egy alkalommal gégész távolított el idegen testet, egy pólódarabot. A többi esetben spontán távoztak az idegentestek. A mentális státusza miatt az endoszkópos vizsgálatok igen nehéz feladatnak bizonyultak. Legutoljára azonban a beteg reanimált állapotban került a sürgősségi ambulanciára, mivel ekkor egy palacsintadarabot aspirált, ezt követően légzése leállt, majd meghalt.

**Megbeszélés és következtetés:** A mentális betegségekben szenvedő betegek ellátása a belgyógyászat minden szakterületén nehéz feladatnak bizonyulhat. A gasztroenterológiában ez különösen érezhető, tekintve, hogy az idegen tárgyak lenyelése vagy anális úton történő behelyezése számos mentális zavar gyakori kifejezési formája. Ezeknek a betegeknek az endoszkópos kezelése rendkívül nehéz, néha teljes anesztézia szükséges. A magas betegszám az ilyen személyek ellátására szolgáló intézményekben ahhoz vezethet, hogy egy adott időpontban kevesebb idő, figyelem jut a személyzet részéről az ellátott megfigyelésére. Ez súlyos, néha fatális következményekkel járhat, mint esetünkben is.

## 61. ERDHEIM–CHESTER-BETEGSÉG – ESETBEMUTATÁS

Marton G.<sup>1</sup>, Bányai A.<sup>1</sup>, Kiss E.<sup>1</sup>, Orgován D.<sup>1</sup>, Gábor S.<sup>2</sup>, Körösmezey G.<sup>3</sup>, Nallbani M.<sup>4</sup>, Perlaky T.<sup>5</sup>, Jenei A.<sup>6</sup>, Demeter J.<sup>7</sup>, Hubina E.<sup>1</sup>, Kovács G.<sup>1</sup>, Szentkereszty B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>II. Belgyógyászati Osztály, Észak-Pesti Centrumkórház - Honvédkórház

<sup>2</sup>Központi Radiológiai Diagnosztikai Osztály, Észak-Pesti Centrumkórház - Honvédkórház

<sup>3</sup>I. Belgyógyászati Osztály, Észak-Pesti Centrumkórház - Honvédkórház

<sup>4</sup>Urológia és Andrológia Osztály, Észak-Pesti Centrumkórház - Honvédkórház

<sup>5</sup>Ortopédiai Klinika, Semmelweis Egyetem

<sup>6</sup>Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Semmelweis Egyetem

<sup>7</sup>Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Semmelweis Egyetem

Az Erdheim–Chester-betegség a histiocytosisok ritka, több szervrendszert érintő, neoplasztikus formája. A diagnózis klinikai tünetek, képalkotó és kórszövettani vizsgálatok együttes értékelésén alapul.

Az Erdheim–Chester-betegség patogenezisének alapja a mitogen-activated protein kinase (MAPK) jelátviteli útvonal kóros aktivációja, melynek következménye a myeloid sejtek klonális expanziója, inflammatorikus milió állandósulása. A diagnózist hátráltathatja a kezdeti tünetek aspecifikus jellege, a különböző szervi érintettségek szokatlan társulása és a szövettani verifikáció nehézségei. A klinikai tünetek és a típusos szövettani kép mellett jellegzetes radiomorfológiai eltérés a hosszú csöves csontok érintettsége. BRAF és RAS mutációk igazolása kiemelt fontosságú a terápiában, a MAPK jelátviteli útvonal gátlásának lehetősége miatt.

Esetbemutatóunkban egy 76 éves férfi kórtörténetét ismertetjük, akit évek óta vizsgáltak visszatérő láz és emelkedett gyulladásos paraméterek, valamint ismeretlen eredetű, vizeletelfolyási akadályozottságot okozó kétoldali perinephricus lágyrészsziporulat miatt.

## 62. AZ EMELKEDETT PLAZMA HOMOCISZTEIN A PATOLÓGIÁS ÉS NATÍV NUKLEOTID-ÉS KROMATIN-ANYAGCSEREZAVAROK MARKERE – A FOLSAVKEZELÉS HATÁSA HYPERHOMOCYSTEINAEMIÁS COVID-19 FERTŐZÖTTEKBE

Molnár B.<sup>1</sup>, Nagy Z.<sup>1</sup>, Szigeti K.<sup>1</sup>, Felletár I.<sup>1</sup>, Barták B.<sup>1</sup>, Kalmár A.<sup>1</sup>, Zsigrai S.<sup>1</sup>, Kollár R.<sup>1</sup>, Folhoffer A.<sup>1</sup>, Takács I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

**Háttér:** A hyperhomocysteinaemia (HHC) a postmeno-/andropauzás eredetű kardiovaszkuláris, neuropszi-

chiátriai, daganatos és tromboembóliás betegségek ismert prognosztikus markere. A homocisztein egyszerű biomarkere lehet az eddig ismeretlen felnőttkori nukleotid szintézis és kromatinkárosodási elváltozásoknak is. A COVID-19 fertőzés egy kiterjedt nukleotid-anyagcsere zavart okozó megbetegedés HHC-val.

**Célkitűzés:** Célunk volt a homocisztein- és kapcsoló nukleotid-anyagcsere paraméterek (folsav, B<sub>6</sub>-, B<sub>12</sub>-vitamin, SAM, SAH, plazma nukleobázis szintek, MTHFR mutációk) klinikai és transzlációs vizsgálati módszereinek kidolgozása. Továbbá extra- és celluláris kromatin- és DNS-károsodási, regeneratív módszerek tesztelése (comet-assay, globális metiláció, zárt-nyílt DNS-arány, extracelluláris DNS). Végül COVID-19 fertőzött, HHC-s folsavkezelte klinikai betegek általános, morbiditási, illetve DNS metabolikus és celluláris vizsgálatai.

**Betegek és módszerek:** 876 COVID-19 fertőzött klinikai beteget vizsgáltunk. Folsav pótlásban (15 mg/nap) 82 beteget részesítettünk 5 napon keresztül. A plazma homocisztein, folsav, B<sub>6</sub>-, B<sub>12</sub>-vitaminok, MTHFR mutációk (C677T, A1298C) genetikai meghatározása rutin klinikai kémiai módszerekkel történt. A plazmanukleotid, SAM, SAH meghatározásra saját fejlesztésű és tömegspektrometriás módszereket alkalmaztunk. A celluláris kromatineltérések vizsgálatát digitális mikroszkóppal és komerciális kitékkel végeztük (comet assay, LINE-1 metiláció, szabad DNS vizsgálat).

**Eredmények:** A HHC előfordulás 35%-os volt, míg a hypofolataemia 17%-os arányú. MTHFR mutációt a betegek 84%-ban találtunk. A HHC minden esetben csökkent a bevezetett folsavterápia hatására. A halálozási ráta 18%-ról 0,3%-ra csökkent a vizsgált csoportokban. A folsav pótlása szignifikánsan megváltoztatta a plazmanukleotid, SAM-, SAH-szinteket és a DNS-metilációt. Csökkentette a DNS-károsodás mértékét, a heterokromatinarányt és a szabad DNS mennyiségét.

**Következtetés:** A plazma hyperhomocysteinaemia egyben celluláris nukleotid és kromatinszintézis-zavar marker. A folsavkezelés a metabolitok rendezése mellett a kromatin, DNS-javítás mechanizmusokon keresztül is hozzájárul a celluláris funkció javításához, az életfunkciók és túlélés növelésével a hospitalizált COVID-19 által fertőzött betegekben.

### 63. ORVOSI ISMERETEK ÉS ATTITŰDÖK A MAGASVÉRNYOMÁS-BETEGSÉG KEZELÉSÉRŐL

Nagy V.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem, ÁOK, Belgyógyászati és Hematológiai Klinika*

**Háttér:** A terápiahűség attól függ, hogy a beteg mennyire fogadja el a kezelést, a gyógyszer milyen tulajdonságokkal rendelkezik, az orvos ismeretei mennyire pontosak a gyógyszerről, és ezeket az ismereteket hogyan tudja átadni a betegeknek. A hypertóniás betegek

egy éves terápiahűsége az egyes vérnyomáscsökkentő hatóanyagokhoz közismerten rossz, a felmérések szerint 39–64% közé tehető.

**Célkitűzés:** Kutatásunkban a vérnyomáscsökkentő kezeléssel kapcsolatos orvosi ismereteket és hozzáállást kívántuk tisztázni.

**Módszer:** A WebDoki internetes orvosi portálon négy kérdést tettünk fel a vérnyomáscsökkentő kezeléssel kapcsolatosan (mennyire megfelelő egyetlen tablettá hatásereje mono- vagy kombinációs formulázás esetén, milyen hosszú egy hatóanyag, a telmisartan hatástartama és mekkora a kardiovaszkuláris prevenció hatása, melyek a vérnyomáscsökkentők legfontosabb tulajdonságai, mik a célvérnyomás elérésének korlátjai). A válaszadás elektronikusan, anonim módon történt.

**Eredmények:** A négy kérdésre sorrendben 429-286-166-177 válasz érkezett, a háziorvosok, belgyógyászok, kardiológusok válaszait külön-külön lehetett értékelni. Egyetlen, jól formulázott vérnyomáscsökkentő készítmény hatáserejét a válaszadók 92%-a tartotta megfelelőnek. A második kérdésnél a válaszadók közel 10%-a szerint az angiotenzinreceptor-blokkolók az angiotenzin konvertáló enzimgátlókhoz képest kevésbé csökkentik a kardiovaszkuláris mortalitást és morbiditást. Ezt a véleményt megfogalmazók csaknem kétharmada belgyógyász vagy kardiológus szakorvos volt. Az orvosok véleménye szerint a vérnyomáscsökkentők három legfontosabb tulajdonságának sorrendje: hatékonyság, kevés mellékhatás, olcsó ár. Végül a célvérnyomás elérésének legfőbb gátjait az orvosok a következő sorrendben gondolják: szekunder hypertonia, hibás gyógyszeresedés, hibás önmérési eljárás, hibás életmód, átértékelésre szoruló, nem megfelelően felépített kezelés.

**Következtetés:** A kardiovaszkuláris mortalitás és morbiditás megelőzése elsődleges orvosi feladat. Kérdőívünkre adott válaszok alapján, az orvosok továbbképzése kiemelt jelentőségű, mert a gyógyszerekkel kapcsolatos nagyon egyszerű kérdésekre a válaszadók közel 10%-a pontatlan választ adott. Meglepő volt az, hogy ha nem volt elérhető a célvérnyomás, az orvosok saját kezelési stratégiájuk megváltoztatását csak utolsó helyre tették. Végül egyértelműen megfogalmazódott a vérnyomáscsökkentőkkel kapcsolatos elvárás: legyen hatékony, mellékhatásmentes és olcsó.

### 64. A DNS STABILITÁSÁT BEFOLYÁSOLÓ KÖRNYEZETI TÉNYEZŐK HATÁSVIZSGÁLATA FEHÉRVÉRSEJTEKEN

Nagy Z.<sup>1</sup>, Szakállás N.<sup>2</sup>, Barták B.<sup>1</sup>, Farkas E.<sup>1</sup>, Bányai F.<sup>1</sup>, Takács I.<sup>1</sup>, Molnár B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika*

<sup>2</sup>*Eötvös Lóránd Tudományegyetem, Biológiai Fizika Tanszék*

Az eltérő környezeti hatások befolyásolhatják a sejtek kromatinállományát, amelyek DNS-fragmentációhoz

vezethetnek. A DNS szerkezetében bekövetkező egyszálú-, duplaszálú-törések, kémiai és enzimatis módosítások jól mérhetőek a sejt-gélelektroforézis módszerével.

Célul tűztük ki, hogy megvizsgáljuk a vérminták feldolgozásánál felmerülő eltérő laborkörülmények DNS-stabilitásra gyakorolt hatását. Ezen felül arra a kérdésre kerestük a választ, hogy a sejten kívüli DNS (skDNS) mennyiségét befolyásolják-e az eltérő tárolásból fakadó bomlási reakciók.

K3EDTA stabilizált, teljes vérmintákat (n=6) gyűjtöttünk. A hőmérséklet (4 °C, 24 °C), fény- (sötét, napfény) valamint oxidáló hatás (nyitott csövek) mellett a vérvételtől eltelt időt (0,2,4,6h) is megvizsgáltuk. Sűrűséggradiens centrifugálással mononukleáris (M), granulocytá (G), valamint plazmafrakciót szeparáltunk. A fehérvérsejtekből Comet-assay, telomerhossz-meghatározást és globális metilációs vizsgálatot végeztünk. A plazmából skDNS koncentrációt mértünk. Szobahőmérsékleten nappali fénynek kitett M-sejtek 2 és 6 órás inkubálását követően több mint 200%-os, szignifikáns ( $p = 0,01$  és  $p = 0,004$ ) DNS-törést tapasztaltunk a kontroll mintákhoz képest. A sötétbe helyezett mintáknál a DNS-törés mérsékeltebb volt 2 óránál, szignifikáns ( $p = 0,006$ ) DNS károsodást csak a 6. órában tapasztaltunk. A fenti hatásokkal szemben a granulocytasejtek ellenőrzőbbek voltak. A legkisebb eltérést a sötétben, 4 °C-on tárolt sejteknél mértük, amelyeknél a tárolási idő sem befolyásolta érdemben a DNS fragmentáltságát. A telomerhossz tekintetében mindkét sejttípusban rövidülést mértünk az idővel arányosan. A piroszekvenálással meghatározott LINE-1 globális metilációt mérsékelten befolyásolták a fenti hatások. Az skDNS koncentráció átlagosan enyhe emelkedést (~10%) mutatott a kontrollokhoz képest, a sötétben, 4 °C-on tartott mintáknál mértük a legkisebb értékeket 2, 4 és 6 órás megfigyelés esetén is. A nyitott csövekben lejátszódó oxidációs hatás növelte leginkább a szabad DNS mennyiségét a mintákban.

