

## Nem a műtéttechnika a „nagy mutatvány”

# Már hazánkban is elképzelhető a gyermekkori szívátültetés

**A Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet Gyermekszív Központja Európa tíz legjobb gyermekkardiológiai centrumának egyike. Vezetője, dr. Szatmári András reményei szerint hamarosan gyermek-szívtranszplantációt is végezhetnek.**

### ■ *Miért nem kerülhetett sor eddig Magyarországon gyermekkori szívátültetésre?*

– Számos feltételnek kell teljesülnie ahhoz, hogy egy ország sikerrel vágjon bele ebbe a műtétbe. A gyógyító team tagjainak el kell jutniuk arra a szakmai színvonalra, amit ez a speciális terület megkövetel. De tudni kell, hogy nem maga a műtéttechnika a „nagy mutatvány”. A feladat szakmai és logisztikai szempontból egyaránt jóval összetettebb. A beteget életben kell tartani a műtéig, megfelelő posztoperatív kezelést, és persze az utógondozással hosszú távon jó életminőség kell számára garantálni.

### ■ *Mi az, ami már adott?*

– Magyarországon szerencsére még létezik a jól szervezett gyermekkardiológiai gondozóhálózat, a kollégák hozzánk küldik a speciális eseteket; az országban például csak mi alkalmazunk veleszületett szívhibák, például pitvari szeptumdefektus megoldására szívkatéteres intervenciót. Ennek köszönhetően az elmúlt tíz évben felküzdöttük magunkat – az elvégzett műtétek/beavatkozások száma, típusa, komplexitása alapján – Európa élvonalába, az első tíz gyermekkardiológiai központ közé. Ezeket a speciális beavatkozásokat a színvonalas ellátás, vagyis a beteg biztonsága érdekében csak viszonylag nagyobb forgalmú – tízmillió lakosra számolva 500–600 műtéti esetszámmal bíró – centrumban szabad elvégezni. Mi a Gyermekszív Központban körülbelül ennyi műtétet végzünk évente.

### ■ *Nézzük a másik oldalt. Mi hiányzik a gyermek-szívtranszplantációhoz?*

– A közbeszédben műszívnek nevezett mesterséges keringéstámogató rendszer nélkül nem szabad vállalni a gyermek-szívtranszplantációt. Az eszköz önmagában egy felnőtt-szívátültetés teljes árának többszörösébe, vagyis több mint 100 millió forintba kerül. Igaz, egyszeri beruházás, ám hosszú távon megtérül, hiszen gyermek- és felnőttkori műtétekhez egyaránt használhatnánk.

### ■ *Ha minden feltétel adott lesz, körülbelül hány gyermekem segíthetnek?*

– Hazánkban a műtéttel tovább már nem korrigálható szívfejlődési rendellenességek miatt évente öt-tíz gyermek esetében kellene

ezt a műtéti technikát alkalmaznunk. Számukra kizárólag az átültetés jelentené a gyógyulást. Ez a műtéti szám finansziális szempontok alapján éppen a megtérülés



határán áll. Berlinben, Európa legjobb és legnagyobb forgalmú transzplantációs központjában 70–80 szívátültetést végeznek évente, ebből 15–20-at gyermekekben. Innen nézve a mi tervünk sem kevés. Sőt, ha hozzávesszük azt, hogy a horvát „piacon” már második esztendeje jelen vagyunk, vagyis tavaly kilenc beavatkozást végeztünk számukra – a magyarországi finanszírozási árak helyett világgpiaci árakon –, akkor senkiben nem merülhet fel az a kérdés, hogy megéri-e beszerezni egy ilyen készüléket. De Horvátországon kívül Romániából, Kárpátaljáról, a Délvidékről, Szerbiából érkező gyermekeket is ellátunk. Romániából a Segítő Jobb Alapítványon

keresztül kerültek hozzánk a betegek; ellátásukért annyi pénzt kapunk, amennyit az Országos Egészségbiztosítási Pénztár (OEP) fizetne egy magyar állampolgár kezeléséért. A szerbek viszont magánbetegként jönnek hozzánk. Az Európai Unión belül csak akkor tudunk vezető pozícióba kerülni a térségben, és ezzel több-

szívtranszplantációját 15 millió forintból lehetne elvégezni. A keringéstámogató eszköz beszerzési árát figyelembe véve – tizből két esetben lenne rá szükség – az átültetés költsége nem haladná meg a 40 millió forintot. Az előbb említett érveken túl az is fontos lenne, hogy az állam a lehető legmagasabb szintű ellátást saját hazájában garantálja állampolgárai számára. A beruházás részleteiről jelenleg is folynak a tárgyalások az OEP-pel, de az biztos, hogy csak akkor vesszük fel „repertoárunkba” a transzplantációt, ha minden feltétel és eszköz adott lesz hozzá.

