

ELSŐ TRIMESZTERI DOWN-KÓR SZÚRÉS: BIOKÉMIAI MÓDSZEREK ÖSSZEHASONLÍTÁSA

Kónya Márton

Az első trimeszteri Down-kór szűrés detektálási rátája, az FMF rendszerű kombinált teszttel, a 95%-ot is elérheti. Ehhez azonban szükség van mind az ultrahang mind a biokémiai vizsgálatok standardizálására. A szérumban free b-hCG és PAPP-A értékek, egy zárt rendszerű automatával meghatározva, nagyon kis CV mellett pontos biokémiai kockázatot képes adni, és az eredmények különböző laboratóriumok között is összehasonlíthatóak.

Debreceni Egyetem Népegészségügyi Kar

ELLÁTÓRENDSZER SZERKEZETE MAGYARORSZÁGON MYASTHENIA GRAVIS-SZAL SÚJTOTT BETEGEK ESETÉN

Kovács Nóra, Sipos Valéria, Sándor János

Európában jelenleg csak néhány országban szervezik a ritka betegségek ellátását olyan centrumokba, amelyek kialakítását pályázatokhoz kötik, és amelyek működését szigorú minőségi kritériumok mentén ellenőrzik rendszeresen. Több országban létezik formális eljárás a központok kijelölésére anélkül, hogy a központok kialakításához külön forrásokat biztosítanának, illetve anélkül, hogy az ellátás hatékonyságát ellenőriznék. Magyarország jelenleg egyik csoportba sem sorolható, annak ellenére, hogy vannak olyan eljárási szabályai az Országos Egészségbiztosítási Pénztárnak, amelyek egy-egy központ felé terelik a betegeket. Ezek a szabályok azonban elsősorban finanszírozással kapcsolatosak és nem veszik figyelembe a szolgáltatás minőségét és az ellátandó betegek igényeit sem. Vizsgálatunk célja annak leírása volt, hogy a jelenlegi magyarországi betegirányítási gyakorlat mennyire hasonlít a szakértői központokba szervezett ellátórendszerek működéséhez. Elemzésünkhöz a 2004-2006 közt keletkezett finanszírozási adatokat a teljes magyarországi szakellátási betegforgalom alapján az Országos Egészségbiztosítási Pénztár bocsátotta rendelkezésünkre. Az ambuláns betegforgalom alapján becsültük a betegség prevalenciáját. Az ilyen módon meghatározott prevalencia 2,1/10000 volt (N=2148), ami teljesen egyezik az Orphanet által közölt legvalószínűbb gyakorisággal. Emiatt a finanszírozást a hazai epidemiológiai viszonyok tanulmányozására jó közelítéssel alkalmasnak értékelhetjük. A betegek ambuláns ellátásában 196 intézet vesz részt, közülük 7 látta el a betegek 50%-át. Az egy beteg évenkénti ellátási epizód száma véletlennel nem magyarázható mértékű megyénkénti különbséget mutat (minimum 2,04 epizód/beteg; maximum 4,24 epizód/beteg), ami egyértelműen mutatja, hogy nem egységes a betegellátás gyakorlata. A fekvőbeteg ellátást 130 intézet biztosítja, 8 szolgáltató felel az ellátás 50%-áért. Az egy beteg évenkénti ellátási epizód száma ebben a vonatkozásban is lényeges szóródást mutat (minimum 1,37 epizód/beteg; maximum 3,26 epizód/beteg), amit itt is az ellátási elvek különbözőségének indikátoraként értelmezhetünk. Több mint 100 km-t kell utazni a betegek 13%-ának járóbeteg-szakellátás igénybevételekor. Mind a járó (p=0,002), mind a fekvőbeteg (p<0,001) ellátásban megfigyelhető, hogy minél nagyobb az intézmény betegforgalma, annál nagyobb az egy esetre eső ellátási epizódok száma, ami azzal magyarázható, hogy a súlyosabb állapotú betegek ellátását a centrumok biztosítják. Adataink alapján valószínűsíthető, hogy az ellátás elvei nem egységesek az országban, ami részben valószínűleg a regionális ellátási környezethez való alkalmazkodást tükrözi, részben viszont arra utalhat, hogy az ellátás minősége nem egységes. Eredményeink amellel szólnak, hogy az ellátás minőségének garantálása illetve a megfelelő minőség demonstrálása miatt a formális minőségbiztosítás kiépítése ezen a területen is fontos lenne.

