

# PEDIATRIA

Suplement 2/2007 ročník 8. *pre prax*

## ABSTRAKTY

# PEDIATRIA PRE PRAX

47. pediatrické dni

19. – 20. apríl 2007

City Hotel Bratislava, Bratislava

ISSN 1336-8168

S2

**SOLEN**  
MEDICAL EDUCATION

[www.solen.sk](http://www.solen.sk)



# INZERCE NESTLE



2. detská klinika LF UK a DFNSP v Bratislave,  
spoločnosť SOLEN, s.r.o.  
a časopis Pediatria pre prax

usporiadávajú

# 47. pediatrické dni

# PEDIATRIA PRE PRAX

19. – 20. apríl 2007  
City Hotel Bratislava, Bratislava

## KONFERENCIA SA KONÁ POD ZÁŠTITOU

doc. MUDr. Petra Labaša, CSc., dekana Lekárskej fakulty Univerzity Komenského  
MUDr. Daniela Žitňana, riaditeľa Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave  
prof. MUDr. Tibora Šagáta, CSc., Prezidenta Slovenskej pediatickej spoločnosti  
doc. MUDr. Marty Benedekovej, PhD., mim. prof., Vedeckej sekretárky Slovenskej pediatickej spoločnosti

## PROGRAMOVÝ VÝBOR

prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH (prezident kongresu), MUDr. Anna Hlavatá,  
doc. MUDr. Emília Kaiserová, Csc., doc. MUDr. Milan Kokavec, PhD., JUDr. MUDr. Peter Kováč PhD.,  
MUDr. Zuzana Kuková, doc. MUDr. Pavol Sýkora, CSc., prof. MUDr. Tibor Šagát, CSc.

## GENERÁLNY SPONZOR:

# NUTRICIA

## HLAVNÍ SPONZORI:



## SPONZORI:

AGS – Šport, Altermed Slovakia, Baxter AG, Beiersdorf Slovakia, Bio G, BOIRON SK, Genzyme,  
Galén, GlaxoSmithKline Slovakia, GRADA Slovakia, Grünenthal Slovakia, PHARMIX – HERMAL,  
HERO SLOVAKIA, Hipp Slovakia, Humana, IBSA Slovakia, INTERPHARM Slovakia, Le Ren, Liek,  
Mama a ja, Maxdorf, Merck, Monsea, MSD, Naturprodukt, Ozone Laboratories Slovakia,  
PLIVA, Portál, Reckitt Benckiser, REGIMED SR, Sanofi Pasteur,  
S&D Pharma Limited, Schering Slovakia, STADA, VALOSUN, VIFOR, WELEDA

**Kongres je ohodnotený 14 CME kreditmi pridelenými SACCME**



# Inzercia GRUNENTHAL



# Úvodné slovo

Srdečne Vás pozývame na 47. pediatrické dni 2. detskej kliniky Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice. Vzhľadom na meniace sa požiadavky praxe sme sa vlni rozhodli pre inováciu tohto najstaršieho podujatia pediatrického odborného kalendára po stránke obsahovej aj formálnej. Do dvojdnového programu s aktívnou účasťou odborníkov z rôznych pediatrických špecializácii najmä z oddelení a kliník Detskej fakultnej nemocnice sa zaradili prednášky o najčastejších problémoch v pediatickej praxi. Tieto odborné prednášky boli vhodne doplnené zaujímavými kazuistikami, poučnými z hľadiska každodennej činnosti detského lekára. Nakoniec sme prípravu konferencie a konferenčných materiálov zverili profesionálnej organizácii, firme Solen, vydavateľke časopisu „Pediatria pre prax“.

Počet viac ako 500 registrovaných účastníkov a najmä ich pozitívna reakcia na voľbu tém a kvalitu prednášok odobrila správnosť nášho odborného zámeru. Memoriálnymi prednáškami popredných zahraničných odborníkov si chceme aj tento rok pripomenúť zásluhy prof. Heima a prof. Brdlíka, prvých prednostov detskej kliniky v Bratislave a priekopníkov pediatrie v Strednej Európe a zdôrazniť význam odbornej spolupráce na medzinárodnej úrovni. Sme radi, že pozvanie prednášať o svojich odborných skúsenostiach na konferencii prijali tento rok okrem významných zahraničných a domácich špecialistov aj naši spolupracovníci z regionálnych detských nemocníc a tiež z radov praktických lekárov pre deti a dorast. Veríme, že aktívna účasť „externých“ prednášateľov prispeje k vytvoreniu širokého diagnostického a terapeutického konsenzu a tým ku (znovu)zjednoteniu odborných postupov poskytovateľov pediatickej starostlivosti na Slovensku. Veríme, že túto našu snahu podporíte vašou účasťou aj na tohtoročných 47. pediatrických dňoch 2. detskej kliniky.



prof. MUDr. Alica Kapellerová, DrSc.



prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH

**PEDIATRIA PRE PRAX** – Supplement 2/2007, ročník 8

**Predseda redakčnej rady:** prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH

**Podpredseda redakčnej rady:** prof. MUDr. Vladimír Míhál, CSc.

**Redakčná rada:** MUDr. Eva Antonyová, doc. MUDr. Marta Benedeková, CSc., mim. prof., MUDr. Peter Čižnár, CSc., prof. MUDr. Svetozar Dluholucký, CSc., prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc., Mgr. Jaroslava Fendrychová, MUDr. Pavel Fruhauf, CSc., MUDr. Josef Grym, MUDr. Josef Gut, MUDr. Karel Goldemund, CSc., MUDr. Nora Hradská, doc. MUDr. Darina Chovancová, MUDr. Pavel Geier, doc. MUDr. Karol Kralinský, PhD., mim. prof. MUDr. Alena Machovcová, MBS, doc. MUDr. Ivan Novák, CSc., prof. MUDr. Ludmila Podracká, CSc., MUDr. Jana Rašková, MUDr. Katarína Šimovičová, MUDr. Pavol Šimurka, prof. MUDr. Jiří Šnajdauf, DrSc., doc. MUDr. Branislav Spišák, CSc., MUDr. Alena Staníková, doc. MUDr. Dalibor Sedláček, CSc., MUDr. Jarmila Seifertová, doc. MUDr. Pavol Sýkora, CSc.

**Editor rubriky Aká je Vaša diagnóza?:** MUDr. Pavel Geier

**Editor rubriky Pediatria v skratke:** MUDr. Josef Gut

**Editor rubriky Prednemocničná neodkladná starostlivosť:** doc. MUDr. Ivan Novák, CSc.

**Vydavateľ časopisu v SR:** SOLEN, s.r.o.

**Adresa redakcie:** SOLEN, s.r.o., Lovinského 16, 811 04 Bratislava, www.solen.eu

**Šéfredaktor:** Mgr. Roman Jazudek, tel.: 02/ 5465 1386, jazudek@solen.sk

**Predplatné:** Zuzana Zárecká, tel.: 02/ 5465 0649

Časopis si môžete objednať: e-mailom: zarecka@solen.sk, faxom: 02 / 5465 1384 alebo poštou: na adrese redakcie.

Cena predplatného za 6 čísel na rok 2007 je 480 Sk.

Nie je možné platiť bankovým prevodom bez našej proforma faktúry. Po odovzdaní vyplnenej objednávky vám zašleme doklad na úhradu – šek alebo proforma faktúru podľa vašej požiadavky.

**Vydavateľ v ČR:** SOLEN, s. r. o., Lazická 297/51, 779 00 Olomouc

**Šéfredaktorka v ČR:** Mgr. Marie Beníčková, benickova@solen.cz

**Grafická úprava a sadzba:** 4P HOME DTP – Danka Pohlodová, Bratislava

**SOLEEN**  
MEDICAL EDUCATION

Registrácia MK SR pod číslom  
3489/2005

ISSN 1336–8168

Časopis je indexovaný v Slovenskej  
národnej bibliografii.

Čitačný index: *Pediatr. prax*

Vydavateľ nenesie zodpovednosť za  
údaje a názory autorov jednotlivých  
článkov či inzerátov.

Reprodukcia obsahu je povolená len  
s priamym súhlasom redakcie.

Všetky publikované články prechádzajú  
dvojitoú recenziou.

# ŠTVRTOK 19. apríl 2007

07.30 Registrácia

08.50 Slávnostné otvorenie kongresu

09.00 – 10.30 **Detská neurológia**

garant: doc. MUDr. Sýkora Pavol, CSc.

- Bolesti hlavy u detí – *Sýkora P.*
- Vekovo viazané epileptické syndrómy – *Payerová J.*
- Psychomotorický vývoj a jeho poruchy – *Kolníková M.*
- Neurologické komplikácie u pacientov po alogénnej transplantácii krvotvorných buniek – *Horáková J.*
- Diskusia

10.30 – 10.45 **Coffee break**

10.45 – 12.15 **Praktické otázky očkovania**

garant: MUDr. Kuková Zuzana

• **Heimova memoriálna prednáška**

Vaccination – present and future tendencies in Hungary – *Dr. Mészner Zs., PhD, (Budapešť, MR)*

- Ako to mám riešiť? Skúsenosti v očkovacej ambulancii – *Kuková Z.*
- Nové očkovania – *Kovács L.*
- Diskusia

12.15 – 13.00 **Obed**

13.00 – 14.30 **Firemné sympóziu spoločnosti NUTRICIA**

- Syndróm neprosievajúceho dojčča – *Kovács L.*
- Prebiotika – imunitný systém a zdravie – *Krejsek J. (Hradec Kralové, ČR)*
- Immunofortis a jeho vliv na zdravie detí – *Uxová K. (Praha, ČR)*
- Naše skúsenosti s podávaním semielementárnej formuly Neocate – *Székelyová D.*
- Klaudia konečne prestala vracaa! (kazuistika) – *Čierna I.*
- Diskusia

14.30 – 16.00 **Detská ortopédia**

garant: doc. MUDr. Kokavec Milan, PhD.

- Vývojová dysplázia bedrového kĺbu – nové poznatky v diagnostike, liečbe a prevencii – *Kokavec M.*
- Zo zlomeniny do zlomeniny – *Huraj E.*
- Komplexný prístup v diagnostike a liečbe skolióz u detí – *Tisovský P.*
- Liečba osteogenesis imperfecta v detskom veku – *Pribilincová Z.*
- Diskusia

16.00 – 16.15 **Coffee break**

16.15 – 17.45 **Kazuistiky z praxe**

garant: prof. MUDr. Kovács László, DrSc., MPH

- Karpopedálne spazmy neboli spôsobené školskou dochádzkou – *Rajzák E.*
- 13-ročný Števo, ktorý pribral na hmotnosti po transplantácii krvotvorných buniek – *Zlocha J.*
- 14-ročné dievča sa sťažovalo na vypadávanie vlasov – *Virgová D.*
- Štefan mal celý život bolesti brucha – *Čierna I.*
- Dvojročné dieťa malo hrčku v štítnej žľaze – *Košťálová L.*
- Dievča s purpurou, ktoré potrebuje pravidelné podávanie plazmy – *Švec P.*
- Vzťah spôsobu výživy k vybraným biochemickým ukazovateľom u 5 – 7 mesačných dojčiat (predbežné výsledky štúdie 6RP-ICARE) – *Klenovicsová K.*
- Diskusia

19.30 **Spoločenský večer**

- 07.30 Registrácia**
- 09.00 – 10.30 Intenzívna pediatria**  
garant: prof. MUDr. Šagát Tibor, CSc.  
• Závažné anafylaktické reakcie u detí – *Šagát T.*  
• Zmeny v kardiopulmonálnej resuscitácii u detí – *Koppl J.*  
• Demonštrácia a precvičenie kardiopulmonálnej resuscitácie na modeli – *Csomor D.*  
• Diskusia
- 10.30 – 10.40 Coffee break**
- 10.40 – 11.25 Firemné sympóziu spoločnosti Novo Nordisk**  
• Prečo sledovať deti narodené s nízkou pôrodnou váhou a dĺžkou – *Pribilincová Z.*
- 11.25 – 11.40 Coffee break**
- 11.40 – 13.10 Vrodené metabolické poruchy**  
garant: MUDr. Hlavatá Anna  
• **Brdlíkova memoriálna prednáška**  
Klinické prejavy mitochondriálnych onemocnení – *prof. MUDr. Zeman J., DrSc. (Praha, ČR)*  
• Lyzozómové choroby – *Hlavatá A.*  
• Genetické poradenstvo v praxi lekára prvého kontaktu – *Valachová A., Cisárik F.*  
• Ninka predsa chodí do školy... (kazuistika) – *Fehérvizyová Z.*  
• Alexander mal málo energie... (kazuistika) – *Dallos T.*  
• Diskusia
- 13.10 – 13.30 Firemné sympóziu spoločnosti Reckitt Benckiser**  
• Liečba horúčky detských pacientov – *Jakubička J.*
- 13.30 – 14.15 Obed**
- 14.15 – 15.45 Detská onkológia**  
garant: doc. MUDr. Kaiserová Emília, CSc.  
• **Brdlíkova memoriálna prednáška**  
Jak léčebně zohlednit heterogenitu nádorů? – *prof. MUDr. Mihal V., CSc. (Olomouc, ČR)*  
• Diferenciálna diagnostika lymfadenopatií – *Bubanská E.*  
• Liečba bolesti v domácom prostredí – *Jasenková M.*  
• Môže lekár primárneho kontaktu zlepšiť prognózu onkologických pacientov? (kazuistiky) – *Sejnová D.*  
• Diskusia
- 15.45 – 16.00 Coffee break**
- 16.00 – 17.30 Zdravotnícke právo**  
garant: JUDr. MUDr. Kováč Peter, PhD.  
• Právne a súdnoznalecké aspekty posudzovania týrania a zneužívania detí – *Moravský N.*  
• Poučenia a súhlas s poskytovaním zdravotnej starostlivosti u detského pacienta – *Kováč P.*  
• Právna povaha zdravotnej dokumentácie – *Kováč P.*  
• Ako to mám riešiť? Právne otázky z pediatrickej praxe – *Šimovičová K., Kováč P.*  
• Diskusia
- 17.30 Ukončenie kongresu**

## Bolesti hlavy u detí

Sýkora P.

Klinika detskej neurológie LF UK  
a DFNSP, Bratislava

Bolesť hlavy (b. h.) je častým príznakom v pediatrickej praxi a väčšina detí má osobnú skúsenosť s b. h. Bolesti hlavy môžu byť primárne ako migréna, tenzná alebo nakopená b. h. alebo sekundárne, symptomatické pri systémových ochoreniach alebo primárnych ochoreniach mozgu, lebky a tváre. Z praktického hľadiska je vhodnejšie rozdeliť b.h. na akútne, opakované a chronické. **Akútna bolesť hlavy** so známami meningeálneho dráždenia svedčí pre meningitídu, encefalitídu alebo subarachnoidálne krvácanie najčastejšie z A-V malformácie. Ak nie meningeálny syndróm treba myslieť na akútny obštrukčný hydrocefalus, poruchy drenáže po operáciách hydrocefalu alebo môže ísť o prvý záchvat migrény. Pri údajoch o úraze sa môže jednať o epidurálne alebo subdurálne krvácanie. Najčastejšou príčinou **opakovaných b. h.** u detí je migréna so svojím typickým klinickým obrazom s alebo bez aury. Bolesť je hemikranická, intenzívna, pulzujúca, s nauzeou, vracaním, bolesťami brucha, foto-, fonofóbiou a zvyčajne sa fyzickou aktivitou. Medzi záchvatmi je dieťa celkom bez ťažkostí. Migréna v predškolskom veku sa môže manifestovať ako cyklické vracanie, benígne paroxyzmálne vertigo alebo periodické bolesti brucha. Ďalšou primárnou b. h. je nakopená bolesť (cluster headache) trvajúca hodiny až dni. Akútna sinusitída a artériová hypertenzia je zriedkavo príčinou opakovaných b. h. Najčastejšou príčinou **chronických bolestí hlavy** je tenzná bolesť hlavy. Môže byť epizodická, alebo chronická, zvyčajne sa objavuje v atakoch v trvaní hodín až dní. Bolesti sú obojstranné tlakového charakteru, miernej alebo strednej intenzity, nezhoršujú sa fyzickou aktivitou a nie sú spojené s nauzeou, vracaním, foto- alebo fonofóbiou. Inými príčinami chronickej b. h. je chronická sinusitída, nekorigované refrakčné očné chyby, astigmatizmus, zriedka glaukóm alebo poruchy temporomadulárneho zhybu. Chronická alebo dlhotrvajúca bolesť hlavy môže byť príznakom zvýšeného intrakraniálneho tlaku (syndróm ICH), kedy okrem b. h. sú zvyčajne prítomné aj iné neurologické príznaky (lézia hlavových nervov, paréza). CT (MR) vyšetrenie identifikuje edém, intracerebrálne krvácanie, hydrocefalus, absces alebo nádor. Väčšina opakujúcich sa a chronických bolestí hlavy u detí je beníg-

na. V každom prípade je však potrebné vylúčiť závažne neurologické alebo systémové ochorenie kompletným vyšetrením vrátane neurologického a neurozobrazovacieho vyšetrenia.