### ■ *Lenne elegendő donor?*

– Egy gyermeknek sokkal nehezebb donort találni, mint egy felnőttnek, függetlenül attól, hogy hazai vagy nemzetközi donorhálózat keretében keresünk szert. Egyrészt a gyermek nem jogi személy, a szülőnek kell nyilatkoznia a donációról, ami – az egészségügyi kultúra hiánya miatt – itthon diszonzáns érzelmeket vált ki. Másrészt külön nehézséget jelenthet a méret. Ez azonban inkább akkor lesz majd valós probléma, ha szakmailag eljutunk oda, hogy már nem csak kora tinédzserkorban műtünk – a szívizombetegség általában ekkorra kerül olyan stádiumba, hogy már csak a transzplantáció segít. Tizenévesen ugyanis általában beültethető a felnőtt szív is. Egy négyéves gyermek azonban legfeljebb egy tízéves szervét kaphatja meg.

### ■ *Csak pénztől és donortól függ tehát, hogy lesz-e hazánkban gyermek-szívtranszplantáció?*

– Mit sem ér a jó forráselosztás, a megfelelő eszközállomány és a korszerű technológia, ha a humán erőforrás minősége nem megfelelő. A gyermekkardiológia piaca Európában nagyon szűk. Kevesen



## Gyermek ke

vagyunk a szakmában. Ha a csapatunkból távozna egy kulcs-ember, nem találnék helyette vele azonos szinten dolgozó másikat. Gyenge az utánpótlás, ami az orvosképzés színvonalán és a medicusok hozzáállásán is múlik. Egyre kevesebben maradnak a klinikumban, még kevesebben mennek gyermekgyógyásznak és ők is sok gyermekgyógyászati szakterület közül választhatnak.

### ■ *Mindezek fényében milyennek látja a hazai gyermekkardiológia jövőjét?*

– Sajnos nem vagyok biztos benne, hogy öt év múlva is ugyanott tartunk majd, mint ma. Egy frissen végzett orvos kiképzése gyakorlott gyermekkardiológussá minimum 10 év – 5,5 év a gyermekgyógyász-szakvizsgáig, ezután kezdődik a hároméves gyermekkardiológiai szakképzés. Ezen a ponton már én sem könnyítem meg a dolgot, ugyanis nagyon magasra teszem a mércét a leendő gyermekkardiológusok előtt. Például a szakképzés három évéből kettőt nálunk kell tölteniük – ez a vidékieket eleve visszatarthatja. De mire végeznek, a hivatásuk gyakorlásához szükséges tudás birtokában lesznek. Mi ugyanis igyekszünk tanítványokat nevelni. Ami pedig az életkörülményeket illeti, hiába a szakértelem, a tudás, a gerinc, nem tudhatjuk, mikor jön el az a határ, amikor azt mondják a fiatalok, hogy engednek a külföld anyagi csábításának.

## Németországi tapasztalatok

A gyermekkardiológusok képzése Magyarországon évek óta az európai elveknek megfelelően történik, így a Németországba kerülő szakemberek kiválóan megállják helyüket. Az irányelvek a két országban azonosak, az ottani vezető centrumok szakmai előnye azonban több téren is tetten érhető.

A diagnosztikában az „élvonalban” maradt a kardio-MR könnyű hozzáférhetősége, a legújabb echokardiográfiás technikák azonnali megjelenése biztosítja.

A komplex esetek „ideális” megoldását teszi lehetővé a katéterintervenció és műtéti beavatkozások egyidejű alkalmazása (ún. hibrid technikák, pl. bilentyús erek, pulmonalis sztentek intraoperatív behelyezése), amelyre nálunk még csak elvétve volt példa az ehhez szükséges mobil röntgenátvilágító hiánya miatt.

