

EGÉSZSÉGÜGYI KÖZLÖNY

AZ EGÉSZSÉGÜGYI MINISZTERIUM HIVATALOS LAPJA

TARTALOM

I. RÉSZ Személyi rész

II. RÉSZ Törvények, országgyűlési határozatok, köztársasági elnöki határozatok, kormányrendeletek és -határozatok, az Alkotmánybíróság határozatai

- 1216/2026. (VII. 2.) Korm. határozat a célzott egészségügyi várólista-csökkentő és kapacitásbővítő program előkészítéséről 1804
- 1220/2026. (VII. 3.) Korm. határozat a Venezuelai Bolívari Köztársaság részére történő adományozásról 1805

III. RÉSZ Miniszterelnöki, egészségügyért felelős miniszteri és egyéb miniszteri rendeletek és utasítások

IV. RÉSZ Útmutatók

V. RÉSZ Közlemények

- Az Egészségügyi Minisztérium egészségügyi szakmai irányelve az autizmusról/autizmus spektrum zavarokról 1807
- Az Egészségügyi Minisztérium egészségügyi szakmai irányelve a daganatos férfibetegek termékenységeinek megőrzéséről 1857

VI. RÉSZ A Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő közleményei

- 1/2026. (VII. 2.) NEAK utasítás a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő normatív utasításai, valamint egyéb szabályozó eszközei előkészítésének és kiadásának eljárási rendjéről 1893

VII. RÉSZ Vegyes közlemények

- Pályázati hirdetmény betölthető állásokra 1897

I. RÉSZ

Személyi rész

II. RÉSZ

Törvények, országgyűlési határozatok, köztársasági elnöki határozatok, kormányrendeletek és -határozatok, az Alkotmánybíróság határozatai

A Kormány 1216/2026. (VII. 2.) Korm. határozata a célzott egészségügyi várólista-csökkentő és kapacitásbővítő program előkészítéséről

A Kormány

1. célul tűzi ki a várakozási idők jelentős mértékű csökkentését a közfinanszírozott járó- és fekvőbeteg-szakellátásban;
2. felhívja az egészségügyi minisztert, hogy az 1. pontban foglalt cél elérése érdekében – az érintett szakmai szervezetek és háttérintézmények bevonásával – dolgozza ki, és terjessze a Kormány elé a célzott egészségügyi várólista-csökkentő és kapacitásbővítő programról szóló előterjesztést, amelyben határozza meg a várólista-csökkentés személyi és tárgyi feltételeit, az esetlegesen szükséges kapacitásbővítés mértékét és módját, valamint mindezek költségvetési forrásigényét.

Felelős: egészségügyi miniszter

Határidő: 2026. augusztus 15.

Magyar Péter s. k.,
miniszterelnök

**A Kormány 1220/2026. (VII. 3.) Korm. határozata
a Venezuelai Bolívari Köztársaság részére történő adományozásról**

A Kormány – figyelemmel a Venezuelai Bolívari Köztársaságot sújtó kettős földrengés okozta katasztrófa és súlyos szerencsétlenség következményeinek elhárítása, enyhítése érdekében kialakult nemzetközi együttműködésre, helyi szükségletekre és igényekre, valamint a Magyarország rendelkezésére álló és átadható egészségügyi készletekre –

1. az állami vagyonról szóló 2007. évi CVI. törvény 36. § (2) bekezdés b) pontjában foglaltakra figyelemmel, a 36. § (3) bekezdésében foglalt jogkörében eljárva a magyar állam tulajdonában álló, az 1. melléklet szerinti gyógyszerek, orvostechnikai eszközök és egészségügyi felszerelések tulajdonjogának ingyenes átruházásáról dönt a Venezuelai Bolívari Köztársaság számára;
2. felhívja az egészségügyi minisztert, hogy tegye meg a szükséges intézkedéseket az 1. melléklet szerinti állami vagyonelemek tulajdonosi joggyakorlója, az Országos Kórházi Főigazgatóság felé az átadás végrehajtása érdekében az Európai Unió Polgári Védelmi Mechanizmusán keresztül;

Felelős: egészségügyi miniszter

Határidő: azonnal

3. felhívja a külügyminisztert, hogy a vagyonelemek Venezuelai Bolívari Köztársaságba történő szállítása és átadás-átvételének megvalósítása céljából vegye fel a kapcsolatot a kijelölt átvévővel, és gondoskodjon az átadás-átvétel megvalósításáról az egészségügyi miniszter bevonásával, a 2. pont szerint;

Felelős: külügyminiszter

egészségügyi miniszter

Határidő: azonnal

4. a Venezuelai Bolívari Köztársaságot sújtó kettős földrengés okozta katasztrófa és súlyos szerencsétlenség következményeinek elhárítása, enyhítése érdekében 100 000 000 forint közvetlen pénzbeli adományt biztosít az 1. melléklet szerinti gyógyszerek, orvostechnikai eszközök és egészségügyi felszerelések átadásán túl a Venezuelai Bolívari Köztársaság Kormányának;
5. a Venezuelai Bolívari Köztársaságot sújtó kettős földrengés okozta katasztrófa és súlyos szerencsétlenség következményeinek elhárítása, enyhítése érdekében 50 000 000 forint célhoz kötött támogatás biztosítása szükséges a caracasi Magyar Ház részére;
6. felhívja a külügyminisztert, hogy gondoskodjon a caracasi Magyar Háznak átadásra kerülő pénzbeli adománnyal kapcsolatban a pénz felhasználási célját rögzítő támogatási szerződés megkötése, illetve a pénzbeli adománynak a kedvezményezett számára megfelelő formában történő eljuttatása érdekében szükséges intézkedésekről;

Felelős: külügyminiszter

Határidő: azonnal

7. felhívja a pénzügyminisztert, hogy intézkedjen a 4. pont és az 5. pont szerinti forrás biztosításáról a XVIII. Külügyminisztérium fejezet javára.

Felelős: pénzügyminiszter

Határidő: azonnal

*Magyar Péter s. k.,
miniszterelnök*

1. melléklet az 1220/2026. (VII. 3.) Korm. határozathoz

Sorszám	Megnevezés	Doboz	Darab
1.	RYTMONORM 3,5 MG/ML OLDATOS INJEKCIÓ 5×20ml ampulla	40	200
2.	SOLU-MEDROL 40 MG POR ÉS OLDÓSZER OLDATOS INJEKCIÓHOZ 1× kétrekeszes injekciós üveg	100	100
3.	AMIKACIN ANFARM 500 MG/2 ML OLDATOS INJEKCIÓ 1×2ml injekciós üvegben I-es típusú	200	200
4.	NÁTRIUM-KLORID 0,9% FRESENIUS OLDATOS INFÚZIÓ 20×500ml ldpe palackban	5	100
5.	KALIUM CHLORATUM 10% "PM" KONCENTRÁTUM OLDATOS INFÚZIÓHOZ 100×10ml ampulla	40	4 000
6.	RINGER FRESENIUS OLDATOS INFÚZIÓ 20×500ml kabipac	5	100
7.	Szájmaszk – gumis		1 000 000
8.	Szájmaszk – gumis, szemüveg		512 000
9.	Overál egyszer használatos – S méret		15 456
10.	Overál egyszer használatos – M méret		15 200
11.	Overál egyszer használatos – L méret		15 488
12.	Overál egyszer használatos – XXXL méret		15 200
13.	Overál egyszer használatos – XXXXXL méret		15 200
14.	Overál egyszer használatos, Type: 3-4 – XXXXXL méret		15 360
15.	Overál egyszer használatos – XL méret		15 200
16.	Overál egyszer használatos – XXXXL méret		15 360
17.	Overál egyszer használatos – XXL méret		15 360
18.	Betegőrző monitor, PM-7000D		50
19.	Volumetrikus infúziós pumpa, HK-100		50
20.	Volumetrikus infúziós pumpa, MDK-MED MI20 akkumulátoros		50
21.	Volumetrikus infúziós pumpa, SINO MDT SN-1600V		50
22.	Fecskendő infúziós pumpa, HK-400 III		50

III. RÉSZ

Miniszterelnöki, egészségügyért felelős miniszteri és egyéb miniszteri rendeletek és utasítások

IV. RÉSZ

Útmutatók

V. RÉSZ

Közlemények

Az Egészségügyi Minisztérium egészségügyi szakmai irányelve az autizmusról/autizmuspektrum-zavarokról

Típusa:	Klinikai egészségügyi szakmai irányelv
Azonosító:	002245
Érvényesség időtartama:	Megjelenést követő 3 év

I. IRÁNYELVFEJLESZTÉSBEN RÉSZTVEVŐK

Társszerző Egészségügyi Szakmai Kollégiumi Tagozat(ok):

1. Gyermekpszichiátria és -addiktológia Tagozat

Dr. Nagy Péter, gyermek- és ifjúságpszichiáter szakorvos, elnök, társszerző

Fejlesztő munkacsoport tagjai

Dr. Balázs Anna, csecsemő- és gyermekgyógyász, gyermekpszichiáter szakorvos, társszerző

Dr. Bálint Melinda, pszichiáter és pszichoterapeuta szakorvos, társszerző

Dr. Havasi Ágnes, PhD, pedagógus, társszerző

Kanizsai-Nagy Ildikó, klinikai szakpszichológus, társszerző

Németh Krisztina, klinikai szakpszichológus, pszichoterapeuta, társszerző

Ősi Tamásné, gyógypedagógus, társszerző

Dr. Stefanik Krisztina, PhD, pszichológus, társszerző, kapcsolattartó

Véleményező Egészségügyi Szakmai Kollégiumi Tagozat(ok):

1. Pszichiátria Tagozat

Prof. Dr. Réthelyi János, pszichiátria, klinikai genetika, pszichoterápia szakorvos, elnök, véleményező

2. Klinikai szakpszichológia és pszichoterapeuta klinikai szakpszichológus Tagozat

Dr. Kovács Péter, klinikai szakpszichológus, pszichoterapeuta, elnök, véleményező

3. Házirovidtan Tagozat

Dr. Szabó János, házirovidtan, foglalkozás-örvidtan (üzemörvidtan) szakorvos, elnök, véleményező

4. Védőő (területi, iskolai, kórházi, családődelmi) Tagozat

Lőrinci Orsolya Éva, védőő, okleveles szakvédőő – területi szakvédőő specializáció (MSc), elnök, véleményező

5. Gyermek-alapellátás (házi gyermekörvidtan, ifjúsági és iskolaörvidlás) Tagozat

Dr. Kovács Tamás, csecsemő- és gyermekgyógyász, csecsemő- és gyermekkardiológus, neonatológus szakorvos, elnök, véleményező

6. Csecsemő- és gyermekgyógyászati Tagozat

Dr. Nagy Anikó, gastroenterológia, csecsemő-gyermekgyógyászati, egészségőbiztosítás, gyermekőürgősségi örvidtan szakorvosa, elnök, véleményező

7. Neurológia Tagozat

Dr. Óváry Csaba, neurológus, neurológia, vascularis neurológia szakorvosa, elnök, véleményező

8. Igazságügyi orvostan, orvosszakértés biztosítási orvostan Tagozat

Dr. Szabados György, igazságügyi orvostan, egészségbiztosítás szakorvosa, elnök, véleményező

9. Klinikai genetika Tagozat

Prof. Dr. Molnár Mária Judit, klinikai laboratóriumi genetika, neuropatológia, neurológia, pszichiátria, klinikai genetika, klinikai farmakológia szakorvosa, elnök, véleményező

„Az egészségügyi szakmai irányelv készítése során a szerzői függetlenség nem sérült.”

„Az egészségügyi szakmai irányelvben foglaltakkal a fent felsorolt tagozatok dokumentáltan egyetértettek.”

Az irányelvfejlesztés egyéb szereplői

Betegszervezet/Érdekvédelem tanácskozási joggal:

Autisták Országos Szövetsége

Egyéb szervezet(ek) tanácskozási joggal:

Nem került bevonásra.

Szakmai társaság(ok) tanácskozási joggal:

Nem került bevonásra.

Független szakértő(k):

Nem került bevonásra.

II. ELŐSZÓ

A bizonyítékokon alapuló egészségügyi szakmai irányelvek az egészségügyi szakemberek és egyéb felhasználók döntéseit segítik meghatározott egészségügyi környezetben. A szisztematikus módszertannal kifejlesztett és alkalmazott egészségügyi szakmai irányelvek, tudományos vizsgálatok által igazoltan, javítják az ellátás minőségét. Az egészségügyi szakmai irányelvben megfogalmazott ajánlások sorozata az elérhető legmagasabb szintű tudományos eredmények, a klinikai tapasztalatok, az ellátottak szempontjai, valamint a magyar egészségügyi ellátórendszer sajátosságainak együttes figyelembevételével kerülnek kialakításra. Az irányelv szektorsemleges módon fogalmazza meg az ajánlásokat. Bár az egészségügyi szakmai irányelvek ajánlásai a legjobb gyakorlatot képviselik, amelyek az egészségügyi szakmai irányelv megjelenésekor a legfrissebb bizonyítékokon alapulnak, nem pótolhatják minden esetben az egészségügyi szakember döntését, ezért attól indokolt esetben dokumentáltan el lehet térni.

III. HATÓKÖR

Egészségügyi kérdéskör:

Autizmuspektrum-zavarok (DSM-5) [1] gyermekkori autizmus, Asperger szindróma, atípusos autizmus, másként nem meghatározott pervazív fejlődési zavar, egyéb pervazív fejlődési zavar (BNO-10) [2], autizmuspektrum-zavarok (BNO-11). [3]

Ellátási folyamat szakasza(i):

Szűrés, diagnosztika, fejlesztés/támogatás, követés, gondozás, rehabilitáció/rehabilitáció.

Érintett ellátottak köre:

Autizmussal élő tipegők, kisgyermek, gyermekek, felnőttek, és családjaik.

Érintett ellátók köre

Szakterület:

0500 csecsemő- és gyermekgyógyászat

0511 gyermekneurológia

0521 fejlődésneurológia

1800 pszichiátria

1804 pszichiátriai rehabilitáció

1805 pszichoterápia

2300 gyermek- és ifjúságpszichiátria

2301 gyermek- és ifjúságpszichiátriai rehabilitáció

	6301 háziiorvosi ellátás
	6302 házi gyermekorvosi ellátás
	6303 felnőtt és gyermek (vegyes) háziiorvosi ellátás
	6306 iskola- és ifjúságorvoslás
	7101 klinikai és mentálhigiéniai szakpszichológia
	7104 pszichoterápia (szakpszichológusi ráépített szakképesítéssel)
	7106 neuropszichológia
	7202 gyógypedagógia (és annak szakágai)
	7901 területi védőnői ellátás
	7902 iskolai védőnői ellátás
	9501 igazságügyi pszichiátria
	9503 igazságügyi pszichológia
Ellátási forma:	A1 alapellátás, alapellátás
	J1 járóbeteg-szakellátás, járóbeteg-szakellátás
	J7 járóbeteg-szakellátás, gondozás
	F1 fekvőbeteg-szakellátás, aktív fekvőbeteg-ellátás
	F2 fekvőbeteg-szakellátás, krónikus fekvőbeteg-ellátás
	E1 egyéb szolgáltatás, bentlakásos szociális vagy gyermekvédelmi intézményben szervezett egészségügyi ellátás
	E3 egyéb szolgáltatás, önálló „megelőző egészségügyi ellátások”
Progresszivitási szint:	I–II–III szint.
Egyéb specifikáció:	Köznevelésben (korai fejlesztés, óvoda, általános iskola, középiskola; pedagógiai szakszolgálatok) dolgozó szakemberek; szociális alap és szakosított ellátásban (bölcsőde, családsegítés, gyermekvédelem, közösségi ellátások, támogató szolgáltatás, utcai szociális munka, nappali ellátás, ápolást, gondozást nyújtó intézmények, rehabilitációs intézmények, átmeneti elhelyezést nyújtó intézmények, lakóotthonok, támogatott lakhatás, szociális szolgáltató központok, rehabilitációs, ápoló-, gondozó- és lakóotthonok) dolgozó szakemberek.

IV. MEGHATÁROZÁSOK

1. Fogalmak

Autizmus/„autizmuspektrum-zavar”: az idegrendszeri fejlődés sajátos útja, amely etiológiai hátterét és jellegzetes viselkedési mintázatait tekintve egyaránt heterogén. Egységességét az úgynevezett „autisztikus diád” adja (DSM-5 [1], BNO-10 [2] ICD/BNO-11 [3]). Az autizmus spektrumába tartozó állapotok egész életen át befolyásolják a fejlődést és a viselkedést. Az összetett biológiai háttér közvetlenül jelenleg nem befolyásolható, azonban az egyénre szabott, autizmuspecifikus, komprehenzív, eklektikus pedagógiai-pszichológiai beavatkozások, amelyek nemcsak az autista emberre, hanem személyi és tárgyi környezetére is irányulnak, jelentős fejlődést, életminőség-javulást eredményezhetnek. [4, 5, 6]

Autizmus spektrum: az autizmus viselkedési képe rendkívül változatos, egyénen belül és egyének között is erősen variál. Jelenleg tehát az autizmust multidimenzionális spektrumként értelmezzük, ahol a nagyfokú heterogenitáshoz vezető legfontosabb dimenziók: az életkor, az autizmus mértéke, az intelligenciaszint, a beszéd és a beszédértés szintje, a személyiség, a környezeti hatások (például családi miliő, beavatkozás/támogatás intenzitása és minősége), valamint a társuló állapotok, betegségek, zavarok. Az eddigi kutatási eredmények alapján nem lehetséges a spektrumon belül valid alcsoportokat elkülöníteni. [1, 7]

Autisztikus diád: a korábbi felfogás szerint az autizmusra utaló viselkedések három területhez sorolhatóak („autisztikus triász”): a reciprok szociális interakciók és a reciprok kommunikáció minőségi eltéréseihez, valamint a szűk körű, sztereotip, repetitív érdeklődés, aktivitás, viselkedés területéhez. [2] Az autizmus viselkedési képét leíró kutatások eredményeinek bővülése vezetett az autisztikus triász újraértelmezéséhez: a DSM-5 és a BNO-11 már az autisztikus diád mentén tárgyalja az autizmusra jellemző viselkedési képet: tartós, minőségi eltérések a szociális kommunikációban és szociális interakciókban, valamint szűk körű repetitív mintázatok a viselkedésben, érdeklődésben, aktivitásban. [1, 3];

Diádon kívüli jellegzetességek: az autisztikus diádba be nem sorolható, de erre a sajátos fejlődési útra gyakran jellemző sajátosságok az egyenetlen képességprofil, illetve a szigetszerű képességek. [1, 3]

Autizmuspecifikus, komprehenzív, eklektikus megközelítés: az autizmuspecifikus beavatkozások elsődleges célja az autonómia és a társadalmi részvétel erősítése, a kommunikáció és a társas képességek előre mozdítása, individualizált személyi és tárgyi környezetet érintő adaptációk kialakítása, s mindezekkel a pszichológiai jóllét javítása. A támogatás olyan keretek között zajlik, ahol a fejlődési megközelítést (pozitív érzelmi közeg, természetes helyzetek kiaknázása) modern, etikus, autizmushoz adaptált kognitív viselkedéses megközelítéssel kombináljuk. [6, 8, 9, 10, 11]

2. Rövidítések

AAK:	Augmentatív Alternatív Kommunikáció
ABA:	Alkalmazott viselkedéselemzés (Applied Behavioral Analysis)
ADHD:	Figyelemhiányos/hiperaktivitás zavar (Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder)
ADI-R:	Autizmus Diagnosztikus Interjú Javított változat (Autism Diagnostic Interview – Revised)
ADOS:	Autizmus Diagnosztikus Obszervációs Séma (Autism Diagnostic Observation Schedule)
ADOS 2:	Autizmus Diagnosztikus Obszervációs Séma – 2. Kiadás (Autism Diagnostic Observation Schedule – Second Edition)
ASD:	Autizmuspektrum-zavar/zavarok (Autism Spectrum Disorder(s))
BERA:	Agytörzsi kiváltott válasz audiometria (Brainstem Evoked Response Audiometry)
BNO-10:	Betegségek nemzetközi osztályozása – 10. kiadás
BNO/ICD-11:	Betegségek nemzetközi osztályozása/International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems – 11. kiadás
CHAT:	Tipegőkorai autizmus ellenőrzőlista (CHecklist for Autism in Toddlers)
CNV:	Copy Number Variation – kópiaszám-variáció
DSM-5:	Diagnostic Statistical Manual Fifth Edition
EIBI:	Kora gyermekkori intenzív viselkedéses beavatkozás (Early Intensive Behavioral Intervention)
ESDM:	Early Start Denver Model
IJSZ:	Integrált Jogvédelmi Szolgálat
IKZ:	Intellektuális képességzavar
KVT (CBT):	Kognitív viselkedésterápia (Cognitive Behavioural Therapy)
LEAP:	Tanulási gyakorlatok és alternatív program óvodáskorú gyerekek és szüleik számára (Learning Experiences and Alternative Program for Preschoolers and Their Parents)
M-CHAT:	Módosított tipegőkorai autizmus ellenőrzőlista (The Modified CHecklist for Autism in Toddlers)
OCD:	Obszesszív-kompulzív zavar (Obsessive-Compulsive Disorder)
PDD:	Pervazív fejlődési zavar (Pervasive Developmental Disorder)
Q-CHAT:	Kvantitatív tipegőkorai autizmus ellenőrzőlista (Quantitative CHecklist for Autism in Toddlers)
RCT:	Randomizált kontrollált vizsgálat (Randomized Controlled Trial)
SCQ:	Szociális Kommunikációs Kérdőív (Social Communication Questionnaire)
SIGN:	Skót Szakmai Irányelvek Kollégiumainak Hálózata (Scottish Intercollegiate Guidelines Network)
SSRI:	Szelektív szerotonin visszavétel-gátlók (Selective Serotonin Reuptake Inhibitors)
TCA:	Triciklikus antidepresszáns
TEACCH:	Autizmussal és kapcsolódó Kommunikációs Fogyatékossgal élő Gyermekek Kezelése és Oktatása (Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children)
TROG-H:	Nyelvtani Szerkezetek Megértése Teszt – Magyar Változat (Test for the Reception of Grammar)
VABS-3:	Vineland Adaptív Viselkedési Skála 3. Kiadás (Vineland Adaptive Behavior Scale – Third Edition)
WAIS-IV:	Wechsler Felnőtt Intelligenciateszt – Negyedik kiadás (Wechsler Adult Intelligence Scale – Forth Edition)
WISC-IV:	Wechsler Gyermek Intelligenciateszt – Negyedik kiadás (Wechsler Intelligence Scale for Children – Forth Edition)
WHO:	Egészségügyi Világszervezet (World Health Organization)
WPPSI-IV:	Wechsler Óvodás és Kisiskolás Intelligenciateszt – Negyedik kiadás (Wechsler Preschool & Primary Scale of Intelligence – Forth Edition)

3. Bizonyítékok szintje

Jelen irányelvben a SIGN 2016-os Felmérés, diagnózis és intervenció autizmuspektrum-zavarokban című irányelveinek besorolását alkalmaztuk a bizonyítékok szintjének megállapításához. [4]

1++	RCT-vizsgálatok magas szintű metaanalízisei, szisztematikus áttekintései, vagy magas szintű, RCT-k, a torzítások nagyon alacsony kockázatával
1+	A torzításokat tekintve alacsony kockázatú RCT-k jól kivitelezett metaanalízisei, szisztematikus áttekintései
1–	Metaanalízisek, szisztematikus áttekintések, vagy RCT-k a torzítások magas kockázatával
2++	Esetkontrollált vagy kohorsz vizsgálatok magas szintű szisztematikus áttekintései Magas szintű esetkontrollált vagy kohorsz vizsgálatok, amelyekben a torzítások és ellentmondások kockázata nagyon alacsony és a feltárt kapcsolatok nagy valószínűséggel kauzálisak
2+	Jól kivitelezett esetkontrollált vagy kohorsz vizsgálatok, amelyekben a torzítások és ellentmondások kockázata alacsony és a feltárt kapcsolatok mérsékelt valószínűséggel kauzálisak
2–	Esetkontrollált vagy kohorsz vizsgálatok, amelyekben a torzítások és ellentmondások kockázata magas és a feltárt kapcsolatok jelentős eséllyel nem kauzálisak
3	Nem elemző tanulmányok (például eseteírások, esettanulmányok)
4	Szakértői konszenzus

4. Ajánlások rangsorolása

Az ajánlások erőssége jellemzően követi az azokat alátámasztó evidenciák szintjét. A fejlesztőcsoport azonban ezektől esetenként eltért, mivel a szakértői konszenzus alapján erősnek minősülő ajánlások mögött még nem minden esetben áll rendelkezésre elegendő mennyiségű, magas szintű, elemezhető adat. A tájékozódást segítő, az ajánlásokat követő kifejtésben, indokolásban a vonatkozó evidenciaszintet is jelezzük. Az ajánlásokat félkövérrel szedve, számozva tüntettük fel. Minden ajánlás végén zárójelben szerepel az adott ajánlás rangsorolása. [4]

Ajánlás erőssége:	Ajánlás tulajdonsága:
Erős ajánlás	A rendelkezésre álló tudományos tények alapján, a fejlesztőcsoport konszenzusa szerint az ajánlás betartásával az elérhető előnyök egyértelműen meghaladják a lehetséges hátrányokat.
Ajánlás	A rendelkezésre álló tudományos tények alapján, a fejlesztőcsoport konszenzusa szerint az ajánlás betartásával az elérhető előnyök feltehetően meghaladják a hátrányokat.
Ajánlott jó gyakorlat	Kevés/alacsonyabb szintű evidencia, az autizmus természetével kapcsolatos alapkutatások eredményeihez való illeszkedés, valamint a felhasznált nemzetközi irányelvek és klinikai tapasztalat alapján a fejlesztőcsoport (klinikai) gyakorlatot erősítő ajánlásai.

V. BEVEZETÉS

Az ajánlások megfogalmazása alapvetően medikális keretrendszerben történik. Ugyanakkor a fejlesztői csoport felhívja a figyelmet arra, hogy az autizmusra, mint a sokszínű és neurodiverz emberi fejlődés egyik útjaként, neuro-minoritásként tekintünk, s nem kizárólag maladaptív vonások összességeként. Az autizmus spektrum eseteinek jelentős részében olyan képesség- és viselkedésmintázatok vannak jelen, amelyek a kontextus függvényében kifejezetten adaptívak is lehetnek. Az autizmusból fakadó nehézségek mértéke erősen függ a tárgyi és szociális környezettől. Ilyen értelemben a medikális „terápia”, „kezelés” kifejezések használata sem indokolt, sokkal inkább támogatásról beszélünk, amely nem csupán az autista személyre, hanem környezetére is irányul. Az autizmusbarát, individualizáltan akadálymentesített környezetben valamennyi partner pszichológiai jóllétének és életminőségének javulása biztosítható.

Folyamatos a szakmai és érdekvédelmi diskurzus arról, hogyan jelezzük megfelelően, a személy és környezete számára elfogadható módon, ha valakinek autizmusa van. A nemzetközi állásfoglalások [12] alapján a fejlesztői

csoport egyaránt javasolja az autista ember/gyermek/felnőtt, és az autizmussal élő ember/gyermek/felnőtt kifejezések használatát (az autista, mint főnév nem jelölhet egyetlen embert sem).

1. A témakör hazai helyzete, a témaválasztás indokolása

Az első, autizmusra/autizmuspektrum-zavarokra vonatkozó egészségügyi irányelvek 2008-ban jelentek meg Magyarországon. [13] Az akkor érvényben lévő nemzetközi irányelvekhez hasonlóan – bár hangsúlyos volt, hogy az állapot egész életen át befolyásolja a fejlődést és a viselkedést – kevesebb kutatási eredmény segítette a felnőttkori szolgáltatásokra vonatkozó irányelvek megfogalmazását. Mára jelentősen bővült a tudásunk az autizmus természetét, a gyermek- és felnőttkori támogatást illetően, a standardizált diagnosztikus eszközök tovább finomodtak, változtak az epidemiológiai adatok [4, 5, 6, 12].

Etiológiai háttér: míg korábban az autizmus okait kerestük, ma sokkal inkább az autizmushoz vezető rizikótényezők különféle konstellációit vizsgáljuk. Az autizmus biológiailag meghatározott fejlődési út, pszichogén tényezők nem játszanak szerepet kialakulásában. Elsősorban olyan komplex poligén öröklődésmenet valószínűsíthető, amelynek valamennyi elemét, illetve azok lehetséges kombinációit még nem volt képes feltérképezni a kutatás. Az esetek lényegesen kisebb részében (5–10%) úgynevezett „szindrómás autizmus” jelenik meg, monogén háttérrel, emellett további 5–10%-ban CNV-k vagy kromoszomális eltérések állnak a háttérben. Az autizmus erőteljesen, de nem kizárólag genetikailag determinált fejlődési út. A rizikót fokozó tényezők (például magasabb apai életkor) mellett rizikót csökkentő, védő tényezők vizsgálata is folyik. Jelentős mennyiségű kutatási adat alapján kijelenthető, hogy nincs ok-okozati összefüggés az autizmus kialakulása és a védőoltások között. [14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 27]

Neurobiológiai háttér: a változatos módszertanokkal végzett kutatások eredményei fokális, konnektív és globális eltérésekre utalnak. A mediális temporális lebenyben, a prefrontális kéregben, illetve a frontostriális rendszerben, valamint a kisagyban azonosított neuroanatómiai eltérések egyértelműen illeszkednek a viselkedési jellegzetességeket és a neuropszichológiai profilt feltáró kutatások eredményeihez. Mindezek mellett az utóbbi két évtizedben egyre több evidencia világít rá az agyi konnektivitásban mutatkozó eltérésekre (például a fehérállomány, illetve a transzkortikális pályák csökkent méretére), és úgy tűnik, az autizmussal élő gyermekek agytérfogata a tipikustól eltérő növekedési mintázatot mutat. [15, 16, 22, 23]

Neuropszichológiai háttér: az információfeldolgozás sajátosságainak feltárása nemcsak az autizmussal élő emberek mélyebb megértéséhez visz közelebb bennünket, hanem a szűrés, a diagnosztika és a támogatás eszköztárát is alapvetően befolyásolja. Három vezető kognitív magyarázat mögött áll nagyszámú empirikus bizonyíték (noha számos, a képet tovább árnyaló vagy alternatív hipotézis vizsgálata is folyik): 1. a naiv tudatelmélet nem megfelelő működése megnehezíti, gyakran ellehetetleníti, hogy az autizmussal élő emberek mentális állapotokból eredeztetve értelmezzék és bejósolják mások és saját maguk viselkedéseit, emiatt a szociális világ kiszámíthatatlanná, szorongatóvá válhat, s reakcióik sem illeszkedhetnek a társas kontextusokhoz. 2. A végrehajtó működések segítik elő a távolabbi célok elérését szolgáló, nem automatikus cselekvési sorok kivitelezését. Ezek limitált működése okozhat következményesen bármely szituációban elakadást, rugalmatlan viselkedésszervezést. 3. E két kulcsfontosságú magyarázat mellett egy jellegzetes kognitív stílus jelenik meg autizmusban: a részletfókuszált észlelés, amely megnehezíti az ingerek kontextustól függő, jelentésteli egésszé szervezését, a releváns információk kiemelését. [21, 24, 25, 26, 27]

Míg a hatvanas években 2-5 tízezrekre becsülték az autizmus gyakoriságát, addig a frissebb epidemiológiai vizsgálatok alapján a prevalencia meghaladja az 1 százalékot [28]. Az utóbbi 60 évben az előfordulási gyakoriság évente, egyenletesen, körülbelül 3-4 százalékkal emelkedik. Nem zárható ki, hogy valós esetszám-növekedéssel állunk szemben, de úgy tűnik, az adatok változása jelentős részt az autizmus spektrumfelfogásának, a diagnosztikus rendszerek változásának, az autizmussal kapcsolatos ismeretterjesztésnek, illetve a javuló diagnosztikus szolgáltatásoknak tudható be. A prevalenciát lényegében nem befolyásolja a társadalmi vagy a földrajzi környezet. [16, 21, 28, 29, 30]

Hasonlóan jelentős mértékben változtak az autizmus és az intellektuális képességzavar (IKZ) együttjárására vonatkozó adatok. Míg korábban csak 25-30 százalékra becsülték az úgynevezett „tiszta”, IKZ-val nem társuló autizmus gyakoriságát, addig mára – a spektrum alaposabb feltérképezésének köszönhetően – már látjuk, hogy valójában azok vannak többségben (körülbelül 60%), akiknek intellektusa ép. [28, 29, 30]

A nemi eloszlási adatokban nem mutatkozik lényegi változás az elmúlt évtizedekben. Úgy tűnik, hogy az eloszlás aszimmetrikus: az autizmus 3-4-szer több fiút érint, mint lányt. Az adatok azonban nem feltétlenül validak, hiszen a jó intellektuális és nyelvi képességekkel rendelkező lányok/nők viselkedéses képe nehezebben ismerhető fel. [21, 29, 30, 31]

Az autizmus önmagában nem befolyásolja az élettartamot, tehát minden életkorban megfigyelhető, azonban a kor előrehaladtával a klinikai kép változik. Mindemellett fontos tény, hogy az egészségügyi státuszra, az egészséggel összefüggő életminőségre hatással vannak az autizmusból fakadó kihívások, így csökkenthetik a várható élettartamot. [4, 21, 27, 32]

Az autizmus spektrumán szignifikánsan gyakrabban fordul elő intellektuális képességzavar, fragilis X szindróma, sclerosis tuberosa, epilepszia, figyelemzavar és hiperaktivitás, alvási és étkezési zavarok. Az utóbbi évtizedben vált láthatóvá, hogy az esetek megközelítőleg 30%-ban pszichiátriai problémák (különösen szorongásos és hangulati zavarok) is társulnak az autizmushoz. [4, 5, 6, 21, 27]

Jelen egészségügyi szakmai irányelv célja, hogy a hazai, evidenciákon alapuló, minőségi autizmus-szolgáltatások további fejlődését segítse elő. Az érintett populáció a nemzetközi adatokra épülő legóvatosabb becslések alapján 100 000 ember – nem számolva a közvetlen családtagokkal. Az ajánlások a tágran értelmezett beavatkozások alapjait fektetik le, amelyek minden esetben az egyedi, individuális szükségleteknek megfelelően kell, hogy kiegészüljenek, hiszen az autizmus spektrumjellege, illetve rendkívüli sokszínűsége ezt feltétlenül indokolja. A prognózist és az életminőséget tekintve – túl a személy intellektuális és nyelvi képességein – jelentős befolyással bír a diagnózis időpontja és az ellátás, támogatás/oktatás/környezeti adaptációk minősége és intenzitása. [4, 5, 6, 12, 27, 32]

2. Felhasználói célcsoport

Az autista gyermekek, felnőttek és családjaik, a gyermek- és felnőttkori ellátó-, valamint a döntéshozó rendszer.

Az egészségügyi szakmai irányelv érvényes az alapellátásra, illetve az ellátásban érintett kulcsfontosságú szakmákra/ágazatokra: gyermekgyógyászat, gyermekpszichiátria, pszichiátria, gyermekneurológia, neurológia, klinikai pszichológia, pszichológia, gyógypedagógia, pedagógia, szociális ellátás.

Az egészségügyi szakmai irányelv célja, hogy az autista emberek és családjaik ellátása és életminősége javuljon. További célja áttekinthető szempontok biztosítása a döntéshozók, és ellátásszervezők, valamint az érdekképviselők és civil szervezetek számára az ehhez szükséges szolgáltatások tervezéséhez, melyek a hosszabb távú társadalmi megterülés lehetséges biztosítékai.

3. Kapcsolat a hivatalos hazai és külföldi szakmai irányelvekkel

Az egészségügyi szakmai irányelv előzménye:

Jelen fejlesztés az alábbi, lejárt érvényességi idejű szakmai irányelv témáját dolgozza fel.

Azonosító:	002030
Cím:	Egészségügyi szakmai irányelv – Az Autizmusról/ Autizmuspektrum-zavarokról
Nyomtatott verzió:	Egészségügyi Közlöny, LXX. évfolyama 12. száma; 2020. július 16.
Elektronikus elérhetőség	https://kollegium.okfo.gov.hu

Kapcsolat külföldi szakmai irányelv(ek)kel:

Jelen irányelv az alábbi külföldi irányelvek ajánlásainak adaptációjával készült.

Szerző(k)/Tudományos szervezet:	Scottish Intercollegiate Guidelines Network
Cím:	Scottish Intercollegiate Guidelines Network Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders. A national clinical guideline
Megjelenés adatai:	June 2016.
Elérhetőség:	www.sign.ac.uk
Szerző(k)/Tudományos szervezet:	Ministries of Health and Education
Cím:	New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline (2nd edn)
Megjelenés adatai:	august 2016.
Elérhetőség:	http://www.health.govt.nz/

Szerző(k)/Tudományos szervezet: Cím: Megjelenés adatai: Elérhetőség:	Whaikaha – Ministry of Disabled People and Ministry of Education Aotearoa New Zealand Autism Guideline: He Waka Huia Takiwātanga Rau: Third edition. 2022. https://www.whaikaha.govt.nz/about-us/programmes-strategies-and-studies/guidelines/nz-autism-guideline
Szerző(k)/Tudományos szervezet: Cím: Megjelenés adatai: Elérhetőség:	National Institute for Health and Clinical Excellence The management and support of children and young people on the autism spectrum (CG170) august 2013. https://www.nice.org.uk
Szerző(k)/Tudományos szervezet: Cím: Megjelenés adatai: Elérhetőség:	National Institute for Health and Clinical Excellence Autism in adults: diagnosis and management (CG142) 2012. https://www.nice.org.uk
Szerző(k)/Tudományos szervezet: Cím: Megjelenés adatai: Elérhetőség:	National Institute for Health and Clinical Excellence Autism in adults: diagnosis and management (CG142) 2021. https://www.nice.org.uk
Szerző(k)/Tudományos szervezet: Cím: Megjelenés adatai: Elérhetőség:	Volkmar, Siegel, Woodbury-Smith, King, McCracken, / State American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry, 2014 Feb;53(2):237–57. PMID: 24472258, DOI: 10.1016/j.jaac.2013.10.013
Szerző(k)/Tudományos szervezet: Cím: Megjelenés adatai: Elérhetőség:	Whitehouse AJO, Evans K, Eapen V, Wray J./Cooperative Research Centre for Living with Autism A National Guideline for the Assessment and Diagnosis of Autism Spectrum Disorders in Australia October 2018. https://www.autismcrc.com.au/knowledge-centre/resource/national-guideline
Szerző(k)/Tudományos szervezet: Cím: Megjelenés adatai: Elérhetőség:	Goodall, E., Dargue, N., Hinze, E., Sulek, R., Varcin, K., Waddington, H., Whitehouse, A. J. O., Wicks, R., Allen, G., Best, J., Eapen, V. Evans, K., Hiremath, M., Foster, W., Lawson, W., Toby, S., & Trembath, D. (2023). National Cooperative Research Centre for Living with Autism Guideline for the assessment and diagnosis of autism in Australia. Brisbane 2023. https://www.autismcrc.com.au/best-practice/assessment-and-diagnosis
Szerző(k)/Tudományos szervezet: Cím: Megjelenés adatai: Elérhetőség:	Oliver D. Howes, Maria Rogdaki, James L. Findon, Robert H. Wichers, Tony Charma et al./British Association for Psychopharmacology (BAP) Autism spectrum disorder: Consensus guidelines on assessment, treatment and research from the British Association for Psychopharmacology J. Psychopharmacol. 2018 Jan;32(1):3–29, Epub 2017 Dec 14. doi: 10.1177/0269881117741766 . https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29237331/

Szerző(k)/Tudományos szervezet:	Joaquin Fuentes, Amaia Hervás, Patricia Howlin/ESCAP ASD Working Party
Cím:	ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment
Megjelenés adatai:	European Child & Adolescent Psychiatry (2021) 30:961–984 PMID: 32666205; PMCID: PMC8140956.
Elérhetőség:	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8140956/pdf/787_2020_Article_1587.pdf https://doi.org/10.1007/s00787-020-01587-4

Kapcsolat hazai egészségügyi szakmai irányelv(ek)kel:

Jelen irányelv nem áll kapcsolatban más hazai egészségügyi szakmai irányelvvél.

VI. AJÁNLÁSOK SZAKMAI RÉSZLETEZÉSE

Szűrés, diagnosztikus felmérés

Felismerés és szűrés az alapellátásban

Ajánlás¹

Az alapellátásban dolgozó szakemberek nagymértékben elősegíthetik az autizmus korai felismerését és gyanú esetén elindíthatják a célzott kivizsgálást. Az alapellátás során a szakembereknek különösen nagy figyelmet kell fordítaniuk azokra a viselkedésekre, amelyek autizmusra utalnak, a társas kapcsolódás, a játék, a kommunikáció, a nyelvhasználat területein. (erős ajánlás) [4, 27, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 39, 40, 41]

Az autizmus jelei már korai életkorban (2 éves kor előtt) felismerhetők, ezért komoly jelentősége van annak, hogy az alapellátásban dolgozó és a kisgyermekkel és családjukkal rendszeres kapcsolatban álló szakemberek (elsősorban gyermekorvosok és védőnők) tisztában legyenek azokkal a viselkedésekkel, amelyek felvethetik az autizmus gyanúját. Magyarországon a szülői megfigyelésen alapuló, védőnő által rögzített, koragyermekkori fejlődésmentet követő kérdőívek támpontot adhatnak az alapellátó házi gyermekorvosok/ házi orvosok szűrővizsgálataihoz (http://www.koragyermekkor.hu/szuloi_kerdoiv/letoltheto_szuloi_kerdoivek). A korai felismerés esszenciális a célzott korai beavatkozás megkezdéséhez, a család támogatásához, a megfelelő szolgáltatások eléréséhez. (2++) [4]

A korai felismerésben rendkívül lényeges a szülővel való együttműködés, a tőlük származó fejlődési információk és esetleges aggodalmaik monitorozása. (3) A kutatások szerint a szülők aggodalmai magas rizikófaktorú gyermekek esetében már 12 hónapos korban előre jelzik a későbbi autizmus diagnózist [33]

A vonatkozó kutatások szerint az alábbi viselkedések gyanújelként értékelendők: 1. nem/következetlenül követi a partner figyelmi fókuszát, tekintetét, mutatását, ha fel akarják hívni valamire a figyelmét; 2. nem/következetlenül hívja fel mások figyelmét tekintetével koordinált mutatoujjas mutatással a számára érdekes tárgyakra/ eseményekre; 3. nem/következetlenül mutat fel/mutat meg szemkontaktussal kísértén érdekes tárgyakat; 4. nem/következetlenül figyel a nevére; 5. nem/következetlenül osztja meg örömét; 6. nem/következetlenül hangolja össze a szemkontaktust, az arckifejezéseket, gesztusokat és hangadást; 7. a szemkontaktus következtlen használata az interakciók modulálásában; 8. szokatlan intonáció; 9. a test, a karok, a kezek, vagy az ujjak repetitív mozgásai vagy tartása; 10. tárgyakkal végzett repetitív mozdulatok; 11. szokatlan szenzoros reakciók (szenzoros élménykeresés, szenzoros érzékenység); 12. mintha játék hiánya/limitált változatossága [21, 27, 34, 42, 43, 49].

Különösen nagy figyelmet kell fordítani az úgynevezett magas rizikójú gyermekekre. (2++) [4]

A nagy rizikójú csoportok esetében a családot is tájékoztatni kell az autizmus lehetőségéről. Nagy rizikójú gyermeknek kell tekinteni azokat, akiknek

- szülei vizsgálatot kezdeményeznek a gyermek fejlődési késése, érzelmi vagy viselkedési problémái miatt, [35]
- autizmussal diagnosztizált testvére van, [4, 36]
- bizonyos genetikai szindrómák miatti veszélyeztetettségük van (például tuberous sclerosis, fragilis X, Angelman szindróma, Rett szindróma, Turner szindróma). [21, 27, 37]

Ajánlás2

A három év alatti gyerekeknél észlelt készségvesztés a nyelvi és/vagy a társas készségek területén azonnali célzott kivizsgálást igényel. (erős ajánlás) [4, 27, 34, 35, 36]

Egyértelmű evidenciák támasztják alá, hogy 3 éves kor alatt észlelt visszaesés, készségvesztés a nyelvi vagy társas készségek területén erős gyanút jelent és azonnali célzott kivizsgálást igényel. (2++) [4, 21, 27]

Ajánlás3

A szűrés bármely életkorban szükséges lehet. A szűrőeljárások önmagukban nem helyettesíthetik a célzott kivizsgálást, de megfelelő keretet biztosítanak a megfigyeléshez és felismeréshez. (ajánlott jó gyakorlat) [4, 27, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 39, 40, 41]

Az alapellátásban dolgozó, illetve a gyermekkel/felnőttel kapcsolatban álló szakemberek minden találkozást, vizsgálatot felhasználhatnak arra, hogy monitorozzák a gyermek/felnőtt viselkedését a kommunikáció és a társas viselkedés területein is.

Ahol felmerül az autizmus gyanúja, további specifikus szűrőeszközök használhatók, vagy a gyermekek/felnőttek szakellátásba irányíthatók. A szűrőeszközök önmagukban nem alkalmasak a diagnózis megállapítására, mivel sem specifitásuk, sem szenzitivitásuk nem éri el a megfelelő szintet. (2+) Ugyanakkor igen jól használhatók arra, hogy keretet, szempontokat adjanak az autizmusra jellemző viselkedések célzott megfigyeléséhez. (4) A szűrés eredményessége nagymértékben függ a szakember szaktudásától, attól, hogy képes legyen felismerni a tipikustól eltérő fejlődést az autizmusban érintett területeken is. [4]

A magyarul elérhető, jó mutatókkal rendelkező szűrőeszközök az alábbiak:

- tipegőkori autizmus ellenőrzőlista (CHAT) [38],
- módosított tipegőkori autizmus ellenőrzőlista (M-CHAT) [39],
- kvantitatív tipegőkori autizmus ellenőrzőlista (Q-CHAT) [41],
- szociális Kommunikációs Kérdőív (SCQ) [40] – ez alkalmas felnőttek szűrésére is.

Felhívjuk a figyelmet arra, hogy a felsorolt szűrőeszközök az autizmus spektrumának olyan szegmenseiben, ahol jó intellektuális és nyelvi képességek vannak jelen nem eléggé érzékenyek. Figyelmet kell fordítani a kétszemélyes helyzetekben kompenzált képet mutató gyermekek és felnőttek esetében a más helyzetekből (közösségek, szülők) származó információkra is. [12, 21, 27]

Diagnosztikus kritériumok**Ajánlás4**

A diagnosztikus kivizsgálás során a szakembereknek a legfrissebb hatályos diagnosztikai kritériumrendszereket (ICD/BNO, DSM) kell figyelembe venniük. Ez különösen növeli a diagnózis megbízhatóságát autizmus diagnosztizálásában tapasztalatlanabb szakemberek esetében. (erős ajánlás) [1, 2, 3, 4, 16, 35, 37]

Jelenleg a hazai gyakorlatban az autizmuspektrum-zavarok diagnosztikai besorolása még a BNO-10 [2] klasszifikációs rendszer alapján történik, ahol az autizmus spektrumába tartozó állapotokat (egyéb állapotok mellett) a pervazív fejlődési zavarok (PDD) alá sorolják, a következő diagnosztikus kategóriákba: gyermekkori autizmus (F84.0); Asperger szindróma (F84.5); atípusos autizmus (F84.1); másként nem meghatározott pervazív fejlődési zavar (F84.9) és egyéb pervazív fejlődési zavar (F84.8).

2022. január 1-jén hivatalosan hatályba lépett az ICD/BNO-11, melynek bevezetése világszerte, így Magyarországon is folyamatosan zajlik. A legfrissebb kutatásokhoz és a korszerű autizmustudáshoz illeszkedő szemlélete és részletes definíciói és differenciáldiagnosztikai szempontjai – a hivatalos bevezetésig is – jó támpontot adnak a diagnosztikus folyamatban.

A BNO-11-ben az autizmuspektrum-zavarok (6A02) az idegrendszeri fejlődés zavarai közé tartoznak (medikális terminológiával). Két fő területhez sorolódnak a jellegzetes viselkedések („autisztikus diád”). 1. a társas kommunikáció és a kölcsönös társas interakciók kezdeményezésének és fenntartásának tartósan fennálló minőségi eltérései 2. korlátozott, ismétlődő, rugalmatlan viselkedésmintázatok és érdeklődés.

Ezen belül alkategóriákat különböztet meg az intellektuális képességek és a funkcionális nyelvhasználat szintje szerint. [3]

A DSM-5 klasszifikáció is az „autizmuspektrum-zavar” egységes diagnosztikus kategóriát használja, azon belül nem különít el alcsoportokat. A jellegzetes viselkedéseket szintén két csoportba sorolja: (A) tartósan fennálló minőségi

eltérések a szociális kommunikáció és a kölcsönös társas interakciók területén és (B) szűk körű, repetitív mintázatok a viselkedésben, érdeklődésben vagy aktivitásban. Három „súlyossági” fokozatot különböztet meg a támogatási szükségletek alapján [1].

A kutatások szerint a diagnosztikus kritériumrendszerek alkalmazása a diagnosztikus folyamatban egyértelműen növeli a diagnózis reliabilitását, különösen a területen kevesebb tapasztalattal rendelkező klinikusok esetében. (2+) [1, 2, 3, 4, 32, 35, 37]

A diagnózis ideje

Ajánlás5

Az autizmus spektrum-zavar diagnosztikus kivizsgálása bármely életkorban indokolt lehet és megvalósítható. (erős ajánlás) [4, 35, 37]

A diagnosztikus kivizsgálás a gyanújelek észlelését követően bármely életkorban kezdeményezhető. Kétéves kor alatti gyermekek esetében az autizmusra jellemző viselkedések kevésbé evidensek, illetve a későbbi életkorban diagnosztizált gyermekek kétéves kor előtti viselkedés képe kevésbé specifikus lehet (bár a szülők jellemzően már kétéves kor körül jelzik az első aggodalmakat a szakembereknek) (3) [4, 21]. Az autizmusra jellemző viselkedések fokozatosan alakulnak ki és az életkor előrehaladtával változnak, tipikusan 4 és 5 éves kor között válnak feltűnővé. Ugyanakkor a jó intellektuális és nyelvi képességekkel rendelkező gyermekeknek sok esetben csak iskoláskorban válnak egyértelművé a többségi fejlődéstől eltérő fejlődésmentre utaló viselkedések. [4, 21].

Felnőttek esetében a szociális kommunikáció és a kölcsönös társas interakciók területén jelentkező nehézségek, valamint a szűk körű, repetitív viselkedés és érdeklődés mellett, a következő jelek is utalhatnak autizmusra és adnak okot a diagnosztikus kivizsgálás kezdeményezésére:

- nehézségek a tanulmányok során, illetve problémák munkahely megszerzésében és megtartásában,
- nehézségek a kapcsolatteremtésben és a kapcsolatok fenntartásában,
- egyéb diagnosztizált állapotok, fejlődési utak (például tanulási zavarok, figyelemhiányos/hiperaktivitási zavar, ADHD) (4) [4, 35, 37, 12].

