

PLENÁRNÍ PŘEDNÁŠKY

CHILDHOOD OBESITY: FROM NATURE TO NURTURE

Kiess W.

Department of Pediatrics, University of Leipzig, Leipzig, Germany

Overweight and obesity is frequently seen in children and adolescents across most developed, and developing countries with a 20–35 % prevalence. Although the prevalence of obesity at a young age seems to stabilize or even slightly decline in some countries, the number of adolescents with obesity is still increasing worldwide. This is a major concern, considering the well described association of overweight and obesity with long-term health problems, such as cardiovascular disease, type 2 diabetes and cancer. In the majority of individuals, weight gain is the result of exposure to an 'obesogenic' environment, superimposed on a background of genetic susceptibility brought about through evolutionary adaptation. However, approximately 40–70 % of inter-individual differences in body weight and fat content is thought to be due to genetic variation. A large number of genes have been identified by genome wide association studies (GWAS) and candidate gene approaches that are associated with the regulation of body weight. Therapeutic and preventive strategies have to follow complex and multifactorial themes are still were often not efficient nor efficacious.

SALIVÁRNA UREA A KREATINÍN U DETÍ S RENÁLNOU DYSFUNKCIU

Podracká L.¹, Celec P.², Gaál Kovalčíková A.², Šebeková K.²¹Dětská klinika LFUK a DFNSP, Bratislava, Slovenská republika²Ústav molekulárnej biomedicíny LFUK, Bratislava, Slovenská republika

V ostatnom desaťročí sa vďaka medicínskemu pokroku otvorili nové možnosti diagnostiky obličkových chorôb a významne sa rozšíril diapazón laboratórnych vyšetrovacích metód. Moč ako výsledný produkt činnosti obličiek je nenahraditeľným biologickým materiálom v základnej diagnostike nefropatií a novšie sa využíva k metabolomickej a proteomickej analýze vylučovaných substancií. Tieto sofistikované vyšetrenia sú však technicky a finančne veľmi náročné a vyžadujú značné odborné skúsenosti pri klinickej interpretácii získaných výsledkov. V praxi sa preto hľadajú jednoduché, neinvazívne a lacné metódy, ktoré sú vhodné na detekciu základných patogenetických procesov a monitorovanie dynamiky chorobného stavu v obličkách.

K inovatívnym diagnostickým postupom patrí vyšetrenie salivárnych markerov, ktoré využíva ľudské sliny ako jedinečné biologické médium. Vďaka moderným nanotechnológiám možno stanoviť v slinách koncentrácie viacerých biochemických parametrov vrátane urey a kreatinínu, či markerov oxidačného stresu. V klinike už sú skúsenosti s meraním uremických parametrov v slinách u ľudí s chronickým zlyhaním obličiek.

Autori v prednáške sumarizujú možnosti klinického využitia slín v nefrológii a uvádzajú predbežné výsledky pilotnej štúdie u 39 detí s renálnou dysfunkciou (13Tx, 13Dx, 3AKI, 10 s CKD 2.–4. št. KDIGO a 5 kontrol). Priemerné hodnoty kreatinínu v slinách boli u Dx detí sig. vyššie ako u Tx pacientov ($x = 75,35 \pm 53 \mu\text{mol/l}$ resp. $x = 31,48 \pm 16,79$ $p < 0,01$). Salivárna urea sa podľa stupňa renálnej dysfunkcie sig. nelíšila ale bola vyššia ako u zdravých detí ($Tx\ x = 1,164 \pm 1,401$

mmol/l; $Dx\ x = 1,164 \pm 1,401$ mmol/l, CKD $x = 1,948 \pm 2,381$ mmol/l ns. resp. kontroly $x = 0,36 \pm 0,09832$ mmol/l).

Záver: V kohorte detí s chronickými nefropatiami v rôznom štádiu renálnej dysfunkcie sme zistili, že salivárny kreatinín a urea sú merateľné v slinách a slina je vhodné alternatívne médium na stanovenie uremických biomarkerov. Zloženie slín proporcionálne odráža kumuláciu uremických toxínov v sére. Klinická aplikácia diagnostického potenciálu môže mať veľký prínos v pediatickej praxi.

ÚLOHA GENOMIKY V DIAGNOSTICE ONEMOCNĚNÍ U DĚTSKÉHO PACIENTA

Pospíšilová D.

Hematoonkologické oddělení, Dětská klinika Lékařské fakulty Univerzity Palackého a Fakultní nemocnice, Olomouc

Základem diagnostiky v pediatrii zůstává stále pečlivá rodinná anamnéza, klinické vyšetření a správně indikovaná laboratorní vyšetření. Nezastupitelnou roli v tomto procesu hraje praktický lékař pro děti a dorost. S dynamickým vývojem vědeckých poznatků se rozšiřují naše informace o etiopatogenezi vrozených i získaných skupin onemocnění. Mění náš pohled na řadu nemocí, ovlivňují přístup k pacientům, stanovení léčebného postupu a umožňují cílenou léčbu.

Exploze poznatků o změnách genomu a proteomu v humánní medicíně zasahuje do většiny odvětví a týká se jak oblasti vrozených, tak získaných nemocí. Vznikl tak nový obor v oblasti humánní medicíny nazvaný genomika – moderní vědní obor, vycházející z molekulární genetiky. Jeho principem je stanovení úplné dědičné informace jednotlivých organismů – stanovení sledu všech nukleotidů a nalezení, pochopení a vysvětlení zákonitosti, na nichž je založeno fungování genomu. Interpretuje přečtené genetické informace pomocí počítačových metod studuje funkce neznámých genů a jejich proteinových produktů.

Rozšiřování poznatků o změnách genomu a proteomu v humánní medicíně zasahuje do většiny odvětví a týká se jak oblasti vrozených, tak získaných nemocí. U vrozených onemocnění je důležitým krokem ke stanovení přesné diagnózy. Hlavní cílem je jednak přesné odhalení genetické podstaty onemocnění, ale i nalezení cílené léčby a určení prognózy onemocnění. Umožňuje prenatální diagnostiku. Důležitá je včasná diagnóza, proto se genomika uplatňuje hlavně v pediatrii. U získaných onemocnění má uplatnění při určování patogenů bakteriálních a virových infekcí, při stanovování patofyziologických změn u nádorových nebo autoimunitních onemocnění.

Pokrok lidského vědění klade značné nároky na vzdělávání lékařů ve všech odvětvích medicíny a vede k její atomizaci a specializaci lékařů jednotlivých oborů. Jedinec-lékař již není schopen pojmut všechny nové informace. Otevírá se řada etických otázek, například jak naložit s informací o vrozené predispozici k maligním onemocněním u zdravých členů rodin. Jedinou možností zvládnutí tohoto pokroku je zlepšení komunikace a dialogu mezi dětskými lékaři prvního kontaktu a specialisty jednotlivých oborů.

POKROK V LÉČBĚ LEUKÉMIE SYMBOLIZUJE ZLEPŠENÍ OSUDU DĚTÍ S NÁDORY

Starý J.

Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Leukémie je nejčastější maligní nádorové onemocnění u dětí a její léčebné výsledky tak významně ovlivňují celkové výsledky léčby dětí s nádory. Analýza období 2011–16 prokázala v České republice pětileté celkové přežití 937 dětí s leukémií 89,8 % (akutní lymfoblastická leukémie 91,2 %, akutní myeloidní leukémie 82,1 %).

Pozoruhodný je na tomto úspěchu fakt, že ho bylo dosaženo léky objevenými v polovině minulého století. V šedesátých letech byly koncipovány zásady kombinované chemoterapie akutní lymfoblastické leukémie (ALL). Objev hematoencefalické bariéry umožnil nalézt způsoby jejího překonání a snížil tak výskyt relapsu leukémie v mozku. Zlepšování podpůrné léčby umožnilo zvyšovat intenzitu chemoterapie. Poznání biologie nemoci odhalilo, že ALL je heterogenním onemocněním, kde jednotlivé podtypy mají odlišnou prognózu. Zavedení molekulárních metod do hodnocení nejvýznamnějšího prognostického faktoru – časné odpovědi na léčbu – umožnilo stratifikovat pacienty do rizikových skupin dle výše minimální reziduální nemoci. Pokroky v transplantaci krvetvorných buněk (HSCT) umožnily její zavedení do rutinní léčby vysoce rizikových forem leukémie již v iniciální léčbě a především v léčbě relapsu leukémie, který se tak pro řadu pacientů stal vyléčitelnou komplikací. Akademické randomizované studie optimalizující léčebné přístupy dosahovaly mezinárodní spolupráci rychle hodnotitelných výsledků. Pracovní skupina dětské hematologie České republiky se do tohoto úsilí zapojila krátce po zrušení železné opony, navázala na velmi dobrou celostátní spolupráci koncipovanou v osmdesátých letech, zavedla centralizovanou diagnostiku v referenčních laboratořích, časnou transplantaci všem indikovaným pacientům a byla přizvána do konsorcia 16 vedoucích světových leukemických skupin. Devadesátiprocentní naděje na vyléčení dětí s ALL je vykoupena vysokou akutní toxicitou. 30 % pacientů

prodělává závažné komplikace a 3–5 % dětí na ně umírá. 10–15 % dětí má leukémií rezistentní vůči konvenční chemoterapii. Monoklonální protilátky, inhibitory tyrozin kináz a genově upravené T lymfocyty představují novou éru v léčbě leukémie. Mohou nejen vyléčit pacienty dříve nevyléčitelné, ale umožnit i snížení intenzity chemoterapie, omezit indikaci k HSCT a snížit tak výskyt pozdních následků.

MONOGENIC OBESITY: NEW DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC OPTIONS

Wabitsch M.

Center for Rare Endocrine Diseases, Division of Paediatric Endocrinology and Diabetes, Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, University Medical Center Ulm, Germany

Biallelic or monoallelic mutations in the melanocortin 4 receptor (MC4R) represent the most common form of monogenic obesity with a prevalence of 2–3% in cohorts of obese children. Rare biallelic mutations in the genes for leptin (LEP), leptin receptor (LEPR), proopiomelanocortin (POMC) and prohormone convertase 1/3 (PC1/3, PC1) (PCSK1) cause severe, autosomal recessive, early onset obesity. Patients with biologically inactive leptin or leptin deficiency can be treated very effectively with human recombinant leptin. For patients with POMC mutations, an α -melanocyte stimulating hormone (α -MSH) analogue has proven to be effective. For patients with mutations in LEPR, PCSK1 or MC4R gene this medication is currently on trial. Recently further genes have been identified in which mutations are associated with extreme autosomal dominant obesity. Most of these gene mutations are involved in the signal transduction of the leptin-melanocortin pathway. In patients with severe early onset obesity, a molecular diagnostic work-up should be initiated because finding the cause of their obesity can help to reduce the disease burden for the patients and their families and some patients can even be offered a causal therapy. In addition, it will help the families to understand the likelihood that future siblings might be affected as well.

SYMPOSIA „STATE-OF-THE-ART“

Symposium S-SA1 – Nové technologie v pediatrii 1

NOVINKY V DĚTSKÉ GASTROINTESTINÁLNÍ ENDOSKOPII

Bronský J., Hradský O.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Gastrointestinální endoskopie se stala již plně integrální součástí oboru dětské gastroenterologie. V posledních několika letech vznikla pod záštitou Evropské společnosti pro dětskou gastroenterologii, hepatologii a výživu (ESPGHAN) řada doporučených postupů, které jsou implementovány do klinické praxe v mnoha evropských regionech včetně České republiky.

Přednáška přináší přehled novinek v oblasti dětské gastrointestinální endoskopie, přehledným způsobem prezentuje nejdůležitější závěry plynoucí z moderních doporučení a podává posluchači přehled o možných indikacích horní i dolní endoskopie u dětí.

Součástí prezentace je moderní pohled na diagnostiku střevních zánětlivých onemocnění u dětí, roli endoskopie v diagnostice ce-

liakie, helikobakterové infekce a dalších afekcí gastrointestinálního traktu u dětí.

V terapeutické části bude pojednáno o zkušenostech našeho pracoviště s endoskopickým ošetřováním jícnových varixů, polypektomiemi, extrakcí cizích těles a balónovými dilatacemi esofageálních striktur. Zmíněny budou i nové technologie, které jsou v současné době ve světě vyvíjeny a používány.

THERAPIE DIABETU 1. TYPU V ÉŘE KONTINUÁLNÍCH MONITORŮ GLYKÉMIE

Šumník Z.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Léčba diabetu 1. typu (DM1) se v posledních 10 letech výrazně proměnila v důsledku zavádění moderních technologií do každodenní praxe. Sledujeme výrazný posun ve spektru a dostupnosti inzulinů-

ABSTRAKTA

vých analog, pomocí nichž je možné sestavit inzulinový program na míru svému nositeli, a tím zlepšit kompenzaci DM1 a zvýšit kvalitu života diabetických dětí a jejich rodin. Největšího pokroku bylo v posledních letech dosaženo díky vývoji kontinuálních monitorů glykémie (CGM) a jejich rychlé implementaci do běžné klinické praxe. Pomocí těchto přístrojů je nyní možné sledovat dynamiku vlastních glykemií v reálném čase, reagovat na aktuální hodnoty a trendy, tyto údaje archivovat a dle potřeby odesílat ošetřujícímu lékaři. Moderní inzulinové pumpy jsou schopny upravovat dávkování inzulinu na základě dat získaných z CGM a zabránit tak vzniku hypo- a hyperglykemií. Je nepochybné, že blízka budoucnost patří stále užšímu spojení mezi oběma systémy – CGM a inzulinovou pumpou – za vzniku tzv. uzavřené smyčky. Klinické studie jednoznačně ukazují, že takové spojení je v poměrně krátké době možné.

Sdělení přináší přehled aktuálních technologických možností v terapii diabetu 1. typu u dětí s nástinem dalšího vývoje.

NOVÉ METODY ZOBRAZENÍ V DĚTSKÉ RADIOLOGII

Koukolská V., Kynčl M.

Klinika zobrazovacích metod 2, LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Zobrazovací diagnostické metody obecně zaznamenaly v posledních desetiletích značný rozmach a technický pokrok. Zpřesňuje, zrychluje a zkvalitňuje se diagnostika na poli neurozobrazování, funkčních vyšetření, vznikají převratné technologické postupy

získávání dat. Nové techniky možností zobrazení zaznamenáváme i v ultrazvukových metodách, elastografii, možnosti zobrazování mikční cystografie pomocí kontrastní látky pod kontrolou ultrazvuku, v mikrovaskulárním zobrazení. Zejména s ohledem na dětskou problematiku je nutné uchovat co nejmenší invazivitu vyšetření a jejich co možná nejnižší časovou náročnost.

Cíl: Autoři si ve svém sdělení kladou za cíl seznámit posluchače s novými možnostmi diagnostiky zejména ve vztahu k zobrazení gastrointestinálního traktu, ledvin a nitrohrudních orgánů u dětí.

Metody a výsledky: Zobrazení prodělalo v posledních letech rychlý vývoj technik, diagnostika je založena na moderním počítačovém zpracování obrazu, přesném přenosu objemných dat a možnostech 3D i 4D zobrazování. Metody jako mikrovaskulární zobrazení pronikly do procesů detekce zánětlivých infiltrací stěny střevní. Kontrastní látky pro ultrazvuk je nyní u dětí možné aplikovat intraluminálně do močového měchýře a bez použití ionizujícího záření usnadňují sledování funkce močového měchýře, dovolují zobrazit vezikoureterální reflux i stav uretry při mikci. Metody 3D postprocessingu se uplatňují v detailním zobrazení dýchacích cest a plic, virtuální realita i 3D tisk usnadňují nejen diagnostiku, ale i představu o složitých topoanatomických poměrech pro indikující kliniky

Závěr: Zobrazovací metody jsou nedílnou součástí procesu tvorby diagnózy pacienta, novými metodami zaváděnými do jednotlivých odvětví diagnostiky poskytují široký pohled do funkčních stavů organismu a umožňují lepší topoanatomické pochopení situace pro indikující kliniky.

Symposium S-SA2 – Aktuality v primární pediatrické péči

REFORMA PRIMÁRNÍ PÉČE O DĚTI V ČR

Hülleová I.

SPLDD ČR, PLDD Bystřice pod Hostýnem

Sdělení se zaměřuje na současnou podobu primární péče o děti v ČR a její projednávanou reformu. V posledních letech je odborná veřejnost v ČR opakovaně informována o personální devastaci českého zdravotnictví, vysokém věkovém průměru lékařů a nedostatku zdravotních sester. Praktičtí lékaři pro děti a dorost (PLDD) patří svým vysokým věkovým průměrem mezi ty odbornosti, které jsou ohroženy nejvíce.

Cílem tohoto sdělení, je odpovědět na následující otázky. Jaká je současná situace PLDD? Jaká hlavní témata se v rámci pracovní skupiny pro reformu primární péče, která byla zřízena na MZ ČR, diskutují? Jak motivovat absolventy lékařských fakult k práci v primární péči o děti, jak je motivovat k práci na venkově a v oblastech s nedostatečně zajištěnou primární péčí? Sdělení využívá výstupů ze SWOT analýz jednotlivých pracovních podskupin, které se nejen těmito otázkami intenzivně zabývají. Součástí reformy primární péče jsou také tolik diskutovaná témata, jako je vzdělávání budoucích pediatriů a zajištění LPS.

Závěrem: Zástupci PLDD se snaží do připravované reformy primární péče definovat priority, které povedou k zajištěné kvalitní a dostupné primární péči o děti v ČR, k posílení její kompetence a snaží se koncepčně řešit problematiku LPS.

OČKOVÁNÍ DĚTÍ, VÝVOJ A AKTUÁLNÍ SITUACE

Cabrnachová H.

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví (IPVZ), Katedra Praktického lékařství pro děti a dorost, Praha

Zákonem definovaná povinnost očkování se v České republice týká očkování proti devíti nemocem. Další plošná očkování byla v posledních letech zaváděna jako hrazená, ale nepovinná. V roce 2010 bylo zavedeno očkování proti pneumokokovým nákazám u kojenců a pro rizikové skupiny dětí do 5 let, v roce 2012 proti humánnímu papillomaviru (HPV) u dívek, od ledna letošního roku i u chlapců.

V posledních letech jsme svědky klesající proočkovanosti dětí nejen u očkování nepovinných, ale i v případě povinných očkování. Nejedná se ale pouze o problém odmítání očkování, ale ve větší míře o odkládání očkování do pozdějšího věku, případné očkování v jiném schématu, než stanoví vyhláška o očkování. Částečnou nápravu měla zajistit novelizace této vyhlášky, která měla upřesnit intervaly pro podání dávek, stanovit podmínky pro možné využití vakcín pro doočkování v pozdějším věku z definovaných důvodů. Úpravou vyhlášky došlo k poklesu počtu aplikovaných dávek povinného očkování u dětí z původních 8 dávek na 7, prodloužil se interval mezi podáním první dávky proti spalničkám, příušnicím, zarděnkám (MMR). Nárůst počtu hlášených případů spalniček v okolních zemích, ale bohužel i v České republice je přímý důsledek klesající proočkovanosti proti této nemoci. Právě omezení věkového limitu pro podání první dávky proti spalničkám mělo zvýšit proočkovanost a především zamezit odkládání tohoto očkování do pozdějšího věku. Vyřešit situaci pomáhá i konsensus odborných společností týkající se očkování nedonošených dětí,

děti s neurologickým onemocněním. To vše klade zvýšené nároky na vzdělávání lékařů v této problematice napříč odbornostmi, vzdělávání pediatriů musí být celoživotní.

Legislativní úprava povinnosti očkování bude i do budoucna předmětem diskusí, obdobná situace nastala i v okolních státech, nově tuto povinnost zavádí Itálie a Francie. Nově musíme diskutovat přístup k neočkovaným dětem, legislativně definovat právo na odškodnění následků po očkování. Očkování dětí je neúčinnějším nástrojem prevence infekčních onemocnění, je třeba zvýšit informovanost veřejnosti o prospěšnosti očkování.

AKTUÁLNÍ VÝSKYT RIZIKOVÝCH FAKTORŮ ISCHEMICKÉ CHOROBY SRDEČNÍ U DĚTÍ V ČR

Procházka B.¹, Kratěnová J.², Žejglicová K.², Puklová V.², Urbanová Z.³

¹Odborná společnost praktických lékařů pro děti a dorost

²Státní zdravotní ústav, Praha

³Klinika dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN, Praha

Od roku 1994 jsou dle zdravotního řádu součástí preventivní péče o děti v ČR otázky rizikových faktorů časného rozvoje ischemické choroby srdeční. Od konce 90. let autoři sledují v dětské populaci výskyt jednotlivých rizikových faktorů.

Cílem práce bylo zjistit aktuální výskyt jednotlivých rizikových faktorů ischemické choroby srdeční v dětské populaci České republiky v roce 2016.

Metody: Jednalo se o dotazníkovou studii prováděnou v ordinacích praktických lékařů pro děti a dorost. Během preventivních vyšetření v 5, 9, 13 a 17 letech byla získávána data ohledně rizikové rodinné anamnézy z hlediska časného rozvoje srdečně-cévních onemocnění, délka kojení, dále antropologické parametry vyšetřovaných dětí a hodnoty tlaku krve. U dětí se zvýšeným rizikem pak byly provedeny odběry ke zjištění hladin krevních tuků. Součástí dotazníku byla pohybová anamnéza (počet hodin aktivního pohybu za týden, organizovaná a neorganizovaná), dále délka pobytu u počítače, tabletu nebo televize, aktivní kouření. Veškerá zjištěná data byla zapsána do dotazníků a potom statisticky vyhodnocena.

Výsledky: Byla získána data od 46 praktických dětských lékařů týkající se 5132 dětí, z toho bylo 1313 dětí pětiletých, 1319 devítiletých, 1292 třináctiletých a 1208 sedmnáctiletých dorostenců. Děti s rizikem časného rozvoje srdečně-cévních onemocnění bylo 23 %, dochází k pomalému poklesu těchto dětí oproti minulým studiím. Nárůst obeztních dětí se týkal především dětí školních a dorostenců-chlapců. Výskyt hypertenze v průměru u 4 % dětí. Průměrná hladina cholesterolu byla 4,25, LDL 2,51 HDL 1,43 a TG 1,00 mmol/l. Normální příjem jodu mělo pouze 25 % dětí, 68 % má příjem jodu vysoký.

Závěr: Studie prokázala nárůst obeztních školních dětí a chlapců v dorostovém věku oproti minulým pracím. Hladiny krevních lipidů zůstávají po poklesu hodnot v devadesátých letech dlouhodobě stabilní, stejně jako výskyt hypertenze. Obezita dětí souvisí především s úrovní pohybové aktivity, byla prokázána i souvislost s délkou kojení. Výskyt hypertenze opět souvisí s tělesnou hmotností a pohybovou anamnézou. Alarmující je vysoký příjem jodu u českých dětí.

METODY RYCHLÉ DIAGNOSTIKY V ORDINACI PRAKTICKÉHO LÉKAŘE PRO DĚTI A DOROST

Zíma Z.¹, Šebková A.²

¹Ordinace PLDD, Pediatrie ZRAK, Litoměřice

²Ordinace PLDD, Plzeň

V posledních 50 letech dochází prudkému rozvoji pomocných vyšetřovacích metod v medicíně prvního kontaktu. V primární péči je ideální možnost využití metod rychlé diagnostiky v místě péče o pacienta (POCT), protože tento přístup odpovídá náplni práce lékaře v primární péči. Tedy rychlé zhodnocení stavu pacienta v podmínkách omezené možnosti konziliárních vyšetření.

Nově vznikající metody rychlé diagnostiky jsou koncipovány s minimálními nároky na riziko chybovosti jak v preanalytické, tak v analytické části vyšetření. Tedy vyšetření lze provádět nejen v ordinaci PLDD, ale i v podmínkách s daleko menším komfortem. K významnému pokroku došlo nejen v oblasti vývoje metod biochemického a hematologického stanovení, ale i na poli kultivačních vyšetření a zobrazovacích metod. Smyslem využívání metod rychlé diagnostiky je provádění vyšetření v místě péče o dítě, čímž dochází k výraznému zkrácení doby vyšetření a dostupnosti výsledku. Stejně také odpadá nutnost transportu materiálu do laboratoře, i následného předání výsledku zpět, a redukci rizika chyby lidského faktoru při tomto předávání. Mezi nevýhodami POCT metod je nutno vyzdvihnout vyšší cenu samotného vyšetření ve srovnání s běžně dostupnými laboratorními metodikami. Také u některých analytů vyvstává problém kontroly kvality, především externí.