## Vekovo viazané epileptické syndrómy

Payerová J., Sýkora P.

Klinika detskej neurológie LF UK  
a DFNSP, Bratislava

Epilepsia v detskom veku je charakteristická veľkou variabilitou záchvatov a syndrómov, rôznou odpoveďou na antiepileptickú liečbu, rozmanitým priebehom a prognózou, kde významnú úlohu zohráva ontogenetický faktor.

**Vekovo viazanými epileptickými syndrómami** nazývame epilepsie, ktorých vznik je viazaný na určité vekové obdobie a klinické príznaky, EEG obraz a prognóza závisia od stupňa zrelosti mozgu. Z tohto hľadiska možno rozlišovať na jednej strane syndrómy s nepriaznivou prognózou, tzv. epileptické encefalopatie a syndrómy s priaznivou, tzv. benígne syndrómy.

**Epileptické encefalopatie** sa vyznačujú nedostatočnou alebo žiadnou odpoveďou na antiepileptickú liečbu (farmakorezistenciou) a sú vždy spojené so závažným mentálnym a často i motorickým deficitom. Patria sem včasné epileptické encefalopatie, Westov syndróm, Lennoxov-Gastautov syndróm, ťažká myoklonická epilepsia dočiat (Dravetovej syndróm), syndróm epilepsie – afázie (Landau-Kleffnerov) a epilepsia s kontinuálnymi výbojmi počas spánku.

**Epileptické syndrómy s priaznivou prognózou** sa vyznačujú prevažne uniformnými záchvatmi u detí s normálnym psychomotorickým vývinom, normálnym neurologickým nálezom, intaktným intelektom, dobrou odpoveďou na antiepileptickú liečbu a priaznivou prognózou. Do tejto skupiny radíme benígne novorodenecké záchvaty, benígne parciálne epilepsie a veľkú skupinu idiopatických generalizovaných epilepsií.

V prednáške sú opísané základné charakteristiky jednotlivých syndrómov, ich terapia a prognóza.

## Psychomotorický vývoj a jeho poruchy

Kolníková M.

Klinika detskej neurológie LF UK  
a DFNSP, Bratislava

Medzi časté problémy detského veku patrí vývojové zaostávanie a behaviorálne

problémy, celkovo 5 až 10 % detskej populácie. Súčasná stratégia je identifikovať tieto deti pomocou vývojového skríningu, ktorý môže byť zameraný na jednu vývojovú oblasť alebo ich môže posudzovať viac (globálny vývojový skrínig).

Psychomotorický vývoj (PMV) sa môžu rozdeliť do 4 vývojových sfér:

- motorický vývoj
- vývoj reči
- vývoj kognitívnych schopností
- sociálny a osobnostný vývoj

Cieľom je čo najskôr identifikovať vývojové zaostávanie a klasifikovať prípadnú nedostatnosť. Celkové vývojové zaostávanie je definované ako vývojový problém aspoň v dvoch vyššie uvedených systémoch.

Determinovať etiológiu poruchy PMV je dôležité z hľadiska ďalšieho špecifického postupu a prognózy. Pri globálnom vývojovom zaostávaní je určenie etiológie medzi 50 – 60 %, pričom je možné hovoriť o 5 diagnostických kategóriách: 1. asfyxia, 2. cerebrálna dysgenéza, 3. chromozomálne abnormality alebo špecifické syndrómy, 4. toxické vplyvy počas gravidity vrátane kongenitálnej infekcie a 5. psychosociálne zanedbávanie.

Pri poruchách vývoja reči ide často o poruchu sluchu alebo o špecifický Landau-Kleffnerov syndróm. Motorický vývoj zaostáva najčastejšie v dôsledku hypoxicko-ischemickej encefalopatie (HIE), cerebrálnej dysgenézy, môže byť prítomná benígna kongenitálna hypotónia a iné príčiny (toxické, nervovosvalové ochorenie).

Pre deti s autistickým spektrom správania treba pátrať po molekulárne-genetickej príčine. Zaostávanie PMV je nešpecifický príznak mnohých ochorení, jeho dif. dg. cena je v spojení s detailnou anamnézou, celkovým klinickým obrazom a laboratórnymi vyšetreniami.

## Neurologické komplikácie u pacientov po alogénnej transplantácii krvotvorných buniek

Horáková J.<sup>1</sup>, Šufliarska S.<sup>1</sup>, Boďová I.<sup>1</sup>, Lukáč J.<sup>1</sup>, Sýkora P.<sup>2</sup>, Payerová J.<sup>2</sup>, Kovács L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Transplantačná jednotka kostnej drene 2. detskej kliniky LF UK  
a DFNSP, Bratislava

<sup>2</sup> Klinika detskej neurológie LF UK  
a DFNSP, Bratislava

Neurologické komplikácie po transplantácii krvotvorných buniek (TKB) sa udávajú



od 3 % (po autológnej TKB) až do 44 % (po nepríbuznej TKB). Po alogénnej TKB sú častejšie u pacientov, ktorí užívajú neurotoxicke lieky alebo majú chorobu štetu proti hostiteľovi (GVHD), hlavne prvé 3 mesiace po TKB. Z hľadiska etiológie ich môžeme rozdeliť do 5 hlavných kategórií (toxické, infekčné, cerebrovaskulárne, metabolické, autoimunitné). Od 11/1995 do 3/2007 sme na TJKD II. DK DFNSP vykonali 69 alogénnych TKB u 67 pacientov (2 pacienti boli retransplantovaní pre relaps ALL od tej istej darykne).

Závažnú neurologickú komplikáciu sme potvrdili 18-krát u 16 pacientov, čo predstavuje 26 %. Neuroinfekciu mali 3, intrakraniálne krvácanie 1, cyklosporinová (CS-A) neurotoxicita 4 pacienti. U 1 pacientky, ktorá mala neurotoxicitu po BU a CS-A, sme potvrdili aj toxicitu po tacrolime (FK506). Hepatálnu kómu pri ťažkej venookluzívnej chorobe (VOD) pečene mala 1 pacientka. Autoimunitnú myelitídu, ktorá viedla k spastickej kvadruparéze v dôsledku transverzálnej lézii miechy, mal 1 pacient. Neurologická komplikácia bola príčinou úmrtia u 4 pacientov (1 neurotoxicita FK 506, aspergilová neinfekcia, 1 nekroza bazálnych ganglií, 1 hepatálna kóma).

**Pacienti a metódy:** Pre malígne ochorenie sme transplantovali 38 pacientov (15 ALL, 12 AML, 6 CML, 4 HNL, 1 ES) pre nemalígne

ochorenie 29 pacientov (14 získaná AA, 4 vrodená konštitučná AA, 4 MDS, 5 vrodená porucha imunity, 2 vrodená metabolická porucha). Prevahu pacientov tvorili chlapci, 38 pacientov, 29 bolo ženského pohlavia, s priemerným vekom 13,8 roka (0,7 – 18 rokov). Profylaxiu GVHD sme podávali 65-krát (45-krát CS-A + MTX, 20-krát CS-A). Dvaja pacienti, ktorí boli retransplantovaní pre relaps ALL a 2 pacienti s haploidentickou TKB od rodinného darcu, profylaxiu GVHD nedostávali. Akútnu GVHD malo 25 (37,9 %) pacientov (20 pacientov II. stupňa, 3 pacienti III. stupňa, 2 pacienti IV. stupňa), chronickú GVHD mali 17 pacientov (25,3 %) z čoho limitovanú formu mali 7 a extenzívnu 10 pacienti. Pred TKB všetci pacienti, okrem dvoch s Fanconio anémiou, dostávali myeloablatívny prípravny režim s vysokodávkovanou chemoterapiou s alebo bez celotelového ožiarenia (23 BUCY, 15 BUCY + VP, 14 CY + ATG, 8 VP + TBI, 5 BUCY + MEL). Pacienti s Fanconio anémiou dostávali redukovaný prípravny režim bez žiarenia (Cy + FLU). Od HLA identického súrodca sme transplantovali 51 pacientov, 13 pacienti mali HLA-identického darcu z medzinárodného registra. U 2 pacientov bola darcom haploidentická matka a u 1 jednovajcové dvojča. Najčastejším zdrojom krvotvorných buniek boli periférne bunky (49-krát). Kostnú dreň sme transplantovali 16 pacientom, pupoční-

kovú krv 3 pacientom a u jedného sme podali zmiešaný štep kostnej drene s pupočníkovou krvou od toho istého súrodeneckého darcu. Najčastejšou neurologickou komplikáciou v našom súbore pacientov bolo toxické poškodenie CNS (7-krát BU neurotoxicita, 4-krát CS-A neurotoxicita, 1-krát FK506 neurotoxicita). Neurologické infekčné komplikácie mali 3 pacienti (1 aspergilová infekcia, 1 VZV encefalitída, 1 nekroza bazálnych ganglií). Závažné intrakraniálne krvácanie mal 1 pacient, hepatoureemickú kómu pri ťažkej pečenej forme venookluzívnej chorobe 1 pacient a jeden prekonal autoimunitnú myelitídu po prekonanej EBV infekcii.

**Záver:** Neurologické komplikácie po alogénnej TKB v našom súbore 67 pacientov sa vyskytli u 18 pacientov (26 %) z čoho 4 pacienti exitovali (5,8 %). Najčastejšou neurologickou komplikáciou bolo toxické poškodenie CNS počas liečby BU a CS-A. Neurotoxicita bola u 11 pacientov reverzibilná. Na závažnú neurotoxicitu FK 506 exitovala 1 pacientka. Úmrtie u 2 pacientov na neuroinfekciu potvrdzuje nutnosť včasnej a cielenej antiinfekčnej liečby, ako aj dlhodobého a pravidelného sledovania pacientov po alogénnej TKB. Ostatné závažné neurologické komplikácie u našich pacientov (1 hepatoureemická kóma pri VOD, 1 intrakraniálne krvácanie, 1 autoimunitná myelitída) boli v zhode s literárnymi údajmi.

## Praktické otázky očkovania

### Vaccination – present and future tendencies in Hungary

Mészner Zs.

National Institute of Child Health, „Szent László” Municipal Hospital for Infectious Diseases, Budapest, Hungary

Age specific vaccinations in Hungary are free and compulsory for all children traditionally for decades. The current „vaccination calendar” covers 10 vaccine preventable infections (tuberculosis, poliomyelitis anterior acuta, Haemophilus influenzae b, diphtheria, pertussis, tetanus, morbilli, mumps, rubella and hepatitis B infection) for a yearly birth cohort of nearly 100 000 newborns. The costs of this program are covered entirely by the budget, whereas all other vaccines registered and available by prescription get variable financial support (from 100 to 30 % of market value) depending on the patient's age and risk status.

Vaccinations are carried out by primary care paediatricians with a coverage rate of

nearly 100 %. Exemptions to vaccinations are only allowed for medical reasons, and should always be supported by one of the vaccination consultation services. These services are available in each of the 19 county hospitals, the center of these being at the Municipal Hospital for Infectious Diseases “St. László” in Budapest.

The lecture deals with the recent changes in the local epidemiology of infections presently covered by the calendar, and also with those, where though vaccines are available, universal use of them for children is an open question for the future (hepatitis A, varicella-zoster, influenza, meningococcus C and pneumococcal infections, tick borne encephalitis, rotavirus and human papillomavirus infections). Since January 2006, the Hungarian calendar moved from whole cell to acellular pertussis containing combined vaccines and has replaced the oral polio vaccine with the inactivated one.

Anti-vaccination movements have already reached Hungary as well, and the difficult issue of dealing with them is commented finally.

### Ako to mám riešiť? Skúsenosti v očkovacej ambulancii

Kuková Z., Košťálová. Z.

2. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

Autorky podávajú v krátkosti odpovede na najčastejšie kladené otázky v očkovacej ambulancii. Vzhľadom na nedostupnosť jednodávkového balenia kombinácie očkovacej látky DT na slovenskom trhu boli všetci pacienti s KI proti pertusis odosielaní do očkovacích ambulancií (BA, BB, KE, MT), kde bola jednorázovo dodaná vakcína DT vo viacdávkovom balení. Pacienti často prichádzali s nedostatočne zdokumentovaným ochorením vedúcim ku KI a často s falošnými kontraindikáciami proti pertusis. Je preto potrebné týchto pacientov znovu neurologicky vyšetriť a prehodnotiť ich KI. Súčasne je potrebné vytvoriť jednotný postup v rámci SR pre KI očkovania dojčiat proti pertusis so zapracovaním nových poznatkov a svetových odporúčaní.



# INZERCE PLIVA



Ďalšou častou skupinou odosielanou do očkovacej ambulancie sú pacienti s anamnézou alergie na vaječný bielok a obavami závažnej alergickej reakcie po aplikácii vakcín proti MMR, chrípke, a žltej zimnici. Vakcína MMR používaná v SR je vyrábaná na vaječných embryách, ale množstvo vaječného antigénu v konečnom produkte je tak nízke, že nepredstavuje riziko anafylaktickej reakcie ani u pacientov s potvrdenou alergiou na vaječný bielok. U podania vakcín proti chrípke a žltej zimnici je potrebné prehodnotiť a vyšetriť závažnosť alergie na vaječný bielok.

Pacienti s chronickými ochoreniami dlhodobého liečenia imunosupresívnou terapiou odosielaní do očkovacej ambulancie vyžadujú individuálny prístup a osobitný očkovací plán. Pacienti po transplantácii krvotvorných buniek sa očkujú podľa špeciálne vytvoreného očkovacieho programu transplantanej jednotky.

Pracovníci očkovacej ambulancie v Bratislave pri 2. DK v DFNSP, Limbová 1, poskytujú

konzultácie lekárom každý pondelok od 13.30 do 16.00 osobne alebo telefonicky na čísle 02/5937 1563.

### Nové očkovania

Kovács L.  
2. detská klinika LF UK a DFNSP,  
Bratislava

Prednáška poukazuje na súčasný stav a smer vývoja vakcinológie. Koncentruje sa pritom najmä na otázky, ktoré môžu byť dôležité a zaujímavé pre praktických lekárov. Modifikácia antigénov „klasických“ očkovacích látok (napr. pertussis, morbilli a poliomyelitidy) zvyšuje účinnosť a znižuje výskyt vedľajších účinkov vakcinácie. Eliminácia niektorých konzervujúcich látok (tiomerzal) a bielkovín ľudského pôvodu zvyšuje bezpečnosť vakcín; kým nové adjuvantné látky zosilňujú ich imunitné pôsobenie. Zavedenie nových antigénov rozširuje okruh infekčných

ochorení, ktorým sa dá predísť očkovaním (napr. rotavírus-, pneumokok, meningokok zo skupiny B, atď.). Cieľom vývoja kombinovaných očkovacích látok je znižovať počet očkovaní pri zachovaní imunitnej účinnosti vakcinácie. Novšie zmeny očkovacej schémy sú následkom novších epidemiologických a klinických pozorovaní. Priebežne sa rozširuje okruh očkovaných osôb a zvyšuje sa význam očkovania v dospelosti (najmä u seniorov a pacientov s chronickými chorobami). Povinné hlásenie komplikácií očkovaní a ich starostlivá analýza svedčí o tom, že bezpečnostné opatrenia sa nekončia so zavedením očkovacej látky do klinickej praxe. Súčasne so snahou o rozšírenie zoznamu chorôb, ktorým sa dá predísť očkovaním sme svedkami aj aktivácie spoločenských skupín popierajúcich význam a potrebnosť vakcinácie. V danej atmosfére zvlášť dôležitú úlohu hrá orientácia lekára primárneho kontaktu a jeho schopnosť presvedčiť rodičov o prínose „klasických“ a nových očkovaní.