Emellett utalnak adatok arra, hogy más diagnózis miatt pszichiátriai ellátásban részesült fiatalok között nagyobb arányban fordul elő autizmus, ilyenkor a pszichiátriai problémákra (is) jellemző viselkedések elfedhetik az autisztikus fejlődési utat. (3) [3] Ennek megfelelően a szakembereknek olyan felnőttek esetében is gondolniuk kell autizmus jelenlétére, akik egyéb diagnózis miatt kerülnek ellátásra. Tovább nehezítheti az autizmus felismerését felnőtteknél, hogy tudatos tanulással és erőfeszítéssel képesek egy-egy társas kontextusban kompenzálni nehézségeiket. (2+) [12, 16]

Nemi különbségek

Ajánlás6

A szakembereknek figyelembe kell venniük, hogy nők esetében más viselkedéses kép jelenhet meg, mint férfiaknál. (erős ajánlás) [4, 21, 27, 35, 37]

Nők esetében az autizmust gyakrabban diagnosztizálják félre, illetve a nők később kapnak diagnózist. [6] Ennek hátterében egyrészt az eltérő viselkedéses kép állhat, valamint az, hogy a diagnosztikus eszközök kevésbé érzékenyek a nőkre jellemző profilra. [21, 27]

Bár mindkét nem esetében jellemző, hogy nehézséget jelent a barátságok kialakítása és fenntartása, az autizmus spektrum-zavarral élő nők motiváltabbak lehetnek a kortárs csoportba való beilleszkedésre. Ugyancsak utalnak adatok arra, hogy a sztereotip érdeklődési területeket tekintve a nők társas szempontból elfogadottabb témák iránt érdeklődnek intenzíven (például babák, sztárok, öltözködés), és ez kevésbé tűnik fel a környezet számára. (3) [4, 21, 27, 35, 37] A nők nagyobb eséllyel alakítanak ki olyan megküzdési stratégiákat, amelyek elfedik a társas megértési nehézségeiket (ez az úgynevezett kamuflázs, rejtőzködés vagy álcázás jelensége), emellett gyakrabban félénkek, irányítóak vagy perfekcionistaik. [21, 44]

Mindezeket figyelembe véve különösen nagy figyelmet kell fordítani az úgynevezett női fenotípusra, tágabban értelmezve a jól kompenzáló és „rejtőzködő” személyek (nők és férfiak) jellegzetességeinek detektálására. (3) [6, 16, 21, 27, 45]

A diagnosztikus kivizsgálás

Ajánlás7

Az átfogó diagnosztikus kivizsgálást olyan multidiszciplináris team-nek kell végezni, aki megfelelően képzett és jártas a diagnosztikus eszközök standard, ugyanakkor individualizált használatában, valamint korszerű autizmustudással rendelkezik.

A kivizsgálás további célja az optimális támogatási stratégia, és a család részletes tájékoztatásának a megalapozása. (erős ajánlás) [1, 2, 3, 4, 6, 13, 21, 27, 32, 35, 37]

A kivizsgálásban pszichiáter/gyermekpszichiáter szakorvos, pszichológus és gyógypedagógus vesz részt. A szakembereknek elmélyült ismeretekkel és korszerű szemlélettel kell rendelkezniük az autizmus területén, gyakorlottan kell használniuk a diagnosztikus eszközöket, valamint alapos jártassággal kell rendelkezniük autizmussal élő személyekkel és családtagjaikkal való kommunikációban és együttműködésben. [1, 2, 3, 4, 6, 10, 21, 27, 35, 37]

Ajánlás8

A kivizsgálás elmaradhatatlan része kell, hogy legyen a fejlődésmenet feltérképezése, a személy közvetlen vizsgálata, valamint a személy különböző élettereiből (kiemelten a kortárs közösségből és a családból) származó információk felderítése. A teljes klinikai diagnózisnak minden esetben több forrásból származó, átfogóan értelmezett információkra kell támaszkodnia. (erős ajánlás) [1, 2, 3, 4, 6, 13, 21, 27, 32, 35, 37]

Az egészségügyi szakmai irányelv XI. „Melléklet” fejezet 1.2. „Tevékenységsorozat elvégzésekor használt ellenőrző kérdőívek, adatlapok” pontjában sorolunk fel olyan specifikus viselkedéseket, amelyek autizmusra utalhatnak, így az információgyűjtés során fokozott figyelmet kell fordítani rájuk, akár a hosszmetzeti képet, akár a keresztmetzeti képet térképezzük fel. A felsorolás nem lehet teljes, de iránymutatást ad a diagnosztikus szakembernek. Hangsúlyozzuk továbbá, hogy egyetlen olyan viselkedés sincs, amely önmagában autizmus diagnózist igazolhatna, s egyetlen olyan sem, amely önmagában kizárhatná azt. Az autizmusra is jellemző egyes viselkedések ugyanis más eltérő fejlődésmenetű gyermekeknél/felnőtteknél, illetve (gyermek)pszichiátriai állapotokban is megjelenhetnek, sőt a többségi fejlődésben is. [1, 2, 3, 4, 13, 32, 35, 37] Az ajánlásoknak megfelelő, standardizált eszközökkel (lásd alább) megalapozott diagnózis megbízható és az életkor előrehaladtával is stabil. [4, 6, 21, 27, 32] Felhívjuk a figyelmet arra, hogy még standardizált eszközök alkalmazása mellett is az úgynevezett „gold-standard” (teljes klinikai) diagnózis a döntő, amely a standard eszközökkel gyűjtött információk mellett minden egyéb információforrásból származó adatot individuálisan és komprehenzíven értelmez. [1, 21]

A diagnosztikus kivizsgálás területei és eszközei

Ajánlás9

A fejlődésmenetre fókuszáló, hosszmetzeti, heteroanamnesztikus gondozói interjúnak elsősorban a társas-kommunikációs készségek és a rugalmas viselkedésszervezés fejlődését és területeit kell részletesen feltárniuk. Emellett a gondozói interjúnak az autizmusban releváns területeken a keresztmetzeti viselkedéses képet is fel kell térképeznie. (erős ajánlás) [1, 2, 3, 4, 6, 13, 21, 27, 35, 37]

A vizsgált személy fejlődésmenetének és jelenlegi viselkedésének feltérképezésére általában az elsődleges gondozóval készült félig strukturált, célzott interjú szolgál. Az interjú kérdezőalapú, azt célozza meg, hogy a releváns területeken megfelelő mennyiségű és minőségű, konkrét viselkedésleírást gyűjtsön össze a diagnosztikus döntések meghozatalához a diagnoszta.

Az interjúnak érintenie kell a következő területeket: a fő aggodalmak a vizsgált személy fejlődésében és viselkedésében; eddigi vizsgálatok, diagnózisok, beavatkozások; intézményes ellátás; a sajátos fejlődési útra utaló első jelek, és azok ideje; pre- és perinatális történések; fejlődési mérföldkövek; családi anamnézis; társas-kommunikációs készségek; játék, érdeklődés; rugalmas viselkedésszervezés, szenzoros válaszok; önállóság; kihívást jelentő viselkedések.

Felnőtteknél nehézséget jelenthet a gyermekkori fejlődésmenet kielégítő feltárása, mert nem minden esetben érhető el a gyermekkori elsődleges gondozó. Ebben az esetben bármely heteroanamnesztikus információ felhasználható (például testvér, más rokon). [1, 2, 3, 4, 6, 10, 21, 27, 16, 35, 37]

Olyan felnőttek esetében, akiknél nem merül fel intellektuális képességzavar, segíti a fejlődésmenet informális, célzott feltérképezését a *„Vezérfonal az értelmi fejlődés zavarával nem járó autizmus spektrum-zavarral élő felnőttek klinikai vizsgálatát támogató interjúhoz”* elnevezésű interjúvázlat, mely magyar nyelven is elérhető. [46]

Az előzetes adatgyűjtést, valamint a vizsgálatok tervezését és szülők felkészítését megkönnyíti a vizsgálatot megelőzően kitöltött célzott, adatgyűjtő kérdőív (például Autizmus Alapítvány, 2012, 2025; lásd VII. „Javaslatok az ajánlások alkalmazásához fejezet” 2.2. Tevékenységsorozat elvégzésekor használt ellenőrző kérdőívek, adatlapok „1. Diagnosztikát támogató ellenőrző listák, kérdőívek, interjúvázlatok” pontját).

Ajánlás10

A fejlődési kép és a viselkedés keresztmetszeti feltárásához minden esetben meg kell fontolni standardizált eszközök alkalmazását. (ajánlás) Felnőttkorú személyeknél és diagnosztikusan kérdéses esetekben felvétele kötelező. (erős ajánlás) [1, 2, 3, 4, 6, 13, 21, 27, 35, 47]

A nemzetközileg első helyen javasolt és magyar nyelven is elérhető eszköz az Autizmus Diagnosztikus Interjú-Javitott Változat ADI-R [47]. A standardizált, félig strukturált, kérdezőalapú diagnosztikus interjú segítségével részletes információk gyűjthetők a konkrét viselkedésekről, különböző életkorokból. A kötelezően felteendő kérdések és a tételhez kapcsolódó precíz kódolási útmutatók biztosítják a standard értékelést, így elkerülhető, hogy a kódolás interpretációkra támaszkodjon. Az eredmények értékelését határértékeket meghatározó diagnosztikus és a jelenlegi viselkedésre vonatkozó algoritmusok segítik. Felvétele klinikai használatokor 1,5–2,5 órán át tart (kutatási használatban 2–3 óra). Specifikus tréninget és folyamatos kalibrálást igényel. Az ADI-R kiváló reliabilitással és validitással rendelkező eszköz, amely igen fontos támasza a klinikai diagnózisnak, de önmagában nem elegendő az autizmus diagnosztizálásához. (2+) Felhívjuk a figyelmet, hogy bizonyos esetekben (például felnőttek, jól kompenzáló személyek) az ADI-R diagnosztikus algoritmus nem éri el a határértékeket, ilyenkor is a „gold-standard”, teljes klinikai diagnózis az irányadó. [1, 2, 3, 4, 6, 13, 21, 27, 35, 37]

Ajánlás11

A közvetlen megfigyelés/felmérés során pontos információkat kell szerezni a személy társas-kommunikációs készségeiről, érdeklődéséről és viselkedéséről. (erős ajánlás) [1, 2, 3, 4, 6, 13, 21, 27, 32, 35, 37]

Az egyénre szabott strukturált játék vagy beszélgetési helyzetben az általános gyógypedagógiai/pszichológiai vizsgálat mellett a hangsúly az autizmusban érintett területek megfigyelésén, a jellegzetes viselkedések azonosításán, valamint az erősségek feltérképezésén van. A vizsgálat tervezésekor figyelembe kell venni a vizsgált személy életkorát, receptív és expresszív nyelvi képességeit, érdeklődését, kooperációját és egyéb jellemzőket (például szenzoros válaszok, kihívást jelentő viselkedések).

A megfigyelés területei a következők: általános viselkedés, verbális és nem verbális kommunikáció, metakommunikáció (értés és használat), beszédprodukció és beszédértés, társas kezdeményezések és válaszok minősége, társas megértés és belátás, változatosság és rugalmasság a tevékenységekben, játékban; kognitív képességek, kooperáció, mozgás stb. Gyermekes esetében a vizsgálatok többnyire a szülő(k) jelenlétében zajlanak. A vizsgálat menetéről mind a szülőt, mind a klienst előzetesen és folyamatosan tájékoztatni kell. A vizsgálat során a lehető legkevesebb szorongást okozó és elterelő ingert tartalmazó, emocionálisan biztonságos helyzet megteremtése szükséges, minél kevesebb váratlan, zavaró körülmény (például zaj, erős fény, túl sok tárgy, játék), valamint érthető, individualizált elvárások, barátságos légkör biztosítása szükséges. A klinikai vizsgálat általában több alkalmat vesz igénybe, és esetenként más helyszíneken történő megfigyelést is magában foglal. (4) [1, 2, 3, 4, 6, 13, 21, 27, 35, 37]

Olyan felnőttek esetében, akiknél nem merül fel intellektuális képességzavar, segíti a vizsgált felnőttel készített informális interjút a „Vezérfonal az értelmi fejlődés zavarával nem járó autizmus-spektrum-zavarral élő felnőttek klinikai vizsgálatát támogató interjúhoz” elnevezésű interjúvázlat, mely magyar nyelven is elérhető. [46]

Ajánlás12

A közvetlen megfigyelés/felmérés során a keresztmetszeti kép feltárásához standardizált eszközöket ajánlott alkalmazni. (ajánlás) [1, 2, 3, 4, 6, 13, 21, 27, 35, 37, 28, 30, 48, 49]

A nemzetközileg első helyen javasolt és magyar nyelven is elérhető standardizált eszköz az ADOS [47, 48]. Az eljárás félig strukturált, játékos tevékenységeket és beszélgetést tartalmaz, 4 modulja lehetőséget ad különböző nyelvi szintű (nem beszélő személyektől a fluens nyelvet használókig) és különböző életkorú (kisgyermekektől a felnőttkorig) személyek vizsgálatára. „Press-típusú” eljárás, azaz olyan helyzeteket teremt, amelyek előhívják a társas interakciókat, s nem csupán a spontán viselkedés megfigyelésére korlátozódik. A szakemberek a viselkedéseket precíz kódolási útmutató alapján értékelik. Minden modulhoz határértékeket tartalmazó diagnosztikus algoritmus tartozik. Használata specifikus tréninget és folyamatos kalibrálást igényel.

Az eszközt továbbfejlesztett változata az ADOS2 [43, 49], melyben az életkori határokat egy újabb (Típegő) modul hozzáadásával bővítették, így 12 hónapos kortól használható. Az ADOS2-nek jelenleg nincs hivatalos magyar adaptációja.

Az eredeti ADOS, mely kiváló reliabilitással és validitással rendelkező eszköz, alkalmas a diagnosztikus kivizsgálásra. Igen fontos támasza a klinikai diagnózisnak, de önmagában nem elegendő az autizmus diagnosztizálásához. Felhívjuk a figyelmet, hogy bizonyos esetekben (például felnőttek, jól kompenzáló gyermekek) az ADOS diagnosztikus algoritmus nem éri el a határértékeket, ilyenkor is a „gold-standard”, teljes klinikai diagnózis az irányadó. (2+) [4, 6, 13, 21, 27, 35, 37, 49]

Ajánlás13

A nyelvi és kognitív/intellektuális képességek, valamint az adaptív működés felmérésének a kivizsgálás részét kell képeznie. (erős ajánlás) [4, 13, 35, 37, 50, 51, 52, 53, 54, 55, 56, 57, 58]

A fejlődési szint átfogó felmérése a diagnosztikus kivizsgálás esszenciális része, mivel a társas-kommunikációs képességekben és a viselkedés rugalmas szervezésében jelentkező nehézségek az általános kognitív szinthez viszonyítva értelmezhetők. (4) [4, 6] Emellett ezek a felmérések segítséget nyújtanak társuló állapotok diagnosztizálásához (például intellektuális képességzavar), valamint az erősségek és nehézségek felméréséhez és a későbbi támogatások tervezéséhez. (3) [4, 13, 35, 37]

A nyelvtani megértés felméréséhez magyar nyelven is elérhető standard eszköz a TROG-H. [50]

Az intellektuális képességek felmérésére standardizált intelligencia teszteket kell használni. A tesztválasztást az életkorhoz, a nyelvi megértés szintjéhez, a kooperációs készségekhez és a figyelmi kapacitásokhoz kell igazítani. [4, 6, 13, 35, 37]

A verbális tesztek közül a Wechsler-féle intelligenciatesztek magyar változatait kell alkalmazni: WPPSI-IV [51] (2 év 6 hónaptól 7 év 7 hónapos korig); WISC-IV [52] (6–17 évesek); WAIS-IV [53] (16–90 év).

A nem verbális tesztek közül a Leiter Nemzetközi Teljesítményskála – Módosított változata [54] és a Leiter Nemzetközi Teljesítményskála 3. kiadása [55] alkalmazandó, amelyek kultúra függetlenül mérik a kognitív képességeket. A szerzők az eljárást a nem angol anyanyelvű, hallássérüléssel, illetve nyelvi zavarral élő személyek felmérésén kívül, kifejezetten ajánlják autizmus spektrum-zavar esetén. [55]

Az intelligenciatesztek felvételekor a standard instrukciók és promptok alkalmazása elengedhetetlen, ugyanakkor a felvétel körülményeit tekintve esetenként autizmus specifikus adaptáció is szükséges lehet (például a személy számára érthető kommunikáció, pihenőidő, két ülésben történő felvétel, az elvárások és az időtartam világos előrejelzése, megfelelő motiváció, a figyelem fenntartása). [56, 57]

Az adaptív viselkedés felmérése fontos kiegészítő információkkal szolgál a személy otthoni és egyéb élettereiben mutatott viselkedéseiről, és adatokat nyújt az egyéni profil és a beavatkozási terv elkészítéséhez. (3) [4, 6] Az adaptív készségek felmérésére – nemzetközi szinten – széles körben alkalmazzák a Vineland Adaptív Viselkedési Skála 3. kiadását (VABS-3) [58], amely standardizált, félig strukturált szülői/gondozói interjú a kommunikáció, a mindennapi életviteli készségek és a szocializáció felmérésére, kiegészítve a maladaptív viselkedések feltérképezését szolgáló kérdéssorral, valamint a motoros funkciók felmérésével. A VABS-3 a teljes élettartamra – 99 éves korig – alkalmazható.

Az eredmények a felnőttkori önállósági/autonómia szint megközelítő meghatározására is alkalmasak, kiemelkedő fontosságúak például szakértői/igazságügyi orvosszakértői vélemények, valamint a rehabilitációs szakértői szervek állapotot felmérő szakértői véleményének kialakításához.

A VABS-3-nak jelenleg nincsen hivatalos magyar nyelvű adaptációja és más olyan validált vizsgáló módszer sem áll rendelkezésre Magyarországon, amit a hatóságok a jogszabályban meghatározott autonómia tesztként elfogadnának. Az ebből a helyzetből fakadó joghátrányok kiküszöbölése érdekében az autonómia felmérésekor három szintet kell elkülöníteni.

I. szint: közepes és súlyos fokú intellektuális képességzavar és autizmus együttes fennállása esetén a meglévő felmérések eredményeit és dokumentációját felhasználó háziorvosi vagy a pszichiáter szakorvosi lelet az irányadó, autonómia szint külön mérése nem indokolt. A nemzetközi és hazai kutatások alapján ugyanis megállapítható, hogy ezekben az esetekben nincs markáns eltérés az intellektuális képességek és az adaptív viselkedések szintje között. [145]

II. szint: enyhe fokú intellektuális képességzavar, illetve átlag alatti, átlagos, átlag feletti vagy kiemelkedő intellektuális képességek és autizmus együttes fennállása esetén (mely az autista emberek többségére jellemző), célzott pszichiátriai, informális interjúval és dokumentumelemzéssel megbecsülhető az autonómia szint. Ezekben

az esetekben többszörösen alátámasztott tény az intellektuális képességek és az adaptív viselkedések szintje között szignifikáns, gyakran drámai különbség. [145]

III. szint: Vitatott esetekben az autonómia szint meghatározása objektív, standardizált felmérésen kell, hogy alapuljon, melyben a VABS-3 továbbra is az első helyen javasolt eszköz.

Ajánlás14

További információkat kell gyűjteni a vizsgált személy fejlődésének különböző időszakaiból és különböző élettereiben mutatott viselkedéséről, különös tekintettel a kortárs közösségre. (erős ajánlás) [4, 6, 13, 21, 27, 32, 35, 37]

A személyt a mindennapi közösségi környezetben jól ismerő szakember vagy más releváns személy, például pedagógusok, pszichológus, kollégák beszámolója fontos információkkal szolgálhat arról, hogy a személy közösségben, strukturálatlan szituációkban milyen társas-kommunikációs vagy szabadidős viselkedéseket mutat (szempontokat lásd VII. „Javaslatok az ajánlások alkalmazásához fejezet” 2.2. Tevékenységsorozat elvégzésekor használt ellenőrző kérdőívek, adatlapok „1. Diagnosztikát támogató ellenőrző listák, kérdőívek, interjúvázlatok” pontját).

Amennyiben nem áll rendelkezésre megfelelő minőségű írott információ a személyről, szükséges lehet a vizsgálati helyzeten kívüli direkt megfigyelés is (például oktatási intézményben).

Szükséges a korábbi valamennyi releváns dokumentáció (például orvosi, pedagógiai, gyógypedagógiai, pszichológiai vélemény, bizonyítványok, védőnői kérdőív) áttekintése.

A különböző életkorokból származó családi, óvodai, iskolai, egyéb videó felvételek, informatívak lehetnek, különösen, ha kevésbé strukturált és/vagy társas helyzetekben, korai életkorban készültek. [4, 6, 13, 21, 27, 35, 37]

Differenciáldiagnózis és társuló állapotok

Ajánlás15

A kivizsgálás során fel kell térképezni a lehetséges társuló állapotokat és/vagy el kell különíteni az autizmust más sajátos fejlődési utaktól és pszichiátriai állapotoktól. (erős ajánlás) [1, 2, 3, 4, 6, 13, 21, 27, 32, 35, 37, 59, 60, 61, 62, 63]

A differenciáldiagnosztikai megfontolások két irányba mutatnak: elkülönítés más sajátos fejlődési utaktól és (gyermek)pszichiátriai állapotoktól, illetve a társuló állapotok felderítése [59].

A spektrum határának meghatározása

Differenciál diagnosztikai problémát jelenthet enyhe, de egyértelműen az autizmusra jellemző sajátos fejlődés esetén a spektrum határának pontos meghatározása. Ilyenkor segítséget jelentenek azok a standardizált diagnosztikus eszközök, amelyek nemcsak a típusos autizmusra, hanem a tágabban értelmezett autizmus spektrumra is érzékenyek (például ADOS; [47, 48]). A kérdésnek különös jelentőséget ad, hogy az enyhébbnek tűnő viselkedéses kép nem feltétlenül jelent kisebb kihívásokat, s serdülőkorban, fiatal felnőttkorban lényegesen súlyosabbá válhat. A diagnózison alapuló támogatás elmulasztása nagy veszteség a gyermek, felnőtt számára. Fokozottan indokolt ilyenkor a fejlődés, illetve az autisztikus viselkedések alakulásának rendszeres követése, kontrollálása és – ha szükséges – a támogatás módosítása. Különösen fontos az autizmus felismerése és az individualizált támogatás megtervezése és kivitelezése azokban az esetekben, ahol nem nyilvánvaló a támogatási szükséglet. Ilyen fenomenológiai csoportok például az autizmus spektrumán a jól kompenzáló, maszkoló személyek és az elvárásokat szélsőségesen kerülő gyerekek és felnőttek. [1, 2, 3, 4, 13, 32, 35, 37]

Más sajátos fejlődési utaktól és pszichiátriai állapotoktól való elkülönítés

Alapvető szempont, hogy a differenciál-diagnosztikailag releváns állapotok nem feltétlenül alternatívák: bármelyik megjelenhet, mint autizmushoz társuló állapot. Ezeket a rájuk vonatkozó diagnosztikus irányelveknek megfelelően kell kivizsgálni. [1, 3, 12, 32]

Néhány pszichiátriai állapot esetében, ahol az autisztikus diád egyik területén tapasztalunk markánsabb eltérést, a differenciál-diagnózis alapja az autisztikus diád egészének alapos feltérképezése. Ilyen például a szelektív mutizmus, az obszesszív-kompulzív zavar vagy a szélsőséges szociális szorongás.

Egyes esetekben a keresztmetszeti kép kimerítheti a típusos autizmus kritériumait, például a súlyos trauma vagy elhanyagolás következményeként kialakuló kötődési zavarban, de ebben az esetben sem a fejlődés menet, sem pedig az utánkötvetés vizsgálatok eredménye nem igazolja autizmus jelenlétét, illetve látványos javulás következik be az érzelmi környezet stabilizációja után. [1, 2, 3, 6, 12, 32]

Komplex kihívás a beszéd- vagy nyelvfejlődési zavarok elkülönítése, ahol előfordulhat, hogy az autisztikus diád mindkét területén azonosíthatóak jellegzetes viselkedések és az anamnesztikus adatok autisztikus fejlődésmenetre is utalhatnak. Ebben az esetben a reciprok szociális viselkedések, a nyelvhasználat, a metakommunikáció és a játéktevékenység alaposabb elemzésén túl szükség lehet a fejlődés hosszabb távú követésére is. [1, 2, 3, 6, 13, 35, 37]

Hasonló nehézségekkel kerülünk szembe a figyelemhiányos/hiperaktivitás zavar (ADHD) lehetőségének felmerülésekor. Gyakran előfordul, hogy a két állapot valóban átfed, ugyanakkor „tisztá” ADHD-ban a társas nehézségek minősége eltér az autizmusban tapasztalhatótól, illetve kevésbé jellemző a metakommunikáció, az intonáció szegényes/szokatlan volta és az állandósághoz való ragaszkodás. [1, 2, 3, 6, 12, 32]

Előfordulhat, hogy érzékszervi sérülések kognitív, emocionális és viselkedési következményei autisztikus fejlődésmenetre utalnak. Ilyenkor objektív vizsgálatokkal (például BERA) közelíthető meg a jellegzetes viselkedések háttere. Gyakori azonban, hogy az autizmussal együtt jelentkezik érzékszervi sérülés, illetve, hogy a két állapot nem különül el élesen egymástól. [3, 12, 27]

Nehéz feladat a súlyos intellektuális képességzavar autizmustól való elkülönítése is. Ilyenkor a differenciálás a képességstruktúra egyenetlenségére alapozhat, ha ez lehetséges. [3, 12, 27]

Az obszesszív-kompulzív zavartól való elkülönítést segíti, hogy OCD esetében a gyermekkori társas és kommunikációs képességekben nem jelentkezik jelentős kompetenciakorlát, a repetitív, kényszeres viselkedések elsősorban szorongást keltő helyzetekben jelentkeznek, így szorongásmentes helyzetekben ritkábbak, valamint a gyermek/felnőtt a kényszeres viselkedést én-idegennek érzi. [3, 12, 37]

Hasonlóan, serdülő-, felnőttkorban a skizofrénia, a súlyos depresszió klinikai képe összetéveszthető az autizmussal. Ilyenkor a részletes, a kisgyermekkorra fókuszáló anamnézis, a fejlődésmenet feltárása játssza a döntő szerepet a differenciál-diagnózisban. [3, 12, 37, 61]

Szintén felnőttkorban merül fel a személyiségzavaroktól való elkülönítés, ahol érdemes figyelembe venni, hogy személyiségzavarokban többnyire hiányzik a korai kezdet és nem jelentkezik beszűkült érdeklődés és állandósághoz való ragaszkodás. [3, 6, 37, 60]

Jelezzük, hogy a BNO-11 jól használható, részletes differenciáldiagnosztikai szempontokat tartalmaz. [3]

Társuló állapotok

Az autizmus mellett egyéb sajátos fejlődési utak, és pszichiátriai állapotok is megjelenhetnek, melyekhez tartozó jellegzetes viselkedések egymással kombinálódva jelentkeznek. Ezek felderítése és kezelése rendkívül fontos. (2+)

Egyértelműen bizonyított, hogy az alábbi állapotok gyakrabban jelennek meg az autizmusban érintett populációban [4, 6, 12, 21, 27, 32, 37]

- fragilis X szindróma,
- sclerosis tuberosa,
- epilepszia,
- intellektuális képességzavar,
- ADHD,
- szorongásos zavarok,
- depresszió és más hangulati zavarok,
- alvási és étkezési zavarok.

Ezek mellett felnőttkorban további társuló állapotokat kell vizsgálni [62, 63]:

- bipoláris zavar vagy mánia,
- obszesszív kompulzív zavar,
- szkizofrénia.

Releváns orvosi vizsgálatok

Ajánlás16

Szükség esetén speciális orvosi vizsgálatok indokoltak lehetnek, ez egyedi mérlegelést igényel. (erős ajánlás) [4, 13, 32, 35, 37, 64]

Amennyiben az autizmus mellett tüneteket okozó, egyéb betegségekre utaló klinikai gyanújelek merülnek fel (például dysmorf vonások, középvonalban sztereotip, kézmosó, kéztördelő mozgások, rövid absence-ek) genetikai és/vagy neurológiai kivizsgálást kell kezdeményezni. Epilepszia klinikai tünetei miatt neurológiai vizsgálat minden esetben elengedhetetlen, megalapozott gyanú esetén az EEG vizsgálat feltétlenül szükséges. Genetikai vizsgálat

az autizmushoz szignifikánsan gyakrabban társuló állapotok szindrómák gyanújakor szükséges. Monogén szindrómák: Rett/MECP2, Tuberous sclerosis/TSC1/2), Fragilis X/FMR1, PTENhamartoma, Angelman-szindróma/UBE3A, Cornelia de Lange szindróma/ NIPBL (leggyakoribb), SMC1A, SMC3, RAD21, BRD4, Neurofibromatosis I/ NF1. CNVeredetű szindrómák (mikrodeléciók/duplikációk): 22q11.2 deléció szindróma; 16p11.2 deléció/duplikáció; 15q11–q13 duplikáció; 1q21.1 deléció/duplikáció. A kromoszomális eltérések közül a Downszindróma (21es kromoszóma triszómia) releváns. A születendő testvérekkel kapcsolatos kérdések megválaszolására genetikai tanácsadásra irányítható a család (kvantitatív jellegű valószínűségbecslés). Amennyiben az autista gyermek/felnőtt testvérénél a fent felsorolt szindrómákra utaló gyanújelek merül fel és/vagy az autista testvérnél, vagy más családtagnál igazoltan jelen van genetikai szindróma, a testvérek genetikai vizsgálata is indokolt. [3, 4, 12, 13, 21, 27, 32, 35, 37, 28, 30, 145]

Szükség lehet differenciál-diagnosztikai vagy prevenciók céljából a felmerülő érzékszervi sérülés tisztázása érdekében célzott vizsgálatra (például hallásfigyelem-zavar versus hallássérülés: objektív hallásvizsgálat). [4, 13, 35, 37]

Pica esetén, amely autizmust vagy egyéb fejlődési eltérést kísérhet, ólom szérumszint mérésre is szükség van (pica tartós fennállásánál rendszeresen). [4, 13, 35, 37]

A gyakrabban előforduló étrendi válogatás esetén nyomelemek vizsgálata, követése merül fel. Anyagcsere-betegségek, fertőzések, enteritis, felszívódási zavar, egyéb bélbetegségek stb. irányába történő kivizsgálás indokolt konkrét szomatikus gyanújelek alapján [27, 64]

Nincs erős evidencia arra, hogy autizmussal élő gyermekeknél magasabb arányban fordulna elő gastrointestinális probléma, az eddigi kutatási eredmények divergálnak, jelenleg az eliminációs diétáknak nincs bizonyított, autizmus-specifikus hatása. (2+) [4, 6]

Fontos, speciális szempont a szomatikus betegségek gyanújakor, hogy az autizmussal élő gyermek/felnőtt gyakran nem képes arra, hogy megfelelően azonosítsa, értékelje a saját testéből érkező ingereket (például fájdalmat), illetve, hogy ezekről kommunikáljon, hiszen közérzetét és ebből következően a viselkedéses képet ezek jelentősen befolyásolhatják. [4, 6]

A diagnosztikus kivizsgálás eredményeinek összefoglalása és a diagnózis megbeszélése

Ajánlás17

A diagnosztikus kivizsgálás eredményeiről részletesen tájékoztatni kell az érintetteket szóban és írásban. (erős ajánlás) [4, 13, 32, 35, 37]

A diagnosztikus kivizsgálás kötelező részét képezi az eredmények részletes összefoglalása gyermekpszichiátriai vagy pszichiátriai vélemény keretében. A vizsgálat eredményeit és a támogatásra, ellátásra vonatkozó következményeket szóban is meg kell vitatni az autizmussal diagnosztizált személlyel, egyénre szabottan, életkorának és képességszintjének megfelelően, jellemzően röviden. Gyermekeknél a szülőkkel is részletes megbeszélés történik. Nagykorú személyek esetében, beleegyezésükkel a megvitatásba szülőket, családtagokat is ajánlott bevonni. A diagnózis megbeszélését követően további lehetőséget kell biztosítani a felmerülő kérdések megvitatására. [3, 4, 6, 12, 13, 21, 27, 32, 35, 37]

Támogatás, fejlesztés, edukáció

Ajánlás18

Az autizmus spektrumán komprehenzív, fejlődéses és viselkedéses technikákat ötvöző edukációs megközelítést, valamint kognitív-viselkedéses pszichológiai megközelítést, naturalisztikus kontextusokban alkalmazó módszertanok egyénre szabott alkalmazása szükséges. (erős ajánlás) [4, 5, 16, 65, 66, 67, 69, 70, 71, 72, 73, 74]

Ajánlás19

A pszichológiai-pedagógiai beavatkozásokat az autizmus területén képzett szakemberek kell, hogy végezzék, akik jártasak a korszerű, komprehenzív, eklektikus alapokon nyugvó módszertanok egyénre szabott alkalmazásában. (erős ajánlás) [4, 6, 27]

Az autizmusban jellegzetesen szerveződő idegrendszert közvetlenül és specifikusan befolyásoló kezelések nem állnak rendelkezésre.

Az individuális szükségletekhez illesztett támogatásra az autista embereknek változó mértékben, de folyamatosan, egész életükben szükségük lehet.

Az autizmus-specifikus támogatásra sokféle program/módszertan létezik, ezek egy része azonban nem tudományos evidenciákra alapuló eljárás. A magas szintű tudományos bizonyítékkal támogatott/cáfolt eljárások köre folyamatosan bővül. [4, 5, 6, 27, 65, 66]

Jelenlegi tudásunk szerint a specifikus területekre fókuszáló, pszichológiai és edukációs módszertanokat alkalmazó megközelítések hatékonyak. [5, 6, 21]

A megfelelő beavatkozás minden esetben eredményes. Az eredményesség fokát, valamint a prognózist számos tényező befolyásolja (például intellektuális képességek, társulási állapotok, a támogatás és a támogató környezet specifikussága, a támogatás intenzitása, az autizmus felismerésének ideje). [5, 6, 21, 66]

A beavatkozás általános célja az egyénileg elérhető legjobb életminőség, autonómia és társadalmi részvétel. A támogatás fő célterületei a szociális-kommunikációs képességek (például kooperáció, partner monitorozásának tanítása), a kommunikáció (például augmentatív és alternatív kommunikáció [AAK] tanítása), rugalmas viselkedésszervezés (például sztereotip, szűk körű viselkedések és érdeklődés tágitása, a nem funkcionális rutinokhoz való ragaszkodás enyhítése), a kognitív-, önállósággal, önellátással kapcsolatos munka- és szabadidős készségek, valamint a személyi és tárgyi környezeti adaptációk. [5, 6, 21, 66]

Holisztikus szemléletben kell dolgozni, azaz a fenti területek kiegészülnek egyéni, a képességstruktúrából, a személy és környezete adottságaiból következő további célokkal is (például az intellektuális színvonallal, a tehetséggel, társulási nehézségekkel összefüggésben).

A kihívást jelentő viselkedések hátterében jellemzően az autizmusból fakadó nehézségek nem megfelelő megközelítése, a rosszul kivitelezett támogatás, nem megfelelő környezeti adaptációk állnak. A beavatkozás elsődleges fókuszja a gyermek/felnőtt viselkedése okainak megértése, feltérképezése, s az ezek mentén történő megelőzés.

A fejlesztési/támogatási/átmenet tervek individualizáltak, a gyermek/felnőtt szükségleteihez adaptáltak. A tervezésben részt vesz az autista személy, családja és az őt körülvevő szakemberek. Szükséges a terv megvalósulásának és megfelelőségének rendszeres kontrollja, illetve a terv rendszeres korrekciója a készségek mért és megfigyelt fejlődése, a változások követése alapján. A fejlesztési terv elsősorban az erősségekre épít, nem csak a hiányok pótlására fókuszál.

A beavatkozás során a gyógyszeres kezelésnek csak tüneti, szupportív szerepe lehet. Fontos, kiegészítő jellegű beavatkozások a szocioterápiák, készségfejlesztés, foglalkoztatás stb., amelyeknek szintén a fenti, autizmus-specifikus módszertanon kell alapulniuk.

A már kidolgozott, ismert programok közül egyik sem tekinthető minden érintett számára, illetve (az egyén szempontjából) mindenkor a legalkalmasabbnak. [4, 5, 6, 8, 76]

A különféle programok tartalmában, intenzitásában, időtartamában, módszerekben különbözhetnek egymástól. Egy részük nevesített, formalizált, mások nem, de amennyiben tudományosan megalapozott, korszerű keretet és módszertani elemeket biztosítanak, egyaránt megfelelők lesznek.

Az autizmus területén alkalmazott viselkedéses és egyéb pszichológiai beavatkozások tekintetében több felosztás létezik, az alábbiakban a célrendszer alapú felosztást közöljük:

- az autizmus természetéből fakadó specifikus nehézségek csökkentését célzó, illetve a pozitív, adaptív viselkedéseket és a környezet megértését előmozdító beavatkozások (például TEACCH megközelítés, LEAP [70, 71, 72, 75])
- az intenzív viselkedéses programok célja a funkciók (korai) fejlődésének általános támogatása (például Korai intenzív viselkedéses intervenció/Early intensive behavioural intervention (EIBI) [68] Early Start Denver Model (ESDM) [6, 21, 69] Az ABA (Alkalmazott viselkedéselemzés) hatékony lehet az autizmussal élő személyek támogatásában [77, 78]. Ugyanakkor az elmúlt évtizedekben az ABA ernoőfogalommá vált, számos irányzata alakult ki, melyek nem mindegyike korszerű, hatékony, sőt, egyes eljárások komoly szakmai-etikai problémákat is felvetnek. [6])
- egyéb viselkedéses/pszichológiai beavatkozások, melyek nem sorolhatók a fenti két kategóriába [4].

A jelenleg rendelkezésre álló tudományos bizonyítékok alapján a strukturált, intenzív, komprehenzív, fejlődési-kognitív-viselkedéses-oktatási megközelítést alkalmazó programok a leghatékonyabbak. [5, 6, 21, 72].

A komprehenzív megközelítések az autizmus központi jellemzőire irányulnak, de az egyéni szükségletek valamennyi területére kiterjednek. Módszertanuk erősen – de nem kizárólag – épít a viselkedéses megközelítésre, mely magában foglalja a viselkedés objektív felmérését, funkcionális elemzését, új készségek tanítását és a nem funkcionális viselkedések keretezését és korrekcióját. A komprehenzív programokban hangsúlyos a környezet autizmus-szempontú adaptációja, akadálymentesítése is, beleértve a tárgyi és társas környezetet. [4, 5, 6, 65, 72]

A támogatás sikeressége a tartalmi és módszertani megközelítésen túl a további kiemelt tényezőkön is múlik: lehető legkorábbi kezdet, heti 15–20 órás intenzitás (legalább 6–12 hónapon keresztül), megfelelő szakember-autista gyermek/felnőtt arány (1:1, 1:2) (súlyos kihívást jelentő viselkedések esetén nagyobb szakember létszám lehet szükséges). Alapvető fontosságú továbbá a családdal, szakemberekkel és más releváns partnerekkel történő intenzív együttműködés. [4, 5, 6, 66]

Ajánlás20

Erőteljesen strukturált környezet kialakítása javasolt, mely magában foglalja a tér, az idő, a tevékenységek és a társas környezet egyénre szabott strukturálását, a komplex szociális elvárások csökkentését (erős ajánlás) [4, 5, 6, 70, 72, 75]

Az egyénre szabott strukturált környezet alkalmazása nagyszámú, magas szintű evidenciával alátámasztott, és az egyik legfontosabb lehetőség az autizmussal élő gyermekek és felnőttek támogatásában. [4, 5, 6, 72] A strukturált környezet alkalmazása bejósolhatóbbá, kiszámíthatóbbá, érthetőbbé és ezzel érzelmileg biztonságosabbá teszi az eseményeket. A struktúra elősegíti az autizmussal élő gyermekek, felnőttek önállóságát, csökkenti függőségüket más személyektől. Lehetővé teszi a tevékenységrepertoár bővülését, a rugalmasabb részvételt, csökkenti a változásokkal szembeni ellenállást és szorongást [70]

Ajánlás21

Javasolt vizuális környezeti támpontok (például napirendek, vizuális időjelzők, folyamatokat megjelenítő vizuális algoritmusok) alkalmazása. (ajánlás) [4, 5, 6, 65, 79, 80, 81]

Erőteljes szakértői konszenzus és növekvő számú kutatási eredmény erősíti a vizuális környezeti támpontok alkalmazását. [4, 5, 6, 81] A vizuális segítségeket a következő területeken találták hatékonyak: mindennapi önállóság és rugalmasság támogatása, szabadidő, akadémikus- és munkakészségek fejlesztése. [65, 80, 79] A vizuális támogatások IKT alapú biztosítása szintén széles körben elterjedt, hazai jó gyakorlat a DATA (Digitális Autizmus-Támogatás az Autizmus Spektrumon) rendszer. [82]

Ajánlás22

Javasolt az otthoni, szülő által végzett beavatkozások elérhetővé tétele (ajánlás) [4, 83, 84]

Az otthoni, szülő által végzett beavatkozások bármely életkorban növelik a támogatás hatékonyságát, de kiemelten fontosak a korai fejlesztés időszakában. [83] Az otthoni beavatkozások segítik a családtagok interakcióját a gyermekkel, támogatják az adaptív stratégiák megerősödését, a pozitív szülői megküzdési stratégiákat, a szülői kompetenciaélményt, a mentális egészség megőrzését. [85] A szülő által (is) végzett fejlesztés/támogatás hatékonyan segíti a szociális-kommunikáció fejlődését, különös tekintettel a korai szocio-kommunikációs készségekre, mint például a közös figyelmi viselkedések. [4]

Ajánlás23

A koragyermekkori intervenció során prioritást kell kapnia a spontán kommunikációnak, a szociális készségeknek, valamint alapvető napi életviteli készségeknek (erős ajánlás) [5, 6, 68, 69, 86, 87]

Az autizmus-specifikus koragyermekkori intervencióra (15–48 hónapos korosztály) vonatkozóan növekvő számú, különböző szintű RCT-vizsgálat, szisztematikus review és metaanalízis áll rendelkezésre. A komprehenzív koragyermekkori intervenciók programok (például EIBI, ESDM) pozitív hatása kimutatható az utánzás, szociális készségek, közös figyelmi viselkedés, expresszív és receptív kommunikáció, játék, kognitív fejlődés területén, és a szülők által megfigyelt sajátos viselkedések csökkenésében. [88, 89, 90] A tanulmányok alapján azonosított, a fejlesztés szempontjából legfontosabb kulcsterületek a következők: alapvető expresszív és receptív kommunikáció (például spontán kérés, elutasítás, élménymegosztás AAK-val és/vagy beszéddel), alapvető szociális készségek (például közös figyelem, játék, utánzás), alapvető napi életviteli (például evés, alvás, szobatisztaság). [5, 6, 68, 69, 86, 88, 91, 92]

Ajánlás24

A koragyermekkori intervenció megkezdése már a diagnózis felvetését követően indokolt, a diagnózist követően pedig azonnal meg kell kezdődnie. (erős ajánlás) [5, 6, 36, 67, 68, 88]

A koragyermekkori intervenció előnye, hogy az intenzív fejlődés életszakaszában eleve fokozottan érvényesülő hatáson kívül a másodlagosan kialakuló fejlődési nehézségek és kihívást jelentő viselkedéses megelőzését teszi lehetővé. Jelenleg „korai”-nak a szélesebb értelmezésben az 1–5 éves korban megkezdett beavatkozást tekintjük,

a lehető legkorábbi diagnózisnak ezért is igen nagy jelentősége van. A korai, intenzív, komprehenzív beavatkozások pozitív hatása igazolt. [5, 6, 36, 67, 88, 90]

Ajánlás25

Az expresszív és receptív kommunikáció támogatása egyénre szabott, egyéni felmérésen és fejlesztésen alapul. Ajánlott augmentatív és alternatív kommunikációs (AAK) rendszerek és vizuális támpontok alkalmazása, a jó nyelvi képességekkel rendelkező személyek esetében is. A pragmatikai készségek fejlesztése kiemelt. (erős ajánlás) [4, 5, 6, 73, 92, 93, 95]

A szociális-kommunikáció többségitől eltérő fejlődése a kifejező kommunikáció és a kommunikáció megértésének terén egyaránt nehézségeket okozhat, ugyanakkor nagy egyéni változatosságot mutat. A megfelelő célok és módszerek kiválasztása egyéni felmérésen alapul. Minden esetben szükséges a személyi és tárgyi környezet adaptációja is.

Általános cél a társadalmi részvétel biztosítása a kommunikációs eszközök (beszéd, tárgyak, gesztusok, képek stb.) kölcsönös, rugalmas, funkcionális, multimodális használatán, a verbális és nonverbális kommunikáció megértésének támogatásán, illetve a kommunikációs készségek és viselkedések általánosításán keresztül. A kommunikáció területének fejlesztésében is komprehenzív, eklektikus megközelítés alkalmazása ajánlott. [86, 96]. A kommunikáció fejlődésre irányuló kutatások nagyobb része a gyermekkorra vonatkozik és a vizsgálatok igen heterogének például a minta nagysága, a fókusza, az alkalmazott módszertan tekintetében, de egy irányba mutatnak abban, hogy egyértelműen szükséges a kommunikációs készségek szisztematikus, direkt fejlesztése naturalisztikus helyzetekben, komprehenzív megközelítésben, egyénre szabott célokkal és módszerekkel (1+) [4, 5, 6, 92]

A korai kommunikációs készségek fejlesztésére irányuló módszerek fókuszában leggyakrabban az intencionális kommunikáció megalapozása, a kommunikáció „hatalmának” megismerése, ezzel a motiváció felkeltése, a preverbális készségek fejlesztése (beleértve az egyszerű viselkedésektől a komplexebb, például közös figyelmi viselkedéseket is) áll. Az AAK-s rendszerekre a komplex kommunikációs igényű autista személyek esetében tartósan szükség van, de beszélő személyek esetében is (akár átmenetileg használva) támogathatja a kommunikáció fejlődését.

Módszertani szempontból számos, egymással kombinálható, egyénre szabható kommunikációt támogató keret, módszer és eljárás érhető el. Nevesített és tudományosan igazolt módszerek például az AAK-s módszertanú PECS (Picture Exchange Communication System) vagy a SCERTS-modell kínálta módszertan, emellett számos (nem nevesített) komprehenzív keretrendszer használ a kommunikációfejlesztésben megalapozott technikákat (például videómodellálást, promptolást, vizuális támpontokat, számítógép-alapú és/vagy mobiltechnológiákat, AAK-t). [4, 5, 6, 92, 93, 94, 97, 98, 99]

Ajánlás26

Az autizmussal élő gyermekeknek és fiataloknak egyéni felmérésen alapuló, a szociális és kommunikációs képességek fejlődését támogató beavatkozásra van szükségük. (erős ajánlás) [4, 5, 6, 21, 100, 101]

A szociális és kommunikációs képességek előmozdításának autizmus-specifikus, sokszínű módszertanát növekvő számú RCT és metaanalízis vizsgálja. Erős bizonyítékok szólnak például a kortársak bevonásával megvalósuló programok, illetve a szociális készségfejlesztő csoportok hatékonysága mellett. (1++) [16, 100, 102]

Több, szisztematikus review érhető el a számítógép-alapú (computer-based intervention) beavatkozások hatására vonatkozóan is. (2+) [6, 103]

Az autizmusra jellemző kognitív sajátosságok közül a naiv tudatelmélet/mentalizáció közvetlen fejlesztésére irányuló vizsgálatok szisztematikus áttekintése alapján általában javulás tapasztalható az explicit mentalizációban, az utánzásban, az anyával való közös játékban, az érzelemfelismerésben és a közös figyelem kezdeményezésében, ugyanakkor a tanultak általánosítása, más helyzetekben való alkalmazása minden eddigi tanulmány alapján limitált, alig mutatkozott változás a nem tanított helyzetekben. (1++) [4]

A következő módszertani megközelítéseket ajánlott alkalmazni: [6, 102, 103]

- az alkalmazott viselkedéselemzés korszerű eszköztára,
- társas készségek tanítása természetes élethelyzetekben, természetes következményekkel,
- videómodellálás,
- vizuális stratégiák tanítása, szociális megértés támogatása (például szociális történetek, vizuális kulcsingerek és forgatókönyvek),
- szülőtréning,
- kortárs segítői programok,
- szociális készségfejlesztő csoportok (hazai fejlesztésű jó gyakorlat a Babzsák Fejlesztő Program [104].

Ajánlás27

Az individuális igényekhez illesztve, a szociális és kommunikációs készségek fejlesztésének biztosítása felnőttkorban is szükséges. (ajánlás). [4, 5, 6, 37, 105]

Az autista személyeknél gyakoriak a szociális szabályok felismerésében, valamint a társas kapcsolatok kezdeményezésében és fenntartásában mutatkozó nehézségek. A szociális készségek javulása számos területen jelenthet előnyös változást, például a munkavállalásban, közösségi programokon való részvételben, kapcsolatok kialakításában, segítségkérésben. A felnőttkori programok ugyanakkor célterületeikben, célcsoportjaikban és módszertanukban divergálnak, minőségük egyenetlen – további kutatások szükségesek. [3, 106, 107, 116] Néhány csoportos szociális készségfejlesztő program hatékonyságát RCT-k igazolják (például PEERS Program). (2++) [105, 108]

A csoportos szociális készségfejlesztő tréningeken gyakran alkalmazott technikák a modellálás, szerepjáték, szociális szabályok és problémamegoldás tanítása, valamint stratégiák kidolgozása a bonyolult társas helyzetekre. Fontos, hogy a szociális készségfejlesztés egyéni formában is elérhető legyen azok számára, akiknek a csoporton való részvétel túl nagy kihívás. (4) [37].

Ajánlás28

A szakembereknek folyamatosan és hosszú távon együtt kell működniük a családokkal az ellátás, oktatás, nevelés tervezésében és az átmenetek támogatásában az életút során. (erős ajánlás) [4, 5, 6, 27, 72, 109]

A családdal való együttműködés a sikeres fejlesztés, támogatás elengedhetetlen alapfeltétele.

Fontosabb céljai:

- az autizmussal élő gyermek/felnőtt mindennapi életében, valamennyi környezetében az autonómia és a kompetenciaélmény javítása, a distressz megelőzése, csökkentése,
- a család terheinek csökkentése, valamennyi családtag pszichológiai jóllétének javítása,
- a támogatás otthoni megvalósításához szükséges feltételek kialakításának elősegítése, a környezet és módszerek otthoni és intézményi alkalmazása közötti folyamatosság biztosítása,
- a tanult készségek generalizációjának elősegítése [4, 5, 6, 72, 109].

