

ABSZTRAKT ALAPADATOK

Előadásmód

szóbeli

A kettős energiájú computer tomographia (dual-energy computed tomography, DECT) vizsgálat nemzetközi elterjedtsége széleskörű.

A DECT vizsgálat során két energia sávban készül a vizsgálat. A két energiasáv szubsztrakciójából kapott jel digitálisan színezhető és a hagyományos (háromdimenziós) csontképre vetíthető. A vizsgálat jelentős előnye, hogy noninvazív és a nehezen hozzáférhető, intraartikuláris területek is megjeleníthetők. A DECT vizsgálat sugárterhelése megegyezik a normál CT eljárásával.

Az irodalmi vizsgálatok alapján kiemelkedő a köszvény diagnosztikájában, de jól használható csontvelő oedema kimutatására, fémek okozta műtermék kiküszöbölésével történő képalkotásra, ínak analízisére, porckorong képalkotó vizsgálatára, a DEXA-nál jóval magasabb pontosságú csontdenzitás vizsgálatra, metastasis kutatásra és speciális arthrográfiák elvégzésére.

Az előadásban az irodalomban megjelent esetek segítségével bemutatásra kerül a DECT szerepe a csontvelő oedema kimutatásában, a fémek esetében történő képalkotásban, az ínak, porckorongok vizsgálatakor és osteoporosisban a csontdenzitás mérésben.

A kettős energiájú méréssel javítható a radiológiai diagnózis pontossága és érzékenysége.

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Donáth Judit Dr (Előadó, Első szerző) ¹

¹ Országos Mozgásszervi Intézet, Budapest, Magyarország

ELŐADÓ ADATAI

Név Donáth Judit dr

Email cím donjudit@gmail.com

Intézmények

- Országos Mozgásszervi Intézet, Budapest, Magyarország

ABSZTRAKT ALAPADATOK

Előadásmód

szóbeli

A húgysav kristály okozta köszvény a beteget álmából is felébresztő éles, akár extrém mértékű fájdalommal, krónikus esetben ízületi/ csontdestrukcióval és súlyos cardiovascularis, renális illetve metabolikus társbetegségekkel járhat. A kristály igazolása, ezzel a betegség diagnosztikája a napi gyakorlatban sokszor nehézségbe ütközik. A jövőben várhatóan egyre szélesebb körben elérhető kettős energiájú CT új lehetőséget nyújt mind a diagnosztika, mind a terápia hatékonyságának monitorozása terén.

.
. .
.

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Dr. Pálincás Márton (Előadó, Első szerző) ¹

¹ Országos Mozgásszervi Intézet, Budapest, HU

ELŐADÓ ADATAI

Név

Dr. Pálincás Márton

Email cím

martonpalinkas3@gmail.com

Intézmények

- Országos Mozgásszervi Intézet, Budapest, HU

ABSZTRAKT ALAPADATOK

Előadásmód

szóbeli

Célkitűzés: a thoracolumbalis átmenet pathologias elváltozásai okozhatnak lumbalis, lumbosacralis átmeneti fájdalmat (Thoraco-Lumbar Junction syndrome). Jelen vizsgálat célja annak feltérképezése volt, hogy a Th.XII.-L.I. mozgásszegmentumot érintő poroticus csigolyakompressziók eredményeznek-e lumbalis, lumbosacralis átmeneti fájdalmat és ha igen, milyen gyakorisággal, illetve mi a jelenség lehetséges anatómiai-életteni háttere?

Módszer: 2010 januárja és 2014 júliusa között, a Pécsi Tudományegyetem Idegsebészeti Klinikáján 183 betegnél, 198 műtét során 297 csigolyatest augmentáció történt csigolyakompresszió miatt; főként vertebroplastica, kis hányadban csigolyatest stent beültetés. A tisztán poroticus etiológiájú, a Th.XII.-LI. átmenet töréseiben szenvedő betegeket vizsgáltuk. A nem gyógyult kompresszió igazolására általában rtg és MR, vagy rtg/CT és izotóp vizsgálat történt. Vizsgáltuk a preoperatív fájdalom lokalizációját (thoracolumbalis átmenet, diffus lumbalis, lumbosacralis átmenet) és vizuális analóg skálán annak intenzitását valamint műtét utáni csökkenését. A vertebroplasticat és stent implantációt percutan-transpedicularis behatolásból végeztük.