## Detská ortopédia

### Vývojová dysplázia bedrového kĺbu – nové poznatky v diagnostike, liečbe a prevencii

Kokavec M., Novorolský K.,  
Frištáková M.  
Detská ortopedická klinika LF UK  
a DFNSP, Bratislava

Nejasnosti v incidencii vývojovej dysplázie bedra (developmental dysplasia of the hip – DDH) pramenia z nejasností v definícii patologického kĺbu a nepresnosti metodiky skríningu. Ultrasonografia je definovaná ako vyšetrenie s nízkou senzitivitou čo často vedie k tzv. over-diagnóze a následne k over-terapii. Autori si postavili za cieľ analyzovať súbor pacientov vzhľadom na sonografickú incidenciu a skutočnú incidenciu a porovnanie so zahraničnou skúsenosťou. Od januára 2004 do decembra 2005 bolo primárne sonograficky vyšetrených v rámci skríningu DDH celkovo 4 356 bedrových kĺbov u 2 178 novorodencov. Z 4 356 klinicky a sonograficky vyšetrených bedrových kĺbov bol u 4 055 (93 %) normálny nález. U zvyšných 301 bedrových kĺbov bola odhalená morfológická (259 klinicky a sonograficky stabilných bedrových kĺbov so sonografickou patológiou od IIa po IV) a dynamická patológia (42 nestabilných bedrových kĺbov s prítomnou sonografickou patológiou od IIa po IV). Sonografickú incidenciu DDH na tomto súbore bola 6,95 %, alebo 69,5

nálezov DDH na 1000 živonarodených detí. Z celkového počtu 301 bedrových kĺbov vyžadovalo liečbu (konzervatívna alebo operačnú) 21 bedrových kĺbov u 13 novorodencov čo predstavuje 0,48 %. Toto číslo predstavuje skutočnú incidenciu DDH a je v plnej zhode s hornou hranicou incidencie udávanej u nás aj v zahraničí. Na druhej strane zvyšných 280 bedrových kĺbov primárne považovaných za patologické boli naďalej klinicky, sonograficky a rádiologicky sledované (neboli liečené) a v 1 roku veku dieťaťa boli ako normálne vyradené zo sledovania. Z celkového počtu 301 pôvodne patologických kĺbov predstavuje 280 v konečnom dôsledku zdravých kĺbov 93 % mieru over-diagnózy. Tieto zistenia otvárajú širokú diskusiu o etiopatogenéze DDH, podstate skríningu, rozhodnutí o liečbe, nákladoch na diagnostiku a liečbu, ale aj o potrebnej rekvifikácii ortopédov, rádiológov a pediátriv v tejto problematike.

### Zo zlomeniny do zlomeniny

Huraj E., Gerincová E.  
Detská ortopedická klinika LF UK  
a DFNSP, Bratislava

Autori prezentujú .kazuistiku 3-ročného chlapca, ktorý utrpel pomerne jednoduchú zlomeninu ľavého predkolenia, ktorá bola ošetrená sadrovou dlahou na mimobratislavskom chirurgickom pracovisku. Tu začal kolobeh okolností, ktoré viedli k faktu, že pre nepozornosť dozera-

júcich dospelých došlo k ďalšiemu poraneniu ľavej DK – zlomenine stehnovej kosti v suprakondylickej (nadkolennej) oblasti. Autori rozoberajú príčiny tejto kombinácie úrazov. Išlo o nesprávne naloženie sadrovej fixácie prvej zlomeniny, nedostatočná kontrola ošetrojúcim lekárom, nedostatočné poučenie sprievodu, v kombinácii so živosťou a neposednosťou dieťaťa. V dôsledku týchto príčin muselo byť dieťa ošetrené pre uvedené zlomeninu stehnovej kosti na pracovisku ortopedickej kliniky v DFNSP v Bratislave.

V závere je demonštrované doliečenie oboch zlomenín s dobrým klinickým aj RTG nálezom.

### Komplexný prístup v diagnostike a liečbe skoliózy u detí

Tisovský P.<sup>1</sup>, Kokavec M.<sup>2</sup>,  
Novorolský K.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> I. ortopedicko-traumatologická  
klinika LF UK a FNSP, Bratislava

<sup>2</sup> Detská ortopedická klinika LF UK  
a DFNSP, Bratislava

**Definícia:** Skolióza je bočné zakrivenie chrbtice, krivka je v frontálnej rovine, viac ako 10 stupňov podľa Cobba, deformita je spojená s rotáciou v transversálnej rovine, a vo väčšine prípadov s rôznym stupňom lordózy v mieste vrcholového stavca., t. j. v mieste najväčšieho vychýlenia chrbtice od vertikálnej osi pacienta.

Skoliózy delíme na: štruktúrne – nemajú normálnu flexibilitu, pri úklone na konvexitu krivky sa plne nekorigujú. Na konvexite krivky vidíme val, ktorý sa pri predklone zväznie.

Neštruktúrne skoliózy – krivka pri úklone mizne, klinicky val nie je prítomný. Príkladom je bederná skolióza pri nerovnakej dĺžke dolných končatín.

**Výskyt:** Od I do 3 % podľa vekových skupín a jednotlivých skríningových štúdií.

**Etiológia:** Skoliózy so známou etiológiou (20 %), kde patria príčiny neurogénne, myopatické, kongenitálne, mezenchymálne, reumatoidné, traumatické, osteochondrodystrofické, infekčné, metabolické, nádorové a ďalšie.

Skoliózy idiopatické (80 %), kde presnú príčinu nepoznáme. Podľa veku nástupu rozoznávame ochorenia *Infantilné* (0 – 3 r.), *Juvenilné* (3 – 10 r.), *Adolescentné* (viac ako 10 r.).

**Klasifikácia:** Deformitu určujú tieto parametre: orientácia krivky pravostranná, ľavostranná, lokalizácia (krčné, hrudné, bederné), veľkosť zakrivenia podľa Cobba, etiológia (idiopatické, sekundárne, vrodené, atď.).

**Skríning skolióz:** je zistenie nerozpoznaných skolióz s použitím testov, vyšetrení alebo iných postupov, ktoré môžeme rýchlo použiť, odhaľujú sekundárnu deformitu povrchu chrbta, ktorá sprevádza skoliózu.

**Priebeh ochorenia:** faktory progresie idiopatických skolióz sú pohlavie, rastový potenciál, Risserovo znamenie a vek v čase diagnózy.

**Klinika:** Hodnotíme *vyváženosť trupu* posudzujeme – líniu olovnice – olovnico spustenou z protuberancia okcipitalis externa meriame vzdialenosť *línie olovnice* od intergluteálnej ryhy. Všimame si asymetriu šije, ramien lopatiek a drieku – *kostoiliakálne uhly*, výšku zadných horných iliackých spín. *Líniu trňových výbežkov* pozorujeme inšpekciou a táto sleduje smer skoliózy. Rozsah pohybu chrbtice vyšetrujeme vo flexii, extenzii v úklonoch a v rotáciách. Hodnotením redresibilitu krivky za ťahu v stoji za hlavu. Pri predklone pacienta – pozorujeme asymetriu PV svalov (kostálny gibus – jeho výšku). *Vyšetrenie dĺžky DK*.

**Rtg AP, B 120 cm** dlhých formátoch: lokalizáciu kriviek, veľkosť kriviek v oboch rovinách (podľa Cobba), rotáciu vrcholových stavcov (Nash-Moe), stav vývoja iliackých apofýz podľa Rissera.

**Neoperačná liečba:** Krivky do 10° (podľa Cobb-Lippmana) ich nepovažujeme za skoliózy a sledujeme ich. Krivky 10 – 20° tiež sledujeme a indikujeme cvičenie, rehabilitačnú liečbu. Liečba ortézou je indikovaná pri progresii skoliózy nad 20°.

**Operačná liečba:** Progredujúce skoliotické krivky nad 40° v juvenilnom veku indikujeme operačnú liečbu pri progresii nad 45° telesko-

pickou alebo distračnou (á 6 – 12 mesiacov opakovanú redistrakcie).

Definitívne ošetrenie so spondylodézou je potom vykonané po 13 – 14 roku v adolescencii.

## Liečba osteogenesis imperfecta v detskom veku

Pribilincová Z.

2. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

Osteogenesis imperfecta (OI) je skupina dedičných ochorení spojivového tkaniva, ktorá je charakteristická zvýšenou fragilitou kostí, opakovanými zlomeninami dlhých kostí s následnými deformitami končatín, čo vedie k strate mobility a k chronickej bolesti. Incidencia je približne 1 : 15 000.

**Patofyziologicky** sa jedná o poruchu tvorby kolagénu I. typu, ktorý sa nachádza v kosti, zuboch, väzoch, koži a v sklérach. U väčšiny pacientov sú prítomné mutácie v génoch COLA1 a COLA2 s prevažne autozómovo dominantným typom dedičnosti.

**Klinický obraz** je heterogénny, dominuje osteopénia, osteoporóza s opakovanými fraktúrami a rozvojom kostných deformít. Remodelácia kosti po zlomenine je rýchla. U niektorých pacientov je defektný vývoj chrupu – dentinogenesis imperfecta, zuby sú žltohnedé s krehkou sklovinou. Prítomná býva hypermobilita kĺbov s častými distorziami. Vyvíja sa prevodová porucha sluchu. Môže byť prítomná zvýšená fragilita kapilár s tvorbou hematómov a epistaxou. Skléry môžu byť modrej až sivej farby. Sú prítomné deformity dlhých kostí, hrudníka (súdkovitý tvar, kyfokoliózy), relatívne veľká hlava a trojuholníkovitá tvár. Môžu byť prítomné defekty mitrálnej chlopne a insuficiencia aorty. Pacienti majú vždy normálnu inteligenciu.

Podľa klinického obrazu sa delí OI na **štyri typy**: typ I má modré skléry, mierny priebeh, krehké zuby a poruchy sluchu, typ II je letálny novorodenci majú fraktúrami rebier, respiračné komplikácie. III. typ má včasné fraktúry, deformity hrudníka, nízky vzrast, kyfokoliózy. Pri IV. type sú skléry biele – intemediárny typ OI. Novšie sú klasifikované aj OI typ V a VI. S kalcifikátmi v interesálnej membráne, kompresie stavcov, biele skléry a nenašli sa u nich mutácie v kolagénových génoch.

U dieťaťa s osteoporózou nejasnej etiológie a opakovanými fraktúrami dlhých kostí nás k stanoveniu **diagnózy** vedie: 1. rodinná anamnéza fraktúr členov rodiny v detstve, 2. fyzikálne vyšetrenie (modré skléry, známky zhojených fraktúr, dentícia, deformity kostry, 3. audiometria, 4. kardiologické vyšetrenie (chlopňové chyby, aorta), 5. RTG: osteopénia až osteoporóza s nápadne tenkou kortikális (rastom sa rádiologické

nálezy zhoršujú), 6. neexistuje diagnostický laboratórny marker, môže byť mierne zvýšená ALP a hyperkalcúria.

**Diferenciálne diagnosticky** prichádza do úvahy idiopatická juvenilná osteoporóza, sekundárna osteoporóza a syndróm týraného dieťaťa.

Závažnou komplikáciou ohrozujúcou život je bazilárna invaginácia s možnosťou kompresie mozgového kmeňa pri instabilite väzov v oblasti krčných stavcov.

**Liečba OI v detskom veku:** Podporná terapia vitamínom D a kalcium (podľa kalcémie), Kalcitonín sa neosvedčil. Bisfosfonáty, v súčasnosti predstavujú liek prvej voľby, najväčšie skúsenosti sú s pamidronátom v intravenózných bolusoch (Glorieux, 2000). Posledné štúdie overujú účinnosť a toleranciu perorálneho Alendronátu (Ward, 2005). Bisfosfonáty inhibujú rezorpciu kosti a u pacientov s OI významne odstraňujú bolesť, zvyšujú densitu kosti, čím zlepšujú pohyblivosť pacienta. Niektoré štúdie poukazujú na zníženie početnosti fraktúr. Dlhodobé dôsledky na kvalitu kosti však nie sú známe. Transplantácia kostnej drene sa skúšala ako kauzálna liečba (Horowitz, 1999), viedla k zlepšeniu klinického stavu, ale nie je jasná dlhodobá perspektíva tohto postupu. Rehabilitácia je významnou súčasťou liečby všetkých foriem OI v detskom veku. Chirurgická liečba pacientov s ťažkými deformitami končatín a ich následná mobilizácia je doménu ortopedického pracoviska.

Na 2. detskej klinike LFUK a DFNSP sme liečili Pamidronátom v intravenózných bolusoch pacientku s OI typ III, ktorá mala napriek včasnej rehabilitácii a chirurgickej fixácii opakované fraktúry oboch femurów. Sledovali sme zmeny v denzitometrickom vyšetrení pred a po liečbe (Pamidronátu 7 bolusov i. v.). Z-skore BMD sa zvýšilo z – 4,3 SD na – 1,75 SD. Pred liečbou dievčatko limitovali v rehabilitácii bolesti končatín, toho času závodne pláva.

Druhá pacientka, ktorá mala v 5 rokoch ťažkú deformitu chrbtice, hrudníka, varózne deformity, dolných končatín a do 12 rokov života do 50 fraktúr dlhých kostí, bola mobilná len posúvaním sa po rukách. Po liečbe bisfosfonátmi sa jej mobilita na horných končatinách zlepšila a toho času sa zotavuje po korekčnej operácii dolných končatín v nádeji, že bude chodiť. Obe pacientky veľmi dobre tolerovali liečbu intravenóznym Pamidronátom, prechodný sklon k hypokalcémii sme korigovali preparátmi kalcia.

Vzhľadom na zníženie početnosti fraktúr po ukončení rastu dieťaťa s OI je dôležité do tohto obdobia použiť všetky možné a dostupné prostriedky na udržanie mobility, zmiernenie bolesti a minimalizáciu deformít. V súčasnosti sa bisfosfonáty ukazujú ako najúčinnější medikamentózne symptomatická liečba osteogenesis imperfecta u detí.

# Kazuistiky z praxe

## Karpopedálne spazmy neboli spôsobené školskou dochádzkou

Rajzák E.<sup>1</sup>, Pribilincová Z.<sup>2</sup>, Košťálová L.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Detské oddelenie NsP, Dunajská Streda

<sup>2</sup> 2. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

**Kazuistika:** V anamnéze 14-ročného chlapca s krčmi v dôsledku hypokalcémie pri pseudohypoparatyreóze bol od nástupu do školy údaj trpnutia rúk a svalových krčv. Pri prvom vyšetrení pre poruchu vedomia s tonickým krčom bola prítomná ťažká hypokalcémia 1,16 mmol/l. V diferenciálnej diagnostike hypokalcémie bolo treba uvažovať o možnosti 1) hypoparatyreózy, 2) pseudohypoparatyreózy, 3) hypomagnezémie, 4) deficitu vitamínu D a 5) hyperfosfatémie. Následnými vyšetreniami bola dokázaná pseudohypoparatyreóza a začatá adekvátna liečba. Nebola dokázaná iná porucha endokrinných funkcií.

## 13-ročný Števo, ktorý pribral na hmotnosti po transplantácii krvotvorných buniek

Zlocha J.<sup>1</sup>, Šufliarska S.<sup>1</sup>, Horáková J.<sup>1</sup>, Boďová I.<sup>1</sup>, Daniš D.<sup>2</sup>, Kovács L.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> 2. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

<sup>2</sup> Ústav patológie FN, Bratislava a SZU, Bratislava

**Kazuistika:** Chronická choroba štepu proti hostiteľovi (cGVHD) sa vo významnej miere podieľa na morbidite a mortalite u pacientov po alogénnej transplantácii krvotvorných kmeňových buniek (HSCT). Postihnutie obličiek v rámci cGVHD býva menej obvyklé, v literatúre sa popisuje zriedkavý výskyt nefrotického syndrómu ako prejavu cGVHD.