Ajánlás29

Az átmenetek tervezett támogatása szükséges. (ajánlás) [6, 21, 27]

Az átmenetek szisztematikusan tervezett és kivitelezett támogatása alapvetően fontos – különös tekintettel a serdülőkorból a felnőttkorba való átmenet időszakára. Minden életkorban az autista gyermekkel/felnőttel és a releváns partnerekkel szoros együttműködésben történik. [27]

A felnőttkori kimenetet és az életminőséget nagymértékben befolyásolja, hogy az átmenetek egyénre szabott tervezése és támogatása elérhető-e. Tervezett támogatást igénylő fordulópontok: 1. a diagnózis utáni szolgáltatások elérése, az intézményi ellátások közötti átmenetek (például óvodából az iskolába való átmenet, középiskolából a felsőoktatásba való átmenet, gyermekpszichiátriai ellátásból a felnőttpszichiátriai ellátásba való átmenet); 2. életszakaszok közötti átmenet (gyermekkorból serdülőkorba, serdülőkorból felnőttkorba, időskori átmenet); 3. az életút során bekövetkező változások időszaka (például a tanulás és munka világa közötti átmenet). Az átmenetek támogatásának fő lépései: egyéni felmérés, célok kijelölése, az átmenet támogató team létrehozása, fogadó helyek feltérképezése, bevonása, az átmenet lépéseinek tervezése és kivitelezése, a társas és fizikai környezet adaptációja, utánkövetés. [6, 21, 27]

Ajánlás30

A kognitív viselkedésterápia alkalmazása mérlegelendő autizmussal élő gyermekeknél és felnőtteknél társuló pszichiátriai állapotok kezelésében, amennyiben a társuló pszichiátriai állapotra vonatkozó irányelvekben a KVT ajánlott. (ajánlás) [4, 110, 111, 112, 113, 114]

A hatékony beavatkozás megtervezése autizmusspecifikus tudást igényel. Az egyéni szükségletek feltérképezése és a család/környezet bevonása elengedhetetlen ahhoz is, hogy a pszichiátriai állapot környezeti tényezőkből, készséghiányból fakadó, illetve kognitív/gondolkodási torzítások okozta aspektusait elkülöníthessük. Ennek mentén állapítható meg a viselkedésterápiás, készségfejlesztő vagy KVT intervenció indokoltsága, vagy ezek megfelelő kombinációja. [4]

A kognitív viselkedésterápia hatékonysága bizonyított számos pszichiátriai állapot kezelésében. Ezek közül néhány gyakrabban fordul elő autizmusban, mint a többségi populációban. A kognitív viselkedésterápiával kapcsolatos

vizsgálatok elsősorban az agressziókezelést [110] és a társuló pszichiátriai állapotokat célozták. A legtöbb eddigi evidencia a társuló szorongás kezelésének hatékonyságát támasztja alá. [114] Korlátozott számú bizonyíték áll rendelkezésre az OCD kezelésére vonatkozóan [115]. A KVT hatékonysága nem igazolt, ha az autizmus mellett IKZ is fennáll. (2++; 2+) [4]

Felnőttkorban – egyelőre kevés számú vizsgálat alapján – az autizmushoz adaptált kognitív viselkedésterápia mérsékeltén hatékonyan mutatkozik obszesszív-kompulzív tünetek és alacsonyabb hatásfokot detektáltak depresszió kezelésében [111, 112, 113, 114]. Ugyanakkor a csoportos mindfulness alapú beavatkozás hatékonyan bizonyult szorongás, rumináció, depresszív hangulat csökkentésében [118]. További vizsgálatokban is csökkentek a komorbid tünetek. Az alkalmazott beavatkozások a szociális készségfejlesztés, szerepjátékon keresztüli készséggyakorlás, expozíciós technikák, relaxáció és figyelemelterelés, pszichoedukáció, problémamegoldás, valamint kognitív átstrukturálás voltak. A tanulmányok közötti összehasonlítás nem volt lehetséges, mert mindegyik intervenciónak más volt a célja: OCD; depresszió és stressz; szorongás, depresszió és rumináció; életminőség és önbizalom; vagy kognitív és szociális eltérések. (1+, 1-, 2-) [4]

Ajánlás31

A kognitív viselkedésterápia alkalmazása javasolt a szignifikáns intellektuális és nyelvi kihívásokkal nem küzdő, autizmussal élő gyermekek és serdülők szorongásának megelőzésében, kezelésében. (erős ajánlás) [4]

A társuló pszichiátriai problémák közül az egyik leggyakoribb a szorongás. Autista gyermekeknél és serdülőknél a legtöbb bizonyíték a szorongás kognitív viselkedésterápiás kezelésének hatékonyságáról áll rendelkezésünkre. Általában kifejezettebb szorongáscsökkenés tapasztalható a klinikusok és szülők értékelése alapján, mint amit a gyermekek és serdülők önjellemzése mutat. A szorongás legtöbb aspektusában javulás tapasztalható, ugyanakkor a szorongás miatt kialakult funkcióromlásra tett hatása korlátozottabb [119] és az eredmények hosszú távú hatása egyelőre nem tisztázott [120].

Továbbra sem egyértelmű, hogy a szorongás valós komorbid állapot-e az autizmus spektrumán, vagy a sajátos fejlődési út következménye. (2++; 2+) [4]

A szülőket bevonó, valamint a 12 hetes vagy hosszabb távú programokban nagyobb hatás mutatkozik a szorongásos tünetek csökkenésében, ugyanakkor a hatás összességében mérsékelt és elmarad a neurotipikus gyermekek szorongáscsökkenésétől. (1++) [121]

Költséghatékonyság szempontú elemzésben a csoportos és egyéni szorongáskezelő kognitív viselkedésterápiás beavatkozásokat összehasonlítva a csoportos KVT-t mutatta a leggazdaságosabb beavatkozásnak [3]. Ugyanakkor az autizmussal élő személyek egy részének szociális-kommunikációs nehézségei és/vagy szenzoros túlérzékenysége és/vagy figyelem koncentrációs nehézségei miatt a csoportos helyzetben való részvétel túl nagy megterhelés és/vagy az ilyen úton történő tanulás túl nagy kihívás, esetükben az egyéni forma nagyobb hatásfoka igazolódott. [120]

Ajánlás32

A kognitív viselkedésterápiát adaptálni kell az autizmussal élő gyermekek és felnőttek szükségleteihez. (ajánlott jó gyakorlat) [4, 37]

Autizmusban a beavatkozás többirányú, a gyermek/felnőtt közvetlen támogatása mellett hangsúlyos a személyi és tárgyi környezet és az eszköztár adaptálása. Az eddigi, autizmus területén alkalmazott kognitív viselkedésterápiás beavatkozások mindegyikében alkalmaztak különféle módosításokat. A leggyakoribb alkalmazott elemek az adaptációkban: a szülők/gondozók bevonása a folyamatba; az érzelmek nehezített megértésének figyelembevétele és ezzel kapcsolatos pszichoedukáció; vizuális eszközök használata mind az expresszív kommunikáció, és a megértés elősegítésében, mind az alkalmak strukturálásában; a környezet szenzoros aspektusainak figyelembevétele, valamint a személy érdeklődési körének kiaknázása a beavatkozásban. Nem számoltak be iatrogén hatásokról. [4, 37]

Evidenciákkal nem alátámasztott, vagy tudományosan cáfolt megközelítések

Ajánlás33

A szakembereknek megfelelő, tudományos bizonyítékokon alapuló információt kell nyújtaniuk a családok számára a különféle beavatkozásokkal kapcsolatban, hogy tájékozottan dönthessenek azokról. (erős ajánlás) [4, 5, 6, 16, 27, 72]

Az autizmus területén megszámlálhatatlan beavatkozással kapcsolatos javaslat született az elmúlt évtizedekben. A különböző megközelítések igen sokfélék abból a szempontból, hogy mely területekre irányulnak, mi a céljuk

(például kihívást jelentő viselkedések, beszéd, mozgás fejlesztése, „gyógyítás”), milyen típusú beavatkozásról van szó (például fizikai, biológiai, pszichológiai) jellegű.

Felvetésük esetén alapvető szempont, hogy mennyire illeszkednek az autizmus spektrumával kapcsolatos tudományos tényekhez, ezen belül az evidencián alapuló beavatkozás ismérveihez, valamint a vonatkozó szakmai-etikai elvekhez. Szintén vizsgálendő, hogy hatásukat, hatékonyságukat mérték-e és ha igen, milyen szintű evidenciák érhetők el. [72, 96]

Igen népszerűek az úgynevezett kiegészítő és alternatív terápiák (Complementary and Alternative Therapies/ CAM). A CAM általában is nagyon elterjedt, az USA-ban például a felnőtt lakosság körülbelül 62%-a fordul ezekhez a módokhoz, ASD esetében ez az arány 30–90% is lehet a szülők körében. [123, 124]

A klinikai gyakorlatban a családok kérdéseinek, szempontjainak megértése, megfelelő információ nyújtása, bizonyítékokon alapuló módszerek felé való orientálás javasolt. [21, 72]

A megközelítések besorolása elvégezhető a következők szerint: kis kockázatú, kockázatos, bizonyítottan nem hatékony, nem bizonyított hatású. [72] (XI. Melléklet fejezetet 1.3. Táblázat 1. táblázat: „Evidenciákkal nem alátámasztott megközelítések autizmusban” [saját szerkesztés].)

Farmakológiai intervenciók

Az autizmus nem betegség, nem „gyógyítható” gyógyszerekkel. Jelenlegi tudásunk szerint a gyógyszerek nincsenek hatással az autizmus alapvető viselkedéses jellegzetességeire vagy kimenetelére; ezt eddig egyetlen hosszú távú kontrollált vizsgálat sem igazolta. Ugyanakkor néhány célterületen (például agresszív viselkedés, irritabilitás, önsértés és az alvászavarok területén) javulást érhetünk el a segítségükkel. Emellett több társuló pszichiátriai állapot kezelésében segíthetnek. Az autizmussal élő személyek élete során 69–79%-ban fordul elő legalább egy társuló pszichiátriai zavar, míg az átlagpopulációban ez 40%. Ezek gyógyszeres ellátása az adott állapot bizonyítékokon alapuló irányelvének megfelelően történjen. [4, 5, 6, 13, 16, 27, 66, 131, 132, 133]

Az autizmushoz társuló problémák esetén akkor indokolt gyógyszeres kezelés, ha a problémák annak ellenére jelentkeznek és/vagy perzisztálnak, hogy

- a mindennapi ellátás, környezet, az alkalmazott beavatkozás autizmusspecifikus;
- az ellátás, támogatás során az egyén szintjéhez viszonyítva nem túl magasak (esetleg az elvárásokhoz képest egyenetlen fejlődés miatt nem váltak relatíve túl magassá) az elvárások (ha igen, az elvárt szint csökkentése és a támogatás újratervezése vezethet eredményre);
- a környezet és módszerek megfelelően individualizáltak és a speciális, egyéni nehézségeket sikerül tekintetbe venni;
- a kezelés kognitív-viselkedésterápiás eszközökkel is hatástalan vagy elégtelen;
- vagy a fenti, autizmus-specifikus módszerekhez, lépésekhez hiányoznak az objektív vagy szubjektív feltételek.

Ha a kihívást jelentő viselkedés jól reagál a gyógyszeres kezelésre, akkor sem helyettesítheti a megfelelő pedagógiai és pszichológiai támogatást, illetve a környezet adaptálását. [4, 5, 6, 13, 131]

A gyógyszeres kezelés szükségességének felmérése magába kell, hogy foglalja a személy környezetének és napi rutinjának (például alvás, nappali tevékenységek, étkezések stb.) alapos feltérképezését. Gyógyszerbeállítás előtt, vagy annak kiegészítéseként tanácsos megkísérelni a változtatást ezeken a területeken. A gyógyszeres kezelés elősegítheti, hogy más megközelítések is alkalmazhatóvá váljanak, és/vagy kevésbé legyen szükség korlátozó környezet alkalmazására. [4, 5, 6, 134, 135]

A gyógyszeres kezelés keretei

Ajánlás34

Az autista gyermekek és felnőttek gyógyszeres kezelését megfelelő képzettségű, gyermekpszichiáter vagy pszichiáter orvos végezze, akinek gyógyszeres kezelési és bármilyen egyéb szükséges információ rendelkezésére áll. A gyógyszerelést alacsony dózissal kell kezdeni, a legalacsonyabb hatékony dózissal folytatni, és rendszeresen felül kell vizsgálni. Egyszerre több gyógyszer felírásakor figyelni kell a gyógyszerkölcsönhatások jelentkezésére. (ajánlott jó gyakorlat) [4, 5, 6, 66]

Bármely farmakológiai beavatkozás lehetséges kockázatait és előnyeit egyedileg kell megállapítani, és megfelelő nyelvezettel elmagyarázni a kliensnek (és szüleinek, ha még kiskorú), hogy tájékozott döntést hozhassanak. A kezelés előtt fontos a kezelésre potenciálisan javuló tünetek meghatározása. Meg kell egyezni a tünetek és a mellékhatások regisztrálásáról, a monitorozás módjáról és a kezelési próba várható időtartamáról. Amennyire lehetséges, ajánlott megtervezni, hogy a próbaidőszak lejárta után mi alapján döntünk a kezelés folytatásáról. [4, 66, 135]

A gyógyszeres kezelést mindig egyedileg tervezzük meg, mivel autizmus esetén gyakran nehezebb a társuló állapotokat diagnosztizálni, nem állnak rendelkezésre a szükséges autizmus-specifikus farmakológiai vizsgálatok, és az autista személyek gyakran nehezen megjósolható reakciót adnak a gyógyszeres kezelésre (például érzékenyebbek rá, paradox reakció jelentkezhet, gyakoriak a nemkívánatos hatások). A gyógyszerelés és a gyógyszerelhagyás mindig óvatosan történjen (például a megszokottnál alacsonyabb dózissal indítva, lassabban, fokozatosan emelve az adagot), a kliens állapotának gondos monitorozásával. (Gyógyszernaplók vezetéséhez segédletként a XI. Melléklet fejezetben 1.2. Tevékenységsorozat elvégzésekor használt ellenőrző kérdőívek, adatlapok 3. 4. minta megtalálható.) Törekedni kell a biztonságos kezelésre, és ha lehetséges, monoterápiát kell alkalmazni. Amennyiben ez nem megoldható, elvárt a lehetséges mellékhatások alapos ismerete. [5, 6, 27, 135]

Kevés jól kontrollált vizsgálat készült autizmussal élő emberek gyógyszeres kezelésével kapcsolatban. Ezért szükségszerűen sok ajánlás rövid távú vizsgálaton vagy szakértők véleményén alapul. Kevés gyógyszerrel szerepel az autizmus javallatként az alkalmazási előiratban. Ezért szükségszerűségből előfordulhat, hogy egy hatóanyagot „off-label” (a gyártó javallataitól eltérően) kell alkalmazni, mely gyakorlat vonzataival mind a kliensnek és szüleinek, mind a szakembereknek tisztában kell lenni. [5, 6, 27]

Hangulatjavítók

Ajánlás35

Ne használjunk hangulatjavítót az autizmus alaptüneteinek (például repetitív viselkedés) kezelésére. (erős ajánlás) [4, 5, 6, 12, 80, 136]

Ajánlás36

Mindig egyedileg kell dönteni a kezelésről komorbid, hangulatjavítóra reagáló pszichés betegség esetén, a kezelésre adott válasz és a nemkívánatos hatások szoros monitorozása mellett. A kezelés a hatályos irányelvek alapján történjen. (ajánlott jó gyakorlat) [4, 5, 6, 16, 37, 66, 80]

Hangulatzavarok, szorongás, illetve kényszerbetegség fennállása esetén korlátozottak az adatok hangulatjavítók alkalmazásával kapcsolatban autista személyeknél. Az SSRI-k (például fluoxetin, sertralin, citalopram, escitalopram) hatékonyak lehetnek autizmussal élő gyermekek erős szorongásának és/vagy kényszeres tüneteinek kezelésében. Felnőtteknél a fluoxetin vizsgálata során nem találtak különbséget a depresszió javulásában a placebohoz képest. (2++) Jó minőségű bizonyítékok hiányában a kezelés óvatosan és szoros monitorozással történjen. Csökkentheti az ingerlékenységet, nyugtalanságot és alvászavar kockázatát, ha a kezelést alacsony dózissal kezdjük, mellékhatások megjelenésekor csökkentjük az adagot vagy elhagyjuk a gyógyszert. [6, 16, 27, 80]

Szorongságszoldók

Nem áll rendelkezésre bizonyíték arra vonatkozóan, hogy a szorongságszoldók javítanák az autizmus alaptüneteit felnőtteknél. Szorongásos zavarban szenvedő autista felnőtteknél való alkalmazásuk a szorongás kezeléséről szóló irányelveknek megfelelően történjen. Alvászavar esetén nem javasolt a benzodiazepinek és a velük rokon GABA_A receptorok hosszú távú alkalmazása a tolerancia és a mellékhatások magas kockázata miatt. [4, 5, 6, 16, 37]

Antipszichotikumok

Ajánlás37

Az autizmus alaptüneteinek kezelésére nem alkalmazhatók antipszichotikumok (második generációs antipszichotikumok sem). (erős ajánlás) [4, 12]

Ajánlás38

Risperidon és aripiprazol hatóanyagú gyógyszer alkalmazható autista gyermekeknél és serdülőknél az irritabilitás, agresszió és önsértés csökkentésére, viselkedési módszerekkel párhuzamosan. A gyermekeket és gondozóikat a kezelés megkezdése előtt tájékoztatni szükséges a lehetséges nemkívánatos hatásokról. (ajánlás) [4, 5, 6, 16, 66, 80]

Ajánlás39

Autizmussal élő felnőttek kihívást jelentő viselkedésének kezelésére antipszichotikum adása ajánlott, ha annak súlyossága miatt pszichoszociális vagy más intervenció nem kivitelezhető. A döntés mindig egyedileg történjen. (ajánlás) [4, 16, 37]

Ajánlás40

Az antipszichotikumot szakorvos írja fel, a kezelés során az életminőséget gondosan monitorozni kell. A gyógyszer hatásait 3-4 hét után felül kell vizsgálni, és meg kell szakítani a kezelést, ha hat hét után nem jelentkeznek klinikailag jelentős javulás jelei. (erős ajánlás) [4, 16, 37, 66]

Autizmussal élő személyek irritabilitása esetén előfordulhatnak súlyos dührohamok, agresszió vagy önsértő viselkedés. Fontos megjegyezni, hogy az irritabilitás gyakrabban fordul elő egyidejű hangulat- vagy szorongásos zavar, ADHD, vagy egészségügyi probléma miatt okozott diszkomfortérzés fennállásakor, ezért ezekre figyelemmel kell lenni és szükség esetén kezelni kell. [16, 80]

Elsősorban gyermekekkel történtek vizsgálatok. Számos tanulmány igazolta a risperidon és az aripiprazol hatékonyságát az irritabilitás csökkentésében. Mindkét hatóanyag esetén hosszabb távon is megmaradtak a kedvező hatások, így mindkettő alkalmas lehet hosszú távú kezelésre a biztonságosság megfelelő monitorozása mellett. A leggyakoribb mellékhatások testsúlygyarapodás, szedáció, extrapiramidális tünetek és hiperprolaktinémia voltak. (1+, 1++, 2+) [4, 5, 6, 16, 27, 80, 131, 132, 133, 135]

A haloperidolnál és a többi típusos antipszichotikumnál is magas a mellékhatások, különösen a diszkinézia és egyéb extrapiramidális mellékhatások aránya. Csak akkor használjuk őket, ha nem elfogadható az atípusos antipszichotikumok mellékhatása, például a testsúlynövekedés. (1+) [5, 6, 27, 132, 135]

Az antipszichotikus kezelést alacsony dózissal kell megkezdeni, a legkisebb hatékony dózist kell alkalmazni, és a kezelést rendszeresen felül kell vizsgálni. A kezelés megkezdésekor ajánlott figyelembe venni a mellékhatásokat, a kliens (vagy a gondozó) preferenciáját, és a korábbi antipszichotikus kezelésre adott választ. Javasolt a metabolikus paraméterek és az extrapiramidális tünetek rendszeres monitorozása. Felnőtteknél az elhízás veszélye csökkenthető egyidejűleg adott metforminnal. A kezelés befejezése fokozatosan történjen az esetleges megvonási tünetek elkerülése érdekében. A tartósan fennálló mellékhatások magas kockázata miatt javasolt rendszeresen megkísérlni a gyógyszer csökkentését és fokozatos elhagyását annak megállapítása céljából, hogy szükséges-e még a kezelés. (4) [4, 5, 6, 16, 27, 66, 80, 132, 135]

Antikonvulzívumok**Ajánlás41**

Ne használjunk antikonvulzívumot az autizmus alaptüneteinek kezelésére. (erős ajánlás) [4, 12]

Nincs elegendő bizonyíték az antikonvulzívumok használatával kapcsolatban kihívást jelentő viselkedés esetén autizmusban. [4, 37, 135]

ADHD tüneteinek kezelésére alkalmazott szerek**Stimulánsok – metilfenidát****Ajánlás42**

A metilfenidát hatóanyagú gyógyszerek alkalmazhatóak figyelemzavar/hiperaktivitás kezelésére autizmussal élő gyermekeknél és serdülőknél. (erős ajánlás) [4, 5, 6, 16, 66]

Ajánlás43

Autizmussal élő felnőttek figyelemzavarának/hiperaktivitásának metilfenidát hatóanyagú gyógyszerekkel való kezelése mindig egyedi döntés alapján történjen, a hatályos irányelvek alapján. (ajánlott jó gyakorlat) [16]

Ajánlás44

Metilfenidát hatóanyagú gyógyszerek alkalmazásakor a hosszabb próba előtt érdemes teszt dózist alkalmazni a gyógyszer tolerálhatóságának felmérésére, a kezelés során a mellékhatásokat gondosan monitorozni kell. (ajánlott jó gyakorlat) [4, 12, 137]

A metilfenidát hatékonynak bizonyult társuló ADHD kezelésében autista gyermekeknél 0,5–1 mg/kg/ nap dózisban. A pozitív válasz aránya alacsonyabb (körülbelül 50%), mint a nem autista ADHD-s gyermekeknél (70–80%). A kontrollcsoporthoz képest gyakoribbak voltak a nemkívánatos hatások (étvágycsökkenés, alvászavar, hasi diszkomfortérzés, társas visszahúzódás, irritabilitás és érzelemkitörések). (1++) [4, 5, 6, 16, 80, 131, 132, 135]
Felnőttekkel nem készült erre vonatkozó RCT [4, 16].

Szelektív noradrenalin visszavételgátlók – atomoxetin

Ajánlás45

Az atomoxetin a mellékhatások gondos monitorozása mellett alkalmazható figyelemzavar/hiperaktivitás kezelésére autizmussal élő gyermekeknél és serdülőknél, amennyiben a metilfenidát nem hatékony vagy nem tolerálható. (erős ajánlás) [16]

Ajánlás46

Autizmussal élő felnőttek figyelemzavarának/hiperaktivitásának atomoxetinnel való kezelése mindig egyedi döntés alapján történjen, a hatályos irányelvek alapján. (ajánlott jó gyakorlat) [16]

Az atomoxetin az ADHD kezelésére alkalmas nem stimuláns hatóanyag, mely társuló ADHD és autizmus esetén jobban tolerálhatónak tűnik a stimulánsoknál. Gyakori mellékhatások az émelygés, étvágytalanság, irritabilitás, kimerültség, szapora szívverés és alvászavar. Megelőzheti vagy csökkentheti a mellékhatásokat, ha a javasolt dózisonál (0,5–1,2 mg/kg/nap) alacsonyabban kezdjük és lassan titráljuk az adagot. Önmagában és szülőtréninggel kombinálva is szignifikánsan csökkenti az ADHD tüneteit, de hosszabb távon a szülőtréninggel együtt hatékonyabb. A hatásnagyság alapján hatékonysága a metilfenidáténak megfelelő. Ugyanakkor úgy tűnik, rosszabb kognitív képességekkel bíró (IQ<70), illetve a több támogatást igénylő autista gyermekeknél kevésbé egyértelmű a hatékonysága. (1+, 1-) [4, 16, 80, 133, 135, 137]

Autizmussal élő felnőtteknél nem készült RCT az atomoxetin ADHD-ra kifejtett hatékonyságával kapcsolatban. [4, 16]

Alfa-2 receptor agonisták

Autizmusban kevés, kis esetszámú vizsgálat készült alfa-2-agonistákkal.

– elhúzódó felszabadulású guanfacin (Magyarországon nincs forgalomban)

A bizonyítékok és a szakértők véleménye alapján a guanfacin alkalmazható a stimulánsok alternatívájaként az ADHD kezelésében. A 14 évnél alacsonyabb gyerekeknél a szokásos dózis 1–3 mg/nap, a nem autista serdülőknél a bizonyítékok ennél magasabb dózist támasztanak alá. A nemkívánatos hatások kimerültség, szedáció, a szisztolés vérnyomás és a pulzus csökkenése, székrekedés, irritabilitás, agresszió és alvászavar lehetnek. (1-) [80, 132, 133]

– elhúzódó felszabadulású klonidin (Magyarországon nincs forgalomban)

Autizmus esetén nem készült RCT, kevés információnk van az alkalmazásáról. Az FDA engedélyezte ADHD kezelésére 6–17 éves gyerekeknél 1–3 mg/nap adagban. Kimerültség és szedáció lehetnek a nemkívánatos hatások. [80]

Melatonin

Ajánlás47

Alvászavar esetén szükséges felmérni az ahhoz esetlegesen hozzájáruló társuló állapotokat és gyógyszereket. Ha nem oldódik meg a társuló problémák kezelését, a potenciálisan alvászavart okozó gyógyszerek elhagyását és viselkedéses beavatkozásokat követően, ajánlott a melatonin használata. (ajánlás) [4, 5, 6, 16, 27, 132, 138]

Ajánlás48

A melatoninpróba megkezdése előtt készüljön alvásnapló. Bármilyen alvást segítő gyógyszer kipróbálása közben folytatni kell az alváshigiénés technikákat (lefekvés és felkelési rutin, csendes hálószoba, stimuláló ingerek kerülése a lefekvés előtti időszakban, súlyozott takaró használata stb.) és az alvásnaplót. A gyógyszerelést rendszeresen felül kell vizsgálni mellékhatások jelentkezése és a terápiás hatás csökkenése szempontjából. (ajánlott jó gyakorlat) [4, 5, 6, 16, 66, 138]

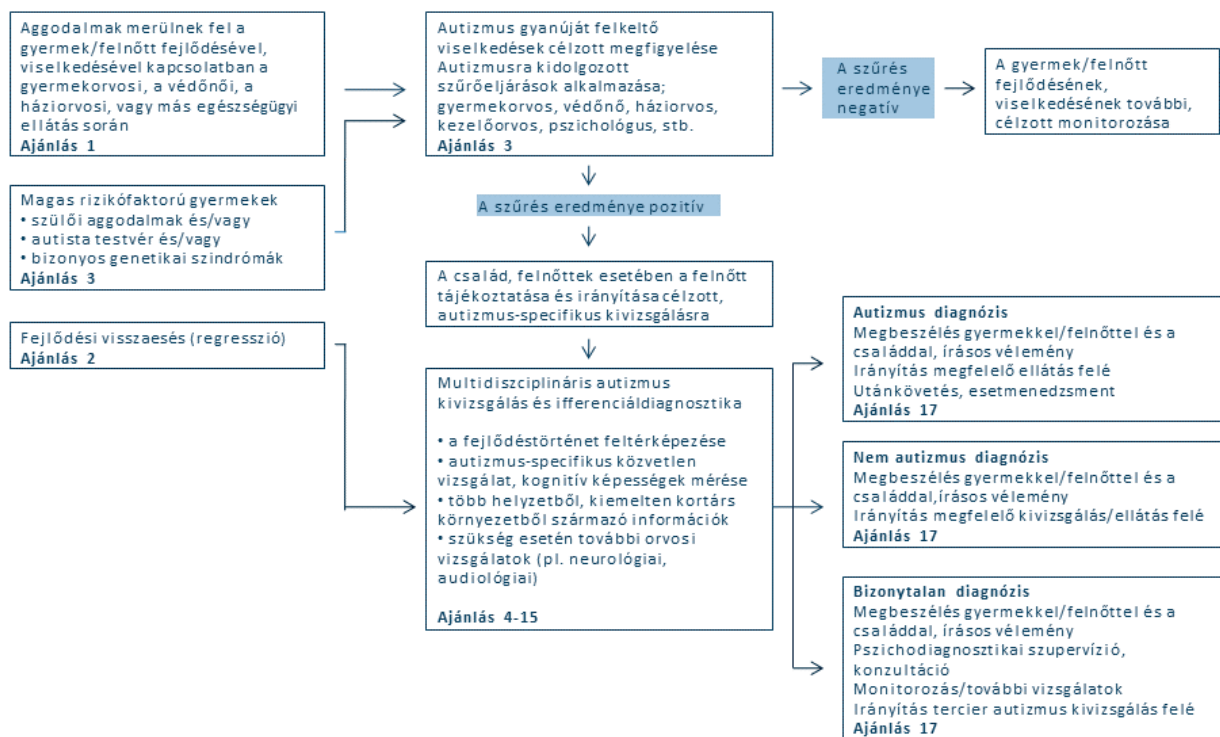
Ajánlás49

Ha autizmussal élő személynél potenciális obstruktív apnoe vagy alvással összefüggő légzésszavar tünetei állnak fenn (hangos horkolás, fuldoklás vagy a légzés periodikus leállása az alvás alatt), alváslaboratóriumba kell utalni kivizsgálásra. (ajánlott jó gyakorlat) [4]

A gyermekeknél történt vizsgálatok alapján a melatonin autizmusban jelentkező alvászavar esetén növeli az alvás időtartamát és csökkenti az alváslatenciát, ugyanakkor az éjszakai felébredések számát nem befolyásolja. Alkalmazása kognitív viselkedésterápiával kombinációban a leghatékonyabb. Egyre több bizonyíték mutat az elhúzóódó felszívódású melatonin hatékonyságára, mely az átváltást is segítheti. (1++, 1+) [4, 16, 132]

A melatonin alkalmazásának mérlegelésekor fontos figyelembe venni az alvásproblémából fakadó életminőségromlást az egyén és a család szempontjából is. A klinikai gyakorlatban 1–2 mg-os adaggal javasolt kezdeni, a terápiás tartomány 2–10 mg között van. Hosszabb távú vizsgálat alapján az alvásprobléma krónikus, folyamatos kezelést igénylő lehet. A vizsgálatok többsége nem talált súlyos nemkívánatos hatást, ugyanakkor még hiányoznak a hosszú távú biztonságosságot érintő adatok. Alvásnaplóra példát lásd a XI. Melléklet fejezet 1.2. pont 5. melléklet. (1-, 2+) [5, 6, 80, 138]

(Megjegyzés: a retard melatonin hatóanyagot tartalmazó, receptre kapható készítmény Magyarországon 2–18 éves autizmussal élő gyermekek alvászavarának kezelésére javallt. Az egyéb, melatonint tartalmazó készítmények étrend-kiegészítőként vannak forgalomban.)

Ellátási folyamat algoritmus (ábrák)**1. ábra: Diagnosztikus ellátási folyamat algoritmus [4, 5, 6, 16, 35]****Folyamatábra a diagnosztikus kivizsgáláshoz (ajánlás 1-17)**

VII. JAVASLATOK AZ AJÁNLÁSOK ALKALMAZÁSÁHOZ

1. Az alkalmazás feltételei a hazai gyakorlatban

1.1. Ellátók kompetenciája (pl. licence, akkreditáció stb.), kapacitása

Az autizmussal élő gyermekek és felnőttek diagnosztizálásában és utánkövetésében részt vevő szakemberek:

A fent ismertetett komplex diagnosztikus folyamat során a multidiszciplináris team tagjai együttműködésben dolgoznak, a különböző szakterületek tudásanyagát egymással kölcsönhatásban alkalmazzák, a vizsgálat folyamatát, eszközeit közösen határozzák meg, az eredményeket együttesen értékelik, véleményüket egységes gyermekpszichiátriai/pszichiátriai szakvéleményben foglalják össze. A diagnosztikus teamben gyermekpszichiáter/pszichiáter, klinikai szakpszichológus/pszichológus, autizmus spektrum pedagógiája szakirányon végzett gyógypedagógus működik együtt. Az autizmusspecifikus, célzott informális és standardizált vizsgálatokban képzettek és tájékozottak. Kompetenciahatáraikat tartják és az individuális szükségleteknek, a felmerülő differenciáldiagnosztikai szempontoknak megfelelően további szakembereket is bevonnak a folyamatba.

A gyermekpszichiáter/pszichiáter, illetve a multidiszciplináris team feladata az individualizált támogatás fő irányának, céljainak és azok hierarchiájának kijelölése az általános támogatási tervhez és egyéni fejlesztési tervhez; a legfontosabb módszerek, körülmények meghatározása; javaslattétel a megvalósító intézménytípus(ok)ra; a beavatkozás/támogatás eredményességének ellenőrzése, a fejlődés követése; az esetlegesen indikált orvosi beavatkozások elvégzése/menedzselése; a felmerülő járulékos problémák, komplikációk közvetlen kezelése; a család és az érintett gyermek vagy felnőtt folyamatos gondozása. Mindezeken túl, serdülőkorban a gyermekpszichiáter, illetve a team feladatai közé tartozik a felnőttkorba való átmenet megalapozása, monitorozása, valamint az autista fiatal felnőtt pszichiáternek való átadása és felnőtt ellátórendszerbe történő átlépésének támogatása.

Az autizmussal élő gyermekek, felnőttek ellátásában részt vevő szakemberek a diagnózist követően:

Az autista emberek hatékony ellátásához minden szakterület képviselőjének rendelkeznie kell korszerű autizmus szaktudással, követnie szükséges az újabb tudományos eredményeket.

Ehhez elengedhetetlen, hogy az érintett szakterületek szakképzési és akkreditált továbbképzési rendszerében helyet kapjon az erre vonatkozó tudásanyag. Az érintett képzések a következők: orvosok alapképzése, a gyermekorvosi, gyermekpszichiátriai, pszichiátriai, neurológiai szakképzés és továbbképzés, a pszichológusok alapképzése, a klinikai szakpszichológusok képzése és továbbképzése, pszichoterapeuta szakképzés, a gyógypedagógusok képzése és szakirányú képzése, illetve ezekhez a szakterületekhez kapcsolódóan igazságügyi szakértők képzése, védőnők alapképzése és továbbképzése, szociális dolgozók alapképzése és továbbképzése.

Gyermekpszichiáter, pszichiáter

A gyermekpszichiáter/pszichiáter a különböző ellátási formákban a rendszeres támogatásban részt vevő szakemberekkel és a családdal együttműködik, monitorozza az autista gyermek/felnőtt aktuális szükségleteit – különös tekintettel az esetlegesen társuló pszichiátriai problémákra és egyéb orvosi beavatkozást igénylő állapotokra. Javaslatot tesz a szükséges intervenciókra, gyógyszerelési kérdésekben eljár, illetve KVT végzettség esetén részt vesz a rendszeres támogatásban. Feladatai közé tartozik a családtagok pszichológiai jóllétének monitorozása is.

Klinikai szakpszichológus, pszichológus

A szakmai team tagjaként részt vesz a támogatási/fejlesztési terv kialakításában és megvalósításában, kompetenciáinak megfelelő munkát végez (például KVT), együttműködve a családdal és más, a támogatásban részt vevő partnerekkel, szakemberekkel. Különös figyelmet kell fordítania az esetlegesen társuló pszichés problémákra és azok kezelésére. Az iskolapszichológusi hálózatnak kiemelt szerepe lehet az integrált oktatási intézményekben tanuló gyermekek szűrésében, kivizsgálásra irányításában, valamint az intézményi környezetben való specifikus támogatásban.

Háziorvos, házi gyermekorvos

A háziorvos folyamatosan kíséri autizmussal élő páciense életútját, biztosítja számára az alapellátást. A gyermekpszichiáterrel, pszichiáterrel, gyógypedagógussal vagy pszichológussal együttműködve támogatja az autizmussal élő gyermeket/felnőttet akut és krónikus betegségek esetén, illetve az autizmussal összefüggő egészségügyi ellátások autizmusbaráttá formálása kapcsán.

Iskolaorvos

Az iskolaorvosnak az életkor szerint kötelező iskolaegészségügyi szűrővizsgálatok kapcsán fontos szerepe van a nevelési-oktatási intézményekben tanuló gyermekek autizmus szűrésében, kivizsgálásra irányításában, szükség esetén az iskolapszichológus bevonásával. A nevelési-oktatási intézményben az egészségügyi ellátás során figyelembe veszi az autizmussal élő gyermek speciális igényeit, valamint a szülővel, szakellátókkal együttműködve segíti a gyermeket az intézményi beilleszkedésben, a bántalmazás megelőzésében.

Védőnő

Gyermekekben folyamatosan figyelemmel kíséri az autizmussal élő gyermek fejlődését, támogatja a családot az autizmus-specifikus támogatásokhoz való hozzáférésben. Kompetenciakörébe tartozhatnak azok az autizmussal élő szülők, akik gyermeket várnak vagy kisgyermeket nevelnek. (Fontos, hogy a védőnők egyetemi alapképzésében megismerjék az autizmust és szűrési lehetőségeit. Szakmacsoportos képzés keretében szabadon választható témakörben kapjon helyet ez a tartalom. A védőnők autizmus irányú továbbképzése minimum 15 órás tanfolyam keretében szükséges.)

Gyógypedagógus

Az autizmussal élő gyermekek és felnőttek mindennapos támogatásában elsősorban az autizmus spektrum pedagógiája szakirányon végzett gyógypedagógus vesz részt. Kompetenciakörébe tartozik az autista gyermekek, fiatalok és felnőttek speciális oktatási/támogatási szükségleteinek megállapítása, pedagógiai felmérések alapján, illetve az individualizált támogatási és fejlesztési tervek kidolgozása, kivitelezése és a folyamat eredményeinek értékelése. Ezekre a kompetenciákra bármely ellátási szinten (egészségügyi, korai fejlesztési, oktatási, szociális és foglalkoztatáshoz kapcsolódó intézmények) és bármely életkorban szükség van. Az autizmus spektrum pedagógiája szakirányon végzett gyógypedagógus intenzív és szoros együttműködésben dolgozik minden releváns partnerrel, munkája nem kizárólag az autista gyermekre/felnőltre, hanem a személyi és tárgyi környezet formálására is irányul.

Óvodapedagógus, tanító, tanár

Az együttnevelés során a jogszabályi rendelkezéseknek megfelelően, az autizmus spektrum pedagógiája szakirányon végzett gyógypedagógus szakmai javaslatai alapján vesz részt az egyéni támogatási és fejlesztési terv kialakításában, megvalósításában, a személyi és tárgyi környezet adaptációjában. A többségi oktatásban dolgozó szakemberek akkreditált képzéseken való továbbképzése alapkövetelmény (minimum 30 órás képzés).

Gyógypedagógiai/pedagógiai asszisztens

Az együttnevelésben vagy speciális nevelésben a jogszabályi rendelkezéseknek és munkakörének megfelelően, az autizmus spektrum pedagógiája szakirányon végzett gyógypedagógus szakmai javaslatai alapján vesz részt az egyéni fejlesztési és támogatási terv kialakításában, megvalósításában, a személyi és tárgyi környezet adaptációjában. Akkreditált képzésen való továbbképzése alapkövetelmény (minimum 30 órás képzés).

Szociális szakember

A jogszabályi rendelkezéseknek, az intézménytípusnak és munkakörének megfelelően, az autizmus spektrum pedagógiája szakirányon végzett gyógypedagógus és/vagy az autizmus területén képzett és tapasztalt pszichológus szakmai javaslatai alapján vesz részt az egyéni támogatási terv kialakításában, megvalósításában, a személyi és tárgyi környezet adaptációjában. Akkreditált képzésen való továbbképzése alapkövetelmény (minimum 30 órás képzés).

1.2. Speciális tárgyi feltételek, szervezési kérdések (gátló és elősegítő tényezők, és azok megoldása)

A támogatási stratégia kialakítása már a diagnosztikus kivizsgálással megkezdődik, az autista gyermek/felnőtt egyéni szükségleteinek megfelelően, a család lehetőségeit, lakóhelyét, szempontjait figyelembe véve. A diagnosztizáló intézményben rendelkezésre kell állnia az ajánlásokban szereplő standardizált diagnosztikus eszközöknek (illetve ezek alkalmazásában képzett szakembereknek), gyógypedagógiai és pszichológiai kompetenciáknak az individualizált, autizmus-specifikus támogatás fő irányainak és módszereinek kijelöléséhez, valamint olyan információs adatbázisnak, amely megkönnyíti az ellátásokhoz való hozzáférést. A támogatási stratégiát rendszeresen (minimum évente) felül kell vizsgálni, a szükséges módosításokat kialakítani. Tisztázandóak a támogatási terv fő céljai, jellemzői, a kivitelezés lehetőségei, a bevonható szakemberek lehetséges köre, bevonásuk feltételei, a család teherbírása és elképzelései a fejlesztés/támogatás otthoni formáival kapcsolatban is. Lehetőleg ezen a szinten tisztázni kell a koordináló szakember személyét. E célok megvalósításához általában több ülés, konzultáció is szükséges.

A hatékony ellátás alapfeltétele a szakemberek – szakterületen belüli és ágazatok közötti – együttműködése, feladatainak összehangolása, az információk folyamatos cseréje. Ennek megvalósulása teszi lehetővé, hogy az autizmussal élő emberek és családtagjaik minden életterületen szükségleteiknek megfelelő, összehangolt és szakszerű támogatást kapjanak. Különösen nagy jelentősége van a különböző életkori és a személy életének különböző helyszínei közötti átmenetek célzott és strukturált tervezésének, az ellátást végző intézmények közötti információ átadásnak. A kialakított rendszert, valamint annak alapvető, individualizált módszertani és tárgyi elemeit az új helyszínen vagy körülmények között lehetőleg azonos formában kell használni.

Az együttműködésben az alábbi szakterületek, intézmények és ágazatok részvételére van elsősorban szükség: orvosi alapellátás, szakorvosi ellátás, pszichiátriai és gyermekpszichiátriai ellátás, pszichológiai, klinikai pszichológiai ellátás, oktatási, nevelési intézmények, pedagógiai szakszolgálatok, a megváltozott munkaképességre vonatkozó komplex minősítést végző szakértői szerv, nappali és lakóotthoni ellátást nyújtó intézmények, szociális gondozást biztosító intézmények.

A beavatkozások fő irányainak meghatározása, megtervezése és koordinálása, az esetleges gyógyszeres kezelés és gondozás gyermekpszichiátriai/pszichiátriai feladat, ezért ezek a megfelelő egészségügyi ellátó helyekhez, főleg a járóbeteg ellátáshoz kötődnek. Gyermekpszichiátriai, pszichiátriai osztályos ellátásra a kliens akutan rosszabb, dekompenzálódott állapota, komplex pszicho-szociális terápia melletti gyógyszerbeállítás, illetve környezeti, családi helyzet, krízisek miatt van általában szükség. A megfelelő fekvőbeteg-ellátás feltétele, ami a jelenlegi hazai ellátórendszerben még sok helyen nem biztosított, az osztályos körülmények között is alkalmazott autizmus-specifikus megközelítés az ápolásban, a kezelés körülményeiben, megvalósításában.

Egészségügyi, közoktatási és szociális intézmények keretein belül egyaránt lehetséges és szükséges az autizmus-specifikus, komplex, fejlődési-viselkedéses megközelítésen alapuló támogatás és ellátás szakszerű kivitelezése. A szakszerűség elsősorban az ideálisan multidiszciplináris szakmai team tagjainak képzettségétől, tapasztalatától, a szakemberek létszámától és az infrastrukturális feltételektől függ, nem az intézménytípustól. A szakszerű támogatás köznevelési intézményekben való megvalósulását a nemzeti köznevelésről szóló 2011. évi CXCV. Törvény és a nevelési-oktatási intézmények működéséről és a köznevelési intézmények névhasználatáról szóló 20/2012. (VIII. 31.) EMMI rendelet, továbbá a pedagógiai szakszolgálati intézmények működéséről szóló 15/2013. (II. 26.) EMMI rendelet szabályozottan lehetővé teszi, illetve feladatként megjelöli.

Jelenleg igen kevés esetben és véletlenszerűen valósul meg az összehangoltan működő, minden életterület és a teljes életkori spektrumot átfogó, az átmeneteket támogató, komplex autizmus-specifikus ellátás. Ezt nagyban elősegítené országos vagy regionális modellszerű ellátási formák kialakítása és modellintézmények létrehozása és működtetése, a szakszerű szolgáltatást nyújtó intézmények kapacitásának növelése.

1.3. Az ellátottak egészségügyi tájékozottsága, szociális és kulturális körülményei, egyéni elvárásai

Az autista gyermekek/felnőttek és családjaik elvárásai, szükségletei, körülményei nagyfokú heterogenitást mutatnak. A diagnosztika, és a fejlesztés/támogatás területén minden esetben figyelembe kell venni az autista emberek és családjaik szempontjait, és az őket képviselő és tömörítő érdekvédelmi szervezetek ajánlásait. A kivizsgálás, valamint a támogatás tervezése és kivitelezése a résztvevő személy és – a legtöbb esetben – a családtagok informált beleegyezésével történhet. Az autizmussal kapcsolatos országos stratégiai tervezésben a döntéshozóknak hasonlóan kell eljárniuk: a szakmapolitikai döntésekbe be kell vonni az autista embereket, családtagjaikat és az autizmus területén szakértői szinten működő szakembereket. Kiemelt jelentősége van annak, hogy az autista emberek és családtagjaik ismerjék alapvető, törvényekben

és jogszabályokban rögzített jogaikat és támogatást kapjanak azok érvényesítésében. Arra kell törekedni, hogy az autista emberek az őket érintő minden döntésben részt vegyenek és ehhez képességprofiljukhoz illeszkedő támogatást kapjanak.

1.4. Egyéb feltételek

Az egészségügyi szakmai irányelv hatását növelheti rövid, általános és szakterületi útmutatók készítése, publikálása. Rendkívül fontos a társadalmi felvilágosítás, tudásformálás is az autizmusból következő nehézségekkel és előnyökkel kapcsolatban, a sztereotip elképzelések eloszlátása, korszerű és közérthető ismeretterjesztő anyagok megjelentetése, terjesztése. Ebben fontos szerepe lehet a médiában megjelenő árnyalt, szakmailag korrekt tájékoztatásnak is.

A családdal, hozzátartozókkal való folyamatos egyeztetés és együttműködés a támogatás és gondozás elengedhetetlen része és sikerességének egyik alapfeltétele.

A jogszabályi kereteknek megfelelő, hatékony, mindenki számára előnyökkel járó diagnosztika és autizmus-specifikus támogatás személyi és tárgyi feltételeit minden releváns ellátási szintén meg kell teremteni. Szükséges lenne rendszerszintű, valamennyi támogatási formát, ágazatot és szakembert érintő, szakmai szupervíziós szolgáltatások biztosítása is.

2. Alkalmazást segítő dokumentumok listája

2.1. Betegtájékoztató, oktatási anyagok

Elektronikusan hozzáférhető oktatási és tájékoztató anyagok gyűjteménye. [saját szerkesztés];

2.2. Tevékenységsorozat elvégzésekor használt ellenőrző kérdőívek, adatlapok

1. Diagnosztikát támogató ellenőrző listák, kérdőívek, interjúvázlatok. [saját szerkesztés];

2. Példák az autizmusban jellegzetes viselkedésekre. [1, 3, 7, 27, 43, 47];

3. Gyógyszernapló – gyermekek, intellektuális képességzavar esetén. [saját szerkesztés];

4. Gyógyszernapló – felnőttek, jó intellektuális és nyelvi képességek esetén. [saját szerkesztés];

5. Alvásnapló. [saját szerkesztés];

2.3. Táblázatok

1. táblázat: Evidenciákkal *nem* alátámasztott megközelítések autizmusban. [saját szerkesztés].

2.4. Algoritmusok

1. ábra: Diagnosztikus ellátási folyamat algoritmus. [4, 5, 6, 16, 35]

1.5. Egyéb dokumentum

Autista embereknek, szülőknek és szakembereknek ajánlható könyvek, publikációk listája.

3. A gyakorlati alkalmazás mutatói, audit kritériumok

Outcome indikátorok – az ellátás egyéni megfelelőségének indikátorai

Individuális szinten a társadalmi részvétel, az autonómia, az életminőség és a pszichológiai jóllét mutatói a meghatározóak.

Milyen szinten valósultak meg azok a környezeti adaptációk, amelyek megelőzik a distresszt, a szorongást és hozzájárulnak a társadalmi inklúzióhoz bármely kontextusban? A mindennapi speciális vagy többségi intézményes ellátásban és más környezetekben (például egészségügyi ellátás, munkahely, szabadidős tevékenységek) való megfelelő támogatás mennyire tartós, stabil? Milyen szinten sikerült a gyermeknek/felnőttek számára hasznos, adaptív viselkedéseket és stratégiákat elsajátítani a hatékonyabb kommunikáció, társas interakciók, önismeret és napi életvitel területein; csökkentek-e kihívást jelentő viselkedései, passzívan eltöltött ideje, szükségesek-e pszichoaktív szerek? Összességében javult-e pszichológiai jólléte, életminősége?

Az eredményesség kizárólag az individuális képességprofil és körülmények kontextusában értékelhető. Ehhez segítséget nyújtanak a kivizsgálás során alkalmazott eljárások (a diagnózis időpontjában körülírt állapothoz viszonyított változások detektálása), de feltétlenül szükséges az oktatási, felnőttképzési, foglalkoztatási, otthoni stb. környezeti adaptációk értékelése is.

Outcome indikátorok – statisztikailag elemezhető indikátorok (külső indikátorok)

Ajánlás	A gyakorlati alkalmazás mutatói, audit kritériumok
Ajánlás1 és 2	Az első szülői aggodalmak és/vagy készségvesztés jelzésétől átlagosan mennyi idő telt el a megbízható diagnózisig? A diagnosztizált esetek hány százalékában született meg a diagnózis 2 éves kor előtt? Hány százalékában 3–4 éves korban? Az esetek hány százalékában detektálható egyértelmű korai jelzés, de a diagnózis csak 5 éves kor után született meg?
Ajánlás3	Az esetek hány százalékában alkalmaztak az alapellátásban dolgozó szakemberek specifikus szűrőeszközöket?
Ajánlás4	A vizsgált esetek hány százalékában vették figyelembe a kivizsgálás során a szakemberek a legfrissebb hatályos diagnosztikai kritériumrendszereket (ICD/BNO, DSM)?
Ajánlás6	A vizsgált esetek hány százalékában vették figyelembe a szakemberek a jó intellektuális és nyelvi képességekkel rendelkező, jól kompenzáló személyek – különös tekintettel a nőkre – jellegzetes viselkedéses képét?
Ajánlás7	A vizsgált esetek hány százalékában végzi a kivizsgálást multidiszciplináris team? A szakemberek milyen arányban képzettek standard diagnosztikus eszközök (ADI-R, ADOS) használatában? A kivizsgálások kimenete milyen arányban fókuszál az optimális támogatási stratégiák megalapozására és a személy, illetve környezete (családja, támogató szakemberek) tájékoztatására is?
Ajánlás8, 9, 11 és 14	A kivizsgálások hány százalékában érvényesül az az elv, hogy a diagnosztikus folyamat során az információszerzés több pillérre támaszkodik (fejlődésmenet feltérképezése, személy közvetlen vizsgálata, a személy különböző élettereiből és életkoraiból származó információk)? A diagnosztikus vizsgálatok hány százalékában érvényesül a „gold standard” diagnózis elve (vagyis a teljes klinikai diagnózis több forrásból származó, átfogóan értelmezett információkra támaszkodik)?
Ajánlás10 és 12	A kivizsgálások hány százalékában alkalmaznak a szakemberek standard diagnosztikus eszközöket (ADI-R, ADOS)? Gyermekek-, illetve felnőttkorú személyek kivizsgálása esetén hogyan alakul ez az arány?
Ajánlás13	Hány százalékban alkalmaznak a szakemberek standard eszközöket a nyelvi, kognitív/intellektuális és adaptív működés felmérésére a diagnosztikus kivizsgálás során?
Ajánlás15 és 16	A kivizsgálások hány százalékában vetnek fel a szakemberek differenciáldiagnosztikus hipotéziseket, illetve társuló pszichiátriai, vagy más sajátos fejlődési állapotok lehetőségét? Hány százalékban kezdeményeznek további orvosi vizsgálatokat?
Ajánlás17	Az esetek hány százalékában szánnak dedikált időt a szakemberek a diagnosztikus folyamat eredményeinek személyes megbeszélésére a vizsgált személlyel és/vagy hozzátartozóival? Hány százalékban készül részletes szakvélemény a diagnosztikus folyamatról és annak eredményéről?
Ajánlás19	Az egészségügyi, oktatási, szociális, foglalkozási színtereken működő különböző szakemberek hány százalékban és milyen mélységben (a képzésük óraszám alapján) rendelkeznek autizmus-specifikus képzettséggel?
Ajánlás18, 20, 21 és 33	A monitorozott egészségügyi, oktatási, szociális, foglalkozási színtereken milyen arányban jelenik meg az evidencián alapuló komprehenzív megközelítés? Milyen arányban jelenik meg a strukturált környezet? A vizsgált intézményi körben milyen arányban érhetőek el a különböző alternatív és kiegészítő eljárások kapcsán tudományos bizonyítékokon alapuló információk? A vizsgált szolgáltatások körében milyen arányban van jelen a jogszabályi, érdekvédelmi és szakmai dokumentumokban a frissített tudományos bizonyítékokon alapuló beavatkozási információ, beleértve a nem bizonyított vagy kerüendő eljárásokat? A vizsgált esetek hány százalékában nyújtottak a szakemberek tudományos bizonyítékokon alapuló információt a családok számára a különféle beavatkozásokkal kapcsolatban, hogy tájékozottan dönthessenek azokról?