A legnagyobb különbség a szívizombetegségek, a nem operálható szívhibák és a műtéteket követően

kialakuló késői, súlyos kamraelgtelenség kezelésében mutatkozik. A világviszonylatban is kiemelkedő berlini központban gyakran és igen jó eredménnyel alkalmazzák a saját fejlesztésű, csecsemőknél is biztonságosan használható, teljes perctérfogatot biztosító (így a bal vagy mindkét szívkamrát helyettesíteni képes) műszívet (Berlin Heart). A húsz éve működő szívtranszplantációs program sikerét is részben a „műszív”-programnak köszönheti.

A kiemelkedő tudományos munka hátterét az extra finanszírozás (az egyéni ösztöndíjak lehetősége, a tudományos munkát végzők számára biztosított extra státusok léte) jelenti.

A hazai gyermekkardiológia jövőjét tekintve a legjelentősebb hátrányunk az orvosok és nővérek társadalmi és anyagi megbecsülésének hiánya.

DR. ABLONCZY LÁSZLÓ  
Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet, Gyermekszív Központ

DR. LAKI JUDIT,  
DR. VARGA ZOLTÁN



# gyermekkardiológiai körkép

## Esély a túlélésre

**A Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet Gyermekszív Központjában többéves előkészítés után – a felnőtt-szívátültetési programmal szoros kooperációban – várhatóan elinduló gyermekszív-transzplantáció sikere számos szakmai tényezőtől függ.**

A gyermekkardiológia és gyermekszívsebészet folyamatos fejlődésével a veleszületett szívfejlődési rendellenességek ellátása fokozatosan javult, az utóbbi években nem operálható szívbetegségekkel viszonylag ritkán találkozunk. Azonban változatlanul problémát okoznak a szívizombetegségek. A bal kamra jelentős tágulatával és igen rossz pumpafunkciójával járó szívizombetegségek (dilatatív kardiomiopátiák) nagyobb része progresszíven zajlik. A gyógyszeres kezelés és az elektroterápia (pl. speciális pacemaker-beültetés) ellenére a beteg állapota folyamatosan romlik, új szívbeültetése nélkül kezelhetetlenné válik. Ez annak ellenére igaz, hogy az utóbbi években (kezdetben csak a felnőttkardiológiában) a gyógyszeres terápia szemlélete jelentősen megváltozott. A hazai és nemzetközi irányelvek között ilyen tekintetben (beleértve a korszerű elektroterápiát is) nincs különbség, a végstádiumú keringési elégtelenséget azonban

transzplantáció nélkül nem lehet tovább kezelni. A gyermekkori szívátültetéshez való hozzáférés eddigi hiánya nemcsak szakmailag és erkölcsileg, de – az Európai Unió tagjaként – jogilag is kifogásolható.

A szívtranszplantáció nem tökéletes megoldás, a recipiens nem gyógyul meg tőle, hanem krónikus beteggé válik, a korszerű immunterápia mellett azonban életminősége az esetek döntő részében kiváló. A sebészi felkészültséget nem lebecsülve, a megfelelő szervallokáción túl, a transzplantáció utáni hosszú távú túlélést leginkább az utókezelés minősége határozza meg. Ennek megfelelően a nagyobb európai centrumok teljes költségterítés mellett sem vállalják az átültetést olyan országok betegeinél, ahol az utógondozás nem megoldott.

A gyermekkori szívátültetések várható száma hazánkban is jóval alatta marad a felnőttkorinak. Mégis miért olyan nagy jelentősé-

gű az új program? A gyermekkori transzplantációra alkalmas szervek száma, érthető okokból hazánkban is korlátozott. Ennek megfelelően a transzplantációs várólistán akár egyéves várakozásra is fel kell készülni. Ezt az időt keringéstámogató eszközök hiányában a beteg gyermek nem éli túl. A „nyugati” országokban évek óta rendelkezésre állnak azok a teljes keringéstámogatást lehetővé tevő, beültethető „műszívek”, amelyek stabil keringés mellett a szükséges várakozási idő megélését lehetővé teszik. Az igen nagy költséggel járó, de életmentő „műszív”-program bevezetése, a gyermekszív-átültetésen túl, a Gyermekszív Központ egyik elsődleges céljává vált.

A szívtranszplantációhoz kapcsolódó keringéstámogató eszközök hozzáférhetőségének fontosságát akkor értjük meg, ha az egyébként banális vírusfertőzésekhez (akár varicellához) kapcsolódó vírusmiokarditisszel találkozunk. A kórkép olyan fulmináns lehet, hogy a gyermeket néhány nap alatt, akut keringési elégtelenség miatt elveszítjük. Ilyen esetben a transzplantáció csak akkor segít, ha időben megtaláljuk a donort.