Semmelweis Egyetem

POLIMORF MIRNS KÖTŐHELYEK A CUKORBETEGSÉG GENETIKAI HÁTTERÉBEN

Kovács-Nagy Réka, Rónai Zsolt, Brauswetter Diána, Elek Zsuzsanna, Nagy Géza, Somogyi Anikó, Sasvári-Székely Mária

Bevezetés: A diabetes mellitus napjaink egyik leggyakoribb multifaktoriális betegsége. Míg az 1-es típusú diabetesnél (1TDM) a genetikai rizikófaktorok régóta ismertek, a 2-es típusú kórforma (2TDM) esetében korábban a környezeti tényezőket (mozgásszegény életmód, helytelen táplálkozás) tették felelőssé a betegség kialakulásáért. Csak az utóbbi években, géntérképezés segítségével kerültek előtérbe bizonyos gének, melyek rizikófaktorai lehetnek a betegségnek. Ezek jelentős részénél még nem sikerült kideríteni, hogy milyen mechanizmus útján vesznek részt a diabetesben. Egy lehetséges megközelítés, hogy expressziójuk zavart szenved, mely során nem lesz megfelelő mennyiségben jelen a képződő fehérje. A '90-es években fedezték fel a génexpresszióban kulcsszerepet játszó mikroRNS-eket. A miRNS-ek rövid 20-22 bázis hosszú nukleotidok, melyek transzlációs szinten befolyásolják a fehérjeszintézist. A mRNS-ek 3' UTR régiójához kötődve legtöbb esetben gátolják a transzlációt. Ha felismerési helyükben változás történik egy egy pontos polimorfizmus (SNP) által, akkor megváltozik a szabályozott fehérje mennyisége, mely szerepet játszik betegségek kialakulásában. Munkacsoportunk célul tűzte ki a 2TDM kandidáns génjeinek 3'UTR régiójában lévő SNP-inek vizsgálatát. Módszerek: Az SNP vizsgálat a Szegedi Biológiai Központ Chip Laboratóriumában történt, "Open Array" rendszerrel. A kapott adatokat AutoCaller 1.1 szoftverrel elemeztük a Hardy-Weinberg szabály figyelembe vételével. A statisztikai értékelés SPSS programmal történt. A kiválasztott gének 3' UTR régióját riporter vektorba klónoztuk, az allél variánsokat irányított mutagenézissel hoztuk létre. Eredmények: 48 miR SNP genotípusát határoztuk meg összesen 891 DNS mintán (diabetes + kontroll) SNP chip segítségével, melyeket előzetes in silico vizsgálataink során választottunk ki. A statisztikai elemzés során 5 miR SNP esetében találtunk asszociációt egy adott allél variáns és a 2TDM előfordulása között. Ezek közt szerepel a már korábban is vizsgált Hif1α (rs11549465: p = 0,015), valamint 3 új gén (WFS1 (wolframin), rs9457: p = 0,005; FABP2 (fatty acid binding protein 2, intestinal), rs2964: p = 0,011 valamint MYO5B (myosin 5B), rs9959610: p = 0,046 és rs12457962: p = 0,078). A gének 3' UTR régióját luciferáz riporter gént tartalmazó vektorba klónoztuk, hogy az allél variánsok fehérje termelésre kifejtett hatását molekuláris szinten igazolhassuk. A kutatást a 117/09 és 258/2009 ETT pályázat támogatta.

Egyesített Szent István és Szent László Kórház, Budapest

A KÖLDÖKVÉR ÖSSEJTEK ALKALMAZÁSA A KLINIKAI GYAKORLATBAN

Kriván Gergely

Az allogén vérképző őssejt-transzplantációt évtizedek óta rutinszerűen alkalmazzák számos malignus és nem malignus hematológiai betegségben, veleszületett immunhiányos állapotokban és anyagcsere betegségekben. Azonban a transzplantációra szoruló betegek mindössze 25-30%-a rendelkezik humán leukocita antigén (HLA) identikus családi donorral. A betegek további egyharmadának találnak megfelelő idegen donort a világszerte regisztrált 13 millió donor közül. Ugyanakkor az alkalmas idegen donor megtalálásának esélye az etnikai tényezőktől függően országonként változik. Magyarországon az idegen donoros transzplantációk aránya gyermekkorban 2004-ben 56%, 2008-ban már 71% volt, de a gyermekek mintegy 20%-ában nem sikerült alkalmas donort találni. Különösen nehéz helyzetben vannak a ritka HLA típussal rendelkező személyek, vagy a donor regiszterekben