

A betegség azonosító program
/BAP/ haszna
/ elterjeszhető ???/

Dr. Wilhelm Ottó
Székesfehérvár Genetikai Tanácsadó



„A tudomány fele játék, fele szenvedés.”

Prof. Dr. Romhányi György

A diagnosztikus munkánkat az alábbi objektív okok korlátozhatják:

behatárolt memória kapacitásunk,
információ hiány,
az információtárolás nehézségei / könyv, cikk /
irodalmi ismeretrobbanás,
ritka a kórjelző tünet,
a legtöbb tünet számos betegségben előfordul,
nagy a tünettani átfedés a betegségek között;
a betegségek tünetspektruma többnyire részleges,
a betegségek társulhatnak is egymással.

OMIM statisztika

20 885 genetikai betegség

2011. október .

A kórismézést szubjektív tényezők is befolyásolhatják:

felejtés,

fáradtság,

a figyelem eltereltsége,

kialvatlanság,

saját betegségeink,

időhiány,

zsúfolt váró,

a munka szervezetlensége,

önteltség,

kishitűség stb.

Hol lenne SÜRGŐS SZÜKSÉG a BAP-ra?

Malignus betegségek

Autoimmun betegségek

Genetikai betegségek/ enzimopathiak

Anyagcsere betegségek

Magyarországon
800 000 ember szenved
8 000 ritka betegségtől
ezek 80% genetikai eredetű
50%-a gyermekkorban kezdődik
melynek 30-40%-át 5 vagy
több év múlva ismerik fel

A diagnózishoz jutás jellemzői:

- Korai jelektől a diagnózisig: **25%-ban (27,4%) 5-30 év** telik el ^(H)
- A végleges diagnózis előtt **40%-nál (33,1 %) rossz diagnózis** - Emiatt indokolatlan kezelés:
 - **16%-nál (5,9 %) sebészeti beavatkozás**
 - **10%-nál (3,9 %) pszichológiai kezelés**
 - **33%-nál (48,3 %) egyéb orvosi kezelés**
- **26%-nak (34 %) más régióba, 2%-nak (1,9 %) más országba** kellett utazni a diagnózisért
- Az un. „megmondási körülmények” **rosszak** voltak **33%-nál (24,1 %)**, **elfogadhatatlanok 12,5%-nál (9,4 %)**
- A betegség genetikai természetét nem magyarázták el **25%-nál (27,5 %)**
- **Genetikai tanácsadás 50%-nál** nem történt
- A betegek **28 %-a (37,2 %)** kért megerősítő diagnózist.



Az Eurordis Care 3 felmérés eredményei.