V našej práci prezentujeme kazuistiku 13-ročného chlapca s akútnou myeloidnou leukémiou, u ktorého sa objavili príznaky nefrotického syndrómu po ukončení liečby cyklosporínom, 6 mesiacov po alogénnej súrodeneckej HSCT. Števo bol v remisii základného ochorenia a neboli u neho prítomné iné prejavy cGVHD. Histologickým vyšetrením biopsického materiálu z obličky bola zistená membránová glomerulonefritída na podklade cGVHD. Pacientovi bola

nasadená imunosupresívna terapia (methylprednisolon), na ktorej dochádza k ústupu prejavov nefrotického syndrómu. Po 2 mesiacoch liečby zaznamenávame pokles proteinúrie do normálnych hodnôt, postupne sa normalizujú parametre vnútorného prostredia. Nefrotický syndróm patrí medzi zriedkavé prejavy chronickej choroby štepu proti hostiteľovi, môže sa ale vyskytovať aj pri neprítomnosti iných príznakov cGVHD. Predpokladáme, že pri očakávanom náraste počtu alogénnych transplantácií krvotvorných buniek bude dochádzať aj k zvýšeniu výskytu nefrologických komplikácií v rámci cGVHD.

## 14-ročné dievča sa sťažovalo na vypadávanie vlasov

Virgová D.<sup>1</sup>, Pribilincová Z.<sup>2</sup>, Košťálová L.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Detské oddelenie NsP, Levice

<sup>2</sup> 2. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

**Kazuistika:** Autori referujú prípad 17-ročného dievčaťa, ktoré bolo odoslané do endokrinologickej ambulancie dermatológom pre zvýšené vypadávanie vlasov a mierne známky hirzutizmu. Anamnesticky zistené problémy už od 14. rokov, začali spolu s poruchou menštruačného cyklu. Pri prijatí na hospitalizáciu mala výšku 167,5 cm, hmotnosť 65 kg a tlak krvi bol v norme. Pacientka mala mesačikovitú tvár, riedke jemné vlasy s výpadom vo frontálnej časti hlavy, prítomné ochlpenie pod oboma ušnicami a pod bradou na krku, výrazne zarastenú líniu albu a vnútornú stranu stehien. Na stehnách a prsiach boli jemné strie rubrae. Urobený diurnálny profil kortizolu, počas ktorého sa zistila vo všetkých vzorkách zvýšená hladina kortizolu (o 8 hod. – 751 umol/l) a nebol pozorovaný pokles kortizolu o 23 hod. (866 umol/l). Hladina testosterónu, DHEA-S a 17-0H progesterónu boli v norme, včítane ostatných hormónov okrem ACTH, ktoré bolo opakovane nad hornou hranicou normy (60 a 71,3 pg/ml). Nadobličky na USG boli veľkosťou v medziach normy, na MR mozgu sa zistil tumorózny úvar lokalizovaný v tureckom sedle. Pacientka bola odoslaná na neurochirurgický zákrok (prof. Šteno), ktorým bol transsfenoidálnym prístupom odstránený adenóm z oblasti hypofýzy secernejúci ACTH. Po operácii sa objavil diabetes insipidus centralis. Po 3 mesiacoch zistené nízke hladiny kortizolu, ACTH a TSH,

pričom hladina ostatných hypofyzárnych hormónov zostávala v norme. Pacientka dostáva malé dávky tyroxínu a hydrokortizónu. V súčasnosti sa diurnálne hladiny kortizolu pohybujú na dolnej hranici normy. Pacientka je po operačnom zákroku 1 rok a 5 mesiacov, v dobrom klinickom stave, nadmerné ochlpenie vymizlo, vlasy zhustli a je bez recidívny ochorenia.

## Štefan mal celý život bolesti brucha

Čierna I.<sup>1</sup>, Vidiščák M.<sup>2</sup>, Haviar D.<sup>3</sup>, Bujňáková K.<sup>4</sup>

<sup>1</sup> 2. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

<sup>2</sup> Klinika detskej chirurgie LF UK a DFNSP, Bratislava

<sup>3</sup> Rádiodiagnostické oddelenie DFNSP, Bratislava

<sup>4</sup> Ambulancia pre deti a dorast, Sabinov

**Kazuistika:** 17-ročný chlapec mal od dojčenského veku ataky krčovitých bolestí brucha. Vyšetrenia, ktoré absolvoval boli opakovane s negatívnymi nálezmi. Až v jeho 13. rokoch röntgenové kontrastné vyšetrenie (pasáž gastrointestinálnym traktom) objavilo nález nekompletnej rotácie čreva bez fixácie jeho strednej časti. Rodičia a pacient boli poučení o vývojovej chybe a pre ataky bolestí už aj s opakovaným vracaním mu bola indikovaná liečba prokinetikom. Napriek odporúčanej liečbe sa však ťažkosti zintenzívnili a pacient bol odoslaný z miesta bydliska svojím lekárom pre deti a dorast na doriešenie na našu kliniku. Vzhľadom na údaj nekompletnej rotácie čreva sme doplnili vyšetrenia za účelom bližšieho posúdenia polohy, fixácie čreva ako aj posúdenia priebehu mezenterických ciev. Na základe ultrasonografického obrazu v oblasti radix mezenterii sa zistili zrotované mezenterické cievy s dilatáciou artéria mesenterica superior. Vzhľadom na uvedený nález sme predpokladali subvolvulus čreva. Bolesti brucha vyplývali z uvedenej malrotácie čreva s chronickým intermitentným volvulom so stranguláciou ciev. Indikovali sme chirurgickú liečbu. U pacienta sa vykonala laparotómia s fixáciou čreva podľa Ladda, bol potvrdený volvulus stredného čreva. Po operácii sa má pacient dobre, ťažkosti mu ustúpili.

**Diskusie:** Počas intrauterinného vývoja sa črevo otáča proti smeru hodinových ručičiek, pričom artéria mesenterica superior pôsobí ako



# Inzercia MONSEA



os tejto rotácie. Pri rotácii sa cékum dostáva zo stredu brucha na svoje miesto v pravej bedrovej jame, za ním sa presunie colon ascendens z ľavej polovice brucha do pravej časti a nakoniec sa v tejto polohe fixuje k zadnej brušnej stene. Malrotácia čreva znamená poruchu tohto pohybu alebo upevnenia na zadnú stenu brucha. Nefixované črevo predisponuje k zauzleniu (volvulu) a k obštrukcii. Z klinických príznakov dominujú kolikovitá bolesť brucha s vracaním. Príznaky môžu vzniknúť krátko po narodení alebo v priebehu prvého roku života. Rizikom je strangulácia mezenterických ciev s následnou nekrózou veľkej časti čreva.

**Dvojročné dieťa malo hrčku v štítnej žľaze**

Košťálová L.<sup>1</sup>, Siman J.<sup>2</sup>, Babál P.<sup>3</sup>, Poturnajová M.<sup>4</sup>, Altanerová V.<sup>4</sup>

<sup>1</sup> 2. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

<sup>2</sup> Klinika detskej chirurgie LF UK a DFNSP, Bratislava

<sup>3</sup> Ústav patologickej anatómie LF UK, Bratislava

<sup>4</sup> Ústav experimentálnej onkológie SAV, Bratislava

**Kazuistika:** Autori referujú prípad chlapca, ktorý pochádzal z rodiny s výskytom medulárneho karcinómu a feochromocytómu (MEN II.A). Pacient mal vo veku 1. roka genetické vyšetrenie, ktoré zistilo prítomnosť mutáciu RET protoonkogénu prenesenú od matky. Pacient vyšetrený po prvý raz v endokrinologickej ambulancii po veku 2 rokov, kedy sa zistil v oblasti ľavého laloka štítnej žľazy uzlík veľkosti 1,2 cm. Hladina kalcitonínu bola opakovane zvýšená (40,9 pg/ml). Pod sonografickou kontrolou bola urobená punkcia uzla, histologicky získané len tyroidálne elementy s anizokaryocytózou a hojnou cytoplazmou. Vzhľadom na prítomnosť mutácie v RET géne doporučený operačný zákrok vo veku 2,5 roka, počas ktorého bola urobená totálna tyreoidektómia včítane odstránenie uzlíka. Po zhodnotení nálezu patológom sa našla nodulárna hyperplázia C buniek štítnej žľazy so známkami neoplastického transformácie. Prekvapivý bol nález z uzlíka, ktorým bol adenóm prítomného telieska už aj s prienikom do krvných ciev.

V rámci MEN II. A sa okrem medulárneho karcinómu štítnej žľazy a feochromocytómu v nadobličkách vyskytuje aj adenóm prítomných

teliesok. V tejto rodine sa však zatiaľ adenóm prítomných teliesok nevyskytoval. Sledovaný pacient bol prvým členom rodiny, u ktorého sa adenóm vyskytol vo veľmi skorom veku spolu s nodulárnou hyperpláziou C buniek štítnej žľazy.

**Dievča s purpurou, ktoré potrebuje pravidelné podávanie plazmy**

Švec P., Hostýnová E., Striežencová-Laluhová Z., Lukáč J., Kovács L.  
2. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava a Oddelenie klinickej hematológie DFNSP, Bratislava

**Kazuistika:** Purpura je častým prejavom krvácavého stavu. Ak sa trombocytopenia objaví spolu s anémiou a znakmi hemolýzy a poškodenia funkcie obličiek, treba uvažovať o hemolyticko-uremickom syndróme. Ak sa však stav pravidelne opakuje a klinický stav dieťaťa sa zlepšuje po podaní plazmy, ponúka sa iné vysvetlenie – trombotická trombocytopenická purpura (TTP). Táto môže byť získaná, ale aj vrodená. A práve zriedkavá vrodená forma TTP je ochorením, ktoré veľmi dobre odpovedá na podanie plazmy. Jedinou doteraz možnou liečbou tohto stavu je pravidelná substitúcia chýbajúceho faktora formou čerstvej zmrazenej plazmy. Dopĺňa sa tým chýbajúci enzým ADAMTS 13 štiepiaci ultraveľké molekuly von Willebrandovho zrážanlivého faktora, ktoré inak spúšťajú mikroangiopatiu, vaskulopatiu drobných ciev. Dnes je možná presná diagnostika tohto ochorenia testom aktivity tohto enzýmu, ako aj molekulárne-genetickou analýzou. Cesta k správnej diagnóze nie je vždy priamočiara, ako to bolo aj v prípade nášho dievčatka. Toto ochorenie je však na Slovensku poddiagnostikované, deťom sa stanoví často iné hematologické ochorenie, preto naň treba v diferenciálnej diagnostike viac myslieť.

**Vzťah spôsobu výživy k vybraným biochemickým ukazovateľom u 5 – 7 mesačných dojčiat (predbežné výsledky štúdie 6RP-ICARE)**

Klenovicsová K.<sup>1</sup>, Vicianová K.<sup>2</sup>, Kovács L.<sup>2</sup>, Somzo V.<sup>4</sup>, Capuano E.<sup>3</sup>, Fogliano V.<sup>3</sup>, Saavedra G.<sup>5</sup>, Zump C.<sup>3</sup>, Birlouez-Aragon I.<sup>5</sup>, Šebeková K.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Slovenská zdravotnícka univerzita, Bratislava

<sup>2</sup> 2. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

<sup>3</sup> Univerzita Frederika II., Neapol, Taliansko

<sup>4</sup> Nemecký inštitút potravinovej chémie, Garching, SRN

<sup>5</sup> Polytechnický inštitút Lasalle Beauvais, Francúzsko

**Kazuistika:** Tepelné spracovanie potravín spôsobuje, okrem iného, vznik produktov tzv. Maillardovej reakcie, tzv. glykotoxínov. Experimentálne a klinické štúdie upozorňujú, že nadmerný prívod vysoko tepelne upravenej stravy môže, minimálne u vnímavých alebo geneticky predisponovaných jedincov, viesť k jasným patogénnym následkom. Ukázalo sa, že umelá výživa dojčiat obsahuje merateľné koncentrácie produktov Maillardovej reakcie, akými je furozín, karboxymetyllyzín alebo FAST-index (indikátory včasnej a pokročilej Maillardovej reakcie).

Cieľom našej štúdie bolo porovnať obsah Maillardových produktov v materskom mlieku a umelých mliečnych prípravkoch, a stanoviť záťaž detí glykotoxínmi pochádzajúcimi z dojčenskej stravy. Porovnali sme štandardné biochemické, hematologické parametre a základné ukazovatele v moči u 5 – 7 mesačných zdravých dojčiat, exkluzívne dojčených (n = 43) alebo kŕmených formulou (n = 34). Denná záťaž furozínom bola u dojčených detí 0 – 0,78 mg/d, hodnoty karboxymetyllyzínu 0,006 – 0,031 mg/d, kým deti kŕmené formulou mali rádovo vyššie hodnoty oboch ukazovateľov (1,88 – 12,9 mg/d, 44,4 – 269,9 mg/d). Hodnoty FAST indexu v moči boli významne nižšie u dojčených detí. Denný prírastok na hmotnosti bol približne rovnaký a porovnateľný v oboch skupinách detí. U dojčených detí sa stanovili významne nižšie hodnoty bielych krviniek, nižšia exkrécia proteínov v moči, a táto skupina detí potrebovala menej inzulínu na udržanie normoglykémie.

Napriek tomu, že stanovené odlišnosti sa pohybovali v rozmedzí referenčných hodnôt, vynára sa otázka, či dojčenie, spojené s nízkou záťažou organizmu glykotoxínmi v ranom detstve, chráni pred určitými civilizačnými chorobami, ako je inzulínová rezistencia, nefropatia či kardiovaskulárne ochorenia. Na potvrdenie daného predpokladu je potrebné dlhšie sledovanie vzťahu výživy detí a prípadných nežiaducich účinkov stravy v rámci longitudinalnej štúdie.



# Inzercia SD Pharma





## Závažné anafylaktické reakcie u detí

Šagát T., Riedel R., Pevalová L.  
Detská klinika anesteziológie  
a intenzívnej medicíny SZU a DFNSP,  
Bratislava

Anafylaxia je potenciálne fatálna systémová alergická reakcia, ktorú ako odpoveď na alergény sprostredkuje vo väčšine prípadov imunoglobulín E (IgE) – tzv. **klasická, anafylaktická reakcia** alebo alternatívne iné, od IgE nezávislé mechanizmy, tzv. **anafylaktoidná reakcia**.

Výskyt anafylaxie u detí nie je presne známy. Určite patrí medzi zriedkavejšie príčiny život ohrozujúcich stavov, napriek tomu pre svoju závažnosť vyžaduje neustálu pozornosť pediatrov celého sveta, ktorá spočíva predovšetkým v dokonalej, rýchlej klinickej diagnózy a správnej urgentnej, potenciálne zachraňujúcej liečby.

**Patomechanizmy**, ktoré sa podieľajú na rozvoji anafylaxie sú všeobecne známe. Aktiváciu mastocytov a bazofilných leukocytov sprostredkujú buď IgE alebo iné mechanizmy: infekcia, imunoglobulín G, komplement (C3a a C5a), priamy účinok spúšťacích faktorov (rtg kontrastné látky) a iné aj neznáme faktory. Následne mastocyty a bazofilné leukocyty v priebehu niekoľkých sekúnd (10 – 15 s) uvoľňujú vazoaktívne látky: histamín, prostaglandíny, leukotrieny, tryptázu a pod., ktoré vyvolávajú systémové príznaky najbežnejšie na koži, respiračnom a kardiovaskulárnom systéme.

**Spúšťačmi** týchto pochodov sú u detí predovšetkým potraviny: mlieko, vajíčka, orechy, ryby, ovocie a i., ďalej lieky, jedy (včela a i.), krvné deriváty, rtg kontrastné látky a pod.

**Klinické príznaky** sa vyvíjajú postupne v priebehu niekoľkých hodín alebo rýchlo v priebehu niekoľkých minút. Obecne, parenterálne spúšťače vyvolávajú príznaky rýchlejšie ako perorálne. K počiatočným príznakom môže patriť pocit „že niečo nie je v poriadku“, diskomfortu, horúčavy, iritability a pod. Malé deti zvyčajne nie sú schopné vyjadriť uvedené príznaky, čo čiastočne oneskoruje diagnostiku. Rozvinutá anafylaxia sa môže prejaviť príznak-

mi na koži, respiračnom, kardiovaskulárnom, zažívacom a nervovom systéme:

- **kožné:** urtika, opuch, erytém (88 %),
- **zažívacie:** kŕče a bolesti brucha, vracanie, hemateméza, hnačka, meléna (cca 30 %),
- **respiračné:** dyspnoe + piskoty (47 %) opuch sliznice nosa, kašeľ, stridor, opuch laryngu, epiglottis (56 %), akútna bronchiálna obštrukcia,
- **cirkulačné:** tachykardia, arytmie, hypotenzia (33 %),
- **nervové:** nepokoj, úzkosť, poruchy vedomia.

