

Sosem elég a HASWACID-ból!

Sándor Laura, J-N-Sz Vármegyei Hetényi Géza Kórház,
Csecsemő-és Gyermekosztály

Dezsőfi-Gottl Antal, Semmelweis Egyetem Gyermekklinika, Bókay utcai Részleg,
Gasztroenterológiai és Hepatológiai Osztály

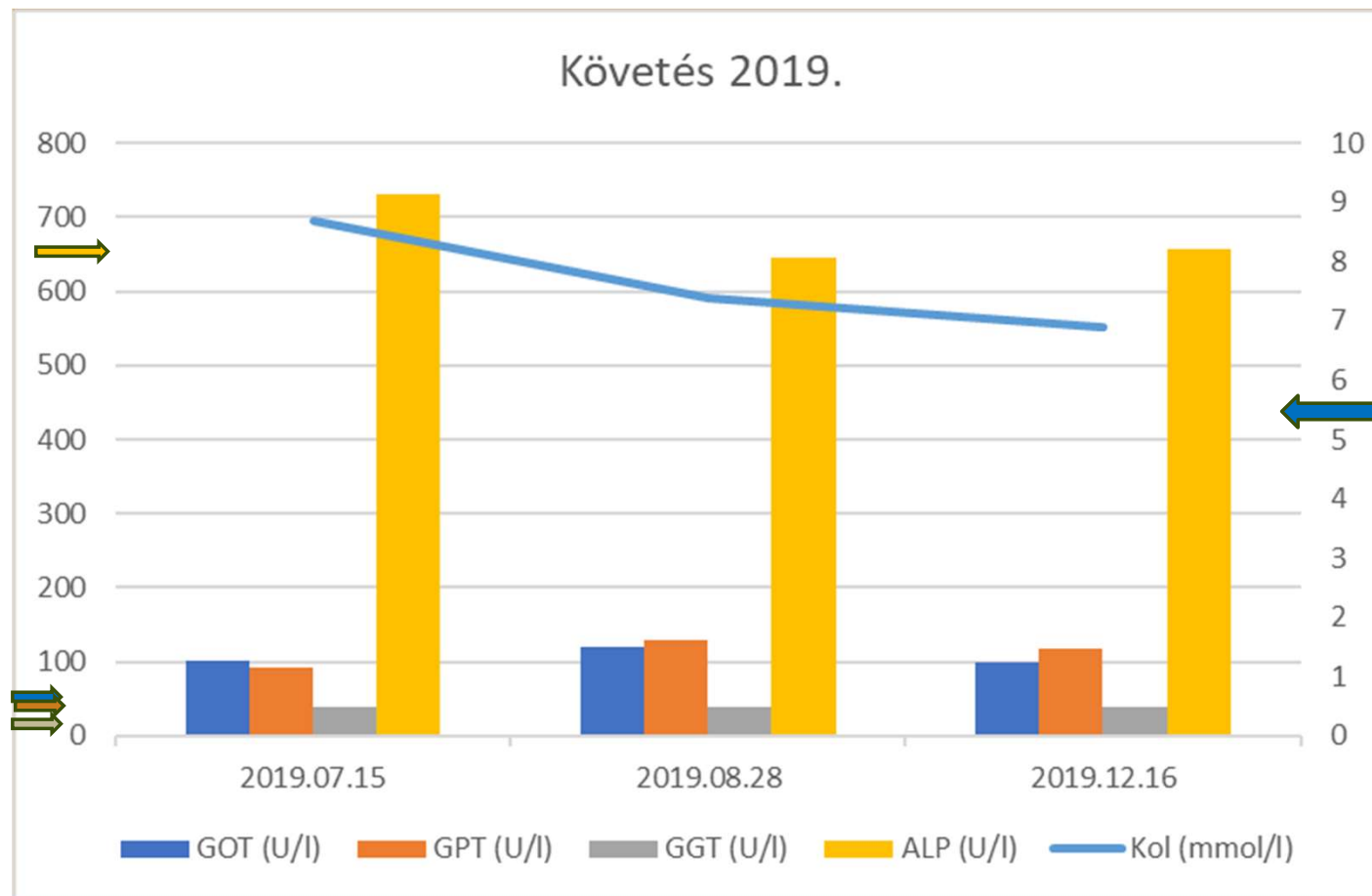
MGyGT XIII. Kongresszusa
Esztergom, 2024.10.3-5.