Eredmények: a vizsgált 183 betegből 51-nél találtunk Th.-L. átmeneti törést. 51 műtét során 54 csigolyát kezeltünk (három betegnél a Th.XII.-L.I. csigolyákat együttesen). 24 betegnél a preoperatív fájdalom lumbosacralis, 19-nél diffus lumbalis és csupán 8-nál volt thoracolumbalis átmeneti lokalizációjú. A fájdalomcsökkenés mértéke hasonló volt a más lokalizációjú vertebroplasticánal tapasztaltakhoz.

Következtetés: thoracolumbalis átmeneti poroticus csigolyakompresszió okozhat lumbalis, lumbosacralis átmeneti gerincfájdalmat.

Ennek hátterében - részben - a Th.-L. átmeneti zygapophysealis ízület tokjának és a lumbosacralis átmenet bőrének beidegzését végző ún. dichotomizáló érző rostok szerepe valószínű – a jelenség anatómiai részleteit ismertetjük.

Fentiek alapján lumbalis, lumbosacralis átmeneti fájdalomról panaszkodó, de thoracolumbalis átmeneti csigolyakompresszióban szenvedő beteg augmentációs kezelése - ha más kizáró ok nincs – elvégezhető.

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Kasó Gábor Dr. (Előadó, Első szerző) ¹

¹ Spinoptic Bt., Pécs, Magyarország

ELŐADÓ ADATAI

Név Kasó Gábor Dr.

Email cím kasogabor@gmail.com

Intézmények

- Spinoptic Bt., Pécs, Magyarország

ABSZTRAKT ALAPADATOK

Előadásmód

szóbeli

Az Országos Traumatológiai Intézet Idegsebészeti és Neurotraumatológiai Osztályán évente közel ezer csigolyatest törést elszenvedett beteg kezelését végezzük. Eseteink jelentős részét képezik a thoracolumbalis szakaszra lokalizált, időskori osteoporosis talaján kialakuló compressios csigolyatest törések.

Munkaközösségünk által kidolgozott diagnosztikai és kezelési protokoll alapján hosszútávú betegkövetést végzünk; a paciens aktuális státusza, denzitometriás vizsgálati eredménye valamint a törés CT és MRI felvételen ábrázoló morfológiai jellemzői alapján konzervatív kezelést vagy műtéti ellátást biztosítunk. A konzervatívan kezelt betegcsoportban észlelt további csigolyatest zömülés és a denzitometriás eredmények közötti összefüggést vizsgáltuk.

A prospektív vizsgálatba a stabil AO.A1 és AO.A2 típusú csigolyatest töröttetkeket válogattuk be, a betegeket merev gerincorthésissel láttuk el, melynek viselését 3 hónapig rendeltük el. A betegeknél denzitometriás vizsgálatot végeztünk, ez alapján normál csontállományú-, osteopéniás valamint osteoporoticus csoportokat képeztünk. A felvételtörés-, valamint a kezelés végén végzett CT felvételen a törött csigolyatest magasságát mértük, meghatároztuk a zömülés mértékét.

A priméren konzervatívan kezelt betegek iniciális és záró, kontroll CT felvételeinek radiográfiai elemzése során arra az eredményre jutottunk, hogy a törött csigolyatest további zömülése az osteoporoticus és osteopéniás csoportban közel azonos (19,67%), meghaladja a normál csontállományú betegcsoportnál mért értéket (13,33%).

Vizsgálatunk alapján az osteoporoticus csigolyatest törések kezelésében kiemelt fontosságúnak tartjuk a denzitometriás vizsgálat elvégzését, valamint az osteopéniás betegcsoport megfelelő antiporotikus kezelését. Fontos a csontállomány javítása, hiszen ezen általában idős, rossz általános állapotú betegek esetében jelentős mértékű csigolyatest zömülés esetén a gerincsebészeti stabilizációs műtétek nem minden esetben kivitelezhetőek.

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Gati András Dr. (Előadó, Első szerző) ¹, Viola Árpád Dr. ¹, Bölöni Balázs Dr. ¹

¹ Országos Traumatológiai Intézet, Budapest, Magyarország

ELŐADÓ ADATAI

Név Gati András dr.