A széles körben alkalmazott stabilizáló vérvételi csövek használata mellett is figyelembe kell venni a feldolgozást megelőző körülményeket különös tekintettel az eltelt időre és magasabb hőmérsékletre, amely nagymértékben rontja a sejtek DNS integritását.

## 65. SÚLYOS POLYGLOBULIA ESETÉN A KEZELÉS ELSŐ LÉPÉSE A VÉRLEBOCSÁTÁS. EZ MINDEN ESETBEN ÍGY VAN?

Nagy Z.<sup>1</sup>, Pfliegler G.<sup>2</sup>, Kósa J.<sup>1</sup>, Árvai K.<sup>1</sup>, Timár B.<sup>3</sup>, Lakatos P.<sup>1</sup>, Demeter J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

<sup>2</sup>Debreceni Egyetem Klinikai Központ, Ritka Betegségek Szakértői Központ

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, I. sz. Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet

**Bevezetés:** A polyglobulia a vörösvértestek számának és a hematokritértéknek a normáltartomány felé emel-

kedése, amelynek következményeként keringési elégtelenség, ill. thrombosis is kialakulhat. Míg valódi bővérűségben (polycythaemia vera) 45 feletti hematokrit esetén az ismételt vérlebocsátás a kezelés első lépése, addig másodlagos polyglobuliával járó ritka genetikai formákban ezt a szabályt újra kell értékelni. Ezt tűztük ki célul két súlyos polyglobulia miatt gondozott betegünk esetében.

**Betegek és módszerek:** Két férfibeteg esetében a polyglobulia szokásos átvizsgálási sorát követve nem derültek ki a vérkép eltérést magyarázó okok. Mindkét beteg esetében teljes exom szekvenálás történt. Az adatelemzés során a szokásos eljárásrendet követtük az egy nukleotidot érintő eltérések azonosítására. Elemzésünk nem terjedt ki a kópiaszámeltérésekre.

**Eredmények:** Az egyik betegben (szül. 1988.) a VHL gén p.Ser179Pro homozigóta variánsát azonosítottuk, amely az Amerikai Orvosi Genetikai és Genomikai Társaság (ACMG) besorolása szerint vélhetően patogén. A VHL gén homozigóta eltéréseit a Chuvash-polycythaemia hátterében azonosították. A beteg rokonai nem kívántak élni a genetikai vizsgálat lehetőségével. A másik férfibetegben (szül. 1963.) a PLKR gén p.His306Gln variánsa igazolódott heterozigóta formában. A PLKR gén variánsait kapcsolatba hozták a piruvátmetabolizmus zavaraiával, kóros vörösvérsejt morfológiával és következményes polyglobuliával. A beteg egyenes ági tünetmentes rokonaiban nem igazolódott a variáns.

**Következtetés:** Két betegben azonosítottunk ritka genetikai variánsokat, amelyek kóroki szerepet tölthetnek be a polyglobulia kialakulásában. Amennyiben további vizsgálatokkal sem derül fény más oki tényezőkre, nagy valószínűséggel genetikai ok állhat a háttérben. Bár betegeinkben a pontos genetikai diagnózis ismerete egyelőre nem jelent kezelési lehetőséget, mégis fontos belgyógyászati következtetésre ad alkalmat: a jellemzően közel 10 T/l-s vörösvértestszám, 200 g/l-es hemoglobin érték és 65 l/l-es hematokrit ellenére, panaszok hiányában csak thrombocytagátló kezelés (100 mg aspirin/nap) indokolt, a vérlebocsátás vashiány előidézése révén emeli a hypoxia indukált faktor és más prothrombotikus tényezők expreszióját, ami a polyglobulia további fokozódáshoz vezethet. Vérlebocsátás esetükben csak hiperviszkozitásra utaló panaszok, tünetek esetében indokolt.

## 66. RET MUTÁCIÓ POZITÍV MEDULLÁRIS PAJZSMIRIGYRÁK KEZELÉSE SELPERCATINIBBEL – 5 ESET BEMUTATÁSA

Nemes-Antal Z.<sup>1</sup>, Dohán O.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

**Bevezetés:** A pajzsmirigyrákok 1-2% medulláris eredetű, ezek körülbelül negyede MEN2 szindróma részeként fordul elő, melynek hátterében a RET csírasejtes



mutációi állnak. Jelenleg egyetlen ismert kuratív terápia a lehetőség a korai stádiumban végzett operáció. Metasztatikus betegség esetén a kezelésben az utóbbi 10 évben egyre nagyobb szerepe van a tirozin-kináz inhibitoroknak. 2020 óta a RET mutáns medulláris pajzsmirigyrákok (MTC) esetében a nagy szelektivitással rendelkező tirozin-kináz-gátló selpercatinib alkalmazható. (Wirth LJ, Sherman E, Robinson B, et al.: Efficacy of Selpercatinib in RET-Altered Thyroid Cancers. *N Engl J Med.* 2020; 383: 825-835.)

**Betegek:** Előadásomban 5 selpercatinibvel kezelt férfibeteg esetét szeretném ismertetni, átlag életkoruk 60,4 (50–80). Mind az 5 beteg sporadikus medulláris pajzsmirigyrákban szenved, szomatikusan minden esetben RET mutáció volt igazolható. 4 páciensnek a kezelés megkezdésekor áttétei voltak (máj, tüdő, mediastinum), 1 beteg esetében a kezelés indikációját biokémiai progresszió képezte. 3 esetben a selpercatinib első vonalbeli kezelésként került alkalmazásra, 1 esetben másodvonal, illetve 1 esetben pedig a sokadik vonalbeli kezelésként. Az egyik páciensnél az MTC mellett krónikus myeloid leukaemia igazolódott, mely miatt ibrutinibkezelésben részesül.

**Eredmények:** A szomatikus RET mutáció pozitív medulláris pajzsmirigyrákos esetekben a selpercatinib kezelés mind az 5 beteg esetében a kalcitonin szint rapid csökkenését eredményezte, 2 esetben a kalcitoninszint normalizálódott. Kontroll képalkotó vizsgálatok során 3 esetben minimális regresszió, de összességében stabil betegség volt véleményezhető, 1 esetben parciális regresszió volt leírható. A terápia alatt kedvező mellékhatásprofil észleltünk, egyik betegnél sem volt szükség a terápia leállítására vagy dóziscsökkenésre.

**Következtetés:** A szomatikus RET mutáció pozitív medulláris pajzsmirigyrákos esetekben a selpercatinibkezelés gyors biokémiai regressziót eredményez, melyhez társultan ezidáig képalkotó vizsgálatokon mérsékelt morfológiai regresszió, illetve stabil betegség látszódott. A selpercatinib kezelés mellett kedvező mellékhatásprofil észleltünk.

67.

### FIATAL NŐBETEG LÉPINFARKTUSA – MÉG MINDIG A COVID?

Nyirjei D.<sup>1</sup>, Nagy G.<sup>1</sup>, Vass A.<sup>1</sup>, Ruzsa Z.<sup>1</sup>, Szili-Török T.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, SZAKK, Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Centrum

A 45 éves nőbeteg 2023. januárban bal bordaív alatti fájdalom miatt gasztroenterológiáról került angiológiai osztályunkra hasi UH-val igazolt lépinfarktus miatt. 3 hete COVID gyorsteszttel igazolt, lázzal járó felsőlégtüti infekciója zajlott, melyet otthonában kezeltek. Hipertónián kívül egyéb betegsége nem volt, anamnézisében spontán vetélés szerepel 1 alkalommal.

A hasi CT-angiográfias vizsgálat a truncus coeliacus

szubtotális elzáródását igazolta, az a. lienalis alsó terminális ága elzáródott. Antibiotikum és LMWH indult. Invazív kardiológiai referálás alapján a. radiális behatolásból tr. coeliacus PTA-ja és sztentelése megtörtént. Kettős TAG indult az LMWH mellé, majd warfarinra álltunk át. cardiovascularis kivizsgálás során a szívben, ill. az aortában embóliaforrást nem találtunk. Panaszmentesen otthonába bocsátottuk. A későbbi kontrollvizsgálatok során antifoszfolipid szindróma igazolódott.

A COVID pandémia alatt jelentősen megnőtt az artériás és vénás thromboemboliák száma, a tüdőembólia mellett nem ritkán a nagyartériák ischaemiás elváltozásai, alsó és felső végtagi ischaemiák és a visceralis és renalis erek érintettsége is előfordult. Jelen esetünk is ezt példázza, illetve felhívja a figyelmet arra, hogy a szokatlan lokalizációjú thromboembolia hátterében álló predisponáló tényezők között még mindig fellelhető a COVID-fertőzés kóroki szerepe. A beteg teljes gyógyulásához és a lép megtartásához hozzájárult a sikeres, és korai revaszkularizáció is.

68.

### HYPERLIPOPROTEINAEMIÁK KEZELÉSI LEHETŐSÉGEI

Paragh G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Debreceni Egyetem Belgyógyászati Intézet

A kardiovaszkuláris betegségek a vezető halálokok adják a fejlett nyugati országokban és hazánkban. Ezek kialakulásában jelentős szerepe van a fő rizikótényezők közül a lipideltéréseknek. A korábbi vizsgálatok azt mutatták, hogy az LDL-C csökkentése jelentős mértékben javítja a klinikai kimenetelt. Az LDL-C csökkentésének a bázisát a sztatinok adják. Amennyiben a maximálisan tolerálható sztatinadag mellett nem éri el a beteg a célértéket, akkor az ezetimibbel való kombináció javasolt. A betegek egy részénél ezen kombinációs kezeléssel sem sikerül elérni a célértékeket, ilyen esetben az új biológiai terápia, a PCSK9 gátló kezelés jelentheti a terápia sikerét. A PCSK9 gátló kezelés monoklonális antitesttel, illetve siRNS-sel tartós LDL csökkentést jelenthet. Elsősorban familiáris hypercholesterinaemia, heterozigóta formájában vaszkuláris komplikációk esetén. A 60 évvel ezelőtt felfedezett Lp(a) magas szérumszintje az LDL-C-től függetlenül fokozza a kardiovaszkuláris betegségek kialakulását, az aortastenozist. A korábban rendelkezésre álló készítmények csak mérsékelt hatást gyakoroltak az Lp(a) szintekre. Az intracellularis Apo(a) termelődést gátló ASO és siRNS 90%-os Lp(a) csökkenése révén egy új alternatívát jelenthet a magas Lp(a) szinttel rendelkező betegek kezelésében. Az Európai lakosság 1/3-ánál észlelhető hypertriglyceridaemia a magas trigliceridszinttel rendelkező egyének hatékonyabb trigliceridcsökkentését segítheti elő az apoC3 és az ANGPT1 gátló kezelés. Mérsékelt trigliceridszint esetén az eicosapentaen sav (EPA) nagy dózisu alkalmazása jelenthet ígéretes alternatívát. A védőhatású HDL emelésével kap-

csalatos ellentmondások háttérében az állhat, hogy a mennyiségi változásokon kívül a HDL minőségi változását is figyelembe kell venni. Az új CETP gátló obicetrapib ígéretes terápiás alternatívának tűnhet ezen a téren. Az előzőek is azt mutatják, hogy az elmúlt időszakban jelentős fejlődés volt a lipidcsökkentő kezelés terén. A rendelkezésre álló készítmények megfelelő indikációban történő alkalmazása lehetővé teszi azt, hogy a hyperlipidaemiában szenvedő betegek nagy részénél normalizálni tudjuk a lipidszinteket és ezáltal elkerülhetjük, vagy megakadályozhatjuk a hyperlipidaemiák okozta szövődményeket.

69.

### A COELIAKIA VÁLTOZÓ KLINIKAI MEGJELENÉSÉT BEFOLYÁSOLÓ TÉNYEZŐK

Peresztegi M.<sup>1</sup>, Vereczkei Z.<sup>2</sup>, Farkas N.<sup>4</sup>, Szakács Z.<sup>3</sup>, Bajor J.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar

<sup>2</sup>Transzlációs Medicina Intézet, Pécsi Tudományegyetem

<sup>3</sup>I. sz. Belgyógyászati Klinika,

Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központ

<sup>4</sup>Bioanalitikai Intézet, Pécsi Tudományegyetem

**Bevezetés:** A nemzetközi tendenciák azt mutatják, hogy a coeliakia (CeD) egyre gyakoribbá válik, miközben a klinikai megjelenése változni látszik. Vizsgáltunk célja az volt, hogy feltárjuk a CeD klinikai megjelenésével kapcsolatos tényezőket.