A beültethető keringéstámogató eszköz azonban nemcsak arra alkalmas, hogy a tervezett transzplantációig a beteg életben maradjon, de a vírusfertőzés gyógyulásával a szívizom is regenerálódhat, a „műszív” eltávolíthatóvá válik, és a gyermek meggyógyul szívtranszplantáció nélkül.

A berlini Deutsches Herzzentrumban eltöltött gyakorlatom alatt (lásd *Németországi tapasztalatok című írásunkat*) többször is láttam hasonló sikeres „műszív”-eltávolítást, ami a jelenleg hazánkban még inkurábilis betegség teljes gyógyulását jelenti.

► Folytatás a 14. oldalon

DR. ABLONCZY LÁSZLÓ

## Genomika, diagnosztika, terápia

# Egymást erősítő területek

**A genomika térhódítása pontosabbá tette a diagnosztikát, a molekuláris mechanizmusok megismerésével javulhattak a terápiás eredmények, a klinikum fejlődése pedig visszahatott a diagnosztikára – például egyre nagyobb igényt támasztott a valós idejű, térbeli ultrahangfelvételek készítésére. E körforgás jelleményeit mutatjuk be.**

Szemléletváltás tanúi lehettünk az utóbbi években a gyermekkori ritmus- és ingerületvezetési zavarok kezelése terén – a felnőtteknél tapasztalt kedvező hatások után gyermekkorban is előtérbe kerültek a katéteres eljárások és a beültethető eszközök. Az implantálható defibrillátorok mérete olyannyira lecsökkent, hogy ma akár újszülötteknél is alkalmazhatók.

Mindezt nagyrészt a genomikai megközelítés térhódítása tette lehetővé, mivel megnyitotta az utat a betegségek molekuláris szintű jellemzése előtt. Az új értelmezések tükrében változott bizonyos betegcsoportok osztályozása, finomult a diagnosztika; célzott terápiás eljárások alakíthatók ki, új alapokra került-kerülhet a genetikai tanácsadás.

A terápiás eljárások fejlődésével egyre nagyobb az igény az ultrahang (UH) alapú, részletesebb anatómiai információt nyújtó technikákra. A képkötés minőségének javítása mellett az elmúlt években olyan módszereket is kidolgoztak, amelyekkel kvantita-

tív módon meghatározhatóak a szív statikus és dinamikus geometriai jellemzői. Ezek birtokában lényegesen nagyobb hatékonysággal végezhető el az intervenciók kardiológiai beavatkozások, de a kvantitatív leletek a hagyományos sebészi és gyógyszeres terápiaik tervezése és követése közben is szívesen hasznosnak bizonyulnak.

### A genomika „hozományai”

A genomika fejlődésének köszönhetően ma már ismerjük például a kardiomiopátiák (CM) etiológiájában szerepet játszó molekuláris mechanizmusokat. A hipertrofiás forma a szarkomerfehérjéket ( $\beta$ -miozin nehézlánc,  $\alpha$ -tropomiozin, miozinkötő troponin-C és -I) kódoló gének mutációinak kimutatása alapján szarkomerbetegségnek tekinthető, ami a miokardium kontrakciójához szükséges „erőgenerálás” zavarával jár. Hasonlóképpen szarkomerbetegség a familiáris idiopátiás restriktív CM is, ahol a troponin-I mutációja igazolható. A dilatatív CM familiáris formái-

ban erőátviteli zavarról van szó; a mutációk a sejtvezetési fehérjéknek (disztrofin, kardiális aktin, dezmin,  $\delta$ -szarkoglikán) génjeiben találhatók. ARVC-ben a sejteket összekötő fehérjéket (plakoglobin, dezmozoplakin, plakofilin) kódoló génekben igazolható kóros eltérések.

