



# Certificate

*This is to certify that*

**TROJNAR ESZTER**

*won the*

**KÜLÖNÖZ**

*prize, at the*

**GYERMEKGYÓGYÁSZAT**

**20<sup>th</sup> Students' Scientific  
Conference**

**A KONPLEMENT H FAKTOR ELLEN  
AUTOANTITESTEK B-SEJT ÉPÍTŐ ANALÍZISE  
GYERMEKKORI AUTOIMMUN HEMOLITIKUS VÉRHIÁZ  
SZINDROMÁBAN**

**Madár István**

Member of the  
Organizing Board

**Tubák Nimród**

President of H.S.A.

ERDÉLYI MÚZEUM-EGYESÜLET  
Orvos- és Gyógyszerésztudományi  
Szakosztály

# Orvostudományi Értesítő

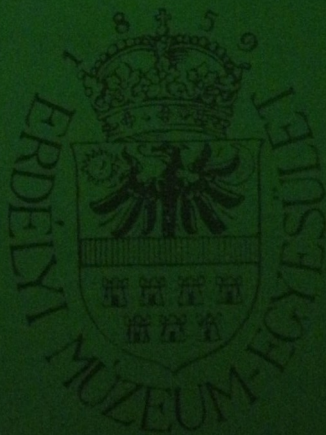
85. kötet, 1. különszám 2012  
ISSN 1453-0953

XIX. Tudományos Diákköri Konferencia  
2012. március 22-25  
Marosvásárhely

The 19th Students' Scientific Conference  
March 22-25, 2012  
Târgu Mureș

Sesiunea Stiințifică Studentească,  
ediția a XIX-a  
22-25 martie 2012  
Târgu Mureș

Marosvásárhely



gyermekek és fiatalok teljesítményének és mindennapi tevékenységének szempontjából. Az alvászavarok tüneteinek időben történő felfedezése és enyhítése, a szülők megfelelő tájékoztatása hozzájárulhat az életminőség és teljesítőképesség javításához.

## 12. A KOMPLEMENT H FAKTOR ELLENI AUTOANTITESTEK B-SEJT EPITÓP ANALÍZISE GYERMEKKORI AUTOIMMUN HEMOLITIKUS URÉMIA SZINDRÓMÁBAN

ANALIZA TIP CELULĂ B EPITOP A AUTOANTICORPILOR ÎMPOTRIVA FACTORULUI DE COMPLEMENT H ÎN SINDROMUL HEMOLITIC UREMIC LA COPII

COMPLEMENT FACTOR H AUTOANTIBODIES B CELL EPITOPE ANALYSIS IN AUTOIMMUNE HAEMOLYTIC UREMIC SYNDROME

*Szerző: Trojnár Eszter (SE, ÁOK 4)*

*Témavezető: Prof. Dr. Prohászka Zoltán, egyetemi tanár, Semmelweis Egyetem III.Sz. Belgyógyászati Klinika*

**Bevezetés:** A gyermekkori akut veseelégtelenség leggyakoribb oka a hemolitikus urémia szindróma (HUS). Ritka formája az anti-HF autoantitest mediált atipusos HUS (aHUS). Nem ismert, hogy a patogenetikai szerepet játszó autoantitestek milyen mechanizmussal keletkeznek, miként eredményezik a komplement alternatív reakcióút kontrollálatlan aktivációját. Az autoantitestek működésének megértéséhez lényeges adatokat szolgáltatna epitópspecifitásuk feltárása, ezért célkitűzésünk az anti-HF autoantitestek epitóp térképezése volt. **Betegek, módszerek:** Vizsgálatainkat 5, anti-HF IgG-pozitív aHUS beteg szérumainak elemzésével végeztük, kontrollként egészséges gyermekek mintája és kevert immunglobulin (IVIG) szolgált. A H-faktor 19. és 20. CCP (complement control protein) doméneknek megfelelő, 15 aminosav hosszú, átfedő peptidsorozatot polietilén tühegyen zajló szintézissel hoztuk létre. Az egyes peptidekkel reagáló autoantitestek mennyiségét ELISA technikával mértük szérummintáinkban. Potenciális epitópként azokat a régiókat azonosítottuk, ahol szomszédos peptidek esetén 50%-ot meghaladó reaktivitás-fokozódást észleltünk a háttér reaktivitáshoz képest. **Eredmények:** Kontrollokban 3 régióban (AA1142-1156, AA1182-1193, AA1193-1216) észleltünk reaktivitás-fokozódást. Itt jelentősen meg-

emelkedett antitest kötődést tapasztaltunk a betegek mintáiban, és két további, a kontrollokban nem észlelt pozícióban (AA1157-1171, 4/5 betegen; AA1107-1121, 2/5 betegen). **Következtetések:** Eredményeink egybeesengenek az irodalomban frissen közölt tanulmánnyal, amelyben a H-faktor több régiójához kötődő autoantitesteket mutattak ki egészségesekben. Elsőként azonosítottunk azonban aHUS betegeknél a 19-es és 20-as CCP doménekre lokalizálódó specifikus epitópokat. Szerkezetük további analízise támpontot szolgáltathat az autoantitestek keletkezési mechanizmusának feltárásához, további diagnosztikai fejlesztésekhez.

## 13. A CSECSEMŐKORI SZTEROID-REZISTENS NEPHROSIS SZINDRÓMA GENETIKAI VIZSGÁLATA MAGYARORSZÁGON

SCREENINGUL GENETIC AL SINDROMULUI NEFROTIC INFANTIL STEROID-RESISTENT ÎN UNGARIA

GENETIC SCREENING OF INFANTILE STEROID-RESISTANT NEPHROTIC SYNDROME IN A HUNGARIAN COHORT

*Szerző: Varga Noémi-Ágnes (MOGYE, ÁOK 6)*

*Témavezető: Dr. Tóty Kálmán, egyetemi adjunktus, SE I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika*

**Bevezetés:** A szteroid-rezistens nephrosis szindróma (SRNS) a gyermekkori krónikus veseelégtelenség 10%-ért felelős. Immunológiai és genetikai formája ismert. Kezelésük eltérő, ezért elkülönítésük fontos, de rendszerint csak genetikai vizsgálattal lehetséges. **Célunk:** a csecsemőkori SRNS genetikai szűrésének bevezetése Magyarországon. **Beteganyag, módszer:** Tíz, egy éves kor alatt kezdődő SRNS miatt gondozott gyermeket vizsgáltunk. Sanger módszerrel szekvenáltuk az NPHS1, NPHS2 és PLCE1 gének összes exonját, valamint a WT1 gén 8. és 9. exonját, n=8, 5, 1 valamint 6 esetben. Szövettani vizsgálat 8 esetben történt, 5 esetben FSGS-t, 2-ben MCD-t, 1-ben DMS-t mutatott. **Eredmények:** NPHS1 mutációt egy congenitalis nephrosis miatt gondozott csecsemő hordozott, aki összetett heterozigóta volt c.468C>G, p.Y156\* és c.1048T>C, p.S350P mutációra. Két csecsemő esetében találtunk NPHS2 mutációt, egyikük homozigóta volt egy misszensz mutációra (p.R138Q). A másik gyermek esetében az NPHS2 gén kóroki szerepe kérdéses, mert csak egy heterozigóta mutációt azonosítottunk. Ezen két gyermek nephrosis