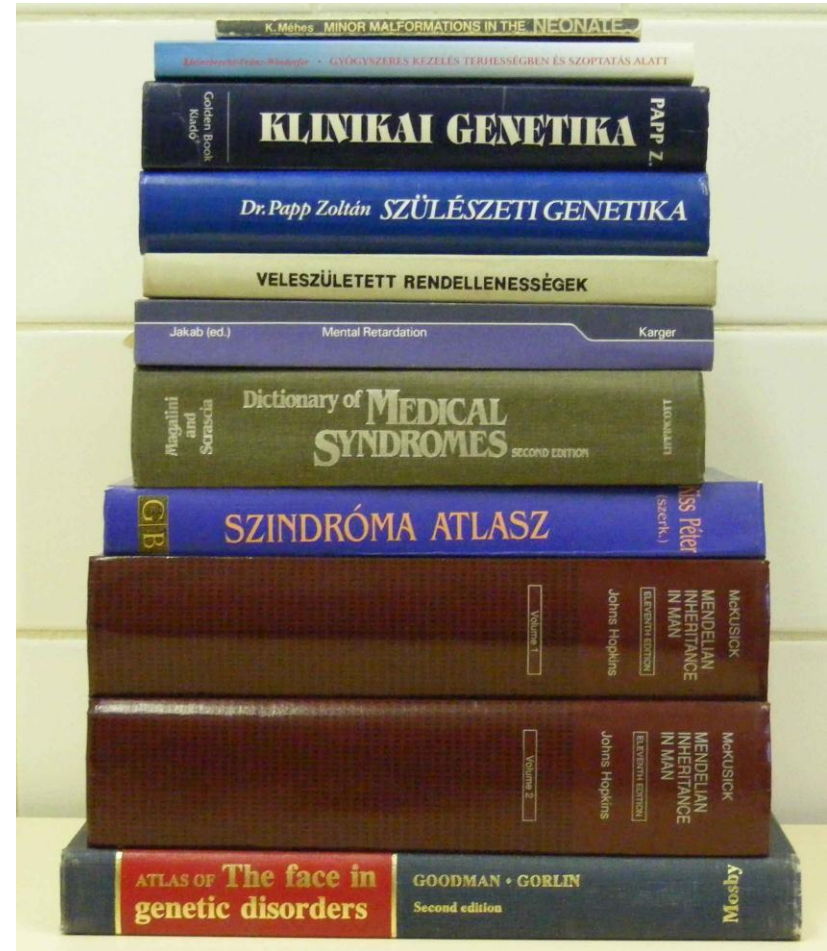
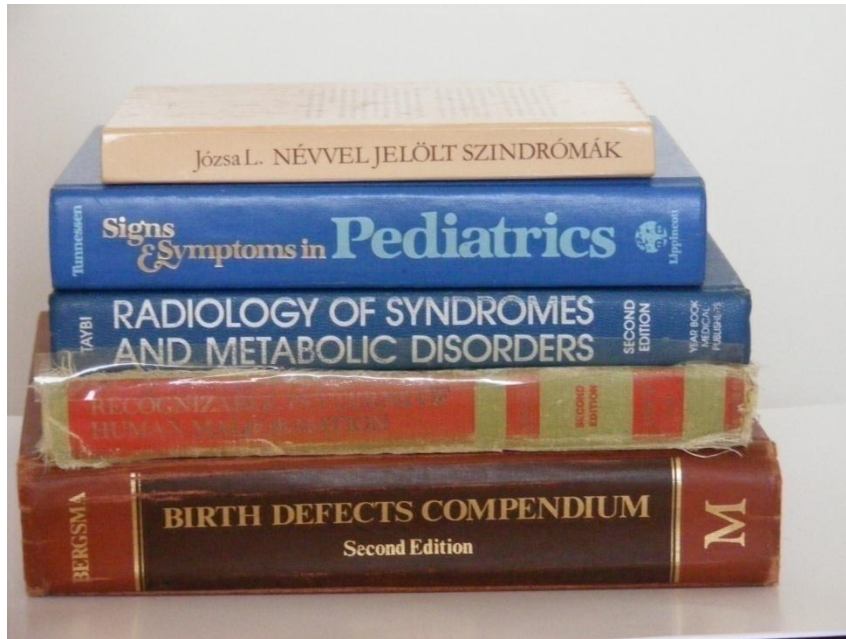
- A betegek kezelését sokszor visszautasítják a betegség „szokatlansága” (a beteg furcsa külseje, viselkedése, v. kommunikációs nehézségei) és komplex volta miatt
- Csak a teljes körű, holisztikus megközelítés és multidiszciplináris, koordinált (egészségügyi, szociális, foglalkoztatási stb.) ellátási mód hozhat eredményt
- Hazánk a legrosszabb helyen áll az első vizitig eltelt idő hosszát tekintve
- Túl magas a kórházban eltöltött idő is.
- A legrosszabb a tagállamok között a helyzetünk a szociális ellátások elérhetősége, és a velük való megelégedettség terén is