Autoři sdělení by rádi posluchače seznámili s nejen již široce rozšířenými metodami vyšetření typu POCT (point of care testing), ale také s výhledem do budoucna v tomto směru. Stejně tak se stávající realitou a možnostmi využití těchto metod v ordinaci praktického lékaře pro děti a dorost.

Závěrem je možno konstatovat, že metody POCT mají v ordinaci PLDD své pevné místo. Přispěly k dynamickému rozvoji primární péče nejen o dětské pacienty, ale i medicíny v jiných oblastech. Významnou měrou se také metody rychlé diagnostiky podílejí na velké změně způsobu a charakteru práce lékaře prvního kontaktu. Nezpochybnitelný vliv má jejich zavádění do praxe PLDD také na změnách v diagnostických a léčebných postupech u mnoha nosologických jednotek.

Symposium S-SA3 – Nové technologie v pediatrii 2

NOVÉ METODY V LÉČBĚ SRDEČNÍHO SELHÁNÍ U DĚTÍ – MECHANICKÉ SRDEČNÍ PODPORY

Koubský K., Vojtovič P.

Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Dlouhodobé mechanické srdeční podpory jsou jednou z možností léčby farmakologicky nezvladatelného srdečního se-

lhání. Lze je použít i u dětí a pacient může být na podpoře řadu měsíců. Indikací je nejčastěji bridge to recovery (překlenutí doby nutné k zotavení funkce srdce) nebo bridge to transplant (náhrada funkce srdce, aby se pacient dočkal dárcovského orgánu), méně často bridge to candidacy (podpora diastolicky selhávající levé komory, aby došlo k poklesu plicní hypertenze a pacient byl indikovatelný k transplantaci).

Cíl: Prezentovat na kazuistikách zkušenosti Dětského kardiocentra s dlouhodobými mechanickými srdečními podporami.

Výsledky: Dlouhodobou mechanickou srdeční podporu jsme v Dětském kardiocentru použili u tří pacientů. U dvou pacientů byla použita podpora Heartware, kterou tvoří plně implantabilní centrifugální čerpadlo generující kontinuální průtok. Z těla pacienta je vyveden pouze napájecí kabel a může tedy být propuštěn do ambulantního sledování. Tuto podporu lze použít pouze u větších dětí s hmotností nad cca 15 kg. Indikace byla u jednoho pacienta bridge to transplant a u druhého bridge to candidacy. Délka podpory byla 135 a 195 dnů a oba pacienti byli úspěšně transplantováni.

U jednoho pacienta byla použita podpora Berlin Heart Excor v indikaci bridge to transplant. Jedná se o parakorporální pneumatické čerpadlo s pulzatilním průtokem. Pacient musí být trvale připojen k řídicí jednotce a hospitalizován. Tato podpora je v současné době jediná, která lze použít u malých dětí. Použili jsme ji u 19měsíčního batolete, délka podpory byla 124 dnů a pacient byl poté rovněž úspěšně transplantován.

Závěr: Dlouhodobé mechanické srdeční podpory přinesly zásadní změnu v péči o pacienty v terminálním stadiu srdečního selhání a mění jejich prognózu z pohledu dožití se zotavení srdeční funkce nebo transplantace srdce.

NOVÉ VYŠETŘOVACÍ METODY V PLICNÍ FUNKČNÍ DIAGNOSTICE

Koucký V., Šulc J., Doušová T., Pohunek P.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Funkční vyšetření plic má zásadní význam v pneumologii, uplatňuje se nejen v rámci diagnostiky, ale současně i při hodnocení závažnosti a vývoje plicního postižení. V dětském věku má řadu specifík, a to zejména u dětí nespolutracujících, kde je třeba využít modifikované vyšetřovací postupy. V posledních patnácti letech byla do klinické praxe v České republice zavedena řada nových metod. V prvé řadě se jedná o kombinované vyšetření nespolutracujících dětí zahrnující dětskou bodyplety smografií, analýzu klidového dechového vzoru, měření poddajnosti a odporu dýchacího traktu okluzními technikami a metodu thorako-abdominální komprese. Pro děti od věku kolem 2 let se stala dostupnou impulzní oscilometrie a v nedávné době přibyl i test vícedechového vyplavování inertního plynu z plic. Ke klinickému využití jsou k dispozici i bronchodilatační testy využívající hodnocení změn vysoce senzitivních parametrů.

Ačkoliv lze plicní funkční diagnostiku u nespolutracujících dětí využít v nejrůznějších situacích, v praxi se nejčastěji setkáváme s následujícími indikacemi:

1. Opakované obstrukční stavy kojenců a batolat – klinická otázka se týká smysluplnosti nasazení dlouhodobé antiastmatické léčby.

2. Perzistující tachypnoe/dyspnoe – jedny z prvních příznaků plicního onemocnění malých dětí. Pokud přetrvávají déle než 6 týdnů nebo se vyskytují jednoznačně mimo infekci, vyžadují podrobnější vyšetření, optimálně včetně plicních funkcí, které mohou diagnostiku posunout směrem k okluzující bronchiolitidě nebo difúznímu onemocnění plicního parenchymu.

3. Cystická fibróza – u pacientů z novorozeneckého skrínungu provádíme vyšetření funkce plic v prvních dvou letech života s cílem ohodnotit tíži plicního postižení. U zvláště rizikových zintenzivňujeme terapii.

Závěrem lze konstatovat, že v současné době představuje vyšetření plicních funkcí u nespolutracujících dětí klinicky relevantní nástroj. U pečlivě indikovaných pacientů může podstatně přispět k optimalizaci jejich diagnostického či léčebného postupu. Při indikaci je však třeba zohlednit i jejich limitace (technická a časová náročnost, malá dostupnost).

ANALÝZA UKAZOVATELŮV DOJČENSKÉJ A DETSKÉJ ÚMRTNOSTI, JEJ ŠPECIFIKÁ A TRENDY V REGIÓNE VÝCHODNÉHO SLOVENSKA

Kuchta M.¹, Koval' J.²

¹Klinika dětí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Slovenská republika

²Klinika pediatrie FNŠP J. A. Reimana, Prešov, Slovenská republika

Úvod: Analýzy detskej a najmä doječskej úmrtnosti (DU) sú významným nástrojom na sledovanie kvality zdravotnej starostlivosti o najmladšiu populáciu, na sledovanie faktorov, ktoré ju ovplyvňujú aj mimo zdravotníctva, na prijímanie opatrení na jej zlepšenie, ale je významným ukazovateľom demografických a ekonomických štatistik. Rozbory úmrtnosti detí sa konajú a vyhodnocujú každoročne už niekoľko desaťročí. Sú organizované krajskými odborníkmi pre pediatriu a neonatológiu.

Cieľ: Na základe výsledkov štandardizovaných ukazovateľov úmrtnosti detí v Prešovskom a Košickom regióne za rok 2016 autori analyzujú faktory, ktoré ich najviac ovplyvnili. Retrospektívne, za vyše 15 rokov, sú zhodnotené trendy úmrtnosti vo východoslovenskom regióne (administratívne spadajúcom do Prešovského a Košického vyššieho územného celku) a porovnávajú ich s výsledkami v Českej republike a v Európskej únii.

Metódy: Na zistenie absolútnych a relatívnych hodnôt detskej úmrtnosti v regióne východného Slovenska autori použili, podľa štandardov Ministerstva zdravotníctva SR, hlásenia primárov detských oddelení z uvedenej oblasti za rok 2016. Následne zhodnotili trendy a porovnávali získané údaje s oficiálnymi údajmi v Českej republike a EÚ.

Výsledky: Ukazovatele DU v regióne majú v intervale posledných 15 rokov oscilujúci charakter a len veľmi mierne klesajúci trend.

Za rok 2016 bola DU na úrovni 8,07 ‰, avšak DU rómskej populácie bola 18,9 ‰. DU by bez Rómov predstavovala 3,43 ‰. Pre porovnanie hodnota DU v roku 2016 bola na Slovensku 5,2 ‰, v Českej republike 2,6 ‰ a v EÚ 4,0 ‰. V regióne existujú výrazné rozdiely v úmrtnosti detí medzi jednotlivými okresmi. Pretrvávajú vysoký podiel infekcií na úmrtnosti detí nad 1 rok, nezmenená je úmrtnosť na úrazy (31,9 % zo všetkých úmrtí). Na výsledky výrazne vplývajú sociálne faktory a nízka úroveň zdravotného uvedomenia, čo rezultuje napr. vo vysokom počte úmrtí detí doma. Z absolútneho počtu ponovorodeckých úmrtí (32), zomrelo doma 16 dočiat.

Záver: Na riešenie špecifických problémov, ovplyvňujúcich detskú a najmä doječskú úmrtnosť na východe Slovenska, je potrebný komplexný prístup viacerých rezortov a nevyhnutné investície.

Symposium S-SA4 – Nové terapie v pediatrii

NOVÉ MOŽNOSTI LÉČBY PRO DŘÍVE NELÉČITELNÁ GENETICKY PODMÍNĚNÁ NERVOUSVALOVÁ ONEMOCNĚNÍ**Haberlová J.**

Neuromuskulární centrum, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Vrozená nervosvalová onemocnění v dětském věku jsou vzácná onemocnění, která postihují sval, nervosvalovou šterbinu či periferní nerv. Klinicky se tato onemocnění projevují zejména svalovou slabostí. Celkově se v ČR jedná o stovky až tisíce dětských pacientů, kteří se navzájem liší příčinou, symptomy, tíží obtíží, progresí, možnými komplikacemi, možnostmi léčby.

V posledních letech i u těchto nemocí je velký nárůst nových znalostí o jejich příčinách a tím i nárůst nových možností diagnostiky a léčby. Aktuálně, během posledních 3 let, byly v USA či Evropě registrovány 3 léky pro dříve neléčitelná onemocnění. Jedná se o lék Translarna, který je vhodný pro chlapce se svalovou dystrofií typ Duchenne (DMD), kde příčinou je bodová mutace s předčasným stopkodonem, dále lék Exondys 51, který je vhodný taktéž pro DMD pacienty ale s mutací ovlivnitelnou exon skippingem 51 a lék Spinraza, vhodný pro pacienty s diagnózou spinální svalová atrofie. Všechny 3 léky jsou léky nové generace, která ovlivňuje přepis genetické informace a tím umožňuje tvorbu chybějící bílkoviny. Vývoj těchto léků trval někdy i desítky let, a proto cena těchto léků je enormní, pohybuje se v řádech milionů korun ročně na dítě.

Během prezentace budou sděleny základní informace o principu účinku, proběhlých klinických studiích a indikačních kritériích u jednotlivých léků včetně osobních zkušeností autora.

Práce byla podpořena nadací Pohyb bez pomoci.

NOVÉ TERAPIE CYSTICKÉ FIBRÓZY**Doušová T.¹, Furstová E.¹, Dřevínek P.²**¹Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha²Ústav lékařské mikrobiologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Cystická fibróza (CF) je monogenně podmíněné onemocnění, jehož příčinou je mutace v genu CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator). Dlouhodobě všechny možnosti léčby CF představovaly léčbu symptomatickou, součástí standardní péče se v posledních letech pro stále větší skupinu pacientů stává i léčba kauzální.

Na podkladě mechanismu vzniku defektního proteinu byly mutace CFTR genu rozděleny do 7 funkčních tříd, které současně napomáhají předurčit možný účinek kauzální terapie. Tu v současné době představují CFTR modifikátory (tzv. potenciátory a korektory), a to pro kombinace mutací vyskytujících se u přibližně 45 % všech pacientů s CF (mutace II., III., IV. a V. funkční třídy). Stále je zde

většinová skupina pacientů nesoucích tzv. ultra vzácné mutace, pro které je zatím léčba nedostupná. Tyto mutace postihují celosvětově pouze několik jednotlivců, velkou výzvu představuje nejen diagnostika CF, ale i možná predikce odpovědi na léčbu modifikátory, kterou nelze z praktických důvodů určit cestou standardní klinické studie.

Pro tyto účely byly navrženy různé biomarkery, z nichž se jedním z nejslibnějších zdají být intestinální organoidy. V případě zdravého jedince způsobí CFTR protein exprimovaný na apikální membráně organoidu po stimulaci forskolinem zvýšené proudění iontů a vody do lumen organoidu, a tím i objektivně měřitelné zvětšení jeho objemu, bobtnání (FIS, forskolin induced swelling). FIS umožňuje sledovat míru funkčnosti CFTR proteinu, a současně *in vitro* predikovat možnou míru odpovědi každého jednotlivého pacienta na novou terapii.

Specifická kauzální léčba pro určité funkční třídy mutací se postupně stává součástí standardní terapie CF. Volba vhodných biomarkerů určených k měření míry dysfunkce CFTR proteinu umožňuje vytvořit základ personalizované terapie s cílem predikovat možnou míru odpovědi každého jednotlivého pacienta na nové typy CFTR modifikátorů, a tím vytvořit základ pro personalizovanou léčbu pacientů s CF.

AUTOINFLAMATORNÍ ONEMOCNĚNÍ – NOVÉ POZNATKY A BIOLOGICKÁ TERAPIE**Šedivá A.**

Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Autoinflamatorní onemocnění jsou představována jednotlivými a různorodými onemocněními, které jsou spojeny jejich závažným charakterem. Původní klasické jednotky, jako je Familiární středozezemní horečka a Hyper IgD syndrom jsou nyní doplňovány mnoha dalšími onemocněními, které zasahují do regulace zánětlivé odpovědi. Současně se odhaluje detailní podstata těchto onemocnění, která umožňuje v mnoha případech jejich cílenou léčbu.

Cíl a metody: Přehled autoinflamatorních onemocnění včetně recentně popsanych jednotek jako jsou monogenní vaskulitidy a interferonopatie. Popis možných terapeutických zásahů včetně biologické terapie.

Výsledky: Dokumentace účinnosti terapie na kazuistických sděleních (HIMS, FMF, recidivující perikarditidy). Použití blokády IL-1 vede k velmi účinnému ovlivnění klinických příznaků.

Závěr: Poznání přesné patogeneze autoinflamatorních stavů umožnilo jejich cílenou terapii. Ta se zaměřuje hlavně na ovlivnění aktivity inflamazomu. Nejrozšířenější možností je blokáda IL-1, kde je možné u dětí využít antagonistu receptoru pro IL-1 či monoklonální protilátky. Z dalších biologických terapií je v určitých případech indikována blokáda TNF. Předpokladem pro úspěšně nasazenou léčbu je přesná molekulární diagnostika, která představuje výzvu pro diagnostické laboratoře.

Symposium S-SA5 – Nové postupy v novorozenecké intenzivní péči

AUTOMATIZOVANÁ „CLOSED-LOOP“ REGULACE FiO_2 U NEDONOŠENÝCH NOVOROZENCŮ**Zoban P.**

Novorozenecké oddělení Gynekologicko-porodnické kliniky 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Léčba kyslíkem je standardní součástí intenzivní péče o novorozence. Nedostatek kyslíku ohrožuje novorozence úmrtím nebo orgánovým poškozením. Naopak příliš mnoho kyslíku může vyvolat oxidační stres a s ním související komplikace typu retinopatie nedonošených dětí (ROP). Proto je nezbytné, zejména u velmi a extrémně nedonošených dětí, průběžně monitorovat saturaci krve kyslíkem pulzní oximetrií (SpO_2) a udržovat ji v požadovaném rozmezí manuální titrací frakce vdechovaného kyslíku (FiO_2). Tímto způsobem se však daří udržovat SpO_2 v určeném rozmezí pouze po 50 % celkové délky podávání kyslíku.

Cíl sdělení: Cílem sdělení je představit nový přístup ke kontrole oxygenace nedonošených novorozenců pomocí automatizované regulace FiO_2 s uzavřenou smyčkou (automated closed-loop control of FiO_2 , dále jen A- FiO_2) a upozornit na nejdůležitější publikované poznatky.

Metoda a FiO_2 , způsob hodnocení: Standardní součástí A- FiO_2 tvoří pulzní oximetr, zdroj medicínálních plynů (vzduch/kyslík) se směšovačem plynů a příslušný software, průběžně regulující „tímining“ a rozsah korekcí FiO_2 . V neonatologii se nejčastěji používá adaptivní A- FiO_2 , založený na PDI (proportional-integral-derivate) algoritmu. Kritéria testující efektivitu algoritmů A- FiO_2 zahrnují: a) procentuální vyjádření celkové délky oxygenoterapie s SpO_2 ve stanoveném rozmezí normoxémie, hypoxémie a hyperoxémie; b) počet 60 sekundových epizod SpO_2 pod 85 %, resp. nad 95 %; c) počet manuálních korekcí FiO_2 personálem. Přestože účinnost algoritmů byla ekvivalentní, zdá se, že adaptivní model s PDI algoritmem je pro snadné použití nejužitečnější.

Závěry: Dosavadní zkušenosti ukazují, že A- FiO_2 systémy u nedonošených novorozenců s invazivní i neinvazivní respirační podporou prodlužují setrvání SpO_2 ve vymezeném rozmezí, redukuje epizody hyperoxémie a hypoxémie a omezují manuální korekce FiO_2 ošetřujícím personálem. V experimentu na jehňatech A- FiO_2 fungovala i za rychle se měnících fyziologických podmínek během resuscitace a bránila před hyperoxémií.

MONITORACE CEREBRÁLNÍ REGIONÁLNÍ SATURACE PŘI DIAGNOSTICE A LÉČBĚ PDA**Wiedermannová H.^{1,2}, Burčková H.¹, Štofira J.¹**¹Oddělení Neonatologie, FN Ostrava²Lékařská fakulta OU, Ostrava

Úvod: Near infrared spectroscopy (NIRS) je neinvazivní metoda měření regionální saturace v tkáních prostřednictvím změn v stupni oxygenace hemoglobinu. Nejvíce se používá k měření změn v mozkové tkáni, ale je možné ji použít i pro měření změn v jiných částech těla, například orgánů dutiny břišní. Její výhodou je neinvazivita měření. Jedná se o měření absorpce infračerveného spektra mezi 700–1000 nm. Absorpční světlo pro oxyhemoglobin a deoxyhemoglobin je v této vlnové délce odlišné, takže je možné

určit koncentrační změny oxy a deoxyhemoglobinu v měřené tkáni, v našem případě v tkáni mozkové.

Cíl, metoda: Naše oddělení používalo monitoraci regionální saturace mozkové tkáně (rScO_2) metodou NIRS v případech asfyktických novorozenců, kteří byli indikováni k celotělové řízené hypotermii. Od ledna 2018 jsme začali používat tuto metodu u nezralých novorozenců (narozených mezi 26.–32. t. g.), u kterých byl diagnostikován echokardiograficky (echocg) otevřený ductus arteriosus (DAP). Monitoraci regionální saturace mozkové tkáně jsme pak porovnávali s echokardiografickým nálezem, který byl v pravidelných intervalech kontrolován. Doba mezi porodem a potvrzením DAP byla u sledovaných pacientů různá. Cílem bylo zjistit, jak otevřená tepenná dučej může ovlivnit regionální saturaci mozkové tkáně, a následně i její změny po farmakologickém uzávěru a zda její aktuální změny mohou u jiných pacientů napomoci v dřívějším provedení kardiologického vyšetření a indikaci k léčbě.

U všech dětí byla v pravidelných intervalech monitorována arteriální saturace, krevní tlak (invazivně či neinvazivně), rScO_2 a následně vypočtená hodnota cFTOE (frakce kyslíku extrahovaného mozkovou tkání), v pravidelných intervalech echokardiografické vyšetření.

Výsledky, závěr: Vzhledem ke krátkému období je soubor pacientů malý a výsledky předkládáme na jednotlivých případech. I tak je již zřejmé, že metoda NIRS může být velmi nápomocná při indikaci k časnějšímu a častějšímu kardiologickému vyšetření a následně farmakologickému uzávěru.

MÉNĚ INVAZIVNÍ PODÁNÍ SURFAKTANTU (LISA) NEDONOŠENÝM NOVOROZENCŮM S VELMI NÍZKOU PORODNÍ HMOTNOSTÍ**Dort J., Matas M., Mocková A., Čadová M., Prajka J., Pomahačová T., Vídeňská A.**

Neonatologické oddělení, Fakultní nemocnice, Plzeň

Úvod: Intenzivní péče v neonatologii se od 90. let minulého století rozvíjí cestou snižování invazivity. Prakticky se jednalo o využití metod neinvazivní ventilační podpory jako CPAP, N-IPPV, HFNC jako metod první volby před konvenční mechanickou ventilací. Dalším krokem bylo omezení invazivity v souvislosti s aplikací surfaktantu. Bylo zahájeno zavedení endotracheální kanyly pouze na dobu vlastního podání surfaktantu, tj. metodou INSURE (Intubace-Surfaktant-Extubace). V posledních několika letech byla publikována řada studií, při nichž endotracheální intubace byla zcela vyřazena a nahrazena podáním surfaktantu do trachey tenkým katetrem při zachované spontánní ventilaci. Již první výsledky této méně invazivní metody podání surfaktantu (less invasive surfactant administration – LISA) ukazovaly jasný přínos v podobě snížení potřeby mechanické ventilace a výskytu bronchopulmonální dysplazie. Na základě příznivých výsledků publikovaných studií autoři zavedli metodu LISA do klinické praxe.

Cíl: Cílem bylo porovnat rozdíly ve výsledcích u dětí v obou skupinách (LISA a INSURE).

Metody: Postup LISA je následující: Katetr o malém průměru (1,7 mm) se zavede do trachey dítěte během laryngoskopické vizualizace hlasivek při zachovaném spontánním dýchání a pokračující nazální ventilační podpoře CPAP. Hloubka zavedení je stejná jako při endotracheální intubaci. Katetr se fixuje ve správné poloze pouze

prsty. Dávka surfaktantu 200 mg/kg se aplikuje jediným bolusem během 1–3 minut, po aplikaci se katetr okamžitě odstraní.

Výsledky publikovaných studií jsou doplněny vlastními zkušenostmi autorů. Autoři provedli randomizovanou prospektivní studii, kontrolní skupinu tvořily děti, léčené metodou INSURE. Stav dětí z hlediska dalšího vývoje syndromu dechové tísně a potřeby ventilační podpory byl dále sledován. Hlavními porovnávanými parametry byl výskyt BPD, popřípadě úmrtí, dalšími parametry

byly potřeba mechanické ventilace, výskyt komorového krvácení, hmotnostní přírůstek.

Výsledek: V období od dubna 2014 do března 2018 bylo do vyšetřované skupiny (LISA) zařazeno 73 dětí. Data budou statisticky zpracována.

Závěr: LISA je bezpečná metoda podání surfaktantu nedonošeným dětem, snižuje potřebu mechanické ventilace u dětí se syndromem dechové tísně a snižuje výskyt bronchopulmonální dysplázie.

SYMPOSIA „OD PŘÍZNAKU K DIAGNÓZE“

Symposium S-PD1 – Příběh kojeneckého ekzému (cartilage-hair hypoplasia s časnou manifestací SCID a léčbou TKD)

PŘÍBĚH KOJENECKÉHO EKZÉMU – PRVNÍ ČÁST ANEB VIKTORIA ZNAMENÁ VÍTĚZSTVÍ

Procházková B., Procházková M.

Pracoviště Praktického lékařství pro děti a dorost a dětské kardiologie, Kutná Hora

Kazuistika holčičky s kombinovaným těžkým defektem imunity v rámci syndromu – Cartilage-Hair hypoplasia.

