ČESKO-SLOVENSKÁ PEDIATRIE

CZECH-SLOVAK PEDIATRICS

VYDÁVÁ ČESKÁ LÉKAŘSKÁ SPOLEČNOST J. E. PURKYNĚ

ČASOPIS ČESKÉ A SLOVENSKÉ PEDIATRICKÉ SPOLEČNOSTI
CZECH AND SLOVAK PEDIATRICS SOCIETY

duben 2013
S 1/68

X. SLOVENSKÝ PEDIATRICKÝ KONGRES S MEDZINÁRODNOU ÚČASŤOU BRATISLAVA, 25. – 27. 4. 2013

X. SLOVAK PEDIATRIC CONGRESS WITH INTERNATIONAL PARTICIPATION BRATISLAVA, 25–27 APRIL 2013

PROGRAM/ABSTRAKTY
PROGRAMME/ABSTRACTS

Časopis je indexován v Seznamu recenzovaných neimpaktovaných periodik Rady pro výzkum a vývoj ČR.

INDEXED IN EMBASE/EXCERPTA MEDICA, CHEMICAL ABSTRACTS
EBSCO – ACADEMIC SEARCH COMPLETE
EXCERPOVÁNO V BIBLIOGRAPHIA MEDICA ČECHOSLOVACA, SCOPUS

MK ČR E1678 ISSN 0069-2328 (PRINT), ISSN 1805-4501 (ON-LINE)

Nové dojčenské mlieko s klinicky preukázanými účinkami na dojčenskú koliku:

Nutrilon Anti-Colics

79 % **Nutrilon Anti-Colics znižuje výskyt kolikových epizód po 2 týždňoch u 79 % dojčiat**[2]

70 % **Nutrilon Anti-Colics znižuje frekvenciu kolikových záchvatov plaču u dojčiat až o 70 % po 2 týždňoch**[3]

Ako často vo svojej ordinácii riešite dojčenskú koliku?

Tento problém postihuje **10–40 % dojčených aj nedojčených detí.**[1] Nie je síce závažnou zdravotnou komplikáciou, pre dieťa však predstavuje trápenie a pre rodičov veľký stres. Je možné ho zmierniť rôznymi spôsobmi, ale iba niektoré z nich majú skutočne preukázaný účinok na redukciu dojčenských kolík.

Prichádza nové dojčenské mlieko, ktoré preukázateľne pomáha pri dojčenských kolikách:

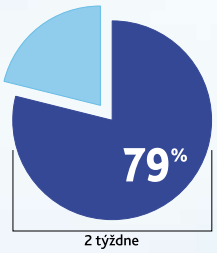
Nutrilon Anti-Colics ako jediné dojčenské mlieko na trhu obsahuje **unikátnu trojkombináciu látok** s preukázaným účinkom na redukciu dojčenských kolík:

1. **Čiastočne hydrolyzovaná bielkovina**
2. **Nízky obsah laktózy, a to iba 37 % zo všetkých sacharidov (o 60 % menej ako Nutrilon 1)**
3. **Unikátna, klinicky testovaná zmes oligosacharidov GOS/FOS**

Vďaka tejto unikátnej trojkombinácii výrazne znižuje výskyt dojčenských kolík a frekvenciu záchvatov plaču **už za dva týždne.**[2,3]

Klinická štúdia preukázala redukciu výskytu kolikových epizód už po dvoch týždňoch, a to **u 79 % dojčiat.**[2]

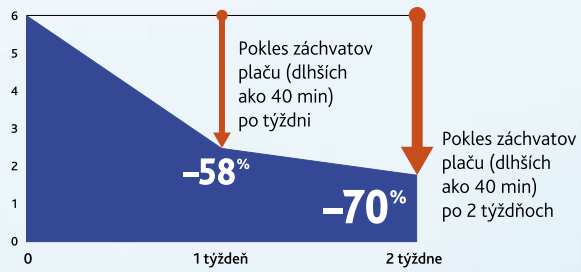
Sledovaný počet dojčiat



Celkové percento dojčiat, u ktorých došlo po 2 týždňoch k zníženiu frekvencie dojčenských kolík.

Klinické pozorovanie potvrdilo **zníženie frekvencie záchvatov plaču** spojených s kolikou (trvajúcich dlhšie ako 40 minút) **až o 70 %** po 2 týždňoch.[3]

Počet záchvatov plaču/deň



1. voľba pri riešení dojčenských kolík

Referencie: 1. Lucassen PL et al., Systematic review of the occurrence of infantile colic in the community. Archives of Disease in Children (2001); 84(5): 398-403. **2.** Savino F et al., „Minor" feeding problems during the first months of life: effect of a partially hydrolysed milk formula containing fructo- and galacto-oligosaccharides. Acta Paediatrica (2003); Suppl 441: 86-90. **3.** Savino F, et al. Reduction of crying episodes owing to infantile colic: A randomized controlled study on the efficacy of a new infant formula. Eur J Clin Nutr, 2006; 60 (11): 1304-10.

Dôležité upozornenie: Dojčenie je najprirodzenejší spôsob výživy dojčiat. Dojčenská výživa by mala byť použitá na základe odporúčania lekára. Spôsob použitia a ďalšie informácie na obaloch a webových stránkach. Potravina na osobitné výživové účely – dietetická potravina na osobitné medicínske účely. Materiál je určený iba pre odbornú verejnosť. Termín tlače 09/2011. BF310478

MÁTE OTÁZKU? VOLAJTE ZADARMO
0800-601-600
www.nutrilon.sk

ČESKO - SLOVENSKÁ PEDIATRIE

CZECH - SLOVAK PEDIATRICS

(První číslo vyšlo 1. 4. 1946 pod názvem Pediatrické listy)

VEDOUCÍ REDAKTOR

doc. MUDr. OLDŘICH POZLER, CSc.
Dětská klinika FN a LF UK
Hradec Králové

ZÁSTUPKYNĚ VEDOUCÍHO REDAKTORA:

doc. MUDr. MARTA BENEDEKOVÁ, PhD.
1. Detská klinika LFUK a DFNsP
Bratislava, Slovenská republika

EDITOR EMERITUS:

prof. MUDr. LIDKA LISÁ, DrSc.
FN Motol, Praha

REDAKČNÍ RADA

prof. MUDr. JÁN BUCHANEC, DrSc.
Klinika deti a dorastu JLF UK a UNM Martin
Slovenská republika

prof. MUDr. SVETOZÁR DLUHOLUCKÝ, CSc.
Detská klinika NsP F. D. Roosevelta
Banská Bystrica, Slovenská republika

prof. MUDr. ZDENĚK DOLEŽEL, CSc.
Pediatrická klinika LF MU
Fakultní nemocnice Brno

prim. MUDr. JOSEF GUT
Dětské oddělení NsP Česká Lípa

doc. MUDr. JANA HAMANOVÁ, CSc.
Subkatedra dorostového lékařství IPVZ Praha

doc. MUDr. HANA HOUŠŤKOVÁ, CSc.
Pediatrická klinika UK 1. LF ve FTNsP,
Dětská klinika IPVZ, Praha

doc. MUDr. JOZEF HOZA, CSc.
Klinika dětského a dorostového lékařství
UK 1. LF a VFN Praha

prof. MUDr. JAN JANDA, CSc.
Pediatrická klinika UK 2. LF a FN Motol, Praha

prim. MUDr. LUMÍR KANTOR, Ph.D.
Novorozenecké oddělení FN Olomouc

prof. BERTHOLD KOLETZKO, MD
Universitäts Poliklinik Mnichov, SRN

prof. MUDr. LÁSZLÓ KOVÁCS, DrSc., MPH
2. Detská klinika LFUK a DFNsP
Bratislava, Slovenská republika

prof. MUDr. JAN LEBL, CSc.
Pediatrická klinika UK 2. LF a FN Motol, Praha

prof. MUDr. ĽUDMILA PODRACKÁ, CSc.
I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN
Košice, Slovenská republika

prof. MUDr. PETR POHUNEK, CSc.
Pediatrická klinika UK 2. LF a FN Motol, Praha

MUDr. OLGA ROŠKOTOVÁ
Dětské středisko Litoměřice

MUDr. FRANTIŠEK SCHNEIBERG
Ústav pro humanitní studia v lékařství
UK 1. LF Praha

MUDr. ZDENĚK SLAVÍK, MD (UK), FRCPCH
Royal Brompton Hospital
Londýn, Velká Británie

prof. MUDr. FRANTIŠEK STOŽICKÝ, DrSc.
Dětská klinika, Fakultní nemocnice
Plzeň-Lochotín

prim. MUDr. JAN ŠKOVRÁNEK, CSc.
Kardiocentrum FN Motol, Praha

prof. RADVAN URBANEK, MD
Kirchzarten, SRN

prof. MUDr. JIŘÍ ZEMAN, DrSc.
Klinika dětského a dorostového lékařství
UK 1. LF a VFN Praha

prof. MUDr. MIRKO ZIBOLEN, CSc.
Neonatologická klinika JLF UK a UNM Martin
Slovenská republika

Foto na titulní straně: shutterstock.com

ročník 68 / 2013

68, 2013, S 1

X. SLOVENSKÝ PEDIATRICKÝ KONGRES S MEDZINÁRODNOU ÚČASŤOU BRATISLAVA, 25. – 27. 4. 2013

OBSAH

Úvodné slovo 6
Program kongresu 7
Abstrakty 12
Register autorov 75

http://www.cls.cz

© Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně, Praha 2013

ČESKO-SLOVENSKÁ PEDIATRIE

Online verze časopisu na: www.prolekare.cz/cspe

Registrací a zadáním svého předplatitelského kódu, který najdete na přebalu časopisu, získáte přístup do online verze časopisu a jeho archivu.
Kontakt pro dotazy: info@prolekare.cz nebo +420 602 244 819

Vedoucí redaktor:
doc. MUDr. O. Pozler, CSc.

Zástupkyně vedoucího redaktora:
doc. MUDr. M. Benedeková, PhD.

Odpovědná redaktorka:
B. Binědová
e-mail: binedova@centrum.cz

Vydává: Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně,
Sokolská 31, 120 26 Praha 2

Pro ČLS JEP připravuje Mladá fronta a. s.

Generální ředitel: Ing. David Hurta

Ředitel divize Medical Services:
MUDr. Martin Hofman

Koordinátor odborných časopisů ČLS JEP:
MUDr. Michaela Lízlerová

Produkční: Bc. Michaela Hrdinová

Grafická úprava, sazba: Bc. Karolína Hejná

Kreativní ředitel: René Decastelo

Art director: Petr Honzátko

Marketing:
ředitelka marketingu: Hana Holková
brand manager: Kristýna Dytrychová

Distribuce a výroba:
ředitelka distribuce a výroby: Soňa Štarhová
manažerka předplatného: Jana Horáková
výroba: Monika Šnaidrová

Tisk: EUROPRINT a. s.

V ČR rozšiřuje: Postservis Praha
Olšanská 38/9, 225 99 Praha 3

V SR: Mediaprint Kapa – Pressegrosso, a. s.,
Vajnorská 137, P.O. BOX 183
831 04 Bratislava

Vychází: 6krát ročně
Předplatné: na rok pro ČR je 588,00 Kč,
SR 25,80 €, jednotlivé číslo 98 Kč,
SR 4,30 €.

Informace o předplatném podává a objednávky předplatitelů přijímá:
ČLS JEP, Sokolská 31, 120 26 Praha 2,
tel.: 296 181 805 – J. Spalová,
e-mail: spalova@cls.cz

Inzerce: František Bauer
bauer@mf.cz; 225 276 393

Rukopisy zasílejte na adresu:
doc. MUDr. Oldřich Pozler, CSc.,
Dětská klinika FN, Sokolská 581,
500 05 Hradec Králové,
e-mail: pozler@lfhk.cuni.cz

Rukopis byl předán do výroby 19. 3. 2013.
Zaslané příspěvky se nevracejí.
Otištěné příspěvky autorů nejsou honorovány, autoři obdrží bezplatně jeden výtisk časopisu.

Vydavatel získává otištěním příspěvku výlučné nakladatelské právo k jeho užití. Vydavatel a redakční rada upozorňují, že za obsah a jazykové zpracování inzerátů a reklam odpovídá výhradně inzerent. Žádná část tohoto časopisu nesmí být kopírována za účelem dalšího rozšiřování v jakékoliv formě či jakýmkoliv způsobem, ať již mechanickým nebo elektronickým, včetně pořizování fotokopií, nahrávek, informačních databází na mechanických nosičích, bez písemného souhlasu vlastníka autorských práv a vydavatelského oprávnění.

ISSN 0069-2328, MK ČR E1678

X. SLOVENSKÝ PEDIATRICKÝ KONGRES S MEDZINÁRODNOU ÚČASŤOU

25. – 27. 4. 2013, BRATISLAVA

ORGANIZÁTORI

Slovenská lekárska spoločnosť

Slovenská pediatrická spoločnosť

Prezident kongresu: prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH
Viceprezidentka kongresu: doc. MUDr. Oľga Červeňová, CSc.

VEDECKÝ VÝBOR KONFERENCIE

MUDr. Iveta Čierna, PhD.
doc. MUDr. Peter Čižnár, CSc.
prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.
doc. MUDr. Katarína Furková, CSc., mim. prof.
MUDr. Eva Gibalová
doc. MUDr. Michal Hladík, Ph.D.
MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH
doc. MUDr. Ľudmila Košťálová, CSc., mim. prof.
doc. MUDr. Jozef Mašura, CSc.
prof. MUDr. Ľudmila Podracká, CSc.
MUDr. Kvetoslava Prcúchová, MPH
doc. MUDr. Pavol Sýkora, CSc.
doc. MUDr. Veronika Vargová, CSc.

ORGANIZAČNÝ VÝBOR KONFERENCIE

MUDr. Katarína Babinská
MUDr. Andrea Čiernanská, MPH
MUDr. Tomáš Dallos, PhD.
MUDr. Viktor Jankó
Mgr. Petra Patraš
MUDr. Juraj Staník, PhD.
MUDr. Ľubica Tichá, PhD.
MUDr. Eva Vitáriušová, PhD.

VÝBOR SLOVENSKEJ PEDIATRICKEJ SPOLOČNOSTI

prof. MUDr. Tibor Šagát, CSc. – prezident
doc. MUDr. Marta Benedeková, PhD. – vedecká sekretárka
prof. MUDr. Karol Králinský, PhD. – viceprezident
prof. MUDr. Peter Bánovčin, CSc.
prof. MUDr. Ján Buchanec, DrSc.
doc. MUDr. Vladimír Bzdúch, CSc.
prof. MUDr. Svetozár Dluholucký, CSc.
prof. MUDr. Ivan Hruškovič, CSc.
prof. MUDr. László Kovács, DrSc. MPH
doc. MUDr. Milan Kuchta, CSc.
prof. MUDr. Ľudmila Podracká, CSc.
MUDr. Kvetoslava Prcúchová, MPH
MUDr. Katarína Šimovičová
prof. MUDr. Mirko Zibolen, CSc.

Organizáciou kongresu je poverená spoločnosť SOLEN, s.r.o., ktorá už viac rokov organizuje odborné podujatia v Slovenskej republike, vrátane podujatí pod záštitou SPS.

Vážené kolegyne a vážení kolegovia,

srdečne Vás pozývame na jubilejný, X. kongres Slovenskej pediatrickej spoločnosti do Bratislavy. Kongres bude najvýznamnejšou akciou pediatrického odborného kalendára v Slovenskej republike v roku 2013.

Program je určený celej pediatrickej komunite – nemocničným pediatrom, detským lekárom primárnej starostlivosti a tiež ambulantným špecialistom pre deti a dorast. Cieľom je predstaviť účastníkom novinky v našom odbore, ale hlavne odovzdať poznatky, informácie a skúsenosti, ktoré môžu využiť vo svojej bežnej praxi.

Organizátori požiadali preto odborníkov z rôznych pediatrických subšpecializácií, aby pripravili svoje príspevky tak, aby z nich mohli ťažiť aj tí, ktorí sa do hĺbky danou problematikou nezaoberajú. Kľúčové témy budú prezentované v hlavnej sále v pléne bez paralelných sekcií, ostatná časť rokovania bude prebiehať v dvoch paralelných sekciách.

Veľká pozornosť sa bude venovať aj posterovým prezentáciám s diskusiou. Prezentujú sa teoretické aj praktické príspevky a zaujímavé pozorovania nielen z kliník, ale aj zo skúseností v oblasti primárnej starostlivosti! Abstrakty odborných príspevkov budú publikované v slovenskom a anglickom jazyku v suplemente časopisu Česko-slovenská pediatrie.

Podujatie takého významu, ako je X. slovenský pediatrický kongres má poskytnúť okrem kvalitného odborného programu aj kultúrne vyžitie. Program sme volili tak, aby sme poukázali bohatú minulosť aj súčasnosť kultúry Bratislavy.