Zsófi története 2019.

- ▶ 29.g.hétre született
- ▶ Keratokonjunktivitisz miatt szemészeti gondozott
- ▶ 4 évesen emelkedett transzaminázok: GOT:102 (r<41) GPT:**91** (r:<38), GGT: 38 (r:<27), ALP: **731** (r:<673) U/l, Bi: norm., össz koleszterin: **8,7** mmol/l (r:2,8-5,2)
- ▶ Izomeredet, CK: neg.
- ▶ Cöliákia szűrés: neg.
- ▶ Pajzsmirigy hormonok: norm.
- ▶ Vasháztartás paraméterek: rendben.
- ▶ Hasi UH: **két hujjal nagyobb máj, echogenitása kissé fokozott**
- ▶ Szerológia: vírus hepatitisz, CMV, EBV, Toxoplazma, Parvovírus, : neg.
- ▶ EESZT: autoimmun hepatitisz autoantitest panel: neg. , α 1-AT: neg., nutritív panel: neg.
- ▶ **Cöruoplazmin: 0,16 g/L (0,2-0,6)**

Vélemény: Az eredmények nem utalnak májbetegségekre. Követés 3 havonta a magas vérzsír, a normál kétszeresét mérsékelten meghaladó transzaminázok miatt.

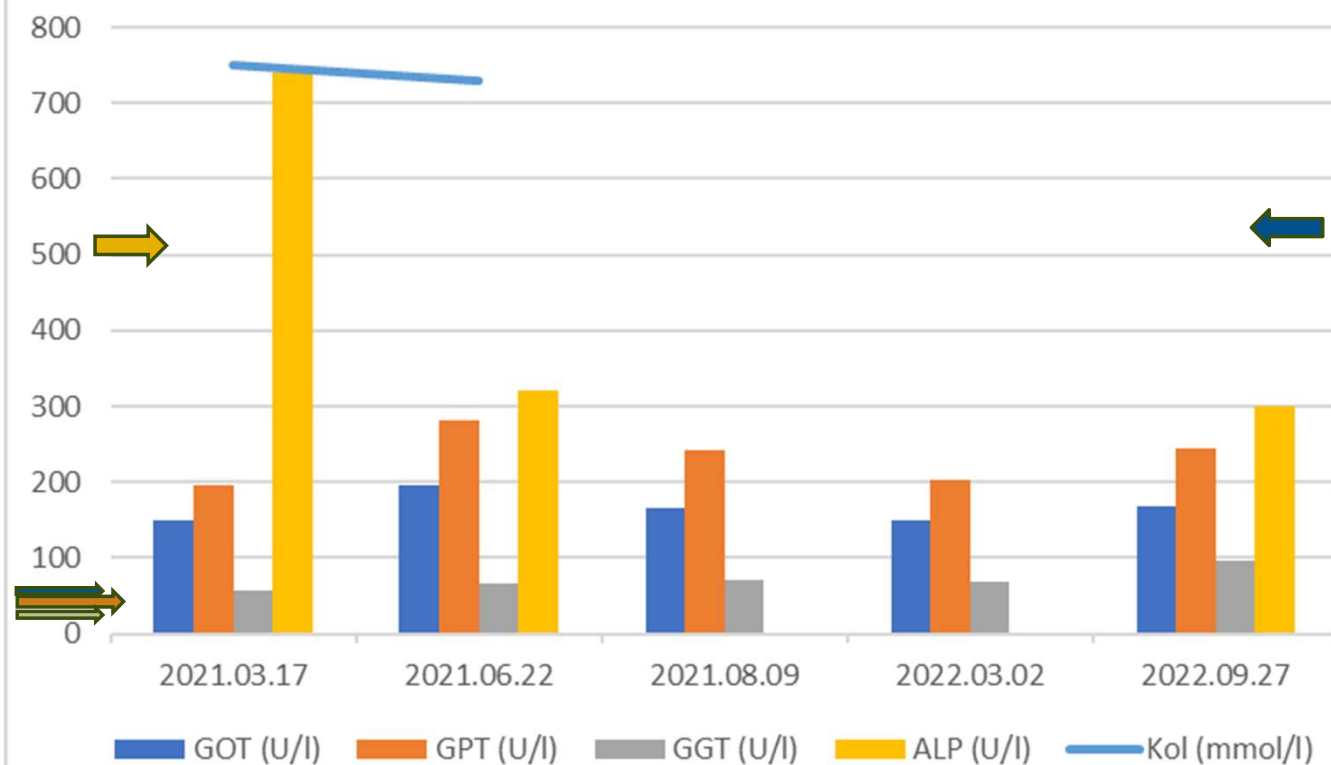
Zsófi története 2019-2020.



