

A genetika forradalma az orvosi gyakorlatban

Prof. Dr. Czeizel Endre
orvosgenetikus

Idegcső-záródási rendellenességek (Anencephalia-Encephalocoele-Spina bifida = AES)

Megnyilvánulás	Gyakoriság 1000 születésre
Agy- és koponyahiány (Anencephalia)	1,0
Agysérv (Encephalocoele)	0,2
Hasadt gerinc (Spina bifida aperta)	1,6
Együtt	2,8

Agy- és koponyahiány (anencephalia)



Agysérv (encephalocele)



Nyitott-gerinc (spina bifida)



Nyitott-gerinc (spina bifida)



Sorsuk

1. Természetes kimenetel
2. Korai sebészi beavatkozás
3. Un. szelekciós sebészi beavatkozás
4. Magzati diagnosztika és terhesség-megszakítás („modern Taigetosz”)
5. Elsődleges megelőzés



Sorsuk

1. Természetes kimenetel
2. Korai sebészi beavatkozás
3. Un. szelekciós sebészi beavatkozás
4. Magzati diagnosztika és terhesség-megszakítás („modern Taigetosz”)
5. Elsődleges megelőzés

AES jellegzetességei

1. Sok-génes hajlam

Az ismétlődés 10-szer gyakoribb az előfordulásánál

2. Ártó külső hatások

Szociális függés (táplálkozás?)

3. Nagyon korai kialakulás

Fogamzás utáni 15/21-28 nap

Perikoncepcionális (fogamzás körüli) táplálék-kiegészítés

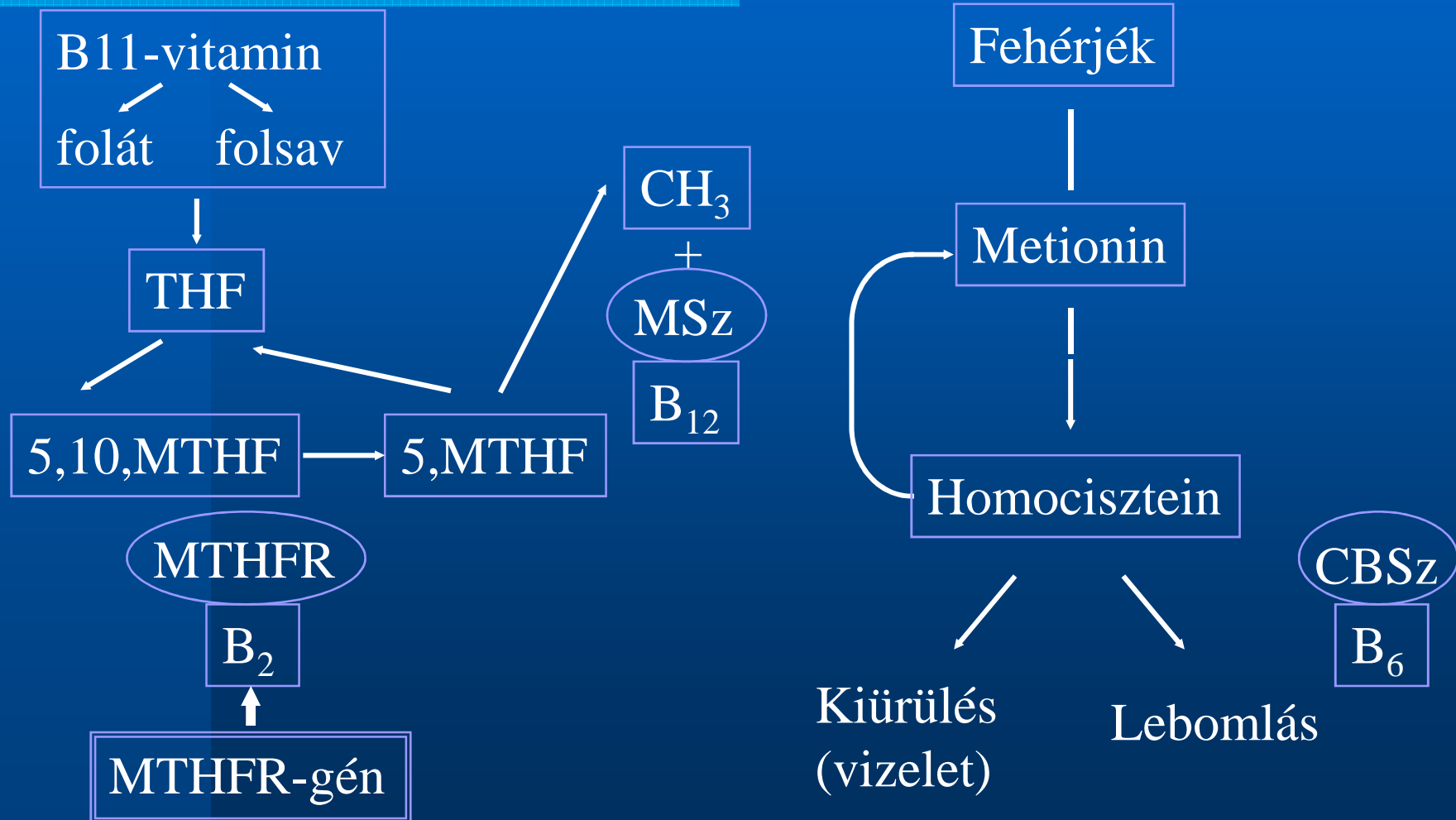
A magyar kutatásokban használt mikroelem-kombináció (Elevit Pronatal®)