Veríme, že Vašou aktívnou či pasívnou účasťou oceníte snahu organizátorov a X. slovenský pediatrický kongres sa stane fórom pre výmenu odborných skúseností, vytváranie nových kontaktov a príjemných stretnutí s kolegami.

prof. MUDr. László Kovács, DrSc., MPH
prezident kongresu

KONGRESOVÁ SÁLA **KONFERENČNÁ MIESTNOSŤ ČÍSLO 2**

Program podujatia

ŠTVRTOK, 25. 4. 2013

9.00 – 10.30

GASTROENTEROLÓGIA

Predsedníctvo: Čierna I., Szépeová R.
Pozler O., Hroch M., Dědek P., Chládek J. (Hradec Králové): *Compliance u dětí a dospívajících s idiopatickým střevním zánětem*
Čierna I., Chocholová A. (Bratislava): *Vedľajšie účinky imunosupresívnej a biologickej liečby*
Zelinková Z., Hlavatý T., Koller T., Páv I., Tóth J., Huorka M. (Bratislava): *Imunosupresívna a biologická liečba v gravidite a počas laktácie a jej vplyv na novorodenca*
Szépeová R., Havlíčeková Z., Bánovčin P. (Martin): *Je potrebné u detí vždy liečiť infekciu H. pylori?*
Kabátová J. (Piešťany): *Nové diagnostické kritériá celiakie* (ESPGHAN 2012)

10.30 – 10.45
Frivolt K. (Bratislava): *Exkluzívna enterálna výživa v liečbe Crohnovej choroby*
(Prednáška podporená z edukačného grantu spoločnosti NESTLÉ)

9.00 – 10.30

NOVINKY V MEDICÍNSKEJ TECHNOLÓGII

Predsedníctvo: Bořuta P., Králinský K.
Hladík M. (Ostrava): *Mimotělní náhrada funkce jater – proč, kdy a kde*
Králinský K. (Banská Bystrica): *Nové technológie v intenzívnej medicíne – historicko- futurologické zamyslenie*
Bořuta P. (Bratislava): *Vývoj rádiológie a zobrazovacích modalít na Slovensku v porovnaní so svetom*
Konečný M., Kadáši Ľ., Petrovič R., Križan P., Cisárik F., Chandoga J., Hojsíková I., Babjaková L., Markus J. (Bratislava, Žilina): *Novinky v DNA diagnostike genetických ochorení*
Riedel R., Buzássyová D., Köppl J., Viglaský M., Vyskočová Z., Šagát T., Grešíková M. (Bratislava): *TRALI – možné nežiaduce účinky transfúzie krvi*

10.45 – 11.00 Prestávka

11.00 – 12.15

PLENÁRNE PREDNÁŠKY 1

Predsedníctvo: Kovács L., Šagát T.
Koletzko S. (Mnichov): *Inflammatory bowel disease – the pediatrician's perspective*
Tulassay T. (Budapešť): *Disturbance of postnatal adaptation: genetic, immunological and endocrine factors*
Marodi L. (Debrecin): *Primary immunodeficiencies: An evolving medical discipline*
Šagát T., Benedeková M. (Bratislava): *Budúcnosť pediatrie*

12.15 – 13.15 Obed, POSTEROVÁ DISKUSIA 1

13.15 – 14.15
Súčasné trendy vo výžive nezrelých novorodencov a dojčiat
Čierna I. (Bratislava): *Gastrointestinálne symptómy alergie na BKM, diferenciálna diagnostika*
Bauer F., Demová K. (Nové Zámky): *Výživa veľmi nezrelých novorodencov*
Šimurka P. (Trenčín): *Liečba a riešenie hnačkových ochorení v nemocničnej praxi*
(Odborný program podporený spoločnosťou Nutricia)

14.15 – 14.30
Poláková K. (Bratislava): *Riziko malígnej transformácie kongenitálnych névov, význam fotoprotekcie*
(Prednáška podporená z edukačného grantu spoločnosti Bioderma)

14.30 – 14.45 Prestávka

14.45 – 16.15

ENDOKRINOLÓGIA/DIABETOLÓGIA

Predsedníctvo: Košťálová Ľ., Tichá Ľ.
Šumník Z. (Praha): *Diagnostika a terapie dětské osteoporózy*
Košťálová Ľ., Pribilincová Z. (Bratislava): *Puberta a jej poruchy*
Tichá Ľ., Hornová J., Staník J., Lobotková D., Červeňová O. (Bratislava): *Ako ovplyvňuje hladovanie hormonálny profil pacientov*
Pribilincová Z., Košťálová Ľ., Foltínová A., Horáková J. (Bratislava): *Endokrinné zmeny u detských onkologických pacientov*
Barák Ľ., Jančová E., Podoláková K., Masariková H., Trgová G. (Bratislava): *Je diabetes v detskom veku stále jednofarebný?*
Ferenczová J., Švekušová M. (Košice): *Diabetes mellitus I. typu a pridružená autoimunita*

14.45 – 16.15

SOCIÁLNA PEDIATRIA

Predsedníctvo: Kovaľ J., Kuchta M.
Slaný J., Chromá J. (Ostrava): *Kvalita života dětí s astmatem*
Kuchta M., Kovaľ J., Čuríková A. (Košice, Prešov): *Špecifiká ovplyvňujúce dojčenskú a detskú úmrtnosť v regióne východného Slovenska*
Kovaľ J., Pochová D., Rimárová K. (Prešov, Košice): *Špecifické problémy poskytovania zdravotnej starostlivosti sociálne neprispôsobivým občanom*
Šoltýsová B., Seligová Z., Antalíková A., Beniaková L., Turanská P. (Poprad, Kežmarok): *Sociálno-medicínske aspekty v nemocničnej pediatrickej starostlivosti – ako to vidíme a robíme my...*
Jasenková M. (Bratislava): *Manažment krízových stavov v detskej domácej paliatívnej starostlivosti*

18.30 Slávnostné otvorenie X. slovenského pediatrického kongresu – Slovenské národné divadlo, Nová budova – Činohra
19.00 Tančiareň – divadelné predstavenie činoherného súboru SND

PIATOK, 26. 4. 2013

9.00 – 10.30

OČKOVANIE A VEREJNÉ ZDRAVIE

Predsedníctvo: Krištúfková Z., Urbančíková I.
Chlíbek R. (Hradec Králové): *Očkovanie adolescentov*
Krištúfková Z., Hudečková H. (Bratislava, Martin): *Dvadsať rokov samostatného Národného imunizačného programu na Slovensku*
Lajtman E. (Nitra): *Míľniky v histórii očkovania: od vakcinácie po HPV*
Kuková Z., Duchoňová J. (Bratislava): *Pertussis u detí do 1. roku života*
Urbančíková I., Košťálová Z. (Košice, Bratislava): *Očkovanie imunokompromitovaných detí*

10.30 – 10.45
Kozub P. (Bratislava): *Fotoprotekcia v detskom veku – často kladené otázky*
(Prednáška podporená z edukačného grantu spoločnosti SPIRIG Eastern a.s.)

9.00 – 10.30

REUMATOLÓGIA

Predsedníctvo: Dallos T., Vargová V.
Mozolová D. (Bratislava): *Reumatológia v obrazoch/Reumatologická koláž*
Vargová V. (Košice): *Súčasné trendy v pediatrickej reumatológii*
Košková E., Vrtíková E. (Piešťany): *Biologická liečba juvenilnej idiopatickej artritídy – skúsenosti a perspektívy*
Dallos T., Mozolová D., Kovács L. (Bratislava): *Juvenilná idiopatická artritída – spolupráca všeobecného pediatra a detského reumatológa*
Vrtíková E., Košková E., Dallos T. (Piešťany, Bratislava): *Ochorenia imitujúce juvenilnú idiopatickú artritídu*

10.45 – 11.00 Prestávka

11.00 – 12.15

PLENÁRNE PREDNÁŠKY 2

Predsedníctvo: Dluholucký S., Janda J.
Mihál V., Potomkova J. (Olomouc): *Praxe založená na důkazu po 20 letech: problémy při jejím uplatnění ve zdravotnictví*
Tsygin A., Vashurina A., Matveyeva M. (Moskva): *New treatment options for steroid-dependent and steroid-resistant nephrotic syndrome in children*
Zeman J., Honzik T., Hansikova H., Tesařova M. (Praha): *Mitochondriální onemocnění v dětském věku: od příznaků k diagnóze*
Dluholucký S., Knapková M. (Banská Bystrica): *Novorodenecký skríning na Slovensku v medzinárodnom porovnaní*

12.15 – 13.15 Obed, POSTEROVÁ DISKUSIA 2

13.15 – 13.45
Alergia a antihistaminiká v pediatrickej praxi
Čižnár P. (Bratislava): *Diagnostika alergických ochorení v pediatrickej praxi*
Šemberová J. (Bratislava): *Terapeutické možnosti alergických ochorení v pediatrickej praxi*
(Odborný program podporený spoločnosťou ZENTIVA)

13.45 – 14.00
Panicová A.: *Kanamycín a zápaly očí u detí a novorodencov*
(Prednáška podporená z edukačného grantu spoločnosti URSAPHARM)

14.00 – 14.15 Prestávka

14.15 – 15.45

NEFROLÓGIA 1

Predsedníctvo: Podracká Ľ., Furková K.

Vondrák K., Burkert J., Dušek J., Seeman T., Šimánková N., Špatenka J., Zieg J., Janda J. (Praha): *Atypický HUS: a úspěšná léčba Eculizumabem rekurence aHUS u dítěte po transplantaci ledviny*

Podracká, Ľ., Šalagovič J., Habalová V., Klimčáková L., Židzik J., Böör A. (Košice): *Nefrotický syndróm v detskom veku*

Koľvek G., Podracká Ľ., Kizeková Z., Dluholucký M., Antonyová M. (Košice, Bratislava, Banská Bystrica, Martin): *Slovenský register detí s chronickým renálnym zlyhaním – správa Pediatrického epidemiologického tímu Slovenska – PE(T)S*

Furková K., Šašinka M., Topoľský I. (Bratislava): *Vitamín D a obličky*

Skálová S., Lejhancová K., Lukeš A., Tichá E. (Hradec Králové): *Trombóza renálních cév v novorozeneckém věku*

14.15 – 15.45

DEDIČNÉ METABOLICKÉ PORUCHY

Predsedníctvo: Hlavatá A., Bzdúch V.

Bzdúch V., Behúlová D., Skokňová M., Fabriciová K., Šalingová A. (Bratislava): *Od syndrómov k metabolickým poruchám – alebo naopak?*

Hlavatá A., Chandoga J. (Bratislava): *Efekt projektov aktívneho vyhľadávania pacientov s lyzozómovými chorobami*

Šalingová A. (Bratislava): *Novinka v diagnostike veľkej skupiny dedičných metabolických porúch na Slovensku*

Behúlová D. (Bratislava): *Vyhľadávanie liečiteľných dedičných metabolických porúch na Slovensku*

Hyánek J. (Praha): *Dědičné metabolické poruchy (DMP) v česko - slovenském regionu během minulého a současného*

19.00 Spoločenský večer, hotel Saffron

SOBOTA, 27. 4. 2013

9.00 – 10.30

NEFROLÓGIA 2

Predsedníctvo: Červeňová O., Kovács L.

Feber J., Geier P. (Ottawa): *Změny v pediatrii za posledních 20 let z pohledu nefrologa*

Doležel Z., Ráčilová Z., Dostálková D., Štarha J. (Brno): *Tubulopatie – připomenutí pro praxi*

Kovács L. (Bratislava): *Nočná enuréza – návod na jej diagnostiku a liečbu*

Červeňová O., Miklovičová D., Fratričová K., Černianska A. (Bratislava): *Cystografia po prvom ataku pyelonefritídy*

Jankó V., Pozsgayová S., Kovács L. (Bratislava): *Vplyv faktorov vrodenej imunity na vznik infekcie močových ciest*

Popelková J., Antalíková A. (Poprad): *Nezvyčajná manifestácia ARPCHO*

10.30 – 10.45

Šemberová J.: *Recidivujúce respiračné infekcie*

(Prednáška podporená z edukačného grantu spoločnosti TEVA)

9.00 – 10.30

GENETICKÁ DIAGNOSTIKA V PEDIATRICKEJ PRAXI

Predsedníctvo: Ilenčíková D., Chandoga J.

Ilenčíková D., Čižmárová M., Košťálová Ľ., Hlavatá A., Kovács L. (Bratislava): *Diagnostika RASopatií (syndrómov s nízkym vzrastom a dysreguláciou v RAS-MAP signálnej dráhe) na Slovensku*

Staník J., Gašperíková D., Hučková M., Valentínová L., Staníková D., Rosoľanková M., Mikulajová S., Tichá Ľ, Mašindová I., Balogová M., Klimeš I. (Bratislava): *Klinická a laboratórna diagnostika pacientov s monogénovými poruchami sekrécie a účinku inzulínu*

Nagyová G., Rosenberger J., Popelková J., Ilenčíková D., Kovács L. (Bratislava, Košice, Poprad): *Prínos registra pacientov s ADPKD na Slovensku a trendy v manažmente ochorenia vo svete*

Hegyi E., Čierna I., Vavrová Ľ., Konečný M., Ilenčíková D., Kovács L. (Bratislava): *Význam genetického vyšetrenia u detí s idiopatickou chronickou pankreatitídou*

Čižmárová M., Balažiová B., Nagyová G., Kovács L. (Bratislava): *Genetická diagnostika diabetes insipidus v rodine s nenápadným klinickým priebehom*

Jungová P., Knapková M. , Šoltýsová B., Lysiová J. , Repiský M. , Dluholucký S., Kramarová V. , Chandoga J. (Bratislava, Banská Bystrica, Poprad): *Kazuistika deficiencie MCAD – aký diagnostický algoritmus je vhodný na potvrdenie metabolickej poruchy suponovanej pri celoplošnom novorodeneckom skríningu*

Genčík-Guillier Z., Genčík A. (Osnabrück, Bratislava): *Klinická implementácia celogenomického vyšetrenia s arrayCGH v pediatrii*

10.45 – 11.00 Prestávka

11.00 – 12.30

PNEUMOALERGOLÓGIA

Predsedníctvo: Čižnár P., Bánovčin P.

Pohunek P. (Praha): *Fenotypy astmatu v dětském věku*

Čižnár P. (Bratislava): *Ťažká a ťažko liečiteľná astma u detí a adolescentov*

Brezina M. (Bratislava): *Inflamometria v manažmente respiračných ochorení u detí*

Jeseňák M., Bánovčin P. (Martin): *Perspektívy v liečbe bronchiálnej astmy u detí*

Feketeová A., Urbanová V., Fandáková Y. (Košice): *Bakteriologické aspekty cystickej fibrózy*

11.00 – 12.30

KARDIOVASKULÁRNA PREVENCIA V PEDIATRII

Predsedníctvo: Mašura J., Šimurka P.
Urbanová Z., Šamánek M. (Praha): *Prevence ischemické choroby srdeční v České republice*
Vršanská V., Mašura J., Krišššáková A., Šimurka P., Baráková A., Kovács L. (Bratislava, Trenčín): *Ako liečime hypertenziu v detskom veku?*
Babinská K., Kovács L., Feber J. (Bratislava, Ottawa): *Vzťah medzi obezitou a závažnosťou hypertenzie u detí a adolescentov*
Vitáriušová, E., Košťálová, Ľ., Pribilincová, Z., Hlavatá, A., Babinská, K., Kovács, L. (Bratislava): *Úskalia diagnostiky metabolického syndrómu u detí*
Regecová V., Šimurka P. (Bratislava, Trenčín): *Analýza referenčných hodnôt indexu telesnej hmotnosti v Celoštátnych antropometrických prieskumoch detí a mládeže na Slovensku*

12.30 – 14.00

NEONATOLÓGIA

Predsedníctvo: Bauer F., Zibolen M.
Zibolen M., Lúčanová L., Maťašová K. (Martin): *Novorodenecké skríningy v SR – súčasný stav a perspektívy*
Bauer F., Demová K. (Nové Zámky): *Hyperbilirubinémie novorodencov*
Brucknerová I., Žikavská T. (Bratislava): *Asfyktický novorodenec*
Chovancová D. (Bratislava): *Najčastejšie chyby pediatrov v starostlivosti o predčasne narodené deti*
Maťašová K., Zibolen M. (Martin): *Skríning kritických vrodených chýb srdca pulznou oxymetriou*

12.30 – 14.00

PRAKTICKÁ PEDIATRIA

Predsedníctvo: Gibalová E., Medovarský M.
Danilla T. (Bratislava): *Najčastejšie povrchové bakteriálne infekcie kože u detí a ich liečba*
Hornová J., Tichá Ľ., Haviar D., Lackovičová D., Gondová G., Sharashidze A., Babala J., Vršanská V., Lakomý M. (Bratislava): *Liečba hemangiómov u detí*
Kizeková Z., Ursínyová M., Uhnáková Y., Červeňová O. (Bratislava): *Nezvyčajná príčina obličkového zlyhávania*
Medovarský M., Mikovičová A. (Nové Zámky): *Racionálna liečba respiračných infekcií u detí – je niečo nové?*
Gibalová E. (Bratislava): *Keď je dieťa a jeho zdravotná dokumentácia problém*
Černáková B., Urbánková K. (Bratislava): *Akútna leukémia u dieťaťa – varovné signály*
Stančoková T., Bubanská E., Mesár P., Bician P. (Banská Bystrica): *Ako dlho môžem skrývať svoju chorobu?*

14.00 **Ukončenie X. slovenského pediatrického kongresu, Obed**

POSTERY – POSTEROVÁ DISKUSIA

ŠTVRTOK, 25. 4. 2013

12.15 – 13.15

IMUNOLÓGIA, ALERGOLÓGIA, REUMATOLÓGIA

Predsedníctvo: Pozler O., Jeseňák M., Korytárová J.
Janota S., Haid J. (Bratislava): *Účinnosť špecifickej alergénovej imunoterapie u detí a mladistvých*
Jeseňák M., Bánovčin P., Straková J. (Martin): *Starostlivosť o primárne imunodeficiencie v detskom veku na Slovensku*
Jeseňák M., Havlíčeková Z., Szépeová R., Rennerová Z., Bánovčin P. (Martin, Bratislava): *Potravinová alergia – mýty, fakty, realita*
Korytárová J. (Piešťany): *Imunita detí so zameraním na respiračné vírusové infekcie*
Korytárová J. (Piešťany): *Obezita a astma*
Kubina M., Čierna I., Székyová D., Kuba D. (Bratislava): *Význam HLA v diagnostike celiakie*
Včelíková S., Valachová A., Koníčková L., Lalinská D., Bieliková A., Hlista M., Černok S. (Trenčín, Nové Mesto nad Váhom): *HLA typizácia celiakie*
Frivolt K., Schwerd T., Werkstetter K., Prell C., Freudenberg F., Bufler P., Koletzko S. (Bratislava, Mníchov): *Exkluzívna enterálna výživa v indukčnej liečbe Crohnovej choroby u detí*
Mrážik P., Vargová V. (Košice): *Intra-artikulárne kortikoidy v pediatrickej reumatologickej praxi*