- ▶ Vércsír kiegészítés:
2. mérés
koleszterin: 7,4 mmol/L
HDL: 2,29 mmol/L
LDL: 4,66 mmol/L
TG: norm.
- ▶ 2020. Porfíria
szakrendelés: eltérés
nélkül.
- ▶ 2020.03.06-án utolsó
kontroll.....

Zsófi története 2021-2022.

Követés 2021-2022.



- ▶ 2021-ben orvos váltás
 - ▶ 2021.06 hó: kol:7,3 HDL:2,23, LDL: 5,1 mmol/L
 - ▶ hasi UH ismételtes: szerkezetileg ép, **nagyobb máj**, zsírmáj nélkül.
 - ▶ Szerológia ismételtes: CMV, EBV, vírus hepatitisz A,B,C, Toxoplazma: neg., HSV-1 IgM: poz.
 - ▶ Cöliákia szűrés ismételtes, nutritív panel: neg.
 - ▶ Étel fogyasztással összefüggő kiütések miatt tejfehérje-és tojásmentes étrend indul
- Vélemény:
- fenti diéta
 - a lokális szemeszeti gyógyszerek (drug) rendszeres használatának hatása

2022. Szolnok

- ▶ **GOT:135** (r:<37), **GPT: 219** (r:<40), **GGT:71** (r:<32), **ALP:347** (r:<325) U/L, Bi: norm.
- ▶ Máj szintetikus kapacitását jellemző paraméterek (INR, összfehérje, albumin): norm.
- ▶ Doppler- hasi UH: norm.
- ▶ Hepatitisz-E szerológia: neg.
- ▶ Autoimmun hepatitisz irányában autoantitest vizsgálat ismételés: neg.
- ▶ Ismételt cöliákia szűrés: neg.
- ▶ α 1-AT szint mérés: norm.
- ▶ **Cöruoplazmin: 0,16 g/L** (r:0,2-0,5)
- ▶ **ATP7B mutáció vizsgálat: a 2. és a 14. exonban két heterozigóta mutáció igazolódott**

Interaktív kérdés I.



Diagnózis a Ferenci-score alapján

► Ferenci-score

Table 2. The scoring system (Ferenci score) for the diagnosis of Wilson's disease developed at the 8th International Meeting on Wilson's Disease and Menkes Diseases, Leipzig 2002.

K-F rings	Present (2 points)	Absent (0 points)	
Neuropsychiatric symptoms suggest WD (or typical brain MRI)	Yes (2 points)	No (0 points)	
Coombs negative hemolytic anemia	Yes (1 point)	No (0 points)	
24 h urinary copper excretion (in the absence of acute hepatitis)	Normal (0 points)	1–2 × ULN (1 point)	>2 × ULN, or normal, but >5 × ULN after challenge with 2 × 0.5 g D-penicillamine (2 points)
Liver copper quantitative	Normal (–1 point)	<5 × ULN (1 point)	>5 × ULN (2 points)
Rhodanine-positive hepatocytes (only in case of lack of Cu quantitative assessment)	Absent (0 points)	Present (1 point)	
Serum ceruloplasmin (nephelometric assay, normal >20 mg/dL)	Normal (0 points)	10–20 mg/dL (1 point)	<10 mg/dL (2 points)
Mutation analysis	Disease causing mutations on both chromosomes (4 points)	Disease causing mutations on one chromosome (1 point)	No mutation detected (0 points)

Assessment of the WD diagnosis score:
≥4 points: diagnosis of WD highly likely.
2–3 points: diagnosis of WD probable, more investigations needed.
0–1 point: diagnosis of WD unlikely.
MRI, magnetic resonance imaging; ULN, upper limit of normal.

► Neurológiai konzílium, koponya MR vizsgálat: neg.