Mikroelem	Dózis (mg)
Vitamin	
A	4000 IE
B1	1,6
B2	1,8
Nikotinamid	19,0
B6	2,6
Kalcium pantotát	10,0
Biotin	0,2
Folsav	0,8
B12	0,4 mcg
C	100,0
D	500,0 IE
E	15,0
Ásványi elemek	
Kalcium	125,0
Foszfor	125,0
Magnézium	100,0
Vas	60,0
Nyomelemek	
Réz	1,0
Mangán	1,0
Zink	7,5

AES első előfordulásának a megelőzhetősége

Kutatás	Elevit Pronatal ^R		Kontroll		Megelőzhetőség
	Várandósok száma	AES szám	Várandósok száma	AES szám	
Kettős-vak	2471	0	2391	6	94%
Kettős-kohort	3056	1	3056	9	89%
Együtt	4427	1	5447	15	92%

A homocisztein „méregtelenítése”



MTHFR-gén

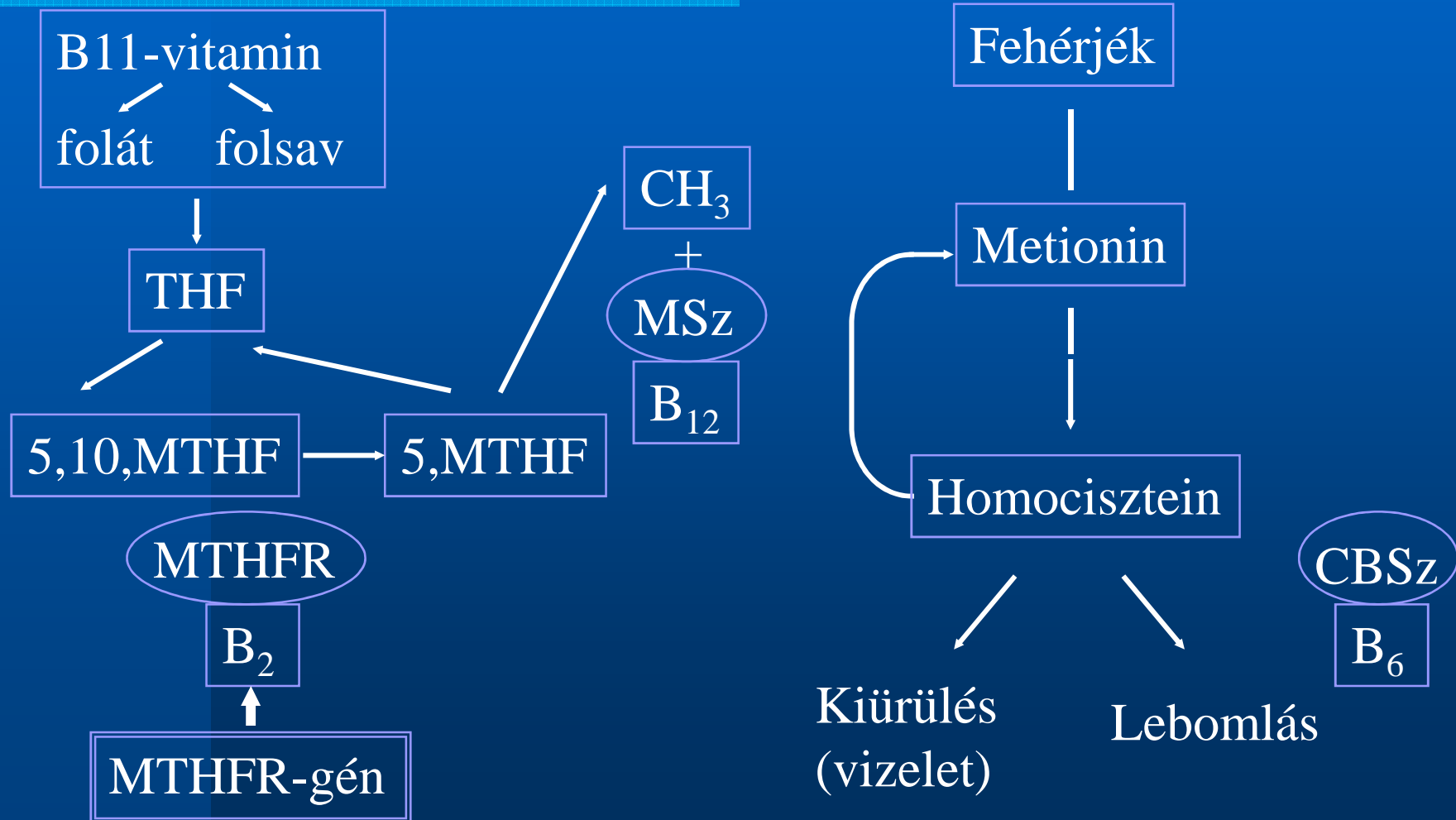
1. kromoszóma rövidkar 36.3 régiójában van

E DNS-szakasz 677. helyén a citozin helyére timin kerül

Homozigota gyakoriság: 5-15% (11%)

Heterozigota gyakoriság: 25-65% (45%)

A homocisztein „méregtelenítése”



Az AES kimenetele 2008-ban Magyarországon

AES	Terhesség megszakítás	Elsődleges megelőzés	Születés
Anencephalia	90%	7%	3%
Encephalocoele	50%	5%	45%
Spina bifida aperta	60%	10%	30%

Védjük meg az életét és az egészségét!!!



A magzatvédő-vitamin(ok) ajánlásának elmulasztása orvosi műhiba