Z 1. fyziologické gravidity. Při prenatalním sonografickém vyšetření plodu v 36. týdnu zjištěny kratší kosti dolních končetin a konzultován genetik. Po rozhovoru s rodiči bylo od invazivní prenatalní diagnostiky ustoupeno a doporučeno genetické vyšetření v 6 měsících věku. Porod v 39. týdnu, spontánní, záhlavím, PH 3260 g/47 cm, poporodní průběh bez komplikací, normální adaptace, opět nápadný nepoměr délky končetin a hlavy. Při vyšetření v ordinaci v 7 a 14 dnech věku popsána celkem nápadná disproporce délky končetin a velikosti hlavy, klíční kosti bez patologie, jinak orgánový nálezh v normě. Vyrůstala jen 0,5 cm a měla normální váhový přírůstek. Ve věku 5 týdnů přichází s 3 dny trvající progredující generalizovanou dermatitidou charakteru pemfigu s exfoliacemi. Vzhledem k závažnosti nálezu hospitalizace ve spádovém dětském oddělení. Další kontakt následoval až po roce, to již po provedené transplantaci kostní dřeně. V mezidobí genetické vyšetření se závěrem Cartilage-Hair hypoplasia. V dalším období v naší ordinaci prováděná preventivní vyšetření – růstová křivka typická pro děti s achondroplazií, vakcinace – kromě hexavakcíny a PCV 13 ještě pravidelné očkování proti chřipce, varicele meningokokům. Celou dobu preventivní léčba phenoxymethylpenicilinem, zpočátku i Herpesinem a Sumetrolimem. Nemocnost během celé doby byla celkem malá, 2x léčena pro akutní otitidu AMO, jinak běžná nachlazení.

Kazuistika by měla poukázat na výskyt sice vzácných, zato však velmi nebezpečných vrozených imunodefektů, roli lékařů v první linii ve velmi důležité době prvních klinických projevů.

Celý blok by měl znovu upozornit na desatero varovných příznaků závažných imunodefektů.

PŘÍBĚH KOJENECKÉHO EKZÉMU – EPIZODA NEMOCNÍČNÍ

Paukert J., Kopelentová E.

Dětské oddělení, Oblastní nemocnice Kolín, a.s.

Pacientka byla hospitalizována v měsíci věku pro stafylokokové impetigo s exfoliativní složkou. Při celkové antibiotické léčbě a lo-

kální péči o kůži došlo k nekomplikovanému zhojení. Hospitalizace trvala osm dní. Za dva týdny po propuštění byla pacientka opět hospitalizována pro akutní průjemové onemocnění rotavirové etiologie. Při infuzní hydrataci a symptomatické léčbě se stav pacientky zprvu zlepšil. Třetí den pobytu došlo k rovoji intersticiální pneumonie s rozvojem respirační insuficience. Po doplnění imunologického vyšetření zj. T-, B+, NK+ SCID. Pacientce byla doplněna léčba cotrimoxazolem k profylaxi infekce *Pneumocystis jirovecii*, antitymotická léčba a podána substituce imunoglobulinů. K další péči byla přeložena na transplantační jednotku kliniky dětské hematooonkologie FN v Motole. Pobyt a příprava k transplantaci byly komplikovány respirační insuficiencí při CMV pneumonitidě, enteroragii při přetrvávající rotavirové enterokolitidě. Podařilo se najít vhodného dárce a po stabilizaci stavu proběhla úspěšná transplantace kmenových buněk krvetvorby.

Syndrom těžké kombinované imunodeficiency (SCID) je heterogenní skupinou onemocnění, která ale má shodné klinické projevy. Manifestuje se v prvních čtyřech až šesti měsících života opakovanými závažnými infekcemi bakteriálními, virovými i mykotickými, které mohou být způsobeny oportunními patogeny. Dominují infekce respirační a gastrointestinální. Perzistující průjem vedou k neprospívání dítěte. Časté je kožní postižení, ať už způsobené kožní infekcí nebo GvHD reakcí vyvolanou přenesenými mateřskými T lymfocyty s projevy imitujícími závažnou atopickou dermatitidu. V pediatrii jde o urgentní situaci. Pouze časně stanovená diagnóza, která umožní adekvátní léčbu, může vést k uzdravě pacienta.

Klinické a laboratorní nálezy u SCID

- pozitivní rodinná anamnéza
- časná manifestace (v prvních 4–6 měsících života)
- závažné respirační infekce (intersticiální pneumonie)
- protrahovaný průjem
- neprospívání
- perzistující kvasinkové infekce
- kožní změny – dermatitida, erytdermie
- lymfopenie (méně než 2000/μl)
- počet CD3+ T lymfo pod 1500/μl)
- hypo-/agamaglobulinemie
- eozinofilie

PŘÍBĚH KOJENECKÉHO EKZÉMU – TRANSPLANTACE KMENOVÝCH BUNĚK KRVETVORBY U DĚTÍ S TĚŽKOU KOMBINOVANOU IMUNODEFICIENCÍ

Formánková R.¹, Sedláček P.¹, Říha P.¹, Keslová P.¹, Hrušák O.¹, Mejstříková E.¹, Froňková E.¹, Šedivá A.², Litzman J.³, Freiburger T.⁴, Starý J.¹

¹Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

³Oddělení klinické imunologie a alergologie LF MU a FN u Sv. Anny, Brno

⁴Genetická laboratoř Centra kardiovaskulární a transplantační chirurgie, Brno

Těžká kombinovaná imunodeficeience (SCID) patří k nejzávažnějším formám primární imunodeficeience. Manifestuje se zpravidla v prvních měsících života a bez kauzální léčby bývá letální do jednoho roku věku. První alogenní transplantace kmenových buněk krvetvorby (SCT) u dítěte s SCID byla provedena v roce 1968. V současné době je standardní léčbou tohoto onemocnění, 3leté přežití po SCT je u sourozeneckých transplantací 90 %, v případě HLA identického nepřibuzného dárce 80 %. Velmi dobrých výsledků je dosahováno zejména u dětí transplantovaných ve věku <3 měsíce a bez aktivní infekce.

V letech 1995–2017 bylo ve FN Motol v Praze transplantováno pro SCID 25 pacientů (19 chlapců a 6 dívek). Medián věku v době 1. SCT

byl 6,9 měsíců (1,5–59). Spektrum jednotlivých typů SCID je: X-SCID (11), IL7Rα deficeience (1), Artemis deficeience (2), ADA deficeience (1), RAG-SCID (3), Omennův syndrom (3), Cartilage hair hypoplasia (1), SCID s neprokázanou mutací (3). Dárce štěpu byl u většiny pacientů shodný nepřibuzný dárce (19), u 3 pacientů HLA identický sourozenec a 3 pacientům byl podán T-depletovaný štěp od haploidentického rodinného dárce. Zdrojem kmenových buněk byly nejčastěji periferní kmenové buňky (14), dále kostní dřeň (7) a pupečníková krev (4). Na potransplantační komplikace (toxická, infekce či GVHD) zemřelo 5/25 pacientů. Celkové přežití souboru je 80 %, 20 pacientů žije v dobrém klinickém stavu s úplnou normalizací nebo významným zlepšením funkce imunitního systému s mediánem doby sledování 99 měsíců (7–267) po transplantaci.

SCT je přes svá rizika velkou nadějí na vyléčení tohoto jinak letálního onemocnění a její úspěšnost je významně závislá na včasné stanovení diagnózy a neodkladném provedení transplantace. Problematiku dokumentujeme na kazuistice pacientky úspěšně transplantované pro časnou manifestaci SCID ve věku 2,7 měsíce nepřibuzenskou pupečníkovou krví, u níž byla následně stanovena a molekulárně geneticky potvrzena diagnóza Cartilage hair hypoplasia.

Podpora MZ CR – RVO, FN v Motole 00064203.

Symposium S-PD2 – Příběh urputné kandidózy

REKALCITRANTNÍ MYKÓZA V ORDINACI PLDD

Kroužková K.

Ambulance PLDD, Nemocnice Hořovice

Úvod: V ordinaci dětského praktického lékaře se běžně setkáváme s pseudomembranózní formou kandidózy ústní sliznice známou jako soor a s plenkovou dermatitidou s kvasinkovou superinfekcí u novorozenců a kojenců. S vyžíváním imunitního systému tyto kvasinkové infekce spontánně vymizí i bez specifické terapie, v úpornějších případech se využívá antimykotická léčba. Kvasinkové infekce u starších dětí nejsou běžné, pro tento věk jsou typické mykotické infekce zoofilními dermatofyty od domácích mazlíčků. Vzácná v dětském věku je i onychomykóza. Pokud se vyskytne, bývá to v rodinách, kde jeden z rodičů trpí masivní a recidivující onychomykózou.

Cíl a metody: Bude popsán případ chlapce s projevy recidivující kandidózy kůže a sliznic a s destruující onychomykózou palců rukou. Trnitá cesta ke správné diagnóze byla mimo jiné zapříčiněna i stěhováním rodiny, kdy chlapec do tří let svého věku vystřídal tři registrující praktické lékaře. Další velkou překážkou bylo tihnutí rodiny k alternativním metodám s bagatelizací obtíží na vrub stejného onemocnění u jednoho z rodičů. Po nastavení správné terapie a zlepšení klinického stavu chlapce se ruku v ruce zlepšila i compliance celé rodiny.

Výsledky: Chronická mukokutánní kandidóza je v ordinaci PLDD vzácná. Diagnostika a terapie patří do rukou specializovanému imunologickému pracovišti, neboť běžná imunologická vyšetření mohou být relativně normální a antimykotická terapie má pouze přechodný účinek, neboť po jejím vysazení projevy záhy recidivují.

Závěr: Pokud jsou kvasinkové infekce úporně probíhající nebo se objevují i u starších dětí a jsou antimykotickou terapií obtížně léčitelné, či po léčbě opět recidivují, měl by lékař primární péče pomýšlet na imunitní deficienci a to zpravidla v oblasti buněčné imunity a pacienta odeslat na specializované imunologické pracoviště.

CHRONICKÁ MUKOKUTÁNNÍ KANDIDÓZA JAKO PRIMÁRNÍ IMUNODEFICIENCE

Bloomfield M.

Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol a Pediatrická klinika Thomayerovy nemocnice, 1. LF UK, Praha

Úvod: Rozsáhlejší, atypické či refrakterní mykotické infekce mohou být důsledkem primární či sekundární poruchy funkce imunitního systému. Díky identifikaci monogenních defektů u pacientů se závažnými mykózami se daří odhalovat mechanismy antimykotické obranyschopnosti, v jejichž středu stojí v případě povrchových kvasinkových infekcí lymfocytární subpopulace Th17 a přidružené signalizační dráhy. Příkladem je chronická mukokutánní kandidóza (CMC) na podkladě STAT1 mutace zjištěná u prezentovaného pacienta.

Cíl a metody: Na klinickém případě chlapce s těžkou chronickou kandidózou kůže, nehtů a sliznic budou prezentovány aktuální poznatky o primárních imunodeficittech spojených se zvýšenou náchylností k infekcím mikroskopickými houbami, možnosti jejich diagnostiky a léčby.

Výsledky: Mykotické infekce jsou součástí syndromů, jako jsou např. těžká kombinovaná imunodeficeience, chronická granulomatózní choroba, kongenitální neutropénie, LAD syndrom či CARD9 deficeience, pro něž jsou typické invazivní orgánové kandidózy, aspergilózy, hluboké dermatofytózy, pneumocystové infekce nebo kryptokokózy. Povrchové kvasinkové infekce v obrazu CMC doprovází např. hyper IgE syndrom, autoimunitní polyendokrinopatie – kandidózu – ektodermální dysplázii, ale ve více než 50 % případů jsou způsobeny mutacemi ve STAT1 genu, jehož abnormálně zvýšená funkce vede k poruše diferenciaci Th17 lymfocytů. Onemocnění je spojené s infekčními a autoimunitními komplikacemi, rizikem vzniku cévních aneurysmat a malignit. Rutinní imunologická vyšetření mohou být víceméně normální. Diagnózu lze stanovit pomocí genetického vyšetření a cílených funkčních testů. Základní léčba,

spočívající v dlouhodobé antimykotické profylaxi, vedla u našeho pacienta ke kompletní regresi příznaků, nebyla indikována specifická inhibice STAT1 signalizace pomocí blokátoru Janusových kináz 1/2 ani transplantace kostní dřeně, která může mít kurativní potenciál.

Závěr: Nález závažnější primární kožní či slizniční kandidózy u dítěte by měl vzbudit podezření na chronickou mukokutánní kandidózu a pacient by měl být odeslán ke specializovanému imunologickému vyšetření na pracoviště, kde je dostupná rozšířená laboratorní diagnostika.

Podpora: AZV NV18-05-00162, GAUK 954218, institucionální podpora č. 00064203.

DIAGNOSTIKA STAT1 GOF: KINÁZOVÉ FOSFORYLACE, GENETICKÁ ANALÝZA

Kanderová V.

Klinika dětské hematologie a onkologie 2, LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Primární imunodeficity jsou geneticky podmíněná onemocnění charakterizovaná zvýšenou náchylností k infekcím a různým stupněm dysregulace imunitního systému. S rozšiřujícím se využitím moderních diagnostických metod, především sekvenování nové generace (NGS) a moderních cytometrických protokolů, zažíváme v současnosti obrovský rozvoj poznání molekulárně-buněčné podstaty řady imunopatologických stavů. Interpretace dat získaných genetickou analýzou, především nově nalezených mutací, je ale náročná a vyžaduje design komplexních experimentů k validaci jejich funkčních dopadů.

Cíl a metody: Příspěvek představí nové možnosti laboratorního vyšetření u pacientů s podezřením na primární imunodeficit na konkrétním případě pacienta s chronickou mukokutánní kandidózou na základě aktivační mutace ve STAT1 genu. Zmíněny budou metody sekvenování nové generace a single-cell fosfo-flow, které jsme optimalizovali i pro monitoraci léčby.

Výsledky: STAT1 (signal transducer and activator of transcription 1) je intracelulární přenašeč signálu z receptorů pro interferony I. a II. typu. Aktivační, tzv. gain-of-function mutace ve STAT1 genu vede po vazbě interferonu na příslušný receptor na povrchu lymfocytu ke zvýšené fosforylaci STAT1 proteinu. Tato hypersignalizace způsobuje poruchu vývoje Th17 lymfocytů, které jsou klíčové v obraně proti neinvazivním kandidózám. U prezentovaného pacienta a jeho stejně postiženého otce byla celoxomovým sekvenováním nalezena heterozygotní mutace v DNA-vazebné doméně STAT1 genu (c.1069A>G, p.N357D), funkčními testy byla následně prokázána zvýšená fosforylace STAT1 proteinu (Tyr701) v T i B lymfocytech po stimulaci interferony. V případě nasazení cílené léčby specifickým kinázovým inhibitorem (ruxolitinib) lze zjednodušený funkční test použít i k monitoraci efektu léčby.

Závěr: NGS se v současné době stává hlavní diagnostickou metodou geneticky podmíněných onemocnění. Pro průkaz kauzality každé nové mutace je však nutná součinnost genomiky, rozšířené imunofenotypizace a funkčních testů pro jasný průkaz dopadu mutace na imunitní systém pacienta. Pouze komplexní hodnocení může přispět k pochopení genové změny i k rozhodnutí o cílené terapii.

Podpora: 15-28541A, 15-30626A, 17-04941Y, P302/12/G101, 204012.

Symposium S-PD3 – Příběh náhlé synkopy

PŘÍBĚH NÁHLÉ SYNKOPY – DIFERENCIÁLNÍ DIAGNÓZA SYNKOP U DĚTÍ

Kubíček P.

Dětské oddělení, Nemocnice Jindřichův Hradec a.s., Jindřichův Hradec

Úvod: Synkopou rozumíme náhlou krátkodobou ztrátu vědomí a posturálního tonu s následnou spontánní úpravou, která je obvykle také rychlá.

Cíl: Zhodnotit nejčastější příčiny synkopy u dětí se zřetelem na arytmologickou etiologii.

Metody: Případová studie 10leté dosud zdravé dívky, která prodělala náhlou synkopu.

Výsledky: Na příkladu pacientky ukazujeme diferenciálně diagnostickou rozvahu vedoucí k identifikaci arytmologické příčiny synkopy.

Závěr: Včasným odhalením etiologie synkopy byla umožněna následná specializovaná péče u pacientky se vzácným život ohrožujícím onemocněním.

SYNKOPA U DĚTÍ Z POHLEDU ARYTMOLOGA

Kubuš P.

Dětské kardiocentrum, FN Motol, Praha

Úvod: Arytmologická etiologie synkopy patří mezi nejrizikovější s ohledem na riziko náhlé srdeční smrti.

Cíl: Zhodnotit nejčastější arytmologické příčiny synkopy u dětí.

Metody: Případová studie 10leté dosud zdravé dívky, která prodělala náhlou synkopu na podkladě polymorfní komorové tachykardie.

Výsledky: Polymorfní komorová ektopická aktivita spojená s narůstající četností při fyzické či emoční zátěži je vysoce rizikovým ukazatelem potenciálně život ohrožující poruchy srdečního rytmu. Tato ektopická aktivita je typicky podkladem jednoho ze vzácnějších vrozených primárně arytmických syndromů – katecholaminergní polymorfní komorové tachykardie.

Závěr: Včasná diagnóza vzácného vrozeného onemocnění projevujícího se život ohrožujícími poruchami srdečního rytmu umožnila zahájení efektivní preventivní farmakologické terapie.

PŘÍBĚH NÁHLÉ SYNKOPY – GENETICKÉ VYŠETŘENÍ A UPLATNĚNÍ SEKVENOVÁNÍ NOVÉ GENERACE (NGS) PŘI DIAGNOSTICE ARYTMICKÝCH SYNDROMŮ

Krebsová A.¹, Poustková-Norambuena P.², Votýpka P.², Tavačová T.³, Kubuš P.³, Janoušek J.³, Macek M. jr.², Kautzner J.¹

¹Klinika kardiologie, IKEM, Praha

²Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

³Dětské kardiocentrum, FN Motol, Praha

Úvod: Dědičné arytmiické syndromy představují klinicky a geneticky heterogenní skupinu onemocnění s rizikem náhlého úmrtí. NGS, které umožňuje paralelní sekvenování většího počtu genů představuje jedinečnou šanci pro přesné stanovení diagnózy.

Cíl a metody: Genetické vyšetření rodiny a stanovení molekulárního mechanismu onemocnění. Klinickogenetické vyšetření, podrobné kardiologické vyšetření rodičů a korelace s výsledky NGS (na míru připravený panel 228 genů asociovaných s dědičným kardiiovaskulárním onemocněním – Illumina-Roche).

Výsledky: Dle podrobné rodinné a osobní anamnézy se v rodině nevyskytlo náhlé úmrtí či jiné kardiiovaskulární onemocnění. NGS prokázala pravděpodobnou kausální DNA variantu v genu pro RYR2 (c.1069G>C, p.Gly357Arg) a PKP2 (c.184C>A, p.Gln62Lys). Mutace v genu RYR2 nenesl ani jeden z rodičů a s ohledem na arytmiologické vyšetření a kalkulovaný genetický význam (class 5) ji považujeme za molekulární příčinu onemocnění. Variantu v genu PKP2 nese matka, která je klinicky bez obtíží, nicméně má minoritní změny na EKG (porucha repolarizace V2) a také genetická klasifikace její možné patogenicity je nejasná (class 3). Nicméně tato varianta může být dalším modulátorem významnosti onemocnění.

Závěr: NGS představuje revoluční metodu genetického vyšetřování dědičných arytmiických syndromů, která může vést k přesné diagnóze onemocnění a tím k individualizované péči o postižené a jejich rodinné příslušníky. Prospektivní sledování ukáže, jak se onemocnění u postižené bude rozvíjet, zda se v budoucnu k fenotypu CPVT přidají i známky ARVC, na které se na základě genetického vyšetření musí pomýšlet.

Finanční podpora projektu: 00064203, CZ.2.16/3.1.00/24022, LD14073, IGA NT13770, to M.M. and MZ 15-27682A, IKEM 00023001 and 9039 to AK, AZV G312.

Symposium S-PD4 – Příběhy neprospívání a polyurie

JE VŽDY NUTNÉ TRÁPIT DÍTĚ KONCENTRAČNÍM TESTEM ŽÍZNĚNÍM?

Mikyška P.

Praktický lékař pro děti a dorost, Znojmo

S polyurií a polydipsií se v dětském věku nesetkáváme často, ale musíme jí věnovat dostatečnou pozornost. Rozlišit jednotlivé příčiny není jednoduché.

Josef se narodil v roce 2004. Pro diabetes insipidus centralis (DIC) se léčil matkou, matkou, sestrou i bratrem. Porod byl bez komplikací (3060 g/50 cm). Vyvíjel se dobře, pouze od 4 roků věku si rodiče všimli, že více pije i močí, ale zpočátku tomu nevěnovali pozornost. Poprvé byl vyšetřen v 5 letech, patologie nebyla zjištěna. Mezi 5.-10. rokem věku Josefa trápil nejenom velký obrát tekutin, budil se až 2-3x za noc, ale měl i problémy s občasnou primární enurézou.

V roce 2012 byl diagnostikován Tourettův syndrom spolu s ADHD a obsedantně kompulzivními symptomy. Byla zahájena psychiatrická léčba. Pro přetrvávající polyurii a polydipsii byl vyšetřen v 10 letech, byl opět proveden koncentrační test žíznění, dle dokumentace stoupla osmolalita moče na 647 mmol/kg a byla doporučena restrikce tekutin. Pro zhoršující se stav s denním obrátem tekutin 4, později 6 litrů a pro přetrvávající primární enurézu byl odeslán k podrobnějšímu vyšetření ve 13 letech.

Somatický náález byl bez nápadností. Laboratorní vyšetření při přijetí bylo v normě (Na 140 mmol/l, K 4,6 mmol/l, Cl 110 mmol/l, urea 3,5 mmol/l, kreatinin 55 μmol/l), ale za cenu velkého obrátu tekutin. Při testu žízněním zhubl 2,7 kg, hladina Na se zvýšila na 147 mmol/l, osmolalita moče byla 517 mmol/kg.

Diagnóza byla uzavřena jako parciální DIC a byla zahájena léčba Minirinem. Prakticky okamžitě se Josef přestal pomočovat, pil kolem 3 litrů denně a mohl klidně spát celou noc. Současně byla odeslána krev na molekulární genetické vyšetření, které potvrdilo familiární DIC.

U familiárního DIC není polyurie přítomna po narození, ale vyvíjí se později. V rodinách s pozitivní anamnézou je indikováno moleku-

lárně genetické vyšetření a pokud je přítomna mutace, není nutné další vyšetřování. V období, kdy se objeví polyurie, lze zahájit léčbu, aniž bychom dítě zatěžovali rozsáhlým vyšetřováním.

DLOUHÁ ŽÍZNIVÁ CESTA

Gregora M.

Dětské oddělení, Nemocnice Strakonice a.s., Strakonice

Stanovení vzácnější diagnózy nemusí být složité, pokud se na ni myslí a pokud není ukryta za jinou, častěji se vyskytující nemocí. Tereška se narodila přirozenou cestou jako hypertrofický novorozenec (p.h. 4620 g). Již den po propuštění z porodnice se vrací pro febrilie a potíže při kojení. Matka udává pouze dvě pomočené pleny za celý den. Během 4denní hospitalizace reedukováno kojení, nakojila 50-80 ml na dávku, počet pomočených plen stoupl na 7-8, stolice byly častější, 2x-3x denně. Vyšší hladina urey (12.5., 10.7) a horečky byly přičítány nedostatečné hydrataci. Při propuštění byla Tereška afebrilní, s mírným váhovým přírůstkem. Již po 6 dnech je přivezena pro opětovné febrilie. Prospívá hraničně, má hypernatremickou dehydrataci (Na 163 mmol/l), hyperosmolalitu sera (344 mmol/kg) a vyšší hladinu urey (11.3 mmol/l). Je kojena, pije dobře, močí dostatečně. Tereška je přeložena ve věku 11 dnů do perinatologického centra k dovyšetření a vzhledem ke zjištěné pozitivitě adenovirů ve stolici odtud putuje na tamní dětské oddělení, kde stráví celkem 12 dní během dvou hospitalizací v průběhu měsíce. Je zevrubně vyšetřena včetně metabolických vad, kardiologického, neurologického vyšetření a opakovaných sonografií břicha a CNS s normálním nálezem (na echo kardio drobný VSD a FOA). Po celou dobu má hypernatremii (150-160 mmol/l). Při propuštění z první hospitalizace na tomto pracovišti již i hypoosmolální moč (208 mmol/kg). Tereška neprospívá, ani v měsíci věku nedosahuje své porodní hmotnosti. Je vyjádřeno podezření na vzácný stav vysoké hladiny natria v mateřském mléce. Naměřená hodnota Na 18.6 mmol/l skutečně přesahuje normu. Matka souhlasí se zastavením laktace, přechází na umělé mléko. Přetrvávají febrilie, Tereška

neprospívá, často močí. Při kontrole opět vysoká hladina Na. Je provedeno MR mozku a nadledvin s normálním nálezem. Při stoupající natremii a osmolalitě moče 196 mmol/kg je přeložena do FN Motol, kde po provedeném koncentračním testu, který vyloučil centrální typ nemoci, je stanovena konečná diagnóza: diabetes insipidus renalis. Tereška je propuštěna na léčbě Hydrochlorothiazidem do ambulantního sledování.

DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA POLYURIE A POLYDIPSIE – POMŮŽE NÁM GENETIKA?

Koloušková S.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Správná diagnostika diabetu insipidus (DI) je často velmi svízelná. Onemocnění je charakterizováno ztrátou velkého množství hypotonické moči a výraznou žízní. Existují 3 základní příčiny polyurie a polydipsie v dětském věku: 1) centrální diabetes insipidus, 2) nefrogenní diabetes insipidus, 3) psychogenní (návykové) pití.

V anamnéze v první řadě vylučujeme návykové pití, dále se soustředíme na primární nebo sekundární enurézu, která je vždy ukazatelem vážnějšího problému. Posouzení klinického stavu nám rovněž napovídá. Pokud dítě prospívá, nabízí se diagnóza psychogenního (návykové) pití, naopak neprospívající dítě s teplotami nejasného původu nás upozorňuje na závažnější problematiku. K základům

patří vyšetření moče chemicky a osmolalita ranní moče po celonočním žíznění. Další vyšetření již spadá do rukou nemocničního personálu. Opět vyšetříme ranní moč spolu s vyšetřením iontů a renálních parametrů po celonočním žíznění. Pokud je natremie 147 mmol/l a více, je velmi pravděpodobná diagnóza DI. V případě nejasného výsledku následuje test pomocí DDAVP (desmopresin). Během testu musíme zamezit přístupu dítěte k tekutinám, například řízenou kapací infúzí, pečlivě monitorujeme základní životní funkce, stupeň hydratace, chování dítěte (nesnesitelný pocit žízně) a v pravidelných intervalech odebíráme moč na vyšetření osmolality. Test je ukončen při známkách dehydratace nebo při dosažení požadované osmolality moče.

U obou typů DI může jít o primární (geneticky vázanou) příčinu nebo sekundární. U centrálního DI vylučujeme v první řadě tumor, nejčastěji jde o germinom nebo histiocytózu z Langerhansových buněk, může však jít o stav po úrazu mozku. Hereditární nefrogenní diabetes insipidus se manifestuje většinou v raném věku. Typicky jde o neprospívajícího kojence s teplotami nejasné etiologie. Pokud vyloučíme výše uvedené příčiny, přichází na řadu genetické vyšetření. U centrálního DI může jít o mutaci v AVP nebo WFS1 genu, u nefrogenního DI pak o mutaci v AQP2 (akvaporinový 2 kanál) nebo AVPR2 genu, který kóduje V2-receptor pro ADH.

V současné době genetické vyšetření patří do základního vyšetřovacího algoritmu a často může ušetřit dítě od dalších zbytečných vyšetření.

Symposium S-PD5 – Příběh únavného sportovce

PŘÍBĚH ÚNAVNÉHO SPORTOVCE 1

Kolátková P., Martinů V., Dorazilová Z.

PLDD, Benešov

Vyšetření adolescentního pacienta s bolestmi břicha v ordinaci PLDD má širokou diferenciální diagnostiku. Vždy je třeba odebrání podrobné anamnézy, fyzikální vyšetření a dle nálezu doplnění laboratorního vyšetření. Nutné bývá dlouhodobé sledování pacienta a kontroly příznaků. V této prezentaci se zabýváme pacientem s prokázanou campylobacterovou enteritidou, u kterého se k bolestem břicha připojila únava. Během víkendu došlo u pacienta k výraznému zhoršení stavu, pro které vyhledal pohotovost. Vzhledem ke stavu pacienta a dostupným výsledkům laboratorních vyšetření byl odeslán na vyšší pracoviště, kde, po doplnění dalších podrobných vyšetření, došlo k překvapivému závěru.

Diferenciální diagnostika únavy a bolestí břicha v adolescentním věku.

U pacienta s bolestmi břicha, i přes průkaz *Campylobacter jejuni* ve výtěru z rektu, je třeba pravidelných kontrol stavu, zejména při jakémkoli zhoršení subjektivních obtíží pacienta. Při trvajících obtížích či zhoršení stavu je nutno doplnit podrobnější laboratorní vyšetření a vždy klást důraz na fyzikální vyšetření pacienta a řádné vedené dokumentace.

PŘÍBĚH ÚNAVNÉHO SPORTOVCE 2

Martinů V.¹, Dorazilová Z.², Kolátková P.³

¹Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Oddělení srdečního selhání, Klinika kardiologie, IKEM Praha

V naší kazuistice prezentujeme případ 18letého chlapce, dosud vážněji nestonajícího sportovce. Po období únavy, nespecifických a dále zejména gastrointestinálních příznaků se stav pacienta výrazně zhoršil, v těžkém stavu přišel v noci k vyšetření na dětské oddělení v místě bydliště. Zajímavým závěrem byla nakonec diagnóza srdečního selhání, pro které je pacient dosud sledován na specializovaném pracovišti. Již téměř 4 roky má pacient implantovanou levostrannou srdeční podporu a je zařazen na čekací listině k transplantaci srdce od roku 2015.

Chlapec byl přijat na Dětské oddělení pro bolesti břicha a bolesti na hrudi, obtížné dýchání, otoky dolních končetin perimaleolárně a pro alteraci celkového stavu, byl subikterický, byla také zjištěna výrazná hepatomegalie. Před přijetím byl léčen pro potvrzenou campylobacterovou gastroenteritis, udával zejména nauzeu, nechutenství a zvracení, průjemovitě stolice neměl (etiologicky byl zjištěn *Campylobacter jejuni* v kultivaci z rektu). Ke zhoršení stavu došlo u pacienta během posledních čtyř dnů před přijetím do nemocnice, nejvíce ale během poslední noci.

Při monitoraci pacienta byla zjištěna hypertenze, zejména diastolická, na EKG byl patologický záznam. V laboratorním nálezu dominovala výrazná elevace aminotransferáz, výrazné patologické hodnoty v hemokoagulačním vyšetření s prodlouženým INR a vysokou hodnotou D-dimerů, dále byly zjištěny zvýšené hodnoty urey, kreatininu, hyponatrémie, hyperkalémie a mírná leukocytóza v krevním obraze, troponin byl v normě. V diferenciální diagnóze se nejpravděpodobněji mohlo jednat o hepatální nebo kardiální insuficienci. Pacient byl po základním zjištění přeložen na vyšší specializované pracoviště, kde bylo potvrzeno srdeční selhání s ejekční frakcí pod 20 % dle ECHO, při t.č. suspektní myokarditidě.

ABSTRAKTA

Tento případ mladého a dosud zdravého sportovce se srdečním selháním jasně ukazuje, jak je zásadní věnovat pozornost všem příznakům.

PŘÍBĚH ÚNAVNEHO SPORTOVCE 3

Dorazilová Z.¹, Netuka I.²

¹Oddělení srdečního selhání, Klinika kardiologie, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha

²Klinika kardiochirurgie IKEM, Praha

U nemocných v terminální fázi srdečního selhávání, které je refrakterní na medikamentózní léčbu, zvažujeme transplantaci srdce (TxS), která jediná může pozitivně ovlivnit jejich dlouhodobou prognózu. Dle doporučení Evropské kardiologické společnosti je indikována dlouhodobá levostranná mechanická podpora (LVAD) u pacientů, kteří jsou transplantabilní a mají symptomy i přes maximální medikaci s cílem snížit riziko úmrtí na čekací listině (WL).

Naše kazuistika

18letý subikterický, astenický chlapec s krátkou anamnézou dyspeptických obtíží, dušnosti a otoků DK byl přeložen na Kliniku hepatologie s alterací jaterních testů s podezřením na hepatitidu. Při echokardiografii (TTE) zjištěna dilatace a dysfunkce obou komor,

významná MiR, pleurální výpotky. Pacient pro srdeční selhání s obrazem nízkého srdečního výdeje (LCO) a alteraci orgánových funkcí přeložen na Kliniku kardiologie. Léčen katecholaminou, pro LCO s oligurií podán levosimendan -> efekt krátce, tachykardie, cval. Kontrolní TTE se zlepšením funkce PK, trvá těžká dysfúze LK. Pro vyčerpání konzervativních možností léčby indikován k implantaci LVAD HeartMate (HM II) jako „bridge to transplant“. Etiologicky zvažována dilatační KMP, k vyloučení myokarditidy peroperační biopsie myokardu, sérologie i virologie negativní.

08/2014 implantace HM II, přechodně těžká dysfunkce PK, masivní TriR. Edukace pacienta stran převazů výstupu kabelu a přepojování baterií, dimítován 30.POD. Z histologie srdečního hrotu akutní myokarditida, materiál do laboratoře SynlabGenetics k průkazu agens, patogen (PCR) neprokázán. Během ambulantního sledování optimalizována terapie, nastavení otáček s TTE kontrolami event. obnovení funkce myokardu a možnosti explantace systému. EFLK 25-30 % bez zn. „recovery“, pacient v 06/2015 zařazen na WL k TxS. 8x rehospitalizován, 4x pro infekci, 3x pro technické problémy, restarty čerpadla po alarmu „pump stop“ -> indikován k výměně LVAD. V 05/2018 reimplantace HeartMate3, pacient 11. den dimítován.

Úspěšné zavedení axiální nepulzatilní pumpy HMII znamenalo průlom v použití mechanických podpor. Průměrné roční přežití pacientů s LVAD je 80 %, dvouleté 70 % (INTERMACS), umožňuje bezpečné překlenutí doby do transplantace a pacientům v terminální fázi srdečního selhání zlepšuje také kvalitu života.

Symposium S-PD6 – Příběh febrilního kojence

PŘÍBĚH FEBRILNÍHO KOJENCE 1

Zemánková E.

Dětský lékař, Benešov

Úvod: 5měsíční chlapec byl vyšetřen v ordinaci PLDD pro 2. den trvající febrilie. Dosud prodělal 1x rhinopharyngitis s afebrilním průběhem. Chlapec je 2. den febrilní, teplota max. 38,2 °C, zpočátku dobrá reakce na antipyretickou léčbu, rodiče pozorují řídkší stolice. Vyšetřen v ordinaci PLDD ráno – fyziologický nález, mírná elevace CRP, dále pozván na odpolední kontrolu. V průběhu dne postupně elevace teplot až ke 39,6 °C již jen s malou reakcí na antipyretikum. Při druhém vyšetření v odpoledních hodinách chlapec vyšetřován při horečce, pozorován výrazný neklid, plačtivost, alterace stavu, hraniční hydratace. Doporučena hospitalizace na DěO BN.

Cíl a metody: Vyšetření febrilního kojence v ordinaci PLDD. Rychlé diagnostické testy v ordinaci PLDD.

Výsledky: CRP – 9:00 – 31 mg/l – pozván na kontrolu odpoledne, kdy elevace hodnoty CRP na 45 mg/l ORL vyšetření bpn. Moč – močovým analyzátozem bpn.; odeslána kultivace – UriCult; nález *E. coli* 10 na 6 v ml vzorku s citlivostí k ampicilinu, kotrimoxazolu a nitrofurantoinu.

Závěr: U febrilního kojence s mírnou elevací CRP je třeba zvýšené observace vývoje stavu dítěte v čase. Nutné je poučit rodiče o správné antipyretické terapii a varovných příznacích, které by měly být důvodem k návštěvě lékaře.

PŘÍBĚH FEBRILNÍHO KOJENCE 2

Richter M.

Dětské oddělení, Nemocnice Rudolfa a Stefanie, Benešov

Pětiměsíční kojeneček byl přijat na dětské oddělení pro suspekci na akutní meningitis z důvodu 24 hodin trvajících febrilií až hyperpyrexii s celkovou alterací stavu.

Klinicky přítomna lehká až střední dehydratace, vodnaté stolice, stav hodnocen jako akutní enteritis.

Laboratorně nevýrazná leukocytóza s lehkým posunem doleva, lehká elevace dalších zánětlivých markerů – CRP 39 mg/l, PCT-Q 0,53 ng/l.

V moči lehká izolovaná leukocyturie s negativní bakteriurií v močovém sedimentu.

Během následujících 24 hodin významný vzestup CRP (nad 160 mg/l), negat. rotaviry, adenoviry, noroviry ve stolici, pracovní diagnóza akutní enteritidy přehodnocena na akutní pyelonefritidu a byla zahájena ATB terapie, citlivost následně potvrzena výsledkem kultivace moči.

Doplnili jsme UZ ledvin, který překvapivě zobrazil solidní tumorosní ložisko pravé ledviny.

Po zvládnutí močové infekce pacient odeslán na Kliniku dětské hematologie a onkologie FN Motol.

Závěr: Na základě klinického průběhu a laboratorních výsledků postupná změna pracovní diagnózy akutní enteritidy přes akutní pyelonefritidu až k diagnóze suspektní tumorosní léze v pravé ledvině.

U kojenců nutno pojmut diferenciací diagnostickou rozvahu širší s ohledem na nižší specifitu klinických symptomů.

PŘÍBĚH FEBRILNÍHO KOJENCE 3

Zemánková E.¹, Richter M.², Mališ J.³¹Dětský lékař, Benešov²Dětské oddělení NRS, Benešov³Klinika dětské hematologie onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Pětiměsíční kojenec odeslán svým obvodním pediatrem na dětské oddělení pro podezření na akutní meningitidu (24 hodin trvající febrilie až hyperpyrexie s celkovou alterací stavu) a vodnaté stolice. Obj. mírná dehydratace, jinak přiměřený fyzikální nále. Laboratorní vyšetření: nevýrazná leukocytóza s lehkým posunem doleva, lehká elevace zánětlivých markerů – CRP 39 mg/l, PCT-Q 0,53 ng/l. Lehká izolovaná leukocyturie s negativní bakteriurií. V průběhu následujících 24 hodin významný vzestup CRP (nad 160 mg/l), rotaviry, adenoviry, noroviry ve stolici negat. Pracovní diagnóza akutní enteritidy přehodnocena na akutní pyelonefritidu a byla zahájena ATB terapie, citlivost následně potvrzena kultivací moči. Na UZ vyšetření ledvin, bylo patrné solidní tumorosní ložisko v parenchymu pravé ledviny, proto byl následně odeslán na Kliniku dětské hematologie a onkologie (KDHO) FN Motol.

Zde bylo provedeno UZ ledviny a MRI retroperitonea, rtg plíc a základní laboratorní vyšetření k detekci případných markerů nádorových onemocnění.

UZ a detailně pak MRI prokázala nádorové ložisko v centrální části parenchymu pravé ledviny velikosti 22x15 mm s těsným vztahem k hilu ledviny. Žádné známky metastáz nebo zvýšených nádorových markerů nebyly nalezeny.

Nádory ledviny u dětí do 6 měsíců věku se obvykle řeší primární ureteronefrektomií, protože se často naleznou benigní varianty nádorů ledvin, např. mezoblastický nefrom. Vzhledem ke skutečnosti, že ložisko bylo malé a probíhala ještě léčba pyelonefritidy, bylo vhodné před případnou nefrektomií posoudit dynamiku nalezeneho nádorového procesu a také doléčit nebo alespoň významně zmírnit dobíhající zánětlivý proces. Na kontrolním UZ provedeném pět dnů po MRI vyšetření byl už nále zcela normální, parenchym byl zcela fyziologický, ustoupila také infekce močových cest. Po posouzení všech nálezů zobrazovacích metod a dynamiky procesu byl nále uzavřen jako fokální pyelonefritida. Normální nále na ledvinách byl potvrzen i dalšími UZ kontrolami za měsíc, resp. tři měsíce.

Neobvyklý nále na ledvinách připomínající nádorový proces při současně prokázané závažné infekci močových cest vyžaduje pečlivé opakované vyšetření, které posoudí dynamiku celého procesu. Nefrektomie, jinak obvyklá u jednoznačných nádorových afekcí, by znamenala závažné poškození tohoto kojence.

Symposium S-PD7 – Příběh zádumčivé adolescentky

PŘÍBĚH ZÁDUMČIVÉ ADOLESCENTKY (PORUCHA PŘÍJMU POTRAVY) 1

Rárová M.

Pediatrice Kamenice, s.r.o. – ordinace praktického lékaře pro děti a dorost, Kamenice

Prezentuji kazuistiku 14leté Vanessy s mentální anorexií z hlediska praktického lékaře pro děti dorost. Dívka byla dosud zdravá, léky neuzívala, matka je Thajka, nyní dlouhodobě žijící v Thajsku a otec je Čech. Babička přivádí dívku k vyšetření až po dlouhém váhání, mnoha domluvách a odkládání. Už při vstupu do ordinace je u Vanessy zřejmé smutné ladění, neochota komunikovat, nechut podstoupit vážení, měření a prohlídku. Ale je ještě ochotná několika větami říci, proč chce zhubnout, co se jí na postavě nelíbí. Při kontrole percentilových grafů je patrný výrazný pokles váhy z původního 25. pod 10. percentil, mírné zpomalení růstu. Při klinickém vyšetření je výrazně astenická, hraničně bradykardická, má acetonemický zápach z úst, v moči jsou přítomny ketolátky. Na základě zjištěného domluvena na druhý den hospitalizace na Dětské klinice TN k vyšetření pro poruchu příjmu potravy. Dále popisují kontroly po propuštění z hospitalizace s už potvrzenou dg. mentální anorexie, kdy pravidelně zvána v týdenních intervalech. Nadále však trvá pokles váhy, dívka nespolečně, její psychický stav se zhoršuje. To a komplikující se vztahy v rodině, zcela kontraproduktivní přístup matky, která se na krátkou dobu vrací z Thajska, vedou k tomu, že odesílám žádost o přijetí pacientky na Kliniku dětské psychiatrie FN Motol. Nakonec po jedné z kontrol, kdy dívka vůbec nekomunikuje, dochází k dalšímu poklesu váhy, odeslána k hospitalizaci akutně. V Motole ale otec na naléhání dcery přijetí odmítá. Dívku čekají přijímací talentové zkoušky na střední výtvarnou školu, které zvládne a je přijata. Od toho si rodina slibuje zlepšení stavu. Ani to nevede ke změně přístupu dívky k jídlu a otec ji nakonec k hospitalizaci do Motola odváží.

Kazuistika ukazuje nejen vlastní vážný případ poruchy příjmu potravy, ale i to, jak velkou součástí praktické pediatrie je sociální stránka dětských potíží.

PŘÍPAD ZÁDUMČIVÉ ADOLESCENTKY 2

Kabiček P.

Pediatrická klinika 1. LF UK a IPVZ, Thomayerova nemocnice, Praha

Mentální anorexie (MA) je psychické onemocnění se závažným somatickým dopadem. Epidemiologické studie ukazují, že v evropských zemích je 0,3–1 % dospívajících dívek s touto diagnózou. Diagnostická kritéria se v posledním desetiletí mírně změnila (DSM 5), především byla z řady důvodů vypuštěna amenorea. Nicméně jedná se o symptom, který je u MA velmi důležitý.

Prezentujeme kazuistiku 14leté dívky s MA, matka je Thajka, trpí schizofrenií, otec je Čech, zdrav. Anamnéza nynějšího onemocnění trvala cca 2 měsíce, během té doby dívka zhubla 6 kg. Amenorea trvala 1 měsíc. Dle babičky, která se o ni starala (matka byla na začátku onemocnění v Thajsku), dívka udávala pocit, že má silné paže a snažila se snížit údajnou nadváhu. Otec uvažuje o možných příčinách choroby extrémní stydlivost dívky, hledání vlastních nedostatků, odloučení od matky a stres v souvislosti s rozhodováním o dalším studiu.

Při příjmu k hospitalizaci měla BMI 16,4 (pod 10. percentil), výška 160 cm/váha 41,9 kg, měla hraniční bradykardii 60/min, kromě výrazné astenie byl somatický nále fyziologický. Laboratorní vyšetření vykazovala hraniční leukopenii 4,0 a zvýšený sérový cholesterol 5,8 mmol/l. Psychiatrické vyšetření potvrdilo diagnózu MA restriktivní typ. Psycholog popisoval MA u dívky s psychosomatickou emoční reaktivitou a sníženým sebepojetím. Aktuální stav hraničil s mírnou depresivitou a doporučena byla individuální i rodinná psychoterapie.

Na začátku hospitalizace byla dívka smutná, obtížně komunikovala, ale žádné obtíže neudávala. Jedla poloviční porce. Bylo pozorováno, že na pokoji tajně cvičí. Při pravidelné psychoterapii a dle doporučeného jídelníčku sestaveného nutričním terapeutem začala pomalu přibývat na váze, nezvracela. Stolicí měla nepravidelně, po měsíci hospitalizace byla s váhovým přírůstkem 3 kg propuštěna do domácí péče.

ABSTRAKTA

Po propuštění chodila na ambulantní kontroly, nadále navštěvovala psychoterapii i nutriční poradenství. Nicméně průběh nebyl příznivý. Znovu byl zaznamenán váhový úbytek 1,8 kg a nepříznivá rodinná interakce stran adherence k režimovým opatřením. Proto byla doporučena hospitalizace na psychiatrické klinice.

PŘÍPAD ZÁDUMČIVÉ ADOLESCENTKY 3

Oehmová V., Koutek J.

Dětská psychiatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Téměř 15letá dívka byla doporučena k hospitalizaci na Dětské psychiatrické klinice FNM z Pediatrické kliniky FTN, pro dg. Porucha příjmu potravy, mentální anorexie. Dostavila se k akutnímu přijetí krátce před Vánoci, po dalším poklesu hmotnosti o 3,25 kg za měsíc, s váhou 41,6 kg. Rodiče však přijetí odmítli a podepsali revers. K hospitalizaci se poté dostavila v lednu, váha dále klesla až na 38,10 kg, BMI 14,7. Při přijetí dívka splňovala všechna diagnostická kritéria mentální anorexie, tj. pokles hmotnosti, výrazné omezování příjmu potravy s cílem kontrolovat váhu, měla strach z přibrání, naopak chtěla pokračovat v hubnutí, od podzimu má amenoreu. Přítomno bylo depresivní

prožívání, porucha tělového schématu, nemá náhled onemocnění. Dle psychologického vyšetření přetrvávají výčitky z jídla, je narušený sebeobraz. Rivalizuje se sestrou-dvojčetem. Projevuje se jako vyhýbavá, introvertní, výkonově zaměřená, s tendencí vyhýbat se afektům a inhibovat expresi emocí, což vede k vyhýbání se sociálními situacím. Byla zařazena do terapeutického režimu na oddělení, postupně se podařilo zvýšit příjem potravy, bylo nutné ordinovat Nutridrink. Dle antropometrického vyšetření měla dosáhnout 48–49 kg. Zpočátku měla tendenci manipulovat s jídlem, nelze vyloučit vyvolávání zvracení, zároveň požívala větší množství tekutin, což vedlo k občasné enuréze. Rovněž docházelo k nadměrnému pohybu na oddělení, cvičila tajně v posteli. Pro depresivní syndrom byla nasazena medikace anti-depresivy (sertralin), postupně až na 150 mg pro die, zlepšila se nálada, vymizela anxieta a tenze. Postupně pacientka navýšila hmotnost až na 48 kg, celkem přibrala 10 kg. Stav byl ověřován propustkami do domácího prostředí, kde ale opakovaně hmotnost mírně klesla. Problémem nadále zůstává rodinná situace, kdy matka je dlouhodobě v zahraničí, dívka zde žije s otcem, sestrou dvojčetem a babičkou. Jde o případ typické mentální anorexie, který vyžaduje mezioborovou spolupráci, některé symptomy budou pravděpodobně přetrvávat dlouhodobě, je nutná ambulantní pedopsychiatrická péče a pediatrické sledování.

