

EVIDENCIÁN ALAPULÓ ORVOSLÁS

A Gyermekgyógyászat szerkesztősége 2014. évben is minden számban egy-egy rövid cikk megjelentetését tervezi a témában. Az elmúlt évhez hasonlóan, pár általános gondolattal vezetem be a sorozatot.

Egy évvel ezelőtt írt rövid eszmefuttatásomban a tényeken alapuló orvoslás előnyeit, hasznosságát elismerve, kritikát is megfogalmaztam. Ezt teszem most is.

Többször elhangzik véleményformáló személyiségek nyilatkozataiban, hogy a tényeken alapuló orvoslás túlhaladott, a személyre szabott orvoslás korát éljük már.

A Medical Tribune magyar akadémikusok véleményét kérdezte 2007-ben, hogy az orvostudomány mely felfedezését tartották a legjelentősebbnek. (www.medicalonline.hu/cikk/az_orvostudomany_legfontosabb_felfedezesei).

A vélemények közül az egyik fontos részletét idézem:

„A DNS szerkezetének pontosabb megismerését és a betegségek genetikai alapú megközelítését tartom az orvostudomány egyik legnagyobb vívmányának. Ez indította ugyanis el azt a folyamatot, amely során az evidencia alapú orvoslást a jövőben minden bizonnyal felváltja az individuum alapú medicina, amely a genom pontosabb megismerése révén lehetőséget biztosít az adott betegre szabott specifikus terápiák alkalmazására.”

A vélemény kétségtelenül megragadja a tudomány jelenlegi haladásának fő irányát, előremutató. Kétségtelen tény, hogy haladunk az egyénre szabott medicina felé. Azt azonban kétlem, hogy az egyénre szabott orvoslás nélkülözheti majd a kemény, tudományos tényeket. Az elnevezés változhat tényeken alapuló medicináról az egyénre szabott medicinára, de a háttér, a kor követelményeinek megfelelő magas szintű, tudományos vizsgálatok sora remélem akkor is kötelező követelmény marad. Ugyanazon forrásból egy másik idézet így szól:

„Amíg a penicillin felfedezése pontos időponthoz köthető, s hatása nyomon követhető a morbiditási és mortalitási statisztikákban, a képkalkotó eljárások elterjedésének pozitív hozadékát nem lehet ilyen módon, egyértelmű diagramokkal ábrázolni. Ennek ellenére úgy vélem: a röntgent, majd a nyomában megjelenő képkalkotó berendezéseket az elsők között kell megemlíteni a múlt század áttörést jelentő felfedezéseinek sorában. Az orvostudomány eddigi legnagyobb forradalmát viszont érté-

kelésem szerint az új évezred hozta el, méghozzá a szimbolikusnak is tekinthető 2001-es év, amikor ismertté vált az ember genetikai állományának bázisrendje.

A genetika fejlődésével mind az egészséges életfolyamatokat, mind a kórfolyamatokat az eddiginél egzaktabban írhatjuk le és érthetjük meg, amely megértés révén a gyógyításnak egy eddig csaknem ismeretlen dimenziója tárul fel: egyre szélesebb körben nyílik lehetőség arra, hogy még bármilyen panasz, tünet megjelenése vagy szövődmény kialakulása előtt felismerjük a betegséget, így csökkentjük kialakulásának esélyét, illetve növeljük az egészségben megért időtartamot. Az egyénes öröklődő betegségeknél már most olyan módszerek állnak rendelkezésünkre, amelyek révén magzati korban biztos diagnózist állíthatunk fel. Csak idő kérdése, hogy a hajlamokat mikor tudjuk kimutatni minél több betegség és a népbetegségek esetén is. A tünetek felől közelítő tradicionális orvoslás helyébe mind több területen a prediktív orvoslás léphet.”

Fantasztikus és a jövő orvoslásának változását előrevetítő víziót fogalmaz meg az idézet. Én, mint a preventív medicina egyik szerény képviselője és támogatója, örömmel olvastam e sorokat. Itt is ki kell hangsúlyozni azonban, hogy a prediktív vagy preventív medicina előretörése sem fogja/tudja majd nélkülözni a magas szintű és megismételt tudományos vizsgálatokat (az idézett vélemény ezt nem is tagadja). Tudnunk kell majd, hogy az adott egyén rizikója milyen mértékű, az adott betegség milyen hatásokkal és pontosan milyen eszközökkel előzhető meg.

A fenti idézetek implicite sugallják, hogy az orvoslás szemléletváltozás előtt áll, melyre leginkább a bennünket követő generációknak lesz szüksége és erre őket az egyetemi oktatásnak, nekünk kell felkészíteni, alkalmassá, fogadó kesszé tenni. A bizonyítékokon és a lehetőségeken alapuló irányelveket, protokollokat időről-időre meg kell újítani és hozzá kell igazítani a rendelkezésünkre álló legújabb tudományos eredményekhez. Ez zajlik napjainkban Hazánkban. Az új irányelvek kidolgozásában a Magyar Gyermekorvosok Társasága számos tagja aktívan, tudásának legjavát nyújtva vesz részt.