Ajánlás	A gyakorlati alkalmazás mutatói, audit kritériumok
Ajánlás22 és 28	A családok hány százaléka kapott támogatást az otthoni környezetben történő autizmus-specifikus támogatáshoz? A családok hány százaléka tapasztalja a szakemberekkel történő folyamatos együttműködést? A szakemberek munkaidejük hány százalékát fordítják a családokkal való együttműködésre?
Ajánlás23 és 24	Az 1–3 éves korosztályban autizmus gyanú felmerülésekor hány százalékban jelenik meg az autizmusfókuszú, intenzív koragyermekkori intervenció?
Ajánlás25, 26 és 27	Bármely életkorban, bármely nyelvi és intellektuális szinten hány százalékban történik meg a szociális-kommunikációs fókuszú pszichoeducációs felmérés? A támogatás terve és a fejlődés követése hány százalékban alapul ezeken a felméréseken? A szociális-kommunikációs beavatkozás hány százalékban illeszkedik az individuális szükségletekhez (például a komplex kommunikációs igényű személyek alternatív kommunikációs támogatása)?
Ajánlás29	Hány százalékban történik dokumentált átmenettervezés és átmenetmenedzsment?
Ajánlás30 és 31	Társuló pszichiátriai állapot jelenlétekor hány százalékban alkalmazzák az adott állapot kezelésében ajánlott kognitív viselkedésterápiás beavatkozást? Hány százalékban irányítják a gyermeket/felnőttet KVT terapeutához – különös tekintettel az autizmusban jellemző szorongásos állapotokra?
Ajánlás32	KVT indikációjakor hány százalékában határozza meg a kognitív viselkedésterápiás beavatkozást az autizmus-specifikus adaptáció? A szakemberek hány százalékánál támogatja az adaptációt, hogy részt vettek autizmus-specifikus képzésben?
Ajánlás34	Hány százalékban veszik figyelembe a szakemberek gyógyszeres kezelés mérlegelése előtt azokat a tudományos tényeket miszerint 1. autizmus-specifikus hatása az egyénre szabott, autizmushoz adaptált pedagógiai és pszichológia támogatásnak van; 2. jelenlegi tudásunk szerint önmagában gyógyszeres kezelésnek autizmus-specifikus hatása nincs? Az autista emberek gyógyszeres ellátását végző szakorvosok hány százalékban rendelkeznek korszerű ismeretekkel az autizmus spektrumról? A gyógyszeres kezelések során hány százalékban ellenőrzik a szakemberek a gyógyszerkölcsönhatásokat és mellékhatásokat? Hány százalékban kezelnek autista gyerekeket vagy felnőtteket párhuzamosan négy- vagy többféle pszichofarmakológiai szerrel? Ezeknek milyen arányában van jól követhetően dokumentálva a polipragmázia szükségessége? Hány százalékban szerepel a dokumentációban a gyógyszeres kezelés okaként az autizmus valamelyik alapvető jellegzetessége? Hány százalékban módosítja a kezelőorvos egy adott szer bevezetésekor és leállításakor az adagolást, figyelembe véve az autista embereknél az átlagnál gyakrabban jelentkező nemkívánatos reakciókat? Hány százalékban vizsgálják felül rendszeresen a gyógyszeres kezelést mellékhatások jelentkezése, a gyógyszer hatásossága és további szükségessége szempontjából? Hány százalékban kaptak individuálisan megfelelő tájékoztatást az autista személyek és/vagy családtagjaik a gyógyszerelés lehetséges hatásairól?

Ajánlás	A gyakorlati alkalmazás mutatói, audit kritériumok
Ajánlás 35, 36, 37, 38, 39, 40	Hány százalékban veszik figyelembe a szakemberek gyógyszeres kezelés mérlegelése előtt azokat a tudományos tényeket miszerint 1. autizmus-specifikus hatása az egyénre szabott, autizmushoz adaptált pedagógiai és pszichológia támogatásnak van; 2. jelenlegi tudásunk szerint önmagában gyógyszeres kezelésnek autizmus-specifikus hatása nincs? Hány százalékban javasolnak a szakemberek inkább pszichoedukációs támogatást az autizmus jellegzetes viselkedéseihez kapcsolódó nehézségek enyhítésére hangulatjavító gyógyszerek vagy antipszichotikumok helyett? A kihívást jelentő viselkedések megjelenésekor hány százalékban alkalmaztak antipszichotikumot? Hány százalékban monitorozták az antipszichotikum hatását 3–4 hét elteltével? Hány százalékban szakították meg az antipszichotikum adását a szignifikáns javulás elmaradása miatt Autizmussal élő személyek pszichiátriai problémáinak gyógyszeres kezelése hány százalékban történik az adott állapot hatályos irányelvei alapján?
Ajánlás 42, 43, 44, 45, 46	Autizmussal élő személyek hiperaktivitásának, figyelemzavarának gyógyszeres kezelése hány százalékban történik az ADHD hatályos irányelvei alapján?
Ajánlás 47, 48 és 49	Melatonin adása előtt hány százalékban történik meg az esetlegesen alvászavart okozó társuló állapotok és gyógyszerek felmérése? Hány százalékban készül alvásnapló melatonin vagy bármilyen más, alvást segítő gyógyszer szedése előtt és a gyógyszerpróba alatt?

Outcome indikátorok – statisztikailag elemezhető indikátorok (belső indikátorok)

- Az egészségügyi szakmai irányelv ajánlásainak megfelelő, megbízható autizmusdiagnózisok száma;
- A korai diagnózisok aránya;
- Az *individually megfelelő, autizmus-specifikus* ellátásban/támogatásban részesülők száma az ellátás különböző szinterein, bármely életkorban;
- A rendszeres ellátásból kiszoruló gyermekek/felnőttek aránya;
- Az intézmények ellátási hatékonysága és kapacitása;
- A gyógyszerelésre (pszichoaktív, elsősorban a kihívást jelentő viselkedések miatti gyógyszerelés) szoruló autista emberek aránya;
- A krízisintervenciós pszichiátriai, pszichológiai beavatkozások száma;
- A szakember autizmusfókuszú ismeretszerzésre, továbbképzésre fordított óráinak száma;
- A szakember a releváns partnerekkel történő együttműködésre fordított óráinak száma;
- A szakember szupervízióval/intervízióval töltött óráinak száma;
- Az autista emberek és családtagjaik elégedettsége, életminősége.

VIII. IRÁNYELV FELÜLVIZSGÁLATÁNAK TERVE

Az egészségügyi szakmai irányelvek felülvizsgálata tervezett módon a hatályba lépés után 3 évvel szükséges, az időközben rendelkezésre álló bizonyítékok alapján az ajánlások aktualizálása, valamint az ellátórendszer változásaihoz való igazítás érdekében. Soron kívüli felülvizsgálat indokolt, amennyiben a bizonyítékokban és/vagy az ellátásban, jogszabályi háttérben releváns, jelentős mértékű változás következik be.

A felülvizsgálat megindításáért az Egészségügyi Szakmai Kollégium Gyermek pszichiátria és addiktológia Tagozata felelős. A Tagozat elnöke kijelöli a tartalomfejlesztő felelőst, aki meghatározza a fejlesztő munkacsoport tagjait, illetve befogadja a társtagozatok által delegált szakértőket. Az aktuális egészségügyi szakmai irányelv kidolgozásában résztvevő fejlesztőcsoport-tagok folyamatosan követik a szakirodalomban megjelenő publikációkat, szakkönyveket, irányelveket, illetve a hazai ellátókörnyezetben bekövetkező változásokat. Amennyiben a tudományos bizonyítékokban vagy az ellátókörnyezetben releváns és szignifikáns változás következik be, a fejlesztőcsoport kezdeményezheti az irányelv idő előtti felülvizsgálatát.

IX. IRODALOM

- [1.] American Psychiatric Association, (2013) Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5)
- [2.] WHO (1990) Mental and behavioural disorders (including disorders of psychological development) Diagnostic criteria for research International Classification of Diseases. 10th revision. Chapter V.: Geneva: WHO [WORLD HEALTH ORGANISATION]
- [3.] World Health Organization (WHO) (2019/2021) International Classification of Diseases, Eleventh Revision (ICD-11), <https://icd.who.int/browse11>. Licensed under Creative Commons Attribution-NoDerivatives 3.0 IGO licence (CC BY-ND 3.0 IGO).
- [4.] Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN). (2016) Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders. Edinburgh: SIGN; 2016. (SIGN publication no. 145). [June 2016]. Available from URL: <http://www.sign.ac.uk>
- [5.] Ministries of Health and Education New Zealand. (2016) New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline (2nd edition) Wellington: Ministry of Health <http://www.health.govt.nz/publication/new-zealand-autism-spectrum-disorder-guideline> letöltve: 2016.11.26.
- [6.] Whaikaha – Ministry of Disabled People and Ministry of Education. (2022). Aotearoa New Zealand Autism Guideline: He Waka Huia Takiwātanga Rau: Third edition. Wellington: Whaikaha – Ministry of Disabled People. <https://www.whaikaha.govt.nz/assets/Autism-Guideline/Aotearoa-New-Zealand-Autism-Guideline-Third-Edition.pdf>
- [7.] Stefanik K., Prekop Cs. (2015). Autizmuspektrum-zavarok. In Balázs J. és Miklósi M. (szerk.) A gyermek- és ifjúkor pszichés zavarainak tankönyve (pp. 61–67). Budapest: Semmelweis Kiadó és Multimédia Stúdió.
- [8.] National Autism Center (2015): Finding and Conclusions: National Standards Project – Addressing the need for evidence-based practice guidelines for autism spectrum disorder: Findings and Conclusions – Phase 2. Randolph, Massachusetts: The National Autism Center.
- [9.] Ministry of Children and Youth Services (2018) Ontario Autism Program Guidelines, <http://www.children.gov.on.ca/htdocs/English/documents/specialneeds/autism/OAPGuidelinesEN.pdf> letöltve: 2019. 07.12
- [10.] World Health Organization (2018) Autism spectrum disorders <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders> letöltve: 2019. 07.12.
- [11.] Stefanik K. (2018) Az autizmuspektrum-zavarok evidencia-alapú oktatási és támogatási módszertanának alapjai. in Győri M., Billédi K. (eds) (2018) Atipikus diákok, segítő appok, tudományos evidenciák. ELTE Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Kar; Budapest pp. 65–78
- [12.] NICE (2021) Autism spectrum disorder in adults: diagnosis and management. London: National Institute for Health and Care Excellence (NICE); 2021 Jun 14. (NICE Clinical Guidelines, No. 142.) Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554918/>
- [13.] Egészségügyi Minisztérium (2008). Az Egészségügyi Minisztérium szakmai irányelve az autizmusról/ autizmuspektrum-zavarairól. (2008. május 28.) Egészségügyi Közlöny Online, 2930–2967.
- [14.] Rutter, M. (1999). The Emmanuel Miller Memorial Lecture 1998. Autism: Two-way Interplay between Research and Clinical Work. Journal of Child Psychology and Psychiatry, 40(2), 169–188.; [magyarul: Rutter, M. (2007). Autizmus – a kutatás és a klinikum közötti kétirányú kölcsönhatás (fordította: Győri M.). Budapest: Kapocs
- [15.] Győri Miklós (2012): A neurokognitív fejlődési zavarok viselkedésgenetikája. In: Bereczkei Tamás és Hoffmann Gyula (szerk.) Gének, gondolkodás, személyiség. Bevezetés a humán viselkedésgenetikába. Budapest: Akadémiai. pp. 237–273.
- [16.] Howes O. D., Rogdaki M., Findon J. L., Wichers R. H., Charman T., King B. H., et al (2018). Autism spectrum disorder: consensus guidelines on assessment, treatment and research from the British Association for Psychopharmacology. J. Psychopharmacol. 32, 3–29.
- [17.] Wang C, Geng H, Liu W, Zhang G. (2017) Prenatal, perinatal, and postnatal factors associated with autism: A meta-analysis. Medicine (Baltimore) 2017;96(18):e6696.
- [18.] Wiśniowiecka-Kowalik B., Nowakowska B.A. (2019) Genetics and epigenetics of autism spectrum disorder—Current evidence in the field. J. Appl. Genet. 2019;60:37–47.
- [19.] Gyawali S, Patra BN. (2019) Autism spectrum disorder: Trends in research exploring etiopathogenesis. Psychiatry Clin Neurosci. 2019 Aug;73(8):466–475.
- [20.] Waye M.M.Y., Cheng H.Y. (2018) Genetics and epigenetics of autism: A Review. Psychiatry Clin. Neurosci. 2018;72:228–244.

- [21.] Lord, C., Brugha, T. S., Charman, T., Cusack, J., Dumas, G., Frazier, T., Jones, E. J. H., Jones, R. M., Pickles, A., State, M. W., Taylor, J. L., & Veenstra-VanderWeele, J. (2020). Autism spectrum disorder. *Nature Reviews Disease Primers*, 6(1), 5.
- [22.] Volkmar, F. R., Wiesner, L. A. (2013) Az autizmus kézikönyve. Szentendre: AOSZ, Geobook.
- [23.] Donovan AP, Basson MA. (2017) The neuroanatomy of autism — a developmental perspective. *J Anat.* 2017; 230:4–15.
- [24.] Lind, S. E. és Williams, D. (2011) Behavioural, Biopsychosocial, and Cognitive Models of Autism Spectrum Disorders In.: Matson, J. L., & Sturmey, P. (Eds.). *International Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (1st ed.). pp 99–114. New York: Springer.
- [25.] Velikonja T., Fett A.-K., Velthorst E. (2019) Patterns of non-social and social cognitive functioning in adults with autism spectrum disorder. *JAMA Psychiatry.* 2019;76:135–151.
- [26.] Fernandes JM, Cajão R, Lopes R, Jerónimo R, Barahona-Corrêa JB. (2018) Social cognition in schizophrenia and autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis of direct comparisons. *Front Psychiatry* (2018) 9:504.
- [27.] Fuentes J, Hervás A, Howlin P; (2020) (ESCAP ASD Working Party). ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* Epub 2020 Jul 14. PMID: 32666205; PMCID: PMC8140956.
- [28.] Zeidan J, Fombonne E, Scora J, Ibrahim A, Durkin MS, Saxena S, Yusuf A, Shih A, Elsabbagh M. (2022) Global prevalence of autism: A systematic review update. *Autism Res.* May;15(5):778–790. doi: 10.1002/aur.2696. Epub 2022 Mar 3. PMID: 35238171; PMCID: PMC9310578.
- [29.] Campbell, C. A., Davarya, S., Elsabbagh, M., Madden, L., & Fombonne, E. (2011). Prevalence and the Controversy. In: Matson, J. L., & Sturmey, P. (Eds.). *International Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (1st ed.) pp. 25–36. New York: Springer.
- [30.] Christensen DL, Baio J, Van Naarden Braun K, Bilder D, Charles J, Constantino JN, et al. (2018) Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years—autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2012. *Morb Mortal Wkly Rep Surveill Summ* (2018) 65(13):1–23. 10.15585/mmwr.ss6513a1
- [31.] Ochoa-Lubínoff C, Makol BA, Dillon EF. (2023) Autism in Women. *Neurol Clin.* May;41(2):381–397. doi: 10.1016/j.ncl.2022.10.006. Epub 2023 Feb 19. PMID: 37030965.
- [32.] Whitehouse, A., Evans, K., Eapen, V., & Wray, J. (2018). A National Guideline for the Assessment and Diagnosis of Autism Spectrum Disorder in Australia.
- [33.] Ozonoff S, Young G, Steinfeld M, Hill M, Cook I, Hutman T, et al. How early do parent concerns predict later autism diagnosis? *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics.* 2009;30:367–375.
- [34.] Wetherby A. M., Woods J., Allen L., Cleary J., Dickinson H., Lord C. (2004). Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *J. Autism Dev. Disord.* 34, 473–493.
- [35.] National Institute for Health and Clinical Excellence (2011) CG 128: Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis. London: NICE. letölthető www.nice.org.uk/CG128
- [36.] Zwaigenbaum, L., Bauman, M. L., Fein, D., Pierce, K., Buie, T., Davis, P., et al. (2015) Early screening of autism spectrum disorder: Recommendations for practice and research. *Pediatrics*, 136(Supplement 1), S41–S59.
- [37.] National Institute for Health and Care Excellence (2012) Autism in adults: diagnosis and management (NICE guideline CG142). London: National Collaborating Centre for Women's and Children's Health.; (NICE guideline CG142). letölthető <http://www.nice.org.uk/guidance/cg142/resources/guidance-autism-recognition-referral-diagnosis-andmanagement-of-adults-on-the-autism-spectrum-pdf>
- [38.] Baron-Cohen, S., Allen, J., Gillberg, C. (1992) Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *British Journal of Psychiatry*, 161, 839–843.
- [39.] Robins, D., Fein, D., Barton M., Green J. (2011) The Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT): An initial investigation into the early detection of autism and Pervasive Developmental Disorders *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31 (2), 131–144. http://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2015/05/M-CHAT_Hungarian_version2.pdf
- [40.] Rutter, M., Bailey, A., Lord, C. (2003) SCQ: The Social Communication Questionnaire Manual, Western Psychological Services, Los Angeles, CA
- [41.] Allison, C., Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Charman T., Richler, J., Pasco, G., Brayne, C. (2008) The Q-CHAT (Quantitative Checklist for Autism in Toddlers): A Normally Distributed Quantitative Measure of Autistic Traits

- at 18–24 Months of Age: Preliminary Report. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. Volume 38, Issue 8, pp 1414–1425. https://www.autismresearchcentre.com/arc_tests
- [42.] Dow, D., Guthrie, W., Stronach, S. T., & Wetherby, A. M. (2017). Psychometric analysis of the Systematic Observation of Red Flags for autism spectrum disorder in toddlers. *Autism*, 21(3), 301–309.
- [43.] Lord, C., Luyster, R. J., Gotham, K., & Guthrie, W. (2012). Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part II): Toddler Module. Torrance, CA: Western Psychological Services, 2012. Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P. C., Risi, S., Gotham, K., & Bishop, S. Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition. Torrance, CA: Western Psychological Services, 2012.
- [44.] Edwards, H., Wright, S., Sargeant, C., Cortese, S. and Wood-Downie, H. (2024), Research Review: A systematic review and meta-analysis of sex differences in narrow constructs of restricted and repetitive behaviours and interests in autistic children, adolescents, and adults. *J Child Psychol Psychiatr*, 65: 4–17
- [45.] Lai M, Baron-Cohen S. Identifying the lost generation of adults with autism spectrum conditions. *Lancet Psychiatry*. 2015;2(11)
- [46.] Berney, T., Brugha, T., & Carpenter, P. (2011). Diagnostic interview guide for the assessment of adults with autism spectrum disorder (ASD). Royal College of Psychiatrists. magyar nyelven letölthető: https://www.efiportal.hu/wp-content/uploads/2024/01/RCP_k%C3%A9rd%C5%91%C3%ADv.pdf
- [47.] Le Couteur, A., Lord, C., Rutter, M. (2003) The Autism Diagnostic Interview-Revised Western Psychological Services, Los Angeles, CA.
- [48.] Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P. C., Risi, S. (1999) Autism Diagnostic Observation Schedule Western Psychological Services, Los Angeles.
- [49.] Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P. C., Risi, S., Gotham, K., & Bishop, S. (2012) Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition. Torrance, CA: Western Psychological Services
- [50.] Lukács Á. és mtsai (2009) TROG – Nyelvtani Szerkezetek Megértése Teszt (Bishop, D. V. M). OS Hungary, Budapest
- [51.] Wechsler, D. (2012). Wechsler preschool and primary scale of intelligence—fourth edition. San Antonio, TX: The Psychological Corporation.
- [52.] Wechsler, D. (2003). Wechsler intelligence scale for children—Fourth Edition (WISC-IV). San Antonio, TX: The Psychological Corporation.
- [53.] Wechsler, D. (2008). Wechsler adult intelligence scale—Fourth Edition (WAIS-IV). San Antonio, TX: NCS Pearson, 22, 498.
- [54.] Roid, G.H., Miller, L. J. (2002) Leiter International Performance Scale – Revised Stoelting Co. Wood Dale, Illinois
- [55.] Roid, Miller et al, (2013) Leiter International Performance Scale - Third Edition, Stoelting Co. Wood Dale, Illinois
- [56.] Koegel L. K., Koegel R. L. & Smith R. L. (1997) Variables related to differences in standardized test outcomes for children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 27, 233–241
- [57.] Fulton, M.L. & D’Entremont, B. (2013) Utility of the Psychoeducational Profile-3 for Assessing Cognitive and Language Skills of Children with Autism Spectrum Disorders *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2013, Volume 43, Number 10
- [58.] Sara S. Sparrow, S.S., Cicchetti, D.V., Saulnier, C.A. (2016) Vineland Adaptive Behavior Scales (3rd ed.). Pearson Assessment, Minneapolis, MN
- [59.] Matson, J. L., Beighley, J., Turygi, N. (2012) Autism diagnosis and screening: Factors to consider in differential diagnosis *Research in Autism Spectrum Disorders* 6, 19–24.
- [60.] Lehnhardt FG, Gawronski A, Pfeiffer K, Kockler H, Schilbach L, Vogeley K. The investigation and differential diagnosis of Asperger syndrome in adults. *Dtsch Arztebl Int*. 2013;110(45):755–763.
- [61.] Fitzgerald M. (2012) Schizophrenia and Autism/Aspergers Syndrome: Overlap and Difference *Clinical Neuropsychiatry* 1x(4):171–6
- [62.] Mazzone L et al (2012) Psychiatric comorbidities in asperger syndrome and high functioning autism: diagnostic challenges, *Annals of General Psychiatry*
- [63.] Wolf M, Ventola P et al (2014) Assessment and Treatment Planning in Adults with ASD In: Volkmar, Fred R.; Reichow, Brian; McPartland, James C.: Adolescents and Adults with Autism, New York: Springer
- [64.] Buie T, Campbell DB, Fuchs GJ, Furuta GT, Levy J, et al. (2010) Evaluation, diagnosis, and treatment of gastrointestinal disorders in individuals with ASDs: a consensus report. *Pediatrics* Vol. 125 Suppl 1:S1–18. doi: 10.1542/peds.2009–1878C

- [65.] Wong, C., Odom, S. L., Hume, K. A., Cox, A. W., Fettig, A., Kucharczyk, S. et al (2015), Evidence-based practices for children, youth, and young adults with autism spectrum disorder: A comprehensive review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2015.45 (7), 1951–1966. doi:10.1007/s10803-014-2351-z
- [66.] National Institute for Health and Clinical Excellence (2013) The management and support of children and young people on the autism spectrum (CG170) <https://www.nice.org.uk/guidance/CG170> Published date: August 2013.
- [67.] Le Couteur, A. (2003) National Autism Plan for Children (NAPC). Plan for the identification, assessment, diagnosis and access to early interventions for pre-school and primary school aged children with autism spectrum disorders (ASD). Produced by NIASA: National Initiative for Autism: Screening and assessment. London: The National Autistic Society for NIASA in collaboration with The Royal College of Psychiatrists, The Royal College of Paediatrics and Child Health and the All Party Parliamentary Group on Autism, 2003
- [68.] Kasari, C, Gulsrud, A, Freeman, S, Paparella, T, and Helleman, G.; Longitudinal follow-up of children with autism receiving targeted interventions on joint attention and 5.5 play. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*; 2012; 51: 487–495
- [69.] Dawson, G., Rogers, S., Munson, J., Smith, M., Jamie, W., Greenson, J., et al; Randomized controlled trial of the Early Start Denver Model: A developmental behavioral intervention for toddlers with autism: Effects on IQ, adaptive behavior, and autism diagnosis. *Pediatrics*.2010;doi:10.1542/peds.2009–0958 p.17–23.
- [70.] Mesibov, B.G., Shea, V., Schopler E. (2008) Strukturált tanítás In: Mesibov, B.G., Shea, V., Schopler E. Az autizmus spektrum-zavarok TEACCH szemléletű megközelítése Budapest: Kapocs; 2008. p 45–64.
- [71.] Gray, C. A. Teaching children with autism to „read” social situations In: K. A. Quill (Ed.), *Teaching children with autism: Strategies to enhance communication and socialization*, New York: Delmar Publisher Inc; 1995. p. 219 – 241.
- [72.] Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M (2014); American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues (CQI). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder: 2014. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* (53)2, p. 237–57. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jaac.2013.10.013>
- [73.] Hume, K., Steinbrenner, J. R., Odom, S. L., Morin, K. L., Nowell, S. W., Tomaszewski, B., ... & Savage, M. N. (2021). Evidence-based practices for children, youth, and young adults with autism: Third generation review. *Journal of autism and developmental disorders*, 1–20.
- [74.] Trembath, D., Varcin, K., Waddington, H., Sulek, R., Bent, C., Ashburner, J., ... & Whitehouse, A. (2023). Non-pharmacological interventions for autistic children: An umbrella review. *Autism*, 27(2), 275–295.
- [75.] Hyman SL, Levy SE, Myers SM (2020); Council on children with disabilities, section on developmental and behavioral pediatrics. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*. 2020 Jan;145(1):e20193447. doi: 10.1542/peds.2019–3447.
- [76.] Sanz-Cervera, P., Fernández-Andrés, M. I., Pastor-Cerezuela, G., & Tárraga-Mínguez, R. (2018). The effectiveness of TEACCH intervention in autism spectrum disorder: A review study. *Papeles del Psicólogo*, 39(1), 40–50.
- [77.] Reichow, B. (2012) Overview of meta-analyses on early intensive behavioral intervention for young children with autism spectrum disorders in: *Journal of Autism and Developmental Disorders* 42 (4): p. 512–520.
- [78.] Makrygianni, M. & Gena, A. & Galanis, P. & Katoudi, S (2018). The effectiveness of applied behavior analytic interventions for children with Autism Spectrum Disorder: A meta-analytic study. *Research in Autism Spectrum Disorders*. 51. 10.1016/j.rasd.2018.03.006.
- [79.] Knight V. F. , Sartini E. , Spriggs A. D. Evaluating visual activity schedules as evidence-based practice for individuals with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2015; 45(1): pp. 157–178.
- [80.] Lord C, Charman T, Havdahl A, Carbone P, Anagnostou E, Boyd B, Carr T, de Vries PJ, Dissanayake C, Divan G, Freitag CM, Gotelli MM, Kasari C, Knapp M, Mundy P, Plank A, Scahill L, Servili C, Shattuck P, Simonoff E, Singer AT, Slonims V, Wang PP, Ysraelit MC, Jellett R, Pickles A, Cusack J, Howlin P, Szatmari P, Holbrook A, Toolan C, McCauley JB. (2022) The Lancet Commission on the future of care and clinical research in autism. *Lancet*. 2022 Jan 15;399(10321):271–334. doi: 10.1016/S0140-6736(21)01541-5. Epub 2021 Dec 6. Erratum in: *Lancet*. 2022 Dec 3;400(10367):1926. doi: 10.1016/S0140-6736(22)02415-1. Erratum in: *Lancet*. 2024 Apr 6;403(10434):1340. doi: 10.1016/S0140-6736(24)00646-9. PMID: 34883054.
- [81.] Rutherford M, Baxter J, Grayson Z, Johnston L, O'Hare A. (2020) Visual supports at home and in the community for individuals with autism spectrum disorders: A scoping review. *Autism* Feb;24(2):447-469.

- [82.] Havasi, Bertók, Stefanik, Győri (2023) Hú, hát akkor ez működik? A DATA-rendszer háttere, fejlesztése és funkciói. *Gyógypedagógiai Szemle* 51:3.
- [83.] Pickles, A., Le Couteur A, Leadbitter K., Salomone, E, Cole-Fletcher, R., Tobin, H., et al. Parent-mediated social communication therapy for young children with autism (PACT): long-term follow-up of a randomised controlled trial. *Lancet* 2016 Published Online October 25, 2016. [http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(16\)31229-6](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(16)31229-6)
- [84.] Hong, E. R., Ganz, J. B., Neely, L., Boles, M., Gerow, S., & Davis, J. L. (2016). A meta-analytic review of family-implemented social and communication interventions for individuals with developmental disabilities. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*, 3(2), 125–136.
- [85.] Lilley, R. (2019). Fostering Collaborative School Relationship to Support Students on the Autism Spectrum. (pp. 351–362.) In: Jordan, R., Roberts, J. M., & Hume, K. (Eds.). *The SAGE handbook of autism and education*. Melbourne Sage.
- [86.] Quill, K.A. Tedd, Nézd, Hallgasd, Mond! Szociális és kommunikációs intervenció autizmussal élő gyermekek számára. Budapest: Kapocs; 2009.
- [87.] Strain, P., S., Bovey, E., H., (2011) Randomized, Controlled Trial of the LEAP Model of Early Intervention for Young Children With Autism Spectrum Disorders *Topics in Early Childhood Special Education* 2011. (31)3 p.133–154.
- [88.] Rogers, S.J., Vismara, L. Intervention for infants and toddlers at risk for autism spectrum disorders In: *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* New Jersey: Wiley; 2014. p. 739–769.
- [89.] Schreibman, L., Dawson, G., Stahmer, A. C., Landa, R., Rogers, S. J., McGee, G. G., ... & Halladay, A. (2015). Naturalistic developmental behavioral interventions: Empirically validated treatments for autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 45, 2411–2428.
- [90.] Wang, Z., Loh, S. C., Tian, J., & Chen, Q. J. (2022). A meta-analysis of the effect of the Early Start Denver Model in children with autism spectrum disorder. *International Journal of Developmental Disabilities*, 68(5), 587–597.
- [91.] Tachibana, Y., Miyazaki, C., Ota, E., Mori, R., Hwang, Y., Kobayashi, E., ... Kamio, Y. (2017). A systematic review and meta-analysis of comprehensive interventions for pre-school children with autism spectrum disorder (ASD). *PloS one*, 12(12), e0186502. doi:10.1371/journal.pone.0186502
- [92.] Quill, K. A., & Stansberry Brusnahan, L. L. (2017). *Do-watch-listen-say: Social and communication intervention for autism spectrum disorder*. USA, Baltimore: Paul H Brookes Publishing.
- [93.] Bondy, A., Frost, L. The Picture Exchange Communication System. *Behavior M* 2011. Volume 8,4 p.
- [94.] Bondy, A., Frost, L. The Picture-Exchange Communication System. *Focus on Autistic Behavior* 2004. (9) p.1–19.
- [95.] Howlin, P., Gordon, R. K., Pasco, G., Wade, A., Charman, T. The effectiveness of Picture Exchange Communication System (PECS) training for teachers of children with autism: a pragmatic, group randomised controlled trial *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 2007.48 (5), p.473–482.
- [96.] Jordan, R. *Autizmus társult értelmi sérüléssel* Budapest: Kapocs; 2007.
- [97.] Ramdoss S, Machalicek W, Rispoli M, Mulloy A, Lang R, O'Reilly M. Computer-based interventions to improve social and emotional skills in individuals with autism spectrum disorders: A systematic review. *Dev Neurorehabil*. 2012;15(2):119–35.
- [98.] Mahoney, Brittany; Johnson, Alyssa; McCarthy, Maggie; and White, Cameron, „Systematic Review: Comparative Efficacy of the Picture Exchange Communication System (PECS) to Other Augmentative Communication Systems in Increasing SocialCommunication Skills in Children with Autism Spectrum Disorder” (2018). *Communication Sciences and Disorders: Systematic ReviewPublications*. 4 <https://scholarworks.uvm.edu/csdfs/4>
- [99.] Prizant, B. M., Wetherby, A. M., Rubin, E., Laurent, A. C., & Rydell, P. J. (2021). A SCERTS-Modell: komprehenzív oktatási módszertan autizmuspektrum-zavarokban érintett gyermekekhez. FSZK. Budapest
- [100.] Reichow, B., Steiner, A. M., Volkmar, F.: (2012) Social skills groups for people aged 6 to 21 with autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2012. Issue 7.
- [101.] Reichow, B., Volkmar, F.R. (2010) Social skills interventions for individuals with autism: evaluation for evidence-based practices within a best evidence synthesis framework. 2010. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 40(2): 149–166.
- [102.] Dean, M., & Chang, Y. C. (2021). A systematic review of school-based social skills interventions and observed social outcomes for students with autism spectrum disorder in inclusive settings. *Autism*, 25(7), 1828–1843. Trembath, D., Varcin, K., Waddington, H., Sulek, R., Pillar, S., Allen, G., Annear,

- [103.] K., Eapen, V., Feary, J., Goodall, E., Pilbeam, T., Rose, F., Sadka, N., Silove, N., Whitehouse, A. (2022). National guideline for supporting the learning, participation, and wellbeing of autistic children and their families in Australia. Autism CRC. Brisbane.
- [104.] Őszi Tné, Havasi, Á. (ed.) Babzsák fejlesztő program Útmutató és feladatgyűjtemény autizmus-specifikus kiscsoportos szociális-kommunikációs fejlesztő foglalkozáshoz 2015. Budapest Educatio Kht
- [105.] Hotton M, Coles S. The Effectiveness of Social Skills Training Groups for Individuals with Autism Spectrum Disorder. Review Journal of Autism and Developmental Disorders: 2016.. 3: 68.
- [106.] Pallathra, A. A., Cordero, L., Wong, K., & Brodtkin, E. S. (2019). Psychosocial Interventions Targeting Social Functioning in Adults on the Autism Spectrum: a Literature Review. Current psychiatry reports, 21(1), 5
- [107.] Ke, F., Whalon, K., & Yun, J. (2018). Social skill interventions for youth and adults with autism spectrum disorder: A systematic review. Review of Educational Research, 88(1), 3–42.
- [108.] Zheng, S., Kim, H., Salzman, E. et al. (2021) Improving Social Knowledge and Skills among Adolescents with Autism: Systematic Review and Meta-Analysis of UCLA PEERS® for Adolescents. J Autism Dev Disord 51, 4488–4503 . <https://doi.org/10.1007/s10803-021-04885-1>
- [109.] Fiske, K.E., Pepa, L., Harris, S.L. Supporting parents, siblings, and grandparents of individuals with autism spectrum disorders. (2014) In: Volkmar, F.R., Rogers, S.J., , Paul, R., Pelphrey, K.A. (ed.): Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders New Jersey: Wiley;2014. p. 932–48.
- [110.] Sofronoff K, Attwood T, Hinton S, Levin I. (2007) A randomized controlled trial of CBT intervention for anger management in children with Asperger syndrome. Journal of Autism and Developmental Disorders:2007: 37: 1203.
- [111.] Spain D, Sin J, Chalder T, Murphy D, Happe F. Cognitive behaviour therapy for adults with autism spectrum disorders and psychiatric co-morbidity: A review. Research in Autism Spectrum Disorder:2015, 9, 151–162.
- [112.] Russell AJ, Jassi A, Fullana MA, Mack H, Johnston, K, Heyman I, Murphy DG, Mataix-Cols D. (2013) Cognitive behavior therapy for comorbid obsessive-compulsive disorder in high-functioning autism spectrum disorders: a randomized controlled trial. Depression and Anxiety: 2013. 30: 697–708.
- [113.] Binnie J, Blainey S. The use of cognitive behavioural therapy for adults with autism spectrum disorders: a review of the evidence. Mental Health Review Journal: 2013. 18(2), 93–104.
- [114.] Wichers, R., Van der Wouw, L., Brouwer, M., Lok, A., & Bockting, C. (2023). Psychotherapy for co-occurring symptoms of depression, anxiety and obsessive-compulsive disorder in children and adults with autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. Psychological Medicine, 53(1), 17–33. doi:10.1017/S0033291722003415
- [115.] White, S. W., Simmons, G. L., Gotham, K. O., Conner, C. M., Smith, I. C., Beck, K. B., & Mazefsky, C. A. (2018). Psychosocial treatments targeting anxiety and depression in adolescents and adults on the autism spectrum: Review of the latest research and recommended future directions. Current psychiatry reports, 20(10), 82.
- [116.] Elliott, S. J., Marshall, D., Morley, K., Uphoff, E., Kumar, M., & Meader, N. (2021). Behavioural and cognitive behavioural therapy for obsessive compulsive disorder (OCD) in individuals with autism spectrum disorder (ASD). Cochrane Database of Systematic Reviews, (9).
- [117.] Wang, X., Zhao, J., Huang, S., Chen, S., Zhou, T., Li, Q., Luo, X., & Hao, Y. (2021). Cognitive Behavioral Therapy for Autism Spectrum Disorders: A Systematic Review. Pediatrics, 147(5), e2020049880. <https://doi.org/10.1542/peds.2020-049880>
- [118.] Spek AA, van Ham NC, Nykliek I. Mindfulness-based therapy in adults with an autism spectrum disorder: a randomized controlled trial. Research in Developmental Disabilities: 2013. 34,246–253.
- [119.] Cervin, M., Storch, E. A., Kendall, P. C., Herrington, J. D., Small, B. J., Wood, J. J., & Kerns, C. M. (2023). Effects of cognitive-behavioral therapy on core aspects of anxiety in anxious youth with autism. Research in Autism Spectrum Disorders, 107, 102221.
- [120.] Sharma, S., Hucker, A., Matthews, T., Grohmann, D., & Laws, K. R. (2021). Cognitive behavioural therapy for anxiety in children and young people on the autism spectrum: a systematic review and meta-analysis. BMC Psychology, 9(1), 1–16.
- [121.] Perihan, C., Burke, M., Bowman-Perrott, L., Bicer, A., Gallup, J., Thompson, J., & Sallèse, M. (2019). Effects of Cognitive Behavioral Therapy for Reducing Anxiety in Children with High Functioning ASD: A Systematic Review and Meta-Analysis. Journal of autism and developmental disorders, 1–15.
- [122.] Hanson E, Kalish LA, Bunce E, Curtis C, McDaniel S, Ware J, Petry J. (2007) Use of complementary and alternative medicine among children diagnosed with autism spectrum disorder. Autism Dev Disord. 2007. Apr;37(4):628-36.

- [123.] Höfer, J; Hoffmann, F; Bachmann, C. (2017) Use of complementary and alternative medicine in children and adolescents with autism spectrum disorder: A systematic review *The International Journal of Research and Practice*, v21 n4 p387–402 May 2017 doi: 10.1177/1362361316646559.
- [124.] Howlin P. The effectiveness of interventions for children with autism In: W.W. Fleischhacker and D.J. Brooks (eds.) *Neurodevelopmental Disorders*, Wien: Springer-Verlag; 2005. p. 101–119.
- [125.] Sathe N, Andrews JC, McPheeters ML, et al. Nutritional and Dietary Interventions for Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. *Pediatrics*. 2017;139(6):e20170346
- [126.] Xiong T, Chen H, Luo R, Mu D., Hyperbaric oxygen therapy for people with autism spectrum disorder (ASD). *Cochrane Database Syst Rev*. 2016. Oct 13;10:CD010922.
- [127.] Honda, H., Shimizu, Y., Rutter, M. No effect of MMR withdrawal on the incidence of autism: a total population study *Journal of Child Psychology and Psychiatry* Vol. 2005.46 (6) p.572–579.
- [128.] Taylor LE, Swerdfeger AL, Eslick GD. Vaccines are not associated with autism: an evidence-based meta-analysis of case-control and cohort studies. *Vaccine*. 2014; 32(29):3623–9. doi:10.1016/j.vaccine.2014.04.085. PMID 24814559.
- [129.] Schlosser R. W. et al. (2014) Facilitated communication and authorship: A systematic review. *Augmentative and Alternative Communication* December, 30(4), pp. 359–368
- [130.] Christison, G. W., Ivany, K. Elimination diets in autism spectrum disorders: any wheat amidst the chaff? *Journal of Developmental and Behavioural Pediatrics* 2006. 27 (2), p.162–71.
- [131.] Subramanyam AA, Mukherjee A, Dave M, Chavda K. (2019) Clinical Practice Guidelines for Autism Spectrum Disorders. *Indian J Psychiatry*. Jan; 61(Suppl 2): 254–269. doi: 10.4103/psychiatry.IndianJPsychiatry_542_18
- [132.] Aishworiya R, Valica T, Hagerman R, Restrepo B. (2022) An Update on Psychopharmacological Treatment of Autism Spectrum Disorder. *Neurotherapeutics*. doi: 10.1007/s13311-022-01183-1. Epub 2022 Jan 14. PMID: 35029811; PMCID: PMC9130393.
- [133.] Siasis S, Çıray O, Wu H, Schneider-Thoma J, Bighelli I, Krause M, Rodolico A, Ceraso A, Deste G, Huhn M, Fraguas D, San José Cáceres A, Mavridis D, Charman T, Murphy DG, Parellada M, Arango C, Leucht S. (2022) Pharmacological and dietary-supplement treatments for autism spectrum disorder: a systematic review and network meta-analysis. *Mol Autism*. doi: 10.1186/s13229-022-00488-4. PMID: 35246237; PMCID: PMC8896153.
- [134.] Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M, the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues (CQI). Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 2014;53(2):237–257.
- [135.] Elvins R, Green J. Pharmacological management of core and comorbid symptoms in autism-spectrum disorder. *Advances in psychiatric treatment* (2010), vol. 16, 349–360 doi: 10.1192/apt.bp.108.005538
- [136.] Williams K, Brignell A, Randall M, Silove N, Hazell P. Selective serotonin reuptake inhibitors (SSRIs) for autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database Syst Rev*. 2013 Aug 20;(8):CD004677. doi: 10.1002/14651858.CD004677.pub3.
- [137.] Davis NO, Kollins SH. Treatment for Co-Occurring Attention Deficit/Hyperactivity Disorder and Autism Spectrum Disorder. *Neurotherapeutics*. 2012 Jul; 9(3): 518–530.
- [138.] Williams Buckley A, Hirtz D, Oskoui M, Armstrong MJ, Batra A, Bridgemohan C, Coury D, Dawson G, Donley D, Findling RL, Gaughan T, Gloss D, Gronseth G, Kessler R, Merillat S, Michelson D, Owens J, Pringsheim T, Sikich L, Stahmer A, Thurm A, Tuchman R, Warren Z, Wetherby A, Wiznitzer M, Ashwal S. (2020) Practice guideline: Treatment for insomnia and disrupted sleep behavior in children and adolescents with autism spectrum disorder: Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*. Mar 3;94(9):392-404. doi: 10.1212/WNL.0000000000009033. Epub 2020 Feb 12. PMID: 32051244; PMCID: PMC7238942.
- [139.] Marino L, Lilienfeld SO. (2021) Third time's the charm or three strikes you're out? An updated review of the efficacy of dolphin-assisted therapy for autism and developmental disabilities. *J Clin Psychol*. 2021 Jun;77(6):1265–1279. doi: 10.1002/jclp.23110. Epub 2021 Jan 22. PMID: 33482038.
- [140.] Rehn AK, Caruso VR, Kumar S. (2023) The effectiveness of animal-assisted therapy for children and adolescents with autism spectrum disorder: A systematic review. *Complement Ther Clin Pract*. 2023 Feb;50:101719. doi: 10.1016/j.ctcp.2022.101719. Epub 2023 Jan 1. PMID: 36599281.
- [141.] Randell E, Wright M, Milosevic S, Gillespie D, Brookes-Howell L, Busse-Morris M, Hastings R, Maboshe W, Williams-Thomas R, Mills L, Romeo R, Yaziji N, McKigney AM, Ahuja A, Warren G, Glarou E, Delpont S,

- McNamara R. (2022) Sensory integration therapy for children with autism and sensory processing difficulties: the SenITA RCT. *Health Technol Assess.* 2022 Jun;26(29):1–140. doi: 10.3310/TQGE0020. PMID: 35766242.
- [142.] Schweizer, C., Knorth, E. J., & Spreen, M. (2014). Art therapy with children with autism spectrum disorders: A review of clinical case descriptions on 'what works'. *The Arts in Psychotherapy*, 41(5), 577–593. <https://doi.org/10.1016/j.aip.2014.10.009>
- [143.] Batareseh, H., AbuMweis, S., Almadanin, H. A., & Anderson, C. (2022). Gluten-free and casein-free diet for children with autism spectrum disorder: A systematic review. *Advances in Neurodevelopmental Disorders*, 6(3), 280–289.
- [144.] Podgórska-Bednarz, J., & Perenc, L. (2021). Hyperbaric oxygen therapy for children and youth with autism spectrum disorder: a review. *Brain Sciences*, 11(7), 916.
- [145.] Wong CM, Aljunied M, Chan DKL, Cheong JMY, Chew B, Chin CH, Choo SHT, Chua AHL, Foo MTS, Goh TJ, Khader M, Khoo SKM, Koh HC, Lian WB, Lim HH, Poon KK, Sim ZL, Sung M, Tan PC, Yong S, Zhang G, Aishworiya R. 2023 clinical practice guidelines on autism spectrum disorder in children and adolescents in Singapore. *Ann Acad Med Singap.* 2024 Apr 29;53(4):541–552. doi: 10.47102/annals-acadmedsg.2023307. PMID: 38920181.

X. FEJLESZTÉS MÓDSZERE

1. Fejlesztőcsoport megalakulása, a fejlesztési folyamat és a feladatok dokumentálásának módja

Az Egészségügyi Szakmai Kollégium Gyermek pszichiátria és addiktológia Tagozat elnöke kijelölte az irányelvfejlesztő csoport tagjait és felelősét. A fejlesztőcsoport tagjai meghatározták a feladatokat, a prioritásokat, a konzultációs időpontokat és a fejlesztés pontos menetét. Ennek megfelelően a tagok egyéni munka során, de egymással rendszeresen konzultálva alkották meg a magyar viszonyokra adaptált, nemzetközi irányelveken alapuló a témakörben a hazai egészségügyi szakmai irányelvet.

2. Irodalomkeresés, szelekció

Jelen egészségügyi szakmai irányelv az autizmusra vonatkozó, korábbi egészségügyi szakmai irányelv (2020-ban megjelent, azonosító: 002030) átdolgozott változata. A szakirodalmi kutatómunka két fő fókusszal valósult meg:

- (1) az eddig érvényes szakmai irányelv elsődleges alapjául szolgáló nemzetközi irányelvek és diagnosztikai kritériumrendszerek [1, 2, 4, 5, 8, 9, 10, 12, 35, 37, 66, 67, 72] és ezek frissített, újabb kiadásainak áttekintése [3, 6, 12, 27, 103].
- (2) Az eddig érvényes egészségügyi szakmai irányelv fejlesztése óta megjelent, az autizmusra vonatkozó egészségügyi szakmai irányelv szempontjából releváns, metaanalízisek és szisztematikus áttekintő tanulmányok keresése.

Az egészségügyi szakmai irányelv frissítéséhez, illetve az ajánlások erősségének kalibrációjához felhasznált nemzetközi irányelvek, metaanalízisek és szisztematikus áttekintő tanulmányok a PubMed, a Web of Science, és az Eric adatbázisokban végzett keresés mentén kerültek kiválasztásra. A beválogatási kritériumok a következők voltak: 1. autizmusra/autizmuspektrum-zavarra fókuszáló; 2. angol nyelven elérhető; 3. 2020 január és 2024 január között; 4. peer-reviewed, nemzetközi folyóiratban megjelent 5. irányelv vagy szisztematikus áttekintés, vagy metaanalízis. A keresési eredmények közül, az absztraktok áttekintése után kizárásra kerültek 1. a duplumok, valamint azok a tanulmányok, amelyek 2. nem kizárólag autizmusra/autizmuspektrum-zavarra fókuszáltak, amelyek 3. egy empirikus vizsgálat eredményeit mutatják be (nem metaanalízisek vagy szisztematikus áttekintések); amelyek 4. teljes szövegét nem angol nyelven publikálták és amelyek 5. nem magas minőségű (Q1), peer-reviewed folyóiratban jelentek meg.

Az egészségügyi szakmai irányelvfejlesztői szakértői konszenzuscsoport valamennyi tagja áttekintette a legfontosabb bázisnak tekinthető, korábbi nemzetközi irányelveket, illetve a 2020 január és 2024 január között megjelent, keresési feltételeknek megfelelő irányelveket és tanulmányokat. Ezt követően a legfrissebb tudományos evidenciákra építve, szakértői konszenzus mentén született döntés minden ajánlásról és azok erősségéről.

3. Felhasznált bizonyítékok erősségének, hiányosságainak leírása (kritikus értékelés, „bizonyíték vagy ajánlás mátrix”), bizonyítékok szintjének meghatározási módja

Jelen egészségügyi szakmai irányelvben a SIGN 2016-os Felmérés, diagnózis és intervenció autizmuspektrum-zavarokban című irányelveinek besorolását alkalmaztuk a bizonyítékok szintjének megállapításához. [4]

4. Ajánlások kialakításának módszere

Az egészségügyi szakmai irányelv az V. Bevezetés fejezet, 3. Kapcsolat a hivatalos hazai és külföldi szakmai irányelvekkel pontban felsorolt nemzetközi irányelvek, legerőteljesebben a SIGN irányelv [4] ajánlásainak adaptációjával és további releváns kérdésekben végzett szakirodalmi kutatómunka alapján készült. A felhasznált irányelvekben és egyéb szakirodalmi forrásokban található információk és ajánlások egységesítése (harmonizálása) a fejlesztőcsoporton belüli konszenzusos döntések végeredménye. A szövegben az információ forrása minden esetben megjelölésre került.