Symposium S-PD8 – Příběh dušné dívky

PŘÍBĚH DUŠNÉ DÍVKY 1

Lešanovská J.

Praktický lékař pro děti a dorost, Děčín

Prezentujeme kazuistiku 10leté dívky s diagnózou unicentrické formy Castlemanovy choroby, která se v úvodu prezentovala tvorbou na léčbu refrakterních ulcerativních lézí v dutině ústní, kašlem a váhovým úbytkem. Po parciální exstirpaci nádoru v oblasti retroperitonea spolu s agresivní imunoterapií došlo ke zlepšení erozí v ústech, naopak projevy dušnosti a hodnoty plicních funkcí se progresivně zhoršovaly do stadia chronického respiračního selhání s nutností neinvazivní ventilační podpory. Z tohoto důvodu byla pacientka po stabilizaci autoimunního onemocnění indikována k provedení oboustranné transplantace plic.

Aftózní stomatitida představuje výsev erozí a vřidků v oblasti dutiny ústní. Je často doprovázena zvýšenou tvorbou slin, zápachem z úst a v neposlední řadě nechutenstvím s váhovým úbytkem. Příčiny mohou být mechanické (termické poškození), alergické (potraviny, ústní vody) a v neposlední řadě infekční (herpetické viry, Coxsackie viry, mykózy). Obraz velmi podobných bolestivých ulcerativních lézí na sliznicích dutiny ústní pozorujeme u pacientů s paraneoplastickým pemfigem (PNP). PNP je v těchto případech projevem nádorového onemocnění, nejčastěji non-Hodgkinského lymfomu, chronické lymfocytární leukemie a Castelmanovy choroby. Postižení dutiny ústní zde bývá časným příznakem. Na tyto vzácné příčiny je třeba pomyšlet při netypickém nebo protrahovaném průběhu, provázeném celkovými příznaky jako nechutenství a úbytek na váze.

PŘÍBĚH DUŠNÉ DÍVKY 2 – CASTLEMANOVA CHOROBA

Kabíčková E.

Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Castlemanova choroba (Castleman disease – CD) je vzácné lymfoproliferativní onemocnění nejasné etiologie. Onemocnění poprvé popsal americký patolog Benjamin Castleman v roce 1954 u pacienta s febriliemi a mediastinálním nádorem, připomínající thymom. V roce 1972 byly definovány 2 histopatologické typy CD: hyalinně-vaskulární (90 %) a plazmocelulární typ (10 %), který je agresivnější. CD se vyznačuje hyperproliferaací specifických B-buněk produkujících cytokin interleukin-6 (IL-6), který stimuluje proliferaci a vyzrávání B lymfocytů a indukuje novotvorbu cév cestou vaskulárního endoteliálního růstového faktoru. IL-6 se také podílí na regulaci zánětlivé odpovědi a má důležitou roli v patogenezi některých autoimunních onemocnění a nádorů. Nadprodukce IL-6 vede k rozvoji celkových příznaků u CD.

CD bývá také označována jako angiofolikulární uzlinová hyperplazie, klinicky rozlišujeme unicentrickou (lokalizovanou) a vzácnější multicentrickou (generalizovanou) formu. Multicentrická forma bývá často spojena s infekcí lidským herpes virem 8 (HHV8) a obvykle i HIV. HHV-8 produkuje virusový analog IL-6, který má přímý efekt, ale současně také zvyšuje hladinu lidského interleukinu-6 u infikovaného hostitele. Kromě lymfadenopatie (nejč. v mediastinu nebo v retroperitoneu) CD často provází celkové příznaky (horečka nejasného původu, úbytek hmotnosti, únava, noční pocení), laboratorní odchylky (zvýšení FW + CRP, hypochromní anémie, po-

lyklonální hypergamaglobulinémie), kožní nebo slizniční projevy (paraneoplastický pemfigus). Mezi vzácné komplikace patří postižení dýchacího systému (bronchiolitis obliterans), postižení ledvin (nefrotický syndrom, rychle progredující nefritida), autoimunní hemolytická anémie a idiopatická trombocytopenická purpura.

Z pohledu pediatra je CD důležitou součástí diferenciální diagnostiky lymfadenopatie, mikrocytární anémie, a B-symptomů (noční poty, febrilie, hubnutí).

Oba typy CD se liší klinickým průběhem, prognózou i způsobem léčby. Pro rozlišení unicentrické od multicentrické CD a pro sledování léčebné odpovědi je vhodné PET/CT vyšetření. Kompletní chirurgická excize patologické masy je v případě unicentrické CD téměř vždy kurativní, a to jak u hyalinně-vaskulární, tak plazmocelulární varianty. Multicentrická plazmocelulární varianta je agresivní onemocnění, vyžadující systémovou léčbu.

PŘÍBĚH DUŠNÉ DÍVKY 3

Doušová T.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Paraneoplastický pemfigus (PNP) je spolu s obliterující bronchiolitidou (OB) komplikací nejzávažnějších forem

Castelmanovy choroby. Přes radikální chirurgickou a intenzivní medikamentózní terapii mají tyto případy fatální průběh s časným úmrtím pacienta v důsledku respiračního selhání.

Transplantace plic (TxP) představuje v terminálním stadiu respiračního selhání jednu z léčebných modalit nejen pro dospělé, ale i dětské pacienty. Pro úspěšnost zákroku a jeho efektivitu je klíčový správný výběr kandidáta a načasování jeho zařazení na čekací listinu. Nejčastější indikací k TxP u dětí je cystická fibróza, dále idiopatická plicní hypertenze, idiopatická plicní fibróza a choroby spadající do široké skupiny takzvaných intersticiálních plicních onemocnění. Medián přežití (nejdůležitější sledovaný parametr úspěšnosti) po TxP u dětských pacientů je 5,4 roky (data registru ISHLT), což je výsledek statisticky srovnatelný s výsledky u pacientů dospělých. Nejčastější příčinou úmrtí v prvním roce po TxP představuje akutní rejekce štepů spolu s non-CMV infekcí, syndrom obliterující bronchiolitidy jako důsledek chronické rejekce štepů je vedoucí příčinou úmrtí v letech následujících.

Doposud byly popsány pouze ojedinělé případy pediatrických pacientů s obliterující bronchiolitidou a paraneoplastickým pemfigem, kteří úspěšně podstoupili transplantaci plic. Stabilizace autoimunního onemocnění před provedením samotného výkonu je nezbytnou podmínkou, stejně jako sledování jeho aktivity v potransplantačním období.

Symposium S-PD9 – Příběh dívky s protrahovanou horečkou a bolestí celého těla

PŘÍBĚH DÍVKY S PROTRAHOVANOU HOREČKOU A BOLESTÍ CELÉHO TĚLA – KAZUISTIKA

Gabera A.³, Kobrová K.¹, Zasadilová Z.⁴, Doležalová P.²

¹Dětská klinika Fakulty zdravotnických studií UJEP a Krajské zdravotní a.s., Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem o.z.

²Centrum dětské revmatologie a autoinflammatorních onemocnění Kliniky dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice a 1. LF UK, Praha

³Praktický lékař pro děti a dorost, Ústí nad Labem

⁴Dětské oddělení, Nemocnice Zatec o.p.s.

13letá dívka vyhledala lékařskou službu první pomoci pro den trvající horečku s bolestí v krku i celého těla. Pro nález tonsilitidy byla zahájena léčba antibiotiky. Následně se objevila bolest na hrudi, dívka byla přijata na dětské oddělení v místě bydliště. Laboratorní vyšetření prokázalo elevaci zánětlivých parametrů, kardiomarkerů a patologické EKG. S podezřením na akutní myokarditidu byla přeložena na vyšší regionální pracoviště. V objektivním nálezů byl kromě febrilií přítomen generalizovaný exantém a serositidy (perikarditida, pleuritida), laboratorně přetrvávala vysoká zánětlivá aktivita. Infekční etiologie nebyla prokázána, v kostní dřeni byly zachyceny známky hemofagocytosy. Dívka byla přeložena na specializované pracoviště, kde byla kromě typické horečky a exantému konstatována i polyartritida. Doplněná laboratorní vyšetření podpořila podezření na rozvíjející se syndrom aktivace makrofágů (MAS) komplikující začátek onemocnění systémovou formou juvenilní idiopatické artritidy (SJIA). Standardní léčba vysokodávkovaným intravenózním metylprednisolonem a cyklosporinem A (CyA) vedla ke zlepšení stavu, ale při pokusu o snížení kortikoterapie došlo opět k aktivaci projevů MAS, který si vyžádal eskalaci léčby přidáním biologika v podobě blokátoru interleukinu-1 anakinry.

Tato kombinovaná léčba vedla k ústupu klinických i laboratorních projevů nemoci. Během následujících měsíců bylo možné vysadit CyA i kortikoidy při zachování klinické inaktivity na monoterapii anakinrou. Nyní rok po začátku onemocnění je v plánu její vysazení.

Uvedená kazuistika ilustruje optimální postup diagnostiky a celkového managementu pacientky s méně častou komplikací vzácného systémového onemocnění. Diagnostika raritních chorob bývá opožděna díky nedostatečnému povědomí lékařů v prvních liniích kontaktu o těchto stavech. V případě MAS se prodleva v určení diagnózy a tím i v zahájení intenzivní cílené léčby může stát pro pacienta osudnou.

PROTRAHOVANÝ FEBRILNÍ STAV NEREAGUJÍCÍ NA ANTIMIKROBNÍ LÉČBU – DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA

Kobrová K.¹, Doležalová P.²

¹Dětská klinika Fakulty zdravotnických studií UJEP a Krajské zdravotní a.s., Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem o.z.

²Centrum dětské revmatologie a autoinflammatorních onemocnění Kliniky dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice a 1. LF UK, Praha

Tělesná teplota je regulována prostřednictvím termosenzitivních neuronů v předním hypotalamu. Horečka je definována zvýšením tělesné teploty nad 38 °C, obvykle vzniká působením endo/exogenních pyrogenů. Horečka patří k hlavním chorobným projevům v dětství. Její nejčastější příčinou jsou virové a bakteriální infekce, z tohoto případě trvá několik dní a obvykle nečiní diagnostický problém. Složitější bývá diferenciální diagnostika protrahovaných nebo recidivujících horeček. Zahnuje infekce méně běžnými patogeny nebo neobvyklý závažný průběh infekce běžnými mikroorganismy

ABSTRAKTA

u imunokompromitovaných pacientů. Mezi další onemocnění, jejichž hlavním projevem bývá horečka, patří systémová zánětlivá onemocnění (systémová forma juvenilní idiopatické artritidy, systémový lupus erythematosus, vaskulitidy, idiopatické střevní záněty atd.), hematologicko-onkologické choroby (akutní lymfoblastická leukémie, lymfomy, neuroblastom aj.) a autoinflatorní onemocnění. Syndrom aktivace makrofágů (MAS) může komplikovat všechna výše uvedená zánětlivá onemocnění obvykle v období jejich nedostatečně kontrolované aktivity. Jeho diagnóza je ještě obtížnější, pokud se objeví již při první manifestaci systémové choroby u dosud zdravého dítěte. Základem diagnostického algoritmu je pečlivá anamnéza a fyzikální vyšetření. Laboratorní a jiná pomocná vyšetření kultivační a zobrazovací by měla být indikována individuálně a cíleně.

SYNDROM AKTIVACE MAKROFÁGŮ JAKO AKUTNÍ ŽIVOT OHROŽUJÍCÍ KOMPLIKACE REVMAICKÝCH ONEMOCNĚNÍ U DĚTÍ

Doležalová P.¹, Kobrová K.²

¹Centrum dětské revmatologie a autoinflatorních onemocnění Kliniky dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice a 1. LF UK, Praha

²Dětská klinika Fakulty zdravotnických studií UJEP a Krajské zdravotní a.s., Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem o.z.

Syndrom aktivace makrofágů (MAS) je život ohrožující komplikací systémových zánětlivých onemocnění, zejména systémové formy juvenilní idiopatické artritidy (SJIA). Řadí se mezi hemofagocytující lymfohistiocytózu (HLH). Etiologie je nejasná, podobně jako u HLH je přítomna dysfunkce NK buněk. Může vzniknout samovolně nebo

být vyvolán infekcí, zejména herpetickými viry. Obvykle se rozvíjí u dětí s aktivním onemocněním, ve 20 % je zachycen při první manifestaci choroby jako u naší pacientky. Projevuje se rychlým zhoršováním celkového stavu dítěte s trvalou horečkou, zvýrazněním lymfadenopatie a hepatosplenomegalie, v rozvinutém obraze jsou přítomny krvácivé projevy, progredující hepatopatie a neurologická symptomatologie. Nerozpoznaný a neléčený MAS může progredovat do multiorgánového selhání. Varujícími laboratorními nálezy jsou nečekaný pokles sedimentace erytrocytů při vysokém CRP a snížení počtu trombocytů. Dalšími parametry je zvýšení jaterních enzymů, triglyceridů a extrémní koncentrace ferritinu, prodloužení aPTT, pokles fibrinogenu a vzestup degradačních produktů fibrinu. Diagnóza je klinická, může být podpořena nálezem hemofagocytujících buněk v kostní dřeni. Vzhledem k život ohrožujícímu stavu u neléčeného MAS je rychlé stanovení diagnózy a zahájení terapie nezbytné. Předběžná diagnostická kritéria kombinují klinické projevy s laboratorními nálezy snížení počtu trombocytů ($<262 \times 10^9/l$), leukocytů ($<4 \times 10^9/l$), vzestup AST ($>1 \mu\text{kat/l}$) a pokles fibrinogenu ($<5 \text{ g/l}$). Uvedené hodnoty nepůsobí dramaticky, ale dítě s aktivní SJIA bez MAS má typicky neutrofilní leukocytózu, trombocytózu a zvýšenou koncentraci fibrinogenu odpovídající vysoké sedimentaci erytrocytů. MAS je popisován v úvodu i v průběhu řady dalších dětských revmatických onemocnění, zejména u Kawasakiho nemoci a systémového lupusu, ale i u monogenních periodických horeček. Na pracovišti autorů byl jen v posledním roce diagnostikován a úspěšně zalečen u 7 dětí. Základem pro zvládnutí této závažné komplikace je vysoký stupeň podezření, provedení cílených screeningových vyšetření a správná interpretace dynamiky klinického a laboratorních nálezů. Pacienti s podezřením na MAS vyžadují specializovanou péči centra, které má k dispozici biologickou léčbu a dětskou jednotku intenzivní péče.

Symposium S-PD10 – Od proteinurie k selhání ledvin

DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA PROTEINURIE Z POHLEDU PLDD

Jeřábková I.

PLDD, Detlek.cz, Železnice

Proteinurie znamená přítomnost bílkoviny v moči. U většiny nefrologicky asymptomatických dětí je prokázána náhodně v rámci vyšetření v ordinaci PLDD. Proteinurie může být příznakem benigním, jindy je prvním příznakem závažného a často i progresivního onemocnění ledvin. Pro běžnou praxi PLDD postačuje rozdělení proteinurie na fyziologickou a patologickou. Rozdíl mezi fyziologickou a patologickou proteinurií je dán množstvím bílkoviny vyloučené ledvinami do moči. Za horní hranici tzv. fyziologické proteinurie je u dětí starších 2 let považována hodnota $96 \text{ mg/m}^2/24 \text{ h}$ ($4 \text{ mg/m}^2/\text{hod.}$) nebo v jednorázovém vzorku moči 20 mg/mmol kreatininu. U dětí do 2 let věku proteinurie v jednorázovém vzorku moči 50 mg/mmol kreatininu. Proteinurii dělíme dle doby trvání na tranzientní (5–15 % školních dětí) a perzistující (0,4–1,4 % dětí), která je patognomická pro renální onemocnění. Podle místa vzniku dělíme proteinurii na glomerulární (např. při minimálních změnách glomerulů, při horečce, ortostatická, závažná), tubulární (např. při TIN), prerenální a postrenální. Tam, kde u afebrilního dítěte bez klinických příznaků onemocnění ledvin zachytíme při rutinním vyšetření testacím papírkem proteinurii rovnou nebo větší 1+ vyšetříme moč na poměr protein/kreatinin

(kvantitativní vyšetření proteinurie) a močový sediment. V případě zachytu patologické proteinurie by měla být doplněna anamnestická data, fyzikální vyšetření včetně TK a růstových dat, laboratorní vyšetření zaměřená na vnitřní prostředí, funkci ledvin a ultrazvukové vyšetření k zobrazení struktury ledvin a močových cest.

Představujeme kazuistiku pacientky s náhodným zachytem nefrotické proteinurie ve věku 6 měsíců. Dítě bylo bez otoků, výsledky laboratorních vyšetření však byly v souladu s diagnózou nefrotického syndromu. Biopsie ledviny prokázala fokálně segmentální glomerulosklerózu. Molekulárně genetické vyšetření vyloučilo mutaci nejčastěji zastoupených genů pro geneticky podmíněný nefrotický syndrom. Kortikoidy ani imunosupresivní léčba nevedly k remisi onemocnění. Vzhledem k rychlé progresi renální insuficience byla zahájena peritoneální dialýza a za dalších 10 měsíců podstoupila pacientka úspěšnou transplantaci ledviny od neživého dárce.

NEFROTICKÝ SYNDROM V DĚTSKÉM VĚKU

Skálová S.

Dětská klinika LF UK a FN Hradec Králové

Nefrotický syndrom (NS) představuje v dětském věku spektrum onemocnění s různými příčinami, projevy, histopatologickými nálezy a prognózou. Jedná se o klinický stav, který je definován proteinurií $>960 \text{ mg/m}^2/24 \text{ hodin}$ a hypoalbuminemií $<25 \text{ g/l}$. Tyto

dva laboratorní příznaky jsou pro diagnózu NS klíčové, ve většině případů bývají navíc doprovázeny otoky a hyperlipidemií. NS může postihovat děti jakéhokoli věku, nejčastěji však jedince mezi 2. a 6. rokem života, u kterých se až v 80 % případů jedná o NS na podkladě minimálních změn. Infantilní NS se manifestuje mezi 4.-12. měsícem života a jeho etiologie je ve 40-45 % případů geneticky podmíněná. V současnosti je identifikováno celkem 43 genů, jejichž mutace způsobují kortikosteroid-rezistentní NS u dětí, avšak 2/3 případů kongenitálního a infantilního NS je způsobeno mutacemi pouze 4 genů: NPHS1, NPHS2, PLCE1 a LAMB2. Genetické vyšetření, které je nyní i v ČR dostupné, je významným přínosem v diagnostice i léčebném přístupu k těmto pacientům. Za příznivý prognostický faktor dětí s idiopatickým NS je považována pozitivní odpověď na léčbu. Děti s kortikosteroid-rezistentním NS mají závažnou prognózu, zhruba polovina z nich dospěje do terminální fáze chronického onemocnění ledvin. Prognóza dětí s geneticky podmíněným NS je výrazně horší než u pacientů s idiopatickým NS, téměř všichni celkem časně přecházejí do terminální fáze chronického onemocnění ledvin.

NÁHRADA FUNKCE LEDVIN V DĚTSKÉM VĚKU

Zieg J.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Transplantace ledviny představuje optimální léčbu dětí v konečném stadiu chronického onemocnění ledvin. Prognóza dětí s transplantovanou ledvinou se v posledních dekádách výrazně zlepšila díky využití nových imunosupresiv a pokrokům v chirurgických technikách. Transplantace ledviny se v Československu a poté v České republice provádí od roku 1977, doposud bylo transplantováno 292 dětí. Pětileté přežití štěpu je v současnosti 95 %, výsledky jsou srovnatelné se zahraničními registry. Dialyzační léčba je určena dětem čekajícím na provedení transplantace, případně pacientům, u kterých transplantaci ledviny nelze provést. Dvě hlavní modalitky představují peritoneální dialýza a hemodialýza. Výběr vhodné formy dialýzy je dán klinickým stavem pacienta, preferencí lékaře i pacienta a možnostmi dialyzačního centra.

Symposium S-PD11 – Příběh devítiměsíční holčičky s krví na plence

PŘÍBĚH DEVÍTIMĚSÍČNÍ HOLČIČKY S KRVÍ NA PLENCE 1

Carlíková H.

Ordinace praktického lékaře pro děti a dorost, Vsetín

Tereza se narodila zdravým rodičům jako první společné dítě, tatínek má z předchozího vztahu jedno dítě, maminka dvě. Kromě alergií jsou všichni zdraví. Porod proběhl ve 40. týdnu, spontánní, záhlavím, 2490/48, adaptace bez poruch. Terezin psychomotorický vývoj je v normě, je řádně očkováná, plně kojena do 5 měsíců, pak s příkrmy, nebyla nemocná.

Jak často u kojených holčiček vidáme, i Tereza má drobnou hormonální reakci mléčných žláz.

Rodiče chodí v létě s Terezkou hodně ven, už ve 3 měsících je opálená v obličeji, občas zapomenou dát Vigantol.

Když je Tereze 9 měsíců, objeví rodiče na plence krev. Plenka je povrchově ušpiněna něčím spíš hnědým než červeným, ale papírek na vyšetření moči Dekaphan reaguje silně pozitivně na krev.

Při vyšetření perianální oblasti není patrná žádná patologie, nevypadá to, že by krev měla původ v zažívacím traktu, hnědé zbarvení je na plence všude, i v oblasti genitálu.

Močové cesty také nejsou v podezření, makroskopická hematurie by asi vypadala jinak a tatínek sděluje, že se jim Tereza vyčurala na prostěradlo a skvrna byla čirá.

Genitál je též aspekci bez patologie. Provádíme stěr z vulvy a i když na vatové tyčince není okem nic patrné, papírek do moči reaguje opět pozitivně.

Vyvstává podezření na hormonální příčinu krvácení.

Při celkovém vyšetření Terezy je patrné, že se jí zvětšila prsíčka z běžného nálezu minipuberty – žlázy hmatné jen pod dvorcem – na stádium M2-3. Za poslední měsíc délka poskočila o 3 cm, z 10.-25. percentilu na 25.-50. percentil, přírůstek na hmotnosti je 700 g. Akcelerace růstu je patrná již od 6 měsíců.

Tereza je odeslána na ultrazvuk břicha a kontaktujeme okresního endokrinologa. Na ultrazvuku provedeném na běžném přístroji není patrná žádná patologie břišních orgánů. Tatínek dostává žádanku a kontakt na ordinaci dětské gynekologie ve Valašském Meziříčí.

PŘÍBĚH DEVÍTIMĚSÍČNÍ HOLČIČKY S KRVÍ NA PLENCE 2

Sekvardová M.

PUELLA s.r.o., Gynekologie dětí a dospívajících, Valašské Meziříčí

Pacientka přinesena rodiči pro krvácení z rodidel. Dítě je kojené. Rodiče udávají, že dítě má od porodu zvětšená prsa, bez sekrece. Matka je uživatelka antikoncepce gestagenního typu, tedy bez vlivu na estrogenizaci kojené holčičky.

Dítě je spokojený kojenec. Somatosexuálním vyšetřením holčičku hodnotíme dle Tannera: M: 2 (prsíčka jsou nalitá, kůže napjatá, bez sekrece, žlázové těleso přesahuje alveolární část) – nápadná A: O, Ph: 0.

Aspekce rodidel – hygiena správná, okolí močové trubice je klidné, bez zn. krvácení. Anus je klidný, také bez známek krvácení. Hymen je anulární, vysoký, ovšem není v řasách, plně zakrývá poševní vchod. Také velké stydké pysky jsou již zhrubělé. Nyní pronikáme volně tubusem vaginoskopu. Nález v pochvě jasně prokazuje krvácení z dělohy tmavou čokoládovou krví, není přítomno cizí těleso a také čípek zřetelně vidíme. Bez polypu či poranění nebo zánětlivého purulentního výtoku. Provádíme nátěr na hormonální cytologii. Tady je nápadný rozdíl oproti nálezu u dítěte klidového období (kde fyziologicky jsou přítomny toliko bazální a parabazální buňky dlaždicového epitelu) – v mikroskopu prokazujeme jasné intermediální buňky ve fázi pozdní proliferace, část buněk je také s pokřiveným turgorem, přítomny erytrocyty. Tento obraz je typický při stratifikaci dlaždicovitého epitelu pochvy při delší expozici estrogeny a nález patří do adolescentního věku.