INFEKCIE, HYPERTENZIA, OBEZITA

Predsedníctvo: Vondrák K., Šimurka P., Virgová D.
Čižmár J., Podracká Ľ. (Košice): *Klinické charakteristiky a liečba osteomyelitídy u detí*
Havlíčeková Z., Szépeová R., Mikler J., Bánovčin P. (Martin): *Úskalia diagnostiky a liečby gastroezofageálneho refluxu u detí s chronickou respiračnou symptomatológiou*
Lobotková D., Staníková D., Staník J., Tichá Ľ., Červeňová O. (Bratislava): *Prevalencia a rizikové faktory nadhmotnosti a obezity u detí predškolského veku*
Mačaj M., Piačková V. (Bratislava): *Nosohltanové nosičstvo u detí do 5 rokov a jeho vplyv na etiológiu otitíd u slovenských detí*
Oravec S., Bulas J., Dukát A., Gašpar Ľ., Vacula I. (Bratislava): *Výskyt neaterogénnej hyperbetalipoproteinémie a aterogénna normolipémia u osôb s dyslipoproteinémiou*
Čižmárová E. (Bratislava): *Postup pri diagnostike a liečbe juvenilnej hypertenzie*
Šimurka P., Regecová V., Baráková A., Mašura J. (Trenčín, Bratislava): *Monitorovanie krvného tlaku u pacientov s novozistenou prehypertenziou a hypertenziou v pediatrických kardiologických ambulanciách*

Vitáriušová E., Polák E. , Kúseková M.†, Hlavatá A., Košťálová Ľ., Pribilincová Z., Kádaši Ľ., Kovács L. (Bratislava, Košice): *Čo viedlo k ťažkej obezite?*
Fratričová K., Černianska A., Kizeková Z., Červeňová O., Talarčík P., Nyitrayová O. (Bratislava): *Čo ukázala histológia?*
Sysák R., Cvejkušová M. (Bratislava, Zvolen): *Možnosti liečby dysmenorey u adolescentiek*
Virgová D., Košťálová Ľ., Kusá K. (Levice, Bratislava): *Nadmerný rast u 16-ročného chlapca*

ONKOLÓGIA, VARIA

Predsedníctvo: Skálová S., Bubanská E., Pušká čová J.
Bolčeková A., Hlavatá A., Kovács L., Ilenčíková D. (Bratislava): *Kavernózna hemangiomatóza pri neurofibromatóze typ 1 – kazuistika*
Bubanská E., Stančoková T., Mesár P., Šuplatová D. (Banská Bystrica): *Histiocytóza z Langerhansových buniek – súbor pacientov liečených v detskom onkocentre v DFNsP Banská Bystrica*
Fillová H., Puškáčová J., Bubanská E. (Banská Bystrica, Bratislava): *Endokrinne aktívne tumory u detí*
Požgayová S., Šufliarska S., Ficek A., Kovács L., Ilenčíková D. (Bratislava): *Dlhodobé sledovanie chimérizmu po transplantácii krvotvorných buniek u detí. Skúsenosti jedného centra*
Felcanová M., Kresánek J. (Bratislava): *Abúzus psychotropných látok u detí a dorastu*
Králinský K. (Banská Bystrica): *Intraoseálny prístup – rovnocenná alternatíva aplikácie liekov a roztokov v život ohrozujúcej situácii. 90-ročné skúsenosti*
Miklovičová D., Červeňová O., Vasilenková A., Dedík L. (Bratislava): *Renálne funkcie a morfologické zmeny obličiek u pacientov s obštrukčnou uropatiou 16 rokov po operácii*
Recabarrenová K. (Kováčová): *Komplexná kúpeľná liečba pacientov s DMO*
Slávková T., Varga I., Zábojníková L., Cingel V., Fuňáková M., Polák Š. (Bratislava): *Pôvod komorbidít u pacientov s Morbus Hirschsprung*

PIATOK, 26. 4. 2013

12.15 – 13.15

METABOLICKÉ PORUCHY

Predsedníctvo: Zeman J., Behulová D., Fabriciová K.
Hlavatá A., Honzík T., Humpolcová Z., Vargová K. (Bratislava, Praha): *Skúsenosti s liečbou pacientov s mozgovým deficitom folátu*
Hlavatá K., Špalek P., Mattošová S., Hlavatá A. (Bratislava): *Skríning Pompeho choroby na Slovensku*
Knapková M., Dluholucký S., Záhorcová M. (Banská Bystrica): *Novorodenecký skríning na Slovensku v roku 2013*
Košťálová Ľ., Balážiová B., Vrbová S., Jakubíčková D. (Bratislava, Nitra): *D vitamín dependentná rachitída – deficit 1α.-hydroxylázy – kazuistika*
Ostrožlíková M., Behúlová D., Holešová D., Perečková J., Šalingová A., Škodová J., Ostrovský I., Gorová R., Knapková M. (Bratislava, Banská Bystrica): *Následné (follow-up) vyšetrenia dedičných metabolických porúch identifikovaných tandemovou hmotnostnou spektrometriou v suchej kvapke krvi u novorodencov*
Škodová J., Perečková J., Holešová D., Behúlová D., Gregová E., Chandoga J. (Bratislava, Banská Bystrica): *Organické acidúrie – zriedkavé ochorenia*
Švekušová M., Feketeová A., Ferenczová J., Urbanová V. (Košice): *Stav výživy vo vzťahu k plúcnemu postihnutiu u detí s cystickou fibrózou*
Tárnoková S., Behúlová D., Holešová D., Ostrožlíková M., Škodová J., Perečková J., Syrová D., Fabriciová K., Dolníková D., Tesařová M. (Bratislava, Praha): *Fascinujúci biochemický marker – 3-metylglutakonová acidúria*
Véghová L., Kayserová H., Mlčochová D., Freiberger T., Čižnár P. (Bratislava, Prešov, Brno): *Autozomálne dominantná forma hyper-IgE syndrómu: klinická a genetická analýza pacientov z databázy primárnych imunodeficiencií v Slovenskej republike*
Krajčiová A., Nagyová G., Bóday A., Ilenčíková D., Kovács L. (Bratislava): *Prvé skúsenosti s molekulovo-genetickou diagnostikou autozómovo dominantnej polycystickej choroby obličiek (ADPKD) u slovenských pacientov*

NEONATOLÓGIA

Predsedníctvo: Hladík M., Brucknerová I., Chovancová D.
Blusková Z., Pribilincová Z., Popluhárová I., Košťálová Ľ. (Bratislava, Myjava): *Hormonálne a metabolické zmeny u detí s SGA liečených rastovým hormónom po prvom roku liečby*
Hajster Vozárová Z., Kolníková M., Podhorská A., Vyskočová Z. (Bratislava): *Na vitamíny reagujúca epilepsia v novorodeneckom veku*
Poláková L., Behúlová D., Vasilenková A., Syrová D., Dolníková D. (Bratislava): *POCT a novorodenci*
Skokňová M., Straková G., Krbaťa J., Polák V., Babala J., Dolníková D. (Bratislava): *Úskalia diferenciálnej diagnostiky distenzie brucha v novorodeneckom veku (kazuistika)*
Šulaj J., Koppal P., Okálová E., Galanda M. (Banská Bystrica): *Neurochirurgické riešenie zriedkavých vrodených chýb, lipomyelomeningokély a skafocefálie na Neurochirurgickej klinike v Banskej Bystrici*
Valachová A., Koníčková L., Hikkelová M., Genčík A., Lott A., Čermák M. (Trenčín, Bratislava): *Identifikácia de novo komplexnej chromozómovej prestavby zahŕňajúcej chromozómy 2,5,6,9 a 18 u novorodenca s abnormálnym fenotypom*
Zahorcová M., Knapková M., Dluholucký S. (Banská Bystrica): *Aplikácia tandemovej hmotnostnej spektrometrie v rozšírenom skríningovom programe novorodencov a jej sekundárne benefity pre pediatrov*
Záhorec M., Olejník P., Dolníková D., Haviar D., Kováčiková Ľ. (Bratislava): *Neobvyklá príčina respiračného zlyhania novorodenca*
Žikavská T., Brucknerová I., Behúlová D., Vasilenková A., Červeňová O. (Bratislava): *Osobitosti príjmu kyseliny listovej v novorodeneckom období*
Žikavská T., Brucknerová I., Vasilenková A., Galliková M. (Bratislava): *Status folátov v erytrocytoch v 1. deň života novorodenca a jeho špecifiká*
Matušková O., Váryová B. (Bratislava): Skríning psychomotorického vývinu S-PMV – metóda pre pediatrickú prax

X. slovenský pediatrický kongres

ŠTVRTOK, 25. 4. 2013

GASTROENTEROLÓGIA

Compliance u dětí a dospívajících s idiopatickým střevním zánětem

Pozler O.[1], Hroch M.[2], Dědek P.[1], Chládek J.[2]
[1]Dětská klinika LF a FN Hradec Králové, Česká republika
[2]Katedra farmakologie LF UK Hradec Králové, Česká republika

Úvod: Compliance je definována jako rozsah dodržování předepsaného lékového režimu. Idiopatické střevní záněty (IBD) – morbus Crohn (MC) a ulcerózní kolitida (UC) jsou chronická onemocnění charakterizována nepredikovatelným průběhem, obdobím inaktivity a aktivity onemocnění, změnou životního stylu a dlouhodobou závislostí na terapii. Často mohou být spojena se změnami fyzického vzhledu. Adolescenti jsou rizikovou skupinou pro vznik non-compliance.

Cíl: Přímou metodou založenou na znalosti farmakokinetiky odlišit non-compliance od skutečného selhání léčby azathioprinem.

Metoda: Vstupní kritéria: diagnóza IBD dle Portských kritérií, terapie AZA minimálně 4 měsíce, stanovení aktivity thiopurinmethyltransferázy (TPMT nmol.ml-1.h-1). V průběhu studie minimálně 4 vyšetření se stanovením 6-thioguaninu (6-TG pmol/8.10*8 ery) a 6-methymerkaptopurinu (6-MMP nmol/8.10*8 ery).

Soubor: 46 dětí (15 dívek, 31 chlapců), věk 5–19 let (medián 15); u 38 pacientů stanovena diagnóza MC, u 8 UC. Od každého pacienta bylo vyšetřeno 4-10 krevních vzorků (celkem 294 vzorků).

Výsledky: Non-compliance byla zjištěna u 4/46 (8,7 %), non-compliance v kombinaci s nízkou dávkou AZA u 2/46 (4,3 %) pacientů. U 15/46 (32 %) pacientů byly detekovány hodnoty 6-TG a 6-MMP pod mediánem celé skupiny (250 pmol/8.10*8 ery) a 5 z nich (33,3 %) mělo relaps nebo trvalou aktivitu choroby.

Závěr: Non-compliance AZA byla zjištěna u 6/46 (13 %) dětí a adolescentů. K posouzení non-compliance je nutné znát koncentrace 6-TG, 6-MMP a aktivitu TPMT, opakovat vyšetření metabolitů minimálně 4krát v průběhu 12 měsíců a individuálně hodnotit každého pacienta.

Compliance in children and adolescents with inflammatory bowel diseases

Pozler O.[1], Hroch M.[2], Dědek P.[1], Chládek J.[2]
[1]Dept. of Pediatrics, University Hospital, Hradec Králové, Czech Republic
[2]Dept. of Pharmacology, Medical Faculty of Charles University, Hradec Králové, Czech Republic

Compliance simply means that the patient correctly follows medical advice. Inflammatory bowel disease (IBD) – Crohn´s disease (CD) and ulcerative colitis (UC) are chronic diseases characterized by an unpredictable prognosis, a period of disease inactivity or activity, change in lifestyle, and longlife treatment. Adolescents are the main risk group for the development of non-compliance.

Aim: To distinguish the non-compliance from the treatment failure based on the knowledge of azathioprine pharmacokinetic.

Methods: Including criteria: diagnosis of IBD on the basis of Porto´s criteria, AZA therapy for at least 4 months, the determination of thiopurinemethyltransferase activity (TPMT nmol.ml-1.h-1). A minimum 4 examinations for determination of 6-thioguanine (6-TG pmol/8.10*8 RBC) and 6-methymerkaptopurin (6-MMP nmol/8.10*8 RBC) concentration during the study.

Patients: 46 children (15 girls, 31 boys), age 5-19 years (median 15 yrs); 38 patients suffered from CD and 8 from UC. 4-10 blood samples were examined from each patient (total of 294 samples).

Results: Non-compliance was found in 4/46 (8.7%), non-compliance in combination with a low dose of AZA in 2/46 (4.3%) patients. 6-TG and 6-MMP below the median of the whole group (250pmol/8.10*8 RBC) were detected in 15/46 (32%) patients and 5 of them (33.3%) had a relapse or permanent activity of disease.

Conclusion: Non-compliance of AZA was found in 6/46 (13%) of children and adolescents. For the non-compliance assessment it is necessary to know the concentration of 6-TG and 6-MMP, the activity of TPMT, to repeat the examination of the metabolites of AZA at least 4 times in 12 months, and to individually evaluate each patient.

Vedľajšie účinky imunosupresívnej a biologickej liečby

Čierna I.[1], Chocholová A.[2]
[1]2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika
[2]Klinika detskej hematológie a onkológie DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: V liečbe chronických nešpecifických črevných zápalov sa používajú aminosalicyláty, kortikosteroidy, imunosupresíva a biologická liečba. Okrem priaznivého účinku na priebeh ochorenia, imunosupresívna a biologická liečba predstavujú pre pacienta aj riziko vedľajších účinkov z potlačenej imunity. Najobávanejším vedľajším účinkom imunosupresíva azathioprinu je jeho myelotoxický účinok. Tiopurínmetyltransferáza (TPMT) je dôležitý enzým, ktorý sa podieľa na metabolizovaní azathioprinu na netoxické metabolity. V prípade zníženej aktivity TPMT môže nastať vážna myelosupresia s fatálnymi následkami. Stanovenie polymorfizmu TPMT pred začatím liečby môže zabrániť vážnym vedľajším účinkom liečby. Biologická liečba (infliximab, adalimumab) má výrazný imunosupresívny účinok a v priebehu liečby sa môžu vyskytnúť rôzne komplikácie, najobávanejšie sú tuberkulóza a oportúnne infekcie. Cieľom našej práce bolo vyhodnotiť vedľajšie účinky liečby a v prípade užívania azathioprinu stanoviť rizikový genotyp pre nízku aktivitu TPMT.

Pacienti a metódy: U 114 pacientov na alebo pred liečbou azathioprinom (Morbus Crohn: 69, ulcerózna kolitída: 46, autoimunitná hepatitída: 7) sme vyšetrili 3 najčastejšie polymorfizmy TPMT, ktoré predstavujú riziko myelosupresie (TPMT*3A, *3B, *3C). U 30 pacientov na biologickej liečbe sme hodnotili výskyt vedľajších účinkov včasných a neskorých počas užívania liečby.

Výsledky: Z vyšetreného súboru 114 pacientov bolo 105 (92,1 %) pacientov homozygotov TPMT wt/wt (TPMT 1/1), genotyp, ktorí je spojení s normálnou aktivitou TPMT. U 9 pacientov bola zistená alela spojená s nízkou aktivitou – najčastejšie bol prítomný genotyp TPMT *1/3A (5 pacientov; 4,39 %), homozygot pre TPMT*3A/3A bol zistený u jedného pacienta (0,88 %), 2 pacienti boli nositeľmi TPMT*1/3B (1,75 %), a TPMT*1/3C (0,88 %).

U 30 pacientov na biologickej liečbe sme u 2 zaznamenali včasné vedľajšie účinky (2 alergické reakcie po podaní infliximabu z toho 1 anafylaktický šok), u 3 pacientov CMV kolitídu, 1 pacientka mala sepsu vyvolanú MRSA (meticilín rezistentným stafylokokom), u 1 pacienta sa rozvinula tubulointersticiálna nefritída, 1 pacientka akvirovala listériovú meningitídu, u 4 pacientov sa objavili recidivujúce kožné afekcie (alopécia so seboroickou dermatitídou, podkožné abscesy, rozsiahle furunkulózy). Zvýšená chorobnosť s recidivujúcimi infekciami horných dýchacích ciest bola zaznamenaná u 3 pacientov.

Záver: Prevencia vedľajších účinkov imunosupresívnej a biologickej liečby spočíva v jej správnej indikácii a starostlivom monitorovaní pacienta počas liečby. Jednou z možností prevencie vedľajších účinkov azathioprinu je stanovovanie genotypu TPMT pred začatím liečby.

