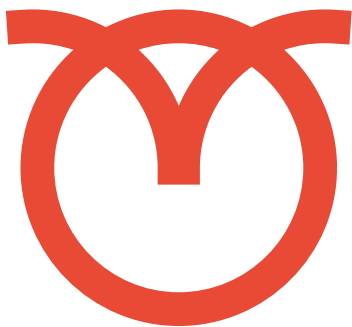


REZÜMÉ



OTDK

37. ORSZÁGOS
TUDOMÁNYOS DIÁKKÖRI
KONFERENCIA 2025



Orvos- és
Egészségtudományi
Szekció

PÉCS, 2025. ÁPRILIS 22-25.

Pécsi Tudományegyetem, Általános Orvostudományi Kar
Pécsi Tudományegyetem, Egészségtudományi Kar
Pécsi Tudományegyetem, Gyógyszerésztudományi Kar



OTDK'70



GYÖRGY ATTILA TAMÁS

Általános orvos, Osztatlan
Semmelweis Egyetem Általános Orvostudományi Kar

Témavezetők:

Dr. Vágó Hajnalka egyetemi tanár, SE ÁOK

Dr. Csonka Katalin biológus, SE ÁOK

Hirtelen szívhalál genetikai hátterének vizsgálata

Bevezetés: A hirtelen szívhalál egy olyan jelentős populációs probléma, amely éves szinten közel 250 000 embert érint Európában, sok esetben fiatal, egészségesnek hitt egyéneket. A klinikai gyakorlatban alkalmazott vizsgálóeljárások számos esetben nem vezetnek pontos diagnózishoz ezen betegcsoportban. A kardiogenetikai vizsgálat hozzájárulhat az etiológia tisztázásához, azonban hazánkban rutinszerű alkalmazása nem terjedt el.

Célkitűzés: Kutatásunk célja az anamnézisben hirtelen szívhalállal dokumentált nonischaemiás szívbeteg esetében a genetikai háttér felderítése újgenerációs szekvenálás (next-generation sequencing, NGS) segítségével.

Módszerek: A kardiogenetikai vizsgálatokat a Semmelweis Egyetem Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézetében végeztük. Az újgenerációs szekvenálás a TruSight Cardio Sequencing Kit segítségével történt, amely a 174 (571897 nukleotid), az örökletes kardiovaszkuláris betegségekkel kapcsolatba hozott valamennyi releváns gén vizsgálatára alkalmas. A szekvenálás az Illumina MiSeq szekvenáló berendezés segítségével valósult meg.

Eredmények: Összesen 37, hirtelen szív-megállást/szívhalált elszenvedett betegnél készült kardiogenetikai vizsgálat, ezen személyek közül 19 férfi, 18 nő volt (átlagéletkor $39,8 \pm 16,1$ év), közülük 12 fő sportolt rendszeresen. Sikeres reanimáció 36 beteg esetében történt, míg egy esetben a szív-megállás exitus lethális-hoz vezetett. Ezen páciensek esetében a klinikai, ill. molekuláris genetikai vizsgálat eredményei alapján a leggyakoribb strukturális szívbetegség a hipertrófiás kardiomiopátia (HCM) ($n=8$), az aritmogén kardiomiopátia (ACM) ($n=5$), illetve a dilatatív kardiomiopátia (DCM) ($n=5$) volt. A vizsgált betegek közül 7 esetben patogén/valószínűleg patogén, 18 páciensnél ismeretlen klinikai relevanciájú és 12 betegnél benignus/valószínűleg benignus variánszt azonosítottunk. A legfontosabb patogén variánsokat a MYBPC3, TNNT2, valamint a DSP és a DSC2 génekben találtuk.

Következtetés: Az általunk kapott eredmények rávilágítanak arra, hogy a genetikai teszt integrációja a kardiológiai diagnosztikai eljárások sorába segítheti az etiológia tisztázását, a prognózis meghatározását és a személyre szabott kezelés kialakítását. A molekuláris analízis során nyert eredményeink, továbbá hozzájárulhatnak a hirtelen szívhalál genetikai hátterének részletesebb megismeréséhez is.

Támogatás: TKP2021-NKTA-46; K135076, TKP2021-NVA15, TKP2021-EGA24

JANKÓ LAURA KRISZTINA

Általános orvos, Osztatlan
Szegedi Tudományegyetem
Szent-Györgyi Albert Orvostudományi Kar

Témavezető:

Dr. Ruzsa Zoltán egyetemi docens, SZTE SZAOK

A koszorúérbe implantált gyógyszerkibocsátó sztent-visszaszűkülés koszorúér flow-rezerv vezérelt kezelésének utánkövetése

Bevezetés: A sztenten belül kialakuló koronária intima-hiperplázia szignifikáns áramlás-csökkenést, következményes miokardiális iszkémiát okozhat. A gyógyszerkibocsátó sztent (DES) megjelenése csökkentette a sztent-visszaszűkülés (ISR) előfordulását. Kezelésére újabb DES beültetését vagy gyógyszerkibocsátó ballon (DEB) alkalmazását javasolják.

Módszereink: Kutatásunkban felmértük az ISR kezelésének hatékonyságát DES, illetve DEB alkalmazása mellett és vizsgáltuk a beavatkozás során a kvantitatív flow-rezerv (QFR) jelentőségét. Prospektív, randomizált vizsgálatunkba (OPEN ISR study) ISR miatt reintervención átesett betegeket vontunk be. Vizsgáltuk a fél éves major kardiális és cerebrális események (MACCE) és az ISR előfordulását.

Eredményeink: 53 beteget vettünk be QFR alvizsgálatba az OPEN-ISR studyból (98 beteg). A QFR alcsoportban ($n=53$) az ISR-t 24 betegben DES-el, míg 29 betegben DEB-el interveniáltuk. A QFR a beavatkozás előtti 0.72 ± 0.12 értékről 0.94 ± 0.03 értékre emelkedett ($p<0.05$). A QFR a DEB-es csoportban 0.72 ± 0.10 értékről 0.93 ± 0.04 értékre, míg a DES csoportban 0.72 ± 0.13 értékről 0.94 ± 0.03 értékre emelkedett ($p<0.05$). A csoportok között nem volt szignifikáns különbség a QFR változásban ($p=ns$). Fél éves kontroll során sem az ISR ráta (20.7% vs. 25%, $p=ns$), sem a MACCE (31% vs 25%, $p=ns$) nem volt szignifikánsan nagyobb a DEB, mint a DES csoportban. A re-resztenózisos betegekben ($n=12$) a záró QFR szignifikánsan alacsonyabb volt, mint a nem resztenózisos csoportban ($n=41$) (0.91 ± 0.1 vs 0.95 ± 0.1 és $p<0.05$).

Megbeszélés: Az in-szent resztenózis kezelésének mind a gyógyszeres ballon, mind a gyógyszeres sztent effektív és biztonságos kezelési alternatívája. A beavatkozás alatt a QFR érték emelkedik és alacsony záró QFR érték esetén az ismételt ISR ráta magasabb.



MTA MAGYAR
TUDOMÁNYOS
AKADÉMIA



**KULTURÁLIS ÉS INNOVÁCIÓS
MINISZTERIUM**



NEMZETI KUTATÁSI, FEJLESZTÉSI
ÉS INNOVÁCIÓS HIVATAL

AZ NKFI ALAPBÓL
MEGVALÓSULÓ
PROJEKT



NMHH

Nemzeti Média- és Hírközlési Hatóság

Az OTDK támogatója a Nemzeti Média- és Hírközlési Hatóság