

Anyagcsere-betegségek

A Fabry-kór biomarkerei és képalkotó vizsgálatai – jelenlegi ismereteink (Biomarkers and imaging findings of Anderson–Fabry disease – What we know now) Beirão I, Cabrita A, Torres M, et al. (Service of Nephrology, Centro Hospitalar do Porto, 4099-001 Porto, Portugália; e-mail: Idalina.m.b@gmail.com): *Diseases* 2017; 5: 15.

A Fabry-kór (más néven Anderson–Fabry-betegség, vagy angiokeratoma corporis difusum) egy X-kromoszómához kötött liszozomális tárolási betegség, amelynek oka a liszozomális alfa-galaktozidáz A-enzim hiánya és következményes glikoszfinbolipid-akkumuláció a sejtekben, főleg az endothelsejtekben, a neuronokban, a szív és a vese sejteiben és azok liszozomáiban. Ritka betegség. A szerzők áttekintik, összefoglalják a Fabry-kór biomarkereit és képalkotási leleteit.

A Gb3 és a Lyso-Gb3, amelyek az enzimdefektus miatt halmozódnak fel, a Fabry-betegség lehetséges biomarkereinek tekinthetők. A veselaesio biomarkerei főleg a vizeletben találhatók (például proteinuria, kreatinin, cisztatin C, béta2-mikroglobulin, uromodulin, bikunin) és exkréciójuk a krónikus veseelégtelenséget tükrözi. A podocyturia jelezheti a glomerulusok károsodását, Fabry-betegségben kifejezett a podocyták károsodása. A szívkárosodásra utalhat például a troponin I és a troponin T szintje. A cerebrovascularis laesionnak még nincs egyértelmű biomarkere. Az extracelluláris mátrix turnoverének biomarkerei az MMP-9 (mátrix metalloproteináz-9) és a kollagén biomarkerek.

A legfontosabb képalkotó eljárások Fabry-kór esetén az echokardiográfia, a szív MR-vizsgálata, az agyi artériák Doppler-vizsgálata, valamint az agyi MRI- és PET/MRI-vizsgálat.

A publikáció végén 90 hivatkozás található.

Gáspárdy Géza dr.

Kardiológia

Emelni, gyalogolni vagy futni: melyik az optimális fizikai terhelés a hypertonia csökkentésére és

a cardiovascularis betegségek elkerülésére? (ED 07-2 To Lift, walk or run: what is the optimal mode of physical exercise to reduce hypertension and prevent cardiovascular disease?) Kokkinos P. (Veterans Affairs Medical Center, Amerikai Egyesült Államok; e-mail: peter.kokkinos@va.gov): *J. Hypertens.* 2016; 34(Suppl 1 – ISH 2016 Abstract Book): e49.

Számos adat igazolja, hogy a szervezett aerob aktivitás, a cardiorespiratoricus fitness (aerob kapacitás, „fitness”) növelése csökkenti a magas vérnyomásban szenvedők nyugalmi vérnyomását. Az anaerob és a rezisztencia („erő”)-gyakorlatok ilyen alkalmazásáról és a potenciális veszélyekről kevés forrás szól. A korosodással emelkedő vérnyomás nagy részben az életvitel és nem az évek következménye: a sok só és zsír fogyasztása, az emelkedett testzsírtömeg és a fizikai inaktivitás elkerülhető kiváltó okok. Az alacsony fitnessűek 72%-kal nagyobb valószínűséggel lesznek hypertóniások. Egy MET-nyivel nagyobb fitness a congestív szívelégtelenség kialakulásának veszélyét 16%-kal csökkenti – 8725 veterán sorát követve. A legkevésbé fitt egyharmadhoz képest a közepesen fittak veszélye 32%-kal, míg a magas fitnessűeké 70%-kal kisebb. (Egy MET a nyugalmi oxigénfelvétel: 3,5 ml/kg/perc – a könnyű fizikai aktivitás 3 MET, a közepes–nehéz 5–6-szoros oxigénigényt jelent.) Ugyanilyen a tendencia a fitness és a hypertóniás halálozás között.