Side effects of immunosupressive and biological treatment

Čierna I.[1], Chocholová A.[2]
[1]2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School and University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic
[2]Department of Pediatric Hematology and Oncology, Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: The therapy of inflammatory bowel diseases (IBD) consists of more different drugs used include aminosalicylates, corticosteroids, immunosuppresants and biological therapy. Immunosuppressive and biological treatment is used effectively for treatment of active disease and the control of the remission, but the risk of side effects associated with immunosupression has to be taken into account. The myelotoxicity of azathioprine is widely bewared. The thiopurine-methyltransferase (TPMT) is the key enzyme of deactivation in azathioprine metabolism. The decreased TPMT activity is associated with high risk of myelosuppresion, in some cases fatal. TPMT status evaluation before azathioprine treatment my lead to prevent of severe side effects of azathioprin treatment. The biological therapy (infliximab, adalimumab) has also significant immunosupressive impact. In course of biological therapy may various adverse effects occure – the most feared is tuberculosis and oportune infections. The aim of our study was to evaluate the side effect of treatment and evaluate the side effects of treatment and evaluate risk genotype for low TPMT activity.

Patients and methods: We evaluated 114 patients on or before azathioprine treatment azathioprine (Morbus Crohn: 69, ulcerative colitis: 46, autoimune hepatitis: 7) for three low activity TPMT polymorphisms associated with risk of myelotoxicity. The occurrence of adverse effects was evaluated in groups of 30 patients on biological therapy.

Results: In the group of 114 IBD patients were 105 (92.1%) homozygous for wild type TPMT allel (TPMT*1/1), which is linked with normal TPMT activity. Allels associated with low activity were observed in 9 patients. The most frequent genotype was TPMT*1/3A (5 patients, 4.39%), homozygot TPMT*3A/3A was observed in one patient (0.88%), 2 patients were carriers TPMT*1/3B (1.75%) and TPMT*1/3C (0.88 %).

In cohort of 30 patients on biological treatment were observed early side effects in two patients (alergic reaction in one and a anaphylactic shock in second one), CMV colitis developed in 3 patients, one overcame sepsis caused by MRSA (Methicillin-resistant Staphylococcus aureus), one patients acquired listeria meningitis, 1 patient developed intersticial nephritis and in 4 patients were present recurrent skin affections (alopecia with seberrhoic dermatitis, subcutaneus abscesses, extensive furunculosis). Increased rate of recurrent upper airways was present in 3 patients.

Conclusion: Prevention of adverse effects of immunosuppressive and biological treatment is in right indication and careful monitoring of patient in the course of treatment. The evaluation of TPMT genotype before azathioprine treatment may detect patients in high risk of adverse effects.

Imunosupresívna a biologická liečba v gravidite a počas laktácie a jej vplyv na novorodenca

Zelinková Z.[1], Hlavatý T.[1], Koller T.[1], Páv I.[2], Tóth J.[1], Huorka M.[1]

[1]*V. interná klinika LF UK a UN Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Gastroenterologická klinika UN Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Pacientky s nešpecifickými zápalovými ochoreniami čreva (inflammatory bowel disease – IBD) majú rovnakú schopnosť otehotnieť, donosiť a porodiť zdravé dieťa ako ich zdravé rovesníčky, avšak za predpokladu, že je ochorenie v čase koncepcie a počas tehotenstva v remisii. Preto je potrebné počas tehotenstva naďalej užívať imunosupresívnu liečbu, na ktorú bola pacientka pred tehotenstvom nastavená.

Výsledky: Tiopuríny sú v dávke, v akej sa používajú na liečbu IBD (t. j. 2 až 2,5 mg/kg telesnej hmotnosti), považované za lieky bezpečné pre budúcu matku a plod. V súčasnosti boli publikované štúdie s výstupmi tehotenstiev niekoľkých stoviek IBD pacientok, ktoré počas tehotenstva užívali tiopuríny. Deti narodené z týchto tehotenstiev nemajú vyšší výskyt vrodených porúch v porovnaní s deťmi IBD pacientok bez liečby, majú normálny gestačný vek, ale rodia sa s nižšou pôrodnou hmotnosťou. Tiopuríny prestupujú do materského mlieka v minimálnom množstve s výslednou expozíciou dojčaťa menej než 1 % materskej dávky. Vzhľadom k interindividuálnym rozdielom v metabolizme tiopurínov sa však odporúča počas dojčenia monitorovať hladiny tiopurínov alebo aspoň krvný obraz u dojčaťa.

Biologická liečba protilátkami proti tumor necrosis faktoru alpha zahŕňa v liečbe IBD dva typy protilátok, infliximab (IFX) a adalimumab (ADA). Ani u IFX, ani u ADA neboli pri doterajšom použití v tehotenstve u vyše dvoch stoviek pacientok zaznamenané teratogénne účinky, avšak obidve protilátky sú z triedy IgG1 a prechádzajú placentou od druhého trimestra tehotenstva. Tento transport stúpa počas tehotenstva a nadobúda maximum pred pôrodom. Deti matiek liečených IFX a ADA v druhom a treťom trimestri sa rodia s detekovateľnými hladinami týchto liečiv. Táto intrauterinná a včasná postnatálna expozícia síce nevedie k zvýšenému výskytu infekcií u novorodencov, je u nich však riziko diseminovaných infekcií pri vakcinácii živými vakcínami. Toto riziko bolo zdokumentované fatálnou diseminovanou BCG-itídou po očkovaní BCG vakcínou dieťaťa narodeného matke liečenej IFX, ako aj viacerými miernejšími reakciami s lymfadenopatiou.

Záver: Imunosupresívna a biologická liečba je potrebná na zabezpečenie remisie ochorenia v tehotenstve matiek s IBD. Tiopuríny sú bezpečné v tehotenstve aj počas laktácie, avšak za podmienky monitorovania dojčaťa. Biologická liečba by sa u IBD pacientok v remisii mala prerušiť v druhom trimestri a deti pacientok s IBD liečených biologickou antiTNF liečbou by nemali byť očkované živými vakcínami do doby, kým ich hladiny biologických agens neklesnú na nedetekovateľnú hladinu.

Maternal immune suppressive and biological treatment during pregnancy and lactation – impact on the newborn

Zelinková Z.[1], Hlavatý T.[1], Koller T.[1], Páv I.[2], Tóth J.[1], Huorka M.[1]

[1]*5th Department of Internal Medicine, Division of Gastroenterology&Hepatology, University Hospital Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department of Gastroenterology, University Hospital Bratislava-Petržalka, Slovak Republic*

Introduction: Favourable pregnancy outcomes of women with inflammatory bowel disease (IBD) are related to a tight control of disease activity. For a succesfull pregnancy, it is thus crucial to keep the disease in remission with the medication that frequently consists of immune suppressive and/or biological treatment.

Results: Thiopurines used in the standard dose recommended for the treatment of IBD (i.e. 2 to 2.5 mg/kg body weight) are considered safe for the mother-to-be as well as the child.To date, up to 300 pregnancies of IBD patients with direct exposure to thiopurines have been reported. Children born to women with IBD treated with thiopurines during pregnancy do not have increased rate of congenital abnormalities compared with the children born to IBD patients without thiopurines treatment, they are born at term but they do have lower, although clinically insignificant, birthweight. Thiopurines are excreted in the breastmilk in small amount, the resulting exposure of the fully breastfed newborn beingless than 1% of maternal dose. Thus the treatment with thiopurines does not preclude lactation. However, keeping the inter-individual differences in the thiopurines metabolismin mind, it is recommended to check the levels of thiopurines metabolites or at least the blood count of the newborn during the first month of breastfeeding. Biological therapy with antibodies against tumor necrosis factor alpha (antiTNF) used for IBD comprises two types of antibodies, infliximab (IFX) and adalimumab (ADA). Both agents seem to be safe for the use during pregnancy in terms of teratogenicity. However, both antibodies are IgG1 class antibodies and as such cross the placenta beginning during the second trimester. This placental transfer increases gradually during pregnancy and reaches its maximum prior delivery. Children born to mothers treated with IFX or ADA during the second and third trimester are born with detectable levels of these agents. Although this intra-uterine and early postnatal exposure does not lead to an increased rate of neonatal infectious complications, these children are at risk of disseminated infections with live vaccines. This risk has been documented with the case of fatal BCG infection following the vaccination with BCG of a child born to a UC patient treated with IFX during entire pregnancy, as well as by several cases of milder reactions to BCG. To minimize the neonatal exposure, the treatment with antiTNF should be discontinued early in the second trimester if the patient is in remission. This approach helps to reduce significantly the placental transfer and is safe for the mother. The breastfeeding during antiTNF therapy seems to be safe but the available data is very limited thus far.

Conclusion: In order to safeguard a favourable pregnancy outcome of women with IBD, the disease needs to remain in remission. It is therefore recommended to continue the treatment with immune suppressive and/or biological agents from pre-pregnancy period. Thiopurines are safe during pregnancy and lactation, provided the newborn is monitored. Biological antiTNF treatment should be discontinued during the second trimester if the disease is in remission. The vaccination with live vaccines of children born to mothers treated with antiTNF agents during pregnancy should be postponed untill the levels of antiTNF agents in the child are undetectable.

Je potrebné u detí vždy liečiť infekciu H. pylori?

Szépeová R., Havlíčeková Z., Bánovčin P.
Klinika detí a dorastu JLF UK a UN Martin, Slovenská republika

Helicobacter pylori je príčinou gastritídy a vredovej choroby gastroduodéna, k infekcii dôjde zvyčajne v priebehu prvých rokov života. Zatiaľ čo výskyt infekcie *Helicobacter pylori* v severných a západných krajinách Európy klesá, v južných a východných častiach Európy a v Ázii je infekcia Hp stále častá. Príznaky vredovej choroby gastroduodéna súvisiacej s *H. pylori* sú u detí nešpecifické a môžu zahŕňať bolesť v epigastriu, nevoľnosť a/alebo zvracanie, nechutenstvo, anémiu z nedostatku železa a hematemézu. Okrem toho, len u malej časti detí sa objavia príznaky a klinicky relevantné ochorenie gastrointestinálneho traktu. Infekcia *H. pylori* môže byť diagnostikovaná buď invazívnymi testami vyžadujúcimi endoskopiu a biopsie alebo neinvazívnymi testami vrátane výdychového testu s (13) C-močovinou, detekcie antigénu *H. pylori* v stolici, vyšetrovaním protilátok v sére, moči a slinách. Cieľom liečby je najmenej 90 % eradikácia baktérií, a to kombináciou dvoch antibiotík a inhibítora protónovej pumpy v prvej línii liečby. Časté používanie antibiotík v detskom veku sa spája s nižším stupňom eradikácie, čo vedie k hľadaniu nových liečebných stratégií. Autori v prednáške uvádzajú prehľad najnovších poznatkov na základe medicíny dôkazov z hľadiska klinickej prezentácie, diagnostiky a liečby infekcie *H. pylori* v detskom veku.

Is it necessary to treat H. pylori infection in children?

Szépeová R., Havlíčeková Z., Bánovčin P.
Department of Pediatrics, Jessenius Faculty of Medicine, Comenius University, University Hospital Martin, Slovak Republic

Helicobacter pylori causes gastritis and gastroduodenal ulcer disease, the infection usually occurs in the first years of life. While the incidence of *Helicobacter pylori* infection in northern and western European countries falling in the southern and eastern parts of Europe and Asia Hp infection is still common. Symptoms of gastroduodenal ulcer associated with *H. pylori* in children are nonspecific and may include epigastric pain, nausea and/or vomiting, loss of appetite, anemia, iron deficiency and haematemesis. In addition, only a small proportion of children develop symptoms and clinically relevant gastrointestinal disease. Infection with *H. pylori* can be diagnosed with either invasive tests requiring endoscopy and biopsy or non-invasive tests, including tests of expiratory (13) C-urea antigen detection *H. pylori* in faeces, the investigation of antibodies in serum, urine and saliva. The goal of treatment is at least 90% eradication of the bacteria and the combination of two antibiotics and a proton pump inhibitor in the first-line treatment. Frequent use of antibiotics in children is associated with lower eradication leading to the search for new therapeutic strategies. The authors lecture outlines the latest findings on medical evidence in terms of clinical presentation, diagnosis and treatment of infections *H. pylori* in children.

Nové diagnostické kritériá celiakie (ESPGHAN 2012)

Kabátová J.
Odborná detská gastroenterologická ambulancia, s. r. o., Piešťany, Slovenská republika

Úvod: Celiakia (CD) je multiorgánové ochorenie s typickými zmenami črevnej sliznice, s typickou prítomnosťou špecifických protilátok a pozitivitou HLA-DQ2 alebo HLA-DQ8.

Metódy a výsledky: Usmernenia z r. 1990 ESPGHAN odporúčajú na potvrdenie diagnózy pozitivitu protilátok na lepok a črevnú biopsiu vykazujúcu atrofiu slizničných klkov u detí starších ako 2 roky. V roku 2012 pracovná skupina pre CD u detí a dospievajúcich pri ESPGHAN, priniesla nové usmernenia na diagnostiku CD. Nové odporúčania ESPGHAN z roku 2012 uznávajú, že boli dosiahnuté veľké pokroky v diagnostike CD. Táto skutočnosť viedla k návrhu, že vo vybranej skupine detí s typickými príznakmi pre CD a s veľmi vysokými hladinami protilátok, nemusí byť biopsia na potvrdenie diagnózy vždy potrebná.

Závery: Hlavnou zmenou oproti predchádzajúcim odporúčaniam je návrh, že deti s príznakmi typickými pre CD, ktoré majú veľmi vysokú hladinu protilátok proti tkanivovej transglutamináze IgA v krvi (viac ako 10-násobok normy) a pozitívne anti-endomyziálne protilátky, rovnako ako typický HLA DQ2/DQ8 genotyp, črevná biopsia nemusí byť pre potvrdenie diagnózy nevyhnutná. Pre všetky ostatné deti, najmä tie s minimálnymi, alebo atypickými príznakmi (vrátane tých, ktoré nemajú vôbec žiadne príznaky) je endoskopia a biopsia pre stanovenie diagnózy stále odporúčaná.

New diagnostic criteria for celiac disease (ESPGHAN 2012)

Kabátová J.
Specialized Ambulance for Pediatric Gastroenterology, Ltd., Piešťany, Slovak Republic

Introduction: Coeliac disease (CD) is a multiorgan disorder, with typical changes of the intestinal mucosa, presence of typical CD - specific antibodies and of the HLA-DQ2 or HLA-DQ 8 haplotype.

Methods and results: The 1990 ESPGHAN guidelines recommended a positive anti body test and intestinal biopsy showing villous atrophy to confirm the diagnosis of CD in all children over the age of two. In 2012 ESPGHAN working group on CD in children and adolescents has produced a new guidelines on the diagnosis of CD. The 2012 ESPGHAN guidelines recognise that greata dvances have been made in the diagnosis of CD. This has lead to a suggestion that in a selected group of children with the typical symptoms of CD and high antibody titers a biopsy might not be necessary to confirm the diagnosis.

Conclusions: The main change in the diagnostic guidelines is that in children with typical CD symptoms having high anti tissue tranglutaminase IgA antibiodies (more than ten times the norm) and positive anti-endomysial antibodies as well as typical HLA DQ2/DQ8 genotype may not necessarily need an intestinal biopsy to confirm the diagnosis. For all other children, in particular those with few or atypical symptoms (including symptom free) intestinal biopsy is still recommended to confirm the diagnosis.

NOVINKY V MEDICÍNSKEJ TECHNOLÓGII

Mimotělní náhrada funkce jater – proč, kdy a kde

Hladík M.
Klinika dětského lékařství Lékařské fakulty Ostravské univerzity a Fakultní nemocnice Ostrava, Česká republika

Stejně jako při selhání ledvin je v současnosti modifikovaná dialýza i při selhání jater používanou léčbou. Podobně jako při toxémii při selhání ledvin, stoupají při závažném poškození jater dva typy látek: volně rozpustné ve vodě a vázané na tělesné proteiny. Jsou to nízkomolekulární látky (amoniak, enol, falešné neurotransmitery, volné žlučové kyseliny atd.), dále zánětlivé mediátory (cytokiny, chemokiny), vazoaktivní substance, inhibitory buněčného růstu (TGF1) a endotoxin. Jejich přesná role v jaterním selhání včetně vztahu k neurologickému postižení je v mnohém objasněna, výzkum ale není dokončen.

Cíle léčby pomocí náhrady jaterních funkcí zahrnují: detoxifikaci, náhradu syntetických funkcí jater, zamezení nebo snížení tvorby prozánětlivých mediátorů, podporu obnovy selhaných jater a zvýšení možnosti regenerace vlastních jater. Přístroje pro jaterní podporu se dělí do 2 skupin: čistě mechanicky působící přístroje a bioarteficiální přístroje s buněčným základem. Obě umožňují detoxifikaci, ale bioarteficiální přístroje navíc umožňují syntetické a biotransformační aktivity, které u mechanických přístrojů nejsou možné.

Požadavek detoxifikace, regulace a syntézy plní pouze systémy s funkčními jaterními buňkami. Jsou to čistě biologické nebo bio-hybridní systémy, které doposud pro svou složitost nejsou rutinně zavedeny do klinické praxe. Naproti tomu, nebiologické vycházejí ze současných technologií, jako je hemodialýza, hemofiltrace a adsorpce. Umí odstraňovat látky vázané na albumin a rozpustné ve vodě, jejichž hladina stoupá při selhání jater. Nenahrazují ale syntetickou funkci jater. V současnosti jsou rozšířené 2 přístroje: MARS (albuminová dialýza) a Prometheus (albuminová separace). Studie ale ukazují, že jsou vhodné pouze jako překlenovací postup a bez rychlého vyhojení vlastních jater nebo bez jejich transplantace nezabrání fatálnímu konci. Zatím není k dispozici dlouhodobé dostatečné množství jaterních buněk k biologické léčbě. Nové postupy, které se vyvíjejí zejména v oblasti nanotechnologií, mají zajistit v budoucnosti (již ve 21. století) dostatečné množství lidských hepatocytů.