Při UTZ vyšetření je nález ještě pokročilejší: děloha je již dětského typu a velikosti, poměr H:T (hrdlo:tělo) je 1:1 (norma: novorozenecké období 2:1). Endometrium je vysoké, 4 mm !! (v klidovém období je nediferencováno) a na obou ováriích prokazujeme drobné folikuly, velikost levého ovária je 17x9 mm, ovarium vpravo 13x8 mm. Neprokazujeme volnou tekutinu v pánvi. UTZ nález tedy odpovídá již adolescentnímu věku.

Výsledky krevních odběrů FSH 5,4 (norma 0,1-2,3), LH 4 IU/l (norma 0,1-0,8), estradiolu 574 pmol/l (norma pod 37) dokreslují podezření na krvácení z rodidel u centrální předčasné puberty.

ABSTRAKTA

Na rozdíl od pediatrického rozdělení věku rozeznáváme v dětské gynekologii období novorozenecké (do 8 měsíců věku), období klidové nebo dětské (orientačně do 8 roku věku) a období pohlavního dospívání. V každém věkovém období je základní vyšetřovací metodou vaginoskopické vyšetření, s jehož pomocí prohlédneme vaginu a určíme zdroj krvácení.

Při diagnostice krvácení z pochvy u dětí pátráme po:

- Předčasné puberty nebo pseudopubertě
- Vlivu zevních estrogenů
- Nádoru
- Poranění rodidel či přítomnosti cizího tělesa v pochvě ev. infekci

Při vyšetření příčiny krvácení z rodidel u dětí je důležité vyšetření dětským gynekologem, neboť dítě není zmenšeninou dospělé ženy.

Na základě provedených vyšetření odesílám malou pacientku k urgentnímu endokrinologickému vyšetření do FN Olomouc.

PŘÍBĚH DEVÍTIMĚSÍČNÍ HOLČÍČKY S KRVÍ NA PLENCE 3

Zapletalová J.¹, Michálková K.²

¹Dětská klinika LF UP a FN, Olomouc

²Radiologická klinika LF UP a FN, Olomouc

Devítiměsíční dívka byla odeslána k endokrinologickému vyšetření dětským gynekologem po první epizodě prokazaného vaginálního krvácení. USG nález dělohy potvrdil přítomnost 4 mm vysokého endometria, na ovariích oboustranně popsány četné folikuly. Hormonální cytologie vykazovala vysoký stupeň proliferace. Měla urychlený tělesný růst, zvětšené, napjaté prsní žlázy M2-3, prosáklou vulvu, kysele páchnoucí fluor. Kostní zralost odpovídá 1,5-2 letům. Výsledky laboratorních vyšetření potvrzují centrální předčasnou pubertu (CPP): FSH 5,43 IU/l, LH 4 IU/l, estradiol 574

pmol/l. Ostatní hormonální hladiny byly v mezích normy. Beta hCG a AFP měla negativní.

Provedena MRI mozku – dynamické skeny na oblast hypofýzy a hypotalamu, kde popsán mikroadenom hypofýzy velikosti 3,5 mm. Ostatní nález na mozku byl negativní.

Sekreční adenomy izolovaně produkující gonadotropiny (gonadotropinomy) jsou extrémně vzácné a vyskytují se většinou u dospělých pacientů. U dětí bylo historicky popsáno pouze 5 případů. Gonadotropinomy nereagují na léčbu analogy LHRH, která se běžně užívá k léčbě centrální předčasné puberty (blokují receptory v gonadotropních buňkách adenohipofýzy pro endogenní gonadoliberin). Byl indikován terapeutický pokus s podáním analoga LHRH. Po 3 měsících léčby došlo k normalizaci laboratorních hodnot i hormonální cytologie. Úspěšnost léčby potvrdila, že jde o koincidenci idiopatické předčasné puberty a incidentalomu v oblasti adenohipofýzy.

Centrální předčasná puberta (gonadotropin-dependentní) je způsobena časnou maturací hypotalamo-hypofýzo-gonadální (HHG) osy. Přestože je u většiny pacientů idiopatická (80-90 % dívek, 60 % chlapců), ale vždy je nutné vyloučit organickou příčinu (lézi CNS) – nejčastěji hamartom nebo jiné nádory hypofýzy nebo hypotalamu (astrocytom, ependymom, pinealom, gliom). K předčasné aktivaci HHG osy může vést ozáření CNS nebo jiné léze – hydrocefalus, trauma, vrozené vývojové vady. V poslední době je věnována pozornost genetickým faktorům asociovaným s idiopatickou CPP. Aktivační mutace genů: *KISS*, *KISS1*, *KISS1R* a inaktivační mutace *MKRN3* genu a *DLK1* genu vedou k předčasné aktivaci hypotalamo-hypofýzo-gonadální osy.

Incidentalomy hypofýzy jsou náhodně objevené ložiskové procesy zachycené při zobrazovacích metodách (CT nebo MRI) a nemají vyjádřenou klinickou symptomatologii. Vyskytují se u 4-20 % všech vyšetřovaných.

ÚSTNÍ SDĚLENÍ

VLIV DÉLKY KOJENÍ NA MORBITITU V KOJENECKÉM VĚKU

Frühauf P.¹, Pařízková P.², Daňková N.², Zeman J.¹, Honzík T.¹, Magner M.¹

¹Klinika dětského a dorostového lékařství I. LF UK a VFN, Praha

²Česká asociace porodních asistentek

Úvod: Cílem bylo zjištění, do jaké míry kojení/umělá výživa ovlivňují morbiditu v kojeneckém věku.

Cíl a metody: 2304 matek, které vyplnily dotazník v 1 roce života dítěte týkající se délky kojení, respiračních infekcí, užívání antibiotik a výskytu alergií.

Kojení (úplné a parciální): při odchodu z porodnice: 97,8 %, ve třech měsících: 95,1 %, v šesti měsících: 90,0 %, ve 12 měsících bylo 74,7 % dětí parciálně kojeno.

Závěr: Nebyl nalezen statisticky významný rozdíl u plně a parciálně kojících vs. uměle živěných ve výskytu infekcí horních cest dýchacích. Byla však prokázána nižší potřeba antibiotické léčby u plně kojících vs. parciálně kojících a uměle živěných. Nebyl prokázán efekt kojení vs. umělé výživy ve vztahu k rozvoji alergie.

„EPIDEMIE“ PLAGIOCEFALIE V ČESKÉ REPUBLICE – PŘÍČINY, DIAGNOSTIKA, ŘEŠENÍ

Krásničanová H.¹, Forinová M.², Drnková J.³

¹Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Ústav antropologie a genetiky PřF UK, Praha

³Ortotika s.r.o. Motol, Praha

Úvod: „Back to sleep campaign“ Americké pediatrické akademie (1992) započala éru polohování kojenců na zádech, doporučeného jako prevence syndromu náhlého úmrtí (SIDS). Před rokem 1992 bylo doporučeno prevencí SIDS naopak polohování na břiše, spojené s následným dolichocefalizačním trendem (pozice na břiše = promotor dolichocefalie).

Situace po 1992 vedla v USA a následně v Evropě k trendu opačnému = k významnému nárůstu brachycefalie (pozice na zádech = promotor brachycefalie) a okcipitální plagiocefalie (plagios = šikmý, křivý), dané vysoce prevalentní predilekcí hlavy v časném postnatálním období. Stejně jako v USA lze tak i v ČR hovořit o „epidemii plagiocefalie“.

Cíle a metody: Cílem sdělení je informovat o poznatcích spojených s výše uvedenými pediatrickými trendy. V současnosti velmi

častá posturální okcipitální plagiocefalie (POPC) je často mylně považována za zcela unikátní synostotickou plagiocefalii (obliterace sutura lambdoidea dx či sin). V přednášce objasníme kritéria jejich odlišení.

Zpracována jsou data 113 kojenců s okcipitální plagiocefalií vyšetřených metodou přímé kefalometrie (HK1). Objektivizace tíže asymetrie je založena na stanovení rozdílu transkraniálních diagonál.

Technologii zhotovování kraniálních ortéz (skenování, frézování) a algoritmus kontrol helmovaných kojenců ($n = 110$) poskytlo první české pracoviště zaměřené na ortotiku POPC (JD2).

Výsledky a závěr: Výskyt POPC v ČR neznáme, zahraniční zdroje uvádějí 13 až 17 % kojenců. V souboru vyšetřeném HK1 nebyla prokázána žádná synostotická plagiocefalie, ve významné převaze jsou ve shodě se zahraničními údaji chlapci (2,4:1). Uvedena je škála tíže asymetrie POPC.

Nejsilnějšími faktory rozvoje POPC jsou supinační poloha a predilekce hlavy, mnohdy ve spojitosti s PMR a její nedostatečnou RHB. Správná a časná diagnostika POPC je klíčová pro nastavení jejího řešení, většinou dostačují aspekce tvaru mozkovny při pohledu shora (paralelogram versus lichoběžník) a následná režimová opatření. Řešením závažných forem je aplikace kraniální ortézy, optimálně do 7 měsíců. Pediatři budou seznámeni s pojišťovnami již přijatými podklady pro indikaci a úhradu ortézy.

VZTAH MEZI SKRYTOU OBEZITOU A ÚROVNÍ ZÁKLADNÍCH MOTORICKÝCH DOVEDNOSTÍ U DĚTÍ V PŘEDŠKOLNÍM VĚKU 3–6 LET

Musálek M., Kokštejn J., Papež P.

Oddělení antropomotoriky, Fakulta tělesné výchovy a sportu, Univerzita Karlova, Praha

Úvod: Skrytá obezita tzv. Normal weight obesity je definována jako nadměrné množství tuku spolu s „normálním“ Body Mass indexem (BMI). Přesto, že předchozí výzkumy poukázaly na sníženou pohybovou aktivitu i motorickou výkonnost dětí zjevně obezných, pouze málo pozornosti je v současné době věnováno motorickému statusu skrytě obezných dětí.

Cíl a metody: Cílem této studie bylo zjistit, zda skrytě obezní děti předškolního věku budou mít úroveň základních motorických dovedností: A) významně horší ve srovnání s dětmi „normostenickými“ vrstevníky; B) nevýznamně odlišnou ve srovnání s dětmi v kategorii nadváhy i obezitou.

Výzkumný soubor zahrnoval 152 dětí ve věku 3–6 let vybraných z pražských státních školek. Na základě čtyř kožních řas (triceps, sub-skapula, suprailiaca, lýtko II) a BMI byly děti rozděleny do tří kategorií: A) Skrytě obezní $n = 51$; B) Normostenické $n = 52$; C) děti s nadváhou a děti obezní $n = 49$. Pro hodnocení úrovně základních motorických dovedností byla použita baterie The Movement Assessment Battery for Children (MABC-2).

Výsledky: Skrytě obezní děti měly ve srovnání s dětmi normostenickými významně vyšší zastoupení tukové složky $p < 0,001$, avšak nelišily se od nich svým BMI. Množstvím tuku na končetinách se skrytě obezní děti významně nelišily od dětí s nadváhou a obezitou. V oblasti základních motorických dovedností dosáhly skrytě obezní děti významně horšího skóre = 38,82 ve srovnání s dětmi normostenickými = 52,27; $p < 0,05$. K tomu měly skrytě obezní děti více jak třikrát vyšší pravděpodobnost výskytu vážných motorických obtíží OR = 3,69 CI 95% (1,10; 12,35) definovaných jako výkon ≤ 5 . percentil v testové baterii MABC-2.

Závěr: Zjištěné výsledky jsou velmi závažné už proto, že BMI není schopno identifikovat skrytě obezního jedince. Navíc zjištění

z oblasti motoriky ukazují, že skrytě obezní děti vykazují některé znaky snížené motoriky jako děti zjevně obezní, a to díky výrazně ponižené tukuprosté hmotě.

JAK SE BĚHEM STALETÍ VYVÍJELA NEODKLADNÁ RESUSCITACE U DĚTÍ

Novák I.¹, Prchlík M.², Fajt M.², Heinige P.²

¹Pediatrická klinika 1. LF UK, Thomayerova nemocnice, Praha

²Klinika dětské chirurgie a traumatologie 3. LF UK, Thomayerova nemocnice, Praha

I vytvořil Hospodin Bůh člověka z prachu země a vdechl mu v chrť pí dech života. Tak se stal člověk živým tvorem. Bible Genesis 2:7. Egyptská bohyně Isis 4000 let před naším LP vdechla život mrtvému manželovi Osiridovi. Bohužel na to lidstvo zapomnělo a k oživení při náhlé smrti užívalo tragikomické postupy jako bičování, válení na sudu či teplé kameny na břicho. Teprve v 19. století uznávají medicínské autority ve Francii, Británii a Švédsku dýchání z plic do plic jako metodu pro resuscitaci tonoucích po peripetii umělého dýchání pomocí kroužení pažemi (1858 Henry Robert Silvester), až v r. 1956 přicházejí v Pittsburghu Peter Safar a James Elam s nezvratnými důkazy o účinnosti dýchání z plic do plic a v r. 1960 Kouwenhoven publikuje metodu zevní srdeční masáže. Dva roky na to spojují Safar a Elam oba postupy do tzv. A B C D resuscitace (dále CPR). Až do roku 2005 není nic lepšího. V toto roce se objevují doporučení pro resuscitaci dospělých „hands only resuscitation“, která téměř pomíjí kroky A a B – uvolnění dýchacích cest a umělé dýchání a staví CPR na zevní srdeční masáži stlačováním sternu, defibrilaci a aplikaci adrenalinu. Tato doporučení se opírají o podstatu oběhového selhání, již je primární zástava srdeční činnosti vyvolaná komorovou fibrilací. U dětí je tento postup vyloučen. Jde u nich o zástavu oběhu pro předchozí hypoxii myokardu vyvolanou dušením, jehož příčinou jsou na prvním místě úrazy, a to především tonutí. Dále aspirace cizího tělesa a záněty dýchacích cest s obstrukcí. Proto je třeba trvat na Safarově A B C D, což činí i poslední guidelines s drobnými úpravami (např. poměr mezi masáží a umělými dechy). Zajímavá je v uvedených guidelines změna v postojích při resuscitaci novorozenců. Jde o určitou toleranci k nižším hodnotám SpO_2 a změnu postupu od agresivní resuscitace k tzv. transitoingu, tj. šetrné pomoci dítěti k přeměně z fétu v člověka.

ZÁCHYT ROZVOJE IDIOPATICKÉ STENÓZY MOKOVODU A OBSTRUKČNÍHO HYDROCEFALU U DĚTÍ S DIAGNÓZOU NEUROFIBROMATÓZA TYP 1 A S PORUCHOU VÝVOJE ŘEČI

Petrák B.¹, Libý P.², Kynčl M.³, Kraus J.¹, Glombová M.^{2,4}

¹Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Neurochirurgická klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FN Motol, Praha

³Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol, Praha

⁴Dětské oddělení, Oblastní nemocnice Kolín

Úvod: Neurofibromatóza typ 1 (NFI) je nejčastější neurokutánní onemocnění a je spojeno s širokým spektrem diagnostických příznaků a klinických změn, včetně idiopatické stenózy mokovodu a následného rozvoje obstrukčního hydrocefalu. Etiologie idiopatické stenózy distální části mokovodu u NFI není jasná. V rámci dif.dg. příčin je zvažován také význam hypersignálních ložisek v T2 vážných na MRI mozku (FASI). Častou komplikací NFI jsou kognitivní obtíže, včetně poruchy vývoje řeči. Tyto obtíže také bývají dávány do souvislosti s nálezem FASI.

ABSTRAKTA

Cíl a metody: Cílem studie bylo zrychlit vyhledávání dětí s rozvojem idiopatické stenózy distální části mokovodu u diagnózy NF1 a umožnit neurochirurgické řešení hydrocefalu.

Devatenáct dětí s NF1 a významnou poruchou vývoje řeči charakteru vývojové dysfázie a/nebo při poruše autistického spektra (PAS) mělo provedeno MRI vyšetření mozku, psychologické a ORL vyšetření a sluchové kmenové evokované potenciály (BAEP). V odstupu 2 let byla u pacientů opakovaně prováděna kontrolní MRI vyšetření mozku a BAEP.

Výsledky: U dvou/19 (10,5 %) dětí byla na kontrolním MRI mozku v odstupu 2–4 let nalezena pomalu progredující stenóza mokovodu s rozvojem obstrukčního hydrocefalu. To bylo statisticky významné ($p > 0,01$) při porovnání s frekvencí stenózy mokovodu (7/290, 2,4 %) u všech dětí s NF1 v naší předchozí studii. Nález na BAEP byl před i po rozvoji hydrocefalu abnormální. Hydrocefalus byl u obou dětí řešen neurochirurgickým endoskopickým výkonem (ETV).

Závěr: Rozvoj idiopatické stenózy u dětí s NF1 je vzácná komplikace tohoto onemocnění a MRI nálezy před a po rozvoji stenózy jsou popsány jen vzácně. U našich pacientů se jedná o pomalu progredující proces v trvání 2–4 roky. Provedení MRI vyšetření mozku u dětí s NF1 a významnou poruchou vývoje řeči přináší statisticky významně častější záchyt stenózy mokovodu a hydrocefalu, než je v populaci NF1 dětí běžné. Tento časný záchyt umožní dříve indikovat neurochirurgický výkon pomocí ETV a zabránit tak výrazné dekompenzaci pomalu progredujícího hydrocefalu.

Podporováno projektem MZ ČR 00064203.

KARDIOMYOPATIE U DĚTÍ – GENOMICKÝ DIAGNOSTICKÝ PŘÍSTUP

Piherová L.¹, Kulhánek J.², Stránecký V.¹, Sikora J.¹, Dobrovolný R.¹, Kmoch S.¹, Honzík T.²

¹Laboratoř pro studium vzácných nemocí, Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. LF UK a VFN, Praha

²Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. LF UK a VFN, Praha

Kardiomyopatie jsou onemocnění srdečního svalu spojená s poruchou jeho funkce. Jedná se o heterogenní skupinu onemocnění s různými klinickými příznaky, které v konečném stadiu mohou vést k srdečnímu selhání. Jednu z příčin vzniku kardiomyopatií tvoří geneticky podmíněná onemocnění. Do této skupiny lze zahrnout vrozené srdeční vady, svalové dystrofie a kongenitální myopatie, dědičné poruchy metabolismu (např. onemocnění ze skupiny lysosomálních a mitochondriálních nemocí, poruch β -oxidace mastných kyselin, glykogenóz atd.) a genetické syndromy, např. onemocnění z okruhu Rasopathií.

Kardiomyopatie s manifestací v dětském věku jsou známy vysokou fenotypovou a genetickou variabilitou a kauzální mutace jsou v populaci velmi vzácné a jsou privátní pro danou rodinu. Při hledání příčiny vzniku onemocnění je proto nutné zaměřit se na celé geny. Využití metody sekvenování nové generace (NGS) je v současnosti jeden z nejúčinnějších nástrojů pro objasnění genotypu jednotlivých pacientů.

Uvedenou metodu jsme s úspěchem použili při studiu genetického pokladu dilatačních forem kardiomyopatií u dospělých, kde se podařilo objasnit okolo 80 % případů z vyšetřených 400 pacientů. V současné době se zaměřujeme i na dětské formy onemocnění, jejichž studium je daleko složitější a objasněnost se pohybuje pod 50 %.

Úspěšné molekulárně-biologické vyšetření upřesňuje/stanovuje diagnózu a v některých případech i prognózu, pomáhá určit riziko výskytu onemocnění v rodině a zajistit prenatální diagnostiku.

U vybraných případů je možné daný fenotyp studovat i na buněčných modelech, což přispívá k pochopení molekulárního mechanismu onemocnění a umožňuje přesnější interpretaci hraničních klinických či laboratorních nálezů.

Podpora: LM201509 NCLG, AZV 15-27682A, AZV 15-28208A, RVO-VFN 64165.

POLYCYSTICKÁ ONEMOCNĚNÍ LEDVIN – 25LETÁ KOHORTA ČESKÝCH DĚTÍ

Seeman T.¹, Bláhová K.¹, Flögelová H.², Šuláková T.³, Skálová S.⁴, Štarha J.⁵, Zaoral T.³, Janda J.¹

¹Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Dětská klinika FN, Olomouc

³Dětská klinika FN, Ostrava

⁴Dětská klinika FN, Hradec Králové

⁵II. dětská klinika FN Brno

Úvod: V roce 1992 byl vytvořen registr dětských pacientů s polycystickými onemocněními ledvin v ČR: autozomálně dominantní polycystóza ledvin – ADPKD a autozomálně recesivní polycystóza ledvin – ARPKD). ADPKD je se svojí prevalencí 1:1000 nejčastějším geneticky podmíněným onemocněním ledvin.

Cíl a metody: Prezentace výsledků kohorty českých dětí s polycystickými onemocněními ledvin. Aktuální ultrazvuková diagnostická kritéria pro ADPKD u dětí z r. 2009 jsou u dítěte z rodiny s ADPKD bez znalosti typu mutovaného genu přítomnost 3 nebo více cyst v jedné ledvině, u dítěte z rodiny s mutací PKD1 genu stačí přítomnost 2 cyst.

Výsledky: K 1. 1. 2018 bylo v registru evidováno celkem 323 dětí s ADPKD a 42 dětí s ARPKD. U všech dětí s ADPKD je glomerulární filtrace až na 2 děti s velmi časnou formou onemocnění v mezích normy. U většiny dětí se však vyskytovaly léčitelné komplikace, zejména arteriální hypertenze (35 %) nebo proteinurie (50 %). Včasná léčba hypertenze (již při TK nad 75. perc) a intenzifikovaná strategie léčby hypertenze (cílový TK pod 50. perc. u proteinurických a pod 75. perc. u neproteinurických pacientů). Antihypertenzními léky první volby jsou ACE-inhibitory. Novým způsobem léčby by mohla být léčba statiny – v jedné americké studii zpomalil pravastatin zvětšování ledvin (cyst), což je nepříznivý prognostický faktor. Nejnovějším lékem je antagonist antidiuretického hormonu tolvaptan, který u dospělých zpomalil růst cyst i pokles funkce ledvin, u dětí není povolen, je však doporučováno, aby děti více pily (3 litry u adolescentů).

Ze 39 dětí s ARPKD, které přežily novorozenecké období, je 33 dětí v současné době naživu (příčiny úmrtí: respirační insuficience 1x, srdeční selhání 3x, septický šok při průjmu 1x, jaterní selhání 1x). 30 % je již dialyzováno nebo žije s transplantovanou ledvinou. Hypertenze byla zjištěna u více než 90 % dětí. Terapie je jen symptomatická a je zaměřena na léčbu arteriální a portální hypertenze, chronického selhání ledvin dialýzou a transplantací.

Závěr: Česká kohorta dětí s autozomálně-dominantním polycystickým onemocněním ledvin je největším souborem tohoto nejčastějšího dědičného onemocnění ledvin na světě.

KOREKCE VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD PRSU A HRUDNÍKU TECHNIKOU LIPOMODELACE

Streit L.¹, Dražan L.¹, Schneiderová M.², Novák P.¹, Kubek T.¹, Veselý J.¹

¹Klinika plastické a estetické chirurgie, Fakultní nemocnice u sv. Anny, Brno

²Oddělení radiologie, Masarykův onkologický ústav, Brno

Úvod: Vrozené deformity hrudníku lze u chlapců vnímat jako jeden estetický a funkční problém. U dívek deformovaný tvar hrudníku bezprostředně ovlivňuje vzhled poprsí, a to i v případech, kdy je vývoj prsou nepostižen. Lipomodelace prsu je chirurgická technika přenosu tukové tkáně formou lipoinjekcí.

Cíl a metody: Cílem sdělení je představit současné možnosti korekce vrozených vad prsu a hrudníku u Polandova syndromu, pectus excavatum a tuberózního prsu technikou lipomodelace.