Piotr Socha et al.: Wilson's Disease in Children: A Position Paper by the Hepatology Committee of the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and NutritionJPGN 2018;66: 334-344)

Terápia

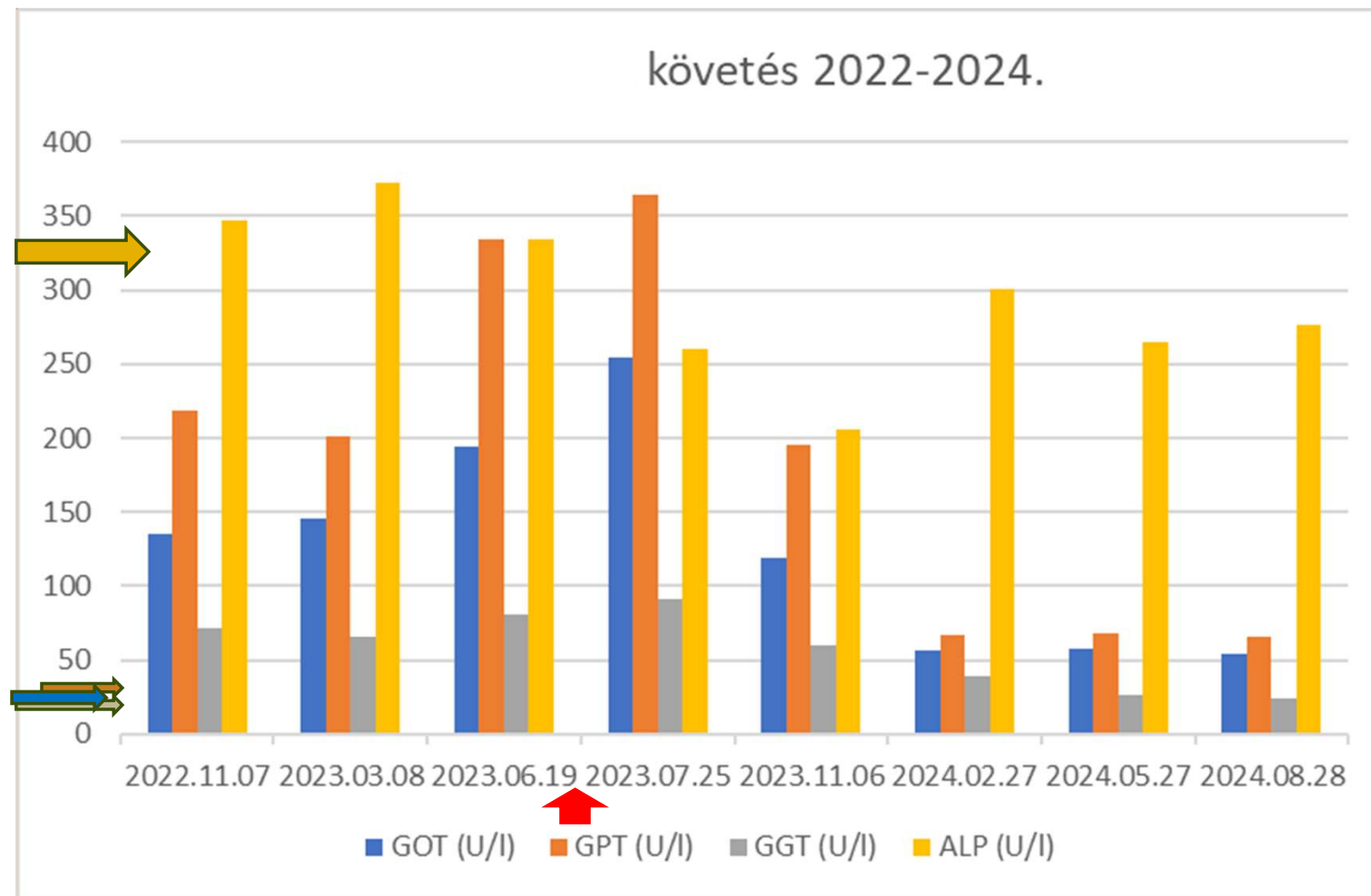
- ▶ Rézszegény diéta
- ▶ D-penicillamin 20mg/kg
2023.06.28.



Interaktív kérdés II.