External liver function replacement – why, when and where

Hladík M.
Pediatric Department, Medical Faculty and University Hospital Ostrava, Czech Republic

Liver dialysis, like kidney dialysis for end-stage kidney disease, refers to the use of extracorporeal devices for temporary support when the liver fails. Unlike the toxemia of kidney failure, the toxins that are retained in the blood when the function of the liver becomes severely deranged, including many protein bound as well as water soluble toxins. These include small molecular weight toxins (ammonia, phenol, false neurotransmitters, free bile acids, etc.) also mediators of inflammation (e.g. cytokines, chemokines) vasoactive substances, cell growth inhibitors (e.g. TGF1) and endotoxin. Their exact role in causing neurological and other organ impairment and in aggravating injury to the liver, remains undetermined.

The goals of liver support therapy include the following: to provide detoxification and synthetic function during liver failure, to remove or reduce the production of proinflammatory cytokines to correct the systemic inflammatory response of liver failure, to stimulate the regeneration of the injured liver and increase the likelihood of spontaneous recovery, there is a large unmet need for a liver support device because of the shortage of organs for liver transplantation and the risks of major surgery. Liver support devices can be divided into 2 groups: purely mechanical artificial devices and cell-based bioartificial devices. Both provide detoxification, but bioartificial liver devices provide the option of synthetic function and biotransformation activities that are not possible with a purely mechanical device.

An ideal liver assist device should support the three main liver functions: detoxification, regulation and synthesis. The latter task can obviously only be taken over by systems incorporating functional liver cells. These biological or bio-hybrid systems are, however, highly complex and, at least at present, are not easily available and/or manageable in clinical routine. Non-biological artificial liver support (ALS) devices aim to remove albumin-bound and water-soluble toxins arising as a result of liver failure. They do not directly improve the liver synthetic capacity. The currently most used devices combine haemodialysis with albumin dialysis (MARS) or plasma separation and filtration (Prometheus). However, recently multicentre controlled trials failed to show a beneficial effect on transplant-free survival. Therefore the use of these devices at present seems only justified as a bridge to liver transplantation. An abundant high-quality supply of human hepatocytes is not currently available for liver cell therapy. However, such a supply is essential for successful bioartificial liver therapy. Novel options are under development for the unlimited production of high-quality human hepatocytes.

Nové technológie v intenzívnej medicíne – historicko-futurologické zamyslenie

Kralinský K.
II. DK SZU a II. KPAIM SZU DFNsP Banská Bystrica, Slovenská republika
Fakulta zdravotníctva SZU v Banskej Bystrici, Slovenská republika

Úvod: Autor hodnotí pokroky v intenzívnej medicíne so zameraním na pediatrickú intenzívnu medicínu. Prezentácia ponúka historický náhľad na 3 dôležité časti starostlivosti o kriticky chorého pacienta – terapeutické pokroky, diagnostika a monitoring.

Materiál a metodika: Ako zdroj údajov boli použité vedecké databázy a internet. Postupne bola vykonaná analýza zistených údajov z jednotlivých sledovaných oblastí.

Výsledky: Vygenerovaných bolo obrovské množstvo údajov. Napríklad po zadaní kľúčových slov "new technology" do PubMed – NCBI (National Center for Biotechnology Information – US National Library of Medicine National Institutes of Health) bolo nájných 115 895 odkazov. Pre intenzívnu medicínu boli a sú limitujúce dočasná, resp. trvalá náhrada zlyhaných orgánov – rôzne eliminačné metódy v nefrológii (dialýza, plazmaferéza, CAVH/CVVH ...), v hepatológii (MARS, SPAD ...), rôzne druhy umelej pľúcnej ventilácie, mimotelové systémy ako náhrada pľúc/srdca ILA/ECMO a iné a samozrejme transplantácia nefunkčného orgánu. Diagnostické a monitorovacie „bed side" prístroje/systémy (sono prístroje s dopplerom, rôzne telemetrické jednotky ...) až po tzv. eICU®. Tento dômyselný systém využíva pokročilý softvér a videotechnológie k sledovaniu pacienta na diaľku, čo prinieslo skvalitnenie zdravotnej starostlivosti (zníženie mortality o 30 %, zníženie výskytu komplikácií o 40 %) a zníženie nákladov.

Záver: Súčasná intenzívna medicína dokáže udržať pacienta so zlyhaným orgánom/mi dostatočne dlhý čas potrebný k vykonaniu transplantácie. Výnimkou sú vrodené/získané chyby nezlučiteľné so životom. V súčasnosti vieme transplantovať takmer každý orgán/jeho časť (obličky, srdce, pečeň, pankreas, pľúca, črevo, krv, kostnú dreň, rohovku, kožu, vlasy ...) – eticky neprípustné je darovanie/transplantovanie mozgu a pohlavných žliaz, ktoré zaisťujú totožnosť a jedinečnosť osoby, ktorú má medicína chrániť. Hudbou budúcnosti sú robotizované systémy (monitorovacie, liečebné, operačné...). Prvou lastovičkou na tomto poli boli „Chirurg DaVinci" a „Anesteziológ McSleepy", ktorí v októbri 2010 vykonali prvú plne robotickú operáciu – prostatektómiu v McGill University Health Centre Montreal.

New technologies in intensive care: the past and the future

Kralinský K.
II. PC SMU and II. CPAICM SMU ChFH Banská Bystrica, Slovak Republic
Faculty of Health Care, Slovak Medical University, Banská Bystrica, Slovak Republic

Introduction: The author deals with the progress intensive care has achieved in particular in the field of paediatric intensive medicine. In this presentation he depicts it from a diachronic point of view focusing on 3 important areas of the care for the critically ill patient: therapy, diagnosis and monitoring.

Material and methods: Scientific databases and internet sources provided the author with necessary data. Data from the three areas were analysed subsequently.

Results: An enormous amount of data was collected. For example, after entering key words "new technology" in the search field of PubMed – NCBI (National Center for Biotechnology Information – US National Library of Medicine National Institutes of Health) search engine 115 895 hits were found.

A temporary or permanent organ replacement has been a restrictive factor for intensive care. However, there are several elimination procedures in nephrology (dialysis, plasmapheresis, CAVH/CVVH etc.), in hepathology (MARS, SPAD etc.), various types of artificial lung ventilation, extracorporeal lung/cor support procedures (ILA/ECMO) and finally a organ transplantation. Furthermore, there are many bed side diagnostic and monitoring systems from Doppler ultrasound and several telemetric units to the so-called eICU® facility. The last one is a sophisticated system which uses advanced software and video technology to monitor the patient remotely. It has contributed to the increase of quality in health care (30% decrease in mortality, 40% less complications) and cost savings.

Conclusion: Contemporary intensive care medicine is able to keep a patient with organ failure alive until the transplantation can be performed. The only exception is congenital or acquired deficiency leading to death. Nowadays almost all organs or their parts can be transplanted (e.g. kidneys, the heart, the liver, the pancreas, lungs, intestines, blood, bone marrow, cornea, skin, hair etc.). Identity and uniqueness of a person are represented by the brain and the reproductive organs. Medicine is supposed to protect them. Therefore, a donation and/or transplantation of them is ethically inacceptable. The future of intensive care is in robotic systems used for monitoring, therapy and surgery. The DaVinci surgical robot and McSleepy, the robot anaesthesiologist performed the first robotic surgery – a prostatectomy – in the McGill University Health Centre Montreal in October 2010.

Vývoj rádiológie a zobrazovacích modalít na Slovensku v porovnaní so svetom

Bořuta P.
Katedra rádiológie LF SZU, Bratislava, Slovenská republika
RADMED – IMD Institute, s.r.o., Bratislava, Slovenská republika

Od objavenia neznámych lúčov W. K. Röntgenom došlo nielen k zmene názvu odbornosti, ale aj k významnému rozvoju zobrazovacích modalít. Technický pokrok v elektronike a najmä vo vývoji počítačov umožňuje zavádzanie nových možností v zobrazovaní jednotlivých regiónov tela a systémov. Od „hrubých" statických obrazov sa dostávame k zobrazovaniu drobných detailov a dynamických dejov (4D), aj rýchlo sa pohybujúcich orgánov. Digitalizácia v röntgenoch zmenila kvalitu zobrazenia a najmä odstránila zastaranú technológiu. Vývoj v počítačovej tomografii a magnetickej rezonancii zmenil za posledných

40 rokov ich diagnostické využitie. Čo sme po prvých skúsenostiach od roku 1983, resp. 1993 pokladali za nemožné, je v súčasnosti už realizovateľné aj v našich zdravotníckych zariadeniach.

V prednáške sa zameriam na „bleskový" prierez vývojom jednotlivých zobrazovacích modalít na Slovensku s „pohľadom" do sveta.

The development of radiology and imaging modalities in Slovakia with the comparison in the world

Bořuta P.

Department of Radiology, Faculty of Medicine, Slovak Medical University, Bratislava, Slovak Republic
RADMED – IMD Institute, Ltd., Bratislava, Slovak Republic

Since the discovery of the X-rays by W. K. Röntgen, there has been not only to change the name of expertise (roentgenology to radiology) but also the significant development of imaging modalities. Technological advances in electronics and especially in the development of computers technology in radiology allows the introduction of new options in the display of individual regions of the body and systems. From the „gross" stationary images we get to small details and display of dynamic events (4D) of any fast moving organs. Digital X-ray changed the display quality and, in particular, has removed an outdated technology. The development in computer and magnetic resonance changed over the past 40 years their diagnostic use. What we thought that was impossible after our first experiences since 1983 (CT), and 1993 (MR), is currently already feasible even in our medical facilities.

In my lecture, I shall concentrate on the „blitz" cross section of development of the various imaging modalities in Slovakia with a „look" to the world.

Novinky v DNA diagnostike genetických ochorení

Konečný M.[1], Kadáši Ľ.[2], Petrovič R.[3], Križan P.[4], Cisárik F.[5], Chandoga J.[3], Hojsíková I.[4], Babjaková L.[6], Markus J.[1]

[1]*Oddelenie lekárskej genetiky, Onkologický ústav sv. Alžbety, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*Katedra molekulárnej biológie, Prírodovedecká fakulta UK, Bratislava, Slovenská republika*
[3]*Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky, Ústav lekárskej biológie, genetiky a lekárskej genetiky UN Bratislava, Slovenská republika*
[4]*Oddelenie lekárskej genetiky, Medirex a. s., Bratislava, Slovenská republika*
[5]*Oddelenie lekárskej genetiky, FNsP Žilina, Slovenská republika*
[6]*GenDiagnostica s. r. o., Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: DNA diagnostika v oblasti genetických ochorení urobila za posledné desaťročie výrazný posun vpred. Aktuálne sa vo vyspelých svetových krajinách nachádzame v tzv. ére informácií a biologicko-genetických dát. Dnes viac-menej nie je problém na podklade DNA diagnostikovať akékoľvek známe, či neznáme ochorenie, a tak dospieť ku komplexným biologickým dátam. Podstatne väčším problémom sa v súčasnosti stáva fakt, ako zhodnotiť a analyzovať toto obrovské množstvo genómových dát. Následne na to vyvstáva v oblasti klinickej genetiky ďalšia otázka, ako správne klinicky interpretovať dáta žiadajúcemu lekárovi, resp. pacientovi.

Ciele: Cieľom tejto prednášky je predstavenie súčasného stavu DNA diagnostiky so zameraním sa na niekoľko hlavných tém. V skratke predstaviť históriu DNA diagnostiky v SR, následne v ďalšej časti sa zamerať na nové chorobné jednotky, ktoré možno v SR geneticky diagnostikovať a taktiež na tému zriedkavých ochorení, ktorá s DNA diagnostikou blízko súvisí.

Záver a perspektívy: Na záver by som rád v základných rysoch predstavil nové postupy využívajúce sa v DNA diagnostike v súčasnosti a najmä ich využitie v klinickej praxi. Ide najmä o postupy sekvenovania novej generácie v oblasti monogénových ochorení, tiež predimplantačná diagnostika ochorení z jednej bunky zygóty, či prenatálna diagnostika (pred 12. týždňom z choriových klkov, voľnej fetálnej DNA v periférnej krvi a po 12. týždni s dôrazom na využitie nových metodík) a v neposlednom rade poskytnúť aktuálny prehľad novorodeneckého skríningu z pohľadu genetických ochorení.

New insights in DNA diagnostics of genetic disorders

Konečný M.[1], Kadáši Ľ.[2], Petrovič R.[3], Križan P.[4], Cisárik F.[5], Chandoga J.[3], Hojsíková I.[4], Babjaková L.[6], Markus J.[1]

[1]*Department of Clinical Genetics, St. Elizabeth Cancer Institute, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Department of Molecular Biology, Faculty of Natural Sciences Comenius University, Bratislava, Slovak Republic*
[3]*Department of Molecular and Biochemical Genetics, Institute of Medical Biology, Genetics and Clinical Genetics, University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[4]*Department of Clinical Genetics, Medirex, Inc., Bratislava, Slovak Republic*
[5]*Department of Clinical Genetics, Teaching Hospital, Žilina, Slovak Republic*
[6]*GenDiagnostica, Ltd., Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: The DNA diagnostics of genetic diseases made considerable progress in the last ten years. Currently the genetics, especially in developed countries, reached the so-called era of biological-genetics data. Combination of several DNA diagnostic methods may generate complex biological data for any known and even unknown disease. More difficult problem nowadays is the fact that such a huge amount of genomic data needs to be accurately analyzed and evaluated. Consecutively, there is another problem in the field of clinical genetics, which is – how to correctly interpret the data to clinicians or patients.

Aims: The aim of this presentation is to introduce the current status of DNA diagnostics in Slovakia and some associated themes. We would like to present a short history of DNA analysis in Slovakia, then discuss the new disease units, which can be genetically diagnosed in the present time and finally focus on the group of rare diseases closely linked to genetic diagnostics.

Conclusions: We would like to present new approaches in the current DNA diagnostics, especially their usefulness in the clinical practice, namely the use of next generation sequencing to improve diagnostics of monogenic diseases, preimplantation diagnostics of diseases from single zygotic cell or prenatal diagnostics (from chorionic cells or free fetal DNA in peripheral blood before week 12 and with the use of novel methods after week 12). Last but not least, we will review current post-neonatal screening from the aspect of genetic diseases.

TRALI – možné nežiaduce účinky transfúzie krvi

Riedel R.[1], Buzássyová D.[1], Köppl J.[1], Viglaský M.[1], Vyskočová Z.[1], Šagát T.[1], Grešíková M.[2]

[1]*Detská klinika anestéziológie a intenzívnej medicíny DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*Klinika detskej hematológie a onkológie DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Transfúzia krvi a krvných derivátov môže napriek prísnemu určeniu krvných skupín a dôsledne vykonanej krížovej skúšky vyvolať komplikácie ohrozujúce život. Medzi transfúzne komplikácie patria nežiaduce reakcie a zlyhanie očakávaného liečebného účinku. Komplikácie sa môžu objaviť buď v priamom vzťahu k transfúzii alebo s oneskorením hodín až dní. Okrem akútnej hemolytickej reakcie, môže byť jedným z nežiaducich účinkov transfúzií aj transfúziou navodená imunomodulácia (TRIM – transfusion related immunomodulation), pri ktorej v dôsledku imunologických abnormalít môže vzniknúť akútna pľúcna insuficiencia v súvislosti s transfúziou (TRALI – transfusion related acute lung injury). Patofyziologicky na začiatku reagujú aloprotilátky s granulocytmi. Dochádza k ich aktivácii a migrácii do intersticiálneho priestoru medzi endotelovú výstelku alveolov a pľúcnych kapilár. Tu sa poškodzuje kapilárna stena a dochádza k zvýšeniu kapilárnej permeability, výsledkom čoho je nekardiálny pľúcny edém.

Opis prípadu: 6-mesačné dievčatko s pracovnou diagnózou: akútna renálna insuficiencia na podklade susp. nefrotického syndrómu, susp. hemolyticko-uremický syndróm, anasarka, ascites, parciálna respiračná insuficiencia, anémia, hepatopatia. Postupne dochádza k progresii akútneho renálneho zlyhania s rozvratom vnútorného prostredia, s vzostupom amoniaku, globálnej respiračnej insuficienii a zhoršeniu sekundárnej hypertenzie. Vyslovené podozrenie na dedičnú metabolickú poruchu. Nakoniec stav uzavretý ako sekundárna porucha metabolizmu pri deficite transportných bielkovín a poruche funkcie hepatocytu následkom dlhodobého deficitu bielkovín – Kwashiorkor. Na 9. deň hospitalizácie, asi 5 minút po dotečení transfúzie krvi, sa zjavuje exantém na celom tele, zvýšená dychová práca, hypotenzia, pokles saturácie kyslíka až na 40 %, s nutnosťou orotracheálnej intubácie a umelej ventilácie pľúc. Na RTG snímke hrudníka nález ARDS (adult respiratory

distress syndrome). Po 48 hodinách je možné ukončiť umelú ventiláciu pľúc, pri dobrej spontánnej dychovej aktivite.

Záver: Stav polytransfundovanej pacientky pre základné ochorenie, bol komplikovaný vznikom TRALI, pričom zodpovednosť za vznik život ohrozujúcej potransfúznej príhody mali granuloaglutinačné protilátky. Klinický obraz je zrovnateľný s obrazom ARDS s letalitou cca 5–10 %, pri incidencii 1 : 5000.