Výsledky: Do souboru bylo zařazeno 10 pacientů s výše uvedenými vrozenými vadami odoperovaných na Klinice plastické a estetické chirurgie Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně od roku 2013. Výsledky byly objektivizovány formou standardizované fotodokumentace, dále jsme vyhodnocovali objemy přenášeného tuku a stupeň vstřebání. Výsledky jsou prezentovány formou vybraných kazuistik.

Závěr: Lipomodelace je miniinvasivní chirurgická technika, pomocí které lze úspěšně korigovat deformitu hrudníku. Vzhledem k tomu, že se prs vytváří postupně, tak je možné s rekonstrukcí začít v rané adolescenci a zabránit tak negativnímu vlivu vady na duševní a sociální vývoj dívek.

ECMO V DĚTSKÉM VĚKU, VÝSLEDKY V ČESKÉ REPUBLICE ZA 8 LET

Vobruha V.

Klinika dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice a I. LF UK, Praha

Úvod: Extrakorporální membránová oxygenace (ECMO) patří mezi metody mimotělní podpory funkce srdce a plic. ECMO patří do komplexu vysoce specializované péče vyhrazené nemocným s oběhovým a/nebo ventilačním selháním, kde všechny konvenční i nekonvenční léčebné metody selhaly.

Cíl a metody: Cílem sdělení je prezentace vlastního souboru pacientů, kteří byli léčeni uvedenou metodou během posledních 8 let. Jde o největší soubor v České republice, který byl dosud prezentován. V prezentaci jsou shrnuty principy provádění mimotělní oxygenace v dětském věku. Jsou zmíněna kritéria a okolnosti, při kterých byli pacienti indikováni k zahájení mimotělní podpory.

Výsledky: Do přihlášení abstraktu bylo do souboru zahrnuto 52 pacientů, 32 bylo novorozenců a 20 dětí. Přežití ve skupině novorozenců je 70 % a ve skupině dětí 80 %. Ve skupině novorozenců převažuje veno-arteriální způsob podpory (V-A ECMO), ve skupině dětí veno-venózní způsob (V-V ECMO). Tomu odpovídají i vstupní hodnoty inotropního resp. Wernovského inotropního skóre (IS/IVS), kde medián hodnot ve skupině novorozenců byl 115, zatímco u dětí byl 33. U více než 50 % léčených dětí byl nutný transport zajištěný ECMO podporou.

Závěr: V práci jsou prezentovány výsledky vlastního souboru pacientů vyžadujících ECMO. Česká republika stále neodpovídá počtem dětských pacientů zařazených na ECMO podporu vyspělým evropským státům, kde se pohybuje počet indikovaných dětí kolem 30/10 miliónů obyvatel.

ÚSTNÍ SDĚLENÍ – SEKCE MLADÝCH PEDIATRŮ

SYNDROM VYHOŘENÍ U ČESKÝCH A SLOVENSKÝCH PEDIATRŮ

Đurošková Z.¹, Kuchta M.²

¹Dětské oddělení SMN a.s., Nemocnice Prostějov, Česká republika

²Klinika dětí a dorostu LF UPJŠ a DFN, Košice, Slovenská republika

Úvod: Syndrom vyhoření (burnout syndrom) se vyskytuje nejčastěji ve skupině zaměstnání, kde je hlavní náplní práce kontakt s lidmi. Rizikovou skupinou jsou také lékaři, včetně pediatrií. V roce 1974 byl tento syndrom popsán americkým psychologem Freudenbergem jako stav vyčerpání a depersonalizace. Příznaky syndromu se vyvíjejí postupně, proto mohou být svému nositeli „skryté“. Projevují se ve fyzické, psychické i emocionální oblasti. Dochází ke ztrátě pracovního nasazení, poruchám soustředění, postupné sociální izolaci a k různým zdravotním komplikacím. Komplex příznaků ovlivňuje nejen pracovní činnost, ale i osobní život daného člověka. Prevence je v tomto případě důležitější než terapie a zahrnuje aktivní odpočinek, mimopracovní aktivity a kontakt s ostatními lidmi.

Cíl: Naším cílem bylo zjistit, zda se syndrom vyhoření vyskytuje i u českých a slovenských pediatrií a s jakou intenzitou.

Materiál a metody: Vykonali jsme pilotní dotazníkovou studii, kde jsme vyhodnocovali standardizovaný dotazník podle Maslachové, vyplněný pediatrii na českých i slovenských konferencích v období od 06/2016 do 06/2017. Do konečného vyhodnocení jsme zařadili 198 vyplněných dotazníků.

Výsledky: Z analýzy dotazníků vyplynulo, že věkové rozmezí respondentů bylo v intervalu 30–65 let s průměrným věkem 34,2 let

(nejvíce ve věku 36–45 let: 32 %), většina respondentů působila na lůžkových odděleních (94 %), poměr mužů a žen byl 1:10. Podle výsledků dotazníků jsou pediatrii v ČR a SR postiženy syndromem vyhoření téměř v 34 %. Nejvíce se u nich projevuje emocionální vyčerpání v 26 %, depersonalizace v 34 % a snížené osobní uspokojení v 16 %.

Závěr: Syndrom vyhoření se může rozvinout u kohokoliv z nás a i pediatrii jsou rizikovou skupinou. Pediatrii je vlastní prevence, a proto je nutné využít ji taky v této oblasti. A pro účinnou terapii a pro sekundární prevenci je důležité poznat příznaky burnout syndromu. Rozvoj burnout syndromu totiž ovlivňuje nejenom pracovní výkon konkrétního lékaře, jeho přístup k pacientům, ale i samotný systém zdravotnictví.

KOŽNÍ PROJEVY AUTOINFLAMATORNÍCH ONEMOCNĚNÍ

Fingerhutová Š., Doležalová P.

Centrum dětské revmatologie a autoinflammatorních onemocnění VFN, Praha

Autoinflammatorní onemocnění (AID) řadíme mezi systémová zánětlivá onemocnění doprovázená rozličnými orgánovými manifestacemi spojená s mutacemi genů kódujících proteiny účastníci se vrozené imunitní odpovědi, která ústí v nadprodukcii prozánětlivých cytokinů. Především díky rozvoji molekulárně-genetických technologií se jedná o velmi rychle se rozrůstající skupinu onemocnění. Kožní změny patří k jejich velmi důležitým projevům. Lepší znalost těchto nemocí a zdokonalení diagnostiky umožňují jejich časnější identifikaci pacientů.

ABSTRAKTA

Mezi AID se řadí tzv. monogenní periodické horečky: kryopyrinopatie (CAPS, periodické syndromy asociované s kryopyrinem), familiární středomořská horečka (FMF), periodická horečka asociovaná s deficitem mevalonát kinázy (MKD) a periodický syndrom asociovaný s TNF receptorem (TRAPS). Další skupinou jsou tzv. monogenní vaskulitidy, např. syndrom SAVI (vaskulopatie kojenců asociovaná se STING) zapříčiněný poruchou v oblasti interferonové odpovědi. Mezi syndromy charakterizované pustulózou patří SAPHO (syndrom synovitidy, akne, pustulózy, hyperostózy a osteitidy) a DITRA (syndromu deficiencie antagonisty pro receptor 36 interleukinu). Autoinflamatorním onemocněním spojeným s pyogenní artritidou je syndrom PAPA (syndromu pyogenní artritidy, pyoderma gangrenosum a akne). Mezi poruchy proteazomu, které se rovněž projevují kožními lézemi, patří syndrom CANDLE (chronická atypická neutrofilní dermatóza s lipodystrofií a zvýšenou teplotou). Lékem volby je v řadě případů rychle a krátkodobě působící blokátor interleukinu-1 (anakinra). Tato léčba účinně předchází rozvoji závažných komplikací, včetně sekundární AA-amyloidózy.

Kožní manifestace řady zmíněných onemocnění jsou významným vodítkem ke správné diagnóze. Komplexní náhled na všechny příznaky pacienta a spolupráce dermatologa s ostatními specialisty jsou předpokladem nejen pro optimální léčbu, ale i pro identifikaci případných dalších postižených členů rodiny a další genetické poradenství.

ŠTEKÁ, ALE NEHRYZIE – DIEŤA SO ZÁPALOM HRTANA NA URGENTNOM PRÍJME

Géczi J., Cecíková M., Valentín B.

Oddelenie urgentného príjmu, Národný ústav detských chorôb, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: S akútnym zápalom hrtana sa v pediatrickej praxi stretávame bežne. Je prevažne vírusového pôvodu a pri správnej liečbe len minimum detí vyžaduje ústavnú starostlivosť. Rizikovou skupinou sú neočkované deti.

Ciele a metódy: Súbor pacientov tvoria všetky deti ošetrené na Oddelení urgentného príjmu Národného ústavu detských chorôb v Bratislave (OUP NÚDCH) s akútnym zápalom hrtana v rokoch 2016 a 2017. Hlavným cieľom práce je zhodnotiť poskytnutú liečbu (doma, cestou obvodného pediatra, lekára LSPP, posádky zdravotnej záchrannéj služby (ZZS), tímu OUP). Ďalej hodnotíme vek a pohlavie dieťaťa, sezonalitu, závažnosť a cestu pacienta, tak do nemocnice ako z nej. Údaje sme čerpali retrospektívne zo zdravotnej dokumentácie.

Výsledky: Počas 2 rokov bolo na OUP NÚDCH ošetrovaných celkom 1168 detí s akútnym zápalom hrtana. Väčšinu tvoria deti vo veku do 5 rokov, 71 % z nich sú chlapci. Najvyšší výskyt zaznamenávame v zimných mesiacoch. Najväčší podiel tvoria akútne zápaly hrtana ľahkého až stredne závažného stupňa bez potreby hospitalizácie či expektácie. 31 % detí prichádza na OUP cestou ZZS. Takmer 99 % detí odchádza po ošetrení na OUP domov. Liekom prvej voľby ostáva kortikoid, ktorý dostalo 99 % detí. Avšak dexametazón ako liek prvej voľby dostalo len 70 % z nich. U 72 % detí bol súčasťou liečby adrenalín aj napriek tomu, že stredne závažný a závažný stupeň akútneho zápalu hrtana spolu tvoria len 38 % všetkých ošetrovaných.

Záver: Akútny zápal hrtana je bežné detské ochorenie. Jeho liečba je presne definovaná a na základe medicíny postavenej na dôkazoch aj preukázateľne účinná. Liečme deti správne a minimalizujeme ich návštevy nemocnice.

AUTOMATIZOVANÉ VS. MANUÁLNE HODNOCENÍ KOSTNÍHO VĚKU U DĚTÍ A ADOLESCENTŮ

Maratová K., Zemková D., Lebl J., Souček O., Průhová Š., Koloušková S., Šnajderová M., Krásničanová H., Šumník Z.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Využití automatizovaného hodnocení kostního věku v poslední době nabývá na popularitě. Nezávislá studie srovnávající automatizované a manuální hodnocení kostního věku však doposud chybí.

Cíl: Cílem této práce bylo zhodnotit rozdíly mezi automatizovaným a manuálním hodnocením kostního věku za použití metod podle Tannera-Whitehouse (TW3) a Greulich-Pylové (GP).

Metodika: Do studie bylo zařazeno 1285 dětí a adolescentů s různými endokrinními poruchami (626 dívek) starších 5 let (medián 10,3 let, IQR 4,9 let). Kostní věk byl hodnocen metodou TW3 a GP jak manuálně, tak prostřednictvím programu BoneXpert (Visiana, Holte, Dánsko). RMSE (Root mean square error) byl v závislosti na pohlaví spočítán jak pro celou skupinu, tak pro jednoleté věkové kategorie (dívky mezi 5 a 15 lety, chlapci mezi 5 a 16 lety). Do každé věkové kategorie bylo zařazeno vždy alespoň 50 pacientů.

Výsledky: V závislosti na pohlaví bylo RMSE pro celou skupinu 0,61 a 0,58 let u chlapců a 0,79 a 0,60 let u dívek pro TW3 resp. GP metodu. Pohlavně a věkově specifická analýza ukázala největší rozdíly mezi automatizovaným a manuálním hodnocením u dívek ve věkových kategoriích 6-7 let, 12-13 let a 13-14 let (RMSE 0,9; 0,9 resp. 1,05 let). Manuální a automatizované hodnocení se lišilo o více než 1 rok u 9,7 % a 7,0 % chlapců a u 18,2 % a 8,6 % dívek při použití metody TW3 resp. GP.

Závěr: Automatizované hodnocení kostního věku vykazuje dostatečnou shodu s manuálním hodnocením u většiny snímků dětí s endokrinními poruchami. Kostní věk poskytnutý programem BoneXpert má však tendenci být oproti manuálnímu hodnocení podhodnocený, zejména pak u dívek v období puberty při použití metody TW3. K identifikaci příčiny těchto rozdílů je nezbytná další analýza.

HOMOZYGOTNÍ FORMA VARIEGÁTNÍ PORFYRIE: BIOCHEMICKÁ, MOLEKULÁRNĚ GENETICKÁ A KLINICKÁ CHARAKTERISTIKA 5 RODIN S DOSUD NEPOPSANOU MUTACÍ V GENU PPOX

Medek K., Nosková L., Kmoch S., Martásek P.

Klinika dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN, Praha

Úvod: Variegátní porfyrie (VP) je porucha v dráze biosyntézy hemu charakterizovaná deficitem aktivity enzymu protoporfyrinogen oxidázy (PPO). Manifestace je postpubertální, typická je zvýšená kožní fotosenzitivita s variabilně přítomnými akutními neuroviscerálními symptomy. VP je autozomálně dominantně dědičná choroba s nízkou penetrancí. Vzácná homozygotní varianta VP (HVP) se manifestuje v dětském věku zejména kožními projevy (fotosenzitivita, tvorba puchýřů, jizev), bývá přítomen malý vzrůst, brachydaktylie, neurologické projevy (epilepsie, nystagmus) a psychomotorická retardace. Popisujeme klinické projevy, biochemickou a molekulárně genetickou charakteristiku dosud nepopsané mutace u 5 palestinských rodin s HVP.

Cíl studie a metody: Cílem studie byla charakterizace HVP v našem souboru na molekulárně genetické úrovni. Celkem bylo

klinicky, biochemicky a molekulárně geneticky vyšetřeno 52 jedinců z 5 rozsáhlých palestinských rodin. Vyšetření vedlo k biochemickému potvrzení VP a nálezů kauzální mutace v genu pro protoporfyrinogen oxidasu (PPOX) v homoalelické podobě.

Výsledek: 20 postižených jedinců mělo stejné biochemické nálezy, a to přímá fluorimetrie plazmy s vrcholem v oblasti 626-628 nm (excitace 400 nm), charakteristickým pro VP. Byly nalezeny normální hodnoty porfyrinů ve stolici, které u VP bývají pravidelně zvýšeny, při vysokých hodnotách protoporfyrinu v erytrocytech. Klinický nález odpovídal dosud popsáným případům HVP, v několika případech byla přítomna mentální retardace. Sekvenováním genu PPOX byla zjištěna dosud nepopsaná intronová mutace – jednonukleotidová delece v intronu 8 v homozygotní (homoalelické) formě. Tato mutace významným způsobem zasahuje do sestřihu mRNA a vede ke vzniku nefunkčního proteinu.

Závěr: HVP je vzácná varianta VP, dosud bylo popsáno pouze 15 případů, z toho 2 v homoalelické podobě. Klinický průběh u homozygotní formy VP je oproti formě heterozygotní mnohem závažnější, s časným nástupem onemocnění a těžším průběhem onemocnění s manifestací v dětském věku. Tato studie představuje unikátní atypickou formu porfyrie v dobře definovaném etniku s nálezem endofenotypické skupiny s mentální retardací.

Podpořeno granty GA UK 252213 a UNCE 204064.

FEBRILNÍ KŘEČE – CESTA K MINIMALISMU

Nečas T.

Dětské oddělení Krajské nemocnice T. Bati a.s., Zlín

Febrilní křeče jsou nejčastější záchvatovité onemocnění dětského věku. Za posledních několik let se v České republice zásadním způsobem změnil přístup k pacientům s tímto onemocněním. Dříve byly febrilní křeče považovány za vážné onemocnění s nepříznivou prognózou a hlavním terapeutickým cílem bylo zabránit jejich opakování. V současné době již k managementu febrilních křečí přistupujeme méně invazivně. Na základě rozsáhlých epidemiologických studií víme, že většina pacientů má výbornou prognózu a nesnažíme se křečím farmakologicky předcházet. Změny v managementu febrilních křečí v posledních letech by se daly shrnout do věty „méně je někdy více“. Tato snaha o změnu přístupu reflektuje celosvětový trend v předcházení nadbytečné diagnostiky (overdiagnosis) a léčby (overtreatment), jež pacientům může spíše škodit než pomáhat a neúměrně zatěžuje zdravotní rozpočty.

Autor ve svém příspěvku popisuje cestu ke vzniku doporučeného postupu diagnostiky a léčby dětí s febrilními křečemi, jehož je spoluautorem. V příspěvku též zazní hlavní body tohoto klinického doporučení.

Zdroje:

1. Nečas T, Kudr M, Munzar P, Brožová K., Novák V, Ošlejšková H, Kršek P. Febrilní křeče: doporučený postup Společnosti dětské neurologie ČLS JEP [online]. Praha: Společnosti dětské neurologie ČLS JEP, 2017 [cit. 2018-06-07]. Dostupné z: http://www.detskaneurologie.cz/dokumenty/DP_febrilni_krece.pdf
2. Nečas T, Ošlejšková H. Febrilní křeče – méně je někdy více. Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie 2017; 80 (3): 269–275. DOI: 10.14735/amcsnn2017269. ISSN 1210-7859. Dostupné také z: <http://www.prolekare.cz/ceska-slovenska-neurologie-clanek/febrilni-krece-mene-je-nekdy-vi-ce-60986>
3. Coon ER, Young PC, Quinonez RA, Morgan DJ, Dhruva SS, Schroeder AR,

2017. Update on Pediatric Overuse. Pediatrics 2017; 139 (2). DOI: 10.1542/peds.2016-2797. ISSN 0031-4005. Dostupné také z: <http://pediatrics.aapublications.org/lookup/doi/10.1542/peds.2016-2797>

BEZLEPKOVÁ DIETA VEDE K NIŽŠÍ DÁVCE INZULINU, ALE NEOVLIVŇUJE ZBYTKOVOU KAPACITU BETA-BUNĚK U NOVĚ MANIFESTOVANÝCH DĚTÍ S DIABETES MELLITUS 1. TYPU

Neuman V.¹, Vosáhlo J.², Petruželková L.¹, Obermannová B.¹, Koloušková S.¹, Průhová Š.¹, Cinek O.¹, Šumník Z.¹

¹Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Pediatrická klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha

Úvod: V současné době se množí studie spojující lepek s patogenezi diabetu mellitu 1. typu (T1DM). Cílem naší studie je zjistit, zda zavedení bezlepkové diety krátce po manifestaci T1DM může zpomalit pokles kapacity beta-buněk a ovlivnit kompenzaci diabetu u dětí s T1DM bez celiakie. Zde prezentujeme předběžné výsledky po šesti měsících běhu studie.

Metody: Do studie prospektivně vstoupilo třicet pět dětí (24 chlapců, 11 dívek, průměrný věk 11,6 ± 3,4 roku) s nově (maximum 6 týdnů) manifestovaným T1DM. Pacienti v intervenční skupině (n = 19) zahájili přísnou bezlepkovou dietu, zatímco pacienti v kontrolní skupině (n = 16) pokračovali dále ve standardní stravě obsahující lepek. Funkce beta-buněk byla měřena poklesem plochy pod křivkou (AUC) C-peptidu v testu smíšenou stravou v 1. a 6. měsíci. Dále byl u pacientů sledován HbA1c a hemoglobin A1c adjustovaný na dávku inzulinu (IDAA1c). Všechny výsledky byly adjustovány na vstupní rozdíly v pohlaví, věku, HbA1c i dávce inzulinu. Dodržování diety bylo kontrolováno každé tři měsíce testováním na obsah imunoreaktivního peptidu lepku ve vzorcích stolice.

Výsledek: Vliv bezlepkové diety na AUC C-peptidu jsme v 6 měsících nepozorovali. Průměrný pokles AUC C-peptidu byl 234 pmol/l v intervenční a 472 pmol/l v kontrolní skupině. Děti na bezlepkové dietě měly signifikantně nižší dávku inzulinu na kilogram tělesné váhy o 0,2 IU/kg/den (p < 0,01) o 12,4 % nižší HbA1c (p = 0,06) a o 19,4 % nižší IDAA1c (p < 0,005) ve srovnání s kontrolní skupinou. Pouze jeden pacient bezlepkovou dietu nedodržel a byl proto z analýzy vyřazen.

Závěr: Naše výsledky ukazují, že pacienti s T1DM na bezlepkové dietě potřebují nižší dávky inzulinu k dosažení srovnatelných hodnot HbA1c jako pacienti s T1DM se standardní stravou. Vliv bezlepkové diety na zbytkovou kapacitu beta-buněk jsme po šesti měsících od jejího zahájení nepozorovali.

CHRONICKÁ REKURENTNÍ MULTIFOKÁLNÍ OSTEOMYELITIDA

Petrtylová P., Brejchová I., Smrčka V.

Dětské oddělení, Nemocnice České Budějovice, a.s., České Budějovice

Úvod: Chronická rekurentní multifokální osteomyelitida (CRMO) je vzácné autoinflamatorní onemocnění objevující se převážně v dětském věku. Projevuje se recidivujícími epizodami bolestí spojenými se sterilními zánětlivými ložisky v kostech. Může napodobovat juvenilní idiopatickou artritidu či septickou osteomyelitidu. Stanovení diagnózy může být obtížné a zdlouhavé. Laboratorní známky zánětu jsou neurčující, na RTC je často v počátcích onemocnění normální nález, k diagnóze a detekci lézí je nápomocná magnetická rezonance. V rámci vyšetřování může být potřeba biopsie z ložiska a histologické vyšetření, zejména k vyloučení tumoru.

ABSTRAKTA

Cíl: Přednáška se zabývá dvěma kazuistikami pacientek se stejnou diagnózou, ale odlišným průběhem vyšetřování.

Výsledek: První pacientka byla vyšetřena na více pracovištích, ke stanovení diagnózy byla nápomocná scintigrafie skeletu a magnetická rezonance. Doba stanovení diagnózy CRMO od prvních potíží byla 6 měsíců. U druhé pacientky byla zvažována traumatická etiologie, hnisavá osteomyelitida i tumorózní expanze. Diagnóza CRMO byla stanovena za 3 měsíce a byla podpořena histologickým nálezem spolu s nálezem na magnetické rezonanci.

Závěr: CRMO je vzácné onemocnění, které je však třeba vzít v potaz v rámci diferenciální diagnózy muskuloskeletálních postižení.

PORUCHY RŮSTOVÉ CHRUPAVKY HRAJÍ HLAVNÍ ROLI V ETIOPATOGENEZI FAMILIÁRNĚ MALÉHO VZRŮSTU

Plachý L., Straková V., Elblová L., Obermannová B., Koloušková S., Šnajderová M., Zemková D., Dušátková P., Šumník Z., Lebl J., Průhová Š.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Familiárně malý vzrůst (FSS) je běžnou růstovou poruchou. Správný růst dítěte vyžaduje kromě růstového hormonu (GH) a IGF1 rovněž neporušenou parakrinní signalizaci, strukturu mezibuněčné hmoty a fyziologické nitrobuňkové děje v rámci růstové chrupavky. Etiologie FSS je proto velmi heterogenní. Léčba GH pacientů s FSS má svá specifika. FSS je často považován za fyziologickou variantu růstu a děti jsou následně často automaticky vyloučeny z další diagnostiky a možné následné léčby. Někteří pacienti s FSS ale splňují indikační kritéria pro léčbu GH – pacienti s SHOX-deficitem, deficitem GH (GHD) a děti s intrauterinní růstovou restrikcí (IUGR). Odpověď na léčbu se u jednotlivých dětí liší, pacienti ale obecně z této terapie profitují.

Cíl: Za použití metod sekvenování nové generace objasnit etiologii těžkých forem FSS léčených GH v našem centru.