Jednotlivé príznaky sa môžu rôzne kombinovať.

### Závažnosť anafylaxie možno na základe klinických príznakov rozdeliť do 4 stupňov:

Stupeň I	Kožné reakcie – erytém, urtika Katarálne príznaky – rhinitis, conjunctivitis GIT – nauzea, vracanie, kŕče, hnačky
Stupeň II	Príznaky I. stupňa + Respiračný systém: mierna obštrukcia dýchania z edému laryngu a zmena hlasu, bronchokonstrikcia Kardiovaskulárny systém: mierny pokles TK, tachykardia
Stupeň III	Anafylaktický šok: výrazná hypotenzia, zlyhávanie dýchania – bronchokonstrikcia, dyspnoe, stridor Celoplošný erytém s vazodiláciou s následnou paralýzou, Quinckeho edém, poruchy zmyslového vnímania, bezvedomie
Stupeň IV	Náhle zastavenie obehu a dýchania

**Závažné poruchy cirkulácie môžu vzniknúť aj bez predchádzajúcich kožných a respiračných príznakov.**

**Diagnózu anafylaxie** stanovíme len podľa klinických príznakov, pomocnými indíciami sú alergická anamnéza, atopia a pod. Laboratórne

testy na odlišenie anafylaktických reakcií od nealergických stavov nie sú v akútnom stave prospešné a užitočné.

**V prednemocničnej liečbe** sa odporúča:

- udržať priechodnosť dýchacích ciest a podávanie kyslíka,
- liekom voľby je adrenalín – fyziologický antagonist histamínu,
- nebulizácia albuterolu pri stridore a piskotoch,
- transport do nemocnici.

**Pri ošetrovaní v nemocnici** sa ostatné roky spôsob liečby významne nezmenil. Kľúčovými opatreniami je podanie **adrenalínu** a **objemová resuscitácia** pri poruchách cirkulácie. Odporúčaný postup možno zhrnúť:

1. udržanie priechodnosti dýchacích ciest vrátane endotracheálnej intubácie,
2. 100 % kyslík tvárovou maskou (uprednostňuje sa teplý a zvlhčený),
3. adrenalín 1 : 1000 : iniciálne 0,01 mg/kg dávka (0,01 ml/kg),
4. zabezpečenie i. v. vstupu, pri zlom periférnom žilovom systéme u detí < 6 rokov (intraoseálne),
5. pri poruchách cirkulácie objemová resuscitácia: 20 ml/kg 1/1 fyziologického roztoku, v prípade potreby opakované až do celkového množstva 60 – 100 ml/kg.

Ak nedochádza k zlepšeniu klinického stavu možno dávku adrenalínu opakovať o 5 minút, pri pretrvávajúcej hypotenzii podať v kontinuálnej infúzii 0,1 – 1,0 µg/kg/minútu i. v. alebo i. o. Na úpravu TK možno použiť aj noradrenalin a dopamín.

Liekmi druhého sledu sú **antihistaminiká** a **kortizonoidy**. Z H1 blokátorov sa odporúča hydroxyzín, ktorý lepšie ovplyvňuje urtikú než diphenhydramín. Odporúčanými H2 blokátormi sú cimetidín a ranitidín. Kortizonoidy i keď nemajú bezprostredný účinok na priebeh anafylaxie sú dôležité pre konečnú úpravu klinického stavu. Po zvládnutí život ohrozujúcej anafylaxie sa má pokračovať v podávaní antihistaminík a kortizonoidov 24 – 48 hodín. Dieťa pri prepustení z nemocnice by malo mať predpísané adrenalinové pero (EPIPEN) pre potreby liečby nasledujúcej anafylaktickej reakcie.

# Vrodené metabolické poruchy

## Klinické prejavy mitochondriálnych onemocnění

Zeman J.  
Klinika dětského a dorostového lékařství 1. LF UK, Praha, ČR

Mitochondriální poruchy energetického metabolismu představují heterogenní skupinu klinicky závažných onemocnění, která se projevují již v dětském věku progredujícími příznaky postižení tkání s vysokými energetickými nároky, především CNS, srdce, svalů nebo jater. V naší skupině 180 dětí s poruchou cytochrom c oxidázy (COX, IV. komplex dýchacího řetězce) diagnostikovaných v Polsku a v České a Slovenské Republice se první klinické projevy objevily u 38 % dětí již v kojeneckém věku a u dalších 40 % dětí v batolecím nebo předškolním věku. Mezi nejčastější příznaky patřily neprospívání (67 % dětí), encefalopatie (90 %), hypotonie (73 %), Leighův syndrom se symetrickými nekrotickými změnami v oblasti bazálních ganglií a kmene na MRI (26 %), kardiomyopatie (24 %) a hepatopatie (24 %). Onemocnění mělo často progredující charakter, 65 % pacientů zemřelo v dětském věku. Izolovaná porucha COX byla nalezena u 101 dětí, kombinovaná porucha COX s postižením i dalších komplexů dýchacího řetězce u 79 dětí. Laktát v krvi a/nebo v mozkomíšním moku byl zvýšen u 85 % dětí. Molekulární analýzy u dětí s Leighovým syndromem a COX deficitem odhalily přítomnost prevalentní 2bp delece 845delCT v *SURF1* genu, naopak mutace G1541A v *SCO2* genu byla prevalentní u dětí s encefalomyopatií a/nebo kardiomyopatií. U pacientů s COX deficitem a maternálním typem dědičnosti byly nejčastěji nalezeny mtDNA mutace A3243G (syndrom MLEAS) a A8344G (syndrom MERRF).

**Závěry:** Terapie dětí s mitochondriální poruchou energetického metabolismu je pouze symptomatická a prognóza postižených dětí s výjimkou některých poruch beta-oxidace masných kyselin bývá obvykle nepříznivá. Genetické poradenství v postižených rodinách vyžaduje detailní klinické i molekulární vyšetření, protože mitochondriální poruchy jako jediná výjimka v biologii člověka mohou být způsobeny muacemi nejen v jaderné DNA s autosomálně recesivní nebo dominantní dědičností, ale i v mitochondriální DNA s maternální dědičností.

Práce vznikla s podporou VZ 64165 a VZ 2061004.

## Lysozomové choroby

Hlavatá A.  
2. dětská klinika LF UK a DFNSP,  
Bratislava

Lysozomové choroby představují skupinu takmer 50 různých dedičných metabolických ochorení charakterizovaných abnormálnym katabolizmom rôznych biopolymérov. Nadmerná akumulácia takýchto látok v lysozómoch poškodzuje tkanivá orgánov morfológicky i funkčne. Je viac príčin, v dôsledku ktorých dochádza k lysozomovým chorobám. Najčastejšou príčinou je nedostatočné množstvo alebo nedostatočne aktívny enzým. Môže sa stať, že nie je syntetizovaná identifikačná časť molekuly enzýmu alebo chýba receptor pre manózo-6-fosfát (M6P) na membráne lysozómu. Príčinou ochorenia býva i zlyhanie lysozomového transportu alebo predčasná proteolýza funkčného enzýmu.

Klinickým prejavom je progresívne fyzické postihnutie a mnohokrát aj mentálna retardácia už v detskom alebo v mladšom dospelom veku. V krvnom obraze je častá anémia, leukopénia, trombocytopenia, bicytopenia, či pancytopenia. V periférnom krvnom nátere sú vakuolizované lymfocyty a alebo výrazné granulácie leukocytov. V kostnej dreni sú často nájdené tzv. penovité bunky s výraznou vakuolizáciou ich cytoplazmy. V röntgenologickom náleze sú zmeny na kostiach lebky, chrbtice a končatín v zmysle dysostosis multiplex.

Na základe výsledkov týchto vyšetrení sú selektívne indikované špeciálne metabolické vyšetrenia. Diagnostika lysozomových ochorení musí byť vždy finalizovaná enzymologickým vyšetrením. Na toto vyšetrenie sa používajú ľahko dostupné tkanivá ako sú leukocyty alebo kožné fibroblasty. Ak je známa prenatálna diagnostika, je ju možné zabezpečiť postihnutým rodinám len u takto kompletne dodiagnostikovaného ochorenia. Väčšina z uvedených vyšetrení je dostupná i na Slovensku. V mnohých prípadoch pri diagnostike je potrebná spolupráca so zahraničnými pracoviskami.

Na 2. detskej klinike LFUK a DFNSP v Bratislave bolo doteraz diagnostikovaných 35 pacientov s lysozomovými chorobami a prenatálna diagnostika bola zabezpečená pri deviatich graviditách. V 8 prípadoch išlo o zdravé plody.

Najväčšiu skupinu tvoria pacienti s mukopolysacharidózami (MPS). Mnohí z nich najmä v minulosti boli diagnostikovaní až v pokročilom štádiu ochorenia. Morbus Hurler/Scheie (MPS I) 6 pacienti, rovnako ako Morbus Hunter (MPS II) 6 pacientov. Najčastejší typ MPS v našom

súbore je Morbus Sanfilippo A (MPS III/ A) 12 pacientov, MPS typ III/ B 3 pacienti. U 2 súrodencov bola diagnostikovaná raritná forma MPS – typ III/D. Veľmi zriedkavým typom MPS je aj Morbus Morateau-Lamy (MPS typ VI), ktorý bol v našom súbore diagnostikovaný u 1 pacienta vo včasnom veku, dieťa je od 3. roka života aj liečené. Rovnako na liečbe je i pacient s Morbus Gaucher typ I, ktorý ešte nedovršil 2. rok života. Z 2 pacientov s diagnózou Morbus Fabry je starší pacient s klinickými ťažkosťami a renálnym postihnutím na enzymovej substitučnej liečbe. Klinický stav mladšieho ešte terapiu nevyžaduje. Pacienti s diagnózou Morbus Pompe a Morbus Niemann-Pick typ C sa liečby nedožili.

Posledné roky medicínskeho výskumu prinášajú stále väčšie možnosti liečby v minulosti neliečiteľných ochorení, tak ako je tomu aj pri spomínaných lysozomových chorobách. Prvou možnosťou kauzálnej liečby niektorých z nich bola transplantácia kostnej drene. Využitie tejto terapeutickú možnosti je však limitované nájdením HLA identického darcu. Dnes je veľmi aktuálna enzymová substitučná liečba. Ide však o liečbu veľmi náročnú ekonomicky i na spoluprácu s pacientom. V prípade, že sa jedná o detského pacienta, tak je potrebná spolupráca celej jeho rodiny. Klinicky je už aplikovaná i liečba redukciami tvorby akumulovaného substrátu. Perspektívna je génová terapia, s ktorej klinickou aplikáciou sa ale ešte v úplne najbližšej klinickej praxi nedá počítať.

## Genetické poradenstvo v praxi lekára prvého kontaktu

Cisárik F.<sup>1</sup>, Valachová A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Oddelenie lekárskej genetiky, NsP, Žilina

<sup>2</sup> Oddelenie lekárskej genetiky FN, Trenčín

Vyšetrenia v lekárskej genetike majú za úlohu získať a interpretovať „genetické informácie“. V klinickej praxi sú to všetky informácie vo vzťahu ku možnej kauzálnej, genetickej, etiológii skúmaného znaku alebo ochorenia. Získavame ich osobnou a rodinnou anamnézou, genealogickou štúdiou, klinickým a laboratórnym vyšetrením. Skúmanými znakmi v pediatrii sú často vrodené chyby a dysmorfie. U týchto znakov máme záujem rozlíšiť najmä monogénovo podmienené syndrómy s vysokým genetickým rizikom možnosti opakovania v rodine. Polygénovo, resp. multifaktoriálne podmienené stavy majú spravidla nízke genetické riziko.



# Inzercia STADA



Stanovenie karyotypu je v súčasnosti bežné genetické vyšetrenie. Štandardne je indikované v prípadoch vývojových chýb, rôznych dysmorfii a nevyjasneného neprospievania novorodencov. Ojedinele sa overujú aj problematické chromozómové nálezy zistené pri prenatalnom vyšetrení. V ďalších obdobiach sú indikácie odvodené najmä od porúch rastu a porúch psychomotorického vývoja, neskôr od porúch puberty. Metódami FISH (fluorescenčnej in situ hybridizácie) sa rozlišovacie schopnosti na chromozómoch posunuli do predtým „submikroskopickéj“ oblasti. Takto bola objasnená etiológia niekoľkých tzv. mikrodelečných syndrómov, napríklad Prader-Willi sy., Angelman sy., Williams-Beuren sy., DiGeorge/Velokardiofaciálna sekvencia a iných. Veľký význam nadobudli najnovšie cytogenetické metódy v detskej onkológii.

Detailné klinické vyšetrenie a podrobná rodinná anamnéza – genealógia, vrátane analýzy zdravotnej dokumentácie a charakteristiky priebehu ochorenia, sú základom pre určenie typu dedičnosti. Pribúda tých monogénových ochorení, ktoré majú v jednom prípade dominantný, v inom prípade recesívny alebo na X-chromozóm viazaný typ prenosu. Rýchly rozvoj DNA diagnostiky významne prispieva nielen ku hľadaniu kauzálnych mutácií známych monogénových ochorení, ale aj ku určeniu typu dedičnosti v prípadoch izolovaného výskytu monogénovej choroby v rodine.

Otázky okolo laboratórneho genetického testovania sú dnes v kritickej pozornosti odbornej a laickej verejnosti. Vyjadrujú sa obavy zo zneužitia alebo nesprávneho využitia. Laboratórne genetické vyšetrenie v pediatrii sa má vykonať len u tých stavov, kde je predpokladaný možný benefit pre dieťa. Zásadne má predchádzať genetická konzultácia a vyžaduje sa informovaný súhlas. Výsledok vyšetrenia má byť odovzdaný spôsobom genetickej konzultácie. Genetická konzultácia je špecifický spôsob získavania, spracovávaní a odovzdávania genetických informácií nedirektívnym rozhovorom. Rozhovor je individualizovaný podľa vzdelania a psychologických osobitostí konzultovanej osoby ako aj podľa závažnosti a charakteru genetickej informácie.

### A Ninka predsa chodí do školy...

Fehérvizyová Z.<sup>1</sup>, Hlavatá A.<sup>1</sup>, Chandoga J.<sup>2</sup>, Hrubá E.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> 2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava

<sup>2</sup> Centrum lekárskej genetiky FN, Bratislava

<sup>3</sup> Ústav dedičných metabolických poruch, Praha

**Kazuistika:** Autori v kazuistike prezentujú prípad dieťaťa s vrodenou metabolickou poruchou – glutárovou acidúriou typ I. V prezentovanom prípade sa u dovtedy zdravého dvojročného dieťaťa počas akútnej gastroenteritídy rotavírusovej etiológie objavila intermitentná porucha vedomia a recidivujúce dystonické ataky. V laboratórnom obraze dominovala ťažká metabolická acidóza a hypoglykémia s mierne elevovanými pečenejmi transaminázami. Hladina laktátu a amoniaku bola v norme. Napriek štandardnej parenterálnej rehydratačnej terapii sa u pacientky len veľmi pomaly upravoval klinický stav a parametre vnútorného prostredia, pričom po úprave stavu vedomia a stabilizácii vnútorného prostredia dieťa nedokázalo chodiť, prehŕtať a artikulovať. V rámci diferenciálno-diagnostickej do úvahy prichádzala tiež intoxikácia a infekcia CNS. Tieto stavy boli však vyšetreniami (toxikologické, vyšetrenie likvoru, CT mozgu) vylúčené.

Vzhľadom na pretrvávajúce metabolické acidózy a výrazne zníženú hladinu voľného karnitínu v sére bolo supponované aj na metabolické ochorenie. GC/MS analýzou organických kyselín v moči sa u pacientky zistila vysoká koncentrácia glutárovej kyseliny a 3-hydroxyglutárovej kyseliny. Enzymologické vyšetrenie s nálezom deficitu glutaryl-CoA-dehydrogenázy potvrdilo supponovanú diagnózu glutárovej acidúrie typ I.