TRALI – possible adverse effects of blood transfusion

Riedel R.[1], Buzássyová D.[1], Köppl J.[1], Viglaský M.[1], Vyskočová Z.[1], Šagát T.[1], Grešíková M.[2]

[1]*Department of Paediatric Anaesthesiology and Intensive Care, Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department of Paediatric Haematology and Oncology, Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Transfusion of blood and blood products may cause life threatening complications despite strict definition of blood groups and thorough cross examination. Among transfusion complications there are different adverse reactions and failure of the expected therapeutic effect. Complications may occur either in direct connection to the transfusion or with a delay of several hours or days. Besides acute haemolytic reaction also transfusion induced immunomodulation (TRIM) may occur as an adverse effect, with subsequent acute respiratory failure in relation to the transfusion, called transfusion related acute lung injury (TRALI). Pathophysiologically allogenic antibodies react with granulocytes at first. These become activated and migrate into the interstitial space between endothelium of alveoli and capillaries. This damages the vascular wall, its permeability rises and a non – cardiogenic lung oedema occurs as a result.

Case decsription: A 6-month old girl with an operating diagnosis of acute renal failure on a suspected nephrotic syndrome basis, suspected haemolytic – uremic syndrome, anasarca, ascites, partial respiratory failure, anaemia, hepatopathy. There had been a gradual progression of acute renal failure with acid – base derangement, rise of ammonia, global respiratory failure and worsening of secondary hypertension. A hereditary metabolic disorder had been anticipated. In the end the case has been concluded as a secondary metabolic disorder with deficiency of transport proteins and hepatocyte malfunction as a result of longterm protein deficiency – Kwashiorkor. On the ninth day of hospitalisation, about 5 minutes after a transfusion of erytrocytes had ended a whole body exanthema, increased respiratory work, hypotension, decrease in oxygen saturation to 40% with a need of intubation and mechanical ventilation had occured. The chest X-ray had shown signs of ARDS (adult respiratory distress syndrome). After 48 hours the mechanical ventilation had been ceased with satisfactory spontaneous breathing.

Conclusion: Condition of a patient, polytransfused within the underlying disease, had been complicated with TRALI, with granuloaglutination antibodies being the cause of a life threatening posttransfusion incident. The clinical presentation is comparable with ARDS with 5–10% mortality at the incidence of 1:5000.

PLENÁRNE PREDNÁŠKY 1

Inflammatory bowel disease – the pediatrician's perspective

Koletzko S.

Dr. v. Haunersches Kinderspital, Ludwig Maximilians University Munich, Pediatric Gastroenterology and Hepatology, Munich, Germany

Inflammatory bowel disease (IBD) may manifest from infancy to late adulthood. For both diseases, Crohn's disease (CD) and ulcerative colitis (UC), incidence rates are highest between 15 and 25 years of age. Patients with disease onset during childhood or adolescence account for 7.2–20% of total cases, depending on cut off age in the different studies. A rising incidence of childhood onset IBD, particularly CD, is particularly evident in countries with a formerly low rate like previous socialistic countries in Eastern Europe, and Asian and the Middle East or immigrants from these countries to high incidence areas. A cleaner environment, lack of infections, exposure to certain microbes resulting in a different gut flora and an urban place of living are the main risk factors which have been identified for childhood onset IBD. The time from the first symptoms to diagnosis is still too long, often several months to years, mostly in children with CD. A delayed diagnosis has major impact on the success of treatment and long term prognosis. The lecture will inform the practicing physician to recognise the early signs and symptoms of paediatric IBD. Which basic investigations are helpful to screen for IBD when only unspecific symptoms such as abdominal pain are present? The current guidelines on the diagnostic work up and management of children with suspected IBD will be presented. The treatment options for IBD are very successful and include exclusive enteral nutrition, immunomodulators and biologics. However, they are very demanding and not without risk. A good monitoring program and collaboration between the paediatric gastroenterologist at the IBD centre and the caring paediatrician is essential to reduce these risks and improve the long term out come for these emerging life long diseases.

Disturbance of postnatal adaptation: genetic, immunological and endocrine factors

Tulassay T.

Semmelweis University, I[st] Department of Pediatrics, Budapest, Hungary
Research Laboratory for Pediatrics and Nephrology, Hungarian Academy of Sciences, Budapest, Hungary

Disturbed early postnatal adaptation presents a challenge for clinicians. In addition to premature birth, other risk or predicting factors have been identified during the recent years.

Inadequacy of immune response: Amniotic infection is a well established major factor of premature birth. The resulting fetal inflammatory response syndrome (FIRS) has long-lasting effects on tissues of the lung, retina, and vascular endothelial cells. The inappropriate cytokine production is a hallmark of FIRS. Recently we demonstrated in infants with FIRS that the characteristic postnatal fluctuation of cytokines is suspended and extremely high pro-inflammatory cytokine levels are present. Another factor in uncontrolled immune response is decreased functionality of adaptive immunity. In general, neonatal T cells are unable to express cytokines in adequate amounts. In addition to the dominance of naive (CD45RA) lymphocytes in the neonates, the immaturity of mechanisms regulating short-term activation of lymphocytes is also present. We characterized the calcium influx kinetics of activated T lymphocytes in the neonate to test the functionality and expression of Kv1.3 and IKCa1 lymphocyte potassium channels, important regulators of calcium influx. Our findings suggested that the characteristics of short-term activation of neonatal T-lymphocytes are altered compared with adults.

Genotype: FIRS and its complications may also depend on patients' genotype. We recently investigated the possible contribution of genetic polymorphisms to perinatal complications and revealed that those affecting the functionality of renin-angiotensin system or cytokine cascade may alter the risk of perinatal disorders.

Endocrine factors: Vascular instability and stress intolerance both indicate the immaturity of endocrine systems. Adrenal insufficiency is also a recognized risk factor for perinatal morbidity. Our studies indicated interactions between cortisol levels and immune system function in preterm neonates. This finding may have therapeutic implications.

Supported by the grants: Hungarian Research Grants OTKA 76316 and TÁMOP-4.3.2.-8.

Primary immunodeficiencies: An evolving medical discipline

Maródi L.

Department of Infectious and Pediatric Immunology, Medical and Health Science Center, University of Debrecen, Debrecen, Hungary

Sixty years ago agammaglobulinemia and congenital infantile granulocytopenia, previously unknown human diseases were discovered by Bruton and Kostmann, respectively, which opened the avenue of the discovery of more than 250 primary immunodeficiency disorders (PID) by now. Over the past 30 years the field of PID has been driven by the identification and characterization of genes that are responsible for inborn errors of the human immune system. The identification of many genes responsible for PIDs provided us with a new perspective to evaluate patients and with increasing knowledge and attention PIDs are now considered to affect one in every 250 individuals. The wide use of targeted gene sequencing to define mutation in patients with clinically and immunologically iden-

tified PIDs and the advent of whole genome and exome sequencing in patients with unknown genetic defect clearly demonstrate how clinical observation combined with newly developed technical tools has enabled the PID community to contribute remarkable to the advancement of clinical and basic immunology. This report will summarize some important milestones and achievements in the management of patients and research in the field over the past 30 years in Europe.

Budúcnosť pediatrie

Šagát T.[1], Benedeková M.[2]

[1]Detská klinika anestéziológie a intenzívnej medicíny LF SZU a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

[2]1. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Zásadné politické, ekonomické a sociálne zmeny, ktoré sa udiali ostatné dve desaťročia sa dotkli všetkých oblastí života našej spoločnosti, nevynímajúc systém zdravotnej starostlivosti, ktorého neoddeliteľnou súčasťou je aj pediatria. V kontexte uvedených zmien je zrejmé, že aj oblasť pediatrie – starostlivosti o zdravie detí, v podobe akej pretrváva nie je optimálna, že *status quo* treba zmeniť. O nevyhnutnosti zmien, ďalšieho vývinu sa diskutuje takmer vo všetkých vyspelých štátoch s dôrazom na fakt, že pediatri by mali tieto zmeny predvídať, viesť a regulovať tak, aby viedli k zlepšeniu zdravia detí a adolescentov. Správna regulácia vývinu starostlivosti o zdravie detí vyžaduje predovšetkým identifikovanie zásadných trendov, ktoré v spoločnosti pôsobia a ovplyvňujú poslanie a úlohy pediatrie. Schopnosť tieto trendy predvídať a ovplyvňovať je neobyčajne ťažká úloha. Vyžaduje formulovať východiská, návrhy zmien a možné scenáre v závislosti s akou úspešnosťou pediatria presadí v daných politických a sociálne-ekonomických podmienkach pozitívne opatrenia, ktoré naplnia jej základné poslanie.

K najdôležitejším trendom, ktoré pediatriu už v súčasnosti ovplyvňujú a ich pôsobenie v rôznej kombinácii a intenzite možno predpokladať aj v budúcnosti patria: zmeny samotných systémov zdravotnej starostlivosti, zvyšovanie spotreby zdravotnej starostlivosti občanmi, pokroky v medicíne a v informačných technológiách, demografické zmeny, zmeny v charakteristike chorôb detí, prírodné katastrofy a globalizmus. Intenzita a dĺžka pôsobenia uvedených trendov v jednotlivých krajinách bude mať svoje špecifiká, napriek tomu identifikovanie potenciálnych riešení – scenárov týchto trendov na úrovni štátov a regiónov poskytuje príležitosť kontinuálne napĺňať potreby v oblasti zdravotnej starostlivosti o deti a dáva možnosť pediatrom pripraviť sa a aktívne sa na nich podieľať.

Z uvedeného vyplýva zodpovednosť aj našich lídrov pediatrie za jej ďalší vývoj, za jej víziu, pretože proaktívna adaptácia na komplex zmien vonkajšieho prostredia, ktoré obklopuje a penetruje pediatriu je vitálna pre jej prežitie a prosperovanie.

Future of pediatrics

Šagát T.[1], Benedeková M.[2]

[1]Department of Pediatric Anaesthesiology and Intensive Care, Slovak Medical University, Faculty of Medicine, University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic

[2]1st Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Fundamental political, economic and social changes that took place for the past two decades have affected all aspects of life of our society including the health care system, which is also an integral part of pediatrics. In the context of these changes, it is clear that the area of pediatrics - children's health care in its status quo is not optimal and must be changed. The need to change and further development are discussed in almost all developed countries, with an emphasis on the fact that pediatricians should anticipate, lead and control these changes so that they could result in an improvement in the health of children and adolescents. Correct regulation of development of children's health care needs to identify mainly the underlying trends operating in the society and affecting the mission and role of Pediatrics. The ability to predict these trends and the influence is an extremely difficult task. It requires assumptions to formulate, design changes and possible scenarios, depending on how well the pediatrics will enforce in present political and social - economic conditions the positive measures to meet its basic mission.

The most important trends currently affecting pediatrics and its impact in various combinations and intensity involve: changes of health care systems as such, increase of the consumption of health care by the public, medical advances in information technology, demographic changes, changes in the characteristics of children's diseases, natural disasters and globalism. The intensity and duration of action of these trends in each country will have its own specific features, despite the identification of potential solutions – scenarios of these trends on national and regional levels offer the opportunity to continually meet the needs of health care for children and provide the pediatrician with the opportunity to prepare and actively participate in them.

The above mentioned facts show that our pediatric leaders are responsible for its development, for its vision, as proactive adaptation to complex changes in the external environment that surrounds and penetrates the pediatric is vital for the survival and well-being.

ENDOKRINOLÓGIA/DIABETOLÓGIA

Diagnostika a terapie dětské osteoporózy

Šumník Z.

Pediatrická klinika UK 2. LF a FN v Motole, Praha, Česká republika

Podle nejnovějšího doporučení Mezinárodní společnosti klinické denzitometrie je diagnostika dětské osteoporózy založena na pozitivní osobní anamnéze fraktur a nálezu nízké kostní denzity. Sdělení se zaměřuje na indikace a interpretaci vyšetření kostní denzity v dětském věku. Správné hodnocení denzitometrických nálezů vyžaduje specifické přístupy dané změnami ve velikosti a složení těla v průběhu růstu a vývoje, denzitometrické parametry je proto nutné vždy hodnotit s ohledem na antropometrická data. Duální rentgenová absorbometrie (DXA), v současnosti nejpoužívanější metoda, měří tzv. plošnou denzitu. Nevýhodou metody je falešně nízká denzita u dětí s malým vzrůstem. Oproti tomu periferní kvantitativní počítačová tomografie (pQCT) měří volumetrickou denzitu, která je na výšce pacienta nezávislá, což je přínosné zejména pro děti menší vzhledem ke kalendářnímu věku. Navíc lze pomocí pQCT rozlišit denzitu trabekulární a kortikální kosti. Tato metoda je dále schopna přesně stanovit geometrické parametry kosti, z nichž lze počítat indexy kostní pevnosti, které dobře korelují s pevností stanovovanou *ex vivo*. Nejnovější metody (mikro-CT, high resolution-pQCT a mikro-MRI) dokážou popsat mikroarchitekturu kosti, což dále zpřesňuje odhad rizika fraktur. Kvantitativní ultrazvuk (QUS) je metoda atraktivní pro absenci ionizujícího záření, klinicky se však nedoporučuji ani jako screeningová. Kvalita kosti je na denzitě závislá, je však třeba zohlednit i další faktory, jako mechanickou zátěž, která na kost působí, neurologický stav jedince, fraktury v anamnéze a osobní a farmakologickou anamnézu. V terapii dětské osteoporózy využíváme zejména dostatečnou substituci vápníkem a vitaminem D, v těžších případech je namístě zahájit léčbu bisfosfonáty.

Podpořeno projektem (MZ ČR) koncepčního rozvoje výzkumné organizace 00064203 (FN Motol).

Diagnostics and treatment of childhood osteoporosis

Šumník Z.

Department of Pediatrics, Charles University, Second Faculty of Medicine and University Hospital Motol, Prague, Czech Republic

According to the Pediatric Consensus Development Conference on the use and interpretation of bone density studies in children published by the International Society for Clinical Densitometry, pediatric osteoporosis was defined as bone density Z score below -2 in combination with a positive history of fracture. Diagnostics of osteoporosis in children requires specific approaches in indication and interpretation of bone density measurement. Changes in body size and composition during growth have essential impact on the bone, muscle and fat development. Therefore, it is important to correlate bone density to anthropometric data. Dual Energy X-ray absorptiometry (DXA), the most widely used technique nowadays, assess the areal bone density. The limitation of DXA is the underestimation of bone density in children with short stature. In contrast, peripheral quantitative CT (pQCT) assesses volumetric bone density; the pQCT results are not influenced by body height and therefore of great privilege particularly in pediatric osteology. This method also allows distinguishing the cortical and the trabecular bone density. QCT also assess bone geometric parameters that serve as the basis for calculation of bone strength indices that

correlate well to fracture load assessed ex vivo. Micro-CT, high resolution-pQCT and micro-MR are able to assess bone microarchitecture, thus making fracture prediction even more accurate. Quantitative ultrasound (QUS) is radiation free technique, but its clinical utility is not clear yet. Bone strength surely depends on bone density. However, other factors such as muscle strength, neurological status or personal, pharmacological and fracture history are of consideration in bone quality assessment. Treatment of pediatric osteoporosis is based on sufficient delivery of calcium and vitamin D, in the most severe cases we use bishopsphonates as antiresorptive drugs.

Supported by the project (Ministry of Health, Czech Republic) for conceptual development of research organization 00064203 (University Hospital Motol, Prague, Czech Republic).

Puberta a jej poruchy

Košťálová Ľ., Pribilincová Z.
2. detská klinika, Lekárska fakulta UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Puberta je dôležitou etapou života každého dieťaťa. Ak sa objavia prvé známky puberty pred 8. rokom života, hovoríme o predčasnej puberte (PP). Predčasná puberta je pomerne zriedkavé ochorenie s predominanciou dievčat. Pacientky s týmto ochorením často čelia vážnym následkom, nižšej konečnej výške v dospelosti, sexuálnemu obťažovaniu, skoršiemu začiatku pohlavného života a predčasnej menopauze.

Cieľ práce: Zhodnotiť príčiny a priebeh PP u pacientok sledovaných v endokrinologickej ambulancii na II. DK LF UK a DFNsP, zistiť ich konečnú výšku po liečbe gonadotropínovými agonistami a antagonistami a jej rozdiel v porovnaní s ich predikčnou výškou, zistiť vek nástupu menštruačného cyklu po ukončení liečby.

Materiál a metódy: Vyhodnotili sme skupinu 15 dievčat a 2 chlapcov, ktorí ukončili liečbu PP a dosiahli konečnú výšku v rokoch 2000–2011.

Výsledky: U 5 detí sa vyvinula PP pri hydrocefale, 1 dieťa malo nádor mozgu a 1 dieťa mikroadenóm hypofýzy. U 8 detí sme zistili, že pri narodení mali nižšiu pôrodnú hmotnosť alebo dĺžku. Priemerný vek pri začiatku liečby PP bol 7 rokov, s kostnou zrelosťou 9,5 roka. V sledovanej skupine bol najmenší rozdiel prediktívnej a konečnej výšky u pacientov liečených preparátom Decapeptyl-Depot v mediáne -5,2 cm (-16,7 až +1,1 cm). U všetkých detí po ukončení liečby depotným prípravkom GnRH agonistu došlo k nástupu puberty a kompletnému dovyvíjaniu pohlavných znakov. Menarché spontánne nastúpila u dievčat v priemre po 20 mesiacoch (3–36 mesiacov) po ukončení terapie.

Záver: Väčšina detí s PP prichádza na vyšetrenie k endokrinológovi neskoro s rozbehnutou pubertou. Po rokoch sledovania detí s PP môžme konštatovať, že liečba PP gonadotropínovými agonistami je bezpečná a účinná v zastavení progresie nežiaduceho pohlavného vývinu a majú priaznivý vplyv na konečnú výšku v dospelosti.

Puberty and its disorders

Košťálová Ľ., Pribilincová Z.
2nd Department of Paediatrics, Comenius University Medical School and University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Puberty is an important period of each child's life. We talk about precocious puberty (PP), if the first signs of puberty appear before 8 years of age. Premature puberty is rather rare disease with predominance in girls. Female patients with this disease bear frequently serious concequences such as lower than predicted final height, sexual assaults, earlier sexual life and premature menopause.