Metody: 28 pacientů s těžkým FSS (výška <-2,5 SD u pacienta před léčbou GH a u jeho menšího rodiče) léčení GH z indikace GHD nebo IUGR, u kterých nebyla navzdory podrobnému vyšetření zjištěna etiologie malého vzrůstu, bylo zařazeno do studie. Tito pacienti byli vyšetřeni celoxomovým sekvenováním (WES), relevantní výsledky byly vyhodnoceny pomocí doporučeného postupu (ACMG).

Výsledky: 555 dětí je v našem centru léčeno GH z indikace GHD/IUGR, 33 má těžkou formu FSS. Pět pacientů s těžkým FSS mělo již objasněnou genetickou příčinu malého růstu (syndrom Noonanové 2x, ACAN gen 2x, neurofibromatóza 1. typu), ostatní pacienti byli vyšetřeni pomocí WES. V 50 % případů byla příčina růstové poruchy objasněna. Bylo zjištěno, že etiologie FSS je značně variabilní. U 57 % případů (8/14) byly nalezeny geny ovlivňující funkci růstové chrupavky (např. COL2A1, COL11A1, FLNB, FRG3). Některé nalezené varianty plně vysvětlily etiopatogenezi FSS, jiné se na malém vzrůstu jistě podílely, ale plně komplexní fenotypové spektrum v rámci vyšetřované rodiny nevysvětlily.

Závěr: Děti s FSS mohou být léčeny GH z několika indikací – zejména GHD a IUGR. Genetická příčina je heterogenní, geny zodpovědné za normální funkci růstové ploténky hrají zásadní roli.

Podpořeno grantem AZV ČR č. 16-31211A.

VROZENÝ HYPERINZULINISMUS: SOUČASNÝ STAV V ČESKÉ REPUBLICE

Roženková K., Elblová L., Dušátková P., Obermannová B., Koloušková S., Šumník Z., Lebl J., Průhová Š.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Vrozený hyperinzulinismus je heterogenní geneticky podmíněné onemocnění charakterizované neregulovanou sekrecí inzulinu z β -buněk pankreatu vedoucí k perzistentní hypoglykémii v novorozeneckém a kojeneckém věku. Genetická diagnostika ovlivňuje strategii léčby pacientů a přispívá tak ke zlepšení jejich prognózy. V moderní terapii se uplatňuje parciální pankreatektomie v případě fokálních forem onemocnění, v případě farmakorezistentních forem onemocnění se nově využívá terapie Sirolimem.

Cíl a metody: Cílem bylo shromáždit klinická data a vzorky DNA od českých pacientů s vrozeným hyperinzulinismem, molekulárně geneticky je analyzovat a korelovat jejich genotyp s fenotypem. Materiál k izolaci DNA a klinická data jsme získali od 52 pacientů. Jednotlivé geny jsme vyšetřovali přímou sekvenací. Pro nově nalezené mutace v genech ABCC8, KCNJ11 a HNF1A jsme provedli *in vitro* funkční studii.

Výsledky: Genetická příčina vrozeného hyperinzulinismu byla identifikována u 48 % pacientů (25/52). Nejčastější jsou patogenní varianty v genu ABCC8, celkem identifikováno u 15/52 pacientů (6 nepopsaných), dále v genu HNF1A u 5/52 (2 nepopsané), v HNF4A u 2/52 (2 nepopsané), v KCNJ11 u 2/52 (1 nepopsaná) a v GCK u 1 pacienta. Funkční studií jsme prokázali patogenicitu celkem 6 nových variant v genu ABCC8, 1 variantu v genu KCNJ11 a 2 varianty v genu HNF1A. Dle dostupných klinických dat a reakce na léčbu jsme provedli korelaci genotypu s fenotypem. U pacienta s fokální formou onemocnění byla provedena kurativní parciální pankreatektomie. V případě pacienta s farmakorezistentní formou onemocnění byla zahájena terapie Sirolimem.

Závěr: V dosud největším souboru českých pacientů s diagnózou vrozeného hyperinzulinismu jsme oproti zahraničním studiím našli vysoké množství pacientů s mutací v genech HNF1A a HNF4A. Funkční studií jsme prokázali patogenní vliv dosud nepopsaných mutací na fungování β -buňky u pacientů s vrozeným hyperinzulinismem. V případě fokální formy onemocnění dokládáme kurativní efekt parciální pankreatektomie. U pacienta s těžkou farmakorezistentní formou onemocnění jsme jako první v České republice úspěšně použili léčbu Sirolimem.

Podpora projektu: GAUK 248 213, ESPE Research Fellowship.

VÝSKYT KLINICKY VÝZNAMNÝCH ZLOMENIN U ČESKÝCH DĚTÍ: POPULAČNÍ STUDIE

Souček O.¹, Lebl J.¹, Hlávka Z.², Šumník Z.¹

¹Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Katedra pravděpodobnosti a matematické statistiky, Matematicko-fyzikální fakulta UK, Praha

Úvod: Ještě před dosažením dospělosti utrpí každý druhý chlapec a každá třetí dívka alespoň jednu zlomeninu. Tato přechodná náchylnost ke zlomeninám je úzce spojena s růstovým spurtem a je částečně způsobena rychlým růstem kostí do délky a současně relativně opožděným růstem dlouhých kostí do šířky. Doposud se však žádná studie nezaměřila na tzv. klinicky významné zlomeniny, které jsou jedním z kritérií pro diagnostiku osteoporózy.

Cíle a hypotézy: Cílem studie bylo zjistit incidenci klinicky významných zlomenin (tj. zlomenin dlouhých kostí končetin anebo kompresí obratlů) u jinak zdravých českých dětí až do věku 20 let a tím vytvořit kontrolní skupinu pro porovnávání výskytu fraktur u chronicky nemocných dětí.

Metody: Celkový počet zlomenin dlouhých kostí končetiny a kompresivních zlomenin obratlů za jednotlivé roky 2008–2014 a pro jednotlivé věky 0–19 let zvlášť pro každé pohlaví byl získán z Národního

registru hospitalizovaných pacientů a demografická data za stejné období byla poskytnuta Ústavem zdravotnických informací a statistiky. Z toho byla vypočtena incidence zlomenin pro populaci daného věku a pohlaví. Výsledky jsou průměrem za roky 2008–2014.

Výsledek: Medián incidence zlomenin byl 6,2 % u chlapců a 2,4 % u dívek. Zatímco u chlapců jsme pozorovali dva vrcholy incidence, a to ve věku 6 (7,1 %) a 13 let (9,7 %), u dívek nebyl zřejmý jeden vrchol, ale spíše ustálená úroveň ve věku 6–11 let (5,5 %). Incidence zlomenin byla v prvních třech letech věku podobná u obou pohlaví (0,4–2,0 %), po čtvrtém roce však už byla konzistentně vyšší u chlapců a při dosažení dospělého věku zůstala více než dvakrát zvýšená (3,2 % vs. 1,4 %, $p < 0,001$).

Závěry: Výskyt klinicky významných zlomenin, podle kterých se diagnostikuje osteoporóza, je u zdravých dětí vyšší u chlapců než u děvčat a roste až do období zhruba středního stadia puberty u chlapců a časného stadia puberty u dívek. Vliv kvality kostní tkáně a různých pohybových aktivit na incidenci zlomenin u zdravých dětí zasluhuje další zkoumání.

MENINGOENCEFALITIS ZPŮSOBENÁ VIROVOU NEUROINFEKCÍ S DOBRÝM KONCEM?

Šebková K., Hrušková A., Sýkora J.

Dětská klinika, LF UK v Praze a FN Plzeň

Úvod: V našem sdělení uvádíme kazuistiku pacienta se souběžně probíhajícím onemocněním dvou orgánových systémů způsobených odlišným infekčním agens.

Cíl: Cílem sdělení je prezentovat 8letého chlapce hospitalizovaného pro bronchopneumonii komplikovanou virovou meningoencefalitidou s progresivním zhoršováním neurologických příznaků.

Průběh, vyšetřovací metody a výsledky: 8letý chlapec byl hospitalizován pro bronchopneumonii na extramurálním pracovišti, který byl přeložen na JIRP Dětské kliniky pro zhoršení klinického obrazu s podezřením na neuroinfekci (cefalosporin 3. generace, krystalický PNC, aciklovir). **CT mozku** provedené na počátku hospitalizace bylo s normálním nálezem, byla doplněna diagnostická **lumbální punkce** s nálezem serozní meningoencefalitidy a potvrzena HHV6 infekce (metodou PCR), při absenci časných IgM v séru – zhodnoceno jako atypický serologický nálezn s atypickým průběhem onemocnění. Vzhledem ke zhoršujícímu se klinickému stavu byla doporučena změna antivirotika na ganciklovir. Klinicky docházelo k progresi poruchy vědomí, proto bylo indikováno vyšetření mozku **magnetickou rezonancí**, kde byla překvapivě popsána vícečetná ložiska cytotoxického edému a hypersignální ložiska s podezřením na infekční/metabolickou příčinu nebo akutní diseminovanou meningoencefalitidu, ale second-look konzultace spíše ukázala na virovou etiologii. Léčba byla dále eskalována o aplikaci LMWH a kortikosteroidy. Asi 5. den hospitalizace dochází ke stabilizaci klinického stavu a postupnému zlepšování poruchy vědomí. Kontrolní likvorologické vyšetření prokázalo normalizaci cytochemického nálezu a současně došlo k normalizaci nálezu na mozku a vymizení všech ložisek při

kontrolní magnetické rezonanci mozku. Klíčová encefalitida byla následně vyloučena, současně byla potvrzena mykoplasmová infekce a zahájena terapie klarithromycinem. Chlapec byl propuštěn 20. den hospitalizace s rychle se zlepšujícím neurologickým nálezem, ale s přetrvávajícím pomalejším psychomotorickým tempem vyžadující komplexní rehabilitaci a pravidelné ambulantní kontroly.

Závěr: Infekce HHV6 v kombinaci s dalším infekčním agens může vyvolat závažné neurologické onemocnění u dosud zdravého pacienta s kompletní úpravou a dlouhodobě bez dalších pozdních následků.

LABORATORNÍ ODCHYLKY U PACIENTŮ SE SVALOVOU DYSTROFIÍ

Šedivá M.¹, Haberlová J.¹, Bařinová M.²

¹Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNM, Praha

²Institut biostatistiky a analýz, s.r.o., Brno

Úvod: Laboratorní odchylky u pacientů se svalovou dystrofií zahrnují svalové markery, mimo LD, CK a myoglobinu i ALT a AST. Zaznamenáváme i abnormální vyšetření močového sedimentu. Pacienti s DMD/BMD jsou pro tyto odchylky často hospitalizováni a vyšetřováni, ačkoli odpovídají jejich diagnóze a většinou nevyžadují terapeutický zásah.

Cíl a metody: V souboru 90 pacientů se svalovou dystrofií, sledovaných na KDN FNM, jejichž data jsou schraňována v celorepublikové databázi Ready, byly zpracovány dostupné údaje o hodnotách myoglobinu, ALT, AST, CK a LD při vstupním vyšetření. Byli porovnání pacienti s BMD a DMD. Dále byl retrospektivně zpracován soubor 68 pacientů se zaměřením na proteinurii a hematurii. 17 pacientům bylo provedeno funkční vyšetření ledvin. Cílem je ukázat variabilitu nálezů u našich pacientů a na základě zkušeností nervosvalového centra a údajů v literatuře navrhnout doporučený postup při zastižení odchylek ve výše popsanych testech.

Výsledky: Medián svalových markerů u pacientů s DMD při vstupním vyšetření: CK 205,0 μ kat/l, LD 24,3 μ kat/l, myoglobin 784 μ g/l, AST 4,8 μ kat/l, ALT 6,0 μ kat/l. Porovnání pacientů s BMD a DMD bylo bez statisticky signifikantního rozdílu, kromě hodnot CK. Byla zastižena velká variabilita dat mezi jednotlivými pacienty. Z našich 68 pacientů byla zaznamenána stopová proteinurie u 23 (34 %), hematurie u 10 (15 %) a 37 (54 %) mělo vždy normální močový sediment. Ze 17 pacientů s funkčním vyšetřením ledvin mělo 13 nízký močový kreatinin (při jeho nízké hodnotě v séru – medián 17 μ kat/l), 1 pacient snížené vylučování Ca, 3 pacienti normální nálezn.

Závěr: Variabilita laboratorních nálezů pacientů s DMD/BMD je výrazná mezi pacienty i u jednotlivých pacientů v čase. V případě odchylek je nutné hodnotit celkový klinický stav pacienta. Při elevaci jaterních enzymů se jako vhodný specifický ukazatel jaterního poškození jeví GGT, která není vylučována ze svalu. Cystatin C byl v literatuře popsán jako vhodný marker poruchy glomerulární filtrace u pacientů se svalovým onemocněním, kde se nelze spoléhat na hladinu sérového kreatininu.

ÚSTNÍ SDĚLENÍ – SEKCE STŘEDNÍCH ZDRAVOTNICKÝCH PRACOVNÍKŮ

PROČ STÁLE PRACUJI NA PEDIATRICKÉM JIRP?

Bašková M.*Jednotka intenzivní a resuscitační péče, Klinika dětského a dorostového lékařství, Všeobecná fakultní nemocnice, Praha*

Prezentací chceme přiblížit práci NZP na JIRP. Představit poskytování vysocеспециализované péče na pediatrickém JIRP. Široká škála výkonů a léčebných metod, kterých se NZP účastní, může poskytnout pracovníkovi možnost rozvíjet svoje odborné znalosti a manuální dovednosti, a tím zatraktivnit každodenní práci NZP a předejít rutině.

PŘILETĚL ČÁP

Jiráňková J., Sojčková M.*Jednotka intenzivní a resuscitační péče, Klinika dětského a dorostového lékařství, Všeobecná fakultní nemocnice, Praha*

Předčasně narozené děti, které jsou dlouhodobě hospitalizované, protože jejich zdravotní stav vyžaduje soustavnou ošetrovatelskou a léčebnou péči, jsou z novorozeneckých JIP (jednotek intenzivní péče) překládány na pediatrické JIP. Některé děti jsou k potřebě podpory dýchání připojeny k ventilačnímu přístroji. Pokud zdravotní stav dítěte umožňuje, aby bylo ošetřováno v domácím prostředí, a splňuje podmínky pro DUPV (domácí umělá plicní ventilace), může být dítě propuštěno domů s ventilačním přístrojem. Jinak by všechny tyto děti vzhledem k potřebě ventilační podpory musely trávit veškerý svůj čas v nemocnici. Nakonec uvádíme kazuistiku 9měsíčního chlapce, který se narodil ve 28. gestačním týdnu s diagnózou bronchopulmonální dysplazie. Pro potřebu dlouhodobé ventilační podpory byl přeložen na naše oddělení. Protože splnil veškeré podmínky DUPV, byl propuštěn do domácí péče.

PROBLEMATIKA PÉČE O PEG

Johanides Š.*Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha*

Tato přednáška se bude zabývat problematikou nemocniční a domácí péče o PEG, PEG-J. Edukací personálu, který by měl být schopen správného ošetřování a zacházení s PEG. Krátce o PEG. Perkutánní endoskopická gastrostomie je endoskopické založení sondy přes stěnu břišní do žaludku. Napomáhá buď k úplné, či částečné výživě pacienta.

Cílem této přednášky je dostatečná edukace v péči o PEG, PEG-J. Formu přednášky obsahující obrázky. Odkazy na edukační materiál.

Zhodnocení porozumění přednášky. Otázky a odpovědi.

Závěr: Správná péče o PEG je zejména v pediatrické populaci klíčová pro předcházení komplikací, prodlužuje životnost katetru a vede ke zlepšení kvality života pacienta.

EDUKACE DIABETICKÉHO DÍTĚTE

Koukalová R.*Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha*

V dětském věku se nejčastěji setkáváme s diabetes mellitus 1. typu. Toto onemocnění se vyznačuje různě rychle probíhajícím zánikem beta buněk pankreatu vedoucím k absolutnímu nedostatku inzulínu. Na našem pracovišti se setkáváme nejen s diabetem 1. typu, ale i s Mody diabetem, novorozeneckým diabetem, se sekundárním diabetem, s diabetem u CF i s diabetem 2. typu.

Edukace v diabetologii je jeden ze základních pilířů v péči o diabetes. Strukturovaná edukace s cílem naučit pacienta a jeho rodiče zvládnout všechny aspekty péče o diabetes rozhoduje o úspěchu léčení. Léčení diabetu v dětském věku je vždy úkolem celé rodiny. Úměrně věku se na péči o diabetes podílí i dítě samo. Podmínkou je pozitivní motivace dítěte k dobré kompenzaci diabetu. Při léčbě diabetu se snažíme o co nejlepší výsledky glykemií a glykovaného hemoglobinu.

Jednou z důležitých podmínek úspěšné edukace je vytvoření dlouhodobých osobních vazeb mezi diabetickým dítětem a jeho rodiči a členy edukačního týmu. Diabetes by měl jen v nezbytně nutné míře zasáhnout do dosavadního života dítěte a celé rodiny. Takovýto přístup k edukaci vyžaduje vysokou profesionalitu edukačního týmu.

Dobře naedukovaná rodina při zachytu onemocnění je správný základ pro další úspěšné léčení a dobrou kompenzaci diabetického dítěte.

MÉNĚ JE NĚKDY VÍCE

Kučerová R., Riedelová M.*Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha*

Sofinka se narodila ve 39. týdnu fyziologického těhotenství. Od druhého dne jí byly opakovaně naměřeny hypoglykemie. 11. den života byla Sofie převezena na naši kliniku s podezřením na kongenitální hyperinzulinismus, který byl později laboratorně potvrzen. Nejdříve byla nasazena léčba diazoxidem (Proglidem), později octreotidem (Sandostatin s.c.). Do jídla se jí přidávaly polysacharidy (Fantomalt). Na této léčbě byla propuštěna domů. Při druhé hospitalizaci na naší klinice proběhlo plánované PET-CT. Zde bylo zjištěno fokální ložisko na přechodu těla a ocasu slinivky břišní. Byla indikována částečná pankreatektomie (odstranění ocasu a těla pankreatu).

Díky této operaci bylo možné vysadit veškeré farmakologické přípravky. Hypoglykemie zcela vymizely.

BIOLOGICKÁ LÉČBA NESPECIFICKÝCH STŘEVNÍCH ZÁNĚTŮ DĚTSKÝCH PACIENTŮ Z POHLEDU IBD SESTRY

Madejová A.*Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha*

Úvod: IBD nespecifické (idiopatické) střevní záněty – morbus Crohn a ulcerózní kolitida. Příčina a příznaky vzniku onemocnění. Průběh a mimostřevní komplikace IBD zánětů.

Cíl a metody: Historie a současnost léčby nespecifických střevních zánětů. Biologická léčba – indikace a kontraindikace. Vyšetřovací metody.

Výsledky: Úspěšnost biologické léčby a její výhody. Statistika léčených dětských pacientů ve FN Motol.

Závěr: IBD centra – nákladnost léčby, biosimilární biologické preparáty. IBD a omezení kvality života.

Občanské sdružení pacientů s idiopatickými střevními záněty.

OŠETŘOVATELSKÁ PÉČE U DĚTÍ S NESPECIFICKÝM STŘEVNÍM ZÁNĚTEM PODSTUPUJÍCÍCH BIOLOGICKOU LÉČBU V RÁMCI JEDNODENNÍ HOSPITALIZACE

Mázlová L.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Přednáška pojednává o souhrnu opatření poskytujících komplexní ošetrovatelskou péči o dětského pacienta s nespecifickým střevním zánětem ve stacionární biologické léčby. Vyobrazuje ošetrovatelskou činnost zdravotní sestry při podávání biologické léčby, při které se sestra stará zejména o zajištění intravenózního vstupu pro kanylu, odebrání krve pro příslušné laboratorní vyšetření, širokou monitoraci pacienta, podávání léků a biologických preparátů.

Cílem přednášky je předat zdravotníkům a široké veřejnosti informace a zkušenosti z této problematiky. Jelikož součástí přednášky budou vypracované kazuistiky od vybraných pacientů, je zvolená metoda sbírání dat forma rozhovoru s rodiči od pacientů, která bude propojená se sbíráním dat z ošetrovatelské dokumentace a zkušenostmi z praxe.

Výsledky sesbíraných dat od rodičů pacientů osvětlí veřejnosti problematiku nespecifických střevních zánětů – časté příznaky onemocnění, se kterými se pacienti potýkají, příčiny vzniku onemocnění, možnosti léčby, případné alergické reakce na podání biologických preparátů a nevyzpytatelný průběh onemocnění.

V závěru je nutné podotknout, že pacientů s tímto onemocněním denně přibývá a zdravotníkům tak přehled této problematiky pomůže zkvalitnit jejich ošetrovatelský proces.

TRANSPORT NOVOROZENCE

Süsserová N.

Jednotka intenzivní a resuscitační péče, Klinika dětského a dorostového lékařství, Všeobecná fakultní nemocnice, Praha

Česká republika se řadí mezi světové špičky v nízké mortalitě a morbiditě novorozenců především díky systému kvalitní péče o těhotné a novorozence a spolupráci mezioborových týmů. Součástí tohoto systému je i transport novorozence do perinatologických center a na specializovaná pracoviště. V práci se zabýváme organizací, vybavením a personálním zajištěním transportní služby novorozenců, úlohou sestry účastnící se transportu, zajištěním novorozence a transportem novorozence u specifických stavů jako asfyxie, nebo novorozenec s ECMO podporou. Závěrem jsou uvedeny statistiky transportů Převozové služby Kliniky dětského a dorostového lékařství v Praze. Cílem je seznámit zdravotnické pracovníky s organizací transportní služby a zajištěním novorozence během transportu.

DIABETES MELLITUS 1. TYPU A SPORT: ZAMĚŘENÍ NA KOLEKTIVNÍ SPORT – FOTBAL

Tomášková J.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Přednáška je zaměřena na problematiku dětí a mládeže do 18 let věku, u kterých byla stanovena diagnóza diabetes mellitus 1. typu. Zmiňuje též problematiku oficiálního vzdělávání trenérů fotbalu u dětí a mládeže v ČR a informovanost sportovní veřejnosti v ČR.

POSTERY

VALIDIZOVANÉ DOTAZNÍKY PedsQL™ PRO HODNOCENÍ KVALITY ŽIVOTA U DĚTÍ A JEJICH RODIN

Baloun I., Velemínský M.

Zdravotně sociální fakulta, Jihočeská univerzita, České Budějovice

Kvalita života ukazuje postavení člověka v životě v kontextu kultury, ve které člověk žije, a ve vztahu ke svému životnímu stylu, cílům, zájmům a očekáváním. Při hodnocení kvality života u dětí se využívá celá řada dotazníků sloužících k jejímu posouzení. Metodou volby pro hodnocení kvality života je využití dotazníků Pediatric Quality of Life Inventory™ (dále jen PedsQL). Tento systém má přidanou hodnotu v možnosti zapojení celé rodiny.

Cílem tohoto příspěvku je zvýšit povědomí o obsahu a reliabilitě dotazníků PedsQL a předmětem studie je ověřování obsahu a re-

liability těchto dotazníků. Po prostudování informací, získaných sekundární analýzou dat, budou tyto vzájemně srovnány a navrženy možnosti jejich využití pro zhodnocení kvality života u dětí s vybranými chronickými onemocněními. Pro uvedená zhodnocení byla využita sekundární analýza dat, která byla získána z databází WOS, SCOPUS a z těch databází, které jsou sledovány v knihovně PubMed (např. MEDLINE). Zdrojem získání dotazníků PedsQL je platforma ePROVIDE, kde jsou dotazníky po registraci dostupné. Při výběru publikací bylo dále přihlíženo, zda jsou v nich uvedeny kritéria reliability – Cronbachův alfa koeficient.

Za pomoci Booleovských operátorů jsme v databázi využívali klíčových slov PedsQL, PedsQL AND Validation, PedsQL AND Reliability. Nejstarší literatura v příspěvku je z června roku 1996 a nejnovější je ze srpna 2017. Na podkladě analýzy těchto zdrojů byla pak provedena syntéza získaných informací. Pro zhodnocování získaných výsledků jsme využili Haynesovu pyramidu EDA.