**Módszerek:** Retrospektív vizsgálatunkban a Pécsi Tudományegyetem Klinikai Központjában 1992 és 2019 között diagnosztizált coeliakiás betegeket vizsgáltuk. Az igazolt coeliakiás betegek klinikai megjelenését (az Oslo klasszifikáció szerint klasszikus vagy nem klasszikus megjelenésű csoportba osztva a betegeket) bizonyos diagnóziskori paraméterekkel (nem, életkor, a diagnózis naptári éve, a diagnóziskori szerológiai és a szövettani eredmény) összefüggésben vizsgáltuk. Annak felmérésére, hogy a kezdeti változók összefüggenek-e a klinikai manifesztációval, egyváltozós és többváltozós (bináris logisztikus regresszió) statisztikát alkalmaztunk.

**Eredmények:** Összesen 738 coeliakiás beteg került bevonásra. Az egyváltozós elemzésben a nem-klasszikus megjelenésű CeD egyre gyakoribbá válása volt megfigyelhető ( $p < 0,001$ ), ugyanakkor a klasszikus megjelenésű betegek idősebb korban lettek diagnosztizálva ( $p = 0,056$ ), azonban nem figyeltünk meg szignifikáns összefüggést a klinikai megjelenés és a nem, a szerológiai eredmény vagy a diagnóziskori szövettani eredmény súlyossága között. A többváltozós elemzésben igazoltuk, hogy a diagnózis időpontjában betöltött életkor és a naptári év független kapcsolatban áll a klinikai megjelenéssel (OR = 1,02, CI: 1,01–1,04 és OR = 0,93, CI: 0,89–0,98).

**Következtetések:** Eredményeink felhívják a figyelmet arra, hogy a coeliakia klinikai képe változóban van. A betegség egyre gyakrabban nem klasszikus megjelenéssel manifesztálódik, ami a betegség felismerését nehezítheti. A kísérő tünetek, társuló betegségek, extraintesztinális manifesztációk ismerete segíthet a „coeliakiás jéghegy” minél teljesebb feltérképezésében.

70.

### A MIKROSKÓPOS COLITIS RIZIKÓ FAKTORAI: AZ IRODALOM

#### ÖSSZEFOGLALÁSA ÉS METAANALÍZIS

Rancz A.<sup>1</sup>, Teutsch B.<sup>1</sup>, Obeidat M.<sup>1</sup>, Veres D.<sup>2</sup>, Weidinger G.<sup>3</sup>, Erőss B.<sup>1</sup>, Hegyi P.<sup>1</sup>, Mihály E.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Transzlációs Medicina Központ

<sup>2</sup>Semmelweis Egyetem, Biofizikai és Sugárbiológiai Intézet

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Általános Orvostudományi Kar

<sup>4</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Hematológiai Klinika

**Bevezető és célkitűzés:** A mikroszkópos colitis (MC) a vastagbél krónikus gyulladásával jár, gyakori vizes hasmenés és éjszakai széklet ürítés jellemzi, amely jelentősen rontja a páciensek életminőségét. Kevés összefoglaló adat szól az MC bizonyos kockázati tényezőkkel való kapcsolatáról. Ezért célkitűzésünk, hogy megvizsgáljuk az MC életmódbeli és gyógyszeres rizikófaktorait.

**Anyag és módszertan:** Protokollunkat előzetesen a PROSPERO-n (CRD42022286624) regisztráltuk. Irodalomkeresésünket a kezdetektől 2021. december 18.-áig három adatbázisban végeztük (Pubmed, Embase, Cochrane). Olyan kohorsz-, eset-kontroll- és keresztmetszeti tanulmányok kerültek bevonásra, amelyek az MC-s betegek kockázati tényezőiről számoltak be szövettanilag igazolt vagy nem igazolt kontrollokkal összehasonlítva. Az összevont esélyhányadosok (OR) kiszámítására a véletlen-hatás modellt alkalmaztuk 95%-os konfidencia intervallumokkal (CI). Eredményeink minőségének meghatározásában a QUIPS eszköz kérdéssort alkalmaztunk.

**Eredmények:** A szisztematikus keresésünk 7174 cikket eredményezett, amelyből 45 cikk bizonyult alkalmasnak a kvantitatív szintézisünk kivitelezésére. Az életmódbeli tényezőket vizsgálva a jelenlegi dohányzás 1,71-es (CI: 1,35–2,18), míg a múltbeli dohányzás 1,19-es esélyhányadossal (CI: 1,06–1,35) társult az MC-hez az összevont kontrollokhoz hasonlítva. Az alkoholfogyasztást illetően csak a szövettanilag nem igazolt kontrollokkal tudtunk összehasonlítást végezni, és 1,67-es (CI: 1,15–2,43) esélyhányadost kaptunk. A gyógyszeres kockázati tényezők vizsgálata során két és félszeresére nőtt az MC diagnózisának esélye nem szteroid gyulladásgátlók (NSAID) alkalmazása során (OR = 2,74, CI: 1,53–4,90), de nem találtunk összefüggést sem a protonpumpa-gátlók (OR=1,76, CI:

0,73–4,23), sem a szelektív szerotonin-visszavétel gátlók (OR = 1,56, CI: 0,62–3,89) esetében a szövettanilag igazolt kontrollokhoz képest. Valamennyi cikket mérsékelt vagy magas hiba kockázatúnak értékeltük tekintettel az alacsony betegszám és a torzító tényezők értékelésének hiányosságára.

**Következtetés:** Adataink azt mutatják, hogy az MC esélye 71%-osan nő a jelenleg, míg 19%-osan a múltbeli dohányzóknál és a NSAID terápia két és félszeresére növeli az MC kockázati rizikóját. További prospektív hosszú utánkötéses elemzésekre van szükség ezen összefüggések vizsgálatához.

## 71. A DIAGNÓZIS RÖGÖS ÚTJA. WHIPPLE-KÓR DIAGNOSZTIZÁLÁSA 18 ÉVES KÖRLEFOLYÁS UTÁN

Rétfalvi G.<sup>1</sup>, Németh B.<sup>1</sup>, Kovács V.<sup>1</sup>, Durcsán H.<sup>1</sup>, Pécsi D.<sup>1</sup>, Almási K.<sup>2</sup>, Pécsi G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>I. Belgyógyászat-Gasztroenterológia, Győr-Moson-Sopron Vármegyei Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház

<sup>2</sup>Patológia Osztály, Győr-Moson-Sopron Vármegyei Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház

A Whipple-kór egy ritka, Tropheryma whippeli okozta több szervrendszert érintő, relapszusokkal kísért krónikus lefolyású, kezelés nélkül fatális kimenetelű megbetegedés. A színes klinikai megjelenés a diagnózist évtizedekkel késleltetheti.

Esetünk 18 év időintervallumot felölelő körlefolyása lehetőséget ad arra, hogy elsősorban a gasztroenterológus szemszögéből, másodsorban a társszakmák szemszögéből mutassunk rá a diagnosztikai csapdákra, kiemelve az elmulasztott lehetőségeket.

A jelenleg 77 éves nőbeteg 2004 óta számos esetben állt kórházi kivizsgálás, kezelés alatt. Reumatológiai osztályon több alkalommal kezelték nagy ízületi, valamint izomfájdalmak miatt, palindrom rheumatizmust vélelmeztek. 2014-ben fogyás, hasmenés miatt végeztünk gasztroszkópiát, melyen duodenalis lymphangiectasia került leírásra, azonban thrombocytopenia miatt biopsziás mintavétel nem történt. Panaszok hátterében pancreas insuficienciát vélelmezünk. 2021-ben anemizálódás miatt ismételt gasztroszkópia történt, krónikus antralis eróziókat észleltünk, antrumbiopszia kórosat nem írt le. Duodenumban ekkor eltéréseket nem észleltünk. Osztályunkon 2021-ben már hospitalizáltak passage-zavar miatt, ileo-kolonoszkópia kórosat nem mutatott. 2022-ben cardialis dekompenzációval ismételt osztályunkon kezeltük. Ekkor folyamatos fogyás, felszívódási zavar miatt ismételt gasztroduodenoszkópia történt, kifejezett duodenalis lymphangiectasia mutatkozott. Felmerülő Tropheryma whippeli infekció miatt duodenum szövettani minta PAS festése történt. Kapszula endoszkópia és egyéb kiegészítő vizsgálatok alapján állítottuk fel a Whipple-kór diagnózisát, melyet eredményes gyógyszeres kezelés követett.

**Következtetés:** A Whipple-kór okozta tünetek és elváltozások széles skálán mozoghatnak, melyek hátterében differenciáldiagnosztikai szempontból számos kórkép lehetősége felmerül. Klinikai gyanú esetén a gasztroenterológus ne habozzon duodenumbiopsziát venni és PAS festést kérni a patológus kollégáktól. Az idejében felállított diagnózis és a megfelelő terápia következtében klinikai remisszió érhető el az akár fatális következményekkel járó kór esetében.

## 72. SZÍVTRANSZPLANTÁCIÓ EGY PATOGÉN SZARKOMER ÉS ALFA-GALAKTOZIDÁZ-A MUTÁCIÓT HORDOZÓ BETEGBEN – ESETISMERTETÉS

Schnabel K.<sup>1</sup>, Fekete G.<sup>2</sup>, Fekete B.<sup>3</sup>, Kovács Á.<sup>2</sup>, Sági M.<sup>4</sup>, Reismann P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

<sup>2</sup>Semmelweis Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Kardiológiai Tanszék

<sup>4</sup>Semmelweis Egyetem, Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet

**Háttér:** A titin a szarkomer kulcsfontosságú összetevője. A titin kódoló TTN gén mutációja a DCM leggyakoribb genetikai oka. A Fabry-kór egy ritka, X-hez kötött öröklődésű lizoszomális tárolási betegség, melyet az alfa-galaktózidáz-A enzimet (AGAL) kódoló GAL gén mutációi okoznak. Az AGAL csökkent enzimaktivitása számos sejttípusban glikoszfinolipidek felhalmozódását eredményezi. Kardiális érintettség esetén bal kamrai hypertrophia alakulhat ki.

**Esetbemutás:** A 18 éves férfi beteget Fabry-kór miatt referálták központunkba. 16 éves korában szíve-légtelenség tünetei miatt kardiológiai kivizsgálás indult. A szív MR-vizsgálata során súlyos dilatatív cardiomyopathia (DCM) igazolódott. A globális szíve-légtelenség gyors progressziója miatt a tünetek kezdete után 2 hónappal szívtranszplantáción esett át. Kardiogenetikai vizsgálat során a TTN (c.7399\_7390) és a GLA (c.773G>A) gén mutációit azonosították. Az AGAL aktivitás csökkent (0,7  $\mu$ mol/l/h), a lyso-Gb3 szintje pedig emelkedett volt (6,7 ng/ml). Az explantált szív szövettani elemzése során tárolási betegsége utaló jelet nem találtak. Egyéb, Fabry-kórra utaló szervi eltérést nem találtak. A szegregációanalízis során ugyan-ezen GLA mutáció igazolódott a proband édesanyjában, akit szintén DCM miatt kezelnek. A beteg a transzplantáció óta tünetmentes.

**Megbeszélés:** A genetikai tanácsadás során mind a TTN, mind a GLA génben talált mutációt patogén kategóriába sorolták. Az azonosított GLA mutációt a szakirodalom „késői kezdetű” variánsként írja le. A klinikai genetikus véleménye szerint mindkét mutáció hozzájárulhatott a kialakult klinikai képhez, így a súlyos, progresszív szíve-légtelenség hátterében állhatott a TTN mutáció, ugyanakkor a Fabry-kór későbbi lehetséges

megjelenésére is ügyelnünk kell. Mindezek alapján a Fabry-kór diagnózisát megerősítettük. Az éves kontrollvizsgálatok során eddig egyéb belszervi manifesztáció nem igazolódott. Az irodalomban nem találtunk más, TTN és GLA patogén mutációt leíró esetismertést.

73.

### LEVOTHYROXINKEZELÉST BEFOLYÁSOLÓ TÉNYEZŐK VIZSGÁLATA

Stempler M.<sup>1</sup>, Bakos B.<sup>1</sup>, Kiss A.<sup>1</sup>, Ármós R.<sup>1</sup>, Solymosi T.<sup>1</sup>, Takács I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika*

**Bevezetés:** A hypothyreosis kezelésében a levothyroxin (LT4) egyeduralkodónak tekinthető. Mivel a legtöbb pajzsmirigy-alulműködésben szenvedő betegnél élethosszig tartó kezelés szükséges, a megfelelő dózis megválasztásának kiemelt jelentősége van. Az egyéni dózisok közt azonban nagy különbségek lehetnek, számos tényező befolyásolja az egyedi hormonigényt. Mindazonáltal ezek pontos jelentősége vitatott.

**Célkitűzés:** Vizsgálatunk során az LT4 kezelést befolyásoló faktorokat elemeztük, mint a hypothyreosis etiológiája, nem, életkor, testsúly, BMI, egyidejű savcsökkentő kezelés, diagnózis idejében mért TSH, illetve betegségstadium.

**Módszerek:** Korábban hypothyreosisal diagnosztizált és adekvát LT4 kezelésben részesülő betegek körében végeztünk keresztmetszeti vizsgálatot, akiknél egyéb súlyos megbetegedés nem volt ismert. Medsol adatbázis használatával történt a beteg beválogatás, majd antropometriai paramétereket, illetve TSH-t, és anti-TPO-szinteket mértünk. Statisztikai elemzést SPSS 28 verzióval végeztük.