Aim of work: To evaluate ethiology (causes) and course of PP in patients followed at the Endocrine Clinic of the 2nd Dpt. of Paediatrics, University Children´s Hospital in Bratislava and to asses their final height after treatment with gonadotrophic agonists and antagonists and its difference compared to predictive height and to define the onset of menstrual cycle after the end of treatment.

Material and methods: We evaluated the group of 15 girls and 2 boys who finished treatment for PP and reached their final height in the years 2000–2011.

Results: PP has been developed in five children with hydrocephalus, 1 child had a brain tumor and 1 child had microadenoma of hypophysis. In 8 children there was lower weight or lenght at birth present. Average chronological age at the beginning of the treatment was 7 years, with bone age of 9.5 years on average. In the studied group the lowest difference between the predictive and final height was in patients treated with (Decapeptyl-Depot) GnRH agonist (5.2 cm median – from -16.7 to +1.1 cm). We have found spontaneous onset and progression of puberty in all children after GnRH treatment. There was spontaneous onset of menarche 20 months on average (3–36 months) after stopping GnRH treatment in all girls.

Conclusion: After years of investigation of children with PP we can tell that PP treatment with Gonadotropin agonists is safe and efficient if started early enough and is able to stop the progression of undesirable sexual development and have a favorable impact on final height in maturity.

Ako ovplyvňuje hladovanie hormonálny profil pacientov

Tichá Ľ., Hornová J., Staník J., Lobotková D., Červeňová O.
1. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Pri hladovaní, či už endogénnom alebo svojvoľne navodenom, dochádza k adaptačným hormonálnym zmenám, ktorých správna interpretácia uľahčí liečbu pacienta. Prototypom svojvoľne navodeného hladovania je mentálna anorexia.

Pacienti a metódy: Za posledných 20 rokov sme liečili takmer 300 pacientov s mentálnou anorexiou vo veku 12–18 rokov. V skupine dievčat so sekundárnou amenoreou sme odobrali vzorky krvi na vyšetrenie hormonálnych parametrov v rôznom štádiu ochorenia.

Výsledky: Znížené hladiny T_3 (1,55 ± 0,05 *vs.*1,84 ± 0,12 nmol/l, p <0,05), LH (0,55 ± 0,12 U/l *vs.* 4,5 ± 1,11 U/l, p <0,005), FSH 2,43 ± 0,55 *vs.* 4,87 ± 0,61 U/l, p <0,001) a IGF_1 sa po realimentácii zvýšili. Na obnovu menštruačného cyklu bolo nutné dosiahnuť priemernú hmotnosť 51,96 ± 4,63 kg, čo bolo o 25,78 ± 4,11 % viac, ako bola priemerná hmotnosť pri diagnostikovaní ochorenia. Po realimentácii poklesla hladina kortizolu (675,49 ± 69,03 *vs.* 505,28 ± 33,4, p <0,05). Hladina leptínu sa zvýšila (1,70 ± 0,30 *vs.* 3,91 ± 0,63 ng/ml, p <0,001). Leptinémia signifikantne korelovala s trijódtyronínom (r = 0,50), tyroxínom (r = 0,50) a luteinizačným hormónom (r = 0,53).

Záver: Naše výsledky poukazujú na endokrinné zmeny počas hladovania u pacientok s AN, medzi ktoré patrí výskyt syndrómu nízkeho T_3, zvýšená stimulácia stresových hormónov osi hypotalamus – hypofýza – nadobličky. IGF_1 možno považovať za nutričný marker. Jeho hladina pri hladovaní klesá. Nízke LH, FSH a ich signifikantný vzostup po realimentácii považujeme za fyziologickú odpoveď organizmu na realimentáciu. Nízka hladina leptínu ako aj korelácia leptínu s LH a s T_3 potvrdzujú, že leptín môže iniciovať endokrinnú odpoveď na hladovanie.

The effect of starvation on hormonal profile in patients with anorexia nervosa

Tichá Ľ., Hornová J., Staník J., Lobotková D., Červeňová O.
1st Paediatric Department of Faculty of Medicine, Comenius University and Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: During starvation, either endogenous, or exogeneous, the adaptive hormonal changes occur. The correct interpretation of these changes helps to treat a patient. Anorexia nervosa (AN) is a model of exogenous starvation.

Patients and methods: Last 20 years, we were treating almost 300 patients with AN of age 12-18 years. In the group of girls with secondary amenorrhea we took the samples of blood in order to investigate the hormonal parameters in various stages of the disease.

Results: Decreased levels were found for T_3 (1.55±0.05 *vs.*1.84±0.12 nmol/l, p<0.05), LH (0.55±0.12 U/l *vs.* 4.5±1.11 U/l, p<0.005) and FSH 2.43±0.55 *vs.* 4.87±0.61 U/l, p<0.001). Refeeding of the patients resulted in a significant increase of all of these hormones. The average weight 51.96±4.63 kg had to be achieved for recovery of amenorrhea. After realimentation we found decreased levels of cortisol (675.49±69.03 *vs.* 505.28±33.4, p<0.05) and increased levels of leptin (1.70±0.30 *vs.* 3.91±0.63 ng/ml, p<0.001). We observed significant positive correlation between leptin and levels of triiodothyronine (r=0.5), thyroxin (r=0.5) and luteinizing hormone (r=0.53). A significant negative correlation was found between leptin and cortisol (r= −0.61).

Conclusion: Our results demonstrated endocrine changes in fasting patients with AN. These changes include the low T_3 syndrome, increased stimulation of the hypothalamus – hypophysis – adrenal axis. Low LH, FSH levels and their significant increase after weight reparation can be a physiological response of

organism to weight gain. Low leptin level, as well as correlation between leptin and LH and T_3 suggests a possible role of leptin in the initiation of endocrine response to starvation.

Endokrinné zmeny u detských onkologických pacientov

Pribilincová Z.[1], Košťálová Ľ.[1], Foltínová A.[2], Horáková J.[2]
[1]*2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*Klinika detskej hematológie a onkológie LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Za posledných 40 rokov sa vo vyspelých krajinách zlepšilo prežívanie detských onkologických pacientov v priemere z 30 na 80 %. Napriek snahe o znižovanie toxicity protinádorovej liečby má temer ¾ prežívajúcich nejaký zdravotný problém. Endokrinné poruchy predstavujú od 30 do 50 % komplikácií u detských onkologických pacientov, z nich sú najčastejšie ochorenia štítnej žľazy (š.ž.), poruchy hypotalamohypofyzárnych funkcií, gonadálne zlyhanie, obezita a osteoporóza.

Materiál a metodika: Retrospektívne sme vyhodnotili ochorenia štítnej žľazy v súbore 319 pacientov s ALL liečených na KDHaO DFNsP v Bratislave v r. 1993–2012. Prospektívne sme sledovali poruchy š.ž. u 77 pacientov po alogénnej transplantácii krvotvorných buniek (aloTKB) v r. 1995–2010, medián veku 11,1 r.

Výsledky: U pacientov s ALL sa počas sledovania vyskytla primárna hypotyreóza u 45 detí (16 %) v intervale 1–15 r. od začiatku liečby. U pacientov do 5 rokov po ukončení liečby sme zaznamenali hypotyreózu u 9,5 %. U jedného pacienta bola prítomná kombinovaná hypotyreóza po rádioterapii CNS relapsu. Protilátky proti š.ž. sme našli u 3 pacientov. Uzly v š.ž. sme pri sonografickom vyšetrení pacientov s hypotyreózou nenašli. V súbore pacientov po aloTKB sme diagnostikovali rôzne typy hypotyreózy u 36,8 % detí. Doba od TKB po vznik hypotyreózy bola v priemere 3,1 r. Sonograficky sme ani v tomto súbore nenašli uzly v š.ž.

Záver: Detskí onkologickí pacienti sú vysoko riziková skupina pre vznik endokrinopatií. Vzhľadom na rastúce percento kurability týchto pacientov je nutné zavčasu identifikovať a liečiť uvedené komplikácie na zvýšenie kvality života a zníženie pridruženej chorobnosti v neskoršom veku u bývalých detských onkologických pacientov.

Endocrine changes in paediatric oncologic patients

Pribilincová Z.[1], Košťálová Ľ.[1], Foltínová A.[2], Horáková J.[2]
[1]*2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Department of Pediatric Hematology and Oncology, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: In the last 40 years there has been increased survival trend from 30 to 80% in paediatric oncologic patients. Despite trials to decrease the toxicity of anticancer treatment, there is an evidence of some health problem in ¾ of childhood cancer survivors. Endocrine disorders present 30 to 50% of medical complications in paediatric oncologic pacients, thyroid disorders being the most common ones, followed by hypothalamohypophyseal functions, gonadal failure, obesity and osteoporosis.

Patients and methods: 1. Retrospectively we evaluated thyroid disorders in 319 patients with ALL, who had been treated at KDHaO DFNsP in Bratislava since year 1993 till 2012. 2. Prospective study of thyroid disorders has been carried out in 77 patients (median age 11.1 y.) after allogenic bone marrow translpantation in the years 1995–2010.

Results: 1. We have observed primary hypothyroidism in 45 (16%) of ALL patients, with onset from 1 to 15 years from the begining of the disease. In subgroup of patients less than 5 years after finishing the treatment there was hypothyroidism present in 9.5%. We have observed combined hypothyroidism in one patient after radiotherapy due to CNS relapse. Antithyroid antibodies were present in 3 children. There were no findings of thyroid nodules on ultrasound in patients with hypothyroidism. 2. In group of patients after BMT we prospectively diagnosed different types of hypothyroidism in 36.8%. The average time from BMT till hypothyrodism was 3.1 y. Neither in this cohort there was no evidence of nodules on ultrasound.

Conclusion: Childhood cancer survivors are high risk patients for endocrinopathies. According to increasing curability of these patients we should identify and treat above mentioned endocrine complications to decrease associated comorbidities in future lives of childhood cancer survivors.

Je diabetes v detskom veku stále jednofarebný?

Barák Ľ., Jančová E., Podoláková K., Masariková H., Trgová G.
Detské diabetologické centrum SR – 1. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Autori vo svojej práci poukazujú na zmenu starej pravdy, ktorá už od dávna popisuje diabetes v detskom veku ako jednoliate ochorenie a iné typy posúva do vyšších vekových kategórií. Avšak dnešná situácia vo svete a postupne aj u nás jasne ukazuje, že (!)juvenilný diabetes už zďaleka nie je jediným.

Prvým narušením celistvosti výskytu diabetu typu 1 bol objav monogénových diabetov, najmä MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young). Dnes tento typ so svojimi 8. podtypmi predstavuje podľa literárnych údajov 8 % z typu 2, pričom ďalšie prípady sa postupom času ďalej objavujú.

Neonatálny diabetes je ďalším (!)novým typom cukrovky v detskom veku, ktorého Slovenská republika je jeho veľmi výrazným predstaviteľom.

Stále viac sa začína v detskej populácii objavovať a žiaľ aj udomácňovať 2. typ diabetu spojený s obezitou.

A to sa už hlásia pre nás – ešte veľmi nové – názvy:

- Diabetes 1 a pol
- Double diabetes
- LADY a pod., ktoré v práci autori objasňujú.

Záverom je z pohľadu týchto nových poznatkov rozobraná aktuálna situácia na Slovensku.

Diabetes mellitus I. typu a pridružená autoimunita

Ferenczová J., Švekušová M.
I. klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN, Košice, Slovenská republika

Úvod: Pacienti s diabetes mellitus I. typu (T1DM) majú výrazne vyššie riziko vzniku ďalšieho autoimunitného ochorenia v porovnaní s ostatnou populáciou.

Cieľ: Pridružená autoimunita sa vyskytuje u 30–40 % diabetikov. Podieľa sa na tom jednak prekrývajúci genotyp v HLA systéme s ďalšími autoimunitnými ochoreniami, ale aj spoločné rizikové faktory prostredia. Autoimunitné genotypy HLA, ktoré vykazujú silnú asociáciu s T1DM, celiakiou, Addisonovou chorobou a autoimunitnou tyreoiditídou sú: HLA-A1-B8-DR3-DQA1*0501-DQB1*0201 (DR3-DQ2) a HLA-DR4-DQA1*0301-DQB1*0302 (DR4-DQ8). Autoimunitná tyreopatia je najčastejšia autoimunita asociovaná s T1DM, postihuje asi 30 % diabetikov. Väčšinu prípadov tvorí Hashimotova tyreoiditída. Jej prevalencia narastá s vekom, trvaním diabetu a ženským pohlavím. Druhou najčastejšie sa vyskytujúcou autoimunitou je celiakia, jej výskyt je 4–9 %. Úloha genetických faktorov v patogenéze celiakie je omnoho vyššia ako u T1DM, kauzálna je prítomnosť haplotypu DQ2 (90–95 % pacientov) a haplotypu DQ8. Molekulovo genetické vyšetrenie celiakie genotypizáciou HLA II. triedy (DQ2 a DQ8) sa zdá byť sľubné pre skríning jedincov, ktorí majú vysoké riziko rozvoja celiakie. Okrem T1DM do rizikovej skupiny patria pacienti s Downovým syndrómom, Turnerovým syndrómom a selektívnym deficitom IgA. Výskyt Addisonovej choroby u diabetikov je asi 1 % a na jej prítomnosť je nutné myslieť najmä pri znižujúcej sa spotrebe inzulínu a zvýšenom výskyte hypoglykémií. K ďalším pridruženým autoimunitným ochoreniam patrí predčasné zlyhanie ovárií, hypoparatyreóza, chronická atrofická gastritída, vitiligo, alopécia, chronická autoimunitná hepatitída a iné. Skríning autoimunitných ochorení je súčasťou základnej starostlivosti o pacientov s diabetom. Prvé vyšetrenie realizujeme pri manifestácii diabetu a následne v 1- až 2-ročných intervaloch. V súčasnosti väčšina autorov odporúča skríning tyreopatie a celiakie.

Záver: Včasné stanovenie diagnózy a začatie liečby pridruženej autoimunity signifikantne znižuje riziko komplikácií spojených s týmito ochoreniami a zdá sa, že môže mať vplyv aj na kompenzáciu diabetu.

Type 1 Diabetes and associated autoimmunity

Ferenczová J., Švekušová M.
Ist Pediatric Department PJ Šafarik University and Children´s Faculty Hospital, Košice, Slovak Republic

Introduction: Patients with Type 1 Diabetes (T1D) have higher risk for development of other autoimmune dieseases compared to general population.

Aim: Additional autoimmune disease is found in 30–40% of subjects with T1D. It is caused by overlaping genotype in HLA system between T1D and other autoimmune dieseases. Autoimmune genotypes of HLA with strong association with T1D, celiac

disease, Addison´s disease and autoimmune thyroid disease are: HLA-A1-B8-DR3-DQA1*0501-DQB1*0201 (DR3-DQ2) and HLA-DR4-DQA1*0301-DQB1*0302 (DR4-DQ8). Autoimmune thyroid disease is the most common additional autoimmunity in T1D patients, it occurs in 30% of subjects with T1D. The most common autoimmune thyroid disease is Hashimoto thyroiditis which is associated with increasing age and diabetes duration, and female gender. The second most prevalent autoimmunity in T1DM is celiac disease affecting 4–9% of patients. The role of genetic factors is more significant in the pathogenesis of celiac disease compared to T1D as more than 95% of patients with celiac disease share the HLA-DQ2 heterodimer and most of the remainder express HLA-DQ8 heterodimer. HLA-DQ2/HLA-DQ8 genotyping appears to be a promising screening tool in individuals with increased risk of celiac disease, including patients with T1D, Down syndrome, Turner syndrome and IgA deficiency. Addison´s disease affects approximately 1% of T1D patients and should be suspected in individuals with decreasing insulin requirements and more frequent episodes of hypoglycaemia. Additional autoimmune diseases associated with T1D include premature ovarian failure, hypoparathyroidism, chronic atrophic gastritis, vitiligo, alopecia and chronic autoimmune hepatitis. Screening for autoimmune diseases is an important part of the clinical care of T1D patients. Patients should be screened at the time of diabetes onset and every 1–2 years thereafter, most authors recommend routine screening for thyroid and celiac disease.

Conclusion: Early detection has the potential to prevent significant morbidity related to unrecognized disease and maybe can have impact on compensation of the diabetes.

SOCIÁLNA PEDIATRIA

Kvalita života dětí s astmatem

Slaný J.[1], Chromá J.[2]

[1]*Dětské lékařství Městské nemocnice Ostrava a Univerzita T. Bati ve Zlíně, Česká republika*
[2]*Ostravská univerzita v Ostravě, Lékařská fakulta, Ústav ošetřovatelství a porodní asistence, Ostrava, Česká republika*

Asthma bronchiale je jedním z nejčastějších chronických onemocnění u dětí. Podle periodicky opakovaného šetření prevalence alergií vzrostl počet alergických dětí za posledních deset let téměř dvojnásobně: ze 17 % v roce 1996 na 32 % v roce 2006. V roce 2006 bylo lékařem diagnostikováno astma u 8 % dětí, což představuje nárůst o polovinu ve srovnání s rokem 1996 (Kratěnová, 2008). „Kvalita života" je pojem, který se v poslední době objevuje stále častěji v různých souvislostech a vědních disciplínách. V literatuře existuje celá řada definic „kvality života". Neexistuje však ani jedna, která by byla všeobecně akceptovatelná (Payne a kol., 2005), v přednášce je také diskutován současný pohled na tuto problematiku.