Email cím drgatiandras@gmail.com

Intézmények

- Országos Traumatológiai Intézet, Budapest, Magyarország

ABSZTRAKT ALAPADATOK

Előadásmód

szóbeli

Az időskori osteoporotikus gerinctörések túlélésére vonatkozóan számos publikáció született az elmúlt évtizedekben. Ezekben a túlélést a Charlson Comorbidity Index, életkor, nem, terápiás protokoll, kórházi bent fekvés hossza, korábban elszenvedett törések számának tükrében vizsgálták. A korábbi publikációkban nem vizsgálták a törések súlyossága és a mobilitás, valamint túlélés közötti összefüggést. Jelen kutatás célja annak megértése, hogy a CT felvétellel igazolt AO Spine kategória szerinti súlyosság, valamint az alkalmazott konzervatív vagy operatív terápia miképpen befolyásolja a betegek túlélését.

Retrospektív kutatásunkban Magyarország legnagyobb traumatológia centrumában 5 év alatt (2014.11.01 – 2019.10.31.) ellátott 1569 csigolyatörést szenvedett páciens adatait dolgoztuk fel. A kórházi dokumentáció, valamint CT felvételek részletes áttekintését követően a töréseket súlyosságuk szerinti kategóriába soroltuk az AO Spine Classification System használatával (12). Az AO A1-A4 klasszifikációjú töréseket vizsgáltuk. A stabil törések klinikai terápiaja konzervatív, míg az instabil törések ellátása műtéti úton történt.

A vizsgált betegpopulációt 1071 nő és 285 férfi, összesen 1356 páciens alkotta. Az átlagos életkor 74,5 ± 10,5 volt. A csigolyatöréseket AO A1 (n=741), AO A2 (n=74), AO A3 (n=301) és AO A4 (n=240) kompressziós törést azonosítottunk. A páciensek közül 982 konzervatív terápiában, míg 374 operatív ellátásban részesült. Az operatív ellátás 141 esetben percutan vertebroplastica-t, 233 esetben műtéti stabilizálást jelentett. Az instabil (n=542) A3 és A4 törések közül 233 esetben történt műtéti stabilizálás, 196 esetben aneszteziológiai kontraindikáció miatt maradt el a beavatkozás, 47 esetben pedig a páciens utasította vissza a kezelést. A műtéti stabilizálást OPEN (n=45) és MISS (n=190) technikákkal végeztük. A páciensek túlélését Cox proportional hazard model segítségével vizsgáltuk. A túlélést befolyásoló szignifikáns tényezőként az életkort ($p < 0,001$), a férfi nemet ($p < 0,001$), a törés súlyosságát: A1 hez viszonyítva A3 törés hazard ratio-ja 1,42 ($p = 0,005$), A4-es törés hazard ratio-ja 2,12 ($p < 0,001$). Az operált páciensek túlélése szintén szignifikánsan különbözött, az operált csoport hazard ratio-ja 0,56 volt a konzervatíván kezelt sérültekhez képest ($p < 0,001$).

Az időskori porotikus gerinctörötték egy éves túlélését befolyásoló tényezők a gerinctörés súlyossága, az instabil törések esetén a műtét megléte, páciensek neme és életkora.

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Viola Árpád Dr (Előadó, Első szerző) ¹, Juhász Ádám Orvostanhallgató ²

¹ SE Neurotraumatológiai Tanszéki Csoport, Dr. Manninger Jenő Baleseti Központ, Idegsebészeti és Neurotraumatológiai Osztály, Budapest, Magyarország

² SE ÁOK, Budapest, Magyarország

ELŐADÓ ADATAI

Név

Viola Árpád Dr

Email cím

arpadviola@gmail.com

Intézmények

- SE Neurotraumatológiai Tanszéki Csoport, Dr. Manninger Jenő Baleseti Központ, Idegsebészeti és Neurotraumatológiai Osztály, Budapest, Magyarország

A Csontanyagcsere Egyes Labor Paramétereinek Vizsgálata Az Osteológiai Szakrendelésre Utalt Betegeknél Életkor, Nem, Évszakváltás Függvényében 6

ABSZTRAKT ALAPADATOK

Előadásmód

szóbeli

Munkánk célja volt megvizsgálni, hogy vajon van-e különbség az endokrinológia, osteológiai szakrendelésre utalt lakosoknál a csontanyagcsere egyes labor paramétereiben az életkor, a nem, és az évszakváltozás tükrében.