A potenciálisan hirtelen szívhalálhoz vezető kongenitális aritmogén kórképekről (a hosszú és a rövid QT-szindrómáról, a katekolaminerg polimorf kamrai tachycardiáról vagy a Brugada-szindrómáról) ma már például tudjuk, hogy kóros kardiális kálium- és nátriumcsatorna-működésben megnyilvánuló génmutációk okozzák. Következmenyünk, a megnyúlt kamrai repolarizáció hajlamosítja a beteget szinkópéra, torsade de pointes típusú polimorf kamrai tachycardiára és hirtelen halálra. A genetikai karakterizálás révén az egyes alcsoportok klinikailag is jellemezhetők, és életmódbeli tanácsok javasolhatók a betegnek, sőt új terápiás módokat is kifejleszthetők. Erre a legjobb példa a hosszú QT-szindróma, amelynek hét altípusa közül az 1-esben (LQT1) a malignus kamrai ritmuszavarok inkább fizikai terhelésre, míg LQT3-ban döntően alváskor jelentkeznek. Az előbbi altípus az egyik káliumcsatorna

funkcióvesztése miatt alakul ki, így teoretikusan e csatorna aktivátora második vonalbeli szer-



Foto: iStockphoto

RÖVIDEN

**Szívbillentyűt lehet létrehozni a magzatvíz összejtjeiből,** amelyet azonnal beültetnek a születés után. A zürichi University Hospital kardiológiai kutatási részlegének igazgatója, dr. Simon Hoerstrup szerint a módszerrel új távlatok nyílnak a congenitális szívhibák kezelésében. Jelenleg az újszülöttek egy százaléka születik ilyen rendellenességgel a világon – az Egyesült Államokban ez évente 36 000 beteg újszülöttet jelent. Körülbelül egyharmaduknál van szükség operációra. Ultrahanggal a hiba már a 20. terhességi héten diagnosztizálható. A saját összejtekéből készített billentyű nem vált ki immunreakciót és képes együtt növekedni a szervezettel.

American Heart Association

**Hatvan százalékkal nő** a gyermek veleszületett szívbetegségének esélye, ha az anya a terhesség elején dohányzik. A novemberben közzét vizsgálat szerint, ha az anya a graviditás hatodik hetében vagy később hagyja el a káros szenvedélyét, akkor életkorától, vitaminokban gazdag táplálkozásától függetlenül és alkoholfogyasztásának felfüggesztése ellenére is ekkora a veszély. A terhesség legelején, amikor a szív alapstruktúrája kialakul, a paszszív dohányzás is hasonló kockázatot jelent – állítja a vizsgálatot vezető Sadia Malik professzor (University of Arkansas, Little Rock).

HealthDay

**A gyermekkori szívűtétek utáni hiperglikémia hosszával nő** a morbiditás és a mortalitás – hétnapos fennállása után a betegségek kialakulásának esélye közel 100, a halál bekövetkeztének 50–60 százaléka az esélye. Az Ohio Egyetem (Columbus) munkatársainak retrospektív elemzése szerint a csecsemőkorokban (átlagosan 4,3 hónaposan) operáltak 11 százalékát veszítették el, a glükózanyagcsere-zavar elhúzódásával arányosan nőtt a máj- és veseelégtelenség, a fertőzések, a központi idegrendszeri események valószínűsége. A dialízis szükségessé válása szintén arányban állt a hiperglikémia hosszával.

Critical Care Medicine

**Életmentő lehet** veleszületett szívbetegség esetén a sildenafil citrát. Az erektilis diszfunkció kezelésére kifejlesztett Viagra 15 gyermeknek adták be ausztrál orvosok az intenzív osztályon, miután az életben maradásukhoz szükséges nitrogén-monoxid-(NO-) terápiát valamilyen okból nem kaphatták. A gyógyszerrel ritkábban jelentkezett a nitrogénkezelés életveszélyes szövődményeként gyakran kialakuló pulmonális hipertenzió, és átlagosan 98-ról 28 órára csökkent az elkerülhetetlen mechanikus lélegeztetés időtartama. Az újszülötteknek a nitrogénterápiára jellemző, átlagosan 190 óra helyett 50 órát kellett intenzív osztályon tölteniük.

Am J Resp Critical Care Medicine

► Folytatás a 13. oldalról

ként terápiásan alkalmazhatóvá válhat. LQT3-ban viszont egy nátriumcsatorna túlműködése vezet hasonló klinikai képhez – itt az elsődleges béta-blokkoló kezelést nátriumcsatorna blokkoló hatással is rendelkező gyógyszerrel (pl. mexiletin, flecainid) érdemes szükség esetén kiegészíteni.