Az alternatív vagy komplementer medicina egyre inkább teret hódít, sok pénzt kisajtolva a gyógyulni vágyókból, és ami ennél is nagyobb veszély, hogy sokszor a betegek gyógyulási esélyeit rontva. Az alternatív gyógymódok, gyógyhatású készítmények



térhódítása örömteli fejlemény is lehetne, amennyiben hatásosságukat megfelelő tudományos vizsgálatok alátámasztanák. Sajnos azonban ez a legkritikább esetben van így. Betegeink tájékoztatása és saját szakmai önbecsülésünk miatt is szükséges tudni, melyik alternatív gyógymód ajánlható és melyek nem, mert nincsenek kellő bizonyítékokkal alátámasztva. Az alternatív medicina sodrásában erősödnek azon laikus, civil csoportosulások és vélemények, melyek megkérdőjelezik a hagyományos orvoslás eredményeit. Egyre hangosabban, sokszor durván szólalnak fel a védőoltások vagy a rosszindulatú betegségek ellen alkalmazott kezelések ellen. A laikus megnyilvánulások minden tudományos alapot nélkülöznek, egyének vagy csoportok hiedelmének, tévhitének megnyilvánulásai, ezért az ellenük való védekezés igen nehéz. Nekünk azonban ragaszkodnunk kell a higgadt, tudományos alapokon nyugvó válaszokra és törekednünk kell a széleskörű ismeretterjesztésre. Nem

zárkózhatunk be az orvostudomány „titokzatos” elefántcsont tornyába. Kiválóan szolgálta ezt a célt *Mészner Zsófia* cikke a *Gyermekgyógyászat* 2013. évfolyam, 6. számában. A *Gyermekgyógyászatban* megjelenő cikkek az alternatív medicina és a laikus vélemények igen zavaros területén való tájékozódást is előmozdítják majd. Természetesen nem lehetséges minden rész kérdést érinteni, csupán az általános tájékozódás segítését vállalhatja fel a folyóirat és az Evidencia Bizottság.

A leggyakrabban olvasott, idézett *Cochrane* adatbázis és kollaboráció is sok kihívással és nehézséggel küzd, melyet tömör, de igen figyelemreméltó karácsonyi, kiadói hozzászólásában elemzett *Richard Smith* (BMJ 2013; doi: <http://dx.doi.org/10.1136/bmj.f7383>).

Ajánlom mindenki figyelmébe.

Molnár Dénes
az MGYT Elnöke

TALLÓZÓ

X-hez kötött thrombocytopenia

X-linked thrombocytopenia (XLT) due to WAS mutations: clinical characteristics, long-term outcome, and treatment options

Albert MH, Bittner TC, Nonoyama S, Notarangelo LD, Burns S, Imai K, Espanol T, Fasth A, Pellier I, Strauss G, Morio T, Gathmann B, Noordzij JG, Fillat C, Hoenig M, Nathrath M, Meindl A, Pagel P, Wintergerst U, Fischer A, Thrasher AJ, Belohradsky BH, Ochs HD. *Blood*. 2010; 115:3231-8.

Toldi Gergely dr.

A Wiskott–Aldrich-szindróma (WAS) fehérjét kódoló gén mutációja három különböző klinikai entitásban nyilvánulhat meg. A **klasszikus Wiskott–Aldrich-szindrómát** a WAS fehérje expressziójának teljes megszűnése okozza. Ez a fehérje az immunsejtek közötti immunológiai szintapszis kialakulásáért felelős citoskeleton átnedveződésben tölt be fontos szerepet, így defektusa elsősorban a sejtes immunitás zavarait eredményezi. A Wiskott–Aldrich-szindróma fő tünetei a thrombocytopenia, a súlyos ekzema, a pyogen és opportunista fertőzések iránti fokozott fogékonyság, valamint az autoimmun és tumoros betegségek (elsősorban lymphomák) iránti fogékonyság.

Az **X-hez kötött neutropeniát** (X-linked neutropenia) a WAS fehérje funkciónyerő mutációja okozza, mely a fehérje folyamatos aktivációjához vezet. Az **X-hez kötött thrombocytopeniát** (X-linked thrombocytopenia, XLT): a WAS fehérje missense mutációi okozzák, melyek hibás és csökkent mennyiségű fehérje termelődését eredményezik. Ebben az esetben a klasszikus Wiskott–Aldrich-szindrómához képest a klinikai kép sokkal enyhébb, csupán intermittáló thrombocytopenia is lehet az egyetlen tünet. Eddig 62 különböző mutációt azonosítottak az XLT hátterében. A szakirodalom két lány beteget is említ, akiknél az egészséges X kromoszóma inaktivációja révén alakult ki a betegség. A betegek túlélése kitűnő, de gyakoriak lehetnek a súlyos szövődmények (6,9% fertőzés, 13,9% vérzés, 12,1% autoimmunitás, 5,2% tumor). A túlélést nem befolyásolja a mutáció típusa, az IVIG kezelés vagy profilaktikus antibiotikum alkalmazása. Splenectomia végzése ellenjavalt, mivel növeli a súlyos fertőzések gyakoriságát. A hematopoietikus őssejt transzplantáció (HSCT) szerepe a terápiában, melyet klasszikus Wiskott–Aldrich-szindrómában sikerrel alkalmaznak, X-hez kötött thrombocytopenia esetében nem egyértelmű. A klinikai tünetek függvényében egyéni mérlegelés szükséges, elvégzése azonban minél korábbi életkorban javasolt.