**Eredmények:** 206 személy teljesítette a beválasztási kritériumokat. Ezt követően a pajzsmirigy-alulműködés etiológiája alapján iatrogén és autoimmun csoportokat alkottunk. Az átlag életkor, betegségstadium és LT4 dózisok szignifikánsan alacsonyabbnak, míg az anti-TPO-szintek magasabbnak bizonyultak az autoimmun csoportban. A iatrogén csoportban az életkor ( $p = 0,016$ ) és a BMI ( $p = 0,05$ ) mutatott szignifikáns összefüggést az LT4 dózissal. Hashimoto-thyreoiditisben szenvedők körében a BMI ( $p = 0,001$ ) és a betegségstadium ( $p = 0,023$ ) bizonyult szignifikáns prediktornak az LT4 dózis tekintetében, továbbá szignifikáns interakció mutatkozott a BMI x betegségstadium ( $p = 0,012$ ) között. A többváltozós lineáris modellben a kezdeti TSH-szint ( $p = 0,009$ ) is az aktuális LT4 kezelés szignifikáns prediktora volt. Az anti-TPO-szintek és az egyidejű savcsökkentők használata nem gyakorolt szignifikáns hatást a LT4 dózisra.

**Következtetés:** Mindkét csoport tagjai alacsonyabb LT4 szubsztitúciós dózisokat igényeltek, mint a korábbi irodalmi adatok alapján várható lenne. A iatrogén csoportban az életkor bizonyult az LT4 kezelés

elsődleges prediktorának. Hashimoto-thyreoiditiszes betegek körében a BMI, a betegségstadium, illetve ezek interakciója egyaránt szignifikánsan befolyásolta az aktuális LT4 terápiát. Eredményeink alapján normál BMI-vel rendelkező egyéneknél gyakoribb dóziskorrekciók válhatnak szükségessé az évek alatt. Az egyidejű savcsökkentő szedésnek nem volt kimutatható hatása az LT4 dózis tekintetében.

74.

### EGY RITKA ESET: PARVOVÍRUS B19 OKOZTA ÁTMENETI LEUKOPENIA

Szabó R.<sup>1</sup>, Koreny V.<sup>1</sup>, Papp V.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Hatvani Albert Schweitzer Kórház, Belgyógyászati Osztály*

A Parvovírus B19 cseppfertőzés útján terjedő vírus, egészséges immunrendszerű felnőttek esetében tünetmentesen fertőz. Ismert hematológiai manifesztációja, mely során leggyakrabban az erythroid sejtvonalat támadja, ritka esetekben viszont thrombocytopeniát, valamint neutropeniát okozhat.

73 éves férfit betegünket kollapszus, valamint vérképzési problémák miatt hospitalizáltuk. Vérvizsgálatában normál hemoglobinnal, normál vörösvérsejt szám, mérsékelt anaemia, Grade 4 neutropenia, lymphocytosis illetve monocytosis igazolódott. CRP jelzetten volt emelkedett, láz-talan volt, infekció tüneteket nem tapasztaltunk. A vérvizsgálat háttérének tisztázása céljából vírusszelológia vizsgálat, hemokultúra, illetve vizelettenyésztés történt, utóbbi kettő negatív eredményt adott. Vérkenetvizsgálat perifériás vérben kóros blastokat nem igazolt. Anamnézis alapján peremetező szerrel történő érintkezés igazolódott, felmerült kezdetben toxikus csontvelőszuppresszió lehetősége. Kontroll során az első egy hétben összfehérvérsejt szám 0,44-2,51 G/L között ingadozott, anaemia nem mélyült. Felvételt követő hetedik napon lázas neutropenia jelentkezett, széles spektrumú antibiotikus kezelés, antimikotikus és antivirális profilaxis indult. Hematológiai konzíliumot kértünk, mely keretei között crista biopszia történt, ez erősen hypocelluláris csontvelőt (10% cellularitás) véleményezett, T-sejt lymphocytosisal. Parvovírus B19 csontvelőből vett PCR vizsgálata pozitív eredményt adott, így vérvizsgálat eltérése háttérben etiológiai tényezőként ennek szerepe volt valószínűsíthető. Indított terápia hatására a CRP regressziót mutatott, az összfehérvérsejtszám emelkedett. Obszervációja második hetének végén mindkét oldali spontán fülkagyló- és fülcimpabevérzése alakult ki. Friss laborokból kiemelendő volt jelentős anemizálódás, valamint spontán megnyúlt APTI. Ismételt hematológiai konzílium történt, felmerülő szerzett hemophilia miatt. FVIII aktivitás normál tartományban volt, így a kórkép lehetőségét kizártuk. Korábban lázas állapotban levett hemokultúra Enterococcus faecium, valamint Corynebacterium jeikeium jelenlétét igazolta; módosítottuk a terápiát, amely mellett klinikailag állapota javult.

Irodalmi adatokat áttekintve néhány esetismertetésen kívül a Parvovírus B19 által kiváltott átmeneti neutropeniából gyógyuló betegek hosszú távú túléléséről nem tudunk, a leírt betegek szövödménymentesen felépültek.

75.

#### A VENETOCLAX KLINIKAI ALKALMAZÁSA – TAPASZTALATAINK A PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEMEN

Szakács Z.<sup>1</sup>, Nagy Á.<sup>1</sup>, Kosztolányi S.<sup>1</sup>, Szomor Á.<sup>1</sup>, Kohl Z.<sup>1</sup>, Pammer J.<sup>1</sup>, Alizadeh H.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Pécsi Tudományegyetem, Klinikai Központ, I. sz. Belgyógyászati Klinika

**Bevezetés:** A venetoclax célzott Bcl-2 inhibitor, amely jelenleg azacitidinnel [AZA] kombinációban intenzív kemoterápiára nem alkalmas, akut myeloid leukaemiában (AML) van törzskönyveztve. Jelenleg is folynak klinikai kutatások a szer szélesebb körű alkalmazhatóságáról.

**Módszerek:** Retrospektív kohorsz vizsgálatunkban a Pécsi Tudományegyetemen a venetoclaxal kezelt nem lymphoid neoplasziás eseteket vizsgáltuk (21 beteg).

**Eredmények:** 12 AML-es, ASCT-re nem alkalmas beteg venetoclax-AZA terápiát kapott, 6 esetben MRD negativitás (egy esetben perzisztáló transzfúziós igény, 5 esetben CRMRD- volt elérhető, utóbbi csoportban 2 esetben alakult ki ezidáig relapszus), 4 esetben CR/Cri volt elérhető (2 esetben alakult ki ezidáig relapszus), míg 2 eset a terápiára refrakternek bizonyult (3 hónap kezelést követően halálozás). 3 AML-es esetben ASCT előtt bridgingként adtuk a szert: egy 39-es éves AML-es betegnél 9 ciklus AZA-venetoclax (tartós transzfúzióigény, időszakos MRD negativitás) után sikeres ASCT-t hajtottak végre, 2 másik betegnél (55 és 59 éves) intenzifikált kemoterápiát követően nemrég venetoclax-AZA, ill. venetoclax monoterápia indult. A kezelt 4 MDS-es esetből 2 esetben transzfúziómentesség, stabil betegség volt elérhető (4 és 2 hónapja transzfúziómentesek, az egyik esetben ASCT tervezett), egy esetben a kezelés csak 1 hónapja indult monoterápiában 9 ciklus AZA után, míg egy beteg (81 éves, MDS-EB2, komplex kariotípus) relapszust követően venetoclax-AZA terápiára refrakternek bizonyult, szepszisben meghalt. Egy nem differenciált akut leukémiás beteg (45 éves, komplex kariotípus) számos protokollra refrakternek bizonyult (7+3, HAM, HiDAC, FLAG-IDA, 14 hónap kezelés), a venetoclax monoterápia megkezdését követően 2 héttel szepszisben elhunyt. Egy BPDCN-es betegnél (62 éves, ASCT-elutasította) CHOP-venetoclax kezelést kezdtünk, a beteg refrakternek bizonyult, 5 hónap kezelés (5 ciklus) után elhunyt.

**Következtetés:** Eredményeink a szakirodalomban olvashatókkal összemérhetőek: a venetoclax jó terápiás lehetőség ASCT-re nem alkalmas AML-es esetekben. Az egyéb indikációkban (pl. bridging) történő alkalmazás további vizsgálatokat igényel.

76.

#### VASTAGBÉL DAGANATOK TUMOR HETEROGENITÁS VIZSGÁLATA LÉZER MIKRODISSZEKTÁLT SEJTEK EXOM-SZEKVENÁLÁSI ADATAINAK BIOINFORMATIKAI KIÉRTÉKELÉSÉVEL

Szakállas N.<sup>1</sup>, Kalmár A.<sup>2</sup>, Barták B.<sup>2</sup>, Takács I.<sup>2</sup>, Molnár B.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Biológiai Fizika Tanszék, Eötvös Loránd Tudományegyetem

<sup>2</sup>Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Semmelweis Egyetem

Napjainkban egyre elterjedtebb az újgenerációs szekvenálási technikák használata. A módszer segítségével lehetőség nyílik a tumor heterogenitás vizsgálatára és az egyedi sejtek exom mutációs profiljának megállapítására.

Munkánk célja vastagbélrákos (CRC) és tumor melletti normál (NAT) területekről vett, egyedi sejtminták exomszekvenáláson alapuló mutációs vizsgálata és kiértékelése volt, bioinformatikai módszerekkel.

A CRC (n = 12) és NAT (n = 12) mintákat lézer mikrodisszekciós eljárással vágtuk ki membránlemezre feszített tumoros vastagbéliszövetből, amiket ezután PCR csövekbe gyűjtöttünk. Az exom könyvtárkészítést és kvantifikálást követően a DNS-mintákat NextSeq 550 High Output kittel (Illumina) szekvenáltuk, majd az eredményeket bioinformatikai módszerekkel elemeztük. Figyelembe véve, hogy a CRC és NAT minták mutációi álltak kísérletünk fókuszában, a legnagyobb hangsúlyt a variáns analízisre fektettük. 16 általunk kiválasztott vastagbél-tumorokra jellemző mutált gén jelenlétét is megvizsgáltuk a mintákban. A detektált mutációkat abból a szempontból is kiértékeljük, hogy ugyanabban a pozícióban vagy elszórtan vannak-e jelen az adott gént tartalmazó kromoszómaszekción.

A CRC és NAT minták esetén a variánsanalízist SNP mutációkra fókuszálva végeztük, a mintákban 1 196 146 (CRC) és 1 178 816 (NAT) mutációt találtunk. A kiválasztott gének (pl. KRAS, APC, TTN, TP53 stb.) mutációi eltérő kópiaszámokban voltak jelen a CRC és NAT mintákban (összesített CRC és NAT adatokat tekintve). Érdekes módon a kapott adatok alapján a KRAS mutációs gyakorisága mind a NAT, mint a CRC minták esetén azonos arányúnak mutatkozott (67%–67%). A többi gén esetén a CRC mintákban magasabb mutációs arányt detektáltunk, pl. TTN: 100% (CRC), 67% (NAT). A mutációk pozícióikat tekintve a génen belül elszórtabban helyezkedtek el és magasabb kópiaszámokban voltak jelen, mint a NAT-nál (pl. TTN kópiaszám: 1135 (CRC), 818 (NAT)).

Vizsgálatunk során megállapítottuk, hogy különbség van a NAT és CRC minták variáns profiljai között, azonban az eredményeink alapján az is megmutatkozik, hogy a CRC-specifikus mutációk már a NAT szövetekben is megjelennek.

77.

**AZ EPEUTAK RITKA VELESZÜLETETT RENDELLENESÉGE – VA TÍPUSÚ DUPLIKÁLT EXTRAHEPATICUS EPEÚT – ESETISMERTETÉS**

Szász D.<sup>1</sup>, Balogh C.<sup>1</sup>, Kiss G.<sup>1</sup>, Pécsi G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>I. Belgyógyászat-Gasztroenterológia, Győr-Moson-Sopron Vármegyei Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház

**Bevezetés:** A duplikált extrahepaticus epeút egy ritka veleszületett rendellenesség. Öt fajtája ismert, a legritkább az V. típus. Esetismertetés: A 62 éves multimorbid nőbetegünk egy napja kezdődő heves epigastriális fájdalom miatt kereste fel kórházunk SBO-ját. Labor- és hasi ultrahang vizsgálat során cholelithiasis és choledocholithiasis igazolódott. A klinikai kép és laborok javulása alapján az epeúti kő spontán távozása és a Mirizzi-szindróma oldódása is felmerült. Tekintettel arra, hogy egy multimorbid betegről van szó, első körben a beteg szempontjából kisebb terheléssel és szövődémmel járó MRCP-vizsgálatot ütemeztünk, mely az epehólyagban és a d. choledochusban követ írt le. Kezdetben regrediáló majd ismételten progrediáló cholestasis miatt ERCP-t végeztünk, mely során észleltük, hogy a jelentősen tágult d. cysticus mélyen a Vater-papilla szintjéből ered, úgy ítéltük meg hogy a képalakotók által leírt epeúti kő a cysticus vezetékben helyezkedik el. A nagy méretű kő d. choledochusra gyakorolt kompressziója által okozta szövődmények megelőzésére, az epeelfolyás biztosítására a d. choledochusba egy plasztik sztentet helyeztünk be, majd sebészeti osztályon laparoszkópos cholecystectomiát végeztek. Műtét során a d. cysticust kőmentesnek találták. Panaszok ismételt jelentkezése miatt, újabb ERCP-t végeztünk. Ekkor került diagnosztizálásra az aberráns epeúti rendszer. A Vater papilla felett oszló hepaticus villa ábrázolódott, valamint két tágult d. choledochus. A jobb oldali ág feltöltésekor a Vater-papilla felett, egy nagy méretű, beékelt követ észleltünk. Az epeelfolyás biztosítására a jobb oldali ágba is plasztik sztentet helyeztünk be. Újabb műtét során choledochotomiát, kőeltávolítást végeztek, majd a későbbiekben plasztik sztenteket eltávolítottuk. A beteget a műtétet követő 8. napon panaszmentes állapotban a Sebészeti Osztályról emittálták. Későbbi kontrollvizsgálatok során mindvégig panaszmentes volt.