Toto ochorenie patrí do skupiny takzvaných „cerebrálnych“ organických acidúrií, ktoré sa vyznačujú neurologickou symptomatológiou. Na rozdiel od ostatných organických acidúrií nemusí byť sprevádzaná glutárová acidúria typ I biochemickými abnormalitami ako hypoglykémia, metabolická acidóza alebo laktátová acidémia. Toto autozómovo recesívne ochorenie je spôsobené mutáciou v géne pre glutaryl-CoA dehydrogenázu. Mutácia sa nachádza sa na 19. chromozóme a obsahuje viac než 100 mutácií tohto génu, pričom väčšina pacientov sú zložením heterozygoti pre dve rôzne mutácie. Uvedená mutácia vedie k zníženej aktivite enzýmu glutaryl-CoA dehydrogenázy, ktorá spôsobuje poruchu katabolizmu lyzínu, hydroxylyzínu a tryptofánu s následným hromadením metabolitov, ako sú kyselina glutárová a kyselina 3-hydroxyglutárová v organizme pacienta.

Diagnóza sa stanovuje na základe analýzy organických kyselín v moči prípadne v likvore, enzymologickým vyšetrením a mutačnou analýzou.

Prvým klinickým príznakom ochorenia býva makrocefália, ktorá môže predchádzať metabolickéj dekompenzácií. Pacienti sa obvykle vyvíjajú normálne až do prvej encefalopatickej krízy, ktorá nastáva väčšinou vo veku okolo 14

mesiacov a často je vyvolaná interkurentnou infekciou. Tieto krízy sú charakteristické hypotóniou a neurologickou deterioráciou v zmysle straty funkcií ako napr. sací a prehŕtač reflex, schopnosť sedieť, stáť alebo uchopovať predmety. Normalizácia klinického stavu je pomalá a obvykle nekompletná s pretrvávajúcim reziduálnym neurologickým nálezom v zmysle psychomotorickej retardácie, dystónie alebo dyskínezy. Encefalopatické krízy sa môžu vracajú najmä pri stavoch so zvýšeným katabolizmom pričom môžu viesť k prehlbovaniu neurologického poškodenia. Liečba akútnej encefalopatickej krízy spočíva najmä v promptnej úprave parametrov vnútorného prostredia s dostatočným prísunom energie, tekutín a elektrolytov.

Základom dlhodobej liečby glutárovej acidúrie I. typu je diéta s obmedzením lyzínu a tryptofánu, dopĺňanie bielkovín a esenciálnych aminokyselín, redukcia tukov a zvýšený príjem sacharidov v strave a podávanie L-karnitínu a riboflavínu.

Referovaná pacientka na adekvátnej medikamentóznej a diétnej liečbe (suplementácia karnitínu, bielkovín a esenciálnych aminokyselín) je v dobrom klinickom stave. Opakovane bola hospitalizovaná na našom špecializovanom pracovisku pre infekcie močových ciest a febrilné krčce. Tieto akútne stavy vďaka včasnej a správne vedenej terapii neboli sprevádzané rozvratom vnútorného prostredia ani encefalopatickými krízami. V súčasnosti má Nina 14 rokov. Navštevuje integrovanou formou základnú školu. Má nedostatky v jemnej motorike, logickej úvahe a vizuometrickej koordinácii. V štúdiu cudzích jazykov má dobré výsledky.

Uvedená kazuistika poukazuje na dôležitosť stanovovania organických kyselín v moči u dieťaťa s makrocefáliou a dystonickými atakmi počas akútnej infekcie. V pozitívnom prípade diagnostikovania organickej acidúrie u pacienta, pre jeho ďalší psychomotorický vývoj je veľmi dôležitá správne vedenou liečbou predchádzať encefalopatickým krízam.

### Alexander mal málo energie...

Dallos T.<sup>1</sup>, Hlavatá A.<sup>1</sup>, Hansíková H.<sup>2</sup>, Tesařová M.<sup>2</sup>, Zeman J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> 2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava

<sup>2</sup> Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch, Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. LF UK, Praha

**Kazuistika:** Autori v kazuistike prezentujú prípad dieťaťa s vrodenou metabolickou poruchou na úrovni mitochondrií – NARP syndrómom (neurogenna svalová slabosť, ataxia, retinitis pigmentosa).

Dieťa bolo z tretej fyziologickej gravidity po in vitro fertilizácii, pri ktorej bol použitý materský oocyt a darcovské spermie. Pre in vitro fertilizáciu sa rodičia rozhodli, nakoľko obaja starší súrodenci pacienta – sestra a brat, zomreli pred ukončením prvého roka života na ochorenie sprevádzané neurologickou symptomatológiou a ťažko korigovateľnou metabolickou acidózou. Rodičia boli zdraví, neboli stigmatizovaní a ani v príbuzenskom vzťahu. Na základe tejto anamnézy, genealogického vyšetrenia bez hereditárnej záťaže a cytogenetického vyšetrenia bez nálezu numerických a štruktúrnych anomálií chromozómov bolo vyslovené podozrenie na výskyt nosičstva neznámeho autozomálne recesívne dedičného ochorenia u oboch rodičov s 25 % rizikom rekurencie pri ďalšej gravidite.

Eutrofické dieťa bolo odoslané do gastroenterologickej ambulancie v 2. mesiaci života pre laboratórne známky hepatopatie, ktoré sa postupne upravili. Echokardiografiou bola zistená kardiomegália na podklade biventrikulárnej hypertrofie, foramen ovale apertum a ren duplex. Pre hypertonický syndróm s retardáciou vzpriamovania avšak s normálnym

sonografickým nálezom CNS bol rehabilitovateľný reflexnou metódou.

Vzhľadom na rodinnú anamnézu bolo urobené metabolické vyšetrenie, pri ktorom bola zistená mierna laktatémia (2,5...3,08...2,88 mmol/l). V spektre aminokyselín v sére dominovala zvýšená hladina alanínu (643...828 umol/l, N : 134 – 416 umol/l). V moči boli zvýšené metabolity Krebsovho cyklu. V šiestom mesiaci života Alexander prekonal respiračnú infekciu, ktorá bola úspešne ambulantne liečená antibiotikami. O mesiac po febrilite do 39,5 °C, sa jeho zdravotný stav začal dramaticky zhoršovať. Bol extrémne hypotonický, prešedlý, dyspnoický s apnoickými pauzami, zhoršoval sa stav vedomia. V laboratórnych parametroch dominovala ťažká nekompenzovaná metabolická acidóza (pH 7,03, BE – 19,2, HCO<sub>3</sub> – 11,1) s výraznou laktatémiou. Klinický stav bol natoľko závažný, že okamžite vyžadoval umelú pľúcnu ventiláciu a hospitalizáciu na anesteziologicko-resuscitačnom oddelení. Napriek komplexnej podpornej liečbe sa stav vedomia už neupravil a chlapec po niekoľkých týždňoch exitoval.

Vzhľadom na pozitívnu rodinnú anamnézu, klinický priebeh ochorenia, hepatopatiu s charakteristickým laboratórnym nálezom (laktátová metabolická acidóza, zvýšená hladina alanínu) sme supponovali na poruchu metabolizmu mitochondrií. Molekulárne-genetická analýza vo vzorkách tkanív, ktoré boli odobraté post mortem dokázala prítomnosť signifikantne zastúpenej (91 %) bodovej mutácie 8 993 T > G mtDNA. NARP syndrómom je metabolické ochorenie s multisystémovým postihnutím, ktoré sa manifestuje psychomotorickou retardáciou, demenciou, krčmi, ataxiou, proximálnou svalovou slabosťou a senzickou neuropatiou. V prípadoch s vysokým zastúpením mutovaných variantov mitochondriálnej DNA v cytoplazme (viac ako 90 %) sa ochorenie prezentuje ako letálna infantálna encefalopatia.

V prezentovanom prípade bola presne stanovená diagnóza infaustného ochorenia. I v takomto prípade má exaktné stanovenie diagnózy významnú úlohu najmä v genetickom poradenstve.

## Detská onkológia

### Jak léčebně zohlednit heterogenitu nádorů?

Mihál V., Hajdúch M.  
Dětská klinika a Laboratoř experimentální medicíny LF UP a FN, Olomouc

Bylo dosaženo obrovského pokroku v porozumění biologii nádorů, které jsou dnes považovány za rozrůstající se skupinu heterogenní entity. Rozpoznání odlišných modelů genové exprese může identifikovat podskupiny pacientů se specifickou odpovědí na léčbu a specifickou prognózou. Přesná definice podskupin založených na cytogeneticko-molekulárních a proteomických markrech dovoluje zavedení léčebných programů, které jsou zaměřeny na riziko recidivy. Znalost molekulární genetiky dětských nádorů se v posledních letech zvýšila exponenciální rychlostí. Současné studium molekulárních mechanismů onkogeneze vedlo k lepšímu pochopení úlohy tumor supresorových genů, onkogenů a DNA reparačních genů pro rozvoj nádorového onemocnění. Chromozomální translokace u leukémií a solidních nádorů mohou vést k alteraci funkce genů regulujících růst nebo ke vzniku zcela nových fuzních proteinů stimujících růst buněk či inhibujících jejich zánikové mechanismy. Tyto změny se mohou vyskytovat sporadicky nebo mohou být vrozené, což

často vede k rozvoji nádorového onemocnění u dětí a adolescentů.

Autoři ve svém sdělení upozorňují na význam přesné diagnostiky nádorového onemocnění, kde nezastupitelný význam má cytogeneticko-molekulární klasifikace. Podrobně se věnují problematice dětské akutní lymfoblastické leukémie a poukazují na význam heterogenity nádorové populace, která by měla být zohledněna nejenom při diagnóze, ale zejména při výběru specifického léčebného protokolu. Ve své přednášce se věnují problematice komplexního karyotypu, heterogenitě *TEL/AM1* fúzního genu, ale i významu a správného posouzení role minoritních klonů před zahájením cytostatické léčby. Dále rozebírají význam laserové mikrodisekce pro přesnou diagnostiku a léčbu solidních nádorů.

*Práce na projektu byla podporována granty MSM6198959216, IGA MZCR NC7506-3 a NC7495.*

### Diferenciální diagnostika lymfadenopatií

Bubanská E.  
Klinika pediatrickej onkológie a hematológie SZÚ pri DFNSP, Banská Bystrica

Zväčšené lymfatické uzliny (LU) sa v detstvom veku vyskytujú často a vo väčšine prí-

padov ide o benígnu proliferáciu ako odpoveď na lokalizovanú alebo generalizovanú infekciu, najčastejšie respiračného traktu alebo kože. Diferenciálne diagnosticky je však nutné zväžiť prítomnosť závažných ochorení. Zväčšenie LU je spôsobené buď proliferáciou vlastných štruktúr LU alebo infiltráciou uzliny bunkami zvonku. Oba tieto mechanizmy sa vyskytujú pri benígnej aj malígnej lymfadenopatii.

Najčastejšou príčinou lymfadenopatie sú infekcie: bakteriálne (streptokoky, stafylokoky, mykobaktérie, brucelóza, tularémia...), vírusové (EBV, CMV, HIV, rubeola, adenovírusy, varicella...), mykotické (histoplazmóza...), protozoálne (toxoplazmóza...). Lymfadenopatia sa vyskytuje pri autoimúnných ochoreniach, teaurizmózach, rekcií na lieky, granulomatóznych ochoreniach (sarkoidóza, choroba z mačacieho škrabnutia...) a pri rôznych malignitách (leukémie, lymfómy, histiocytóza, metastatické postihnutie pri solidných nádoroch).

Vzhľadom na šírku problematiky sú v diagnostikou rozhodovaní určité vodiace body, ktoré umožňujú rýchlejšiu orientáciu v diferenciálnej diagnostike. Dôležitá je cieleaná anamnéza, zameraná na trvanie lymfadenopatie, rýchlosť narastania uzlín a epidemiologické súvislosti. Pri hodnotení lymfadenopatie je nutné zväžiť vek dieťaťa, charakteristiku uzliny (veľkosť, tuhosť, pohyblivosť, známky zápalu, tvorba paketov...) a lokalizáciu, kde sa rozlišuje lokalizovaná a generalizovaná lymfadenopatia, ako

aj prítomnosť fokálnej, resp. celkovej infekcie. Vážnejšie ochorenie signalizuje prítomnosť dolných krčných a supraklavikulárných uzlín (často združené s mediastinálnou a hilovou lymfadenopatiou), lymfatické uzliny fixované ku koži alebo vytvárajúce pakety, rýchlo sa zväčšujúce uzliny, celkové príznaky – teploty trvajúce viac ako týždeň, pokles hmotnosti, slabosť, bolesti kostí, kĺbov, krvácajúce prejavy, hepatosplenomegalia.

Ak spektrum neinvasívnych laboratórných vyšetrení nevedie k diagnóze, resp. nenastala terapeutická odpoveď na adekvátnu antiinfekčnú liečbu, je u dieťaťa indikovaná biopsia LU. Dolné krčné a supraklavikulárne LU by mali byť podrobené dôkladnejšiemu vyšetreniu skôr ako horné krčné LU a rovnako treba postupovať pri akejkolvek abnormite pri Rtg, (CT) vyšetrení pľúc a mediastína alebo sonografií, (CT) brucha.

### Liečba bolesti v domácom prostredí

Jasenková M.

Detská onkologická klinika DFNSP,  
Detský hospic Plamienok, Bratislava

Bolesť je jeden z najčastejších príznakov smrteľne chorých a zomierajúcich detí. Patrí medzi symptómy, ktoré je možné dobre kontrolovať aj v domácom prostredí a to aj pri závažných stavoch, ktoré vyžadujú razantnú, multimodálnu liečbu.

Liečba bolesti v domácom prostredí má svoje špecifiká. Vyžaduje dobrú znalosť stratégie analgetickej liečby ako aj skúsenosti s používaním dostupných analgetík a nefarmakologických postupov, kvalitný vzťah s rodičmi aj s dieťaťom, vybavenie rodiny potrebným

prístrojových vybavením a všetkými triedami analgetík vo všetkých liekových formách, aktívnu účasť rodiča v liečebnom tíme a 24 hodinovú dostupnosť lekára. Na súbore 46 detí, o ktoré sme sa v hospici starali, odprezentujeme riešenie praktických problémov v súvislosti s liečbou bolesti v domácom prostredí.

### Môže lekár primárneho kontaktu zlepšiť prognózu onkologických pacientov?

Sejnová, D.<sup>1</sup>, Kaiserová E.<sup>1</sup>,  
Puškáčová J.<sup>1</sup>, Hrašková A.<sup>1</sup>,  
Šubová Z.<sup>1</sup>, Čižmár A.<sup>1</sup>, Žilínek V.<sup>1</sup>,  
Trnka J.<sup>2</sup>, Sýkora P.<sup>3</sup>, Gerinec A.<sup>4</sup>,  
Polák V.<sup>5</sup>, Riedel R.<sup>6</sup>, Pevalová L.<sup>6</sup>,  
Haviar D.<sup>7</sup>, Makaiová I.<sup>8</sup>, Plank, L.<sup>9</sup>  
<sup>1</sup> DOK, <sup>2</sup> KPCH, <sup>3</sup> DNK, <sup>4</sup> KDO, <sup>5</sup> UO,  
<sup>6</sup> DKAIM, <sup>7</sup> RDG DFNSP, Bratislava  
<sup>8</sup> Klinika nukleárnej medicíny, OÚSA,  
Bratislava  
<sup>9</sup> Ústav patologickej. anatómie MFN,  
Martin

**Kazuistiky:** Incidencia onkologických chorôb v detstve a adolescencii je pomerne nízka a na Slovensku predstavuje 180 nových prípadov ročne (115 – 143/1 mil. detí vo veku 0 – 14 rokov a 156 – 196/1 mil. adolescentov vo veku 15 – 19 rokov).

Napriek nízkej incidencii a pokroku v liečbe v ostatných 30-tich rokoch sú stále malignity druhou najčastejšou príčinou smrti u detí.

Zavedením nových diagnostických postupov a používaním intenzívnych liečebných protokolov stúpla pravdepodobnosť 5-ročného prežívania nad 80 %. Jedným z faktorov, ktoré ovplyvňujú celkové prežívanie je včasná diagnostika a začatie adekvátnej liečby.

Detské onkologické choroby sú odlišné od onkologických chorôb v dospelosti. Majú inú etiológiu, histogénu, lokalizáciu a aj symptomatológiu. Najčastejšie **celkové nešpecifické príznaky**, s ktorými sa stretávajú najmä lekári prvého kontaktu sú: zmeny v chovaní, poruchy spánku, neprospevanie, únava, malátnosť, nechutenstvo, úbytok na váhe, bledosť, nevysvetliteľné subfebrility, zvracanie, hnačka alebo obštipácia.