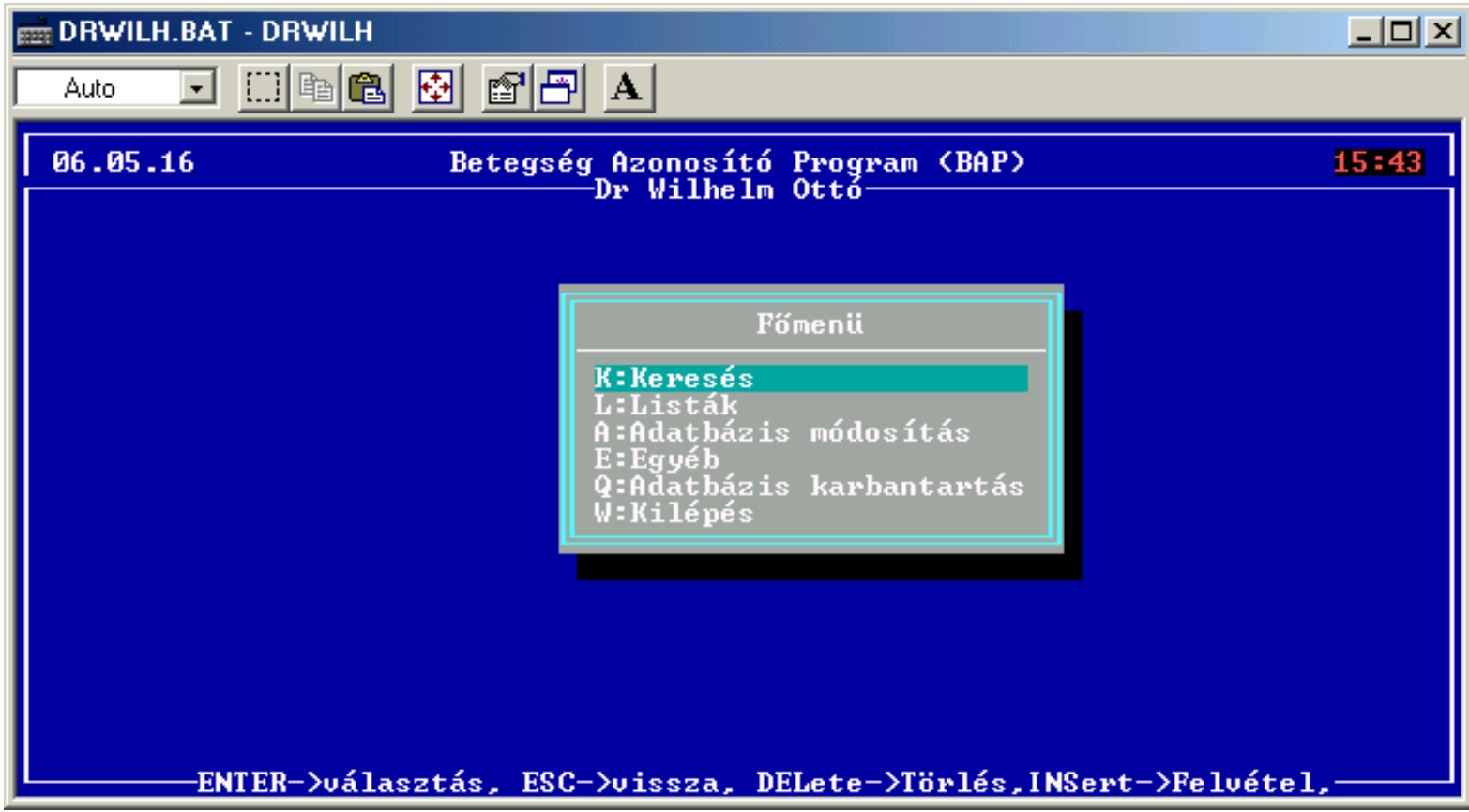
Mit tud a BAP?