Az ajánlások erőssége jellemzően követi az azokat alátámasztó evidenciák szintjét. A fejlesztőcsoport azonban ezektől esetenként eltért, mivel a szakértői konszenzus alapján erősnek minősülő ajánlások mögött még nem minden esetben áll rendelkezésre elegendő mennyiségű, magas szintű, elemezhető adat. Ezeknél a döntéseknél minden esetben mérlegelésre került az ajánlás autizmussal/autizmuspektrum-zavarokkal kapcsolatos alap kutatások eredményeihez való illeszthetősége, a hazai alkalmazhatóság, hozzáférhetőség, valamint a klinikai/gyakorlati tapasztalatokból származó megerősítő/gyengítő információhalmaz. Az ajánlásokat félkövérrel szedve, számozva tüntettük fel. Minden ajánlás végén zárójelben szerepel az adott ajánlás rangsorolása.

5. Véleményezés módszere

Az egészségügyi szakmai irányelv megküldésre került az ellátási folyamatban érintett Egészségügyi Szakmai Kollégium Tagozatoknak véleményezésre. Az Autisták Országos Szövetsége tanácskozási joggal vett részt az egészségügyi szakmai irányelv fejlesztésben.

A visszaérkező javaslatok beillesztésre kerültek az irányelv szövegébe, vagy azok alapján módosításra került a dokumentum, amennyiben az irányelvfejlesztők egyetértettek azok tartalmával. Az egészségügyi szakmai irányelvben foglaltak megfelelnek a véleményezővel kialakított konszenzusnak.

6. Független szakértői véleményezés módszere

Független szakértő nem került bevonásra.

XI. MELLÉKLET

1. Alkalmazást segítő dokumentumok

1.1. Betegtájékoztató, oktatási anyagok

ELEKTRONIKUSAN HOZZÁFÉRHETŐ OKTATÁSI ÉS TÁJÉKOZTATÓ ANYAGOK GYŰJTEMÉNYE [saját szerkesztés]

ELEKTRONIKUSAN HOZZÁFÉRHETŐ OKTATÁSI ÉS TÁJÉKOZTATÓ ANYAGOK GYŰJTEMÉNYE	
SZERZŐ, CÍM	LINK
Volkmar, F., Siegel, M., Woodbury-Smith, M., King, B., McCracken, J., State, M., és az Amerikai Gyermekek és Serdülőpszichiátriai Akadémia (AACAP) Minőségügyi Bizottsága (CQI) (2014) <i>Gyakorlati Útmutató az Autizmuspektrum-zavarral élő Gyerekek és Serdülők Felméréséhez és Kezeléséhez</i>	https://www.efiportal.hu/wp-content/uploads/2023/06/Gyakorlati-%C3%9A%20mutat%C3%B3-1.pdf
Michael L. Rutter: <i>Az autizmusról szerzett ismereteink gyarapodása 2007–2010</i> , A 9. Autism Europe Nemzetközi Konferencián elhangzott előadás alapján írt cikk (Catania, 2010. október 8–10.)	https://www.efiportal.hu/wp-content/uploads/2023/05/AZ-AUTIZMUS%C3%93L-SZERZETT-ISMERETEINK-GYARAPOD%C3%81SA.pdf
National Autistic Society (2009) <i>Autizmuspektrum-zavar – Útmutató iskolák számára</i>	https://kempesz.edu.hu/wp-content/uploads/2023/02/Autizmus-utmutato-iskolak-szamara-1.pdf
National Autistic Society (2015) <i>Önbántalmazás</i>	https://www.efiportal.hu/wp-content/uploads/2023/06/aki_onbantalmazas.pdf

ELEKTRONIKUSAN HOZZÁFÉRHETŐ OKTATÁSI ÉS TÁJÉKOZTATÓ ANYAGOK GYŰJTEMÉNYE	
SZERZŐ, CÍM	LINK
Gail Hawkins (2015) <i>Az Asperger-szindrómával élő munkavállaló</i>	https://www.efiportal.hu/wp-content/uploads/2023/06/Az-autizmussal-%C3%A9l%C5%91-munkav%C3%A1llal%C3%B3-1.pdf
National Autistic Society (2009) <i>Tanterem, oktatás</i>	https://kempesz.edu.hu/wp-content/uploads/2023/02/Tanterem-oktatas.pdf
National Autistic Society (2009) <i>Zaklatás Tájékoztató autizmussal élő fiatalok számára</i>	https://www.efiportal.hu/wp-content/uploads/2023/06/aki_zaklatas.pdf
Barthélémy, C., Fuentes, J., Howlin, C., van der Gaag, R (2019): <i>Autizmus spektrum állapot. Azonosítás, megértés, fejlesztés – Az Autism Europe Hivatalos kiadványa</i> (3. kiadás)	https://www.autismeurope.org/wp-content/uploads/2021/04/People-with-Autism-Spectrum-Disorder_Hungarian-version.pdf
Meleg S. (2019) <i>Autizmus: éttrendek és alternatív gyógyászati módszerek</i> . Autizmus Koordinációs Iroda, FSZK	https://www.efiportal.hu/wp-content/uploads/2023/03/Meleg-S%C3%A1ndor_Autizmus-%C3%89ttrendek-%C3%A9s-alternat%C3%ADv-gy%C3%B3gy%C3%A1szati-m%C3%B3dszerek-T%C3%A9nyek-%C3%A9s-dilemm%C3%A1k..pdf
Stefanik K. (2018) <i>Az autizmuspektrum-zavarok evidenciaalapú oktatási és támogatási módszertanának alapjai</i> . In Győri M. és Billédi K. (szerk.) <i>Atipikus diákok, segítő appok, tudományos evidenciák</i> . Budapest: ELTE BGGYK	https://www.eltereader.hu/media/2022/04/gyory-Atipikus-diakok-v1-webre.pdf
Őszi Tné. (2020). <i>Útmutató autista tanulók integrált neveléséhez</i> . Oktatás 2030	https://www.oktatas2030.hu/wp-content/uploads/2020/10/utmutato-az-autista-tanulok-integralt-nevelesehez.pdf
Croydon, A., Remington, A., Kenny, L. & Pellicano, E. (2020). <i>Szatellit osztályok: egy ígéretes modell autista gyermekek és fiatalok oktatásában</i> . Budapest: NFSZK	https://www.efiportal.hu/wp-content/uploads/2023/03/A.-Croydon-A.-Remington-L.-Kenny-L.-Pellicano_Szatellit-oszt%C3%A1lyok-egy-%C3%ADg%C3%A9retes-modell-autista-gyermekek-%C3%A9s-fiatalok-oktat%C3%A1s%C3%A1ban.pdf
The National Autistic Society (2020) <i>Autizmus és öregedés</i> . Budapest: NFSZK	https://www.efiportal.hu/wp-content/uploads/2021/07/autizmus-es-oregedes.pdf
Havasi, Á., Őszi, Tné., Bertók, Cs., Janoch, M., Völgyesi-Molnár, M., Győri, M., Szekeres, Á., Németh, V. & Stefanik, K. (2023). <i>Mobillal a suliban? Módszertani útmutató pedagógusok számára a DATA-rendszer alkalmazásáról integráló oktatási környezetben</i> . Budapest: ELTE BGGYK	https://edit.elte.hu/xmlui/static/pdf-viewer-master/external/pdfs-2.1.266-dist/web/viewer.html?file=https://edit.elte.hu/xmlui/bitstream/handle/10831/104149/MASZK_2023_Mobillal%20a%20suliban_A.pdf?sequence=6&isAllowed=y
MTA-ELTE Autizmus Szakmódszertani Kutatócsoport (MASZK) (2020) <i>Hazai összkép az autizmussal élő személyek és családjaik helyzetéről, életminőségéről – MASZKOLATLANUL</i> . Budapest, MASZK	https://maszk.elte.hu/tajekoztatok/MASZK%20kutatas_tajekoztato%20kiadvany.pdf
AOSZ InfoBázis; Autisták Országos Szövetsége	https://infobazis.aosz.hu/

1.2. Tevékenységsorozat elvégzésekor használt ellenőrző kérdőívek, adatlapok

1. Diagnosztikát támogató ellenőrző listák, kérdőívek, interjúvázlatok [saját szerkesztés]

Baron-Cohen, S. (1996) Checklist for Autism in Toddlers, CHAT <https://www.autismresearchcentre.com/tests/checklist-for-autism-in-toddlers-chat/>

Autizmus Alapítvány (2012, 2025) Kérdőív az Autizmus Alapítvány Ambulanciáján folyó diagnosztikus vizsgálatokat megelőző adatgyűjtéshez – Javított Változat. letölthető: www.autizmus.hu

Autizmus Alapítvány (é.n.) Szempontsor pedagógiai vélemény elkészítéséhez letölthető: <https://www.autizmus.hu/blank-b5xg0>

Berney, T, Brugha, T., Carpenter, P. & Royal College of Psychiatrists, (2017) Vezérfonal az értelmi fejlődés zavarával nem járó autizmuspektrum-zavarral élő felnőttek klinikai vizsgálatát támogató interjúhoz. letölthető: https://www.efiportal.hu/wp-content/uploads/2024/01/RCP_k%C3%A9rd%C5%91%C3%ADv.pdf

2. Példák az autizmusban jellegzetes viselkedésekre [1, 3, 7, 27, 43, 47]

Figyelem, az alábbiakban csak véges számú példa felsorolására van lehetőség, melyek abban adnak sorvezetőt, hogy az egyes esetekben az egyedi viselkedések minőségét meg lehessen ítélni.

Szocio-kommunikáció és társas interakciók területe

Nem/kevésbé kezdeményez kapcsolatot másokkal, különösen kortársaival, s a közeledéseket elutasítja.

Gyakran kezdeményez kapcsolatot, de közeledése szokatlan, esetleg túl formális, nem a társas helyzethez, életkorhoz illeszkedő.

Társas helyzetben spontán nem kezdeményez, passzív, ha hívják vagy kéri, csatlakozik a többiekhez és elviseli, hogy irányítsák őt.

A szemkontaktus használata az interakciók szabályozásában nem következetes (kontextusok változatossága, időzítés, összehangolás más kommunikációs formákkal).

Nehezen (esetleg sehogy sem) osztja meg spontán élményeit (típegő és kisgyermekkorban ez elsősorban a közös figyelmi viselkedésekben mutatkozik meg).

Nehézségek a társas érzelmi kölcsönösségben (például vigasztalás, vigaszkeresés, osztozkodás, proszociális viselkedések).

Látszólag kevésbé/nem érdeklődik mások, illetve a mások által felvetett témák iránt, kevésbé reagál mások kezdeményezéseire (kisgyermekkorban kevesebb vagy késleltetett a névre adott válasz).

A társas kapcsolatok természetére, az azokban betöltött saját szerepére, illetve az íratlan társas szabályokra nehezen lát rá (például barátság, párkapcsolat árnyalt megértése). (Kamaszkorban és felnőttkorban ez megmutatkozhat társas naivitásban is, amely sérülékenységet okozhat, illetve tévesen provokációnak értelmezhető.)

A mintha játék változatossága, és spontaneitása korlátozott.

Beszédfejlődés megkésett, kevés/hiányzik a nonverbális kommunikációs eszközökkel történő kompenzáció.

Beszédértés változatos problémái (például szó szerinti értelmezés; nehézségek a figuratív nyelv megértésében).

Nehézségek a nyelvhasználat pragmatikai aspektusaiban, a kölcsönös beszélgetésben, csevegésben – választékos szókincs, jó grammatika mellett is.

A helyzethez, témához, életkorhoz kevésbé illeszkedően regulált hangerő, beszédsebesség, szokatlan intonáció, hangszín.

Nehézségek a gesztusok, arckifejezések használatában és megértésében, a metakommunikáció és a verbális kommunikáció összehangolásában.

Szűk körű érdeklődés, aktivitás viselkedés területe

Nehézségek a strukturálatlan helyzetekben (például szünetben, szabadidős tevékenységekben), saját tevékenységeinek önálló megszervezésében.

Beszűkült, repetitív, sztereotip érdeklődési és tevékenységi körök (például tárgyak repetitív, afunkcionális használata, szokatlanul intenzív hobbik kialakítása, tárgyak gyűjtése, listák készítése).

Ragaszkodás a megszokotthoz (például saját rutinokban, vagy a környezet apró, irreleváns elemeit illetően).

Szokatlan szenzoros válaszok (szenzoros élménykeresés, szenzoros érzékenység).

Késleltetett és azonnali echoláliák; sztereotip, idioszinkretikus kifejezések, verbális rituálék, szokatlan, túlzottan precíz, formális szóhasználat.

Kényszeres viselkedések, rituálék.

Sztereotip, repetitív motoros manírok (kezekre és teljes testre vonatkozóan is).

Diádon kívül jellegzetességek

Szélsőségesen egyenetlen képességprofil, szigetszerű képességek, savant képességek. Jelentősebb eltérés az akadémikus teljesítmény és a társas/érzelmi viselkedések színvonala, illetve az intellektuális képességek és az adaptív viselkedések színvonala között.

3. Gyógyszernapló – gyermekek, intellektuális képességzavar esetén [saját szerkesztés]

Dátum (mettől meddig)	Hétfő	Kedd	Szerda	Csütörtök	Péntek	Szombat	Vasárnap
Gyógyszer, adag							
Hangulat 1–10 (1-es: Nagyon rossz 10-es: Nagyon jó)							
Irányíthatóság 1–10 (1-es: egyáltalán nem irányítható, 10-es: nagyon jól irányítható)							
Agresszivitás* 1–10 (1-es: nincs, 10-es: nagyon erős)							
Problémás viselkedés, mellékhatás rövid leírása							
Siker – rövid leírás							

* illetve más problémát okozó tünet, melyet a gyógyszerrel szeretnénk megcélozni például hiperaktivitás, irritabilitás, dühroham, önsértés stb.

Havonta egyszer: testsúly, BMI, haskörfogat, vérnyomás, pulzus

Évente egyszer: laborvizsgálat (vérkép, ionok, májenzimek, lipidszintek, antipszichotikum szedése esetén prolaktin szint), antipszichotikum szedése esetén extrapiramidális tünetek vizsgálata.

4. Gyógyszernapló – felnőttek, jó intellektuális és nyelvi képességek esetén [saját szerkesztés]

Dátum (mettől meddig)	Hétfő	Kedd	Szerda	Csütörtök	Péntek	Szombat	Vasárnap
Gyógyszer – bevett mennyiség							
Szorongás* mértéke 1–10 (1-es: egyáltalán nem, 10-es: nagyon erős szorongás)							
Hangulat 1–10 (1-es: Nagyon rossz, 10-es: Nagyon jó)							
Probléma, mellékhatás ha volt (rövid leírás)							
Napi siker (rövid leírás)							

* illetve más problémát okozó tünet, melyet a gyógyszerrel szeretnénk megcélozni például hiperaktivitás, irritabilitás, dühroham, önsértés stb.

Havonta egyszer: testsúly, BMI, haskörfogat, vérnyomás, pulzus.

Évente egyszer: laborvizsgálat (vérkép, ionok, májenzimek, lipidszintek, antipszichotikum szedése esetén prolaktin szint), antipszichotikum szedése esetén extrapiramidális tünetek vizsgálata.

5. Alvásnapló [saját szerkesztés]

Az alváshigiéné a nappali tevékenységek és a környezeti tényezők szabályozása a jó alvásminőség és a nappali éberség érdekében, stratégiái közé tartozhat a csendes hálószoba, a rendszeres alvásrutin, valamint a stimulánsok és késő esti testmozgás kerülése. Az alvásnapló segíti az alvás monitorozását, a változtatások (alváshigiénés és gyógyszerek) hatásainak követését.

Dátum (megtől meddig)	Hétfő	Kedd	Szerda	Csütörtök	Péntek	Szombat	Vasárnap
Gyógyszer, adag (ha szedett)							
Lefekvés időpontja (előző este)							
Ébredés időpontja							
Alvás időtartama órában							
Éjszakai felébredések száma, hossza							
Elalvás időtartama							
Álmosság reggel (1: teljesen kipihent, 2: kicsit álmos, 3: nagyon álmos)							
Napközbeni alvás időtartama							
Testmozgás időpontja, időtartama							
Egyéb befolyásoló tényezők*							
Napközbeni álmosság. aluszékonyosság 1–4 (1: éber, 4: kifejezetten aluszékony)							

* például élenkítő ingerek, élmények, serdülőknél és felnőtteknél koffeintartalmú italok, illetve alkohol fogyasztása

Az alváshigiéné sorokat célszerű reggel, a maradékot este tölteni.

1.3. Táblázatok**1. táblázat Evidenciákkal nem alátámasztott megközelítések autizmusban [saját szerkesztés].**

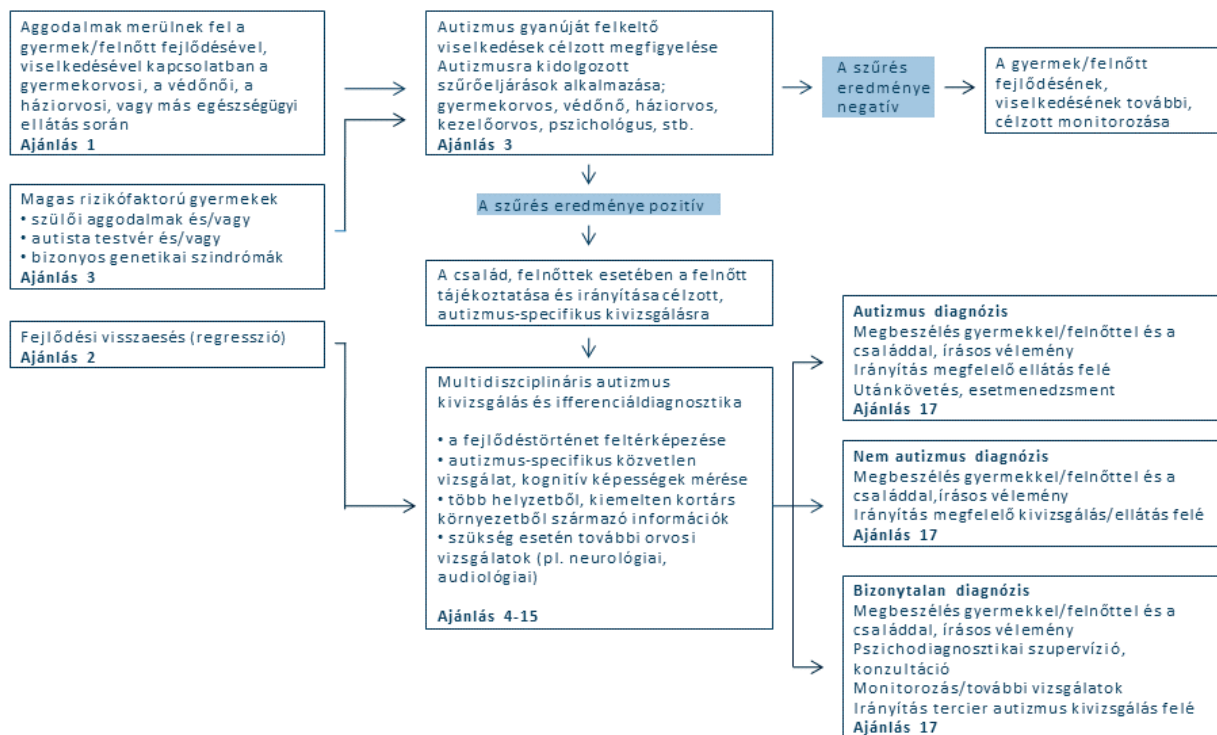
Az autizmussal kapcsolatos, a hazai gyakorlatban is fellelhető, különböző kockázatokat rejtő, evidenciákkal nem alátámasztott módszerek, eljárások. Kockázatok alatt egészségügyi, anyagi, pszichés, és erkölcsi kockázatokat is értünk. Egyes kis kockázatú módszerek, autizmus szempontú adaptációval és/vagy kiegészítő eljárásment beemelhetők (például művészeti, állatasszisztált aktivitások vagy mozgás keretében ágyazott autizmus-specifikus fejlesztés/támogatás). Az értékelést jelentősen nehezíti, hogy a gyakorlatban nem egységes protokollok mentén alkalmazzák az egyes módszereket, eljárásokat. [4, 5, 6, 13, 16, 19, 66, 72, 74, 124, 125, 126, 127, 128, 129, 130, 139, 140, 141, 142, 143]

AUTIZMUSSPECIFIKUS HATÁSUKRA VONATKOZÓAN NINCS TUDOMÁNYOS EVIDENCIA, NEM AJÁNLOTTAK (Kis kockázatú, nem bizonyított hatású.)	
MEGNEVEZÉS	EVIDENCIA AUTIZMUSBAN
Állatterápiák (delfinterápia, hippoterápia, kutyaterápia, kisállatterápiák)	[66, 124, 74, 139, 140]
Szenzorosalapú terápiák: szenzoros integrációs/szenzomotoros tréningek/auditív integrációs tréningek (például Ayres, TSMT, Delacato, Alapozó Terápia, Tomatis stb.)	[74, 141]
Művészetterápiák (például zeneterápia, táncterápia, képzőművészeti terápiák)	[8, 66, 124, 142]
AUTIZMUSSPECIFIKUS HATÁSUKRA VONATKOZÓAN NINCS TUDOMÁNYOS EVIDENCIA VAGY TUDOMÁNYOS EVIDENCIÁK CÁFOLJÁK ÉS KÜLÖNBÖZŐ SÚLYOSSÁGÚ VESZÉLYEIK VANNAK, ELUTASÍTANDÓK (Kockázatos, nem bizonyított hatású vagy bizonyítottan nem hatékony)	
MEGNEVEZÉS	EVIDENCIA AUTIZMUSBAN
Kombinált védőoltások elutasítása (mint megelőzés)	[5, 6, 127, 128] (1+)
Facilitált kommunikáció („megtámasztott kommunikáció”)	[4, 5, 6, 16, 129] (1+)
Holding (szorosan tartás)	[5, 6, 13] (1+)
Eliminációs diéták (például glutén- és kazeinmentes)	[4, 16, 37, 72, 125, 130, 143] (1+)
Nehézfémek kivonása (keláció)	[16, 37, 72] (1+)
(mega)vitaminkúrák és étrendkiegészítők (például B6 és magnézium, halolaj)	[66, 72, 125]
Hiperbarikus oxigén terápia	[16, 66, 72, 126]

1.1. Algoritmusok

1. ábra: Diagnosztikus ellátási folyamat algoritmusa [4, 5, 6, 16, 35]

Folyamatábra a diagnosztikus kivizsgáláshoz (ajánlás 1-17)



1.5. Egyéb dokumentumok

Autista embereknek, szülőknek és szakembereknek ajánlható könyvek, publikációk listája [saját szerkesztés]

- Attwood, T. (2015) *Az Asperger-szindróma kézikönyve* Animus, Budapest
- Bertók Cs., (2018) Koragyermekkori intervenció jó gyakorlata autizmuspektrum-zavar esetén. *Gyógypedagógiai Szemle* 46:3.
- Brock, C. (2015): *Az én családom különleges – Munkafüzet gyermekeknek, akiknek a testvére autizmussal vagy Asperger-szindrómával él.* Geobook, Budapest
- Clements, J., Zarkowska, E. (2007) *Viselkedés problémák és autizmuspektrum-zavarok* Kapocs, Budapest
- Daria, T.O. (2009) *Dása naplója-egy macska gondolatai életről, macskaságról és autizmusról.* Geobook, Budapest
- De Clercq, H. (2007) *Mama, ez itt ember vagy állat? Könyv az autizmusról.* Kapocs, Budapest
- Dunn Buron, K., Curtis, M. (2016) *A csodálatos 5-pontos skála – A társas viselkedés és az önkontroll összefüggésének tudatosítása a nevelésben-gyerekek, serdülők és felnőttek számára.* Geobook, Budapest
- Dunn Buron, K. (2017). *Amikor a félelmeim túl nagyra nőnek.* Geobook, Kiadó, Budapest.
- Evans, K. (2021) *Apa más – hogyan élünk együtt egy különleges Aspergeres szülővel.* Geobook, Budapest
- Fleming, V. (2018) *Szobatisztaság és autizmus. Útmutató segítőknél.* Geobook, Budapest
- Havasi Á., Őszi Tné (2015) *Felmérési és tervezési kézikönyv autizmus-specifikus kiscsoportos szociális-kommunikációs fejlesztő foglalkozáshoz.* Educatio Társadalmi Szolgáltató Közhasznú Társaság, Budapest
- Győri M., Billédi K. (eds) (2018) *Atipikus diákok, segítő appok, tudományos evidenciák.* ELTE Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Kar, Budapest
- Havasi, Bertók, Stefanik, Győri (2023) *Hú, hát akkor ez működik? A DATA-rendszer háttere, fejlesztése és funkciói.* *Gyógypedagógiai Szemle* 51:3.
- Howlin, P. (2001) *Autizmus Felkészülés a felnőttkorra.* Kapocs, Budapest
- Howlin, P., Baron-Cohen, S., Hadwin, J. (2005) *Miként tanítsuk az elme olvasását autizmussal élő gyermekeknek?* Kapocs, Budapest
- Janoch M. (2012) *Problémás viselkedések megelőzése és kezelése autizmuspektrum-zavarokban.* Kapocs, Budapest
- Janoch M. (2014) *Hogyan? Útmutató füzet autizmussal élő emberek problémás viselkedéseinek értelmezéséhez, megváltoztatásához.* Kapocs, Budapest
- Jáspér É., Kanizsai-Nagy I. (2011): *Autizmus-specifikus támogatott foglalkoztatás – Módszertani kézikönyv.* Fogyatékos Személyek Esélyegyenlőségéért Közalapítvány Budapest
- Joliffe, T./Landsdown R., Robinson, C. (1997) *Egy személyes beszámoló.* Kapocs, Budapest
- Jordan, R. (2007) *Autizmus társult értelmi sérüléssel.* Kapocs, Budapest
- Jones, G., Hurley, E. (2018) *Az autizmusellátás helyes gyakorlata – Autizmus-Boldogság-Jólét.* Geobook, Budapest
- Kiss Gy. Tóth K., Vigh K. (2004) *Szociális történetek I.* Kapocs, Budapest
- Mesibov, B.G., Shea, V., Schopler E. *Az autizmuspektrum-zavarok TEACCH szemléletű megközelítése.* Kapocs, Budapest.
- Moor, J. (2010) *Hogyan játszunk és tanulunk autista gyerekekkel? Ötletek, tapasztalatok szülőknek és nevelőknek* Animus, Budapest
- Németh K. (2017). Autizmuspektrum-zavar felnőttkorban. Ellátási és terápiás lehetőségek. In: Vizin G., Ajtay Gy., Simon L. (szerk.) *Kihívások a kognitív viselkedésterápiában.* Tanulmánykötet. Vikote, Budapest
- Notbohn, E. (2010) *Tíz dolog-amit minden autizmussal élő gyermek szeretné, ha tudnál* Geobook és AOSZ, Budapest
- Oravec L., Orosz I. (2017) *Lizanka: Egy autista lány története a bezártságtól a teljes élet felé* HVG Kiadó Zrt., Budapest
- Őszi Tné, Havasi Á. szerk. (2015) *Babzsák Fejlesztő Program.* Educatio Társadalmi Szolgáltató Nonprofit Kft, Budapest
- Őszi Tné, Simó J., Vigh K. (2020) *Autizmus – belépés a felnőttkorba. Protokoll az átmenet támogatásához.* NFSZK, Budapest letölthető: <https://infobazis.aosz.hu/szabalyozok-iranyelvek/szakmai-protokoll-az-autizmus-spektrumzavar-felismeresehez-es-pszichiatrai-ellatasahoz-felnottkorban>
- Peeters, T. (1998): *Autizmus - az elmélettől a gyakorlatig.* Kapocs, Budapest
- Powell, A. (2017). *A harag megértése.* Geobook, Budapest
- Prizant, B.M. & Fields-Meyer, T. (2023). *Egyedien emberi. Autizmus más megközelítésben.* Budapest, Hórusz.
- Quill, K.A. (2009) *Tedd-nézd-hallgasd-mondd! Szociális és kommunikációs intervenció autizmussal élő gyermekek számára.* Kapocs, Budapest
- Sainsbury, C. (2011) *Marslakó a játszótéren – Hogyan értsük meg az Asperger-szindrómás iskolásokat?* AOSZ, Geobook, Budapest

- Simó J., Falvai R. (szerk.) (2020) *Szakmai protokoll az autizmusspektrum-zavar felismeréséhez és pszichiátriai ellátásához felnőttkorban*. NFSZK, Budapest letölthető: <https://infobazis.aosz.hu/szabalyozok-iranyelvek/szakmai-protokoll-az-autizmus-spektrumzavar-felismeresehez-es-pszichiatricai-ellatasahoz-felnottkorban>
- Speirs, F. (2014) *Ö.T.V.E.N. Önismeret Társas Viselkedés és Egészségnevelés – Oktatási program autizmussal élő tanulók számára*. Geobook, Budapest
- Stefanik K. (2016) *Csillagbusz Mese Dorkáról, Misiről és az autizmusról*. AutiSpektrum Egyesület, Veszprém
- Stefanik K. (2018) Az autizmusspektrum-zavarok evidencia-alapú oktatási és támogatási módszertanának alapjai. in Győri M., Billédi K. (eds) (2018) *Atipikus diákok, segítő appok, tudományos evidenciák*. ELTE Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Kar; Budapest pp. 65–78
- Stefanik K., Németh V., Győri, M., Borsos Zs., Szekeres Á., Havasi Á., Janoch M., Őszi T-né, Vargáné Molnár M. (2020) Autizmussal élő felnőttek oktatási és foglalkoztatási helyzete. Szolgáltatásokhoz való hozzáférés és szülői elégedettség. *Gyógypedagógiai Szemle* 48:3–4.
- Volkmar, F. R., Wiesner, L. A. (2013) *Az autizmus kézikönyve*. Szentedre: AOSZ, Geobook
-

**Az Egészségügyi Minisztérium egészségügyi szakmai irányelve
a daganatos férfibetegek termékenységeinek megőrzéséről**

Típusa:	Klinikai egészségügyi szakmai irányelv
Azonosító:	002325
Érvényesség időtartama:	megjelenést követő 3 évig érvényes

I. IRÁNYELVFEJLESZTÉSBEN RÉSZT VEVŐK**Társszerző Egészségügyi Szakmai Kollégiumi Tagozat(ok):****1. Humán Reprodukciós Tagozat**

Dr. Sipos Miklós, szülészeti-nőgyógyászat, szülészeti-nőgyógyászati ultrahang-diagnosztika szakorvosa, elnök, társszerző

2. Urológia Tagozat

Prof. Dr. Tenke Péter, urológia szakorvosa, elnök, társszerző

Fejlesztő munkacsoport tagjai:

Dr. Kopa Zsolt, urológia, andrológia szakorvosa, társszerző, kapcsolattartó, irányelvfejlesztő

Prof. Dr. Bajory Zoltán urológia, andrológia szakorvosa, társszerző

Dr. Ács Júlia, urológus szakorvosjelölt, társszerző

Dr. Benyó Mátyás, urológia, andrológia szakorvosa, társszerző

Dr. Buzder Tímea, klinikai embrióológus, társszerző

Dr. Horváth András, urológia, onkológia szakorvosa, társszerző

Juhász Anna, pszichológus, társszerző

Dr. Matuszka Balázs, egészségpszichológiai szakpszichológus, társszerző

Dr. Szabó Anett, urológus szakorvosjelölt, társszerző

Dr. Szűcs Miklós, urológia, onkológia szakorvosa, társszerző

Dr. Takács Tamás, urológia, andrológia szakorvosa, társszerző

Dr. Tóth Fruzsina, urológia szakorvosa, társszerző

Dr. Vargha Judit, urológia, andrológia szakorvosa, társszerző

Véleményező Egészségügyi Szakmai Kollégiumi Tagozat(ok):**1. Háziorvostan Tagozat**

Dr. Szabó János, háziorvostan, foglalkozás-orvostan (üzemorvostan) szakorvosa, elnök, véleményező

2. Gyermekek-ápolás (házi gyermekorvostan, ifjúsági és iskolaorvoslás) Tagozat

Dr. Kovács Tamás, csecsemő-gyermekegyógyászat; csecsemő- és gyermekkardiológia; neonatológia szakorvosa, elnök, véleményező

3. Klinikai Genetika Tagozat

Prof. Dr. Molnár Mária Judit, klinikai laboratóriumi genetika, neuropatológia, neurológia, pszichiátria, klinikai genetika, klinikai farmakológia szakorvosa, elnök, véleményező

4. Klinikai szakpszichológia és pszichoterapeuta klinikai szakpszichológus Tagozat

Dr. Kovács Péter, pszichoterápia, klinikai és mentálhigiéniai felnőtt szakpszichológus elnök, véleményező

5. Klinikai és járványügyi mikrobiológia Tagozat

Prof. Dr. Kónya József, molekuláris genetikai diagnosztika, klinikai laboratóriumi vizsgálatok, orvosi mikrobiológia szakorvosa, elnök, véleményező

6. Onkológia és sugárterápia Tagozat

Prof. Dr. Polgár Csaba, klinikai onkológia; sugárterápia szakorvosa, elnök, véleményező

7. Szövet- és sejtbanki, és regeneratív medicina Tagozat

Dr. Nagy Péter, vegyész, elnök, véleményező

8. Transzfúziológia és hematológia Tagozat

Prof. Dr. Illés Árpád, haematológia, kardiológia, belgyógyászat, allergológia és klinikai immunológia szakorvosa, elnök, véleményező

9. Igazságügyi orvostan, orvosszakértés biztosítási orvostan Tagozat

Dr. Szabados György, igazságügyi orvostan, egészségbiztosítás szakorvosa, elnök, véleményező

„Az egészségügyi szakmai irányelv készítése során a szerzői függetlenség nem sérült.”

„Az egészségügyi szakmai irányelvben foglaltakkal a fent felsorolt tagozatok dokumentáltan egyetértenek.”

Az irányelvfejlesztés egyéb szereplői

Betegszervezet(ek) tanácskozási joggal:

Nem kerültek bevonásra.

Egyéb szervezet(ek) tanácskozási joggal:

Szakmai társaság(ok) tanácskozási joggal:

Magyar Andrológiai Társaság

Magyar Uro-onkológiai Társaság

Magyar Embriológus Társaság

Független szakértő(k):

Dr. Várnagy Ákos, szülész-nőgyógyász, reprodukív medicina szakorvosa

II. ELŐSZÓ

A bizonyítékokon alapuló egészségügyi szakmai irányelvek az egészségügyi szakemberek és egyéb felhasználók döntéseit segítik meghatározott egészségügyi környezetben. A szisztematikus módszertannal kifejlesztett és alkalmazott egészségügyi szakmai irányelvek, tudományos vizsgálatok által igazoltan, javítják az ellátás minőségét. Az egészségügyi szakmai irányelvben megfogalmazott ajánlások sorozata az elérhető legmagasabb szintű tudományos eredmények, a klinikai tapasztalatok, az ellátottak szempontjai, valamint a magyar egészségügyi ellátórendszer sajátosságainak együttes figyelembevételével kerülnek kialakításra. Az irányelv szektorsemleges módon fogalmazza meg az ajánlásokat. Bár az egészségügyi szakmai irányelvek ajánlásai a legjobb gyakorlatot képviselik, amelyek az egészségügyi szakmai irányelv megjelenésekor a legfrissebb bizonyítékokon alapulnak, nem pótolhatják minden esetben az egészségügyi szakember döntését, ezért attól indokolt esetben dokumentáltan el lehet térni.

III. HATÓKÖR

Egészségügyi kérdéskör:

infertilitás, onkológiai kezelésben részesülő, reprodukív korú, daganatos férfibetegek

Ellátási folyamat szakasza(i):

elsődleges megelőzés, diagnosztika, terápia

Érintett ellátottak köre:

fertilis korú, 15–50 év közötti daganatos férfibeteg

Érintett ellátók köre:

kiegészítésre került

Szakterület:

0102 haematológia

1100 urológia

1101 andrológia

1200 klinikai onkológia

1201 sugárterápia

6101 transzfúziológia

6301 háziiorvosi ellátás

6302 házi gyermekorvosi ellátás

6303 felnőtt és gyermek (vegyes) háziiorvosi ellátás

6701 genetikai tanácsadás

6702 biobanki tevékenység (gyűjtés és tárolás)

7101 klinikai és mentálhigiéniai pszichológia

Ellátási forma:

A1 alapellátás, alapellátás

J1 járóbeteg-szakellátás, járóbeteg-szakellátás

D1 diagnosztika, diagnosztika

F1 fekvőbeteg-szakellátás, aktív fekvőbeteg-ellátás

Progresszivitási szint:

I–II–III.

Egyéb specifikáció:

Hereszövet- és hímivarsejt-fagyasztást végző szakemberek, krioprezervációs, illetve embriológiai laboratóriumok.

IV. MEGHATÁROZÁSOK

1. Fogalmak

Fertilitási prezerváció: A daganatellenes kezelések egy része gonadotoxikus hatású, ezért létrejött egy új, interdiszciplináris terület, mely a fertilis korú onkológiai betegek termékenységeinek megőrzésével foglalkozik: ez a fertilitásprezerváció, más néven onkofertilitás.

Fertilitási prezervációs eljárások: A termékenység megőrzését célzó korszerű eljárások, melyek technikai alapját a reprodukív sejtek és szövetek krioprezervációja képezi. Emellett fejlesztés alatt állnak olyan eljárások (például hereszövet-fagyasztás, spermiogenetikus őssejtfagyasztás), melyek segítségével a spermiogenesis megindulása előtti életkorban lévő páciensek számára is lehetővé válhat a termékenységük megőrzése.

Gonadotoxicitás: Az onkológiai kezelés következtében kialakuló gonadális (petefészek/herék) károsodás.

2. Rövidítések

ARPI:	Androgen Receptor Pathway Inhibitors/androgén receptor jelátvitel gátlók
ART:	assisted reproductive technology / asszisztált reprodukciós technika
ASA:	anti-sperm antibodies / spermiumellenes antitest
ATG:	anti thymocyte globulin / antithymocytás globulin
AZF:	azoospermia factor / azoospermia faktor
Bu/Cy:	myoablatív busulfan és ciklofoszfamid
CBAVD:	Congenital bilateral absence of the vas deferens / az ondóvezeték kétoldali, veleszületett hiánya
CD UH:	color-Doppler-ultrahang
CE:	European Conformity / európai megfelelés
CED:	ciklofoszfamid, etopozid, dexamethazon
CF:	cystis fibrosis / cisztás fibrózis
CFTR:	CF transmembrane conductance regulator
CFTRm:	CF transmembrane conductance regulator génmutáció
COMET:	single-cell gel electrophoresis / egysejtes gélelektroforézis
cTESE:	konvencionális tesztikuláris spermium extractio
CyA:	ciklosporin A
E2:	ösztadiol
EAA:	European Academy of Andrology / Európai Andrológiai Akadémia
EEJ:	elektroejaculation / elektroejakuláció
ESMO:	European Society for Medical Oncology / Európai Klinikai Onkológiai Társaság
FSH:	follikulus stimuláló hormon
GDNF:	Glia cell line-derived neurotrophic factor / gliális eredetű neurotróf faktor
GnRH:	gonadotropin-releasing hormon
HbS:	hemoglobin S
HSCT:	Haematopoietic Stem Cell Transplantation / hematopoietikus őssejt-transzplantáció
ICSI:	Intracytoplasmic Sperm Injection / intracitoplazmatikus spermiuminjektálás
IST:	immunosuppressive therapy /immunszuppresszív kezelés
IVF:	in vitro fertilizáció
LH:	luteinizáló hormon
LHRH:	releasing hormon / luteinizáló hormon
MEA:	mouse embryo assay
mTESE:	microdissection Testicular Sperm Extraction / mikrosebészeti testicularis spermium extractio
NAAT:	nucleid acid amplification test / nukleinsav amplifikációs teszt
NOA:	non-obstruktív azoospermia / nem-elzáródásos eredetű azoospermia
OncoTESE:	Oncological Testicular Sperm Extraction / onkológiai testicularis spermium extractio
OS:	oxidatív stressz
PVS:	penile vibrostimulation / hímvessző-vibrostimuláció
ROS:	reactiv oxygen species / reaktív oxigén szabadgyökök
SCD:	sperm chromatin dispersion assay / spermiumkromatin diszperziós teszt
SCSA:	sperm chromatin structure assay / spermium-kromatinszerkezet vizsgálata
SDF:	sperm DNA fragmentation / spermium DNS-fragmentáció

SHBG:	Sexhormone Binding Globuline / szexhormonkötő fehérje
SSC:	spermatogonial stem cell /spermatogenetikus őssejt
TDS:	Testicular Dysgenesis Syndrome / tesztikuláris diszgenézis szindróma
cTESE:	konvencionális testicularis spermium extractio
TESE:	Testicular Sperm Extraction / testicularis spermium extractio
TRT:	Testosterone Replacement Therapy / tesztoszteronpótló kezelés
tT:	total testosterone / ösztesztoszteron
T6:	Thoracalis 6-os
T10–12:	Thoracalis 10-, 12-es
TUNEL:	Terminal deoxynucleotidyl transferase (TdT) dUTP Nick-End Labeling / DNS-szálak szakadásvégeinek jelölése
WHO:	World Health Organization / Egészségügyi Világszervezet

3. Bizonyítékok szintje

A jelen egészségügyi szakmai irányelvben a bizonyítékszintek meghatározása az ESMO irányelv bizonyítékbesorolási rendszerének adaptációjával készült. [1]

Szint	Leírás
I. Szint	≥1 nagy, randomizált kontrollvizsgálat vagy vizsgálatok metaanalízisei
II. Szint	Randomizált kontrollvizsgálatok, amelyekben fennáll az elfogultság gyanúja vagy vizsgálatok metaanalízisei
III. Szint	Prospektív kohorszvizsgálatok
IV. Szint	Retrospektív kohorszvizsgálatok vagy eset-kontrollvizsgálatok
V. szint	Kontrollcsoport nélküli vizsgálatok, esettanulmányok, szakértői vélemények

4. Ajánlások rangsorolása

A jelen egészségügyi szakmai irányelvben az ajánlások rangsorolására az ESMO irányelv ajánlás-rangsorolási rendszer adaptációjával készült. [1]

A	Erősen ajánlott
B	Általánosan ajánlott
C	Lehetőség szerint ajánlott
D	Általában nem ajánlott
E	Soha nem ajánlott
SZV	Szakértői vélemény

V. BEVEZETÉS

Bevezetés

2024-ben jelent meg „A daganatos nőbetegek termékenységeinek megőrzéséről” szóló egészségügyi szakmai irányelv. Ez a hiánypótló, bizonyítékokon alapuló egészségügyi szakmai irányelv nagy lépés volt a hazai termékenységmegőrzési fejlesztések terén. Jelen munkával igyekszünk az egészségügyi szakemberek és más felhasználók terápiás döntéseit segíteni, támaszt nyújtani a malignus betegséggel diagnosztizált férfiak és fiúgyermekek fertilitási prezervációjának vonalán.

Célunk a sokszor kiélezett helyzetben meghozandó szakmai döntések és ezzel az érintett férfiak, illetve fiúgyermekek életének és életminőségének segítése, amely az egészségügyi szakmai irányelv megjelenésekor a legfrissebb bizonyítékokon alapul.

Az utóbbi évtizedekben a férfiak nemzőképessége folyamatos romlást mutat, a daganatos betegségek előfordulása pedig növekszik. Mindez jelentős mértékben érinti a reprodukív korú férfiakat és természetesen hatással bír a fiúgyermekre és későbbi nemzőképességükre is. Az onkológia fejlődése újabb és újabb lehetőségeket teremt

a rosszindulatú eltérések kezelésére, ezek hatékonysága folyamatosan javul, így a kezelések eredményességének következtében növekszik a malignómák túlélésének aránya. [2]

A publikált klinikai vizsgálatok összetett analízise szerint az életminőség így kiemelt kérdéssé vált a daganatos betegségek kezelését követően. Tízéves túlélés esetén a közlemények szerint a férfiak életminőségét leginkább az esetleges meddőség, illetve nemzőképesség-csökkenés rontja. Emiatt a rosszindulatú betegségek diagnózisakor a fertilitás kérdése kiemelt fontosságú lett, és Magyarországon még nem áll rendelkezésre a férfiak esetében, egységes fertilitási prezervációs szakmai irányelv, betegirányítási rendszer és dedikált infrastruktúra. A szerzők áttekintik a legfrissebb, irányadó nemzetközi és hazai szakirodalmi adatokat, és elemzik az érintett szakterületeken szerzett hazai tapasztalatokat. Ezek ismeretében írnak a fertilis korú férfiak és a fiúgyermekek onkológiai kezelésének fertilitási kockázatairól, a számukra elérhető nemzőképességi prezervációs módszerekről, külön kitérve a prae-, illetve peripubertás korú fiúkra, valamint a heredaganatok esetén alkalmazható eljárásokra. Tekintve, hogy hazánkban az onkológiai kezelésre szoruló fiúgyermekek és fertilis korú férfiak nemzőképesség-megőrzésének mértéke elmarad az ideálistól, egyéni és társadalmi szempontból is kiemelten fontos, hogy a legkorszerűbb eljárásokhoz az érintett betegek megfelelő helyen és módon hozzáférjenek.

1. A témakör hazai helyzete, a témaválasztás indokolása

Bár a daganatos megbetegedések incidenciája az életkorral nő, a daganatos megbetegedések egyre fiatalabb korban jelentkeznek. Mindehhez hozzájárul, hogy a családalapítás is egyre későbbi életkorban jellemző a mai reprodukív korú társadalomban. A gyermekvállalás időpontja mind jobban kitolódik, így tehát még inkább nő azon daganatos betegek száma, akiknél az onkológiai kezelések termékenységre gyakorolt hatása komoly jelentőséggel bír. Sok onkológiai kezelési módszer gonadotoxikus hatású, nagy valószínűséggel csökkenti a fertilitást, így a későbbi sikeres fogantatást és kihordott terhesség esélyeit. Hazánkban a Nemzeti Rákregiszter adatai alapján 2015 és 2019 között évente 1040 fertilis korú, 40 év alatti férfinál diagnosztizáltak rosszindulatú daganatos megbetegedést. A gonadotoxikus – így a nemzőképességet nagy valószínűséggel károsító – kezeléseket az összes daganatos megbetegedés mintegy kétharmadában alkalmazzák, így kb. 700 fertilis korú férfit érintenek évente. [3] A Nemzeti Gyermekonkológiai Regiszter adatai szerint évente 230–250 (0–19 éves) gyermek és serdülő betegszik meg rosszindulatú daganatos megbetegedésben, kb. 150 fiú érintett. A gyermekkori rosszindulatú kórképek hosszú távú túlélése az utóbbi időben jelentősen megemelkedett, ma kb. 80%-ra tehető. A túlélők 50%-nál adódnak fertilitási nehézségek a későbbiekben és a klinikai vizsgálati adatok szerint 10 éves túlélés esetén a férfiak életminőségét leginkább az esetleges meddőség, illetve nemzőképesség-csökkenés rontja.

Magyarországon jelenleg nincs országos fertilitási prezervációs hálózat, a betegek irányítása és tájékoztatása nem minden esetben és nem szervezeten történik, ezért rendkívül kevés páciens jut el a termékenység megőrzését célzó kezelésre, valamint az államilag támogatott krioprezervációs lehetőségek kevés helyen elérhetők.

További célja áttekinthető szempontok biztosítása a döntéshozók és ellátásszervezők számára az ehhez szükséges szolgáltatások tervezéséhez, melyek a hosszabb távú társadalmi megtérülés lehetséges biztosítékai.

2. Felhasználói célcsoport

A felhasználói célcsoport andrológusok, meddőségi szakellátásban részt vevő szakemberek, onkológusok, gyermekonkológusok, onkológiai ellátást végző szakorvosok és urológusok. A jelenlegi nemzetközi irányelvek mentén minden olyan fertilis korú, illetve 40 év alatti, daganatos páciens, akinél még fennáll a további gyermekvállalás igénye, beleértve a fiatalokú betegeket is, fertilitási prezervációs konzultációra szükséges irányítani, hogy amennyiben indokolt, hozzáférhessen olyan nemzőképesség-megőrzési eljárásokon, melynek alkalmazásával a későbbiekben nagyobb eséllyel okozhat terhességet vagy vehet részt asszisztált reprodukciós eljárásban. Így szükséges lenne közfinanszírozottan elérhetővé tenni a hímivarsejtek saját célra (későbbi reprodukciós eljárás végzése érdekében) történő mélyfagyasztását, tárolását.

A termékenység megőrzését célzó eljárások alkalmazásával nagymértékben javul a páciensek életminősége, csökken a gyermekvállalással kapcsolatos szorongásuk. A fertilitási prezervációval a fiatal daganatos betegek esélyt kapnak a gyógyulást követő családalapításra. Lehetővé válik tehát a későbbi apává válás olyan fiúknál, férfiaknál, akiknél a daganatos megbetegedést követően a kezelés következtében ez egyébként lehetetlen lenne.

További célja áttekinthető szempontok biztosítása a döntéshozók és ellátásszervezők számára az ehhez szükséges szolgáltatások tervezéséhez, melyek a hosszabb távú társadalmi megtérülés lehetséges biztosítékai.

3. Kapcsolat a hivatalos hazai és külföldi szakmai irányelvekkel

Egészségügyi szakmai irányelv előzménye:

Hazai egészségügyi szakmai irányelv ebben a témakörben még nem jelent meg.

Kapcsolat külföldi szakmai irányelv(ek)kel:

Jelen irányelv az alábbi külföldi irányelv(ek) ajánlásainak adaptációjával készült.

Szerző(k)/Tudományos szervezet:	M. Lambertini, F. A. Peccatori, I. Demeestere, F. Amant, C. Wyns, J.-B. Stukenborg, S. Paluch-Shimo, M. J. Halaska, C. Uzan, J. Meissner, M. von Wolff, R. A. Anderson, K. Jordan, on behalf of the ESMO Guidelines Committee
Cím:	Fertility preservation and post-treatment pregnancies in post-pubertal cancer patients: ESMO Clinical Practice Guidelines
Megjelenés adatai:	Annals of Oncology. 2020; 31: 1664–1678.
Elérhetőség:	https://doi.org/10.1016/j.annonc.2020.09.006
Szerző(k)/Tudományos szervezet:	Salonia A, Boeri L, Corona G, Dinkelman-Smith, M, Falcone M, Gül M, Kadioglu A, Martinez-Salamanca JI, Minhas S, Serefoglu EC, Verze/ European Association of Urology (EAU)
Cím:	EAU Guidelines on Sexual and Reproductive-Health-2025
Megjelenés adatai:	EAU Guidelines. Edn. presented at the EAU Annual Congress, Madrid 2025. ISBN 978-94-92671-29-5.
Elérhetőség:	https://uroweb.org/guidelines/sexual-and-reproductive-health
Szerző(k)/Tudományos szervezet:	G. M. Colpi, S Francavilla, G. Haidl, K. Link, H. M. Behre, D. G. Goulis, C. Krausz and 4,* A. Giwercman/EAA
Cím:	European Academy of Andrology Guideline, Management of oligo-astheno-teratozoospermia
Megjelenés adatai:	Andrology. 2018 Jul;6(4):513-524
Elérhetőség:	https://doi.org/10.1111/andr.12502
Szerző(k)/Tudományos szervezet:	Ferlin A, Calogero AE, Krausz C, Lombardo F, Paoli D, Rago R, Scarica C, Simoni M, Foresta C, Rochira V, Sbardella E, Francavilla S, Corona G./ Italian Society of Andrology and Sexual Medicine (SIAMS)
Cím:	Management of male factor infertility: position statement from the Italian Society of Andrology and Sexual Medicine (SIAMS) : Endorsing Organization: Italian Society of Embryology, Reproduction, and Research (SIERR)
Megjelenés adatai:	J Endocrinol Invest. 2022 May;45(5):1085-1113
Elérhetőség:	https://doi.org/10.1007/s40618-022-01741-6

Kapcsolat hazai egészségügyi szakmai irányelv(ek)kel:

Jelen irányelv az alábbi, a közzététel időpontjában érvényes hazai egészségügyi szakmai irányelvvel áll kapcsolatban.