1495 beteg (átlagéletkor \pm SD: 49,7 \pm 17,2), 1306 nő (48,9 \pm 17,06), és 189 férfi (54,7 \pm 17,57) rutin belgyógyászati alaplabor vizsgálataival mellett, meghatároztuk a szérumban 25-OH D3 vitamin és PTH szintet is, a korcsoportot, a nemet, valamint évszak változást figyelembe véve elemeztük eredményeinket. Mivel a csoportonkénti normalitás előfeltevése egyik vizsgált paraméter esetében sem teljesült teljes mértékben, ezért minden esetben robusztus statisztikai próbákat alkalmaztunk. Két csoport összehasonlítása esetén a nem-paraméteres Mann-Whitney U próbát használtuk, míg több csoport összehasonlítása esetén a szintén nem-paraméteres Kruskal-Wallis tesztet. Minden esetben $p < 0,05$ érték esetén tekintettünk statisztikailag szignifikánsnak egy összefüggést. A számításokat SPSS Statistics 19-es szoftverrel végeztük.

A vizsgált összes betegnél a szérumban 25-OH D3-vitamin szintje (median: 75,3 nmol/l) volt, a 45 év alatti korcsoportban ez az érték (median: 74,2 nmol/l), a 45 év feletti korcsoportban (median: 81,9 nmol/l), nők esetében (median: 75,9 nmol/l), a férfiaknál (median: 70,6 nmol/l), vagyis statisztikai számításokkal igazoltan a 45 év alatti korcsoport, és a férfiak D-vitamin szintje alacsonyabb volt, mint a 45 év feletti korcsoporté, és a nőké. Az évszakváltozás nem befolyásolta a D vitamin ellátottságot, de szérumban kalcium szint csökkenése nőknél az őszi, téli hónapokban (median: 2,36 mmol/l) jelentős volt ($p=0,02$) a tavaszi-nyári hónapokhoz (median 2,37mmol/l) viszonyítva.

Eredményeink arra utalnak, hogy a felgyorsult világ új feladatokat fogalmaz meg számunkra: az évszakváltás jótékony csontanyagcsere hatásával egyre kevésbé számolhatunk, valamint a férfiak és a fiatalabb korosztály is egyre veszélyeztetettebbé vált a csontanyagcsere betegségek vonatkozásában, és ezt mind a prevenció, valamint therapiás ajánlások esetében szem előtt kell tartanunk.

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Csupor Emőke Dr. (Előadó, Első szerző) ¹, Ács Orsolya Dóra Dr. ², Mászáros Szilvia Dr. ³, Ferencz Viktória Dr. ³, Bors Katalin Dr. ⁴, Farkas Gábor Dr. ⁵, Ruzsányi Edit Dr. ⁵, Tóth Gergely Dr. ⁶, Varsányi Péter Dr. ⁷, Horváth Csaba Prof. Dr. ³

¹ Budavári Önkormányzat Egészségügyi Szolgálat, Budapest, Magyarország

² Semmelweis Egyetem II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest, Magyarország

³ Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest, Magyarország

⁴ Ferencvárosi Szolgáltató Közhasznú Nonprofit KFT, Budapest, Magyarország

⁵ Centrumlab/Synlab, Budapest, Magyarország

⁶ MTA-ELTE Peripato Összehasonlító Társadalmi Dinamika Kutatócsoport, Budapest, Magyarország