**Következtetés:** elmondhatjuk, hogy bár egy ritka veleszületett rendellenességről van szó, fontos a korai felismerése a többszöri műtétek, invazív beavatkozások, szövődmények elkerülése végett. A radiológiai véleményezés mellett a képanyagok klinikus általi áttekintése is szintén nagy jelentőséggel bír. Mivel gyakori a cholelithiasis, choledocholithiasis, cholangitis, malignoma előfordulása, így a beteg utánkötése szükséges.

78.

**MICROVASCULARIS CORONARIABETEGSÉG A KLINIKAI GYAKORLATBAN**

Szauder I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kardiológiai Diagnosztikai és Hypertonia Központ, Budapest

Anginás betegeknel a koronarográfiák 30-60%-ában az ischaemia az epicardialis obstruktív coronaria-betegség és más szívbetegség hiányában áll fenn, aminek oka coronaria microvascularis diszfunkció-coronaria-betegség lehet. A korábbi nézettel ellentétben ez nem jóindulatú, kezeletlenül éppoly – különösen nőkben gyakoribb – súlyos szövődményekhez (szívinfarktus, szívelégtelenség) vezethet, mint az obstruktív coronariabetegség. Tekintettel arra, hogy felismerése-kezelése az orvosi gyakorlatban jelentősen alulreprezentált, a legújabb ajánlások alapján ismertetjük a microvascularis diszfunkció-coronariabetegség elsődleges és másodlagos formáinak korszerű invazív és noninvazív diagnosztikáját és kezelését.

79.

**HAGYOMÁNYOS ÉS ÚJ KARDIOVASZKULÁRIS RIZIKÓFAKTOROK, PREVENCIÓK, KEZELÉSI STRATÉGIÁK A GYAKORLATBAN**

Szauder I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kardiológiai Diagnosztikai és Hypertonia Központ, Budapest

A kardiovaszkuláris rizikófaktorok nemcsak önmagukban, hanem gyakran másokkal együttesen állhatnak fenn (például a metabolikus szindróma vagy társbetegségek formájában), és ezek additív hatásai következtében a kockázatok mértéke jelentősen megnövekedhet. Ezért ezek minden esetben személyre szabott – lehetőség szerint az összes kockázat és a rizikó felmérése után – kezelést igényelnek. A legújabb nemzetközi irányelvek- ajánlások és szakirodalmi források alapján ismertetjük a kardiovaszkuláris betegségek legújabb rizikótényezőit, a hatékony megelőzési lehetőségeket a megfelelő prevenciók és kezelési eljárásokkal. Kiemelve alulreprezentáltsága miatt a hypertoniát, a nők coronariabetegségét, valamint a coronaria microvascularis diszfunkciót. A hagyományos, klasszikusnak is nevezett rizikófaktorok mellett (atherosclerosis, hyperlipidaemia, hypertonia, obesitas, dohányzás, diabetes mellitus, életkor, életmód, családi anamnézis), bemutatjuk azokat az új kevésbé ismerteket, amelyeknek éppolyan fontos szerepük van, mint a hagyományos rizikófaktoroknak. Ezek a következők: etnikai különbségek, biomarkerek, húgysav, homocisztein, gyulladáscsökkentő és egyéb tényezők, C-reaktív protein. Betegségek vagy klinikai állapotok, amelyek növelik a kardiovaszkuláris betegségek valószínűségét, vagy rosszabb klinikai prognózishoz vezethetnek: krónikus vesebetegség (CKD), krónikus obstruktív tüdőbetegség (COPD), daganatos és

hematológiai betegségek. *Fertőzések:* COVID 19, HIV, influenza, periodontális betegség. Rosszabb klinikai prognózishoz kapcsolódó tényezők: alvászavarok és obstruktív alvási apnoe, pajzsmirigybetegségek, környezeti expozíció, társadalmi-gazdasági tényezők, családi anamnézis, törékenység, gyengeség.

80.

### FELNŐTTKORBAN FELISMERT HYPOCALCAEMIA ÉS IMMUNHIÁNY

Szili B.<sup>1</sup>, Kósa J.<sup>1</sup>, Szili-Janicsek Z.<sup>1</sup>, Istenes I.<sup>1</sup>, Lakatos P.<sup>1</sup>, Demeter J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

**Bevezetés:** felnőttkori hypocalcaemia kivizsgálása során elsőként a parathormon (PTH) vizsgálandó. Alacsony PTH hypoparathyreosist jelez, amely ritka körkép. A PTH-hiány leggyakoribb oka a iatrogén, ezt követi az idiopathiás forma. A veleszületett hypoparathyreosisokat általában csecsemőkorban felismerik.

**Esetismertetés:** A beteg kórelőzményéből Fallot-tetralógia miatt gyermekkori szívűtét emelhető ki. 29 éves korában küldték Hematológiai ambulanciákra visszatérő felső- és alsó légúti fertőzések (>12/év) miatt. Laborvizsgálatai immunoglobulinhiányt, CVID-et (common variable immunodeficiency) igazoltak, immunoglobulin pótlás indult. Laborvizsgálatai konzekvens, enyhe hypocalcaemiát mutattak (1,90–2,10 mmol/l). Később súlyosabb hypocalcaemia (1,65 mmol/l) igazolódott, PTH ekkor a normál tartomány alsó részében volt (29 pg/ml). Az immunhiány, szívfejlődési rendellenesség és hypoparathyreosis DiGeorge-szindróma gyanúját keltette.

**Módszerek:** mikrodéliációs és duplikációs szindrómákra vonatkozó genetikai vizsgálat történt, SNP microarray analízissel (ThermoFisher Scientific Cytoscan). Az adatokat Chromosome Analysis Suite programmal értékelték. Perifériás flow-cytometria történt a nem osztályváltott memória B-sejtek kimutatására. CVID irányában CD27, IgD, CD21, CD20 és CD81 flow cytometria történt perifériás vérből.

**Eredmények:** A DNS-mintában a 22q11.21 régióban egy 2,158 Mbp méretű heterozigóta hiány igazolódott, mely 40 OMIM gént érint, és ebből 12 morbid OMIM gén. Pontos töréspont: arr[GRCh38]22q11.21(18,950,000\_21,108,369)×1. A morbid OMIM gének közül kiemelendő a TBXN1 (Fallot tetralógia és DiGeorge szindróma); SEPPIN1 (thrombophilia); LZTR1 (Noonan-szindróma). A flow cytometria a DiGeorge szindrómára jellemző lymphocytosézis mellett CVID-et, B-sejt hiányt is igazolt.

**Megbeszélés:** az immunoglobulin pótlás mellett a hypoparathyreosis kezelését is megkezdtük. Az eset érdekessége, hogy a DiGeorge-szindrómában kialakuló hypoparathyreosis tünetei általában csecsemőkorban manifesztálódnak. Az immunhiány pedig döntően a

thymus fejlődési zavarhoz társul, celluláris jellegű. DiGeorge-szindróma és CVID társulását eddig csak két esetben írták le, és ezekben sem a CVID, hanem egyéb immunológiai eltérések voltak a vezető eltérések. Felnőttkorban észlelt hypocalcaemia háttérben (különösen, ha szívfejlődési rendellenesség is szerepel a kórelőzményben) ritkán állhat veleszületett hypoparathyreosis.

81.

### CSONT- ÉS METABOLIKUS PARAMÉTEREK VIZSGÁLATA KRÓNIKUS MYELOID LEUKAEMIA MIATT TIROZIN-KINÁZ GÁTLÓ KEZELÉSBEN RÉSZESÜLŐ BETEGEK BEN

Szili-Janicsek Z.<sup>1</sup>, Istenes I.<sup>1</sup>, Szili B.<sup>1</sup>, Demeter J.<sup>1</sup>,

<sup>1</sup>Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Semmelweis Egyetem, Budapest

**Bevezetés:** A krónikus myeloid leukaemiás (CML) betegek a korszerű tirozin-kináz-gátló (TKI) kezelés mellett az átlagos populációval hasonló életkilátásokra számíthatnak. A TKI-knak számos off-target hatása ismert. Az elsőként alkalmazott imatinib kezelés mellett hypocalcaemiát, megváltozott csontanyagcserét írtak le. A testösszetételre, lipidanyagcserére gyakorolt hatásukat még kevésbé vizsgálták.

**Célkitűzés:** a CML miatt TKI kezelésben részesülő betegek csont-anyagcseréjének, metabolikus paramétereinek és teljes test összetételének vizsgálata.

**Módszerek:** Hematológiai Ambulanciánkon gondozott betegek keresztmetszeti vizsgálatát végeztük el. A kórelőzmény, kezelési előzmények felderítése mellett laboratóriumi vizsgálatok (metabolikus paraméterek, kalcium- és csontanyagcsere, endokrinológiai vizsgálatok) és osteodenzitometria, valamint teljes test összetétel mérés történt (GE Lunar Prodigy).

**Eredmények:** 53 beteg adatait dolgoztuk fel (34 férfi, 19 nő), életkoruk 53±16 év. A betegek közel fele imatinibet (49%) szedett, dasatinibet 19%, nilotinibet 17%, egyéb kezelést 14% kapott. Átlagosan obesek voltak (BMI: 30,9±7 kg/m<sup>2</sup>). Éhomi vércukor 5,6±1,1 mol/l volt, atherogén dyslipidaemia jelentős arányban fordult elő (LDL 2,7±0,9 mmol/l; HDL 1,3±0,3 mmol/l; Lp(a) 0,3±0,3 mmol/l). Manifeszt pajzsmirigy funkciók eltérést két betegnél észleltünk (hypothyreosis). A betegek átlagos D-vitamin ellátottsága közel volt a megfelelőhöz (29,6±12,3 ng/dl), ugyanakkor 47%-uknál állt fenn D-vitamin-hiány. Albuminra korrigált szérumszintjük 2,26±0,08 mmol/l volt, enyhe hypocalcaemia gyakran volt megfigyelhető. ODM-vizsgálat 3 betegnél osteoporosist, 4-nél osteopeniát igazolt. Azon betegeknek, akiknél legalább két ODM lelet rendelkezésre állt (21 fő), a gerincen többnyire nőtt a denzitás (+0,0531±0,134 g/cm<sup>2</sup>), a femoron inkább csökkent (-0,048±0,06 g/cm<sup>2</sup>).

**Megbeszélés:** a CML miatt tirozin-kináz gátlóval kezelt betegeknek odafigyeltetést igényel a kezelés off-target hatása. Kiemelendő a kalcium- és csontanyag-

cserére gyakorolt hatásuk. Hypocalcaemia és D<sub>3</sub>-vitamin-hiány fennállása gyakori, ezeket kezelni kell. A csontanyagcserére gyakorolt hatás inkább kedvező, de az egyéb törési kockázati tényezők miatt ezirányú megfigyelés is szükséges. A lipidprofilra- és teljes testösszetételre vonatkozó hatások hosszmetzeti vizsgálatokat igényelnek.

82.

### AZ EPEÜRÜLÉSI ZAVAR EGY NEM MINDENNAPI OKA

Szűcs A.<sup>1</sup>, Csefkó K.<sup>1</sup>, Varga M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Belgyógyászati Mátix- Gasztroenterológia, Békés Vármegyei Központi Kórház Dr. Réthy Pál Tagkórház, Békéscsaba

**Bevezetés:** Az epeürülési zavar következtében kialakuló jellegzetes klinikai tünetek és laboreltérések régóta jól ismertek. A gyakori okok között szerepel a choledocholithiasis és a különféle pancreas térfoglaló folyamatok. Azonban vannak olyan kórképek, amelyek extrém ritkán, de okozhatnak epeürülési zavart.

**Beteg:** Az 56 éves nőbeteg 3 éve jelentkezett a gasztroenterológia ambulancián gyomorszáji és mindkét bordaív alatti fájdalommal, amely hátába sugárzott. A fájdalom jellege görcsös volt. Hányingere volt, de nem hányt. Étvágya jó, fogyást nem tapasztalt. Egyéb panaszt nem említett.