Dinamikus rezisztenciagyakorlatokat ne javasoljunk hipertóniásoknak, legfeljebb olyat, amit 15–20-szor képesek megismételni, közben folyamatosan lélegezve, a glottis lezárása (préselés) nélkül. A kedvező hatást a nyíróerő nagyobbodása és az emiatt többletként termelődő NO adhatja – egyebek mellett. (Lásd pl. Martens CR, Seals R. Practical alternatives to chronic caloric restriction for optimizing vascular function with ageing. *J Physiol.* 2016; 594: 7177–7195.)

Napi 20–40 percnyi lendületes gyaloglással, lehetőleg a hét minden napján, hatáson, olcsón és mellékhatásmentesen elkerülhető/csökkenthető a hypertonia (is).

Legalább 26 krónikus betegség megelőzésében/gyógyításában hasznos a megfelelő fizikai aktivitás. „Válságos” egészségügyi helyzetben ezt a lehetőséget nem hagyhatjuk ki! „Kocogok vagy kertem ásom – lejjebb megy a vérnyomásom!”

Apor Péter dr.

Pulmonológia

A súlyos pneumococcus pneumonia akut cardialis toxicitást és következményes cardialis átépülést okoz. (Severe pneumococcal pneumonia causes acute cardiac toxicity and subsequent cardiac remodeling.) Reyes LF, Restrepo MI, Hinojosa CA, et al. (M. I. Restrepo, Division of Pulmonary Diseases and Critical Care Medicine, South Texas Veterans Health Care System, Audie L. Murphy Division, 7400 Merton Minter Boulevard, San Antonio, TX 78229, Amerikai Egyesült Államok; e-mail: restrepom@uthscsa.edu): *Am J Respir Crit Care Med.* 2017; 196: 609–620.

A közösségben szerzett pneumonia az influenzaval együtt a negyedik leggyakoribb halálok a világon. A közösségben szerzett pneumóniában szenvedő betegek mintegy 30%-ánál észlelhető súlyos cardialis esemény a kórházi kezelés alatt vagy az utána következő években. Ilyen szövődmény esetén (újronnan fellépő vagy súlyosbodó szívelégtelenség, arrhythmia, stroke, akut coronariaszindróma) a kórházi mortalitás a duplája a szövődménymentes betegekhez viszonyítva. Rizikótényező a *Streptococcus pneumoniae* mint kórokozó, az időskor, a pneumonia súlyos volta, a hyperlipidaemia, az obesitas és a magas vérnyomás. A szerzők kutatócsoportja korábban leírta, hogy az invazív pneumococcusbetegség során a *Pneumococcus* és a virulencia tényezői (pl. pneumolysin, a baktérium sejtfala) rágszálókban direkt toxikus hatású a szívfunkcióra. Azt is demonstrálták, hogy a *Pneumococcus* elárasztja a szívet, és kis, baktériumokkal telt laesiókat okoz a myocardiumban. Nem ismert, hogy mi a helyzet az emberi súlyos pneumococcuspneumóniában. A jelen vizsgálatot hat felnőtt, egészséges babuin majmon végezték. Bronchoszkópon keresztül *S. pneumoniae* 4-es szerotípussal fertőzték meg őket. Utána preantibiotikus és az antibiotikus korszakot, az egyik csoportot (akut pneumóniacsoport) nem kezelték, a másikat (convalescens pneumóniacsoport) ampicillinkezelésben részesítették 7 napon át. Az előbbinél az infekció után 4–6 nappal, a kezelteknél 9–14 nappal eutanáziát alkalmaztak.