A szívfejlődési rendellenességek pontos okát és genetikai hátterét az utóbbi idők fejlődése ellenére sem ismerjük teljesen. Számos gén mutációját hozták összefüggésbe szívfejlődési rendellenességekkel, bár legtöbbször egy adott mutáció többféle kardiális fenotípushoz

és a bőrön elhelyezett indifferens elektród közötti alacsony feszültségű egyenáram okoz a katéter csúcánál hőmérséklet-emelkedést és termikus szövetkárosodást. Gyermekkorban és a His-köteg melletti járulékos nyalábok esetén az irreverzibilis károsodás és a iatrogén AV-blokk elkerülése céljából azonban krioabláció javasolt. Ilyenkor a katéter végét folyékony nitrogén gáz halmazállapotúvá alakulása hűti le.

A másik nagy változás a veleszületett ioncsatorna-betegségek terápiájában következett be. A különféle csatornákat kódoló gének leggyakoribb mutációinak kimutathatóvá válásával nemcsak

tott, hogy a kamraműködés elektromos reszinkronizációjával – a felnőttkorhoz hasonlóan – a szív szisztolés funkciója is javul.

**Ultrahang alapú képalkotás**

Az utóbbi évek technológiai számos olyan mutató nem invazív mérését teszik lehetővé, amelyet eddig csak drágán és invazív beavatkozással vagy csupán erős közelítéssel (jobb kamrai térfogat, ejekciós frakció) tudtunk meghatározni. A szívizomzat működési dinamikájának ismerete kiemelkedően fontos például az iszkémiás szívbetegség diagnosztizálásakor, a

ezek a pontok távolodnak vagy közelednek, aminek következtében a közöttük lévő szakasz deformálódik. Ezt a deformációt nevezük „strain”-nek, míg időbeli alakulását „strain rate”-nek.

A „speckle tracking” módszer segítségével TDI felhasználása nélkül is kiszámítható a deformáció foka. Ebben az esetben az egyes pontok sebességét nem Doppler-elven mérjük, hanem az izomfal 2D B-módú képén meglévő szemcsézettség mintázat időbeli követésével. Az egyes pontok elmozdulásából a mintavételi idő ismeretében sebességérték kalkulálható. Lehetőség van a verőterfogat megbecsülésére is a mitrális anulus mozgási sebességének ismeretében.

A háromdimenziós (3D) leképezést lehetővé tévő, ultrahang alapú képalkotó berendezések első és második generációi a kétdimenziós B-módú képszeleteket használták a 3D kép felépítéséhez. A 2D szeletek rögzítése nem azonos időpillanatban történt, így természetesen a valós idejű (real-time) működés sem volt elérhető. Tekintettel arra, hogy a szív alakja, pozíciója a szív ciklus során változik, az egyes 2D szeleteket a szív ciklussal és a légzési mozgásokkal szinkronban kellett rögzíteni, ami tovább növelte a technika időigényességét, pontatlanságát. A második generációs készülékek-nél ezen javított a transzducerben lévő kristálysor igen nagy sebességű mechanikus rotációja. Néhány éve a „matrix phased array” transzducer megjelenésével megvalósult a valós idejű 3D echokardiográf. Ebben az esetben a transzducerben lévő kristálysor 2D mátrix elrendezése lehetővé teszi egy térszegmens valós idejű letapogatását, és élő 3D képet ad. A szív ábrázolása még ezzel sem teljesen valós idejű, ezt ugyanis négy szív ciklusból nyert térszegmens egyesítéséből állítja elő a készülék. Az RT3D technikának nevezett módszer a hagyományos 2D technikáknál pontosabb anatómiai ábrázolást tesz lehetővé, amely elsősor-



Fotó: SAFA/Science Photo Library

vezethet. Megfigyelések szerint például három, normál körülmények között egymással kölcsönhatásba lépő, transzkripciósi fehérje génjének (TBX5, NKX2-5, GATA4) mutációi szekundum típusú pitvari sövényhiányt okoznak. A sejtadhéziós molekulát kódoló CRELD1 gén mutációi pedig a pitvar-kamrai szeptum defektusához vezethetnek. A szignáltranszdukcióban szerepet játszó SHP-2 fehérjét kódoló PTPN11 gén hibája Noonan-szindrómában pulmonális sztenózzal hozható összefüggésbe, és megtalálható a LEOPARD szindrómás betegek szervezetében is.

Összességében feltételezhető, hogy a kardiális morfogenezis szempontjából kritikus gének egy-szeres nukleotid-polimorfizmusai és mutációi hajlamosítanak bizonyos strukturális szívhibák kialakulására.