⁷ ELTE TáTK Szociológia Doktori Iskola, Budapest, Magyarország

ELŐADÓ ADATAI

Név Csupor Emőke Dr.
Email cím csupordr@gmail.com
Intézmények

- Budavári Önkormányzat Egészségügyi Szolgálat, Budapest, Magyarország

ABSZTRAKT ALAPADATOK

Előadásmód

szóbeli

A 67 éves polimorbid nőbeteg rossz mozdulatot követően kialakult hát- és derék-fájdalmának hátterében Th5 és 7 csigolya inveterált és L3 csigolya friss kompressziós törése igazolódott. Másfél hónapon belül - bár a beteg a fentanyl tapaszra sem szűnő fájdalma miatt járni sem tudott - még 6 csigolyája roppant össze. Emiatt valamint az emelkedett keresztötés szint és csökken BMD érték okán denosumab terápiát kezdtünk a már korábban is alkalmazott kalcium és D vitamin pótlás mellett. (GERD és kissé csökkent GFR miatt BP kezelés nem jött szóba). Fizikális állapota nem javult, mozogni, járni a fájdalomtól nem tudott, ezért 3 héttel a denosumab kezelés után- myeloma multiplex és egyéb csontot is érinthető malignus betegség PET CT-vel történt kizárása után - teriparatid terápiát kezdtünk. A beleg állapota rövid időn belül lényegesen javult, önmagát már el tudta látni és kisebb munkákra is képes volt. A fentanyl leépítését megkezdtük. Az esetet a halmozott rizikófaktorok és a z életminőséget javító kombinált kezelés miatt tartom tanulságosnak.

..

.

.

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Dr. Székely Gabriella (Előadó, Első szerző) ¹¹ Jávorszky Ödön Kórház, Reumatológia, Vác, HU

ELŐADÓ ADATAI

Név

Dr. Székely Gabriella

Email cím

szekelygabi56@gmail.com

Intézmények

- Jávorszky Ödön Kórház, Reumatológia, Vác, HU

ABSZTRAKT ALAPADATOK

Előadásmód

szóbeli

Az élsportban elért sikerek hátterében a genetikai adottságok mellett a megfelelő edzés módszereknek van kiemelkedő szerepe. Az edzés hatására növekvő csonttömeg és a megváltozó testösszetétel vizsgálata segítség az edző számára a kívánt testrégiókban a csonttömeg és az izom/zsír arány ideálisabbá tételéhez, és a teljesítmény optimalizálásához. A csonttömeg és a testösszetétel egyaránt jól mérhető a kétfotonos abszorpciometria (DEXA) módszerével.

Célkitűzés: Elit vízilabdázó fiatal nők ásványi csontsűrűségének (BMD) és csonttöréseinek a vizsgálata, továbbá a testösszetétel változásainak követése a fizikai aktivitás függvényében.

Vizsgáltunkban 76, válogatott szinten vízilabdázó lány (életkor: $15,9 \pm 1,9$ év) adatait elemeztük. 27 sportoló szenvedett korábban csonttörést: 38 törés, ebből 31 a felső végtagon. Kettős energiájú foton-abszorpciometriával (Prodigy, GE Lunar, USA) - 18 év alattiaknál szülői beleegyezés után - vizsgáltuk a lumbális gerinc, a combnyak és a radius ásványianyag tartalmát és meghatároztuk az izomtömeget és a zsírszövet mennyiségét. Rögzítettük a törési anamnesztikus adatokat, tájékozódunk életvitelükről és a fizikai aktivitásról. A statisztikai számításokat SPSS 27 szoftverrel végeztük.

A törésen átesett nők lumbális (L) és femur (F) denzitása kisebb volt, mint a nem törött fiataloké (L Z-score: $0,4 \pm 0,8$ vs. $0,9 \pm 0,9$, $p=0,012$; F Z-score: $0,5 \pm 1,0$ vs. $1,1 \pm 0,9$, $p=0,017$), menarchéjuk tendenciájában később jelentkezett. Különbséget mutattunk ki a domináns és nem-domináns felső végtag csonttömegében (BMC), és izom- és zsírtömegében (BMC: $202,6 \pm 26,9$ vs. $196,2 \pm 25,4$ g, $p<0,001$; izom: $3344,6 \pm 546,9$ vs. $3210,7 \pm 507,6$ g, $p<0,001$; zsír: $1374,2 \pm 401,3$ vs. $1350,4 \pm 389,2$ g, $p<0,05$). Az alsó végtagokon hasonló oldal-különbségeket nem találtunk.

A fiatal élsportolók körében gyakran észlelt csonttörések hátterében genetikai tényezők mellett a pubertás csontfejlődési jellegzetességei, valamint az élsportot gyakran kísérő hormonális és életmódi sajátosságok is szerepet játszhatnak. A sportolók testösszetételének aszimmetrikus eloszlása azt mutatja, hogy a DEXA módszer alkalmas eszközt lehet a sportolók felkészítésében az egyéni edzéstervek kialakítására és követésére.