**Eredmények:** A beteg megjelenésének időpontjában laborjában emelkedett fehérvérsejtszámot (11,14 G/L) és emelkedett CRP-t (10,25 mg/L) találtunk, az obstrukciós enzimek normál tartományban voltak. Epeürülési zavar irányában HIDA vizsgálatot végeztünk, mely cholecysta dyskinesist és epeelfolyási zavart véleményeztünk. MRCP epeúti obstrukciót nem igazolt. Az első megjelenést követően fél évvel került sor az ERCP vizsgálatra nem szűnő panaszok miatt. A vizsgálat során kis követ és sludge-ot távolítottunk el. A beteg fél év múlva jelentkezett a Sürgősségi Osztályon a korábban említett panaszokkal. Az osztályos felvételt követően újabb ERCP vizsgálatot végeztünk, a ductus choledochus normális tágasságú, volt, benne kőárnyék nem volt. A papilla aszimmetrikus, nyílása körül kissé vaskosabb a nyálkahártya, ezért esetleges malignitás irányába belőle 4 biopsziát vettünk. A szövettani vizsgálat CD20 pozitív primer duodenalis follicularis lymphomát (WHO hisztológiai grade 1) igazolt. A beteg hematológiai gondozásba került, a készült PET/CT metabolikusan aktív generalizált, több régiót érintő lymphadenopathiát igazolt. Az elindított Rituximab kezelés hatására, a kontroll PET/CT vizsgálat során komplett metabolikus remissziót értek el.

**Következtetés:** A gastrointestinalis lymphomák az összes extranodális lymphomák több mint 33%-át teszik ki, de ezek közül a follicularis lymphomák ritkák, mindössze 1–4%-ot tesznek ki. A Vater papilla follicularis lymphomája egy igen ritka entitás, a szakirodalomban eddig négy esetről olvashatunk. Ezt az esetet

az igen szokatlan és ritka megjelenés miatt találtuk figyelemre méltónak.

83.

### TRANSZKATÉTERES AORTABILLENTYŰ IMPLANTÁCIÓJÁNAK FEJLŐDÉSE A DÉL-MAGYARORSZÉGI RÉGIÓBAN

Szűcsborus T.<sup>1</sup>, Sasi V.<sup>1</sup>, Katona A.<sup>1</sup>, Szántó G.<sup>1</sup>, Andréka J.<sup>1</sup>, Szabó-Biczók A.<sup>3</sup>, Bitay M.<sup>3</sup>, Palásty Z.<sup>4</sup>, Babik B.<sup>5</sup>, Ungi I.<sup>1</sup>, Szili-Török T.<sup>2</sup>, Ruzsa Z.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Centrum, Invazív Kardiológia Osztály

<sup>2</sup>Szegedi Tudományegyetem, Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Centrum, Non-Invazív Kardiológia Részleg

<sup>3</sup>Szegedi Tudományegyetem, Belgyógyászati Klinika, Kardiológiai Centrum, Szívsebészeti Osztály

<sup>4</sup>Szegedi Tudományegyetem, Sebészeti Klinika, Érsebészeti Osztály

<sup>5</sup>Szegedi Tudományegyetem, Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Intézet

A szignifikáns aorta stenosis kezelésére kifejlesztett transzkatéteres aortabillentyű implantálása (TAVI) kezdetben az idős, jelentős társbetegségekkel, magas műtéti kockázattal rendelkező, nyitott szívműtétre nem alkalmas betegek számára volt elérhető. Azonban a jelen ajánlásaink (ESC/EACTS, 2021) szerint a 75 év fölötti betegek számára I. A ajánlásként fogalmazza meg már a transzfemorális TAVI elvégzését. Különös figyelmet érdemel az tény, hogy emelkedik az igény az idősödő társadalmakban emelkedő prevalenciát mutató időskori degeneratív aortastenosis percutan kezelésére.

A dél-magyarországi régióban 2014 júliusában indult TAVI program első betegei a magas műtéti kockázat miatt inoperábilisnak véleményezett igen magas rizikójú betegekkel indult. Ezen műtétek során generál anesztéziában, érsebészeti feltárással végzett műtétek voltak, elhúzódó intézeti bent tartózkodással (10±2 nap) és rehabilitációval. A fenti időszak során 100 beteget kezeltünk, 100%-os procedurális sikerrel és kiváló 30 napos mortalitással. A jól induló eredményeink után a változatos beteganyagunkat követve ritka alternatív behatolások, mint direkt aortikus TAVI és Európa szinten is ritkán előforduló homografton végzett TAVI műtétek is sikeresek voltak. A következő mérőföldkő az emelkedő esetszám során a beavatkozás minimálinvazív kialakítása volt, mely során másodlagos behatolási kapuként az országban először a distalis artéria radialist alkalmaztunk rendszeresen. Ezt követően az általános anesztéziát felületes szedációra váltottuk. A femoralis szövődmények, felhasznált vérkészítmények száma és az intézetben töltött átlag ápolási idő csökkent. Intézetünkben az alternatív behatolási kapuk használata épp úgy elérhetővé vált, mint a társszakmák együttműködésével elvégzett ritka beavatkozások, mint a TAVI és EVAR (Endovascular Aneurysm Repair) együttes alkalmazása.



**Következtetés:** A kezdetben jelentős invazivitást igénylő TAVI műtét az eszközök, az operáló csapat fejlődésével és a rutin megszerzésével lényegesen egyszerűsödött, kevésbé invazívra vált, ami kedvező kimenetelt eredményezett mind az alacsony rizikójú fiatal, mind a magas rizikójú idős betegek számára. Intézetünkben az emelkedő esetszám és növekvő tapasztalat megszerzésével a korábban nem kezelt komplex intervenciók is tervezhetővé, kivitelezhetővé váltak.

84.

#### A FARMAKOGENETIKA JELENTŐSÉGE A KORSZERŰ BETEGELLÁTÁSBAN

Tobiás B.<sup>1</sup>, Pikó H.<sup>2</sup>, Árvai K.<sup>3</sup>, Illés A.<sup>2</sup>, Putz Z.<sup>2</sup>, Balla B.<sup>4</sup>, Takács I.<sup>2</sup>, Lakatos P.<sup>2</sup>, Kósa J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>HUN-REN-SE ENDOMOLPAT Munkacsoport, Budapest

<sup>2</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

<sup>3</sup>Semmelweis Egyetem, Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet

<sup>4</sup>Semmelweis Egyetem, TKP21-EGA-MOLORKIV Kutatócsoport

A genetika fejlődésének köszönhetően a betegek szűrése, diagnosztizálása, gyógyszerelése és állapotának/terápiás válaszána monitorozása jelentős fejlődésen ment keresztül az elmúlt évek során. Az alapvető gyógyszer-gyógyszer és gyógyszer-étel interakciók oktatása régóta az egyetemi tananyag része, ám a 21. században az individuális gyógyszerelésre is hangsúlyt kell fektetni a terápiák hatékonyságának érdekében, amely révén a gyógyszer mellékhatások csökkentése mellett a terápiás költségek racionalizálása is megvalósítható.

Az EU-ban a kórházi gyógyszerelés során 5–11%-ban fordul elő nem kívánt mellékhatás, amelyek közel 60%-a rejtve marad, így a felmérések szerint éves szinten 197 000 ember halálának állhat a háttérben gyógyszer mellékhatás. Mindezek alapján az 5. helyen szerepel a nem helyes gyógyszerelésből származó halálok az EU-s halálozási ranglistán.

Jelenlegi ismereteink szerint a nem kívánt mellékhatások közel 34%-a magyarázható a páciensek eltérő genetikai háttérével. Mindezen genetikai változatok hatással vannak az analgetikumok, antibiotikumok, antivirális szerek, antidepresszáns és pszichotrop szerek, antidiabetikumok, vérnyomáscsökkentők, véralvadást gátlók, citosztatikumok, GIT-re ható szerek és urológiai gyógyszerek metabolizmusára és hatékonyságára.

Konfirmált ismereteink gyarapodásával, a genetika és bioinformatika rohamos fejlődésével és a kiszolgáló laboratóriumi és informatikai eszközök hatékonyságának növekedésével napjainkra lehetővé vált a korábbi egy- vagy néhány CYP-enzim polimorfizmusának, vagy kifejeződésének a vizsgálatával szemben a teljes genom alapú farmakogenomikai meghatározás is. Ezen újszerű megközelítések akár több 10 000 marker alapján adnak személyre szabott információt több

mint 2000 különböző hatóanyag metabolizmusáról a korszerű és gyógyszerbiztonsági szempontok figyelembevételével történő betegellátás érdekében.

A farmakogenetikai vizsgálatok rutinszerű alkalmazása lehetővé teszi a páciensek csoportosítását a saját egyedi gyógyszermetabolizmusuk alapján, hogy az egyedi interakciók és a polifarmácia káros hatásainak figyelembevételével az optimális terápia felállíthatóvá és szükség szerint monitorozhatóvá váljon. Előadásunkban bemutatunk korszerű farmakogenetikai megoldásokat és azokkal kapcsolatos, a klinikánkon gyűjtött kezdeti tapasztalatainkat.

85.

#### AZ AUTOMATA INZULINPUMPA ELŐNYE AZONNAL KIMUTATHATÓ SZÖVETI CUKORMÉRÉSSEL CENTRUMUNK BETEGEI KÖRÉBEN VÉGZETT MEGFIGYELÉSEK ALAPJÁN

Tomasics G.<sup>1</sup>, Arapovicsné Kiss K.<sup>1</sup>, Berta B.<sup>1</sup>, Gaál D.<sup>1</sup>, Kis J.<sup>1</sup>, Schandl L.<sup>1</sup>, Winkler G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Észak-budai Szent János Centrumkórház, II. Belgyógyászat-Diabetológia, Budapest

<sup>2</sup>Miskolci Egyetem Egészségtudományi Kar, Elméleti Egészségtudományi Intézet, Miskolc

**Háttér:** Az automata inzulinpumpa óriási lépés a mesteréges hasnyálmirigy alkalmazásának irányába, hiszen nemcsak a hypoglykaemia megelőzésben, hanem a hyperglykaemia mérséklésére is képes a bázisütem automata emelésével és korrekciós bólusok adásával.

**Célkitűzés:** Az automata inzulinpumpa-kezelés előnyeinek vizsgálata közvetlenül a pumpa indítása során centrumunk első 100 betegénél.

**Módszer:** Jelenleg támogatottan Magyarországon egy automata inzulinpumpa érhető el, a Medtronic MiniMed 780G. Az automata inzulinpumpát kapó betegek szöveti cukormérés (continuous glucose monitor – CGM) adatainak változását retrospektíven vizsgáltuk meg a közvetlenül az automata inzulinpumpa bevezetése előtt és utáni két hétben. A betegek zöme korábbi inzulinpumpáról váltott a Medtronic MiniMed 780G inzulinpumpára.

**Eredmények:** A betegek TIR (time in range, 3,9–10,0 mmol/l) értéke 65%-ról 80%-ra nőtt ( $p = 0,0001$ ), a TAR (time above range) értékek is jelentősen csökkentek, különösen a nagyon magas ( $>13,9$  mmol/l) tartományban töltött idő csökkent jelentős mértékben 6%-ról 2% alá ( $p = 0,002$ ). A GMI (glükózmenedzsment indikátor) 7,2%-ról 6,6%-ra csökkent ( $p = 0,00002$ ), a 7% alatti GMI-t elérő betegek aránya több mint duplájára nőtt, mindeközben a TBR (time below range) nem változott.

**Következtetés:** A Medtronic MiniMed 780G inzulinpumpa indítása azonnal, biztonságosan javította a szenzorral mérhető glykaemiás paramétereiket.

86.

### GENETIKAI TÉNYEZŐK A DIABETESES NEUROPATHIA KIALAKULÁSÁBAN

Tordai D.<sup>1</sup>, Hajdú N.<sup>1</sup>, Rácz R.<sup>1</sup>, Vági O.<sup>1</sup>, Békeffy M.<sup>1</sup>, Körei A.<sup>1</sup>, Kempler P.<sup>1</sup>, Putz Z.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika*

**Célkitűzés:** A diabeteses neuropathia genetikai biomarkereiről nem állnak rendelkezésre határozott információk, éppen ezért vizsgálatunk célja 2-es típusú cukorbetegségben szenvedő neuropathiás és neuropathia nélküli betegeken olyan genetikai variánsok azonosítása, amelyek növelhetik a neuropathia kialakulásának kockázatát.

**Módszerek:** Részletes neurológiai vizsgálatot, valamint teljes exomszekvenálást végeztünk 25 neuropathiás, 2-es típusú cukorbetegségben szenvedő és 23 neuropathia nélküli betegen. A kardiovaszkuláris autonóm funkciót standard kardiovaszkuláris reflexvizsgálatokkal, a szívfrekvencia-variabilitást pedig a HRV trianguláris indexel karakterizáltuk. A szenzoros idegfunkciót a Neurometer (az áramérzékelési küszöbérték – CPT) és Q-Sense eszközökkel vizsgáltuk. A tüneteket a neuropathia tüneti kérdőív teljes pontszámának (NTSS6) segítségével osztályoztuk.