Naproti tomu **špecifické príznaky** predstavujú širokú škálu symptómov zo strany postihnutého orgánu.

Najčastejšie omyly lekárov sú spôsobené bagatelizáciou alebo zlým zhodnotením anamnestických údajov, nedostatočným fyzikálnym vyšetrením, chybnou indikáciou, zaradením a interpretáciou paraklinických vyšetrení. Avšak najväčším problémom je to, že sa na nádorovú chorobu detského pacienta nemyslí.

Na našom pracovisku bolo v r. 2000 – 2006 liečených 530 pacientov s onkologickou diagnózou. Čo sa týka zastúpenia jednotlivých typov boli najčastejšou malignitou akútne leukémie. Na druhom a treťom mieste boli nádory CNS a lymfómy.

Pri analýze anamnestických údajov sme zistili, že temer u 7 % pacientov bola diagnóza určená oneskorene a pacienti (najmä so solídny nádormi) prišli v pokročilom štádiu onkologickej choroby, ktoré výrazne znižuje šancu na dlhodobé prežívanie a vyliečenie.

Záverom chceme konštatovať, že základné vedomosti každého lekára o detských nádorových chorobách môžu zabrániť diagnostickým chybám a terapeutickým omylom. Len tak bude možné, samozrejme pri trvalom pokroku onkológie, znížiť ešte stále vysokú mortalitu a zlepšiť kvalitu života dlhodobo prežívajúcich alebo vyliečených detských pacientov.

## Zdravotnícke právo

### Právne a súdnoznalecké aspekty posudzovania týrania a zneužívania detí

Moravanský N.<sup>1</sup>, Kováč P.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Ústav súdneho lekárstva LF UK,  
Bratislava

<sup>2</sup> Katedra trestného práva  
a kriminológie, Právnická fakulta  
Trnavskej Univerzity, Trnava

Za týranie, zneužívanie a zanedbávanie dieťa považujeme akékoľvek nenáhodné, vedomé (prípadne i nevedomé) jednanie rodiča, vychovateľa alebo inej osoby (agresora) voči dieťaťu, ktoré je v danej komunite nežiaduce, neprijateľné alebo odmietané a ktorému sa

poškodzuje telesné a duševné zdravie. Pri takom konaní nastávajú poruchy vývoja dieťaťa, prípadne agresor spôsobí až smrť dieťaťa.

Syndróm týraného, zneužívaného a zanedbávaného dieťaťa je v anglosaskej literatúre označovaný ako Child Abuse and Neglect (CAN). Ide o súbor nepriaznivých príznakov pri úmyselnom ubližovaní dieťaťu. Najčastejšie dieťaťu ubližujú jeho najbližší, hlavne rodičia. CAN je syndróm s veľmi rôznorodými prejavmi. Tie závisia od príčiny, od mechanizmu, od charakteru, od závažnosti následkov a aj od sociálneho prostredia v ktorom sa dieťa nachádza. Pri syndróme CAN nejde iba o jednostranný akt zo strany páchatela. Nastáva zvláštna interakcia všetkých zainteresovaných osôb a podmienok, v ktorých tento proces prebieha.

Prejavy pri syndróme CAN závisia od spoločensko-kultúrnych vzťahov dospelých a detí, od postavenia a úlohou rodičovstva v spoločnosti. Bez významu nie je ani osobnosť dieťaťa samého a jeho zvláštnosti či odchýlky. Spôsoby týrania, zneužívania a zanedbávania dieťaťa možno rozdeliť na:

1. telesné formy týrania, zneužívania a zanedbávania
2. duševné a citové formy týrania, zneužívania a zanedbávania
3. sexuálne formy zneužívania
4. zvláštne formy

Pri všetkých vyššie uvedených formách týrania môže dochádzať ku týraniu prostredníctvom aktívneho alebo pasívneho konania. V súčasnej dobe sa odhaduje výskyt syndrómu CAN na



# Inzercia Regimed



1 – 2 % ročne z celkovej detskej populácie vo všetkých jeho podobách. Neustále narastá podiel sexuálneho zneužívania. Neexistuje celoštátna evidencia syndrómu CAN. Ak berieme v úvahu, že viac ako 1 % detí u nás žije mimo rodinu, že asi 15 % detí žije s jedným rodičom, najčastejšie s matkou a že temer 30 000 detí stráca ročne jedného z rodičov rozvodom, tak syndróm CAN u nás nie je zanedbateľným problémom.

CAN predstavuje zložitý spoločenský jav. Rozpoznanie, zistenie, liečba a rehabilitácia CAN je interdisciplinárnym problémom, rovnako ako jeho prevencia. Dôležité je potvrdenie alebo vyvrátenie podozrenia na syndróm CAN. To je podkladom pre ďalší terapeutický postup. Odhalenie ťažkého fyzického ublíženia dieťaťa bude diagnosticky aj liečebne v prvom rade medicínskou záležitosťou a až následne psychologickou, sociálnou, trestnoprávnou a občianskoprávnou. Pri psychickom a emocionálnom týraní dieťaťa bude prevažovať najskôr psychologická a sociálna terapia.

Autori sa vo svojom príspevku venujú problematike CAN z hľadiska medicínskeho i právneho a dávajú odporúčania ako postupovať v prípadoch, že lekár má podozrenie, že dieťa je týrané a zneužívané.

### **Poučenia a súhlas s poskytovaním zdravotnej starostlivosti u detského pacienta**

Kováč P.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Ústav súdneho lekárstva LF UK, Bratislava

<sup>2</sup> Katedra trestného práva a kriminológie, Právnická fakulta Trnavskej Univerzity, Trnava

Lekári podceňujú nebezpečenstvo, ktoré im hrozí pri zanedbaní povinnosti poučiť pacienta. Povinnosť poučiť pacienta vyplýva lekárovi zo zákona a nesplnenie tejto povinnosti je porušením zákona. Porušenie zákonnej povinnosti je, okrem vzniku škody, zavinenia a preukázanie príčinnej súvislosti, predpokladom pre vyvodenie zodpovednosti za škodu, napríklad v podobe neúspešného lekárskeho zákroku. Pacientovi otvára absencia poučenia zo strany lekára možnosť argumentovať v prípadnom spore tým, že keby bol vedel o rizikách zákroku, odmietol by ho. Pacient, ktorému sa bude poskytovať zdravotná starostlivosť má právo dozvedieť sa, akým spôsobom bude zasahované do jeho organizmu. Oboznámenie sa s medicínskou stránkou poskytovania zdravotnej starostlivosti je dôležité, aby si pacient uvedomil prípadné riziká spojené zo zákrokom a mohol o ich prijatí slobodne rozhodnúť, teda udeliť svoj súhlas.

Úprava poučenia pacienta a jeho súhlasu s poskytovaním zdravotnej starostlivosti je obšiahnutá v § 6 zákona č. 576/2004 Z. z. o zdravotnej starostlivosti, službách súvisiacich s poskytovaním zdravotnej starostlivosti a o zmene a doplnení niektorých zákonov.

Ošetrojúci zdravotnícky pracovník je povinný informovať o účele, povahe, následkoch a rizikách poskytnutia zdravotnej starostlivosti, o možnostiach voľby navrhovaných postupov a rizikách odmietnutia poskytnutia zdravotnej starostlivosti. Poučenie sa poskytuje osobe, ktorej sa má zdravotná starostlivosť poskytnúť, alebo aj inej osobe, ktorú si táto osoba určila. Ak je osobou, ktorej sa má zdravotná starostlivosť poskytnúť maloleté dieťa, osoba pozbavená spôsobilosti na právne úkony alebo osoba s obmedzenou spôsobilosťou na právne úkony (ďalej len osoba nespôsobilá dať informovaný súhlas), poučenie sa poskytuje zákonnému zástupcovi, opatrovníkovi alebo osobe, ktorá má maloleté dieťa v pestúnskej starostlivosti. Zároveň sa vhodným spôsobom poučí aj osobu nespôsobilá dať informovaný súhlas.

Autor sa zaoberá vo svojom príspevku práve problematikou informovaného súhlasu v detského pacienta, pričom upozorňuje na odlišnosti, ktoré sú typické pre rozhodovanie o poskytovaní zdravotnej starostlivosti vo vzťahu rodič – dieťa.

### **Právna povaha zdravotnej dokumentácie**

Kováč P.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Ústav súdneho lekárstva LF UK Bratislava

<sup>2</sup> Katedra trestného práva a kriminológie, Právnická fakulta Trnavskej Univerzity

Zdravotná dokumentácia je súbor údajov o zdravotnom stave osoby, o zdravotnej starostlivosti a o službách súvisiacich s poskytovaním zdravotnej starostlivosti tejto osobe. Jej vedenie je neoddeliteľnou súčasťou poskytovania zdravotnej starostlivosti. Povinnosť viesť zdravotnú dokumentáciu zakladá zákon č. 576/2004 Z. z. o zdravotnej starostlivosti, službách súvisiacich s poskytovaním zdravotnej starostlivosti a o zmene a doplnení niektorých zákonov. Na spracúvanie, poskytovanie a sprístupňovanie údajov zo zdravotnej dokumentácie sa vzťahuje zákon č. 428/2002 Z. z. o ochrane osobných údajov v znení neskorších predpisov. Súhlas osoby, ktorej sa zdravotná dokumentácia týka (dotknutej osoby v zmysle zákona č. 428/2002 Z. z.) na spracúvanie, poskytovanie a sprístupňovanie údajov zo zdravotnej dokumentácie sa nevyžaduje.

Vedenie zdravotnej dokumentácie je v zákone definované získavaním, zhromažďovaním

a zaznamenávaním vyššie uvedených údajov. Podľa zákona č. 576/2004 Z. z. sa rozlišuje zdravotná dokumentácia vedená všeobecným lekárom a zdravotná dokumentácia vedená iným ošetrojúcim zdravotníckym pracovníkom. Tá sa vedie iba v rozsahu zdravotnej starostlivosti, ktorú takýto zdravotnícky pracovník poskytuje. Ďalším druhom zdravotnej dokumentácie je osobitná zdravotná dokumentácia v prípadoch žien, ktoré písomne požiadali o utajenie svojej totožnosti v súvislosti s pôrodom.

Zdravotnú dokumentáciu, ktorú vedie všeobecný alebo detský lekár, uchováva poskytovateľ 20 rokov po smrti osoby; ostatnú zdravotnú dokumentáciu 20 rokov od posledného poskytnutia zdravotnej starostlivosti osobe. Za zabezpečenie zdravotnej dokumentácie zodpovedá poskytovateľ. Poskytovateľ je povinný ukladať a ochraňovať zdravotnú dokumentáciu tak, aby nedošlo k jej poškodeniu, strate, zničeniu alebo k zneužitiu, a to aj počas jej uchovávaní počas už uvedenej 20-ročnej lehoty.

Vzhľadom na možnosť slobodne si zvoliť lekára, zákon upravuje aj odovzdanie zdravotnej dokumentácie medzi lekármi. Pri zmene poskytovateľa z dôvodu odstúpenia od dohody o poskytovaní všeobecnej ambulantnej starostlivosti je poskytovateľ povinný preukázateľne odovzdať zdravotnú dokumentáciu alebo jej rovnopis do siedmich dní od jej vyžiadania novému poskytovateľovi, s ktorým osoba uzatvorila dohodu o poskytovaní všeobecnej ambulantnej starostlivosti. Pri odovzdaní zdravotnej dokumentácie nesmie dôjsť k jej poškodeniu, zničeniu alebo zneužitiu.

Zákon č. 576/2004 Z. z. obsahuje ustanovenia, ktoré sú pre poskytovateľa potenciálne likvidačné, lebo stratí prístup ku zdravotnej dokumentácii svojich pacientov. Pri dočasnom pozastavení licencie na výkon samostatnej zdravotníckej praxe a pri dočasnom pozastavení povolenia na prevádzkovanie zdravotníckeho zariadenia je poskytovateľ povinný bezodkladne umožniť prevzatie zdravotnej dokumentácie do úschovy lekárovi príslušného samosprávneho kraja. Pri zrušení licencie na výkon samostatnej zdravotníckej praxe alebo povolenia na prevádzkovanie zdravotníckeho zariadenia je povinný umožniť prevzatie zdravotnej dokumentácie ten, komu sa licencia alebo povolenie zrušilo.

Obsah zdravotnej dokumentácie je dôverný. Iné osoby a subjekty ako zdravotnícky pracovníci sa môžu s údajmi v zdravotnej dokumentácii oboznamovať iba zákonom určeným spôsobom – vo forme poskytnutia údajov zo zdravotnej dokumentácie alebo vo forme sprístupnenia údajov zo zdravotnej dokumentácie nahliadnutím.

Autor sa vo svojom príspevku zaoberá niektorými praktickými problémami súvisiacimi so zdravotnou dokumentáciou





## **Ako to mám riešiť? Právne otázky z pediatrickej praxe**

Šimovičová K.<sup>3</sup>, Kováč P.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Ústav súdneho lekárstva LF UK  
Bratislava

<sup>2</sup> Katedra trestného práva  
a kriminológie, Právnická fakulta  
Trnavskej Univerzity

<sup>3</sup> Ambulancia praktického  
lekára pre deti a dorast,  
Bratislava

Každodenná prax so sebou prináša pomerne často sa opakujúce situácie. Tie majú svoju faktickú i právnu stránku. Pre lekára, ktorý každodenne nakladá s hodnotou najcennejšou – s ľudským životom, niet dôležitejšej informácie, ako poznať svoje práva a povinnosti vyplývajúce z právnych noriem. Každý poskytovateľ zdravotnej starostlivosti – či už je ním lekár alebo zdravotnícke zariadenie – by sa vo vlastnom záujme mal oboznámiť s príslušnými právnymi normami. Nemožno sa totiž spoliehať na to, že vo väčšine prípadov sú právne normy zhodné so zásadami slušnosti, morálkou či ostatnými neprávnyimi nor-

matívnymi systémami. Na tému znalosti práva lekármi či poslucháčmi medicíny existuje viacero prác, ktoré došli ku zhodnému a nelichotivému záveru. Tým bola alarmujúca absencia základného právneho vedomia u lekárov.

V tomto bloku sa vo forme moderovanej diskusie autori budú vyjadrovať k niektorým bežným i menej bežným situáciám, ktoré prináša prax.

Tento blok bude niesť v duchu vety, ktorý sa snažím vštepovať všetkým svojim študentov, bez ohľadu na ich zameranie: Neexistujú hlúpe otázky, okrem tých ktoré neboli položené...



## Výživa

### Syndróm neprospievajúceho dojčťa

Kovács L.  
2. detská klinika LF UK a DFNsP,  
Bratislava

Problémy vývoja dojčiat sú jednou z najväčších výziev ktorým čelia pediatri primárnej starostlivosti. Včasná diagnostika a liečba týchto stavov je dôležitá pre redukciu ich nežiaducich dlhodobých následkov.

Neprospievanie („failure to thrive“, FTT) sa definuje ako nedostatočný hmotnostný prírastok určený pomocou štandardnej hmotnostnej a rastovej krivky. U nás by sa mali používať štandardy telesných proporcií, ktoré v roku 2004 publikoval Ústav verejného zdravotníctva pre slovenskú detskú populáciu.

FTT sa zvyčajne určuje podľa hmotnosti dieťaťa vzhľadom na jeho vek (> 5 percentil na štandardnej hmotnostnej krivke) alebo ak rastová krivka dieťaťa prekríži dve hlavné percentilové línie. K diagnostike prispieva, ak je znížená hmotnosť vzhľadom na výšku resp. výška vzhľadom na vek dieťaťa (> 10. percentil).

Príčiny FTT sa tradične rozdeľujú na organické alebo neorganické. To však klinicky zvyčajne nie je užitočné, lebo problém je u väčšiny pacientov komplexný s účasťou viacerých príčin (napr. dieťa môže mať medicínsky problém, ktorý zapríčiňuje ťažkosti s kŕmením a stresuje rodinu, pritom aj samotný stres môže potencionovať problémy s kŕmením a prehlbovať FTT). Užitočnejším prístupom je klasifikácia príčin na základe patofyziológie FTT – neprimeraný kalorický príjem, neprimeraná absorpcia živín, nadmerné energetické nároky na organizmus alebo porucha využitia živín. Táto klasifikácia umožňuje logické usporiadanie množstva stavov ktoré zapríčiňujú FTT resp. prispievajú k jeho vzniku.