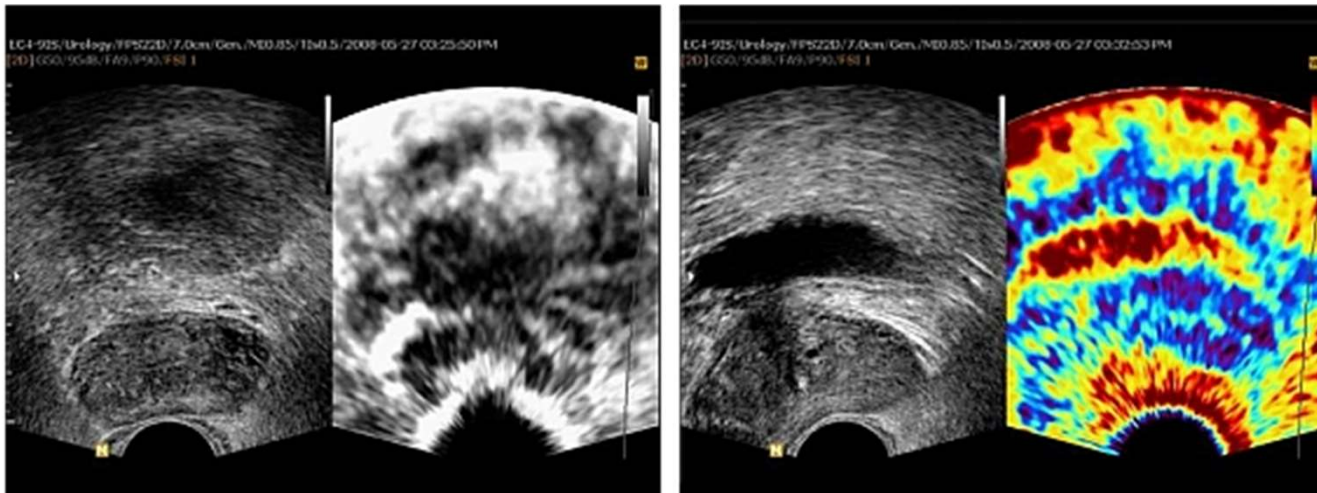


A terápia hatása I.



A terápia hatása II.

- ▶ **Elasztográfia SE Gyermekklinika Bókay utcai Részleg**
- ▶ 1.2023.04.05. 6,28 kPa ($r < 5$) enyhe fibrózis.
- ▶ 2. 2023.10.13. 5,55 kPa javuló tendencia.
- ▶ 3. 2024.09.19. 5,4 kPa továbbra is javuló tendencia.



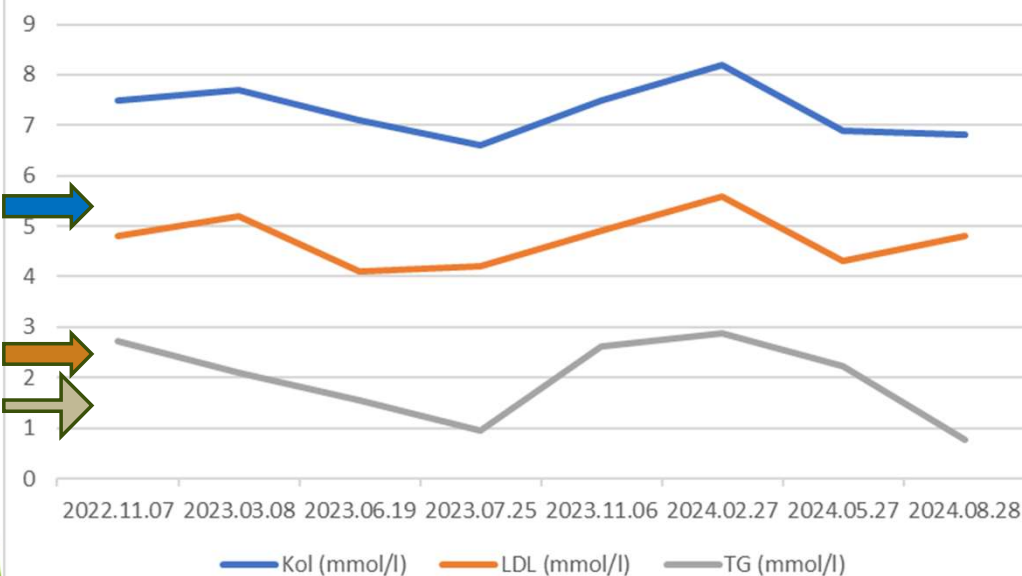
<https://old.sonarmed.hu/options/show/elastoscan>

A terápia hatása III.