**Eredmények:** Összevetettük az rs2032930, rs2032931 és rs604349 genetikai variánsok kapcsolatát az egyes klinikai paraméterekkel. Számos összefüggést találtunk a genetikai variánsok és az idegfunkció között. rs2032930 genetikai variáns szignifikáns összefüggést mutatott a n. medianuson 5 (p 0,042) és 250 Hz-en (p 0,003), és a n. peroneuson az 5 Hz-en mért áramérzet küszöbértékekkel (p 0,037), valamint a mélylégzés teszttel (p 0,022) és NTSS-val (p 0,023). rs2032931 szignifikáns összefüggést mutatott a n. medianuson 250 Hz-en (p 0,003), továbbá a n. peroneuson 5 Hz-en (p 0,037) mért áramérzet küszöbértékekkel, valamint a mélylégzés teszttel (p 0,022) és NTSS-val (p 0,023). rs604349 szignifikáns összefüggést mutatott a n. medianuson 2000 (p 0,049), 250 (p 0,018) és 5 Hz-en (p 0,005) mért értékekkel, továbbá a Q-Sense melegérzet küszöbértékekkel (p 0,042).

**Következtetés:** Genetikai variánsok azonosítása, amelyek növelik 2-es típusú cukorbetegéknél a neuropathia kialakulásának kockázatát a későbbiekben gyógyszerfejlesztés célpontjává válhatnak.

87.

### IDIOPATHIÁS OEDEMA PATOFIZIOLÓGIÁJA ÉS KEZELÉSI LEHETŐSÉGEI

Tóth G.<sup>1</sup>, Tóth G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Nógrád Vármegyei Szent Lázár Kórház, Endokrinológiai szakrendelés*

<sup>2</sup>*Balassagyarmati Dr. Kenessey Albert Kórház, Endokrinológiai szakrendelés*

Az oedemák háttérében számos ok állhat. Azonban egyre nő azon betegek száma, akik egymás után keresik fel

a belgyógyászati, kardiológiai, angiológiai, endokrinológiai, érsebészeti, nefrológiai, reumatológiai szakrendeléseket befolyásolhatatlan, generalizált oedemahajlamuk miatt.

Ezen, többnyire középkorú nők esetén az oedema eddig ismert kóros tényezőit nem lehet kimutatni. Emiatt oki kezelés hiányában, tüneti kezelésként diuretikumterápiában részesülnek, ami paradox módon az oedemára való hajlamot még inkább fokozza, ezáltal diuretikumabúzust alakítva ki.

Ezen ismeretlen háttérrel rendelkező oedemát idiopathiás oedemának nevezzük. A szerző áttekinti az oedemával járó különböző kórképeket, majd egy eset bemutatása kapcsán ismerteti az idiopathiás oedemára jellemző tüneteket, az erre való hajlamot, a jellegzetes megnyilvánulási formákat, valamint a lehetséges patofiziológiai háttereket, majd ezeket szem előtt tartva a szóba jöhető terápiás lehetőségeket.

88.

### A DIGITÁLIS FONENDOSZKÓP HASZNÁLATA HOZZÁJÁRULT A SZÍVELÉGTELENSÉG GYORS, TELJESKÖRŰ FELISMERÉSÉHEZ

Turai P.<sup>1</sup>, Demeter J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Semmelweis Egyetem*

A fonendoszkóp a modern technológia térhódítása ellenére is megtartotta kiemelt helyét a mindennapi orvosi gyakorlatban. Mi több, technológiai fejlődésen ment keresztül, lehetővé téve az auscultációs leletek azonnali digitalizációját. A digitalizált jelek kihangosíthatók, rögzíthetők vagy ábrázolhatók, megkönnyítve az eszközös vizsgálatokkal történő objektív összehasonlítást. 59 éves férfibeteget nyugalmi dyspnoe, mellkasi fájdalom miatt vizsgáltuk. Felvételekor analóg (konvencionális) fonendoszkóppal és digitális fonendoszkóppal (3M™ Littmann® CORE, Rextra) vizsgáltuk. Digitális fonendoszkóppal rögzített auscultációs leletét összevetettük más diagnosztikai eljárásokkal, mint például mellkas-CT, labor- és echokardiográfia leleteivel. Emissziójakor ismételten rögzítettük cardialis hallgatózási leletét. A beteg fizikális vizsgálata során digitális fonendoszkóppal rögzített S3-galopp auscultációs leletén kívül más eltérést nem találtunk. Az S3-galopp sem analóg módban, sem más analóg fonendoszkóppal nem volt észlelhető. Laborjában észlelt 11552 pg/ml-es proBNP-n kívül érdemi eltérés nem volt. Pulmonális embólia igazolása céljából készített mellkasi CT-angiográfiás vizsgálat során minimális unilaterális pleuralis fluidumot és cardiomegaliát írtak le. A volumenterhelésre utaló S3-galopp fizikális lelete mellett echokardiográfia során leírt csökkent ejekciós frakciójú (22%) dilatatív cardiomyopathia, diffúz hypokinesis és emelkedett jobb kamrai nyomás igazolták a szívelégtelenség diagnózisát. A szívelégtelenség bázisterápiáját felépítettük, oedemáit kiürítette, panaszai megszűntek. S3-galopp ritmusa eltűnt, ezt követően kóros szívhangot már nem észleltünk. Egy újonnan felismert szíve-

légtelenség esetén keresztül mutattuk be a digitális fonendoszkóp előnyét a hagyományos fonendoszkóphoz képest. A zajszűrő és hangerősítő funkció feltételezhetően hozzájárult a patológiás szívhang észleléséhez, amelyet analóg módban, illetve más analóg fonendoszkóppal hallgatózva nem észleltünk. Betegünk esetében az S3-galoppitmus jelenléte volumentúlterhelésre utalt, amely a megfelelő terápia mellett regrediált. A klinikai tünetek javulása mellett az egyetlen kóros fizikális tünet, az S3-galoppitmus is megszűnt. A digitális fonendoszkóp segítségével rögzített S3-galoppitmus egy gyors, noninvazív, költséghatékony biomarkernek bizonyult az akut szívelgtelenség kezelése során.

## 89. TRANSZFÚZIÓS KÓROKOZÓ ÁTVITELI KOCKÁZAT 2023, KÜLÖNÖS TEKINTETTEL AZ IMUNSZUPPRIMÁLT BETEGEKRE

Udvardy M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Debreceni Egyetem Belgyógyászati Intézet, Haematologia Tanszék

Az összefoglaló előadás áttekinti a transzfúziós kórokozóátvitel kérdéseit és aktualitásait általában, de különös tekintettel az elmúlt évek epidemiológiai változásaira, pl. a nagymértékű esetszámnövekedésre a West-Nile vírus és dengue láz és más kórokozók transzmissziójára. Foglalkozik az onkológiai jelentőségű transzfúzióval átvihető kórokozó kérdésével általában és specifikus kórokozók tekintetében is. Külön figyelmet szentel a hepatitis E vírus transzmisszió kérdésével, s annak klinikai jelentőségével, valamint a Parvo-B19 kérdésekkel. Foglalkozik fontos, de vitatott transzmissziós kérdésekkel, pl. COVID vagy Zika-vírusok.

Nagyon izgalmas területe a klinikai transzfúziológianak a személyre szabott trombocytatranszfúziós készítmények kialakításának kérdése, melyek fertőzőképessége eleve nagyobb, de a preparációs hűtés nyújthat kevésbé transzmisszióveszélyes trombocytakészítményt, amely igen érdekes módon pl. az akut vérzések csillapítására előnyösebb, mint a biztonságos trombocytaszám fenntartásában. Nagyon izgalmas váratlan kórokozók transzmissziójának lehetősége immunosupprimált vagy transzplantációs donor helyzetekben, pl. lyssa, leptospirosis vagy brucellosis.

## 90. HÁROM HÓNAPOS EDZÉSPROGRAM JAVÍTJA A KARDIOVASZKULÁRIS AUTONÓM FUNKCIÓT A METABOLIKUS SZINDRÓMÁS PÁCIENSEKBEN

Vágvölgyi A.<sup>1</sup>, Nyiraty S.<sup>1</sup>, Máthéné Köteless É.<sup>2</sup>, Korom A.<sup>2</sup>, Ábrahám J.<sup>3</sup>, Barnai M.<sup>2</sup>, Szűcs M.<sup>4</sup>, Orosz A.<sup>5</sup>, Nemes A.<sup>1</sup>, Baczkó I.<sup>5</sup>, Kempler P.<sup>6</sup>, Várkonyi T.<sup>1</sup>, Kósa I.<sup>3</sup>, Lengyel C.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert Általános Orvostudományi Kar; Belgyógyászati Klinika

<sup>2</sup>Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert Orvostudományi Egészségtudományi és Szociális Képzési Kar

<sup>3</sup>Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert Orvostudományi Kar Preventív Medicina Tanszék

<sup>4</sup>Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert Orvostudományi Kar, Orvosi Fizikai és Orvosi Informatikai Intézet

<sup>5</sup>Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert Orvostudományi Kar Farmakológiai és Farmakoterápiai Intézet

<sup>6</sup>Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

**Bevezetés:** A metabolikus szindrómás betegekben az érrendszeri és neuropathiás komplikációk kialakulásának kockázata fokozott. Kevés adat áll rendelkezésre arról, hogy a neuropathiás diszfunkciót képes-e befolyásolni a testedzés e betegek körében.

**Célok:** A szív- és érrendszeri autonóm funkció változásainak meghatározását tűztük ki célul a testedzést követően cukorbeteg (DMetS), valamint nem cukorbeteg (NDMetS) metabolikus szindrómás páciensekben.

**Módszerek:** Vizsgálatunkba 56 metabolikus szindrómás beteg került bevonásra (32 férfi/24 nő, 40 NDMetS/16 DMetS [átlag ± SD]; kor: 50,35±8,03 vs. 56,8±9,30 év, p = 0,023; kiindulási BMI: 32,2±7,03 vs. 32,8±5,94 kg/m<sup>2</sup>, p = 0,739). Az autonóm funkciókat az 5 standard kardiovaszkuláris reflextesztzel jellemeztük: szívfrekvencia-válasz mély belégzésre, felállásra, Valsalva-manőverre (VH), illetve a szisztolés vérnyomás válasz felállásra, diasztolés vérnyomás válasz handgrippe. A neuropathia összesített súlyosságát jellemző autonóm score-t (AS) is számoltunk. Terheléses EKG-vizsgálattal a terhelési idő és maximális MET értékek kerültek rögzítésre. Minden teszt a háromhónapos edzésprogram előtt és után is elvégzésre került.

**Eredmények:** A teljes csoportban szignifikánsan javult a VH és az AS az edzésprogramot követően (VH: 1,49±0,24 vs. 1,64±0,34, p = 0,001; AS: 2,05±1,73 vs. 1,41±1,36, p = 0,015). A NDMetS csoportban az edzést követően a VH (1,51±0,24 vs. 1,67±0,31, p = 0,002) jelentős javulása mutatkozott. A DMetS csoport autonóm teszt eredményeiben szignifikáns változást nem tudtunk kimutatni. A terheléses EKG-vizsgálattal a teljes csoportban szignifikáns növekedés volt megfigyelhető a terhelés időtartamában (12,9±3,76 vs.

15,1±2,96 perc,  $p < 0,001$ ) és a MET értéket illetően (10,5±2,78 vs. 11,6±2,39,  $p < 0,001$ ). Szintén jelentős javulást találtunk MET értékekben a DMetS (9,0±3,64 vs. 10,4±3,05,  $p = 0,033$ ) és a NDMetS (11,1±2,04 vs. 12,1±1,82,  $p < 0,001$ ) alcsoportokban.

**Következtetés:** Három hónapos tréning program javította a VH-t és an AS-t a teljes metabolikus szindrómás csoportban, megerősítve a paraszimpatikus tonus javulását, mely potenciálisan hozzájárulhat a kardiovaszkuláris eseményekkel szembeni védelemhez. A NDMetS páciensekhez képest a DMetS pácienseknél tapasztalt, a tréning programot követő kardiovaszkuláris reflexesztek szignifikáns javulásának hiánya a cukorbeteg szubpopuláció csökkent alkalmazkodására utal.

## 91.

### ENDOSZKÓPOSAN NEM URALHATÓ HEVENY FELSŐ ÉS ALSÓ GASTROINTESTINALIS VÉRZŐ BETEGEK SIKERES ELLÁTÁSA A GYŐR-MOSON-SOPRON VÁRMEGYEI PETZ ALADÁR EGYETEMI OKTATÓ KÓRHÁZBAN

Varga D.<sup>1</sup>, Csöndes M.<sup>1</sup>, Szabó A.<sup>1</sup>, Dancs N.<sup>1</sup>, Kovács V.<sup>1</sup>, Balogh C.<sup>1</sup>, Durcsán H.<sup>1</sup>, Szabó A.<sup>2</sup>, Bartek P.<sup>2</sup>, Garab G.<sup>2</sup>, Ballók A.<sup>2</sup>, Pécsi G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>I. Belgyógyászat-Gasztroenterológia, Győr-Moson-Sopron Vármegyei Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház  
<sup>2</sup>Radiológia Osztály, Győr-Moson-Sopron Vármegyei Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórház

**Bevezetés:** A heveny gastrointestinalis vérző betegek diagnosztizálásában és ellátásában az urgens endoszkópia prioritása megkérdőjelezhetetlen. Az endoszkóposan nem uralható betegek korábban nagy mortalitású akut sebészeti műtetre kerültek. Ennek alternatívája lehet az intervenciós radiológia fegyvertára.