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Seres Mária Zsófia (Előadó, Első szerző) ¹, Giczi Karolina ¹, Dr. Mészáros Szilvia ¹, Dr. Hosszú Éva ², Leel-Ossy Tamás ¹, Erdei Andrea ¹, Dr Kiss Orsolya ³, Prof Dr. Merkely Béla ³, Prof Dr. Horváth Csaba ¹

¹ Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest, HU

² Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest, HU

³ Semmelweis Egyetem Városmajori Szív- és Érgyógyászati Klinikája, Budapest, HU

ELŐADÓ ADATAI

Név Seres Mária Zsófia
Email cím maryke423@gmail.com
Intézmények

- Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest, HU

ABSZTRAKT ALAPADATOK

| | |
|-------------------|---------|
| Előadásmód | szóbeli |
| | . |
| | . |
| | . |
| | . |

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Leel-Ossy Tamás (Előadó, Első szerző) ¹, Dr. Mészáros Szilvia ¹, Dr. Hosszú Éva ², Dr. Csupor Emőke ³, Dr. Bors Katalin ⁴, Giczi Karolina ¹, Seres Mária Zsófia ¹, Erdei Andrea ¹, Prof Dr. Horváth Csaba ¹

¹ Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest, HU

² Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest, HU

³ Budavári Önkormányzat Egészségügyi Szolgálat, Budapest, HU

⁴ Ferencvárosi Egészségügyi Szolgálat, Budapest, HU

ELŐADÓ ADATAI

| | |
|--------------------|--|
| Név | Leel-Ossy Tamás |
| Email cím | tleelossy@gmail.com |
| Intézmények | <ul style="list-style-type: none">Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest, HU |

ABSZTRAKT ALAPADATOK**Előadásmód**

szóbeli

Bevezető: A Williams-szindróma változó fenotípusú, autoszomális dominánsan öröklődő, géndeléciós megbetegedés, melyre mentális retardáció, „manóarc”, kardiovaszkuláris, fogászati, kötőszöveti és vázizomrendszeri rendellenességek jellemzők. Gyermekkorban gyakori a hypercalcaemia, de a csont anyagcseréről keveset tudunk.

Célkitűzés: A klinika veleszületett, ritka anyagcsere-betegségek szakrendelésén gondozott, felnőtt Williams-szindrómás páciensek csont anyagcsere adatainak áttekintése.

Betegek: 11 Williams-szindróma miatt gondozott beteget vizsgáltunk: 8 nőt (életkor $29,4 \pm 7,0$ év, BMI $23,9 \pm 5,8$ kg/m²) és 3 férfit (életkor $29,3 \pm 9,0$ év, BMI $24,8 \pm 5,7$ kg/m²). Minden betegnél találtunk valamilyen kardiovaszkuláris eltérést (billentyű betegség: 9/11, hipertónia: 4/11 esetben). 7 betegnél történt lágyéksérv miatt műtét, és 9 esetben közepes vagy súlyos mentális retardáció is fennállt. Csonttörés 1 beteg kórtörténetében fordult elő. A gondozás keretében 8 beteg részesült rendszeres D-vitamin pótlásban.

Módszerek: Kétfotonos abszorpciometriával (DEXA; Prodigy, GE Lunar, USA) ásványi csontsűrűség mérés történt a gerincen, a combnyakon és a radiuson, és csigolya morfológiára is sor került. A gondozás adataiból a szérum kalcium, 25-OH D-vitamin, parathormon, kreatinin és albumin szintet és a 24 órás vizelet kalciumürítést vettük figyelembe. Az összefüggéseket SPSS statisztikai programmal elemeztük.

Eredmények: Férfiaknál mérsékelten csökkent a csontdenzitás a gerincen és az alkaron (lumbalis Z-sc: $-1,4 \pm 0,3$, $p < 0,02$, femur Z-sc: $-1,1 \pm 1,0$, radius Z-score: $-2,0 \pm 0,8$, $p = 0,058$), nőknél normális csonttömeget (lumbalis Z-sc: $0,5 \pm 1,0$, femur Z-sc: $0,0 \pm 1,3$, radius Z-score: $-0,3 \pm 0,8$) találtunk. Hypercalcaemiát nem észleltünk, de a nőknél mérsékelt hypercalciuria ($6,0 \pm 2,0$ mmol/nap) mutatkozott. Csigolyatörés 3 esetben, non-vertebralis törés 1 esetben fordult elő. A törött és nem törött betegek csonttömege és laborparaméterei nem különböztek. A törést szenvedett betegek egyike sem szedett D-vitamint.