**Nem gyógyszeres ritmuszavar-kezelés**

Ezen a téren a legnagyobb áttörés a szupraventrikuláris tachycardiák kezelési stratégiájában következett be. A tüneti (gyógyszeres) kezeléssel szemben az oki terápia, vagyis az aritmia „gócának” – ilyen a járulékos pitvar-kamrai (AV) vezetőnyaláb, a kettős AV-csomó-fiziológia, az atriotomiás heg – katéterablációs eliminációja lett az elsődleges cél. Ez az iskoláskortól kezdve jelent terápiai alternatívát.

Az abláció leggyakrabban rádiófrekvenciás energiával (RF) történik, ilyenkor a katéter csúcsa

a genetikai szűrés és a diagnosztika alapjai biztosabbak, hanem például az implantálható kardioverter defibrillátorok (ICD) alkalmazásának indikációja is. (Tinédzserkortól kezdve a beültetés – a felnőttkorhoz hasonlóan – transzverzálisan történik, kisebb gyermekek esetén epikardiálisan juttathatjuk helyére az eszközt.) A technika alkalmazhatóságának alsó határa mára elérte az újszülöttek testméretét.

A veleszületett III. fokú atrioventrikuláris (AV) blokk újszülöttkori pacemaker-terápiája már

regionális falmozgászavar fokának kvantitatív jellemzéséhez, a károsodott szívizomterület életképességének vizsgálatához vagy akár a stressz-echokardiográfia eredményeinek számszerűsítéséhez.

Az új technikák egyike a részben az echokardiográfias gyakorlatban már rutinszerűen végzett – a miokardium egyes szegmentumainak mozgási dinamikáját leképező – szöveti Doppler-vizsgálatokra (TDI-re) épülő „strain rate imaging” (SRI). A szív mozgása vizsgálható vele, azonban nem az izommozgás sebességét határozza

**Gyógyszeres terápia**

A gyermekkori szívelégtelenség gyógyszeres kezelése különösen nehéz feladat, többek között azért, mert figyelembe kell venni, hogy a növekedés során változik a gyógyszerek metabolizmusa, kiválasztása és szervezetbeli eloszlása. Ráadásul az új terápiás eljárásokat inkább felnőtteken tesztelik, a gyermekkori vizsgálatokhoz általában kevés az esetszám és az anyagi támogatás. Egyre inkább terjed a gyermekgyógyászatban is az angiotenzin receptorblokkolók, az aldosteron-antagonisták, a béta-blokkolók és a nátriuretikus peptidok használata. Az újabb típusú szerek közül a kalciumérzékenyítőkhöz, az endotelinreceptor-antagonistákhoz (különösen pulmonális hipertóniában), a vazopresszin-antagonistákhoz, a tumor nekrozisfaktor-gátlókhöz és a neutrális endopeptidáz gátlókhöz fűznek nagy reményeket, de sokat várnak a farmakogenomika fejlődésétől is.

Pediatr Cardiol 2006;27:533–51

regi és jól bevált, ugyanakkor egyre nyilvánvalóbb, hogy néhány esetben hónapokkal-évekkel a beültetés után dilatatív kardiomiopátiára emlékeztető szisztolés diszfunkció alakul ki. Egyelőre nem tudjuk, hogy mindez az immunrendszer közvetítésével jön-e létre és az alapbetegség része, vagy a pacemaker indukálta kóros depolarizáció következtében kialakuló kardiomiopátiáról van szó. Az viszont már bizonyí-

meg, hanem az idő függvényében egy adott szakasz deformációjának fokát, ami a miokardium falának kvantitatív dinamikai jellemzését teszi lehetővé.

Ez a deformáció úgy jön létre, hogy a szegmentum egyes pontjainak az egymáshoz viszonyított sebessége nem nulla. Másképp fogalmazva: az egyes pontok sebessége eltér egymástól, a szegmentumon belül sebességgradiens alakul ki. A fentiek következtében

ban a bonyolult kongenitális malformációk geometriájának elemzésében nyújt segítséget. A technikát elsősorban pitvari, kamrai defektusok preoperatív diagnosztikájában, illetve patológias szívbillentyű-morfológia vizsgálatában alkalmazzák a gyermekkardiológiai gyakorlatban.

DR. SZEPESVÁRY ESZTER,  
DR. KÖRNYEI LÁSZLÓ, DR. CZEILINGER ZSOLT  
Gottsegen György Országos Kardiológiai Intézet, Gyermekszív Központ