EKG-n mind a 6 állatnál sinustachycardia, diffúz repolarizációs zavar (ST-eltérés, T-hullám-lelapulás) és a korrigált Q T idő megnyúlása volt észlelhető. Echokardiográfiával a kezelt csoportban hiperdinamikus balkamra-funkció, mérsékelt tricuspidalis regurgitatio, kisfokú pericardialis folyadékgyülem volt látható. A kezelteknél megnőtt a bal kamra relatív falvastagsága, és esetenként falmozgási zavart találtak. A szérumbiomarkerek közül a troponin T és a H-FABP (szívtípusú zsírsavkötő protein) mind a két csoport minden egyedénél megemelkedett a kiindulásihoz képest. A szövettani feldolgozás során a nem kezelteknél *Pneumococcus*-csoportokat találtak a szívben, ami arra utal, hogy a baktérium ott képes volt szaporodni. A kezelteknél csak roncsolt *Pneumococcus*-tokokat mutattak ki. A szívhomogenizátum kvantitatív vizsgálata szerint a nem kezelteknél a *Pneumococcus* kimutatható volt, a kezelteknél nem. Valamennyi állatnál a cardiomyocyták enyhétől súlyos fokig terjedő zsíros elfajulását és vacuolisatiót tapasztaltak, interstitialis oedemával, fokális myocytolysissal és elszórt gyulladásos sejtekkel. Ez mindkét csoportban fennállt. Az intracardialis gyulladásos választ a szívhomogenizátumban megvizsgálva magas koncentrációban volt kimutatható az interleukin-6-8-1-béta, a tumornekrózisfaktor-alfa és a makrofág gyulladásos protein-1-alfa. A koncentrációk a kezelt csoportban alacsonyabbak voltak. A cardiomyocytaelhalás mechanizmu-

sát megvizsgálva a necroptosis és a programozott sejthalál mechanizmusát tudták kimutatni. Ezt követően pedig *de novo* kollagéndepozíciót detektáltak a 9–14 nap között valamennyi kezelt állaton. Transzmissziós elektronmikroszkóppal hegképződést láttak. Ennek hátterében TGF- β -aktivációt mutattak ki a homogenizátumban.

A korábbi, rágsálókon történt és a jelen, főemlősökön végzett vizsgálat eredményei alapján arra következtetnek, hogy az emberen klinikailag észlelt szövődmények hátterében a fentiekhez hasonló mechanizmusok szerepelnek. Ez megmagyarázhatja, hogy a pneumococcus pneumonia a cardialis szövődmény fokozott veszélyével jár együtt. Kiemelendő, hogy az antibiotikumkezelés ezen az állatkísérletes modellen nem védte ki a myocardiumsérülést, és a kezelés ellenére hegképződés indult meg, ami a pneumonia gyógyulása után is kihatással lehet a szív állapotára.

Nagy László Béla dr.

Reumatológia

A nyaki radiculopathia konzervatív kezelése (Nonoperative management of cervical radiculopathy)
Childress MA, Becker BA.
(Fairfax Family Practice Primary

Care Sports Medicine Fellowship, Fairfax, VA, Amerikai Egyesült Államok): *Am Fam Physician* 2016; 93: 746–754.

A nyaki radiculopathia a nyaki ideggyökök összenyomtatása vagy irritációja miatt fellépő felső végtagi fájdalom, amelyhez nyaki fájdalom és motoros, szenzoros vagy reflexdeficit társulhat.

A kór állapot kiindulópontja gyakran a nyaki gerinc degeneratív megbetegedése.

Jellegzetes vizsgálati lelet a nyak mozgása által kiváltott fájdalom és izomgörcs. Képalkotó vizsgálatra alapesetben nincs szükség.

A konzervatív kezelés gyógytornával, nemszteroid gyulladáscsökkentővel, izomrelaxánsal, masszázzsal történhet. Akut nyaki radiculopathiában jó hatású lehet az erősítő és nyújtó gyakorlatokat alkalmazó fizioterápia.

Alarmírozó tünetek, illetve 4–6 hetes kezelés ellenére is fennálló panaszok esetén MRI-vel azonosíthatók az epiduralis szteroidinjekciókkal vagy műtéttel kezelhető elváltozások. (Ref.: *A közleményben szereplő tartós, esetenként akár 1 éven keresztül epiduralisan adott szteroidinjekciók alkalmazása a hazai gyakorlatban nem terjedt el szélesebb körben.*)

Fischer Tamás dr.

Az Orvosi Hetilap 2018, 159, 200. oldalán (5. szám) megjelent OH-Kvízre egy helyes megfejtés érkezett.

A beküldő: Dr. Somogyi Erzsébet (Miskolc).

A nyertesnek szívvel gratulálunk.

A nyereményét – egy, az Akadémiai Kiadó webáruházában kedvezményes vásárlásra jogosító kupont – e-mailen küldjük el.