9557 tünet alapján

8301 betegségből választ

A BAP forrásai





DRWILH.BAT - DRWILH

Auto

06.05.16

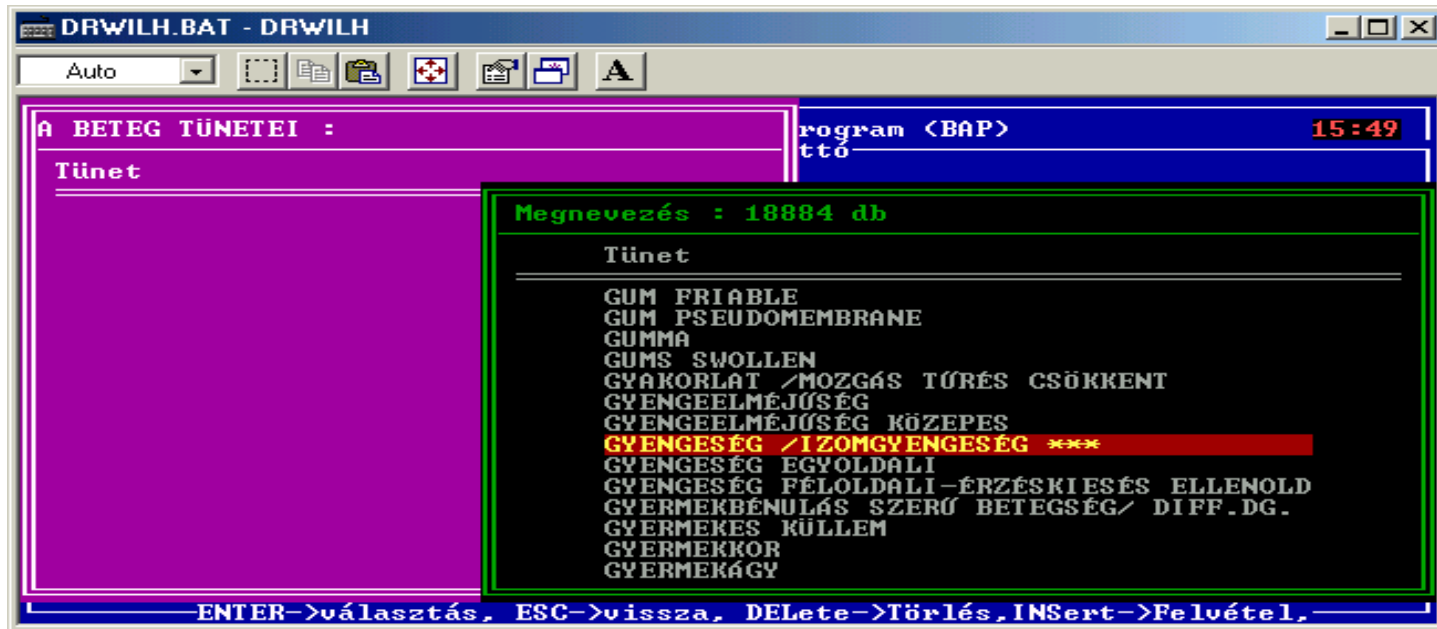
Betegség Azonosító Program <BAP>
Dr Wilhelm Otto

15:43

Főmenü

- K:Keresés
- L:Listák
- A:Adatházis módosítás
- E:Egyéb
- Q:Adatházis karbantartás
- W:Kilépés

ENTER->választás, ESC->vissza, DElete->Törlés, INSert->Felvétel.



DRWILH.BAT - DRWILH

Auto

ÉRTÉKELŐ LAP

Beteg neve :
 Születési idő :
 Születési hely :
 Lakcím :

Vizsgáló intézmény :
 Vizsgálat ideje :
 Valószínűsített diagnózis:

Megadott TÜNETEK:
 =====

1 MUSCLE WEAKNESS ***
 2 FATIGUE ***
 3 DYSPHAGIA / SWALLOW INABILITY / DIFFICULT*
 4 PTOSIS EYELID*
 5 FACIES MASK LIKE
 6 HOARSENESS

Szinonímák:
 =====

GYENGESÉG / IZOMGYENGESÉG ***
 FÁRADTSÁG, KIMERÜLTÉG ***
 NYELÉSI NEHÉZSÉG ****
 SZEMHÉJCSÜNGÉS*
 ARC ÁLARC SZERŐ
 REKEDTSÉG

ENTER->választás, ESC->vissza, DElete->Törlés, INsert->Felvétel,

DRWILH.BAT - DRWILH

Auto

7 HYPOVENTILLATIO LÉGZÉS FELÜLETES

Tünet sorszámok
=====

BETEGSÉGEK =====		1	2	3	4	5	6	7
MYATHENGRA	06	*	*	*	*	*		*
DERMATOMYO	05	*	*	*	*	*		*
MYOTONDYST	05	*	*	*	*	*		*
BOTULISM	04	*	*	*	*			*
DIPHThERIA	04	*	*	*			*	*
PARALHYPOK	03	*	*	*				
HYPOKALEMI	03	*	*	*				
DIABMELLIT	03	*	*	*				
CUSHING-SY	03	*	*	*				
ADRENCORTI	03	*	*	*				
INTUSUSCAC	03	*	*					*
HYPERMAGNE	03	*	*					*

ENTER->választás, ESC->vissza, DElete->Törlés, INsert->Felvétel,

3 hibás diagnózis költségvonzata

Myasthenia gravis

3x 1 hét kórházi bent fekvés

1x életveszélyes gyógyszerelés /Seduxen/

ismételt labor vizsgálatok

felesleges gyógyszerek

Depressio maior /Lyme kórral kezelték/

1x 1 hét kórházi bent fekvés

felesleges gyógykezelés- antibiotikum

Rheumatoid arthritis

2 hét táppénz

1 hét kórházi bent fekvés

felesleges gyógykezelések

ismételt labor vizsgálatok

Becsült összes költség ~ 500 000 forint

Betegség Azonosító Programunk

elvégzi a **quantitatív szelekciót** / sorrendiséget állít fel a tünetmegegyezés gyakorisága szerint /.

a **qualitatív szelekcióra** is képes, amikor a karakterisztikus tünetek alapján a logikai válogatást segíti.