- ▶ 24 órás vizelet réz ürítés
- ▶ 1.2023.04.hó 150ug/nap
- ▶ 2. 2023.10.hó 570ug/nap
- ▶ 3.2024.05.hó 720ug/nap
- ▶ 4. 2024.09.hó folyamatban
- ▶ Ref:<40ug/nap , Wilson-kór gyanú:>100ug/nap
- ▶ D-penicillamin fenntartó terápiára átállás: 200-500 ug/nap esetén

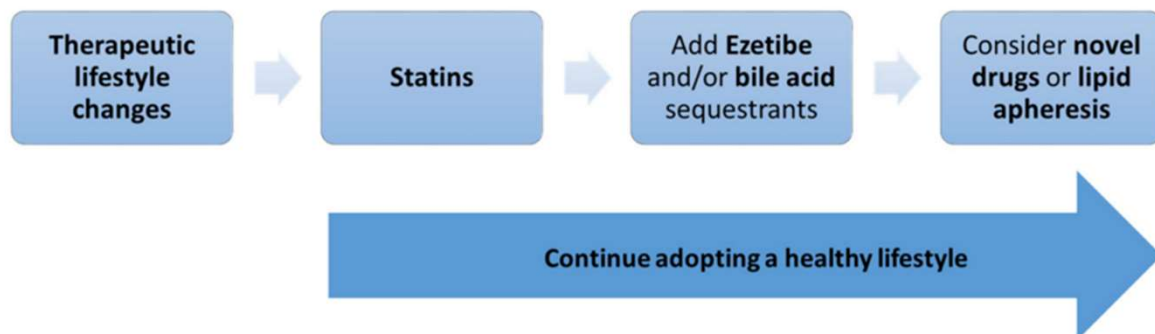
Újabb kihívás: a vérzsírok

Vérzsír követés 2022-2024.



- ▶ Családi anamnézis: édesapa 29 és 37 évesen szívinfarktus, terápiarezisztens magas vérzsírok
- ▶ LAL-D vizsgálat: norm.
- ▶ Familiáris hiperkoleszterinémia irányában genetikai vizsgálat folyamatban

Treatment of childhood dyslipidaemia



❖ DIET

- Limit total fat intake to 25–30%, saturated fat to < 7% and cholesterol to < 200 mg per day.
- Prefer monounsaturated, avoid trans fat
- High in fibre
- Consider phytosterol supplements

❖ WEIGHT REDUCTION

❖ PHYSICAL ACTIVITY

- At least 1h of moderate-to-vigorous activity per day

❖ SCREEN TIME

- Limit sedentary screen time to a maximum of 2h

❖ SMOKING CESSATION

❖ STATINS

- First-line pharmacological option
- From 6–10 years of age
- Start with the lowest available dose
- Reach the maximally age/tolerated appropriate dose

❖ EZETIMIBE

- Second-line pharmacological option
- From 10 years of age
- Licensed formulation is 10 mg

❖ BILE ACID SEQUESTRANTS

- Second-line pharmacological option
- From 10 years of age
- Use colesevelam 3.75 g/day

Fiorentino, R.; Chiarelli, F.:Treatment of Dyslipidaemia in Children. Biomedicines 2021, 9, 1078.

Vuorio A, Kuoppala J, Kovanen PT, Humphries SE, Tonstad S, Wiegman A, Drogari E, Ramaswami U. Statins for children with familial hypercholesterolemia. Cochrane Database of Systematic Reviews 2017, Issue 7. Art. No.: CD006401. DOI: 10.1002/14651858.CD006401.pub4.

Raul D. Santos: Alirocumab in Pediatric Patients With Heterozygous Familial Hypercholesterolemia.A Randomized Clinical Trial. JAMA Pediatr. 2024;178(3):283-293

Konklúzió

- ▶ Non invazív vizsgálatok preferálása
- ▶ Minden differenciáldiagnosztikai lépés átgondolása
- ▶ Közös gondozási gyakorlat kialakítása



A réz az emberiség csodafémje, de csak
így halmozódjon...



www.bíborház.hu