Azonosító:	002241
Cím:	A prosztatatarák komplex diagnosztikájáról es ellátásáról
Nyomtatott verzió:	Egészségügyi Közlöny, 2025. év, 9. szám, 1006–1206. old.
Elektronikus elérhetőség:	https://kollegium.okfo.gov.hu/iranyelvek

VI. AJÁNLÁSOK SZAKMAI RÉSZLETEZÉSE

Az egészségügyi szakmai irányelv az alábbi felosztásban tárgyalja az ajánlásokat és a hozzájuk kapcsolódó szakmai ismereteket:

1. Általános rész
2. Onkológiai betegségek és terápiák fertilitásra gyakorolt hatása
3. Fertilitási prezerváció heretumorok esetén
4. Prosztatarák és kezelésének hatása a nemzőképességre
5. Fertilitási prezerváció nem malignus betegségek esetén
6. Spermaanalízis
7. Fertilitási prezerváció androrógiái módszerei
8. Daganatos férfiak fertilitási prezervációja előtt elvégzendő vizsgálatok
9. Másodvonalbeli vizsgálatok
10. Andrológiai UH-vizsgálat
11. Fertilitásmegőrzés gyermek- és serdülőkorban, onkológiai betegségek esetén
12. Fertilitásmegőrzés gyermek- és serdülőkorban, onkológiai betegségek esetén – Fertilitási prezervációs eljárások
13. Daganatos férfiak gyógyszeres fertilitásmegőrzése
14. Daganatos férfiak fertilitásmegőrzése – pszichológiai tanácsadás
15. A házi orvosok szerepe a daganatos betegek fertilitási prezervációjában
16. Ajánlások összefoglalása

1. Általános rész

Az irányelveben rögzített eljárások megfelelnek az egészségügyről szóló 1997. évi CLIV. törvénynek a szerv- és szövetátültetésre, valamint -tárolásra és egyes kórszövettani vizsgálatokra vonatkozó rendelkezései végrehajtásáról szóló 18/1998. (XII. 27.) EüM rendelet, valamint az emberi reprodukcióra irányuló különleges eljárások végzésére vonatkozó, valamint az ivarsejtekkel és embriókkal való rendelkezésre és azok fagyasztva tárolására vonatkozó részletes szabályokról szóló 30/1998. (VI. 24.) NM rendelet előírásainak.

Ajánlás1

Minden reprodukív korú pácienssel egyénre szabottan ismertetni kell a tervezett onkológiai kezelés termékenységet érintő, várhatóan káros következményeit. A fertilitási prezervációnak a korai stádiumú betegségben van realitása, de megfelelő onkofertilitási tanácsadásra minden betegnek szüksége van, függetlenül a daganat típusától és stádiumától, és a páciens családi állapotától. (III., A) [1]

Ajánlás2

Figyelembe kell venni a tájékoztatás során a páciens életkorát, klinikai állapotát, valamint az onkológiai kezelés típusát (V., A). A páciens közvetlenül be kell vonni a döntéshozatali folyamatba, ki kell térni a kezelés alatt szükséges esetleges kontracepció szükségességére és a jövőbeni fertilitási esélyekre. A tanácsadás és annak dokumentációja a terápiás tervet felállító onkológus, ill. a fertilitást potenciálisan befolyásoló kezelést indító szakorvos feladata. Ennek során a páciens is tájékoztatni kell a fertilitás prezerváció lehetőségeiről, a tájékoztatás megtörténtét és tartalmát dokumentálni kell. A tájékoztatás online elérhető információs anyaghoz történő hozzáférés biztosításával is történhet. Az online információs anyaghoz való hozzáférés módjáról történő tájékoztatást dokumentálni kell, és a betegnek alá kell írnia, hogy elfogadja az online formában történő tájékoztatást. Az online tájékoztató anyaga meg kell, egyezzen a tájékoztató dokumentum tartalmával. (V., A) [1]

Ajánlás3

Az onkológiai kezelés minden esetben prioritás, ezért a fertilitási prezerváció sok esetben nem történhet részletes andrológiai diagnosztika mellett, ha a diagnózis és az onkológiai kezelés kezdete között szűk az időkorlát (III., A). Azonban minden olyan páciens, aki termékenységét szeretné megőrizni, haladéktalanul a témában jártas meddőségi szakemberhez/centrumba szükséges irányítani. (III., A) [1]

A szükséges andrológiai kivizsgálás a prezervációs eljárás után is elvégezhető, de nem maradhat el!

Ajánlás4

A termékenység megőrzését célzó eljárásokkal nagymértékben javul a páciensek életminősége, csökken a gyermekvállalással kapcsolatos szorongásuk és a gyógyulást követően esélyt kaphatnak a családalapításra. (III., A) [1]

Ajánlás5

A fertilitás elvesztésének veszélye a fiatalok többsége számára komoly lelki megterheléssel jár. Javasolt a páciensek mentális támogatása, a pszicho-szociális segítségnyújtás megszervezése. (V., A) [1]

2. Onkológiai betegségek és terápiák fertilitásra gyakorolt hatása**A kemo- és/vagy sugárterápia gonadotoxicitása**

Már önmagában a daganatos betegség, de annak sebészi, kemoterápiás és irradiációs kezelése káros a hímivarsejtképzésre. A tervezett daganatterápia gonadotoxicitásának megítélése elengedhetetlen a fertilitási prezervációs eljárások javallatának felállításához. [2]

Kemoterápia

A hímivarsejtképzés embrionális korban kezdődik a gonocyta kialakulásával. A születés után, a minipubertás alatt fejlődnek ki a spermatogoniumok. Az „A” típusú spermatogoniumok sötét és világos sejtmagvúak lehetnek, ezek biztosítják saját sejttutánpótlásukat, valamint a világos magvúak mitotikus osztódásokkal hozzák létre a „B” típusú spermatogoniumokat. A pubertáskor a „B” típusú spermatogoniumok indulnak intenzív, meiotikus osztódásnak, és belőlük fejlődnek ki a spermiumok. A spermatogenetikus őssejtek (spermatogenic stem cells – SSC) érzékenyek mind a kemo-, mind a sugárterápiára. Az „A” típusú sejtek kevésbé sérülékenyek, érzékenyek, azonban károsodásuk végleges zavart okoz, mivel ilyenkor leáll a spermatogoniumok újratermelődése. Ez nemzőképesség-károsodáshoz vezet még akkor is, ha az aktívan osztódó spermatogoniumok („B”) képesek fenntartani populációjukat, sőt differenciálódni is tudnak. [4]

A kemoterápiás hatóanyagok közül a leginkább az alkiláló szerek (például ciklofoszamid, buszulfán, procarbazin), a platinaszármazékok (ciszplatin, paraplátin), a citarabin, az ifoszfamid és a hidroxizurea hosszan tartó alkalmazása károsítja a legnagyobb mértékben a spermatogoniumokat, illetve a germinális epitheliumot. Mindemellett a csontvelő-átültetés előkészítésében alkalmazott fludarabin (purinanalóg) hordoz nagy gonadotoxikus rizikót, és rontja a hereműködést. [5, 6] A „target” (célzott) terápiák vonatkozásában limitált adatok állnak rendelkezésünkre ezek károsító hatásáról. A jelenlegi tapasztalatok szerint az imatinib, a daszatinib, az everolimus, a gemtuzumab és a voxelotor káros hatással bír a nemzőképességre. A célzott és immunterápia károsító hatására jelenleg nincs bizonyíték az alábbi hatóanyagokra: nilotinib, entrectinib, larotrectinib, selumetinib, avelumab, nivolumab, rituximab, dinutuximab, blinatumomab, pembrolizumab, ipilimumab, tisagenlecleucel és tagraxofusp.

Sugárterápia

Az egész testre vagy a kismedencére célzottan adott sugárkezelés is károsítja a heréket. A kismedencei sugárkezelést igénylő daganatok közé tartoznak a végbél, a végbélnyílás, a húgyhólyag daganatai, a desmoid tumorok és a sarcomák. A here csírahámja nagyon érzékeny a sugárkezelésre, már 0,1 Gy dózis is a spermatogenezis rövid távú leállításához vezet, 0,1–1,2 Gy között átmeneti oligozoospermia, illetve azozoospermia kialakulását okozhatja. A 2–3 Gy dózis a spermatogenetikus őssejtek végleges károsodásával jár, és hosszú távú azozoospermiát okoz. A ≥ 6 Gy dózisok (például 10 vagy 13 Gy frakcionált teljes test-radioterápia) elpusztítják az őssejtkészletet, irreverzibilis azozoospermiával járnak. A 20–24 Gy dózisok esetén Leydig-sejt-elégtelenséget és tesztoszteronhiányt is leírnak. A here sugárkezelése esetén 10–12 Gy okoz visszafordíthatatlan károsodást, 20 Gy felett hypogonadizmus is kialakul. A koponya-, illetve a craniospinalis radioterápia ($25 \geq$ Gy) a hypothalamus–hypophysis-tengely működését rontja, hypogonadizmus alakul ki, ami a here-hypotalamus-hypophysis tengelyen át a here károsodását, csökkent fertilitást okoz. A gonádok árnyékolása a teljes test radioterápia során védi a here csírahámját. Azoknak a serdülő korú (és gyermekkorú) betegeknek, akik nem kaptak herepajzst, felnőttkorban szignifikánsan kisebb volt a heretérfogatus. A lymphomák és leukaemiák esetén végzett teljes **test besugárzásakor azonban nem javasolt** a heretakarás, mivel a hereburkokból nagy kockázattal kiújulhat a betegség. [1, 6] A sugárkezelések hossza, a sugárdózis, a besugárzott terület és a beteg életkora befolyásolja a károsító hatás mértékét. [7]

A European Society of Medical Oncology fertilitási prezervációs ajánlása [1] a kezeléssel kapcsolatos azoospermia és az infertilitás valószínűsége alapján osztályozza a kezelési protokollokat. Ez alapján különböztet meg nagy, közepes, kis és bizonytalan kockázatú csoportot a terápia fajtája és a protokollok szerint. (1. táblázat) [1]

1. táblázat: Onkológiai kezeléssel kapcsolatos azoospermia és az infertilitás kockázata férfibetegekben [1]

A kockázat mértéke	A kezelés típusa/terápiás protokollok	Megjegyzések
Nagy kockázat	Radioterápia	
	Teljes test Testicularis: csírasejtek >20 Gy szomatikus sejtek >30 Gy <i>Kemoterápia/alkilálószer</i> (ciklofoszfamid, ifoszfamid, prokarbazin, ciszplatin, klórambucil, karmusztin, lomusztin, melfalán, tiotepa, buszulfán, meklóretamin) <i>CED-del >5 g/m² csírasejtek esetében</i> <i>Kondicionáló kemoterápia csontvelő-transzplantációhoz</i> (buszulfán és ciklofoszfamid, fludarabin és melfalán)	
Közepes kockázat	<i>Alkilálószer</i> (tiotepa, ciszplatin <0,6 g/m ² , oxaliplatin, karboplatin, dakarbazin) <i>Antraciklinek</i> (doxorubicin, idarubicin, daunorubicin) <i>Mitoxantron</i> <i>Antimetabolitok</i> (citarabin, gemcitabin)	
Kis kockázat	<i>Antimetabolitok</i> (merkaptopurin, metotrexát, fludarabin) <i>Tubulinkötő szerek/Vinca-alkaloidok</i> (vinkrisztin, vinblasztin) <i>Topoizomeráz-gátlók</i> (etopozid) <i>Daganatellenes antibiotikumok</i> (bleomicin, daktinomycin, mitomicin C)	
Bizonytalan kockázat	<i>Antimetabolitok</i> (fluorouracil, tioguanin) <i>Taxánok</i> (paklitaxel, docetaxel) <i>Topoizomeráz-gátlók</i> (irinotekán, topotekán, tenipozid) <i>Immunterápia, célzott terápiák</i> (monoklonális antitestek és kismolekulák)	<i>Taxánok</i> esetében rövid távú vizsgálat a kombinált kemoterápia befejezését követően (<6 hónap): az FSH emelkedik, csökkent inhibin-B- és testicularis volumen. <i>Korlátozott evidencia</i> az imatinibre vonatkozóan (átmenetileg csökkent spermaparaméterek). <i>Károsító hatásról nincs bizonyíték:</i> nilotinib, entrectinib, larotrectinib, selumetinib, avelumab, nivolumab, rituximab, dinutuximab, blinatumomab, pembrolizumab, ipilimumab, tisagenlecleucel, tagraxofusp.

3. Fertilitási prezerváció heretumорок esetén

A heredaganatok a 15–35 éves férfiak körében leggyakrabban előforduló malignus betegségek, melyek prevalenciája hazánkban is folyamatos emelkedést mutat. Túlnyomó többségük csírasejtes daganat – seminoma, illetve non-seminoma – melyek prognózisa a korszerű onkológiai kezeléseknek köszönhetően kifejezetten eredményes, 10 éves túlélésük meghaladja a 95%-ot. A magas túlélési arány tovább emeli a kezelést követő életminőség jelentőségét, melyben kiemelt szerepet játszik a fertilitás. [2]

A heredaganat és a csökkent nemzőképesség együttes előfordulása igen gyakori. Bár a csökkent nemzőképességű férfiak 1%-ában fordul elő heredaganat, a heredaganatok mellett 74%-ban jelentkezik nemzőképesség-csökkenés: 24%-ban azoospermia, míg 50%-ban oligozoospermia figyelhető meg. [8] Erre magyarázatot adhat a testicularis dysgenesis fogalma, amely a here intrauterin fejlődésének zavara esetén együttesen okozza a Sertoli- és Leydig-sejtek funkciózavarát, illetve a csírasejtek rendellenes fejlődését és malignus elfajulási hajlamát. A daganat méretétől függően a normál hereszövet elvesztése is fokozza a csökkent nemzőképesség kialakulásának kockázatát. További negatív hatással lehet a nemzőképességre a heretumor terápiája is. Az esetek döntő többségében az első terápiás lépés az érintett here radikális eltávolítása, amely a hereszövet elvesztése révén önmagában is további fertilitáscsökkenést eredményezhet, ami elsősorban a spermiumok számának és minőségének romlásában mutatkozik meg. A tumor stádiumától függően szükség lehet további kemoterápiás vagy irradiációs kezelésre, illetve további műtéti terápiára (például retroperitonealis lymphadenectomia), amelyek a gonadotoxicitás mellett következményes neurogén eredetű ejakulációs zavar révén okozhatja a nemzőképesség romlását. A kemoterápia okozta károsodás lehet reverzibilis, ennek esélye azonban 4 ciklus ciszplatinalapú kezelés után szignifikánsan csökken.

A heretumor és kezelésének fertilitásra gyakorolt hatásával kapcsolatos felvilágosítás, szakember által végzett fertilitási tanácsadás nélkülözhetetlen a kezelés megkezdése előtt, azonban annak szükségtelen halogatása nélkül. Gyermekegény esetén (csak a diagnóziskor már nagyon előrehaladott, azonnali onkoterápiát követelő esetek kivételével) **minden érintett betegnek fel kell ajánlani** a fertilitási prezervációs eljárások igénybevételének lehetőségét, még a kezelés megkezdése előtt. [2]

Természetesen az onkológiai kezelés prioritást jelent, de a szűk időkorlátok esetén is törekedni kell a fertilitási prezervációs tájékoztatásra, illetve annak elvégzésére.

Ajánlás6

Az elsődlegesen ajánlott fertilitási prezervációs módszer az ejakulátumban található spermiumok mélyfagyasztása, amely eredményes, non-invazív és költséghatékony módszer. Ennek sikertelensége esetén sebészi spermiumnyerés végezhető, a kinyert hímivarsejtek, illetve hereszövet cryoprezervációjával. (I., A) [2]

3.1. OncoTESE

Heretumor mellett előforduló azoospermia, súlyos (krioprezervációra alkalmatlan) oligozoospermia, cryptozoospermia, vagy ejakulációs zavar esetén sebészi spermiumnyerés végezhető. A beavatkozás az inguinalis semicatratióval egy ülésben végzendő, melynek során a már eltávolított heréből és az ellenoldali heréből végzünk sebészi spermiumnyerést, a makroszkóposan ép hereszövetből történő mintavétellel, akár konvencionális, vagy a még hatékonyabb **mikrosebészeti testicularis spermium extractio (microTESE) végezhető**. [8] Az oncoTESE eljárás sikeraránya szignifikánsan növelhető az ellenoldali beavatkozás elvégzésével. A szövetek helyszíni mikroszkópos vizsgálata elengedhetetlen. Fontos tudni, hogy az érintett páciensek kb. 30%-a érintett hypogonadizmussal már a kezelés megkezdése előtt, ami tovább romolhat a terápia hatására, így ezen páciensek követése és szükség esetén hormonterápiája elengedhetetlen része az onko-andrológiai tevékenységnek.

Ajánlás7

Heretumor és azoospermia, illetve súlyos (krioprezervációra alkalmatlan) oligozoospermia, cryptozoospermia, vagy ejakulációs zavar esetén sebészi spermiumnyerés végezhető, a megfelelő tájékoztatás után és a beteg igénye szerint. A beavatkozás a semicatratióval egy ülésben végzendő, melynek során a már eltávolított heréből és az ellenoldali heréből végzünk sebészi spermiumnyerést, mélyfagyasztásos háttérrel. A mikrosebészeti módszer előnyösebb az eredményesség és a szövődmények vonatkozásában. (II., C) [2]

4. prosztatatarák és kezelésének hatása a nemzőképességre

A prosztatatarák és kezelése is jelentős hatással bír a férfiegészségre. Bár a betegség inkább az idősödő férfikorra jellemző, de az utóbbi időben sajnos már egyre fiatalabb életkorban is találkozunk a prosztatatarákkal. A jelen idők trendje pedig az idősödő korban lévő férfiak fertilitási igényének növekedését is magával hozta. A korai stádiumú prosztatatarák műtéti kezelése az idegsérülések révén kiváltott erektilis diszfunkciós mellékhatása számottevő, a műtét után a férfi többé nem lesz képes ejakulációra, így a **preoperatív fertilitási tájékoztatás** és **krioprezerváció** szerepe felértékelődik. Az előrehaladott és metasztatikus esetekben tartósan alkalmazott kémiai kasztráció úgyszintén komoly hatással bír a szexuális egészségre. Az androgén deprivációs terápiával (LHRH analóg, LHRH antagonisták, antiandrogének), valamint a kiegészítésként alkalmazott androgén receptor jelátvitel gátlókkal (ARPI) (enzalutamid, apalutamid, darolutamid, valamint abirateron) a tesztoszteron tartós csökkentését érjük el, intenzíven befolyásolva ezzel a nemi funkciókat.

5. Fertilitási prezerváció nem malignus betegségek esetén

Fertilitáskárosító kezelések indikációi nem-malignus betegségeknel

1. **Sarlósejtes anémia** (vagy sarlósejtes vérszegénység): autoszomálisan recesszíven öröklődő hemoglobínopátia, amelyet a β -globin gén mutációja okoz (HBB gén), és az abnormalis hemoglobin S (HbS) termelődésével jár. A HbS jelenléte következtében a deoxigenált állapotban lévő vörösvértestek merevvé válnak és jellegzetes sarlóalakot öltenek. Ezek a deformált eritrociták hajlamosak a kapillárisok elzárására, ami ischaemiát, fájdalmas sarlósejtes kríziseket és szervkárosodást eredményez.
2. **Thalassaemia**: öröklődő hemoglobínopátiák egy csoportja, amelyet a hemoglobin egyik vagy több globinláncának csökkent vagy hiányzó szintézise jellemez. Ennek következtében krónikus, változó súlyosságú anaemia alakul ki.
3. **Csontvelő-elégtelenség** (Bone marrow failure): olyan kóros állapot, amelyben a csontvelő – a csontok belsejében található vértképző szövet – nem képes elegendő mennyiségű vörösvértestet, fehérvérsejtet vagy trombocitát termelni. Ennek következtében vérszegénység, fokozott fertőzéshajlam és vérzési rendellenességek alakulhatnak ki. A csontvelő-elégtelenség lehet szerzett (például kemoterápia, sugárkezelés, fertőzések, autoimmun betegségek vagy mérgező anyagok hatására), vagy öröklött (mint például Fanconi-anémia vagy dyskeratosis congenita). A legsúlyosabb formája az aplasztikus anaemia, melyben egy funkcióját veszített hypocelluláris csontvelő alakul ki.
4. **Cryptorchismus** (vagy rejtettheréjűség): férfi nemi szervek leggyakoribb veleszületett rendellenessége, mely során az egyik vagy mindkét here nem száll le a herezacskóba. Egyéves korban a teljes korú fűccsecsemők közel 1%-át érinti.
5. **Klinefelter-szindróma** (47, XXY): leggyakoribb genetikai eltérés, mely a primer hipogonadizmusért felelős. A Klinefelter fenotípus a genetikai, hormonális és életkori tényezők együttes hatásának eredménye. A legtöbb esetben a meddőség és a csökkent herevolumen az egyetlen észlelhető klinikai tünet, bár gyakoriak a neuropszichológiai eltérések, valamint a tanulási és nyelvi nehézségek is.

A nem malignus betegségek gonadotoxikus kezelése

5.1. Sarlósejtes anémia

Sarlósejtes anémia kezelése a tünetek enyhítésére, a szövődmények megelőzésére és az életminőség javítására irányul. A kezelés három fő csoportba sorolható: tüneti terápia, betegségmódosító és kuratív kezelés. Az alkalmazott tüneti kezelések (fájdalomcsillapítás, folsavpótlás, folyadékpótlás, antibiotikus terápia) nincsenek hosszú távú klinikailag szignifikáns hatással a férfi nemzőképességre, ugyanakkor a betegségmódosító terápiák többsége és a kuratív kezelés is negatívan befolyásolja a herefunkciót, így a férfi fertilitást is. A betegségmódosító kezelések közül a hydroxyurea ribonukleotid-reduktáz gátlóként károsíthatja a DNS-szintézist, károsítva így az aktívan osztódó sejteket, beleértve az ivarsejteket is. Férfiaknál a hydroxyurea-terápia abbahagyását követően több mint egy évig negatív hatással van a spermiumkoncentrációra. [9] Az L-glutamin, a voxelotor vagy a crizanlizumab kezeléseknél a jelenlegi irodalmi adatok alapján nincs kimutatható káros hatásuk a fertilitásra. [10] A sarlósejtes vérszegénység jelenleg ismert egyetlen kuratív kezelése a hematopoietikus őssejt-transzplantáció (HSCT). A HSCT-kezelés

elsősorban gyermekkorban, a pubertás előtt alkalmazzák, így a kezelés előtti herefunkció nem ismert. A HSCT előtti és alatti intenzív kemoterápia és/vagy sugárkezelés súlyos károsodást okozhat a here szövetében, amely a spermiumtermelést is érinti. A HSCT esetén az immunszuppresszió létrehozására leggyakrabban a myeloablatív busulfan és 200 mg/kg ciklofoszfamid (Bu/Cy) kezelést alkalmazzák, mely esetén gonadotoxicitás felmerül. Más vizsgálatokban a csökkentett dózisú Bu/Cy-kezelést hasonlították össze a hagyományos dózissal és a csökkentett dózisú terápia esetén normal tesztoszteron-, LH- és FSH-szinteket azonosítottak a HSCT után, habár spermaanalízis egyik csoportban sem történt. [11] Összességében tehát, amennyiben lehetséges, **a sarlósejtes anémia kezelésének megkezdése előtt célszerű a fertilitási cryopreservatio**, valamint **a betegek és szülők teljes körű tájékoztatása** a terápia reprodukcióra gyakorolt negatív következményeiről.

5.2. Thalassaemia

A thalassaemia esetén a klinikai tünetek lehetnek enyhék (thalassaemia minor), de súlyos, akár életet veszélyeztető formák is előfordulhatnak (thalassaemia major), amelyek rendszeres vérátömlesztést és vasterhelés-csökkentő kezelést igényelhetnek. A rendszeres vérátömlesztések miatt a szervezetben túlzott vasraktározás alakulhat ki, különösen a májban, szívben és az agyalapi mirigyben (hypophysis). A hypophysis károsodása hypogonadotrop hypogonadizmust okozhat, tehát a nemi hormonokat szabályozó LH és FSH termelésének csökkenése tesztoszteronhiányhoz és a spermatogenesis károsodásához vezethet. Egyes tanulmányok kimutatták, hogy a transzfúzió-dependens beta-thalassaemia esetén a szérumferritin-szinttel korelált a spermium DNS-fragmentáció mértéke. [12] A thalassaemia kezelése – különösen a krónikus vasterhelés – jelentős kockázatot jelent a férfi termékenységre. **Javasolt tehát a vaskötők** (például deferamin, deferasirox) **mielőbbi alkalmazása** a hypophysisben történő vasfelhalmozódás megelőzésére, valamint a fertilitási cryopreservatio, a betegek és szülők teljes körű tájékoztatása a transzfúziók következtében kialakuló vasfelhalmozódás reprodukcióra gyakorolt negatív hatásának következményeiről.

5.3. Bone marrow failure (csontvelő-elégtelenség)

Az öröklött formák (Fanconi anemia, dyskeratosis congenita) esetén gyakori a primer hypogonadizmus, herefejlődési zavarok, valamint a különböző kromoszomális rendellenességek előfordulása. Ezeknél a gyermekeknél legtöbbször már a diagnózis felállításakor súlyos nemzőképesség-zavar vagy nemzőképtelenség igazolható. Ilyenkor elsődleges a mielőbbi andrológiai kivizsgálás és gondozásba vétel. A Fanconi-anémiás fiúk esetén különösen fontos a korai konzultáció, mert gyorsan progrediálhat a herefunkció elvesztése. A csontvelő-elégtelenség kezelése (kemoterápia, sugárkezelés, HSCT) is szignifikánsan negatív hatással bír a férfi fertilitásra. A veleszületett formák esetén csak allogén HSCT képes végleges hematológiai javulást eredményezni, amely nemzőképességre gyakorolt hatásait korábban részleteztük. Ilyen esetekben elsődleges az andrológiai kivizsgálás, amennyiben lehetséges a kezelés megkezdése előtt cryopreservatio végzése. A szerzett csontvelő-elégtelenség (aplasztikus anémia) kezelése a betegség súlyosságától függ. Az enyhe és közepes súlyos formánál tüneti kezelés (például transzfúzió) és a fertőzések megelőzése kerül előtérbe. A súlyos formában az elsővonalbeli kezelés az immunszuppresszív terápia (IST), mely antithymocytás globulin (ATG) és ciklosporin A (CyA) kombinált alkalmazását jelenti, valamint allogén HSCT. Az ATG és CyA szerek közvetlen gonadotoxikus hatása enyhe vagy nem jelentős, habár gyakran kombinált kezeléseket részeként, illetve HSCT előtt alkalmazzák őket. [13] Ezért ilyen esetekben **javasolt a cryopreservatio végzése**.

5.4. Egyéb indikációk

5.4.1. Cryptorchismus (rejtettheréjűség)

A cryptorchismus olyan állapot, amikor az egyik vagy mindkét here nem száll le a herezacskóba a magzati fejlődés során, és a hasüregben vagy a lágyékcsontról marad. Ez a leggyakoribb, veleszületett, férfi nemi szerveket érintő fejlődési rendellenesség, amelynek jelentős hatása lehet a férfi termékenységre, különösen, ha a diagnózis későn történik meg. A kétoldali cryptorchismus azozoospermia rizikója magas (18–46%) a korai kezelés megkezdése ellenére is. Az orchidopexia időzítése a későbbi herefunkció és fertilitás szempontjából kulcsfontosságú. A 6 hónaposan kezdett, maximum 18 hónapos korra befejezett kezelés ajánlott a spermatogoniális sejtek megőrzése, a jövőbeli spermatogenezis és hormontermelés biztosítása, valamint a daganatok kockázatának csökkentése érdekében.

Egyoldali cryptorchismus esetén a másik, normálisan leszállt here gyakran képes fenntartani a fertilitást, így ilyen esetekben fertilitási cryopreservatio nem szükséges.

5.4.2. Klinefelter-szindróma (47, XXY)

A Klinefelter-szindróma a primer hypogonadizmus leggyakoribb genetikai oka, amely során a germinális sejtek elvesztése a korai gyermekkorban megtörténik. A hereszövetet tekintve a heretubulusok degenerációja, fibrózisa jellemzi, valamint gyakori a Leydig-sejtek hiperpláziája. A klinefelteres férfiak 90%-a azoospermias. Számos esetben a csírasejtek teljes hiánya, az úgynevezett Sertoli cell only szindróma jellemző. A mikrosebészeti spermiumnyerés (mTESE) eredménye a korai adolescens korban (szöveti változások és TRT előtt) ellentmondásos a fibrózis és a SSC hiánya miatt, így nem javasoljuk.

A mTESE végezése korai felnőtt korban (17–32 év), illetve gyermekigény esetén javasolt (lásd: a 11. FERTILITÁSMEGŐRZÉS GYERMEK- ÉS SERDÜLŐKORBAN, ONKOLÓGIAI BETEGSÉGEK ESETÉN – FERTILITÁSI PREZERVÁCIÓS ELJÁRÁSOK).

5.4.3. Cisztás fibrózis

A CFTR gén membránproteint kódol, amely a ductus ejaculatorius, az ondóhólyag, a ductus deferens és a mellékhere disztális két harmadának kialakulásáért felelős. A **CFTR-mutációk jellemzően a ductus deferens egy- vagy kétoldali hiánya esetén fordulnak elő** (lásd részletesen 8.2.).

Ajánlás8

A felsorolt, nem malignus betegségek esetén is fertilitási tájékoztatás javasolt, és a malignus betegségekhez hasonló módon kell a termékenységmegőrzés vonatkozásában eljárni. (III., C) [14, 15]

6. Spermaanalízis

A fertilitási prezerváció első lépése a nemzőképességről való tájékozódás, ami az idő szűke esetén egybe is köthető a fertilitási prezervációs eljárással.

A klasszikus spermaparaméterek alapján becsüljük meg az egyén nemzőképességét. A standardizálás hiánya miatti korlátok elkerülése érdekében, a spermaanalízist szigorúan a WHO-előírások alapján dolgozó, külső minőségbiztosítási rendszerben részt vevő spermatológiai laboratóriumokban kell elvégezni. [16, 17]

Ajánlás9

A fertilitási prezervációhoz szükséges spermaanalízist külső minőségbiztosítási rendszerben részt vevő laboratóriumokban, szigorúan az érvényes WHO-ajánlások betartásával kell elvégezni. (I., A) [16, 17]

7. Fertilitási prezerváció andrológiai módszerei

Onkológiai betegségek esetén a fertilitás megőrzése kiemelt jelentőséggel bír, de ismételten fontos megjegyezni, hogy az onkológiai terápia az egyértelmű prioritás, és a fertilitási prezervációhoz kapcsolódó kivizsgálás és annak folyamata nem járhat az onkológiai terápia sürgősszerű késedelmével! A szükséges andrológiai kivizsgálás a prezervációs eljárás után is elvégezhető, de nem maradhat el.

7.1. Asszisztált ejakuláció

Adolescens és felnőtt korban a férfiak fertilitási prezervációjának elsődlegesen választandó módszere a maszturbáció során leadott ejakulátumban található spermiumok mélyfagyasztása. Bizonyos kórképek az ejakuláció zavarával vagy elmaradásával járhatnak (például gerincvelő-sérülés, kismedencei műtétek utáni állapot, diabetes, szisztémás polineuropathiák), ilyen esetben a maszturbáció útján történő ejakulációra nincs lehetőség. Esetükben, illetve, ha maszturbáció végzése egyéb okból (például vallási, pszichés, vagy szociális ok) akadályozott, a spermiumnyerés egyéb módszerei alkalmazhatóak, melyek az adott kórok függvényében, illetve invazivitásuk szerint választandók.

7.1.1. Vibrostimuláció (Penile vibrostimulation, PVS)

Anejakuláció, de az érintett reflexív épsége esetén (T10–12 alatti gerincvelőszegmens) az ejakuláció reflexesen kiváltható a glans penis, illetve a frenulum területének fókuszált vibrostimulációjával. A kezelés kb. 10 percig tart, végezhető egy ülésben vagy intermittálóan is, esetenként szükség lehet kiegészítő stimulációs eszköz alkalmazására, együttes glandularis és frenularis ingerlés eléréséhez. Sikeres esetben antegrad ejaculatio történik, az így nyert minta felhasználható mesterséges megtermékenyítéshez – minősége alapján elsősorban in vitro fertilizáció választandó, illetve mélyfagyasztásra is. A kezelés sikerességi aránya 49–86%, alacsony invazivitású, költséghatékony eljárás, a szükséges eszközök kereskedelmi forgalomban beszerezhetők. Vibrostimuláció során retrograd ejaculatio is kialakulhat, ezért **szükség lehet a húgyhólyag pufferoldatos előkészítésére, illetve a vizelet lúgosítására is.** [18]

T6 szegmens feletti lézióknál csak különleges elővigyázatosság mellett alkalmazható, ugyanis ilyenkor a beavatkozás szimpatikus tónuskontroll hiánya miatt, autonóm dysreflexiát okozhat, amely kontrollálatlan hipertónia, perifériás vazokonstrukció, diaforézis útján életet veszélyeztető haemodinamikai instabilitást eredményezhet. [8, 18] Ilyen esetben az asszisztált ejaculatio csak megfelelő premedikáció mellett, műtői körülmények között, és intenzív terápiás háttér mellett végezhető! Magyarországon ezzel módszerrel kevés tapasztalat áll rendelkezésre.

7.1.2. Elektroejakuláció (EEJ)

Az ejakuláció (ép reflexív mellett) kiváltható továbbá a kismedencei izmok, a prosztata, illetve az ondóhólyagok rektális úton végzett elektromos ingerlésével is. [8] Az eljárás indikációja megegyezik a pénisz vibrostimuláció indikációival, annak sikertelensége esetén választandó eljárás. Rektális szondával, ismétlődő, 5 másodperces, növekvő intenzitású stimulusok 20 másodperces szünetekkel történő alkalmazása váltja ki az ejakulációt. Előfordulhat hatására retrográd ejakuláció (17,1%), ezért itt is szükség lehet a húgyhólyag pufferoldatos előkészítésére, illetve a vizelet lúgosítására. Az eljárás sikeraránya 64,1–91,9%.

Kismedencei érzéskiesés esetén az eljárás érzéstelenítés nélkül is végezhető, ellenkező esetben szedáció vagy anesztézia biztosítása szükséges.

T6 szegmens feletti lézióknál csak különleges elővigyázatosság mellett alkalmazható, ugyanis ilyenkor a beavatkozás szimpatikus tónuskontroll hiánya miatt, autonóm dysreflexiát okozhat, amely kontrollálatlan hipertónia, perifériás vazokonstrukció, diaforézis útján életet veszélyeztető haemodinamikai instabilitást eredményezhet. Ilyen esetben az asszisztált ejaculatio csak megfelelő premedikáció mellett, műtői körülmények között, és intenzív terápiás háttér mellett végezhető! Egyéb mellékhatásként vázizom-kontrakciók, vérnyomás-emelkedés, inkontinencia, akaratlan erekció, rektumsérülés (erithéma, vérzés, égési sérülés) alakulhat ki, az eljárás előtt rektoszkópia végzése szükséges. Magyarországon ez a módszer jelenleg nem elérhető. [2]

7.2. Sebészi spermiumnyerés

Azon adolescens vagy felnőtt korú páciensek esetében, amikor a spermatogenezis jelenléte feltételezhető, azonban egyéb módon nem kezelhető azozoospermia áll fenn, illetve amikor ejakulátum önkielégítés útján történő nyerése nem megvalósítható, fertilitási prezerváció céljából sebészi úton történő spermiumnyerés végezhető. [8]

Sebészi spermiumnyerés terén, vélhetően megtartott spermatogenezis esetén konvencionális tesztikuláris spermiumnyerés (cTESE) végezhető, általában egy-, vagy szükség esetén mindkét oldalon. Kötelező a helyszíni mikroszkópos vizsgálat, ami lehetővé teszi a lehető legkisebb invazivitásra való törekvést. Anejakuláció és feltehetően károsodott spermatogenezis esetén elsődlegesen választandó eljárás a mikrosebészeti tesztikuláris spermiumextrakció (mTESE). Az egy-, vagy kétoldali here előemelése után, a tunica albuginea ekvatoriális, széles megnyitása során a hereszövet operációs mikroszkóp alatti feltárása történik, lehetővé téve a célzott mintavételt a spermatogenezis szempontjából esélyesebb területekről. Amennyiben ez nem elérhető, vagy jelentős idővesztés nélkül a páciens nem irányítható ilyen centrumba, konvencionális tesztikuláris spermiumnyerés (cTESE) végezhető, amikor a több helyről vett minta (multifocalis, random cTESE) jelenthet jobb esélyt. Itt is kötelező **a helyszíni mikroszkópos vizsgálat**, ami lehetővé teszi a lehető legkisebb invazivitásra való törekvést. A súlyos spermatogenetikus zavarok esetén a mikrosebészeti eljárás sikeraránya magasabb, mint a konvencionális sebészi spermiumnyerés eredményessége, míg szövődményaránya (intratesztikuláris hematoma, herefibrózis, hipogonadizmus stb.) lényegesen kedvezőbb (3% versus 30%). Az eljáráshoz általános anesztézia biztosítása szükséges, feltétele mikrosebészeten jártas andrológus szakorvos, illetve teljes mikrosebészeti műszerpark és megfelelő operációs mikroszkóp elérhetősége.

A sebési spermiumnyerés speciális indikációi a prepubertás, illetve korai pubertáskorú fiúk (a spermatogenezis beindulása előtt), illetve heredaganatok mellett észlelt azoospermia esetei, amikor a spermatogenetikus összejek – jelenleg experimentálisnak tekintendő – sebési úton történő kinyerése konvencionális TESE-műtétet történik. A műtétet ilyen esetekben egy be kell kötni valamely onkológiai, anesztéziát igénylő beavatkozás elvégzésével (például centrális kanül behelyezése stb.).

Ajánlás10

Ejakulációs képtelenség esetén asszisztált ejakulációs módszerek végzése szóba jöhet (vibrostimuláció, elektroejakuláció), az andrológiai szakmai irányelvek alapján. (III., C) [18]

Ajánlás11

Ejakulációs képtelenség esetén sebési spermiumnyerés is végezhető, figyelembe véve a fenti szakmai előírásokat. (I., A) [8, 18]

8. Daganatos férfiak fertilitási prezervációja előtt elvégzendő vizsgálatok

Ismételten említjük, hogy az onkológiai terápia az egyértelmű prioritás, és a fertilitási prezervációhoz kapcsolódó kivizsgálás és annak folyamata nem járhat az onkológiai terápia sürgősségével! A szükséges andrológiai kivizsgálás a prezervációs eljárás után is elvégezhető, de nem maradhat el!

8.1. Hormonvizsgálatok

A rosszindulatú daganatos megbetegedések kezelését megelőzően végzett fertilitási prezerváció során **igazolt nemzőképesség-zavar esetén a hormonvizsgálatok is kiemelt szerepet kapnak** az objektív felmérésében és a prezervációs stratégia kialakításában. Minden fertilis korú férfi esetében, akinek a daganatos betegsége vagy annak kezelése várhatóan befolyásolja fertilitását, illetve spermaanalízise során nemzőképesség-zavart igazolunk, **az alap andrológiai hormonvizsgálatok elvégzendők** a terápia megkezdése előtt, függetlenül a daganat típusától és stádiumától. [19] Az alábbi hormonparamétereket határozzuk meg: follikulus stimuláló hormon (FSH), luteinizáló hormon (LH), prolaktin (emelkedett prolaktin esetén szükséges a makroprolaktin-frakció meghatározása, valamint magasabb értékek esetén sella MRI-vizsgálat végzése), összes tesztoszteron (tT), és számított szabad tesztoszteron [szteroidhormon-kötő fehérje (SHBG) és albumin]. [20] A pajzsmirigy-stimuláló hormon (TSH) szintek mérése akkor célszerű, ha a gonadotropinok eltérést mutatnak. [8]

Az ösztradiol- (E2) vizsgálat férfiak esetében általában nem javasolt kivéve emlőtumor esetén. [21] Optimálisan a vizsgálat reggel, éhgyomorra történjen, megfelelő alvást követően, betegségmentes állapotban. Ezen körülmények teljesülését vagy elmaradását dokumentálni szükséges. A mintát általános hormonvizsgálatok végzésére jogosult laboratórium vizsgálja. Az esetleges kontrollvizsgálatokat (amennyiben ez könnyen megvalósítható) érdemes ugyanott elvégezni.

A hormonvizsgálatok eredményeit mindig az andrológiai státusszal összefüggésben kell értékelni. [22] A hormonstátusz nemcsak a kiindulási termékenységi állapot objektív mérésére szolgál, hanem támpontot ad a későbbi kezelési lehetőségekhez is. A kezelés során vagy azt követően jelentkező azoospermia esetén pedig segít a differenciáldiagnózisban is (például obstruktív vs. non-obstruktív). [23]

Ajánlás12

A hormonvizsgálatokat a fertilitási prezervációs tanácsadás részeként, (lehetőleg) andrológus szakorvos irányításával kell végezni. Az eredmények figyelembevételével kell dönteni, például az esetleges spermiumnyerés módjáról és időzítéséről, valamint a hormonterápia szükségességéről. (IV., C) [24]

Ajánlás13

Az onkológiai terápia sürgőssége miatt sok esetben nincs lehetőség hosszabb andrológiai kezelésre, azonban hypogonadotrop hypogonadismus esetén – ha az onkológiai protokoll engedi – szóba jöhet hormonkezelés az onkológiai terápiát megelőzően is. (III., B) [25]

8.2. Genetikai vizsgálatok

Fertilitási zavarral küzdő férfiak vizsgálata során a kromoszómális rendellenességek incidenciája ~6%. Nemi kromoszómaeltérések ~4%-ban fordulnak elő, míg autoszómális eltérések ~2%-ban. Csökkent nemzőképesség esetén magasabb az előfordulás arányuk, ha például a spermiumkoncentráció <5 millió/mL, akkor tízszeres a rizikó. Non-obstruktív azoospermia (NOA) esetén a legmagasabb a kockázat, elsősorban nemi kromoszóma-rendellenességekre. Ebből következik tehát, hogy azoospermia vagy oligozoospermia (<10 millió/mL koncentráció) esetén kariotipizálás szükséges. [8, 26]

A fertilitásmegőrzés kapcsán felmerülhet örökletes genetikai kockázat mind malignus, mind nem-malignus betegségeknél (pl. *BRCA1/2*, *TP53* patogén variánsok, Disorders of Sex development – DSD, kromoszóma-rendellenességek stb.) vonatkozásán. Ezek gyanúja esetén a beteget klinikai genetikushoz szükséges irányítani. A genetikai vizsgálat indikációját, a szükséges genetikai vizsgálat típusát a klinikai genetikus határozza meg, mely segíti a társszakmákban dolgozók munkáját. Ennek részleteit a törvény és a genetikai tanácsadásról szóló irányelv szabályozza (2008. évi XXI. törvény a humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól; Egészségügyi Szakmai Irányelv a genetikai tanácsadásról – 002092).

Klinefelter-szindróma

A Klinefelter-szindróma számfeletti X kromoszóma jelenléte, a leggyakoribb nemi kromoszóma-eltérés. A fenotípus változó (normálisan virilizálttól az androgénhiány jeléig). A legtöbb esetben meddőség és a here csökkent térfogata az egyetlen kimutatható klinikai eltérés, bár neuropszichológiai jellemzők, tanulási, illetve nyelvtanulási zavarok gyakran jelen vannak. A Leydig-sejtek működése is általában károsodott, a Klinefelter-szindrómás férfiaknál (hipogonadizmus). Súlyos esetben szív- és veseproblémák is előfordulhatnak, de fokozott a kardiovaszkuláris betegségek, a cukorbetegség, a trombembóliás szövődmények és a malignitás lehetőségének kockázata is. A csírasejtek jelenléte és a spermiumképzés változó. Az eltérés gyakran mozaikos (például 46, XY/47, XXY). **Sebészi spermiumnyeréssel** fiatal felnőttkorban végezve akár 50%-os sikerarány is elérhető. [8, 14]

Autoszómális kromoszómaeltérések

Genetikai tanácsadást kell felajánlani minden termékenységi prezervációt, vagy későbbi kezelést (ideértve az asszisztált reprodukciót is) kérő párnak, ha a férfi partnernek autoszómális kariotípus-rendellenessége van. A leggyakoribb autoszómális kariotípus-rendellenességek a Robertson-féle transzlokációk, reciprok transzlokációk, paracentrikus inverziók és marker kromoszómák. Keresni kell ezeket a szerkezeti kromoszóma-rendellenességeket, mivel ezek fokozott kockázattal járnak aneuploidia vagy kiegyensúlyozatlan kromoszóma-komplementek révén a magzatban. Transzlokációk esetén, IVF/ICSI során preimplantációs genetikai diagnosztikát vagy később amniocentézist kell végezni. [8]

CFTR (CF transmembrane conductance regulator) gén (7p) mutáció

Ez a gén membránproteint kódol, amely egy ioncsatornát működtet, ami a ductus ejaculatorius, az ondóhólyag, a ductus deferens és a mellékhere disztális két harmadának kialakulásáért felelős. A **CFTR mutációk jellemzően a ductus deferens egy- vagy kétoldali hiánya esetén fordulnak elő**. Kaukázusi populációban a férfiak 4%-a hordozó. Több mint 2000 CFTR mutáció ismert. Homozigótáknál kialakul a cisztás fibrózis (CF) betegség. [8]

A kétoldali, veleszületett ondóvezeték-hiány (CBAVD – Congenital bilateral absence of the vas deferens) 1%-ban fordul elő infertiliseknél, és akár 6%-ban obstruktív azoospermia esetén. Ilyen esetben nincs tapintható ductus deferens, azoospermia és alacsony ondótérfogat (<1–2 ml), valamint pH (<6,8) észlelhető. Ez a CF-es betegek 95%-ára is jellemző. [8]

Tehát egy- vagy kétoldali ondóvezeték-hiány esetén szükséges a CF-hordozóság irányábani kivizsgálás. CFTRm vizsgálata során célszerű a több mutációt kiszűrő vizsgálat elvégzése (139 gén, 95% pontosság a hazánkban előforduló mutációk tekintetében). CFTRm-hordozás esetén a partner genetikai vizsgálata, valamint genetikai tanácsadás kötelező. [8]

Yq mikrodélációk

Az Y kromoszóma mikrodélációi normozoospermia esetén nem fordulnak elő, sőt, >5 millió/mL spermiumkoncentráció felett is igen ritkák (~0,7%). Oligozoospermia mellett 3–7%-ban igazolhatók, az Y mikrodélációk többsége ≤ 1 millió/ml spermiumkoncentráció esetén fordul elő, de azoospermia esetén a leggyakoribbak (8–12%).

A három régió közül leggyakoribb az AZFc deléció: 65–70%, AZFb és AZFb+c vagy AZFa+b+c deléció: 25–30%-ban, AZFa deléció: 5%-ban fordul elő. [8] **A teljes AZFa régió hiánya (komplett mikrodeléció) esetén Sertoli cell only szindróma (SCOS), komplett AZFb régió mikrodeléció esetén spermiumérési gátlás áll fenn, így ezekben az esetekben sebészi spermiumnyerés nem javasolt. Részleges (inkomplett) AZFb deléció esetén van esély spermiumot találni, tehát a műtét megkísérelhető.** Az AZFc mikrodeléció mellett 50–75%-ban sikeres a sebészi spermiumnyerés, de a fiú utód 100%-os valószínűséggel örökli a deléciót, általában annak súlyosabb formájában. Metaanalízisek alapján, ICSI során a megtermékenyítési arány csökken Y mikrodeléciós férfiaknál (de az élve születés nem). [8]

Y kromoszóma mikrodeléció vizsgálata ajánlott <5 milliós/ml koncentráció alatt, ≤1 millió/ml spermiumkoncentráció esetén pedig szükséges.

Ajánlás14

Örökletes genetikai eltérések gyanúja esetén genetikai tanácsadás kötelező, a beteget klinikai genetikushoz kell irányítani a preteszt tanácsadás és a szükséges és megfelelő genetikai kivizsgálás elvégzése érdekében. (II., A) [8, 26, 44]

Citogenetikai vizsgálat rutinszerű végzése nem javasolt. (II., B) [8, 26] Citogenetikai vizsgálat végzése javasolt 10 M/ml spermiumkoncentráció alatt (II., A), vagy a családban előforduló genetikai eltérés, vagy társult fejlődési rendellenesség miatt, visszatérő vetélés vagy legalább 2 sikertelen IVF/ICSI után. (I., A) [8, 26] Csontvelő-transzplantáción átesett betegeknél a citogenetikai vizsgálat szájnyalhártyából vett mintából végzendő. (V., szakértői vélemény) [8]

Ondóvezeték fejlődési rendellenessége esetén CFTRm-vizsgálatot végzünk, ennek során javasolt a teljes gén vizsgálata, valamint multigénos génpanel alkalmazása (139 gén). (II., B) [8, 26]

CFTRm-hordozás esetén a partner genetikai vizsgálata, valamint genetikai tanácsadás kötelező. (II, A) [8]

Primer ciliaris dysknesia betegség gyanúja esetén célzott genetikai vizsgálat elvégzése célszerű – amennyiben az elérhető. (V., szakértői vélemény) [8]

9. Másodvonalbeli vizsgálatok

9.1. Bevezetés

A férfimedddőség kivizsgálása során az elsődleges vizsgálatok (anamnézis, fizikális vizsgálat, spermaanalízis, hormonprofil) segítségével az esetek nagy részében felderíthető a medddőség oka. Azonban számos esetben ezek az alapvető vizsgálatok nem adnak egyértelmű választ, vagy speciális kórképek merülnek fel, amelyek részletesebb elemzést tesznek szükségessé. A második vonalbeli kivizsgálások célja ezeknek a ritkább vagy nehezebben kimutatható okoknak a pontos azonosítása, és a további kezelési lépések megalapozása.

9.2. A férfimedddőség második vonalbeli kivizsgálásának főbb elemei

9.2.1. Orgazmus utáni vizeletvizsgálat

A retrográd ejakuláció diagnosztikájának alapvető eleme az orgazmus utáni első vizeletfrakció spermiumvizsgálata, alacsony ejakulátum-térfogat (<1,0 ml), aspermia vagy retrográd ejakuláció gyanúja esetén. A vizelet lúgosítása (például nátrium-hidrogénkarbonát bevétele) segíthet a spermiumok motilitásának megőrzésében, és a kinyert minták asszisztált reprodukciós eljárásokhoz (ART) is felhasználhatók. A ciklusonkénti terhességi arány 20–50%.