Természetesen egy segédeszköz sem nem mérlegelhet, sem nem dönthet, mivel ezek kizárólag intellektuális, tehát orvosi feladatok!

Ám a felvetések alapján újabb tünetek, illetve bizonyítékok gyűjtésére sarkall, ezért az **additív szelekcióhoz** is hozzásegíthet.

A komputeres diagnóziskeresés feltételeinek

Tünetkeresésnek aprólékosnak, kiterjedtnek és korrektnek, a tünet megnevezésnek adekvátnak, a helyes nómenklatúrát követőnek kell lennie;

fontos, hogy a **tünetlista megszerkesztésében rangsorolás** érvényesüljön / a ritka, különleges, egyedi, jellemző tüneteket a rangsor élére kell helyezni /.

A BAP „válasza”, az értékelő lap fentiek alapján csak kínálat, amit felül kell bírálni oly módon, hogy a valószínűtlen felvetéseket szelektáljuk.

„A tüneteket össze kell
gereblyézni”

/szisztematikus tünetkeresés kell/

Irodalom:

- 1, Wilhelm O., Fehérvári I.: A syndromselect microszámítógépes diagnóziskereső program haszna az összetett morfológiai rendellenességű betegek elkülönítésében. Orv. Hetil. 1988. 831 old.
- 2, Wilhelm O., Fehérvári I.: A Syndromselect mikroszámítógépes diagnóziskereső program haszna. Gyermekgyógyászat. 1988. 261 old,
- 3, Wilhelm O., Fehérvári I.: Újabb adatok a Syndromselect mikroszámítógépes diagnóziskereső program hatékonyságáról. Gyermekgyógy. 1991. 42. 205- 210. old.
- 4, Wilhelm O., Simon A. :Computer diagnosztika – kopogtat a jövő ? Magy. Gyermekgyógy. Társ. 75. Jubileumi Ülése Budapest 1990. június 3-5.
- 5, Wilhelm O., Gruiz A., Horváth É., Simon A.: A diagnóziskereső program haszna. Centenáriumi X. Fejér Megyei Orvosnapok. 2001. ápr. 21-23.
- 6, Wilhelm O. és mtsai.: A diagnóziskereső számítógépes program haszna a gyermekgyógyászati gyakorlatban. MGYTÉNY Magyarországi Csoportja 52. Tudományos Ülés. Dunaújváros 2001 máj. 11-12.
- 7, Wilhelm O.: A diagnóziskereső programról. FAKOOSZ Kongresszus. 2001. Siófok.

A computeres diagnózis keresés feltételei

- Tünetkeresés: korrekt, aprólékos
- Tünetmegnevezés: adequat=nomenclatura
- Tünetlista: megszerkesztés=rangsorolás
- Elrugaszkodás=felülemelkedés
- Szelektálás=kihullatás

A controll során azonosított Neuromuscularis betegségek

- Agytályog
Encephalitis
- Agytumor /2/
- Migren /4/
- Carotidodynia
- Tensios fejfájás
- Myasthenia gravis /2/
- Depressio /3/
- Szorongás generalizált /2/

A kontroll során azonosított malignitások

- Leukemia /3/
- Rhabdomyosarcoma
- Neuroblastoma/ 2/
- Histiocytosis X

Egyéb súlyos betegségek:

- Waterhouse-Fridrichsen syndroma
- Aorta aneurisma dissecans
- Anemia aplastica

A kontroll során azonosított Gastrointestinalis betegségek

- Tejfehérje allergia /3/
- Gastro-oesophagialis-reflux
- Lactose malabsorptio /2/
- Irritabilis colon
- Giardiasis
- Megacolon congenita - Hirschsprung
- Intussusceptio
- Ileitis terminalis-Crohn

A kontroll során azonosított hormon / anyagcsere betegségek

- Ketoacidosis diabetica
- Hypothyreosis /Myxoedema/
- Hyponatremia
- Vese elégtelenség

A kontroll során azonosított fejlődési rendellenességek

- Hernia diaphragmatica
- Exostosis cartilaginea multiplex
- Sclerosis tuberosa
- Klinefelter syndroma
- Down syndroma
- Larsen syndroma

A kontroll során azonosított egyéb betegségek

- Húgyút fertőzései
- Osteomyelitis
- Reye syndroma
- Kawasaki syndroma
- Mononucleosis infectiosa
- Paroxysmalis tachycardia decompensarióval
- Szívelégtelenség - ictus

A BAP alapján azonosított betegségek

Smith - Lemli - Opitz syndroma

Happy Puppet / Angelman syndroma

Noonan syndroma

Weil - Marcesani syndroma

Lissencephalia

Mucopolysaccharidosis 1-Hunter syn.