### Prebiotika – imunitný systém a zdravie

Krejsek J.  
Univerzita Karlova v Praze, Lékařská fakulta a Fakultní nemocnice, Hradec Králové

Individuální imunitní reaktivitou každého jedince rozumíme nastavení specifické imunity, především T lymfocytární. Pro specifickou

imunitu, na rozdíl od přirozené imunity, kterou dědíme jako vysoce rigidní složku našeho genomu, získáváme dědičně pouze jistou „osnovu“. S touto „osnovou“ každý jedinec nakládá již od embryonálního vývoje a v různé míře ji ovlivňuje v průběhu celého života. Individuální imunitní reaktivita má fyziologicky zajistit optimální fungování imunitní soustavy v závislosti na proměnných potřebách v různých údobích života. Podle současných názorů je klíčovým obdobím pro nastavení imunitní reaktivity období těsně po narození, kojenecké a batolecí období vývoje. V tomto období vznikají maximální požadavky na nutriční zajištění. Jakákoliv porucha v kvantitativním i kvalitativním složení potravy se ireverzibilně negativně odrazí na vývoji člověka a ovlivní také negativně rozvoj individuální imunitní reaktivity.

Optimální pro nastavení individuální imunitní reaktivity je dostatečně dlouhé období, kdy jedinou složkou potravy je mateřské mléko. Lidské mléko pokrývá veškeré nutriční požadavky vyvíjejícího se kojence. Jeho složení je v čase proměnlivé a přesně reflektuje momentální potřeby organismu. Svým složením je mateřské mléko mimořádně komplexní. Zajišťuje pro organismus veškeré živiny. Obsahuje mnohé látky, které mají efektorové (laktoferin) a modulační (cytokiny) účinky na imunitní systém. Kromě těchto složek mateřského mléka, které působí přímo na vyvíjející se organismus, obsahuje mateřské mléko také složky, které působí zprostředkovaně.

Nejvýznamnější skupinou těchto látek jsou složité oligosacharidy, které jsou souhrnně označovány jako látky s prebiotickými vlastnostmi. Jejich podíl v mateřském mléce je překvapivě vysoký. Dosahuje zhruba 20 g/l v kolostru. Jejich množství se postupně snižuje a zůstává ve vysoké hodnotě okolo 12 g/l ve zralém mateřském mléce. Tyto oligosacharidy nejsou metabolicky využitelné člověkem. Slouží však jako významný substrát, který podporuje kolonizaci a růst fyziologické střevní mikroflóry, zvláště její bifidogenní složky. Snižovaný podíl bakterií z rodu *Bifidobacterium* je u nekojených dětí provázen zvýšeným zastoupením patogenních či podmíněně patogenních mikroorganismů, např. z rodu *Clostridium* nebo *Staphylococcus*. Svým působením na rozvoj přirozené mikroflóry modulují prebiotické složky mateřského mléka střevní slizniční imunitní systém. Napomáhají tomu, aby ve střevní sliznici byla na podněty, které nepředstavují nebezpečný vzor, indukována tolerance. S ohledem na provázanost slizničního systému trávicího traktu s jinými slizničními kompartmenty je ovlivňována slizniční imunita jako celek. Jasně jsou i dopady na celkovou imunitní reaktivitu jedince.

V experimentech na zvířecích modelech, ale i v řadě klinických studií, byl prokázán pozitivní efekt látek s prebiotickými vlastnostmi na optimální rozvoj individuální imunitní reaktivity. Je samozřejmé, že mateřské mléko, které je svým složením unikátní a jeho složení prodělává změny v čase, nemůže být plně nahrazeno žádnými umělými preparáty. V současnosti jsou však k dispozici určité typy prebiotických oligosacharidů, které jsou přidávány do přípravků umělé mléčné výživy. Tyto mají za úkol nahradit účinek prebiotických oligosacharidů mateřského mléka. Jejich účinky se však liší v závislosti na složení a poměru jednotlivých řetězců. Zdaleka ne u všech byly potvrzeny účinky srovnatelné s prebiotiky obsaženými v mateřském mléce. Dobře zdokumentované jsou účinky nedávno patentované prebiotické směsi s krátkými řetězci GOS (glakto-oligosacharidy s krátkým řetězcem) a FOS (frukto-oligosacharidy s dlouhým řetězcem). Jejich směs, která optimálním způsobem odráží situaci ve složení těchto oligosacharidů v mateřském mléce (poměr 9 GOS : 1 FOS) je nyní dostupná pod názvem Immunofortis. Tato prebiotická směs se liší ve složení a poměru jednotlivých oligosacharidových řetězců od jiných prebiotických preparátů. Na rozdíl od jiných přípravků byl u preparátu Immunofortis v klinických studiích prokázán pozitivní imunomodulační účinek. Jednoznačně je zdokumentováno jeho pozitivní působení na rozvoj fyziologické mikroflóry u kojenců, která se svým spektrem přibližuje spektru mikroorganismů střevní mikroflóry, detekované u plně kojených dětí. V důsledku toho dochází k pozitivní modulaci individuální imunitní reaktivity. Byla prokázána účinnost této prebiotické směsi na incidenci alergie zprostředkované protilátkami IgE. U dětí se zvýšeným rizikem rozvoje alergické reaktivity došlo k výraznému snížení poměru protilátek třídy IgE a IgG<sub>4</sub>. To v důsledku vedlo ke snížení klinických projevů dermatitidy zprostředkované IgE protilátkami. Tvorba specifických protilátek jiných tříd nebyla přitom ovlivněna. Byl prokázán pozitivní efekt podávání prebiotické směsi Immunofortis na frekvenci infekcí horních dýchacích cest.

Lze uzavřít, že z výsledků studií na zvířecích modelech a především z výsledků klinických studií je zřejmé, že některé prebiotické směsi pozitivně ovlivňují rozvoj individuální imunitní reaktivity. Mechanismus účinku je modulace cíleného osídlování střeva a modulace přirozené mikroflóry trávicího traktu. Důsledkem je fyziologické vyzrání slizničního imunitního systému s pozitivními dopady na celkovou imunitní reaktivitu. To se prokazatelně projevuje zvý-

šenou odolnosť detí vďaka infekciám a snížením rizika rozvoja imunopatologických ochorení, zvlášt' alergických nemocí zprostředkovaných protilátkami triedy IgE.

### **Naše skúsenosti s podávaním semielementárnej formuly Neocate**

Székyová D., Čierna I., Krajčírová M.  
2. detská klinika LF UK a DFNSP,  
Bratislava

Liečba alergie na bielkovinu kravského mlieka spočíva v eliminácii tohto alergénu zo stravy dojčiat. Prejav alergie u plne dojčených detí sa rieši vylúčením antigénov zo stravy matky. U detí na umelej výžive sa v liečbe používajú preparáty s vysokým stupňom hydrolyzy, ktorých zvyšková antigenicita je nízka. Odporúča sa podávanie hydrolyzátov do 18 – 24 mesiacov veku. V prípade ak pretrvávajú príznaky alergie napriek podávanému mlieku s vysokým stupňom hydrolyzy, prípadne má dieťa závažnú reakciu na bielkovinu kravského mlieka je vhodnejšie indikovať prípravok na báze aminokyselín, ktorý neobsahuje ani stopové množstvo  $\beta$ -laktoglobulínu. Indikáciu na podanie prípravku na báze aminokyselín sú závažné príznaky alergie na bielkovinu kravského mlieka: gastrointestinálne prejavy (proteínová enteropatia, enterorágia s poklesom hemoglobínu, vracanie a enteritída s retardáciou rastu, neustupujúca ezofagitída, alergická eozinofilná gastroenteropatia), kožné (atopická dermatitída s hypoproteinémiou, urtikária), respiračné (recidivujúca bronchiálna obštrukcia, edém laryngu), celkové (anafylaktoidná reakcia). Mnohé štúdie potvrdzujú lepšie ovplyvnenie hmotnosti a rastovej krivky u detí živých prípravkom na báze aminokyselín.

Na Slovensku bola v rokoch 2005 – 2006 uskutočnená klinická štúdia u detí so závažnou

formou alergie na bielkovinu kravského mlieka. Do štúdie bolo zaradených 29 detí vo veku 1 – 18 mesiacov. V skupine detí živých aminokyselinovým preparátom bol pozorovaný rýchlejší ústup klinických príznakov ako aj zlepšenie laboratórných parametrov oproti skupine živenej extenzívnym hydrolyzátom. Naše skúsenosti s používaním prípravku Neocate poukazujú na výborný efekt v liečbe na alergiu na bielkovinu kravského mlieka v prípadoch nereagujúcich na preparát s vysokým stupňom hydrolyzy. Okrem uvedenej indikácie sme s dobrým efektom použili aminokyselinovú formulu aj u pacientov, u ktorých nebola potvrdená alergia na bielkovinu kravského mlieka, ale z iných dôvodov netolerovali inú mliečnu formulu (ťažký stupeň hypotrofie u dojčiat – 2 deti, nezvládnutá refluxová choroba – 2 pacienti, deti po rozsiahlych chirurgických zákrokoch so syndrómom krátkeho čreva – 3 pacienti, 1 dojča s ťažkým fistulujúcim priebehom Crohnovej choroby a 1 dojča so závažnou enterorágiou v rámci CMV infekcie).

### **Kludia konečne prestala vracat!**

Čierna I.<sup>1</sup>, Székyová D.<sup>1</sup>, Tóthová E.<sup>1</sup>,  
Skubák M.<sup>2</sup>, Trnka J.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> 2. detská klinika LF UK a DFNSP,  
Bratislava

<sup>2</sup> Rádiodiagnostické oddelenie  
DFNSP, Bratislava

<sup>3</sup> Klinika detskej chirurgie LF UK  
a DFNSP, Bratislava

**Kazuistika:** U 12-ročného dievčaťa s detskou mozgovou obrnou s dobrým mentálnym vývojom sa začali objavovať epizódy profúzného vracania. Pacientka bola pre ataky opakovaného vracania hospitalizovaná na našej klinike, kde v rámci diferenciálnej diagnostiky vracania sme realizovali aj CT a MRI vyšetrenia mozgu, ktoré odhalili nález arachnoidálnej cysty v zadnej jame. Po neu-

rochirurgickom zákroku – extirpácii cysty sa prechodne stav pacientky zlepšil, neskôr sa však znovu začali objavovať epizódy úporneho vracania. Vzhľadom na predchádzajúci nález arachnoidálnej cysty sme u pacientky opakovali CT vyšetrenie mozgu, ktoré nepokázalo na progresiu nálezu. Napriek predchádzajúcemu predpokladu centrálného pôvodu vracania sa táto príčina nepotvrdila. V rámci doplnenia vyšetrení a diferenciálnej diagnostiky vracania sme u pacientky indikovali opakované ultrasonografické vyšetrenie so zameraním na hornú časť čreva a odstupy arteria mesenterica superior. Ultrasonografickým vyšetrením sa zistila menšia aortomezenterická vzdialenosť, bol pozorovaný masívny duodenogastričný reflux po vypití tekutiny a priestrannejšie D2 a D3 časti duodena. Vzhľadom na uvedený nález bolo vyslovené podozrenie na syndróm hornej mezenterickej artérie (SMA syndróm). CT vyšetrenie hornej časti tráviaceho traktu potvrdilo obraz aortomezenterickej kompresie duodena. Indikovali sme chirurgický zákrok, po duodeno-jejunoanastomóze je pacientka bez ťažkostí, prestala vracat.

**Diskusia:** SMA syndróm je charakterizovaný kompresiou tranzverzálnej časti dvanástnika hornou mezenterickou artériou. A. mesenterica superior za fyziologických okolností odstupuje z brušnej aorty v 45° uhle. V určitých prípadoch (pokles telesnej hmotnosti, úbytok mezenterického tuku, visceroptóza, rýchly rast u adolescentov, anatomické abnormality Treitzovho väzu, deformity chrčtice...) je uhol odstupu artérie menší (6° – 16°), čo môže spôsobiť uvedené stláčanie dvanástnika až jeho obštrukciu. SMA sa manifestuje bolesťou brucha v epigastriu a opakovaným vracaním. Diagnóza sa stanoví pomocou zobrazovacích vyšetrovacích metód (USG, CT). Liečba je chirurgická, duodenojejunoanastomóza je nutná v 90 % prípadov.

## **Sympóziu spoločnosti Novo Nordisk**

### **Prečo sledovať deti narodené s nízkou pôrodnou váhou a dĺžkou**

Pribilincová Z.  
2. detská klinika LF UK a DFNSP,  
Bratislava

Novorodenec malý k svojmu gestačnému veku (SGA = small for gestational age) je definovaný pôrodnou dĺžkou a/alebo pôrodnou hmotnosťou nízkou k svojmu gestačnému veku. Podľa celoeurópskych údajov sa rodí 2 – 5 % novorodencov s SGA. Príčiny môžu byť: fetálne

(chromozómové abnormality, vrodené anomálie, metabolické choroby), maternálne (chronické cievne ochorenia, hypoxémia matky, infekcie, fajčenie, podvýživa, lieky, drogy. Placentárne (insuficiencia, poruchy cievneho zásobenia), demografické faktory (vek matky < 16 alebo > 35 rokov, výška a etnikum oboch rodičov, viacnásobná gravidita, asistovaná reprodukcia a anamnéza SGA).

Deti s SGA mávajú svalovú hypotrofiu, niekedy aj hypotonus, poruchy motility GIT-u s odmietaním potravy, môžu mať modré skléry, pomalšie u nich progreduje psychomotorický vývoj. Častejšie sa u nich vyskytuje

porucha pozornosti (ADHD) alebo špecifické poruchy učenia. V tejto skupine detí sa pozoruje oneskorenie kostného veku, ale v puberte, ktorá nastupuje včasnšie sa urýchli kostný vek a tento proces sa podieľa na finálne nižšej výške.

**10 % detí s SGA nedobehne rastový deficit do 2. roka života.** Táto podskupina nedosiahne konečnú prediktívnu výšku. Postupne sa u nich vyvíja vyššie riziko rozvoja hypertenzie, diabetes mellitus typ 2 a hyperlipidémie. Spolu s redukciami intelektuálnej a psychosociálnej kapacity vedú tieto faktory k zníženiu kvality zdravia a života.

V tejto podskupine detí s SGA sa dokázali rôzne poruchy osi hypotalamus-hypofýza-rastový hormón (RH) – rastové faktory a ich väzbové proteíny. Za posledné 2 desaťročia sa potvrdil priaznivý efekt liečby RH na všetky vyššie uvedené príznaky detí s SGA.

Od roku 2004 je v EU a od roku 2007 aj na Slovensku indikovaná liečba RH u pacientov s SGA, ktorí spĺňajú nasledovné kritériá: pôrodná dĺžka a/alebo hmotnosť pod 2 SD vzhľadom ku gestačnému veku, do 3. roku

života poklesli na  $< -2,6$  SDS výšky, *nemajú* iné stavy redukujúce rast: coeliakiu, chronické zápalové ochorenia, anémie, vrodené chyby srdca, liečbu kortikoidmi, iné endokrinopatie.

Liečba rekombinantným RH sa začína po 4. roku života a nemá zmysel podávať ju v puberte.

Terapia RH u pacientov s SGA upravuje deficit konečnej výšky, tlak krvi, nedochádza k poruche glukózovej tolerancie pri reverzibilnom výstupe hladín inzulínu, zlepšuje sa lipi-

dové spektrum, zvyšuje sa príjem potravy, BMI sa zvyšuje, ale v prospech svalového tkaniva, zlepšuje sa IQ a psychosociálna adaptácia. Predpokladá sa zníženie rizika srdcovocievnych chorôb a osteoporózy v dospelosti.

Liečbu RH u SGA ukončujeme, ak pacient nemá dostatočnú odpoveď na liečbu, uzavreté epifyzárne štrbiny alebo dosiahne geneticky podmienenú výšku. Liečba RH u pacientov s SGA je účinná a bezpečná, ak sa dodržiavajú stanovené kritériá.



# Inzercia ALTERMED





# Inzercia HIPP





# Inzerca NOVO NORDISK





# Inzercia NUTRICIA