**Módszer:** A győri Petz Aladár Egyetemi Oktató Kórházban 2000 óta végeznek intervenciós radiológiai beavatkozásokat. Előadásunkban a 2020–2022. március közötti időszakban osztályunkon akut gastrointestinalis vérzés miatt ellátott azon betegek adatait elemeztük retrospektív módon, akik intervenciós radiológiai beavatkozáson estek át az endoszkópos vérzéscsillapító módszerek eredménytelensége miatt.

**Eredmények:** 12 beteg (8 férfi: 4 nő; átlag életkor: 65 év) adatait elemeztük. 10 esetben felső gastrointestinalis vérzés (9 ulcus duodeni, 1 ulcus ventriculi) volt az ellátás indoka. Primer urgens endoszkópia minden esetben történt. Masszív, endoszkóposan uralhatatlan vérzés miatt 10/10 esetben CTA vizsgálatot követően szelektív angiográfiával spirál behelyezésével embolizációt végeztek. Ezt követően 1 esetben történt újravérzés, a beteg műtetre került. 1 beteg újravérzés nélkül szívelégtelenség következtében exitált. 9/10 beteg gyógyultan távozott. 2 urgens, kolonoszkópiára alkalmatlan masszív alsó gasztrointesztinális vérző betegnél, CTA-t követően embolizáló spirál behelyezése történt. Az egyik esetben colomba penetráló pancreastu-

mor, a másik esetben sigmatumor volt a diagnózis. Újravérzés nem volt, mindkét beteg emisszióra került.

**Következtetés:** Az endoszkóposan nem uralható akut gastrointestinalis vérző betegek ellátásában a sebészeti beavatkozások mellett az intervenciós radiológiai módszer sok esetben sikeres alternatíva lehet.

## 92.

### AZ UTOLSÓ UTÁNI DIAGNÓZIS

Varga L.<sup>1</sup>, Lombay B.<sup>1</sup>, Szabó L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>BÁZ Vármegyei Központi Kórház és Egyetemi Oktatókórház

**Bevezetés:** Az esetbemutatás célja a hasi fájdalom hátterében álló ritka betegségek felismerésének elősegítése.

**Esetleírás:** A 27 éves fiatal nőbeteg kórelőzményében appendectomia szerepelt, más, nagyobb betegség nem volt ismert. 2023 tavaszán hasi fájdalom miatt cholecystectomy történt, majd hazabocsájtását követően tetraparesis alakult ki. Ennek kapcsán a Neurológiai Osztály hospitalizálta, panasza hátterében Guillain-Barré-szindrómát gyanítva, később a rehabilitációja elkezdődött. Rehabilitációja során ismételt hasi fájdalom jelentkezett. Ekkor számos vizsgálat, diagnózis és terápia követte egymást (hasi UH, labor, vizeletvizsgálat, sebészeti és urológiai konzílium). A beteg állapota tovább progresszívult, pszichotikus tünetek mellett uralhatatlan hasi fájdalom jelentkezett. Ügyeleti időben a progresszivitási szinteket figyelembe véve Belgyógyászati Osztályunkra helyezték át.

A korábbi terápiák ellenére bekövetkező, egyre súlyosbodó fájdalmai és pszichés magatartása egyfajta „red flag”-ként hatott. Végül utolsó utáni, definitív diagnózisként akut porphyriás roham lehetősége vetődött fel, melyet a reggeli napsütésben tapasztalt vizeletel-színeződés is alátámasztott. A betegnél korábban alkalmazott gyógyszeres kezelést azonnal revideáltuk. Megfelelő terápia mellett a beteg tünetei rohamosan javultak, majd megszűntek, bár általános állapota továbbra is aggasztó volt. Az Országos Porphyria Központtal történt kapcsolatfelvétel után levettük a szükséges mintákat, amelyek egyértelműen igazolták felvetésünket. Ezután a beteget további speciális kezelés céljából a Porphyria Központba helyezték át.

**Következtetés:** Az eset alapján levonható az a következtetés, hogy a hasi kórképek diagnosztikájában ritka betegségekre is gondolni kell. A különböző egészségügyi ellátók (labor, szállítás, OMSZ, Centrumkórház) példaértékű összefogása is szükséges ahhoz, hogy a beteg időben megkapja a megfelelő, speciális kezelést.

93.

### A HYPOTHYREOSIS KEZELÉSÉNEK NEHÉZSÉGEI

Veres A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Békés Vármegyei Központi Kórház, Dr. Réthy Pál  
Tagkórház, 1. Endokrinológia Osztály

**Bevezetés:** Hypothyreosisban a szövetek csökkent pajzsmirigyhormon-ellátottsága következtében kialakuló szindrómát értjük. A hypothyreosis leggyakoribb oka az elégtelen működés (primer hypothyreosis), ritkább esetekben az agyalapi mirigy csökkent TSH-termelése vagy szöveti pajzsmirigyhormon-rezisztencia okozza a betegséget (szekunder hypothyreosis). A levothyroxin a hypothyreosis kezelésének standard gyógyszere. A levothyroxin szubsztitúciós terápia 3 alapelve: a fiziológiás hormonpótlás és euthyreotikus állapot helyreállítása, a beteg hypothyreosissal összefüggő tüneteinek csökkentése és a hormontúlادagolás (thyreotoxicosis facticia) elkerülése, különösen az idősebb betegcsoportban.

**Megbeszélés:** A levothyroxin felszívódása kényes kérdés, csak 70%-a szívódik fel orális adása esetén, és számos gyógyszer alkalmazása vagy társbetegség fennállása befolyásolhatja a szer biohasznosulását. Bizonyos gyógyszerek, vitaminok és nyomelemek tartós protonpumpagátló kezelés esetén igazolták, hogy csökkentik a levothyroxin felszívódását. Javasolt, hogy ezen gyógyszerek alkalmazása esetén a levothyroxin és a fentebb említett gyógyszerek bevétele között legalább 4 órás időablak teljen el. A hormonpótló terápia, a tirozin-kináz-gátlók és bizonyos pszichofarmakonok szintén befolyásolhatják a beteg levothyroxinigényét, ezért az említett szerek alkalmazása mellett szoros TSH-ellenőrzés tanácsolt. Azon betegek esetében, akik az átlagnál magasabb levothyroxin dózist igényelnek, gondolnunk kell olyan gastrointestinalis kórképekre, melyek befolyásolhatják a levothyroxin felszívódását. Ezen esetekben a levothyroxinigény akár 30–40%-kal is magasabb lehet. A pajzsmirigyhormon iránti igény csökkenéséért felelős lehet a jelentős testsúlycsökkenés, a menopauza bekövetkezése és az életkorral járó csökkenő T4-szükséglet (70 év felett 15–20%-kal csökken a fiatal betegekhez viszonyítva).

**Következtetés:** Összességében a hypothyreosis kezelése hálás feladat, a betegek életminősége gyorsan javul a kezelés hatására, többségük panaszmentessé tehető. Amennyiben nem sikerül elérnünk az euthyreosist vagy a beteg a szokottnál magasabb levothyroxin dózist igényel, vizsgáljuk meg a gyógyszer bevitelének módját, a szedett gyógyszereinek körét, valamint az esetleges gastrointestinalis társbetegségek fennállását, melyek befolyásolhatják a levothyroxin felszívódását.

94.

### HYPOLYKAEMIA ÁLTAL OKOZOTT INGERÜLETVEZETÉSI ZAVAR IDŐS BETEG KOLLAPSZUSA HÁTTERÉBEN – ESETTANULMÁNY

Zsigrai S.<sup>1</sup>, Kurucz P.<sup>1</sup>, Lengyel B.<sup>1</sup>, Vági O.<sup>1</sup>,  
Menyhárt A.<sup>1</sup>, Horváth V.<sup>1</sup>, Kempler P.1, Körei A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai  
Klinika

**Bevezetés:** A hypoglykaemia kockázatát okozó antidiabetikumok előkelő helyet foglalnak el a sürgősségi felvétellel összefüggő gyógyszeres kezelések között a 65 év feletti populációban. A hypoglykaemia növeli idősekben az elesések, eszméletvesztések, görcsrohamok és a demencia kockázatát. Emellett a vércukorszint csökkenésével párhuzamosan QT-megnyúlás, majd extrasystolia és ingervezetési zavarok, súlyosabb esetben malignus kamrai ritmuszavarok léphetnek fel.

**Esetleírás:** Az idős nőbeteg (élekor: 84 év; HbA<sub>1c</sub> 7,0%; BMI: 26,8 kg/m<sup>2</sup>) anamnézisében 30 éve ismert és kezelt hypertonia és cukorbetegség szerepelt. Klinikánkra ismétlődő kollaptiform rosszullet miatt került felvételre, melynek hátterében súlyos hypoglykaemiás epizódot vélelmeztünk (egyik rosszullet alkalmával  $vc = 1,7$  mmol/l). A kollapszust hypoglykaemiát jelző szimpatikus adrenerg tünetek nem előzték meg. Sürgősségi osztályon elkenet beszéd miatt végzett koponya CT-vizsgálat negatív lett. A felvételi EKG – egy pár héttel korábbi, területen készült Holter-felvételhez hasonlóan – megnyúlt QT-intervallumot és Mobitz II. típusú másodfokú AV-blokkot ábrázolt. A beteg által több évtizede szedett szulfonilurea (SU) típusú készítményt elhagytuk, és helyette hypoglykaemia-kockázattal nem járó DPP4-gátló sitagliptin terápiát vezetünk be a metformin megtartása mellett. A beteg vércukorszintjét és EKG-ját szorosan obszerváltuk. A vezetési zavar a beteg további, hypoglykaemiamentes észlelése során újra nem jelentkezett, és az ismételt Holter-monitorozás során sem volt látható, így a vezetési zavar hátterében a SU elhúzódo hypoglykaemiát okozó hatása állhatott.

Bár a kollapszus hátterében a hypoglykaemiás epizódok oki szerepe egyértelmű volt, a beteg kivizsgálása során szignifikáns bal oldali carotis interna stenosisra (80–85%) is fény derült. Echokardiográfia során kóros jel nem volt. Neuropathia vizsgálat során a felső végtagok vastagrostjainak és mindkét alsó végtag mindhárom szenzoros rostféleségének mérsékelt hypaesthesiás károsodása mellett enyhe kardiovaszkuláris autonóm neuropathia állt fenn, orthostaticus hypotonia oki szerepe azonban kizárható volt.

**Következtetés:** Szívritmus- és vezetési zavarok hátterében hypoglykaemia is állhat, különösen kardiovaszkuláris autonóm neuropathiában szenvedő betegekben. Idős betegekben kerülendő a hypoglykaemia kockázatot okozó antidiabetikumok alkalmazása és esetükben a kollaptiform rosszulletek többes etiológiájára is gondolnunk kell.

95.

**PULMONÁLIS VÉNAIZOLÁCIÓ SZEREPE  
TACHYCARDIA-BRADYCARDIA  
SZINDRÓMÁBAN**

Krányák D<sup>1</sup>, Zsigmond E<sup>2,3</sup>, Pap R.<sup>1</sup>, Vámos M.<sup>1</sup>,  
Sághy L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Szegedi Tudományegyetem, Szent-Györgyi Albert  
Klinika Központ, Belgyógyászati Klinika,  
Elektrofiziológiai részleg

<sup>2</sup>Észak-Pesti Centrumkórház – Honvédkórház,  
Kardiológiai osztály

<sup>3</sup>Szegedi Tudományegyetem, Klinikai Orvostudományi  
Doktori Iskola

**Bevezetés:** Tachycardia-bradycardia szindrómában (TBS) általánosan elfogadott kezelési elv a permanens pacemaker (PM) implantáció és antiaritmiás szerek együttes alkalmazása a paroxizmálisan váltakozó ritmuszavarok tüneteinek enyhítésére. Alternatív terápiás módszerként az utóbbi években felmerült a pulmonális véna izolációjának (PVI) szerepe.

**Módszer:** Retrospektív módon elemeztük a klinikánkon 2014 és 2020 között TBS miatt PVI-on, ill. PM-implantáción átesett betegek utánkövetési adatait.

**Eredmények:** A 28 PVI-on átesett beteg 75%-a az utolsó ablációs beavatkozást követően (átlagosan  $1,4 \pm 0,65$  számú beavatkozás/beteg) PF-mentes maradt a  $4,2 \pm 3,8$  év utánkövetési idő alatt. Primer PVI-t követően a betegek 10%-ának (3 beteg) volt szüksége PM-beültetésre. Syncope tekintetében a két terápiás módszer közel azonos hatékonysággal bírt (adjusted HR: 1,06, 95% CI: 0,12–9,1,  $p = 0,96$ ). A pacemakercsoportban ( $n = 39$ ) a betegek 23%-a (9 beteg) jelentkezett SBO-n magas kamrai frekvenciával járó PF miatt. Az eseménymentes túlélés tekintetében a PVI-on átesett csoport szignifikánsan jobban teljesített (adjusted HR: 0,23, 95% CI: 0,05–0,96,  $p = 0,045$ ). Az ablációt követően 3–6 hónappal észlelt sinus frekvencianövekedés a ritmuszavarmentesség pozitív prediktív faktora volt (ROC görbe: +7,5/min 89% szenzitivitás, 90% specifititás).

**Következtetés:** A PVI hatékony és biztonságos kezelési alternatívának bizonyult TBS betegek ellátásakor, így számos esetben elkerülhetővé vált a permanens PM-implantáció.