Hypothyreosis-myxoedema

Rubinstein - Taybi syndroma

Mc Kusick - Kaufmann syndroma

Romano - Ward syndroma /syncope Q-T megnyúlt/

Nephrosis congenitalis / Finn típus

Crouson syndroma

Korábbi szindróma azonosítások:

Gygy.1988.261oldal

Aarskog

Achondroplasia

Acrocephalo-syndactylia Apert

Asplenia-Ivemark

Cerebro-hepato-renal -Zellweger

Chromosoma 13 trisomia-Patau

18 trisomia-Edwards

21-trisomia-Down

XO-Turner

X -Fragilis

Folytatás

Cat-eye

Cowden

Crouzon

De Lange

Ectodermal dysplasia

EEC

Frontometaphyseal dysplasia

Hypertelorism-hypospadias

Hypopituitarism

Mucopolysaccharidosis II.

Folytatás 2.

Incontinentia pigmenti

Kartagener

Kearns Seyre

Larsen

Lowe

Lymphedema-dystischiasis

Marfan

Magzati alkohol syndroma

Meckel-Grubel

Mucopolysaccharidosis

Folytatás 3.

Leopard

Nail-patella

Osteogenesis imperfecta

Taybi /Otopalatodigital/

Pena-Shokeir

Progeria

Retinitis pigmentosa

Rubinstein-Taybi

Short rib polydactylyia

Silver-Russell

Sotos

Folytatás 4.

Stein-Leventhal

Tricho-rhino-phalangeal 1 typus

Tyrosinemia

Williams

Fetal herpes simplex

Caudalis regressio

Dubowitz

Goldenhar-Gorlin

Hypothyroidismus-juvenilis cretinismus

Noonan

Smith-Lemli-Opitz

Folytatás 5.

Potter

ADAM complex

Chromosoma 18p- /deletio/

Triploidia

Ellis van Creweld

Rett

Folytatás 6.

PROGRAM ALAPJÁN DIAGNOSZTIZÁLTAK

Cranio-oculo-dental

Cranio-facial-dyssynostosis

Holoprosencephalia

Lissencephalia

Marden-Walker

Rubinstein-Taybi

Hepatic fibrosis-ren cysticum

Oro-facio-digital

Cerebro-oculo-facio-skeletal

Tudom, hogy:

KÖNNYŰ DOLOG: kitalálni egy ilyen dg. programot

KÖNNYŰ DOLOG: hónapok-éveken át ismeretanyaggal megtölteni

KÖNNYŰ DOLOG: bebizonyítani előnyeit a gyakorlatban

SZÖRNYŰ NEHÉZ: a hasznosságát elfogadtatni, azaz meggyőzni, elhíttetni másokkal.

Adatforrás

- 1; Bergsma D.: Birth defects compendium
- 1; Ewerbeck H.: Gyermekkori elkülönítő diagnosztika
- 3; Nelson.:A gyermekgyógyászat tankönyve
- 4; Taybi H.: Radiology of syndromes
- 5; Tunnessen W.W.: Signs and symptoms in pediatrics
- 6; Smith D.W.: Recognisable patterns of human malformations

A computer diagnosztika haszna

- - biztonságos (szubjektív és objektív korlátok megszüntetésével) = nem felejt
 - gyors
 - hatékony
 - a kivizsgálás megteremtésére módot ad
 - képzés
 - továbbképzés
 - kontroll eszköze

„Method ist alles“

Prof. Dr. Rudolf Virchow

Ritka betegségek korai felismerése javulna

Diagnosztikus éberség felkeltése eü. dolgozóknál

erkölcsi és anyagi motivációval

Számítógépes diagnózis keresési lehetőség elterjesztése

online hozzáféréssel

Szakértői hálózat kiépítése megyei és kórházi szinteken

Központi fényképarchívum létesítése

„Beteg börze”: központi bejelentés és konzílium igénylés