Következtetések: Vizsgálatunk már első eredményeiben is a csontok érintettségére utal Williams-szindrómában: férfiaknál kisebb csonttömeget, nőknél mérsékelt hypercalciuriát találtunk, és 4 betegnél fordult elő kistraumas csonttörés. Emiatt indokoltnak tűnik a teljes gondozott betegcsoport csontanyagcsere adatainak feldolgozása, és a következtetések beépítése a gondozás gyakorlatába.

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Giczi Karolina (Előadó, Első szerző)¹, Seres Mária Zsófia¹, Leel-Ossy Tamás¹, Erdei Andrea¹, Dr. Mészáros Szilvia¹, Dr. Hosszú Éva², Dr. Reismann Péter¹, Dr. Balogh Dóra¹, Prof Dr. Horváth Csaba¹

¹ Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest, HU

² Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest, HU

ELŐADÓ ADATAI

Név Giczi Karolina
Email cím giczi.karolina@gmail.com
Intézmények

- Semmelweis Egyetem, Belgyógyászati és Onkológiai Klinika, Budapest, HU

ABSZTRAKT ALAPADATOK

Előadásmód

szóbeli

A törpeség leggyakoribb formája az achondroplasia, melyet a fibroblaszt növekedési faktor receptor-3 (FGFR3) autoszomális domináns mutációi okoznak. Az átlagos testmagasság 120 cm, a testalkat diszproporcionált. Számos terápiás próbálkozás (pl. növekedési hormon kezelés) történt a testmagasság változtatása érdekében, de eddig a végtagsontok többszörös műtéti töréseinek alkalmazásán kívül semmilyen más módszer nem hozott látható eredményt.

Az FGFR3 a kondrocitákban és az érett oszteoblasztokban expresszálódik, ahol a csontnövekedés szabályozása történik. Az FGFR3 mutációinak elemzése megnövekedett jelátvitelt mutatott olyan mechanizmusok kombinációja révén, amelyek magukba foglalják a receptor stabilizálását, a fokozott dimerizációt és a fokozott tirozin-kináz aktivitást. Paradox módon a megnövekedett FGFR3 jelátvitel mélyen elnyomja a növekedési lemez porcsejtjeinek proliferációját és differenciálódását, ami csökkenti a növekedési lemez méretét és a trabekuláris csonttérfogatot, és ennek következtében mérsékeli a csont növekedését. Az achondroplasiás betegeknél a növekedést szabályozó FGFR3 gén tartósan „be van kapcsolva”, viszont ez a túl-aktivitás C-típusú natriuretikus peptidhormonnal gátolható.

A vosoritid egy módosított natriuretikus peptid, ami a B-típusú natriuretikus peptid receptorhoz (NPR-B) kötődve csökkenti az FGFR3 gén aktivitását. Ilyen módon serkenthető a csontok növekedése, és ez előrelépést hozhat a betegség klinikumában előtérben álló törpenövés kezelésében.

A terápiát 2-5 éves kor között genetikailag igazolt esetekben lehet alkalmazni, az epiphysis fűgák záródásáig, 15 ug/kg dózisban sc. Az eddigi 60 hónapot magába foglaló study a testmagasság +9.08 cm-es, azaz évente +1.35 cm-es növekedését mutatta. A nagyon biztató eredmény alapján ez a kezelés komoly reményt ad az achondroplasiás betegeknél a jobb testméretek, és ezáltal a jobb életminőség elérésére.

SZERZŐK, INTÉZMÉNYEK

Hosszú Éva (Előadó, Első szerző) ¹

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

ELŐADÓ ADATAI

Név Hosszú Éva

Email cím hosszu.eva@med.semmelweis-univ.hu

Intézmények

- Semmelweis Egyetem, II. Gyermekgyógyászati Klinika, Budapest, HU