Ajánlás15

Orgazmus utáni vizeletvizsgálat indikációi:

Ejakulátum hiánya, illetve alacsony ejakulátumtérfogat (<1,0 ml), miután kizártuk a hipogonadizmust, a veleszületett kétoldali ondóvezeték-hiányt (CBAVD), illetve a mintavétel hiányosságait (például rövid önmegtartóztatás). (II., B) [8]

Aspermia, retrográd ejakulációra utaló anamnézis. (II., B) [8]

Urológiai beavatkozások utáni húgyúti obstrukciós állapotok. (II., B) [88]

Ajánlás16

Retrográd ejakuláció esetén a vizelet lúgosítása étrendi módosítással vagy nátrium-hidrogénkarbonát bevitelével segíthet a spermiumok motilitásának megőrzésében. (III., B) [8]

Ajánlás17

Retrográd ejakuláció esetén a vizeletből kinyert spermiumok felhasználhatók asszisztált reprodukciós eljárások (ART) és mélyfagyasztás céljára. 28 tanulmány [8] alapján a ciklusonkénti terhességi arány 20–50%. (II., A) [8]

Ajánlás18

Retrográd ejakuláció esetén, amennyiben a vizeletből kinyert spermiumok felhasználására nincs lehetőség, sebési spermiumnyerés végezhető, mélyfagyasztásos háttérrel. (I., A) [8]

9.2.2. Immunológiai eredetű meddőség – spermiumellenes antitestek (ASA)

A spermium antigének immunválaszt válthatnak ki, ha a vér-here gát sérül, így spermiumellenes antitestek (ASA) keletkezhetnek. Ezek befolyásolhatják a spermium motilitását és a női nemi traktusban való haladási képességét. Előfordulás: infertilis párok 4–10%-ában, termékeny férfiaknál 1–2,5%-ban. Bár az ASA jelenléte ART (IVF/ICSI) esetén nem befolyásolja a sikerességet, válogatott esetekben – például idiopátiás meddőség esetén – vizsgáljuk.

Előfordulás:

- Infertilis párok 4–10%-a.
- Termékeny férfiak 1–2,5%-a.

IVF/ICSI:

- ASA jelenléte nem befolyásolja az ART (IVF/ICSI) sikerességét.

Ajánlás19

Mérsékelt jelentőséget tulajdonítunk az ASA-vizsgálatoknak. Válogatott esetekben – különösen idiopátiás meddőség, illetve normozoospermia mellett – javasoljuk a vizsgálatot (II., B) [17]

9.3. Spermium DNS-integritás vizsgálata**Ajánlás20**

A magasabb spermium DNS-fragmentáció (SDF) a termékenységet csökkentheti, és összefüggést mutathat ismétlődő vetélésekkel és szülési károsodásokkal. A vizsgálati módszerek közé tartozik a TUNEL, COMET (direkt módszerek), valamint az SCSA és SCD (indirekt módszerek).

A rutinszerű vizsgálatot azonban a jelenlegi bizonyítékok nem támasztják alá (II. B.); csak az alábbi speciális esetekben indokolt:

- ismétlődő vetélések után,
- szülési károsodások esetén,
- daganatellenes kezelés után,
- több sikertelen ART-kezelés után,
- cukorbetegség esetén,
- genitális fertőzések után,
- varikokele esetén,
- toxikus anyagok expozíciója esetén,
- megfontolandó ART-eljárás előtti kivizsgálás során az ART módjának megválasztásához. (I., A.)

A jelenlegi bizonyítékok alapján nem javasolt a spermium DNS-integritásának rutinszerű vizsgálata a meddő párok férfi partnereinél. (II., A) [8]

Speciális esetekben (ismétlődő vetélés, szülési károsodás, daganatellenes kezelés, varikokele, cukorbetegség, genitális infekciók után, toxikus expozíció esetén, több sikertelen ART után, illetve ART előtt) mérlegelendő ez a vizsgálat. (I., A) [8]

9.4. Oxidatív stressz

Az oxidatív stressz (OS) károsítja a spermatogenezist és a spermiumok minőségét. Bár szerepe ismert, a ROS/OS mérésének nincs validált, klinikailag elfogadott módszere.

Ajánlás21

Nem javasoljuk a ROS/OS rutinszerű vizsgálatát a férfimeddőség diagnosztikájában. (II., B) [8]

9.5. Mikrobiológiai és virológiai vizsgálatok

A genitális traktus fertőzései és gyulladásai gyakran társulnak spermaparaméter-eltérésekkel. A leukocytospermia önmagában nem elégséges indikátor, ezért infekció gyanúja esetén **célzott mikrobiológiai vizsgálat javasolt**.

Fontosabb kórokozók:

- **Mycoplasma hominis, Mycoplasma genitalium, Ureaplasma urealyticum:** szignifikáns összefüggés ondóparaméter-eltérésekkel.
- **HPV:** meddő férfiaknál gyakoribb (20,4% vs. 11,4%), összefügg a vetelési arány és a DNS-fragmentáció emelkedésével.

Ajánlás22

Spermiumtenyésztés és antibiotikum-érzékenységi vizsgálat elvégzése ajánlott csökkent nemzőképességű férfiaknál, ha fertőzés gyanúja merül fel (pozitív peroxidáz-teszt). (V., szakértői vélemény) [8]

Chlamydia trachomatis és Mycoplasma spp. kimutatása ajánlott NAAT-alapú módszerrel urethralis kenetből vagy vizeletből. (II., A) [8] Amennyiben a mikrobiológiai szolgáltató multiplex NAAT-alapú módszerrel végzi a vizsgálatot akkor a további kórokozókról (például *N. gonorrhoeae*) is információt lehet kapni.

A női partner mikrobiológiai kivizsgálása indokolt igazolt férfi bakteriális fertőzés esetén. (V., szakértői vélemény)

HPV DNS-vizsgálat javasolt asthenozoospermias férfiaknál, egyéb fertőzés kizárása után. (III., A) [27]

2. táblázat: Másodvonalbeli vizsgálatokra vonatkozó ajánlások rövid, áttekintő táblázata [saját szerkesztés]

Vizsgálat / Terület	Indikáció / Megjegyzés	Evidenciaszint/ Ajánlás rangsor
Orgazmus utáni vizeletvizsgálat	Alacsony ejakulátumtérfogat (<1,0 ml), aspermia, retrográd ejakuláció gyanúja	II., B Általánosan ajánlott
Vizelet lúgosítása	A vizeletmintában lévő spermiumok motilitásának megőrzéséhez, ART céljára történő kinyeréshez, kiegészítő beavatkozás	III., B Általánosan ajánlott
Spermiumellenes antitestek (ASA)	Normozoospermia melletti idiopátiás meddőség, válogatott esetek/Mérlegelendő	II., B Általánosan ajánlott
Spermium DNS-integritás vizsgálata	Ismétlődő vetélések, szülési károsodás, varikokele, toxikus expozíció, daganatellenes kezelés utáni állapotok/Csak speciális esetekben	II., A Erősen ajánlott
Oxidatív stressz / ROS	Bár káros hatással van a spermiumokra, de nincs validált mérési módszer/Nem javasolt rutinszerűen	II, B Általánosan ajánlott
Spermiumtenyésztés, antibiotikum-érzékenység	Férfi genitális traktus fertőzésének gyanúja esetén	Javasolt (szakértői vélemény)
Chlamydia / Mycoplasma NAAT	Urethralis kenetből vagy vizeletből, ha fertőzés gyanúja merül fel	II., A Erősen ajánlott
HPV DNS-vizsgálat	Aszthenozoospermia fennállása esetén, más fertőzés kizárása után	III., A Erősen ajánlott
Női partner mikrobiológiai kivizsgálása	Igazolt férfi genitális fertőzés esetén	Javasolt (szakértői vélemény)

10. Andrológiai UH-vizsgálat

Az irányelvben szereplő képalkotó vonatkozások elsősorban a hereultrahang-vizsgálat módszertani leírására korlátozódnak, amely inkább az infertilitás kivizsgálásának általános andrológiai kérdésköréhez kapcsolódik. Fontos kiemelni, hogy az infertilitás kivizsgálásában a radiológiának valóban szerepe lehet, azonban a fertilitás megőrzésére irányuló döntések meghozatalában a képalkotó vizsgálatok nem játszanak meghatározó szerepet, így az irányelv nem tartalmaz képalkotó vizsgálatokról szóló fejezetet.

Andrológiai **UH-vizsgálat indokolt, ha a fertilitási prezerváció során a férfimeddőség irányában indul kivizsgálás.**

11. Fertilitásmegőrzés gyermek- és serdülőkorban, onkológiai betegségek esetén

11.1. Bevezetés

A gyermekkori és serdülőkori rosszindulatú megbetegedések kezelése mára egyre eredményesebb: a hosszú távú túlélés aránya 80% körüli. Ennek köszönhetően egyre nagyobb figyelmet kell fordítani a késői szövődményekre, különösen a fertilitási károsodásra, amely jelentősen befolyásolhatja a felnőttkori életminőséget. A kezelések – mint a kemoterápia, a radioterápia és a sebészi beavatkozások – a here spermatogenetikus apparátusára toxikus hatással bírhatnak, akár irreverzibilis károsodást is okozhatnak.

A fertilitási prezervációs lehetőségek megismertetése, felajánlása és – ha lehetséges – kivitelezése a gyermekkori onkológiai betegek ellátásának szerves része kell, hogy legyen. Az egyénre szabott megközelítés és az onkofertilitási programokba való integráció kulcsfontosságú.

11.2. A fertilitási károsodás kockázata és mechanizmusai

11.2.1. Kemoterápia

A gonadotoxikus kemoterápiás szerek, különösen az alkiláló ágensek (busulfan, cyclophosphamid, prokarbazin), DNS-szintézis-gátló szerek (citarabin, fludarabin) és platinaalapú vegyületek (ifosfamid) a spermatogoniumok osztódását károsítják. Gyermekkorban ezek a sejtek különösen érzékenyek, és a károsodás akár visszafordíthatatlan is lehet.

11.2.2. Irradiáció

A herebesugárzás már 0,1–1,2 Gy dózis esetén oligo- vagy azoospermiát okozhat. 2–3 Gy felett a spermatogén sejtvonal (SSc) károsodása, 6 Gy felett irreverzibilis azoospermia, 10–12 Gy felett pedig hypogonadizmus alakulhat ki. A cranialis irradiáció (35–45 Gy) szintén hypogonadizmust okozhat.

11.2.3. Sebészi beavatkozások

A hereeltávolítás és a gonadális területeket érintő műtétek is jelentős fertilitásvesztést eredményezhetnek.

11.2.4. Egyéb kezelések

Új típusú „target” terápiák közül egyesek bizonyítottan gonadotoxikusak, míg mások kevésbé, vagy nem rendelkeznek ilyen hatással.

11.3. Fertilitásmegőrzési lehetőségek

11.3.1. Standard módszerek

Ajánlás²³

Spermium-mélyfagyasztás (cryopreservatio): adolescens korban – 12 éves kortól – a maszturbációval nyert spermaminták fagyasztása lenne az elsődleges módszer (természetesen az életkori törvényi rendelkezések figyelembevételével). Elektrostimuláció vagy vibrostimuláció is alkalmazható, ha a mintagyűjtés nehézségekbe ütközik. (I., C)

Gonadális árnyékolás és frakcionált kezelés: radioterápia során a here védelme (shielding), illetve a dózisok szétosztása (frakcionálás) csökkentheti a károsodást. (III., B)

11.3.2. Kísérleti / innovatív lehetőségek

- Spermatogenetikus őssejt (SSC) nyerése és tárolása: gyermekkorban, amikor a spermatogenezis még nem indult el, a sebészi spermiumnyerés által nyert SSC-ket fagyasztják. Ezek a sejtek in vitro tenyészthetők, vagy később autotranszplantációval visszaültethetők. Bár 2019-re világszerte már több mint 1000 ilyen minta bankolásra került, a klinikai alkalmazás még kísérleti.
- **Gyógyszeres védelem:** immunmodulánsok, antioxidánsok és hormonális védelem (GnRH agonista/antagonista) fiúknál nem bizonyított hatásosságú, ezért **jelenleg nem javasolt.**

11.4. Nem malignus betegségek és fertilitásmegőrzés

Nemcsak malignus betegségek esetén, hanem bizonyos nem malignus állapotok (például sarlósejtes anaemia, thalassaemia, csontvelő-elégtelenség, Klinefelter-szindróma) kezelése is gonadotoxikus lehet. Különösen:

- Klinefelter-szindróma: a germinális sejtek korai elvesztése miatt SSC-nyerés vagy TESE csak gondosan megválasztott esetekben, gyermekvállalási szándék mellett, korai felnőttkorban mérlegelendő.

11.5. A betegút és a tájékoztatás szerepe

Ajánlás24

A fertilitásmegőrzés legfontosabb eleme a korai, részletes tájékoztatás. A kezelések várható gonadotoxikus hatásáról minden érintett fiatalot és családját tájékoztatni kell, amint a diagnózis megszületik, és a kezelési terv körvonalazódik. A gonadotoxikus kezelést megelőzően a fertilitásmegőrzés lehetőségeiről tájékoztatni kell a betegeket. A tájékoztatás és annak megtörténtét rögzítő, aláírással ellátott dokumentációja a terápiás tervet felállító onkológus, illetve a fertilitást potenciálisan befolyásoló kezelést indító szakorvos feladata. Az onkofertilitási szakemberrel való konzultáció és a személyre szabott prezervációs stratégia kialakítása (például EESZT dokumentáció) kiemelten fontos. (V., A)

11.6. Összefoglalás

3. táblázat: Módszerek, indikációk, ajánlások összefoglalása [saját szerkesztés]

Fertilitásmegőrzési módszer	Indikáció / Megjegyzés	Evidenciaszint/ Ajánlás rangsor
Spermium-mélyfagyasztás	Adoleszcens korban (≥ 12 év), ejakuláció lehetséges	I., C Lehetőség szerint ajánlott
Gonadális árnyékolás, frakcionált kezelés	Radioterápia során	III., B Általánosan ajánlott
SSC fagyasztás (kísérleti)	Prepubertáskorú fiúk, malignus vagy nem malignus gonadotoxikus kezelés előtt	Klinika alkalmazás kísérleti
Gyógyszeres védelem	GnRH-analóg / antioxidáns terápia	Jelenleg nem javasolt fiúknál
Tájékoztatás	Minden érintett gyermek és szülő / gondviselő számára	V., A Erősen ajánlott
Onkofertilitási team / stratégia	Minden gonadotoxikus kezelés előtt	V., A Erősen ajánlott

Záró megjegyzés

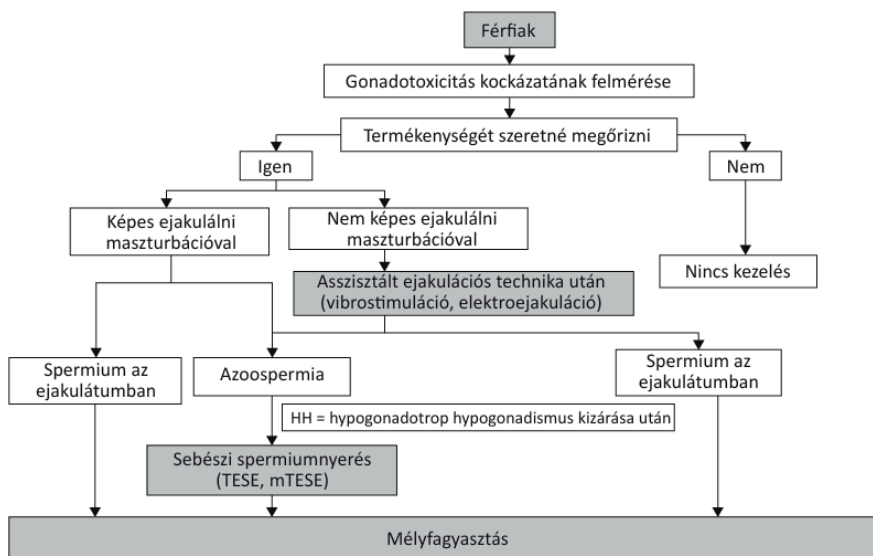
A fertilitási prezerváció a gyermekkori malignus (és egyes nem malignus) betegségek kezelése során a későbbi életminőség kulcsa. A célzott, időben történő tájékoztatás, a beteg és családjának bevonása, valamint az elérhető (vagy kísérleti) módszerek egyéni mérlegelése alapvető része a modern onkofertilitási szemléletnek.

12. Fertilitásmegőrzés gyermek- és serdülőkorban, onkológiai betegségek esetén – Fertilitási prezervációs eljárások

Fertilis korú férfiak számára évtizedek óta elérhetőek olyan korszerű eljárások, amik a termékenység megőrzését szolgálják. A reproduktív sejtek és szövetek mélyfagyasztása képezi a fertilitási prezervációs eljárások alapját.

Az ESMO (European Society for Medical Oncology) fertilitási prezervációs folyamatábrája szemlélteti a férfi páciensek termékenységmegőrzési eljárásait. [1]

1.ábra: A férfi páciensek termékenységmegőrzési eljárásai [1]



A spermiumok krioprezerválása széles körben elérhető, általános módszer a reprodukciós potenciál megőrzésére. Adoleszcens és pubertáskorú férfiaknál a fertilitás megőrzésének leghatékonyabb módja az ejakulátum mélyfagyasztása az onkológiai kezelést megelőzően. Ejakulációs képtelenség esetén javasolt olyan asszisztált technikák használata, mint a vibróstimuláció vagy az elektroejakuláció. Ha az asszisztált ejakuláció nem lehetséges, vagy nehézségekbe ütközik, valamint azozoospermia esetén, műtéti úton nyert hímvasejtek vagy spermatogenetikus őssejtek krioprezervációja végezhető. [30] Súlyosabb fertilitási zavar esetén, műtéti eljárásként a testicularis spermium extractio (TESE)-vel szemben a jobb eredményesség és optimálisabb szövődmenyarány érdekében elsősorban mikrosebészeti (mTESE) műtét javasolt. [31] Prae- és peripubertáskorban (ejakuláció hiányában) a hereszövet, illetve a spermatogenetikus őssejtek krioprezervációja sebészi hereszövetnyerés útján történik. Ilyenkor elegendő az egyik oldali konvencionális TESE elvégzése. A spermatogenetikus őssejtek vonatkozásában a későbbi felhasználás lehetőségei jelenleg experimentális jellegűek. [3, 32] Az éretlen hereszövet mélyfagyasztása speciális technikával történik. [33]

A kiskorú betegek esetén a tájékoztatás a szülő, illetve gyám vagy gondviselő jelenlétében történjen. A beleegyező nyilatkozatnak ki kell térnie a beavatkozás típusára és annak esetleges szövődmenyeire, valamint a tárolással kapcsolatos további teendőkre.

Bár emberi spermatogoniális őssejtekből érlelt, funkcionális spermiumok létrehozásáról szóló tanulmányok nem állnak rendelkezésre [34], dokumentálásra került humán hereszövetminták beültetése esetén haploid csírasejtek létrejötte, nagyon alacsony hatékonysággal. [35]

Az intracitoplazmatikus spermiuminjekció (ICSI) bevezetése óta már kevés érett spermiumot tartalmazó minta lefagyasztása is elegendő lehet a jövőbeli apaság eléréséhez. Krioprezervált hímvasejtek felhasználásával az érintettek 49%-a válik apává. [30] A krioprezervált spermiumok hosszú távú tárolása nem korrelál negatívan az kiolvasztott minta minőségével és a felhasználás eredményével. [36]

Ajánlás25

Adoleszcens és pubertáskorban a fertilitás megőrzésének leghatékonyabb módja az ejakulátum mélyfagyasztása az onkológiai kezelést megelőzően, az életkorra vonatkozó törvényi előírások

figyelembevételével. Ejakulációs képtelenség esetén, javasolt olyan asszisztált technikák használata, mint a vibrostimuláció vagy az elektroejakuláció. (I., B)

Ajánlás26

Ha az asszisztált ejakuláció nem lehetséges, vagy nehézségekbe ütközik, valamint azoospermia esetén műtéti úton nyert hímivarsejtek vagy spermatogenetikus őssejtek (experimentális) krioprezervációja végezhető. [30] Súlyosabb fertilitási zavar esetén, műtéti eljárásként a testicularis spermium extractio (TESE)-val szemben a jobb eredményesség és optimálisabb szövödményarány érdekében elsősorban mikrosebészeti (mTESE) műtét javasolt. (II., C)

Krioprezerváció

Ajánlás27

A hereszövet feldolgozásának mechanikai és kémiai módszere ismeretes. A finom tűkkel, ollókkal vagy üveglapokkal való zúzás, aprítás, pépesítés bizonyult a leghatékonyabb eljárásnak. A heretubulusok tartalmának hajlított tű, üveglap segítségével történő kipréselése majd – későbbi felhasználás során – sűrűség-gradiens centrifugálási módszerrel történő üleptítése a legjobb módszer a tiszta spermiumfrakció izolálására. Kémiai emésztés során a kollagenáz IV bizonyult a leghatékonyabbnak. (I., B) [31]

Ajánlás28

A spermiumokat tartalmazó biológiai minta fagyasztására számos protokoll létezik. A krioprezerváció módszere lehet gépi lassú, vagy manuális gyorsfagyasztás. A sejtvédő funkciót betöltő krioprotektáns oldat számos fajtája ismeretes, javasoljuk a CE jelzett, MEA-tesztelt oldat használatát. A minta tárolása elfogadható szalmában vagy ampullában. Minden eljárás steril körülmények között, class II-es fülkében történjen. A minta tárolása folyékony nitrogénben, vagy annak gőzében lehetséges. (I., C) [17]

A biológiai minta fagyasztása és tárolása képzett szakembereket és speciális eszközökkel rendelkező, erre a célra kialakított laboratóriumot igényel, ahol a minta tárolása a későbbi felhasználásig az ehhez szükséges szabályozások mellett megoldható. Az ivarsejtek és gonadális szövetek mélyfagyasztását és tárolását sejt- és szövetbanki tevékenységre felhatalmazó működési engedély birtokában, minőségbiztosítási rendszerben való részvétellel bíró laboratóriumokban végezhető. A vonatkozó törvényi előírás szerint a tárolásnak meg kell felelnie a szakmai, nyilvántartási és nyomonkövetési előírásoknak.

Eltávolított szerv, szövet, sejt csak az érintett előzetes, megfelelő tájékoztatáson alapuló írásbeli beleegyezésével használható fel. **A mélyfagyasztott minták feletti rendelkezést az 1997. évi CLIV. törvény (Eütv.) szabályozza. A törvény rendelkezik a reprodukciós célra történő felhasználásról is. Ugyanez a törvény írja elő a halál esetén történő lépéseket, akár megsemmisítés, akár kutatási célra történő adományozás esetén.** Ki kell hangsúlyozni, hogy az Eütv. 202–203. § szerint az emberi sejt nem öröközhető, nem válik hagyaték részévé, örökös vagy házastárs nem szerez automatikus döntési jogot. **A 30/1998. NM rendelet a minták megsemmisítésének feltételeit határozza meg és rendelkezik az adományozásról is. Ugyanez a törvény írja elő a halál esetén történő lépéseket, akár megsemmisítés, akár kutatási célra történő adományozás esetén.**

Ajánlás29

Javasoljuk egységes feliratozás kialakítását: név, születési dátum, tajsám, fagyasztási kód, fagyasztás dátuma, minta típusa, mintavételi oldal (szövet esetén). Minden esetben annak a hordozónak a feliratozása szükséges, ami a mintát közvetlenül tartalmazza. Fontos az egységes leletközlés és dokumentáció kialakítása, a minták tárolásának és felhasználásának naprakész papíralapú és elektronikus dokumentálása, a tárolt mennyiség nyilvántartása. (I., A) [17]

Ajánlás30

A biológiai minták tárolására folyamatos folyékonynitrogén-ellátást kell biztosítani, olyan karbantartott berendezésekkel, amelyek alkalmassága erre a felhasználásra javasolt. Biztosítani kell a nitrogén elszigetelésének és elvezetésének megfelelő rendszerét. Felügyeleti rendszer alkalmazásával monitorizálni

kell a mintatárolók nitrogénszintjét és hőmérsékletét, biztosítva a telefonos riasztás lehetőségét. Oxigénszenzorok és személyi védőfelszerelés használata javasolt. (I. B.) [37]

A biológiai minták szállítását megfelelő engedélyekkel rendelkező szállítócég nitrogénnel töltött, úgynevezett „dry-shipper”-ek használatával végezheti.

13. Daganatos férfiak gyógyszeres fertilitásmegőrzése

Bizonyos farmakológiai ágensek citotoxikus kezelésekkel egyidejű alkalmazása képes lehet teoretikusan csökkenteni a herékben a germinális sejtek károsodását, ezáltal hozzájárulhat a spermatogenezis és az endokrin funkció megőrzéséhez. Mindez a fertilitásmegőrzés nem-invazív, preventív stratégiája lehetne. [38]

13.1. Immunmodulánsok

E csoportba azok a vegyületek tartoznak, melyek az immunrendszer működésén keresztül hatva fejtik ki védőhatásukat a férfiak nemzőképességére. Befolyásuk több ponton keresztül érvényesülhet, anti-inflammatorikus, anti-apoptotikus, antioxidáns védelmet nyújthatnak, a vér-herék gát integritásának megőrzése mellett.

13.2. Glia-sejt eredetű neurotróf faktor (GDNF)

A GDNF a TGF- β szupercsalád tagja, és azáltal, hogy az spermatogonialis őssejtek (SCC) receptorához kötődik, szabályozza a túlélésüket és differenciálódásukat. [5] A GDNF expressziós szintje csökken az öregedéssel, és növekedhet az őssejtek pusztulásával, de állományuk helyreállításában is szerepe lehet.

13.3. Antioxidánsok

A kemoterápiás szerek alkalmazása során fokozott oxidatív stressz alakulhat ki a herékben, elsősorban a reaktív oxigéngyökök (ROS) túlzott képződése révén. Ez az oxidatív stressz károsíthatja a spermatogenezist, valamint rontja a spermiumok morfológiáját, mozgékonyágát és DNS-integritását, így jelentős mértékben hozzájárulhat a férfi infertilitás kialakulásának kockázatához. Vannak biztató vizsgálati eredmények, de embereken még nem bizonyított a hatékonyságuk. [39]

13.4. Antiapoptotikus szerek

A spermatogenezis során az érésben lévő csírasejtek számos differenciálódási és proliferációs folyamaton mennek keresztül, míg végül érett spermiumokká fejlődnek. A számbeli változásuk szigorú apoptotikus mechanizmusokon keresztül vezérelt, hogy arányuk megfeleljen a nem proliferáló Sertolli-sejtek kapacitásának. [6] Ez a fiziológiás csírasejtpusztulás a normális spermatogenezis előfeltétele, így amennyiben ezen folyamatok külső behatásra következnek be spermatogén leállás, infertilitás következhet be. Alkalmazásukhoz további vizsgálatok szükségesek. [40]

13.5. Hormonális prezerváció

A gonadotropin-felszabadító hormon (GnRH) analógjait – agonisták és antagonisták formájában – több alkalommal vizsgálták citotoxikus onkológiai kezelések során a spermatogenezis védelmének potenciális eszközeként. Alkalmazásuk célja a hypothalamus-hypophysis-gonád tengely farmakológiai elnyomására irányul a citotoxikus onkológiai kezelések időtartama alatt, annak érdekében, hogy protektív hatást fejtsenek ki a csírahámra. [41]

Ajánlás³¹

A daganatos férfiak fertilitásának megőrzésére irányuló gyógyszeres terápiák közül egyelőre nem áll rendelkezésre széles körben alkalmazott, szakirodalmi adatokkal megalapozott módszer, így a mindennapi klinikai gyakorlatban való használatuk nem ajánlott. (I., D) [41]

14. Daganatos férfiak fertilitásmegőrzése – Pszichológiai tanácsadás

Ajánlás32

A fertilitási prezerváció (például ondóminta krioprezervációja) során a páciensek számára biztosítani kell a pszichológiai tanácsadást a prezervációval kapcsolatos tájékozott döntéshozatal támogatása, és a betegséghez kötődő élethelyzet okozta pszichés következmények felmérése, valamint kezelése céljából. (III., C) [42,43]

Alapvetően minden beteg számára biztosítani kell egy pszichológiai tájékoztatást – edukációt, distressz-szűrést, szükség esetén döntéstámogató konzultációt, krízisintervenciót, valamint a partner vagy család bevonásának lehetőségét is. A szakpszichológiai támogatásnak nemcsak a döntési helyzetben, hanem mindenképpen a kezelés alatt és javasoltan az utánkövetési (gondozási) időszakban is elérhetőnek kell lennie, az érzelmi és életvezetési kihívások feldolgozása céljából.

Az onkológiai betegségek a legtöbb – különösen fiatal – érintettnél összetett krízist idéznek elő az élet-, valamint a nemzőképesség együttes fenyegetettségé következtében. **Férfiaknál fertilitási prezerváció esetén a pszichológiai tanácsadást legalább egy ülésben és – párkapcsolat esetén – a partnerrel együtt javasolt megvalósítani.** A daganatos betegségekkel élőknek kiemelt figyelmet szükséges fordítani az érzelmi-hangulati problémákra (például depresszív- és szorongásos tünetek), az életminőség romlására (például fáradékonyság, alvászavar, szexuális zavar), a csökkent önbecsülésre és a betegség kiújulására vonatkozó félelemre. Ennek mentén a fertilitási prezerváció folyamatában érintett férfiak pszichológiai állapotának felmérése (különös tekintettel a pszichopatológiai tünetekre) megkerülhetetlen. A pszichológiai szűréshez minden olyan mérőeszköz alkalmazható, amelyet a Belügyminisztérium Egészségügyi Államtitkárság Egészségügyi Szakmai Kollégiumának onkopszichológiai ellátásról szóló szakmai irányelve is magában foglal. [43] A fertilitási prezerváció során a pácienseket támogatni szükséges a tájékozott döntéshozatalban a krioprezerváció lehetőségeinek és kockázatainak ismertetésével, a gyermekvállalás alternatív módozatainak (például asszisztált reprodukciós eljárások, ivarsejt donáció), valamint a fagyasztott ivarsejtek tárolásához kapcsolódó kérdések áttekintésével. Mindezt a pszichológiai és az andrológiai szempontok figyelembevételével szükséges megvalósítani. Mindezek mellett a tanácsadás folyamán fontos figyelembe venni a partner, valamint a családtagok érzelmi reakcióit és mentális állapotát, továbbá az onkológiai betegség kiújulásának esetleges rizikóját. A 18 évnél fiatalabb fiúknál fertilitási prezerváció esetén specifikus tanácsadási szempontok mentén, a korcsoport specifikumaiban és a témában egyaránt jártas szakember által kell megvalósítani a pszichológiai tanácsadást.

15. A háziorvosok szerepe a daganatos betegek fertilitási prezervációjában

Ajánlás33

Amennyiben az onkológiai irányú vizsgálatokat, illetve kezelést a háziorvos indítja el, feladata a fertilitási prezerváció lehetőségéről történő tájékoztatás és megtörténtének rögzítése az EESZT-ben. (V.A.)

16. Ajánlások összefoglalása

Ajánlás1

Minden reprodukzív korú pácienssel egyénre szabottan ismertetni kell a tervezett onkológiai kezelés termékenységet érintő, várhatóan káros következményeit. A fertilitási prezervációnak a korai stádiumú betegségben van realitása, de megfelelő onkofertilitási tanácsadásra minden betegnek szüksége van, függetlenül a daganat típusától és stádiumától és a páciens családi állapotától. (III., A) [1]

Ajánlás2

Figyelembe kell venni a tájékoztatás során a páciens életkorát, klinikai állapotát, valamint az onkológiai kezelés típusát (V., A). A páciens közvetlenül be kell vonni a döntéshozatali folyamatba, ki kell térni a kezelés alatt szükséges esetleges kontracepció szükségességére és a jövőbeni fertilitási esélyekre. A tanácsadás és annak dokumentációja a terápiás tervet felállító onkológus, ill. a fertilitást potenciálisan befolyásoló kezelést indító szakorvos feladata. Ennek során a páciens is tájékoztatni kell a fertilitás prezerváció lehetőségeiről, a tájékoztatás megtörténtét és tartalmát dokumentálni kell. A tájékoztatás

online elérhető információk anyaghoz történő hozzáférés biztosításával is történhet. Az online információk anyaghoz való hozzáférés módjáról történő tájékoztatást dokumentálni kell, és a betegnek alá kell írnia, hogy elfogadja az online formában történő tájékoztatást. Az online tájékoztató anyaga meg kell, egyezzen a tájékoztató dokumentum tartalmával. (V., A) [1]

Ajánlás3

Az onkológiai kezelés minden esetben prioritás, ezért a fertilitási prezerváció sok esetben nem történhet részletes andrológiai diagnosztika mellett, ha a diagnózis és az onkológiai kezelés kezdete között szűk az időkorlát. (III., A). Azonban minden olyan páciens, aki termékenységet szeretné megőrizni, haladéktalanul a témában jártas meddőségi szakemberhez/centrumba szükséges irányítani. (III., A) [1]

Ajánlás4

A termékenység megőrzését célzó eljárásokkal nagymértékben javul a páciensek életminősége, csökken a gyermekvállalással kapcsolatos szorongásuk és a gyógyulást követően esélyt kaphatnak a családalapításra. (III., A) [1]

Ajánlás5

A fertilitás elvesztésének veszélye a fiatalok többsége számára komoly lelki megterheléssel jár. Javasolt a páciensek mentális támogatása, a pszicho-szociális segítségnyújtás megszervezése. (V., A) [1]

Ajánlás6

Az elsődlegesen ajánlott fertilitási prezervációs módszer az ejakulátumban található spermiumok mélyfagyasztása, amely eredményes, non-invazív és költséghatékony módszer. Ennek sikertelensége esetén sebészi spermiumnyerés végezhető, a kinyert hímvarsejteket, illetve hereszövet cryoprezervációjával. (I., A) [2]

Ajánlás7

Heretumor és azoospermia, illetve súlyos (krioprezervációra alkalmatlan) oligozoospermia, cryptozoospermia, vagy ejakulációs zavar esetén sebészi spermiumnyerés végezhető, a megfelelő tájékoztatás után és a beteg igénye szerint. A beavatkozás a semicastratioval egy ülésben végzendő, melynek során a már eltávolított heréből és az ellenoldali heréből végzünk sebészi spermiumnyerést, mélyfagyasztásos háttérrel. A mikrosebészeti módszer előnyösebb az eredményesség és a szövődmények vonatkozásában. (II., C) [2]

Ajánlás8

A felsorolt, nem malignus betegségek esetén is fertilitási tájékoztatás javasolt, és a malignus betegségekhez hasonló módon kell a termékenységmegőrzés vonatkozásában eljárni. (III., C) [14, 15]

Ajánlás9

A fertilitási prezervációhoz szükséges spermaanalízist külső minőségbiztosítási rendszerben részt vevő laboratóriumokban, szigorúan az érvényes WHO-ajánlások betartásával kell elvégezni. (I., A) [16, 17]

Ajánlás10

Ejakulációs képtelenség esetén asszisztált ejakulációs módszerek végzése szóba jöhet (vibrostimuláció, elektroejakuláció), az andrológiai szakmai irányelvek alapján. (III., C) [18]

Ajánlás11

Ejakulációs képtelenség esetén sebészi spermiumnyerés is végezhető, figyelembe véve a fenti szakmai előírásokat. (I., A) [8, 18]

Ajánlás12

A hormonvizsgálatokat a fertilitási prezervációs tanácsadás részeként, (lehetőleg) andrológus szakorvos irányításával kell végezni. Az eredmények figyelembevételével kell dönteni, például az esetleges spermiumnyerés módjáról és időzítéséről, valamint a hormonterápia szükségességéről. (IV., C) [24]

Ajánlás13

Az onkológiai terápia sürgőssége miatt sok esetben nincs lehetőség hosszabb andrológiai kezelésre, azonban hypogonadotrop hypogonadismus esetén – ha az onkológiai protokoll engedi – szóba jöhet hormonkezelés az onkológiai terápiát megelőzően is. (III., B) [25]

Ajánlás14

Örökletes genetikai eltérések gyanúja esetén genetikai tanácsadás kötelező, a beteget klinikai genetikushoz kell irányítani a preteszt tanácsadás és a szükséges és megfelelő genetikai kivizsgálás elvégzése érdekében. (II., A) [8, 26, 44]

Citogenetikai vizsgálat rutinszerű végzése nem javasolt. (II., B) [8, 26] Citogenetikai vizsgálat végzése javasolt 10 M/ml spermiumkoncentráció alatt (II., A), vagy a családban előforduló genetikai eltérés, vagy társult fejlődési rendellenesség miatt, visszatérő vetélés vagy legalább két sikertelen IVF/ICSI után. (I., A) [8, 26]

Csontvelő-transzplantáción átesett betegeknél a citogenetikai vizsgálat szájnyalhártyából vett mintából végzendő. (V., szakértői vélemény) [8]

Ondóvezeték fejlődési rendellenessége esetén CFTRm-vizsgálatot végzünk, ennek során javasolt a teljes gén vizsgálata, valamint multigénés génpanel alkalmazása (139 gén). (II., B) [8, 26]

CFTRm-hordozás esetén a partner genetikai vizsgálata, valamint genetikai tanácsadás kötelező. (II, A) [8]

Primer ciliaris dysknesia betegség gyanúja esetén célzott genetikai vizsgálat elvégzése célszerű – amennyiben az elérhető. (V., szakértői vélemény) [8]

Ajánlás15

Orgazmus utáni vizeletvizsgálat indikációi:

Ejakulátum hiánya, illetve alacsony ejakulátum-térfogat (<1,0 ml), miután kizártuk a hipogonadizmust, a veleszületett kétoldali ondóvezeték-hiányt (CBAVD), illetve a mintavétel hiányosságait (például rövid önmegtartóztatás). (II., B) [8]

Aspermia, retrográd ejakulációra utaló anamnézis. (II., B) [8]

Urológiai beavatkozások utáni húgyúti obstrukciós állapotok. (II., B) [88]

Ajánlás16

Retrográd ejakuláció esetén a vizelet lúgosítása étrendi módosítással vagy nátrium-hidrogénkarbonát bevitelével segíthet a spermiumok motilitásának megőrzésében. (III., B) [8]

Ajánlás17

Retrográd ejakuláció esetén a vizeletből kinyert spermiumok felhasználhatók asszisztált reprodukciós eljárások (ART) és mélyfagyasztás céljára. 28 tanulmány [8] alapján a ciklusonkénti terhességi arány 20–50%. (II., A) [8]

Ajánlás18

Retrográd ejakuláció esetén, amennyiben a vizeletből kinyert spermiumok felhasználására nincs lehetőség, sebési spermiumnyerés végezhető, mélyfagyasztásos háttérrel. (I., A) [8]

Ajánlás19

Mérsékelt jelentőséget tulajdonítunk az ASA-vizsgálatoknak. Válogatott esetekben – különösen idiopátiás meddőség, illetve normozoospermia mellett – javasoljuk a vizsgálatot (II., B) [17]

Ajánlás20

A magasabb spermium DNS-fragmentáció (SDF) a termékenységet csökkentheti, és összefüggést mutathat ismétlődő vetélésekkel ésszülési károsodásokkal. A vizsgálati módszerek közé tartozik a TUNEL, COMET (direkt módszerek), valamint az SCSA és SCD (indirekt módszerek). A rutinszerű vizsgálatot azonban a jelenlegi bizonyítékok nem támasztják alá (II., B); csak az alábbi speciális esetekben indokolt:

- ismétlődő vetélések után,
- szülési károsodások esetén,
- daganatellenes kezelés után,
- több sikertelen ART-kezelés után,

- cukorbetegség esetén,
- genitális fertőzések után,
- varikokele esetén,
- toxikus anyagok expozíciója esetén,
- megfontolandó ART-eljárás előtti kivizsgálás során az ART módjának megválasztásához. (I., A.)

A jelenlegi bizonyítékok alapján nem javasolt a spermium DNS-integritásának rutinszerű vizsgálata a meddő párok férfi partnereinél. (II., A) [8]

Speciális esetekben (ismétlődő vetélés, szülési károsodás, daganatellenes kezelés, varikokele, cukorbetegség, genitális infekciók után, toxikus expozíció esetén, több sikertelen ART után, illetve ART előtt) mérlegelendő ez a vizsgálat. (I., A) [8]

Ajánlás21

Nem javasoljuk a ROS/OS rutinszerű vizsgálatát a férfigmeddőség diagnosztikájában. (II., B) [8]

Ajánlás22

Spermiumtenyésztés és antibiotikum-érzékenységi vizsgálat elvégzése ajánlott csökkent nemzőképességű férfiaknál, ha fertőzés gyanúja merül fel (pozitív peroxidáz-teszt). (V., szakértői vélemény) [8]

Chlamydia trachomatis és Mycoplasma spp. kimutatása ajánlott NAAT-alapú módszerrel urethralis kenetből vagy vizeletből. (II., A) [8] Amennyiben a mikrobiológiai szolgáltató multiplex NAAT-alapú módszerrel végzi a vizsgálatot, akkor a további kórokozókról (például *N. gonorrhoeae*) is információt lehet kapni.

A női partner mikrobiológiai kivizsgálása indokolt igazolt férfi bakteriális fertőzés esetén. (V., szakértői vélemény)

HPV DNS-vizsgálat javasolt asthenozoospermias férfiaknál, egyéb fertőzés kizárása után. (III., A) [27]

Ajánlás23

Spermium mélyfagyasztás (cryopreservatio): Adoleszcens korban – 12 éves kortól – a maszturbációval nyert spermaminták fagyasztása lenne az elsődleges módszer (természetesen az életkori törvényi rendelkezések figyelembevételével). Elektrostimuláció vagy vibrostimuláció is alkalmazható, ha a mintagyűjtés nehézségekbe ütközik. (I., C)

Gonadális árnyékolás és frakcionált kezelés: Radioterápia során a here védelme (shielding), illetve a dózisok szétosztása (frakcionálás) csökkentheti a károsodást. (III., B)

Ajánlás24

A fertilitásmegőrzés legfontosabb eleme a korai, részletes tájékoztatás. A kezelések várható gonadotoxikus hatásáról minden érintett fiatal és családját tájékoztatni kell, amint a diagnózis megszületik, és a kezelési terv körvonalazódik. A gonadotoxikus kezelést megelőzően a fertilitásmegőrzés lehetőségeiről tájékoztatni kell a betegeket. A tájékoztatás és annak megtörténtét rögzítő, aláírással ellátott dokumentációja a terápiás tervet felállító onkológus, illetve a fertilitást potenciálisan befolyásoló kezelést indító szakorvos feladata. Az onkofertilitási szakemberrel való konzultáció és a személyre szabott prezervációs stratégia kialakítása (például EESZT dokumentáció) kiemelten fontos. (V., A)

Ajánlás25

Adoleszcens és pubertáskorban a fertilitás megőrzésének leghatékonyabb módja az ejakulátum mélyfagyasztása az onkológiai kezelést megelőzően, az életkorra vonatkozó törvényi előírások figyelembevételével. Ejakulációs képtelenség esetén, javasolt olyan asszisztált technikák használata, mint a vibrostimuláció vagy az elektroejakuláció. (I., B)

Ajánlás26

Ha az asszisztált ejakuláció nem lehetséges, vagy nehézségekbe ütközik, valamint azoospermia esetén műtéti úton nyert hímivarsejtek vagy spermatogenetikus őssejtek (experimentális) krioprezervációja végezhető. [30] Súlyosabb fertilitási zavar esetén, műtéti eljárásként a testicularis spermium extractio (TESE)-val szemben a jobb eredményesség és optimálisabb szövődményarány érdekében elsősorban mikrosebészeti (mTESE) műtét javasolt. (II., C)

Ajánlás27

A hereszövet feldolgozásának mechanikai és kémiai módszere ismeretes. A finom tűkkel, ollókkal vagy üveglapokkal való zúzás, aprítás, pépesítés bizonyult a leghatékonyabb eljárásnak. A heretubulusok tartalmának hajlított tű, üveglap segítségével történő kiperéselése, majd – későbbi felhasználás során – sűrűség-gradiens centrifugálási módszerrel történő ülepitése a legjobb módszer a tiszta spermiumfrakció izolálására. Kémiai emésztés során a kollagenáz IV bizonyult a leghatékonyabbnak. (I., B) [31]

Ajánlás28

A spermiumokat tartalmazó biológiai minta fagyasztására számos protokoll létezik. A krioprezerváció módszere lehet gépi lassú, vagy manuális gyorsfagyasztás. A sejtvédő funkciót betöltő krioprotektáns oldat számos fajtája ismeretes, javasoljuk a CE jelzett, MEA-tesztelt oldat használatát. A minta tárolása elfogadható szalmában, vagy ampullában. Minden eljárás steril körülmények között, class II-es fülkében történjen. A minta tárolása folyékony nitrogénben, vagy annak gőzében lehetséges. (I., C) [17]

Ajánlás29

Javasoljuk egységes feliratozás kialakítását: név, születési dátum, tajsám, fagyasztási kód, fagyasztás dátuma, minta típusa, mintavételi oldal (szövet esetén). Minden esetben annak a hordozónak a feliratozása szükséges, ami a mintát közvetlenül tartalmazza. Fontos az egységes leletközlés és dokumentáció kialakítása, a minták tárolásának és felhasználásának naprakész papíralapú és elektronikus dokumentálása, a tárolt mennyiség nyilvántartása. (I., A) [17]

Ajánlás30

A biológiai minták tárolására folyamatos folyékonynitrogén-ellátást kell biztosítani, olyan karban tartott berendezésekkel, amelyek alkalmassága erre a felhasználásra javasolt. Biztosítani kell a nitrogén elszigetelésének és elvezetésének megfelelő rendszerét. Felügyeleti rendszer alkalmazásával monitorizálni kell a mintatárolók nitrogénszintjét és hőmérsékletét, biztosítva a telefonos riasztás lehetőségét. Oxigénszenzorok és személyi védőfelszerelés használata javasolt. (I., B.) [37]

Ajánlás31

A daganatos férfiak fertilitásának megőrzésére irányuló gyógyszeres terápiák közül egyelőre nem áll rendelkezésre széles körben alkalmazott, szakirodalmi adatokkal megalapozott módszer, így a mindennapi klinikai gyakorlatban való használatuk nem ajánlott. (I., D) [41]

Ajánlás32

A fertilitási prezerváció (például ondóminta krioprezervációja) során a páciensek számára biztosítani kell a pszichológiai tanácsadást a prezervációval kapcsolatos tájékozott döntéshozatal támogatása, és a betegséghez kötődő élethelyzet okozta pszichés következmények felmérése, valamint kezelése céljából. (III., C) [42, 43]

Ajánlás33

Amennyiben az onkológiai irányú vizsgálatokat, illetve kezelést a háziorvos indítja el, feladata a fertilitási prezerváció lehetőségéről történő tájékoztatás és megtörténtének rögzítése az EESZT-ben. (V.A.)

VII. JAVASLATOK AZ AJÁNLÁSOK ALKALMAZÁSÁHOZ**1. Az alkalmazás feltételei a hazai gyakorlatban****1.1. Ellátók kompetenciája (pl. licensze, akkreditáció stb.), kapacitása**

A daganatos férfibetegek fertilitásának megőrzését szolgáló ellátást az alapbetegséget kezelő szakorvos indikálja. A fertilitási prezervációt, amennyiben az időkorlátok ezt megengedik, andrológiai szakorvosi/ andrológiai licenszvizsgálattal rendelkező szakorvosi vizsgálat előzze meg. Amennyiben a fertilitási prezerváció során súlyos nemzőképességi eltérésre derül fény, andrológiai szakorvosi vizsgálatra van szükség. Az onkológiai ellátás prioritást jelent.

1.2. Speciális tárgyi feltételek, szervezési kérdések (gátló és elősegítő tényezők, és azok megoldása)

A magas szintű ellátás egy országos, fertilitási prezervációs hálózat mentén biztosítható, mely egy úgynevezett multidiszciplináris csoportokban történő együttműködést feltételez. Az onkológusok irányítják a pácienseket a témában jártas meddősségi szakemberekhez. Az egyenlő hozzáférés az eljárások közfinanszírozásba vételével biztosítható. Célszerű – az egészségügyi szakmai irányelv szerint – az andrológiai és onkológiai team szoros együttműködésén alapuló fertilitási prezervációs rendszer kialakítása, amelyhez a megfelelő hely biztosítása, a humán erőforrás képzése mellett az infrastrukturális, finanszírozási és jogi környezet megteremtése is szükséges.

1.3. Az ellátottak egészségügyi tájékozottsága, szociális és kulturális körülményei, egyéni elvárásai

A fertilitási prezerváció akkor a leghatékonyabb, ha a férfibetegek megfelelő időben pontos, érthető és motiváló tájékoztatást kapnak. A betegnek tudnia kell, hogy a daganat típusa és a tervezett kezelések milyen mértékben és mennyire visszafordíthatóan befolyásolhatják a nemzőképességet. Pontos tájékoztatást kell adni az onkológiai kezelés megkezdésének sürgősségéről, a prezervációhoz rendelkezésre álló időről. Tájékoztatni kell a pácienszt a prezervációs folyamat mikéntjéről, a mintaadásról, az ismétlés(ek) lehetőségéről, a tárolás lehetséges időtartamáról, jogi kérdéseiről és esetleges költségéről. Amennyiben a rendelkezésre álló idő ezt lehetővé teszi, célszerű rövid, célzott pszichoedukáció az információk korrektebb feldolgozásához, az együttműködés növeléséhez. Életkor, ill. a beteg kérése esetén a folyamatba a közvetlen család is bevonható.

A tájékoztatásnak ki kell térnie arra is, hogy a spermaanalízis során kapott fertilitási eredmények enyhébb fokú eltérései esetén is érdemes prezerválni, súlyos eltérések esetén andrológus szakorvos/andrológiai klinikai licenszvizsgálóval rendelkező urológus szakorvos adjon tájékoztatást a prezerváció alternatív lehetőségeiről. Sürgős esetekben a regionális meddősségi/andrológiai központok tudnak akut segítséget biztosítani.

A beteg a prezervációval kapcsolatos dokumentációt meg kell őrizze, az előírt kontrollok megtartása fontos, a mélyfagyasztást végző intézettel az időszakos kontroll-kapcsolatfelvétel javasolt.

Különböző szociális vagy kulturális jellemzők hátráltathatják a sikerességet, az alacsony iskolázottság és az alacsony egészségértés nehezíthetik a betegség, a kezelés, az időkorlátok és prezerváció összefüggéseinek megértését. Anyagi nehézségek merülhetnek fel esetenként a mintaadáshoz történő utazás, a minta esetleges feldolgozási és tárolási díjának vonatkozásában. Vallási vagy kulturális aggályok lehetnek a mintaadással vagy a tárolással kapcsolatban. Csökkentheti az együttműködést az egészségügyi rendszerrel szembeni bizalmatlanság, az alapbetegség által kiváltott kilátástalanság. Szerepet játszik a folyamatban az adott, egyéni pszichés állapot: stressz, szorongás, depresszív reakciók. Ezekben az esetekben is segítség lehet a pszichológiai támogatás.

1.4. Egyéb feltételek

Nem készültek.

2. Alkalmazást segítő dokumentumok listája**2.1. Betegtájékoztató, oktatási anyagok**

Nem készültek.

2.2. Tevékenységsorozat elvégzésekor használt ellenőrző kérdőívek, adatlapok

Nem készültek.

2.3. Táblázatok

1. táblázat: Onkológiai kezeléssel kapcsolatos azoospermia és az infertilitás kockázata férfi betegekben [1]

2. táblázat: Másodvonalbeli vizsgálatokra vonatkozó ajánlások rövid, áttekintő táblázata [saját szerkesztés]

3. táblázat: Módszerek, indikációk, ajánlások összefoglalása [saját szerkesztés]

2.4. Algoritmusok

1. ábra: A férfi páciensek termékenységmegőrzési eljárásai [1]

2.5. Egyéb dokumentumok

Nem készültek.

3. A gyakorlati alkalmazás mutatói, auditkritériumok**Ajánlás1**

Minden reprodukzív korú pácienssel egyénre szabottan ismertetni kell a tervezett onkológiai kezelés termékenységet érintő káros következményeit. Bár a fertilitási prezervációnak a korai stádiumú

betegségben van realitása, de a nemzetközi ajánlások szerint megfelelő onkofertilitási tanácsadásra minden betegnek szüksége van, függetlenül a daganat típusától és stádiumától, a páciens családi állapotától. (III., A)

Indikátor

A vizsgált esetek hány százalékában történt onkofertilitási tanácsadás függetlenül a daganat típusától és stádiumától, valamint a páciens családi állapotától.

VIII. IRÁNYELV FELÜLVIZSGÁLATÁNAK TERVE

Az egészségügyi szakmai irányelv felülvizsgálata 3 év múlva tervezett. A várható felülvizsgálat folyamata az érvényesség lejárta előtt kb. fél évvel kezdődik el. Az Egészségügyi Szakmai Kollégium Urológia Tagozat elnöke kijelöli a tartalomfejlesztő felelőst, aki meghatározza a fejlesztő munkacsoport tagjait, illetve befogadja a társtagozatok által delegált szakértőket. Az aktuális egészségügyi szakmai irányelv kidolgozásában részt vevő fejlesztőcsoport-tagok folyamatosan követik a szakirodalomban megjelenő publikációkat, szakkönyveket, irányelveket, illetve a hazai ellátókörnyezetben bekövetkező változásokat.

Soron kívüli felülvizsgálat: amennyiben a szakirodalom és az ellátási eredmények folyamatos nyomonkövetése során a bizonyítékokban, vagy az ellátókörnyezetben releváns és szignifikáns változás következik be, a fejlesztőcsoport kezdeményezi az egészségügyi szakmai irányelv idő előtti felülvizsgálatát.

IX. IRODALOM

- [1.] Lambertini M, Peccatori FA, Demeestere I, et al. Fertility preservation and post-treatment pregnancies in post-pubertal cancer patients: ESMO clinical practice guidelines. *Ann Oncol.* 2020; 31: 1664–1678.
- [2.] Vesztergom D, Takács T, Bíró K, Polgár Cs, Krádi A, Varga S, Novák N et al. Gyerme- és felnőttkori daganatos férfiak nemzőképességének megőrzése, *Orvosi hetilap*, 2023; 164/51: 2016–2023.
- [3.] National Cancer Registry. [Nemzeti Rákregiszter.] Available from: <https://stat.nrr.hu/> [accessed: April 3, 2023]. [Hungarian]
- [4.] Howell SJ, Shalet SM. Testicular function following chemotherapy, *Hum Reproduc Update* 2001; 7: 363–369.
- [5.] Lee SJ, Schover LR, Partridge AH, et al. American Society of Clinical Oncology recommendations on fertility preservation in cancer patients. *J Clin Oncol.* 2006; 24: 2917–2931.
- [6.] Kenney LB, Antal Z, Ginsberg JP, et al. Improving male reproductive health after childhood, adolescent, and young adult cancer: progress and future directions for survivorship research. *J Clin Oncol.* 2018; 36: 2160–2168.
- [7.] Qu N, Itoh M, Sakabe K. Effects of chemotherapy and radiotherapy on spermatogenesis: the role of testicular immunology. *Int J Mol Sci.* 2019; 20: 957.
- [8.] Salonia A, Boeri L, Corona G, Dinkelman-Smith, M, Falcone M, Gül M et al.: EAU-Guidelines-on-Sexual-and-Reproductive-Health-2025 EAU Guidelines. Edn. presented at the EAU Annual Congress, Madrid 2025. ISBN 978-94-92671-29-5
- [9.] Sewaralthahab, S., et al., Effects of hydroxyurea on fertility in male and female sickle cell disease patients. A systemic review and meta-analysis. *PLoS One*, 2024. 19(6): p. e0304241.
- [10.] Nickel, R.S., et al., Fertility after Curative Therapy for Sickle Cell Disease: A Comprehensive Review to Guide Care. *J Clin Med*, 2022. 11(9).
- [11.] Elchuri, S.V., et al., Longitudinal Description of Gonadal Function in Sickle-cell Patients Treated With Hematopoietic Stem Cell Transplant Using Alkylator-based Conditioning Regimens. *J Pediatr Hematol Oncol*, 2020. 42(7): p. e575-e582.
- [12.] Chen, M.J., et al., Effect of iron overload on impaired fertility in male patients with transfusion-dependent beta-thalassemia. *Pediatr Res*, 2018. 83(3): p. 655-661.
- [13.] Passweg, J.R. and A. Tichelli, Immunosuppressive treatment for aplastic anemia: are we hitting the ceiling? *Haematologica*, 2009. 94(3): p. 310-2.
- [14.] Ly A, Sermondade N, Brioude F, Berthaut I, Bachelot A, Hamid RH, Khattabi LE, Prades M, Lévy R, Dupont C., Klinefelter: Fertility preservation in young men with Klinefelter syndrome: A systematic review. *J Gynecol Obstet Hum Reprod.* 2021 Nov;50(9):102177. doi: 10.1016/j.jogoh.2021.102177.

- [15.] Hmaidan S, Van Heertum K, Bhatia S, Domm J, McManus M, Carroll C, Stults A, Bruce K, Evans M, Frangoul H. Safety and Feasibility of Fertility Preservation and Fertility Outcomes in Patients with Sickle Cell Disease and Transfusion-Dependent Beta Thalassemia Undergoing Gene Therapy. *Transplant Cell Ther.* 2025 Aug 6;S2666-6367(25)01364-8. doi: 10.1016/j.jtct.2025.08.004. Online ahead of print.
- [16.] Barratt CLR, Björndahl L, De Jonge CJ, Lamb DJ, Osorio Martini F, et al. The diagnosis of male infertility: an analysis of the evidence to support the development of global WHO guidance. *Hum Reprod Update.* 2017;23(6):660–680.
- [17.] World Health Organization. WHO laboratory manual for the examination and processing of human semen. 6th ed. Geneva: WHO; 2021.
- [18.] M K Ramirez-Fort, M Kardoust-Parizi, RFlannigan, P Bach, N Koch, C Gilman, P et al.: Preservation of male fertility in patients undergoing pelvic irradiation. *Rep Pract Oncol Radiother.* 2024 Feb 16;28(6):835-845. doi: 10.5603/rpor.98731. eCollection 2023.
- [19.] A Anazodo, L Ataman-Millhouse, Y Jayasinghe, TK Woodruff: Oncofertility-An emerging discipline rather than a special consideration, *Pediatr Blood Cancer.* 2018 Nov;65(11):e27297. doi: 10.1002/pbc.27297. Epub 2018 Jul 3.
- [20.] A Colao: The prolactinoma Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism, Volume 23, Issue 5, 2009, Pages 575-596, ISSN 1521-690X, doi.org/10.1016/j.beem.2009.05.003.
- [21.] LA Brinton, TJ Key, LN Kolonel, KB Michels, HD Sesso, G Ursin et al.: Prediagnostic Sex Steroid Hormones in Relation to Male Breast Cancer Risk, *J Clin Oncol.* 2015 Jun 20;33(18):2041-50. doi: 10.1200/JCO.2014.59.1602. Epub 2015 May 11.
- [22.] A Handke, MG von Bargaen, A Isgandarov, MAI Nader, U Krafft, C Darr et al.: The effect of chemotherapy regimens in male germ cell tumors on the development of primary hypogonadism, *Sci Rep.* 2024 Nov 15;14(1):28141. doi: 10.1038/s41598-024-78765-w.
- [23.] D Meirrow, J G Schenker: Cancer and male infertility, *Hum Reprod.* 1995 Aug;10(8):2017-22. doi: 10.1093/oxfordjournals.humrep.a136228.
- [24.] S Barak: Fertility preservation in male patients with cancer *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2019 Feb;55:59-66. doi: 10.1016/j.bpobgyn.2018.12.004. Epub 2018 Dec 20.
- [25.] G Rastrelli, G Corona, E Mannucci, M Maggi: Factors affecting spermatogenesis upon gonadotropin-replacement therapy: a meta-analytic study, *Andrology.* 2014 Nov;2(6):794-808. doi: 10.1111/andr.262. Epub 2014 Oct 1.
- [26.] G. M. Colpi, S. Francavilla, G. Haidl, K. Link, H. M. Behre D. G. Goulis, et al.: Management of oligo-asthenoteratozoospermia *Andrology*, 2018, 6, 513-524
- [27.] Caponecchia L, Poverini R, Meacci E, et al. Human papillomavirus and male infertility: update and future challenges. *World J Mens Health.* 2022;40(1):1–13.
- [28.] Lotti F, Frizza F, Balercia G, et al. The European Academy of Andrology (EAA) ultrasound study on healthy, fertile men: An overview on male genital tract ultrasound reference ranges. *Andrology.* 2022;10(Suppl. 2): 118–132.
- [29.] Ming-Li Hsieh, Shih-Tsung Huang, Hsin-Chieh Huang, Yu Chen, Yu-Chao Hsu: The reliability of ultrasonographic measurements for testicular volume assessment: comparison of three common formulas with true testicular volume. *Asian Journal of Andrology* (2009) 11: 261–265. doi: 10.1038/aja.2008.48; published online 19 January 2009 Lambertini M,
- [30.] Ferrari S, Paffoni A, Filippi F, Busnelli A, Vegetti W, Somigliana E. Sperm cryopreservation and reproductive outcome in male cancer patients: a systematic review. *Reprod Biomed Online.* 2016 Jul;33(1):29-38. doi: 10.1016/j.rbmo.2016.04.002. Epub 2016 Apr 20. PMID: 27156003.
- [31.] Achermann APP, Pereira TA, Esteves SC. Microdissection testicular sperm extraction (micro-TESE) in men with infertility due to nonobstructive azoospermia: summary of current literature. *Int Urol Nephrol.* 2021 Nov;53(11):2193-2210. doi: 10.1007/s11255-021-02979-4. Epub 2021 Aug 19. PMID: 34410586.
- [32.] Picton HM, Wyns C, Anderson RA, Goossens E, Jahnukainen K, Kliesch S et al.: ESHRE Task Force On Fertility Preservation In Severe Diseases. A European perspective on testicular tissue cryopreservation for fertility preservation in prepubertal and adolescent boys. *Hum Reprod.* 2015 Nov;30(11):2463-75. doi: 10.1093/humrep/dev190. Epub 2015 Sep 10. PMID: 26358785.
- [33.] Dhonnabhain BN , Getreu N . Freezing protocols for the cryopreservation of immature testicular tissue - a systematic review. *Cryo Letters.* 2021 Jul-Aug;42(4):188-201. PMID: 35363838.

- [34.] de Michele F, Poels J, Weerens L, Petit C, Evrard Z, Ambroise J et al.: Preserved seminiferous tubule integrity with spermatogonial survival and induction of Sertoli and Leydig cell maturation after long-term organotypic culture of prepubertal human testicular tissue. *Hum Reprod.* 2017 Jan;32(1):32-45. doi: 10.1093/humrep/dew300. Epub 2016 Dec 6. PMID: 27927847.
- [35.] de Michele F, Poels J, Vermeulen M, Ambroise J, Gruson D, Guiot Y et al.: Haploid Germ Cells Generated in Organotypic Culture of Testicular Tissue From Prepubertal Boys. *Front Physiol.* 2018 Oct 9;9:1413. doi: 10.3389/fphys.2018.01413. PMID: 30356879; PMCID: PMC6190924.
- [36.] Hourvitz A, Goldschlag DE, Davis OK, Gosden LV, Palermo GD, Rosenwaks Z. Intracytoplasmic sperm injection (ICSI) using cryopreserved sperm from men with malignant neoplasm yields high pregnancy rates. *Fertil Steril.* 2008 Sep;90(3):557-63. doi: 10.1016/j.fertnstert.2007.03.002. Epub 2008 Aug 9. PMID: 18692822.
- [37.] ESHRE Guideline Group on Good Practice in IVF Labs; De los Santos MJ, Apter S, Coticchio G, Debrock S, Lundin K, Plancha CE, Prados F, Rienzi L, Verheyen G, Woodward B, Vermeulen N. Revised guidelines for good practice in IVF laboratories (2015). *Hum Reprod.* 2016 Apr;31(4):685-6. doi: 10.1093/humrep/dew016. Epub 2016 Feb 17. PMID: 26908842.
- [38.] Ntemou, E.; Alexandri, C.; Lybaert, P.; Goossens, E.; Demeestere, I. Oncofertility: Pharmacological Protection and Immature Testicular Tissue (ITT)-Based Strategies for Prepubertal and Adolescent Male Cancer Patients. *Int. J. Mol. Sci.* 2019, 20, 5223. <https://doi.org/10.3390/ijms20205223>
- [39.] Elena Eugeni, Iva Arato, Rachele Del Sordo, Angelo Sidoni , Andrea Garolla et al.: Fertility Preservation and Restoration Options for Pre-Pubertal Male Cancer Patients: Current Approaches *Endocrinol., 16 June 2022, Sec. Cancer Endocrinology, Volume 13 - 2022 |*
- [40.] Xie R, Chen L, Wu H, Chen T, Wang F, Chen X et al.: GnRH Antagonist Improves Pubertal Cyclophosphamide-Induced Long-Term Testicular Injury in Adult Rats. *Int J Endocrinol.* 2018 Jun 10;2018:4272575. doi: 10.1155/2018/4272575. PMID: 29983710; PMCID: PMC6015689. Gunapala Shetty, Marvin L. Meistrich, Hormonal Approaches to Preservation and Restoration of Male Fertility After Cancer Treatment, *JNCI Monographs, Volume 2005, Issue 34, March 2005, Pages 36–39*
- [41.] Gunapala Shetty, Marvin L. Meistrich: Hormonal Approaches to Preservation and Restoration of Male Fertility After Cancer Treatment, *JNCI Monographs, Volume 2005, Issue 34, March 2005, Pages 36–39*
- [42.] Crawshaw M, Hunt J, Monach J, Pike S. British Infertility Counselling Association – Guidelines for Good Practice in Infertility Counselling. 3rd ed. *Human Fertil.* 2013 Mar;16(1):73–88.
- [43.] Egészségügyi szakmai irányelv – Az onkopszichológiai ellátásról. Emberi Erőforrások Minisztériuma – Egészségügyi Szakmai Kollégium. 2021. Elérhető: <https://kollegium.okfo.gov.hu>
- [44.] A humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól szóló 2008. évi XXI. törvény

X. FEJLESZTÉS MÓDSZERE

1. Fejlesztőcsoport megalakulása, a fejlesztési folyamat és a feladatok dokumentálásának módja

Az Egészségügyi Szakmai Kollégium Humánreprodukciós Tagozat kezdeményezte a jelen egészségügyi szakmai irányelv fejlesztését, az Urológia tagozat társfejlesztőként történő bevonásával. A Tagozatok elnökei meghatározták az egészségügyi szakmai irányelv fejlesztésben részt vevőket. A fejlesztőcsoport tagjai meghatározták a feladatokat, a prioritásokat, a konzultációs időpontokat és a fejlesztés pontos menetét. Ennek megfelelően a tagok egyéni munka során, de egymással rendszeresen konzultálva alkották meg a magyar viszonyokra adaptált, nemzetközi irányelveken alapuló témakörben a hazai egészségügyi szakmai irányelvet.

2. Irodalomkeresés, szelekció

Az egészségügyi szakmai irányelv szisztematikus irodalomfeldolgozás módszertanával készült, az ajánlások az elérhető legmagasabb evidenciaszintű ismeretekre alapozottak, figyelembe véve több, az idei évben megjelent nemzetközi szakmai irányelv megfelelő evidenciával bíró ajánlásait, támaszkodva a hazai klinikai tapasztalatokra, és természetesen a magyar egészségügyi ellátórendszer sajátosságaira is.

Az irodalomfeldolgozás során a MEDLINE, Cochrane és EMBASE adatbázisok kerültek felhasználásra a következő keresőszavakkal, azok különböző változataival és kombinációival történt: infertility, Sexual and Reproductive-Health, Fertility preservation stb.

3. Felhasznált bizonyítékok erősségének, hiányosságainak leírása (kritikus értékelés, „bizonyíték- vagy ajánlasmátrix”), bizonyítékok szintjének meghatározási módja

Az egészségügyi szakmai irányelv fejlesztése a külföldi irányelvek adaptációjával és az eredeti evidenciák feldolgozásával történt, amelyekben a bizonyítékok erősségi szintjének meghatározása az ESMO irányelv bizonyíték besorolási rendszerének adaptációjával történt. A nemzetközi irányelvek által megállapított bizonyítékerősségi szinteket a fejlesztőcsoport elfogadta.

4. Ajánlások kialakításának módszere

Az egészségügyi szakmai irányelv fejlesztése a külföldi irányelvek adaptációjával és az eredeti evidenciák feldolgozásával történt. A fejlesztőcsoport mindig ellenőrizte a bizonyítékok hazai viszonyok közötti relevanciáját. Amennyiben a bizonyíték nem a magyarországi viszonyoknak megfelelő kiindulási adatokra támaszkodott, ott a fejlesztőcsoport konszenzusa volt mérvadó.

5. Véleményezés módszere

Az egészségügyi szakmai irányelv megküldésre került az egészségügyi ellátási folyamatban érintett Egészségügyi Szakmai Kollégium Tagozatoknak véleményezésre. A visszaérkező javaslatok beillesztésre kerültek az egészségügyi szakmai irányelv szövegébe, vagy azok alapján módosításra került az egészségügyi szakmai irányelv, amennyiben az irányelvfejllesztők egyetértettek azok tartalmával. Az egészségügyi szakmai irányelvben foglaltak megfelelnek a véleményezőkkel kialakított konszenzusnak.

6. Független szakértői véleményezés módszere

A független szakértő tanácskozási joggal vett részt a fejlesztésben.

XI. MELLÉKLET

1. Alkalmazást segítő dokumentumok

1.1. Betegtájékoztató, oktatási anyagok

Nem készültek.

1.2. Tevékenységsorozat elvégzésekor használt ellenőrző kérdőívek, adatlapok

Nem készültek.

1.3. Táblázatok

1. táblázat: Onkológiai kezeléssel kapcsolatos azoospermia és az infertilitás kockázata férfi betegekben [1]

A kockázat mértéke	A kezelés típusa/terápiás protokollok	Megjegyzések
Nagy kockázat	Radioterápia	
	Teljes test Testicularis: csírasejtek >20 Gy szomatikus sejtek >30 Gy <i>Kemoterápia/alkilálószer</i>ek (ciklofoszfamid, ifoszfamid, prokarbazin, ciszplatin, klórambucil, karmusztin, lomusztin, melfalán, tiotepa, buszulfán, meklóretamin) <i>CED-del >5 g/m² csírasejtek esetében</i> <i>Kondicionáló kemoterápia csontvelő-transzplantációhoz</i> (buszulfán és ciklofoszfamid, fludarabin és melfalán)	

A kockázat mértéke	A kezelés típusa/terápiás protokollok	Megjegyzések
Közepes kockázat	<i>Alkilálószer</i> ek (tiotepa, ciszplatin <0,6 g/m ² , oxaliplatin, karboplatin, dakarbazin) <i>Antraciklinek</i> (doxorubicin, idarubicin, daunorubicin) <i>Mitoxantron</i> <i>Antimetabolitok</i> (citarabin, gemcitabin)	
Kis kockázat	<i>Antimetabolitok</i> (merkaptopurin, metotrexát, fludarabin) <i>Tubulinkötő szerek/Vinca-alkaloidok</i> (vinkrisztin, vinblasztin) <i>Topoizomeráz-gátlók</i> (etopozid) <i>Daganatellenes antibiotikumok</i> (bleomicin, daktinomycin, mitomicin C)	
Bizonytalan kockázat	<i>Antimetabolitok</i> (fluorouracil, tioguanin) <i>Taxánok</i> (paklitaxel, docetaxel) <i>Topoizomeráz-gátlók</i> (irinotekán, topotekán, tenipozid) <i>Immunterápia, Célzott terápiák</i> (monoklonális antitestek és kismolekulák)	<i>Taxánok</i> esetében rövid távú vizsgálat a kombinált kemoterápia befejezését követően (<6 hónap): az FSH emelkedik, csökkent inhibin-B- és testicularis volumen. <i>Korlátozott evidencia</i> az imatinibre vonatkozóan (átmenetileg csökkent spermaparaméterek). <i>Károsító hatásról nincs bizonyíték:</i> nilotinib, entrectinib, larotrectinib, selumetinib, avelumab, nivolumab, rituximab, dinutuximab, blinatumomab, pembrolizumab, ipilimumab, tisagenlecleucel, tagraxofusp.

2. táblázat: Másodvonalbeli vizsgálatokra vonatkozó ajánlások rövid, áttekintő táblázata [saját szerkesztés]

Vizsgálat / Terület	Indikáció / Megjegyzés	Evidenciaszint/ Ajánlás rangsor
Orgazmus utáni vizeletvizsgálat	Alacsony ejakulátumtérfogat (<1,0 ml), aspermia, retrográd ejakuláció gyanúja	II., B Általánosan ajánlott
Vizelet lúgosítása	A vizeletmintában lévő spermiumok motilitásának megőrzéséhez, ART céljára történő kinyeréshez, kiegészítő beavatkozás	III., B Általánosan ajánlott
Spermiumellenes antitestek (ASA)	Normozoospermia melletti idiopátiás meddőség, válogatott esetek/Mérlegelendő	II., B Általánosan ajánlott
Spermium DNS-integritás vizsgálata	Ismétlődő vetélések, szülési károsodás, varikokele, toxikus expozíció, daganatellenes kezelés utáni állapotok/Csak speciális esetekben	II., A Erősen ajánlott
Oxidatív stressz / ROS	Bár káros hatással van a spermiumokra, de nincs validált mérési módszer/Nem javasolt rutinszerűen	II, B Általánosan ajánlott
Spermiumtenyésztés, antibiotikum-érzékenység	Férfi genitális traktus fertőzésének gyanúja esetén	Javasolt (szakértői vélemény)
Chlamydia / Mycoplasma NAAT	Urethralis kenetből vagy vizeletből, ha fertőzés gyanúja merül fel	II., A Erősen ajánlott

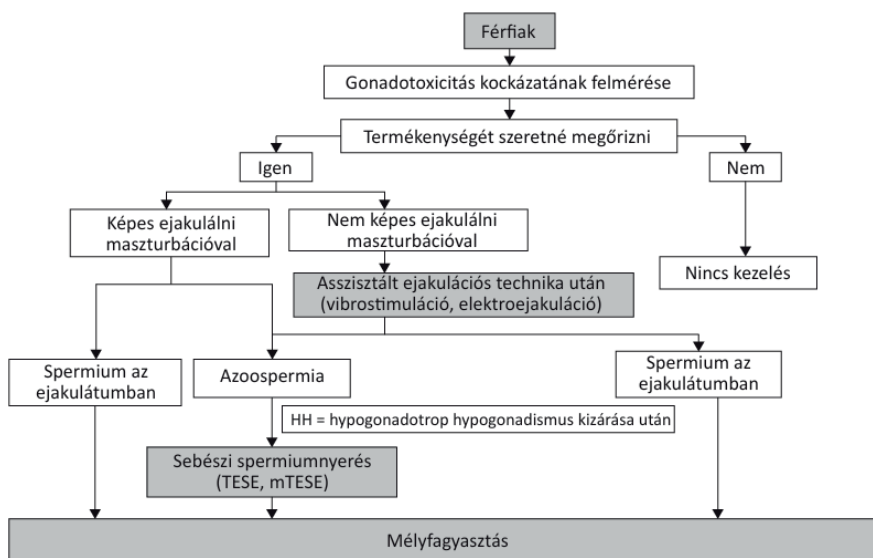
Vizsgálat / Terület	Indikáció / Megjegyzés	Evidenciaszint/ Ajánlás rangsor
HPV DNS-vizsgálat	Aszthenozoospermia fennállása esetén, más fertőzés kizárása után	III., A Erősen ajánlott
Női partner mikrobiológiai kivizsgálása	Igazolt férfi genitális fertőzés esetén	Javasolt (szakértői vélemény)

3. táblázat: Módszerek, indikációk, ajánlások összefoglalása [saját szerkesztés]

Fertilitásmegőrzési módszer	Indikáció / Megjegyzés	Evidenciaszint/ Ajánlás rangsor
Spermium-mélyfagyasztás	Adolescens korban (≥ 12 év), ejakuláció lehetséges	I., C. Lehetőség szerint ajánlott
Gonadális árnyékolás, frakcionált kezelés	Radioterápia során	III., B Általánosan ajánlott
SSC fagyasztás (kísérleti)	Prepubertás korú fiúk, malignus vagy nem malignus gonadotoxikus kezelés előtt	Klinika alkalmazás kísérleti
Gyógyszeres védelem	GnRH-analóg / antioxidáns terápia	Jelenleg nem javasolt fiúknál
Tájékoztatás	Minden érintett gyermek és szülő / gondviselő számára	V., A Erősen ajánlott
Onkofertilitási team / stratégia	Minden gonadotoxikus kezelés előtt	V., A Erősen ajánlott

1.4. Algoritmusok

1. ábra: A férfi páciensek termékenységmegőrzési eljárásai [1]



1.5. Egyéb dokumentumok

Nem készültek.

VI. RÉSZ

A Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő közleményei

A Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő főigazgatójának 1/2026. (VII. 2.) NEAK utasítása a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő normatív utasításai, valamint egyéb szabályozó eszközei előkészítésének és kiadásának eljárási rendjéről

A jogalkotásról szóló 2010. évi CXXX. törvény 23. § (4) bekezdés c) pontja alapján, az egészségbiztosítási szervekről szóló 386/2016. (XII. 2.) Korm. rendelet 3. § (1) bekezdésében meghatározott hatáskörömben, valamint 6. § (2) bekezdésében meghatározott feladatkörömben eljárva a következő utasítást adom ki:

I. FEJEZET

ÁLTALÁNOS RENDELKEZÉSEK

1. Az utasítás hatálya

- 1. §** (1) Az utasítás tárgyi hatálya
- a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő (a továbbiakban: NEAK) főigazgatója által a jogalkotásról szóló 2010. évi CXXX. törvény (a továbbiakban: Jat.) 23. § (4) bekezdés c) pontja alapján kiadható normatív utasítások,
 - a hivatali szervezet vezetőjének szabályozási hatáskörében a közjogi szervezetszabályozó eszköztől eltérő egyéb formában kiadott belső szervezetszabályozó eszközök (a továbbiakban: egyéb szabályozó eszköz) kiadásának eljárási rendjére terjed ki.
- (2) Az utasítás szervi és személyi hatálya az egészségbiztosítási szervekről szóló 386/2016. (XII. 2.) Korm. rendelet (a továbbiakban: Kormányrendelet) 1. § a)–d) pontjában meghatározott egészségbiztosítási szervekre és feladatkörükben az ott foglalkoztatottakra terjed ki.

2. Értelmező rendelkezések

- 2. §** Az utasítás alkalmazásában
- kézikönyv*: a NEAK főigazgatója, főigazgató-helyettese által kiadott, az utasítás szervi hatálya alá tartozó szervek részére készített, a jogszabályok gyakorlati alkalmazását elősegítő, összefoglaló jellegű, általános iránymutatást nyújtó eszköz, amely önálló normatív tartalmat nem hordoz;
 - körlevél*: a NEAK főigazgatója, főigazgató-helyettese által kiadott, az utasítás szervi hatálya alá tartozó szervekre vonatkozó, a szakmai irányítás operatív eszközeként egy vagy több konkrét feladat ellátásához kapcsolódó módszereket, esetenkénti feladat-meghatározást, adatok kezeléséhez, közléséhez való útmutatást tartalmazó eszköz;
 - NEAK intranetes honlapja*: az a belső használatra szánt, a feladatellátást támogató, Apollo elnevezésű számítógépes felület, amelyen, ha a szabályozó eszköz hatálya a Kormányrendelet 1. § b)–d) pontjában meghatározott egészségbiztosítási szervekre is kiterjed, a részükre üzemeltetett Apollo intranetes honlap „Kormányhivataloknak” elnevezésű oldalát is érteni kell;
 - normatív utasítás*: a NEAK főigazgatója által kiadott, a Jat. 23. § (4) bekezdés c) pontjában meghatározott közjogi szervezetszabályozó eszköz;
 - szabályzat*: a NEAK főigazgatója által kiadott, a NEAK feladat- és hatáskörébe tartozó vagy a NEAK-ra vonatkozó, a jogszabályok által meghatározott feladatok végrehajtásának szervezeti, eljárási rendjét az utasítás szervi hatálya alá tartozó szervekre kiterjedően szabályozó eszköz;
 - szabályozó eszköz*: a normatív utasítás, a szabályzat, a körlevél, a szakmai állásfoglalás, valamint a kézikönyv;
 - szakmai állásfoglalás*: a NEAK főigazgatója által kiadott, az utasítás szervi hatálya alá tartozó szervek feladat- és hatáskörébe tartozó, egységes szakmai vélemény kialakítását igénylő általános kérdésben a jogszabályok és a közjogi szervezetszabályozó eszközök egységes alkalmazását és végrehajtását biztosító eszköz, ideértve

a közösségi joganyag és a magyar jogszabályok együttes alkalmazását, azzal, hogy kiadása különösen indokolt, ha több szervezeti egység tevékenységének összehangolását célozza;

8. *szakmai előkészítő*: az a szervezeti egység, valamint a NEAK egyes önálló feladatkört ellátó kormánytisztviselője, amelynek, illetve akinek jogszabály, szervezeti és működési szabályzat a normatív utasítással, illetve egyéb szabályozó eszközzel szabályozni kívánt tárgykört a feladat- és hatáskörébe utalja;
9. *szervezeti egység*: a NEAK szervezeti és működési szabályzatban meghatározott szervezeti egysége;
10. *véleményező*: a szakmai előkészítő által a véleményezési eljárásba bevont szervezeti egysége vagy a NEAK önálló feladatkört ellátó kormánytisztviselője.

3. A szabályozó eszközökre vonatkozó általános szabályok

- 3. §** (1) A szakterület szerint illetékes szervezeti egység főosztályvezetője, a szervezeti egység közvetlen felügyeletét ellátó főigazgató-helyettese, illetve a NEAK főigazgatója felelős a tervezett szabályozás, illetve szabályozásmódosítás előkészítéséért, valamint azért, hogy a választott szabályozó eszköz alkalmas legyen a kitűzött cél elérésére, és megfeleljen a szakmai követelményeknek.
- (2) Amennyiben a szabályozó eszköz kidolgozása során más szabályozó eszköz előkészítésének, módosításának szükségessége merül fel, az azt észlelő felelősök bármelyike köteles jelezni a feladat- és hatásköre szerint felelős szervezeti egység főosztályvezetője, a szervezeti egység közvetlen felügyeletét ellátó főigazgató-helyettese, illetve szükség esetén a főigazgató részére. A szükséges szabályozás érdekében az eredeti szabályozó eszköz kidolgozásáért felelős szakterület főosztályvezetője, a szervezeti egység közvetlen felügyeletét ellátó főigazgató-helyettese, illetve szükség esetén a főigazgató egyetértésével megfelelő határidőt tűz ki a szabályozási feladat elvégzésére.
- (3) A szabályozó eszköz jogszabállyal, egyéb – magasabb, illetve azonos szintű – szabályozó eszközzel nem lehet ellentétes. Az azonos vagy hasonló szabályozási tárgykörre vonatkozó, eltérő szintű és elkülönült szabályozó eszközök megalkotását a túlszabályozottság, illetve a szabályozási párhuzamosság mérséklése érdekében kerülni kell.
- 4. §** A szabályozó eszköz címét úgy kell meghatározni, hogy abból pontosan megállapítható legyen a szabályozás tárgya.
- 5. §** Az utasítás tárgyi hatálya alá tartozó normatív utasítás és egyéb szabályozó eszköz előkészítése és a kiadásáról szóló döntés vezetői előterjesztés keretében történik, így ha ez az utasítás valamely kérdésben nem vagy eltérően nem rendelkezik, megfelelően alkalmazni kell a NEAK a főigazgató részére benyújtásra kerülő előterjesztések rendjéről szóló szabályzatát.
- 6. §** Az utasítás alapján megalkotott szabályozó eszközök nyilvántartásának vezetéséről, továbbá az eredeti kiadványok irattározásáról a NEAK Általános Igazgatási Főosztálya gondoskodik.
- 7. §** A szakmai előkészítők kötelesek a feladat- és hatáskörükbe tartozó szabályozó eszközöket minden év május hó 31. napjáig felülvizsgálni, és szükség esetén azok módosítását, illetve hatályon kívül helyezését kezdeményezni.

II. FEJEZET

A NORMATÍV UTASÍTÁS MEGALKOTÁSA, ELFOGADÁSA, KÖZZÉTÉTELE ÉS NYILVÁNTARTÁSA

4. A normatív utasítás szakmai előkészítése

- 8. §** A szakmai előkészítő a normatív utasítás tervezetét önállóan, a szakterületre irányadó jogszabályok alkalmazásával, amennyiben szükségesnek tartja, más szervezeti egységek bevonásával készíti el.

5. A normatív utasítás véleményezése

- 9. §** A jogszabályoknak, valamint az egyéb szabályozó eszközöknek való megfelelés érvényesítése érdekében a szakmai előkészítő a 3–5. § rendelkezéseiben foglaltak szerint elkészített tervezetet, annak előzetes véleményezése

érdekében, az elektronikus vezetői előterjesztést támogató alkalmazás használatával küldi el a NEAK Jogi és Adatvédelmi Főosztálya részére.

- 10. §** (1) A NEAK Jogi és Adatvédelmi Főosztálya a tervezet megküldését követő 5 munkanapon belül megvizsgálja a tervezetet, figyelemmel arra, hogy a normatív utasítás
- a) feleljen meg az általános jogelveknek, illetve a jogszabályoknak;
 - b) összhangban álljon a NEAK normatív utasításaival és egyéb szabályozó eszközeivel, valamint a NEAK szervezeti és működési szabályzatával; továbbá
 - c) feleljen meg a Jat. és a jogszabályszerkesztésről szóló 61/2009. (XII. 14.) IRM rendelet követelményeinek.
- (2) Ha a NEAK Jogi és Adatvédelmi Főosztálya megállapítja, hogy a szakmai előkészítő által megküldött tervezet nem felel meg az (1) bekezdésben foglalt valamely követelménynek, akkor a tervezetet a szakmai előkészítő részére észrevételeivel és javaslataival együtt az elektronikus vezetői előterjesztést támogató alkalmazás használatával visszaküldi.
- 11. §** (1) Ha a szakmai előkészítő által megküldött tervezet megfelel a 10. § (1) bekezdésében foglaltaknak, akkor a NEAK Jogi és Adatvédelmi Főosztálya véleményezésre való megküldés céljából az elektronikus vezetői előterjesztést támogató alkalmazás használatával visszaküldi a szakmai előkészítő részére.
- (2) A szakmai előkészítő a NEAK Jogi és Adatvédelmi Főosztálya által előzetesen jóváhagyott tervezetet az elektronikus vezetői előterjesztést támogató alkalmazás használatával küldi el a véleményező részére.
- (3) A NEAK Általános Igazgatási Főosztálya az alaki megfelelés szempontjából véleményezi a tervezetet.
- (4) A NEAK pénzügyi szakterületei az Egészségbiztosítási Alapot, valamint a költségvetést érintő kérdések tekintetében véleményezik a tervezetet.
- (5) A NEAK belső ellenőrzési szakterülete a hatékony ellenőrzés, illetve a szabályozási folyamatok megbízhatósága, kockázatmentes alkalmazhatóságának biztosítása érdekében véleményezi a tervezetet.
- (6) Azon szervezeti egység véleményét, amelynek feladat- és hatáskörét a tervezet érinti, minden esetben ki kell kérni.
- (7) A véleményező köteles a tervezet elküldésétől számított, a szakmai előkészítő által meghatározott határidőn belül – amely nem lehet több 10 munkanapnál – a részletesen indokolt szakmai észrevételeit a szakmai előkészítő részére az elektronikus vezetői előterjesztést támogató alkalmazás használatával elküldeni.
- (8) A véleményező a tervezettel kapcsolatos véleményének előterjesztésére – írásbeli indokolás mellett – jogosult póthatáridőt kérni a szakmai előkészítőtől. A póthatáridő az 5 munkanapot nem haladhatja meg.
- (9) Amennyiben a (6) bekezdésben foglalt határidőn vagy a (7) bekezdésben meghatározott póthatáridőn belül a véleményező az észrevételeit nem küldi el, abban az esetben azt úgy kell tekinteni, mintha a véleményező a tervezetben foglaltakkal egyetértett volna.
- 12. §** (1) A szakmai előkészítő köteles a részére megküldött észrevételeket a véleményezésre adott határidő lejártát követő 5 munkanapon belül megvizsgálni, értékelni és az elfogadott észrevételeket a tervezetbe beépíteni.
- (2) Amennyiben a szakmai előkészítő valamely észrevétellel részben vagy egészben nem ért egyet, köteles az észrevételt tett véleményezővel egyeztetést folytatni. Az egyeztetés szóban is történhet, amelynek lényeges elemeiről feljegyzést kell készíteni az ügyiratban.
- (3) Ha a (2) bekezdésben foglalt egyeztetés nem vezet eredményre, akkor a szakmai előkészítőnek a fennmaradó vitás kérdést az előterjesztéshez csatolt vezetői összefoglalóban fel kell tüntetnie, és a NEAK főigazgatójánál egyeztetést kell kezdeményeznie. A fennmaradó vitás kérdésben a NEAK főigazgatója dönt.

6. A normatív utasítás aláírása, közzététele és nyilvántartása

- 13. §** (1) A szakmai előkészítő a 12. § (1) bekezdésében foglalt határidő lejártát követő munkanapon köteles a véglegesített, egységes szerkezetbe foglalt tervezetet elektronikus, valamint 2 papíralapú példányban elkészíteni.
- (2) A szakmai előkészítő az (1) bekezdés szerint elkészített tervezetet átadja a NEAK Általános Igazgatási Főosztálya részére, amely a tervezetet aláírásra felterjeszti a NEAK főigazgatója részére.
- 14. §** A NEAK főigazgatója dönt a normatív utasítás kiadásáról. Egyetértése esetén a normatív utasítás tervezetét aláírásával ellátja, és elküldi a NEAK Általános Igazgatási Főosztálya részére, hogy gondoskodjon annak a 15. §-ban foglaltak szerinti közzétételéről.

- 15. §** (1) Az aláírt normatív utasítás közzétételének kezdeményezéséről a NEAK Általános Igazgatási Főosztálya gondoskodik a Magyar Közlöny kiadásáról, valamint a jogszabály kihirdetése során történő és a közjogi szervezetszabályozó eszköz közzététele során történő megjelöléséről szóló 5/2019. (III. 13.) IM rendeletben foglaltak szerint.
- (2) A NEAK Általános Igazgatási Főosztálya a normatív utasításnak a Magyar Közlöny mellékletét képező Hivatalos Értesítőben történő közzétételét követően soron kívül köteles gondoskodni a normatív utasításnak a helyben szokásos módon történő közzétételéről.
- (3) A közzététel helyben szokásos módja a normatív utasításnak a NEAK intranetes honlapján történő megjelenítése.

III. FEJEZET

AZ EGYÉB SZABÁLYOZÓ ESZKÖZÖK MEGALKOTÁSA, ELFOGADÁSA, KÖZZÉTÉTELE ÉS NYILVÁNTARTÁSA

7. A szabályzat

- 16. §** (1) A szabályzat szakmai előkészítésére, véleményezésére, aláírásra történő felterjesztésére és közzétételére a 8–12. §, a 13. § (1)–(2) bekezdése, a 14. § és a 15. § (2)–(3) bekezdése rendelkezéseit megfelelően alkalmazni kell.
- (2) A szabályzatokat naptári évenként 1-től kezdve folyamatosan kell sorszámmal ellátni.

8. A szakmai állásfoglalás

- 17. §** (1) A szakmai állásfoglalás szakmai előkészítésére, véleményezésére, aláírásra történő felterjesztésére és közzétételére a 8–12. §, a 13. § (1)–(2) bekezdése és a 15. § (2)–(3) bekezdése rendelkezéseit – a (2) bekezdésben foglalt eltéréssel – megfelelően alkalmazni kell.
- (2) A vezetői összefoglalóban ki kell térni arra, hogy a szakmai állásfoglalással érintett kérdés igényli-e jogszabály-módosítás és egyéb szabályozó eszköz módosításának kezdeményezését vagy tájékoztató anyag készítését.
- (3) A szakmai állásfoglalásokat naptári évenként 11001-től kezdve folyamatosan kell sorszámmal ellátni.

9. A körlevél

- 18. §** (1) A körlevél szakmai előkészítésére, véleményezésére, aláírásra történő felterjesztésére és közzétételére a 8–12. §, a 13. § (1)–(2) bekezdése és a 15. § (2)–(3) bekezdése rendelkezéseit megfelelően alkalmazni kell.
- (2) A körlevelet naptári évenként 10001-től kezdve folyamatosan kell sorszámmal ellátni.

10. A kézikönyv

- 19. §** A kézikönyv szakmai előkészítésére, véleményezésére, aláírásra történő felterjesztésére és közzétételére a 8–12. §, a 13. § (1)–(2) bekezdése, a 14. § és a 15. § (2)–(3) bekezdése rendelkezéseit megfelelően alkalmazni kell.

IV. FEJEZET

ZÁRÓ RENDELKEZÉSEK

- 20. §** Ez az utasítás a közzétételét követő napon lép hatályba.
- 21. §** Ezt az utasítást a 20. § szerinti közzétételét követően a helyben szokásos módon is közzé kell tenni.
- 22. §** Hatályát veszti a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő normatív utasításai, valamint egyéb szabályozó eszközei előkészítésének és kiadásának eljárási rendjéről szóló 1/2024. (XI. 22.) NEAK utasítás.

Dr. Kaló Zoltán s. k.,
főigazgató

VII. RÉSZ Vegyes közlemények

Pályázati hirdetmény betölthető állásokra

ÁLTALÁNOS TUDNIVALÓK

Tisztelt Hirdetők, Olvasók!

A pályázati hirdetményeket terjedelmi okokból és a jobb áttekinthetőség érdekében táblázatos formában közöljük. Kérjük, hogy álláshirdetéseik szövegezésénél vegyék figyelembe, hogy a rovatok csak a legszükségesebb információk közlésére adnak *lehetőséget*. **A hirdetményeket külön ez irányú kérelemre legfeljebb 3 alkalommal ismételjük meg, további közlésre csak újabb kérés esetén van lehetőség.** A gyors megjelenés érdekében a pályázati hirdetményeket közvetlenül a szerkesztőségnek küldjék meg **levélben (1014 Bp., Szentháromság tér 6., vagy e-mailben a benedek.nadasdy-horvath@bm.gov.hu e-mail-címre).**

Az Egészségügyi Közlöny szerkesztőségének telefonszáma 36 (1) 999-4515.

A közléssel kapcsolatban a fenti telefonszámon tudunk tájékoztatást adni.

Tájékoztatjuk tisztelt hirdetőinket, hogy a pályázati hirdetmények szövegéből kénytelenek vagyunk elhagyni azokat a pályázati feltételeket, amelyek közzététele jogszabályba ütközik, nem hatályos jogszabályon alapul, illetve indokolatlan diszkriminációt tartalmaz (pl. életkori, nemhez kötött, a magyar végzettséget vagy állampolgárságot preferáló előírások).

A jogszabály alapján kötelezően meghirdetendő pályázatok térítésmentes közzétételére egy alkalommal van lehetőség, az ismételt közzététel az általános hirdetési áron történik, amelyről az Egészségügyi Közlöny kiadója [az MKIFK Magyar Közlönykiadó és Igazságügyi Fordítóközpont Zártkörűen Működő Részvénytársaság, telefonszám: (1) 266-9290 vagy (1) 266-9294] ad felvilágosítást.

A pályázatoknál kérjük – a hatályos jogszabályokra is figyelemmel – feltüntetni, hogy a pályázati határidő kezdő időpontjának a hirdető a megjelenés melyik helyét tekinti. Eltérő közlés hiányában a pályázati határidő hirdetmény szerinti kezdő időpontja az Egészségügyi Közlönyben való megjelenés. A Közzolgálati Személyzetfejlesztési Főigazgatóság honlapján is megjelenő hirdetések esetén a honlapon feltüntetett határidők az irányadók, eltérő közlés esetén is.

Amennyiben a közlésnél más időpontot nem jelöltünk meg, úgy a hirdetett állás a pályázatok elbírálását követően azonnal betölthető. Az állások bérezése a hatályos jogszabályok alapján történik.

A szerkesztőség felhívja a hirdetők figyelmét arra, hogy a tévesen, hiányosan vagy félreérthető módon megfogalmazott és így megküldött hirdetésekből adódó esetleges hibákért felelősséget nem vállal. Az esetleges hibák elkerülése érdekében kérjük, hogy hirdetéseiket ne kézírásos formában juttassák el a szerkesztőség részére. Az olvashatatlanul megküldött hirdetések közzétételét nem vállaljuk.

PÁLYÁZATI HIRDETMEÉNYEK ORVOSI ÁLLÁSOKRA

Budapest

Budapest Főváros XIV. Kerület Zugló Önkormányzata (1145 Budapest, Pétervárad u. 2.) Képviselő-testülete pályázatot hirdet területi ellátási kötelezettséggel, vállalkozói jogviszony keretében betöltendő *felőtt háziorvosi* tevékenységre.

Az ellátandó feladatkör: Budapest Főváros XIV. Kerület Zugló 54. számú felőtt háziorvosi körzetéhez tartozó felöttek ellátása.

A feladat ellátásának helye: 1145 Budapest, Torontál utca 49.

Ellátandó lakosságszám: 1181 fő.

A praxisjog megszerzése: a praxisjog térítésmentesen, az önkormányzattal kötendő feladat-ellátási szerződés alapján szerezhető meg.

Pályázati feltételek:

- büntetlen előélet,
- cselekvőképesség,
- egészségügyi alkalmasság,
- a háziorvosi, házi gyermekorvosi és fogorvosi tevékenységről szóló 4/2000. (II. 25.) EüM rendelet szerinti képesítés,
- az önálló orvosi tevékenységről szóló 2000. évi II. törvény végrehajtásáról szóló 313/2011. (XII. 23.) Korm. rendelet 3–5. §-okban előírt feltételek megléte.

A pályázat részeként benyújtandó iratok, igazolások:

- részletes szakmai önéletrajz,
- az iskolai végzettséget és a szakirányú képzettséget tanúsító okirat másolata,
- 3 hónapnál nem régebbi erkölcsi bizonyítvány,
- munkaköri orvosi alkalmassági vélemény,
- a vállalkozás meglétét igazoló dokumentumok másolata (egyéni vállalkozói igazolvány, illetve társas vállalkozás esetén a hatályos létesítő okirat),
- a pályázó hozzájáruló nyilatkozata arra vonatkozóan, hogy a pályázati eljárásban résztvevő személyek a pályázati dokumentációt megismerjék, abba betekinthessenek,
- a pályázó nyilatkozata arról, hogy a pályázat elbírálását zárt ülésen kéri-e, vagy hozzájárul-e a nyilvános tárgyaláshoz,
- a pályázó nyilatkozata arról, hogy igényel-e praxiskezdési hozzájárulást,
- a pályázó nyilatkozata arról, hogy igényel-e szolgálati lakást.

A pályázat benyújtásának határideje: az Egészségügyi Közlönyben történő megjelenést követő 30. nap 16:00 óráig.

A pályázat elbírálási határideje: a pályázat benyújtásának határidejét követő 60. nap. Budapest Főváros XIV. kerület Zuglói Önkormányzata Képviselő-testülete fenntartja a jogot a pályázat eredménytelenné nyilvánítására.

A pályázat benyújtásának módja: a pályázatot 1 példányban, zárt borítékban, postai úton vagy személyesen Budapest Főváros XIV. Kerület Zuglói Önkormányzatához (1145 Budapest, Pétervárad utca 2.) kell benyújtani. A borítékon kérjük feltüntetni: „54. számú felnőtt háziorvosi körzet pályázata”.

A jogviszony időtartama: a feladat-ellátási szerződés határozott időre, 5 év időtartamra szól, az önálló orvosi tevékenységről szóló 2000. évi II. törvény 2/B. § (2) bekezdése alapján.

A jogviszony kezdete: a feladat-ellátási szerződés megkötését követően, az egészségügyi tevékenység folytatására vonatkozó praxisengedély és működési engedély alapján, a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelővel megkötött finanszírozási szerződés hatályba lépését követően azonnal.

A jogviszony betöltéséhez kapcsolódó lényeges információ: Budapest Főváros XIV. Kerület Zuglói Önkormányzata igény esetén *praxiskezdési hozzájárulást legfeljebb bruttó 1 000 000 Ft összegben*, valamint igény esetén Budapest Főváros XIV. kerületében *szolgálati lakást* biztosít.

Pályázathoz kapcsolódó egyéb információk: az adatkezelési tájékoztató az alábbi linken érhető el: <https://www.zuglo.hu/adatvedelem/>. A pályázati kiírással kapcsolatosan további információt dr. Szűcs Krisztina nyújt, a +36 (70) 797-1203-as telefonszámon.

Baranya vármegye

Bács-Kiskun vármegye

Békés vármegye

Borsod-Abaúj-Zemplén vármegye

Csongrád-Csanád vármegye

Fejér vármegye

Győr-Moson-Sopron vármegye

Hajdú-Bihar vármegye

Heves vármegye

Jász-Nagykun-Szolnok vármegye

Komárom-Esztergom vármegye

Nógrád vármegye

Pest vármegye

Somogy vármegye

Szabolcs-Szatmár-Bereg vármegye

Tolna vármegye

Vas vármegye

Veszprém vármegye

Zala vármegye

Szerkeszti az Egészségügyi Minisztérium Egészségpolitikai Jogi Osztálya.
Szerkesztőség: 1014 Bp., Szentháromság tér 6. Telefon: 36 (1) 999-4515.
Kiadja az MKIFK Magyar Közlönykiadó és Igazságügyi Fordítóközpont Zártkörűen Működő Részvénytársaság
(1085 Bp., Somogyi Béla u. 6., www.mhk.hu).
Felelős kiadó: Németh Balázs Sándor vezérigazgató.

A pályázati hirdetésektől eltérő hirdetések felvétele az MKIFK Magyar Közlönykiadó és Igazságügyi Fordítóközpont Zártkörűen Működő Részvénytársaságnál (1085 Bp., Somogyi Béla u. 6.) történik.
Amennyiben a megrendelő a hirdetésében emblémát kíván megjelentetni, azt tartozik a megrendeléséhez fotózásra alkalmas módon mellékelni.

HU ISSN 2063-1146