Pro výzkum byly užity standardizované dotazníky o pediatrické kvalitě života PedsQL™ verze 4,0 a dotazníky PedsQL™ verze 3,0 modul pro rodinu. Výzkum probíhal na Ostravsku od podzimu 2010 do jara 2011, analýza získaných dat byla prováděna pomocí dvouvýběrového t-testu a analýzy rozptylu ANOVA s Borferoniho testem na hladině významnosti 0,05 (t.j. 5 %).

Nebyly nalezeny rozdíly v kvalitě života mezi zdravými dětmi a dětmi s astmatem, průměrná hodnota kvality života dětí s astmatem je 74,41 ± 13,6 (u zdravých 83,63 ± 9,1), byl však zjištěn statisticky významný rozdíl mezi tělesnou a psychosociální dimenzí zdraví těchto dětí (p = 0,001776), dívky přitom hodnotí svou kvalitu života hůře nežli chlapci. Nejhorší hodnoty QL dosahovaly děti věkové skupiny 5–7 let. Rozdíly byly nalezeny v hodnocení kvality života u rodičů zdravých versus nemocných dětí.

Námi nalezené výsledky ukazují na dobrou kvalitu péče o děti s tímto onemocněním, nicméně nalézají některá další zjištění, které bude nutno dále zkoumat – jako zejména rozdíly v hodnocení mezi pohlavími, věková křivka hodnocení QL, hodnocení QL rodičů nemocných dětí apod.

Špecifiká ovplyvňujúce dojčenskú a detskú úmrtnosť v regióne východného Slovenska

Kuchta M.[1], Kovaľ J.[2], Čuríková A.[2]

[1]*II. klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Slovenská republika*
[2]*Klinika pediatrie FNsP J. A. Reimana, Prešov, Slovenská republika*

Úvod: Analýzy detskej a najmä dojčenskej úmrtnosti (DU) sú významným nástrojom na sledovanie kvality zdravotnej starostlivosti o najmladšiu populáciu, na sledovanie faktorov, ktoré ju ovplyvňujú aj mimo zdravotníctva, na prijímanie opatrení na jej zlepšenie.

Cieľ: Na základe výsledkov štandardizovaných ukazovateľov úmrtnosti detí v košickom a prešovskom VÚC za rok 2011 analyzovať faktory, ktoré ich najviac ovplyvnili. Retrospektívne zhodnotiť trendy úmrtnosti vo východoSlovenská republikam regióne a porovnať ich s výsledkami v Českej republike a Európskej únii.

Metódy: Na zistenie absolútnych a relatívnych hodnôt detskej úmrtnosti v regióne východného Slovenska (administratívne spadajúcom do Košického VÚC a Prešovského VÚC), sme použili oficiálne hlásenia okresných odborníkov z uvedenej oblasti za rok 2011, podľa štandardov Ministerstva zdravotníctva SR. Následne sme hodnotili trendy a porovnávali údaje s Českou republikou a EÚ.

Výsledky: Ukazovatele DU v regióne majú v intervale posledných 15 rokov oscilujúci charakter a len veľmi mierne klesajúci trend. Za rok 2011 bola DU 7,05 ‰, DU Rómskej populácie 15,4 ‰ a DU bez Rómov 3,52 ‰. Hodnoty celkovej DU v Českej republike sú polovičné.V regióne existujú výrazné rozdiely v úmrtností detí medzi okresmi. Pretrváva vysoký podiel infekcií na úmrtnosti detí nad 1 rok, nezmenená úmrtnost na úrazy. Na výsledky výrazne vplývajú sociálne faktory a nízka úroveň zdravotného uvedomenia.

Závery: Na riešenie špecifických problémov na východe Slovenska, je potrebný komplexný prístup viacerých rezortov a nevyhnutné investície.

Špecifické problémy poskytovania zdravotnej starostlivosti sociálne neprispôsobivým občanom

Kovaľ J.[1], Pochová D.[1], Rimárová K.[2]

[1]*Klinika pediatrie FNsP J. A. Reimana, Prešov, Slovenská republika*
[2]*Ústav verejného zdravotníctva UPJŠ, Košice, Slovenská republika*

Úvod: Rómovia tvoria nehomogénnu skupinu, ktorá je charakterizovaná viac alebo menej podobnými kultúrnymi charakteristikami, antropologickými znakmi a spoločnou históriou. Rómovia žijú nerovnomerne na celom území SR. Najväčšia koncentrácia občanov SR hlásiacich sa k rómskej národnosti je v Prešovskom kraji, kde je evidovaný najväčší počet rómskych osád, a to 250 z celkového počtu 620 osád. Často ide o segregované osady so svojimi základnými charakteristikami. Niekoľko nezávislých výskumov jednoznačne potvrdzuje, že populácia žijúca v prostredí segregovaných rómskych osád má svoje špecifiká a značne sa odlišuje od majoritnej populácie aj v problematike zdravia. Obyvatelia týchto lokalít majú preukázateľne horší prístup k zdravotnej starostlivosti, horší zdravotný stav a tiež všeobecne nízke zdravotné povedomie.

Cieľ a metódy: Množstvo problémov v oblasti poskytovania zdravotnej starostlivosti sociálne neprispôsobivým občanom je nespočetné. Z nich vyberáme: kratšiu očakávanú dĺžku života, vyššiu chorobnosť, vyššiu úmrtnosť, disproporčné očkovanie, zlý stav výživy, zlý prístup k zdravotníckej starostlivosti, vysoký počet a opakované hospitalizácie rómskych detí, (ne)dojčenie.

Živonarodené a zomrelé deti s NPH v Prešovskom kraji v rokoch 1997–2010. V Prešovskom kraji v rokoch 1997 až 2010 sa narodilo spolu 11 167 detí s NPH do 2499 g. Z toho 2,55 % boli detí s pôrodnou hmotnosťou do 999 g, 6,65 % detí s pôr. hm. 1000–1499 g, 18,64 % detí s pôr. hm. od 2000 do 2499 g a 72,15 % detí s pôr. hm. 2000–2499 g. Z celkového počtu živonarodených detí s NPH za uvedené obdobie (11 167) zomrelo 167 detí s pôr. hm. do 999 g, 155 detí s pôr. hm. 1000–1499 g, 164 detí s pôr. hm. 1500–1999 g, 209 detí s pôr. hm. 2000–2499 g.

Pôrody mladistvých matiek. V rokoch 2007–2011 bolo na Klinike gynekológie a pôrodníctva spolu 12 597 pôrodov, z toho počet mladistvých matiek do 15 rokov bol 122. Z uvedeného počtu tvorili rómske mladistvé matky do 15 rokov 58 %. Počet mladistvých matiek 16-ročných bolo za uvedené obdobie 273, z toho rómskych 51 %. Počet mladistvých matiek 17-ročných bolo za uvedené obdobie 278, z toho rómskych 69 %.

Opustenie detí. V rokoch 2003–2012 bolo na Novorodeneckom oddelení FNsP Prešov opustených 1861 novorodencov po pôrode. Od roku 2007 sledujeme okrem celkového počtu, počtu opustených novorodencov slobodných matiek aj počty opustených novorodencov mladistvých matiek. Od r. 2007 do r. 2011 opustili svoje dieťa po pôrode tri 13-r. matky, päť 14-r. matiek, jedenásť 15-r. matiek, dvadsaťjeden 16-r. matiek a tridsaťosem 17-r. matiek. Väčšina matiek, ktoré opustili svoje dieťa po pôrode, sa pre svoje dieťa vráti, niektoré z opustených detí sú po prekročení novorodeneckého veku preložené k nám na Kliniku pediatrie a časť detí, ktoré si matky zobrali domov, sa vracia späť na Kliniku pediatrie, kde sú ponechané ako opustené. Od roku 2006 do roku 2012 bolo takto opustených a hlásených na ÚPSVaR 150, z tohto počtu bolo 124 detí umiestnených v ústavnom zariadení, 13 bolo prepustených domov (z nich 2 deti doma exitovali) a 13 detí bolo daných do náhradnej starostlivosti.

Týrané, zanedbávané a ohrozené deti. V priebehu rokov 2005 až 2012 bolo zo všetkých detí, ktoré boli prijaté k nám na Kliniku pediatrie hlásených na ÚPSVaR za účelom riešenia danej situácie 945 detí, z toho 64 detí bolo hlásených ako týrané (syndróm CAN), 189 detí ako zanedbávané a 692 ako ohrozené deti.

Záver: Riešenie týchto problémov je komplikované. Podstatný je komplexný, konštruktívny a pragmatický prístup za účasti všetkých zainteresovaných strán.

Sociálno-medicínske aspekty v nemocničnej pediatrickej starostlivosti – ako to vidíme a robíme my…

Šoltýsová B.[1], Seligová Z.[2], Antalíková A.[1], Beniaková L.[1], Turanská P.[1]

[1]Nemocnica Poprad, a. s., Slovenská republika

[2]Nemocnica Kežmarok, n. o., Slovenská republika

Autori vo svojej prezentácii prinášajú sondu do práce detských oddelení v severovýchodnej časti Slovenska za rok 2012. Detské oddelenie v Poprade zahŕňa celé spektrum starostlivosti o detského pacienta – má novorodenecké oddelenie, oddelenie starostlivosti o rizikového novorodenca (úroveň starostlivosti JIRS + JIS), oddelenie batoliat, dojčiat, starších detí ako aj JIS so spádovou oblasťou cca 120 000 obyvateľov. Detské oddelenie v Kežmarku poskytuje zdravotnú starostlivosť pre spádovú oblasť cca 68 000 obyvateľov.

Autori hodnotia prácu oddelení z rôznych uhlov pohľadu: hodnotia spektrum hospitalizovaných detí, vekové spektrum, venujú sa vybraným typom ochorení, niektorým demografickým údajom, sociálnym a ekonomickým aspektom, ako aj niektorým súvisiacim problémom zdravotníckych pracovníkov.

Manažment krízových stavov v detskej domácej paliatívnej starostlivosti

Jasenková M.

PLAMIENOK, n. o. (Detský hospic PLAMIENOK), Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Krízové stavy v detskej domácej paliatívnej starostlivosti patria medzi situácie, ktoré vyžadujú rýchle zhodnotenie zdravotného stavu a okamžitú terapeutickú pomoc, do ktorej musia byť rodičia priamo zapojení. Najčastejšie sa stretávame s akútnym atakom silnej bolesti, dýchavičnosti, epileptickým záchvatom a náhle vzniknutým silným krvácaním.

Cieľ práce: Cieľom prezentácie je oboznámiť pediatrov so špecifikami manažmentu krízových stavov u detí s nevyliečiteľnou chorobou v domácom prostredí.

Materiál a metodika: Krízové stavy v paliatívnej starostlivosti vznikajú náhle, ale bývajú zvyčajne predvídateľné. Vyžadujú okamžitý terapeutický zásah, ktorého cieľom je zmiernenie utrpenia a snaha o maximálny komfort dieťaťa v domácom prostredí. Každá rodina v starostlivosti Detského hospicu PLAMIENOK bez ohľadu na zdravotný stav dieťaťa je vybavená liekovým setom, setom špeciálneho zdravotného materiálu a setom prístrojov, ktoré sú nevyhnutné na zvládnutie krízového stavu. Rodičia sú počas prvých návštev oboznámení s možnými predpokladateľnými krízovými stavmi, ktoré progresia choroby môže priniesť a dostanú stručný manuál prvej terapeutickej pomoci.

Výsledky: V uplynulých 10 rokoch (2002–2013) bolo v domácej starostlivosti Detského hospicu PLAMIENOK 120 pacientov so život ohrozujúcou a/alebo život limitujúcou chorobou. 40 detí (30 %) prekonalo doma krízový stav. 30 detí prekonalo akútnu krízu bolesti, všetky z nich trpeli nádorovou chorobou. 3 deti doma zvládli náhle vzniknutú terminálnu dýchavičnosť, 4 náhle vzniknutý epileptický záchvat a 3 terminálne silné krvácanie. Podľa vyjadrenia rodičov utrpenie detí bolo znesiteľné, všetky deti boli liečené doma.

Záver: Zvládnutie krízových stavov v domácom prostredí patrí medzi najnáročnejšie situácie v detskej domácej paliatívnej starostlivosti. Starostlivá edukácia rodičov, pravidelné domáce návštevy lekára, vhodné liekové a prístrojové zabezpečenie rodiny, 24-hod. telefonická dostupnosť skúseného lekára a zdravotnej sestry a možnosť domácej návštevy lekára maxim. do 2 hodín od telefonátu vytvárajú dostatočné predpoklady k dobrému zvládnutiu veľkej väčšiny krízových stavov.

Emergency management in home care paediatric palliative programme

Jasenková M.

PLAMIENOK, NGO (Home Care Hospice for Children), Bratislava, Slovak Republic

Foreword: Emergency situations in paediatric palliative care in home environment require rapid evaluation of child's health condition and immediate intervention with direct parents involvement. Most frequent symptoms are: pain crisis, acute breathlessness, epileptic seizures and sudden severe bleeding.

Aim of the presentation: Show pediatricians a specific approach in home care palliative emergency management with children with life limiting and/or life threatening disease.

Methodology: Emergency situations in paediatric palliative care are sudden and usually predictable. The main aim of immediate therapeutic intervention is to achieve relief of suffering as soon as possible and comfort the child at home. PLAMIENOK – Home Care Hospice for Children provides to every family, from the early beginning, a set of drugs and nursery and machine equipment that are necessary to treat the child in crisis situations. During the first home visit parents are informed about predictable emergency situation that may suddenly appear due to the progression of the disease. They also receive a short written manual to help them to intervene efficiently.

Results: In the past 10 years (2002–2013) PLAMIENOK – Home Care Hospice for Children cared for 120 children and families with life limiting and/or life threatening disease. 40 children (30%) overcame an emergency crisis at home. 30 children suffered from acute severe pain crisis, all of them were cancer patients. 3 children developed acute sudden severe breathlessness, 4 epileptic seizures and 3 suffered from severe sudden terminal bleeding. According to parents comments, suffering of all children decreased fast to an acceptable level. All children were treated at home.

Conclusion: Sudden health crisis in paediatric palliative care belong to the most difficult and stressful situation in paediatrics. Efficient management of these situations requires: teaching parents, regular home medical checking, availability of drug supplies and technical equipment (suction unit, oxygen concentrator). To provide a home care efficient service it is necessary to have doctors 24 hours on call. This allows a prompt intervention within the two hours from the symptom appearance. With a well-trained team it is possible to achieve at home an efficient symptom management even in emergency situations.

PIATOK, 26. 4. 2013

OČKOVANIE A VEREJNÉ ZDRAVIE

Dvadsať rokov samostatného Národného imunizačného programu na Slovensku

Krištúfková Z.[1], Hudečková H.[2]

[1]Fakulta verejného zdravotníctva, Slovenská zdravotnícka univerzita v Bratislave, Slovenská republika

[2]Ústav verejného zdravotníctva JLF UK, Martin, Slovenská republika

Cieľom je prezentovať úspechy v znižovaní chorobnosti až eliminácii chorôb zaradených do Národného imunizačného programu (NIP) na Slovensku za obdobie rokov 1993–2012.

Metódy: Údaje o zmenách v očkovacom kalendári a o zaočkovanosti sú čerpané z každoročnej administratívnej Kontroly očkovania v SR, údaje o chorobnosti na očkovaním preventabilné choroby z Výročných správ o epidemiologickej situácii v SR v rokoch 1993–2012, údaje o chorobnosti v štátoch Európskej únie z dokumentov

a webovej stránky Európskeho centra pre kontrolu chorôb (ECDC), údaje o chorobnosti v Čechách z webovej stránky Štátneho zdravotného ústavu v Prahe.

Výsledky: V rokoch 1993–2012 bolo zavedených 17 zmien v očkovacom kalendári. Pravidelne povinne sa deti očkujú proti 10 chorobám. Od roku 2012 sa deti povinne neočkujú proti tuberkulóze. Dospelí sa povinne preočkovávajú proti diftérii a tetanu. Slovensko vďaka dôslednému plneniu NIP patrí medzi prvé štáty na svete, ktoré dosiahli elimináciu detskej obrny v roku 1960. V Euroregióne Slovenskej zdravotníckej organizácie (SZO) bola eradikácia detskej obrny potvrdená až v roku 2002. Od roku 1980 sa na Slovensku nevyskytla diftéria, v Lotyšsku v rovnakom období zaznamenali 1500 ochorení. Od roku 1998 sú na Slovensku eliminované osýpky a rubeola, v štátoch EÚ bolo v rokoch 2010–2012 hlásených viac ako 70 tisíc prípadov. Od roku 2000 sa v SR nezaznamenali prípady parotitídy, v Čechách v roku 2012 bola chorobnosť 37,1/100 000. Tetanus sa vyskytuje výnimočne. Výrazne sa znížila chorobnosť a úmrtnosť na hemofilové a pneumokokové invazívne ochorenia. Chorobnosť na vírusovú hepatitídu B sa od zavedenia povinného očkovania znížila 15-krát. Jedine u pertussis zaznamenávame od roku 2008 vzostup chorobnosti, nedosahuje však predvakcinačnú úroveň.

Záver: Očkovanie je najúčinnejšie primárne preventívne opatrenie, vďaka ktorému sa predchádza nielen ochoreniam, ale aj úmrtiam a epidémiám, šetria sa finančné prostriedky vo forme priamych a nepriamych nákladov na liečbu, zvyšuje sa kolektívna imunita, čím sa chránia aj osoby, ktoré z vážnych príčin nemôžu byť očkované a zvyšuje sa kvalita života. Úspešnosť NIP je založená najmä na úzkej zmysluplnej spolupráci verejno-zdravotne a klinicky zameraných odborníkov.

Míľniky v histórii očkovania: od vakcinácie po HPV

Lajtman E.
Gynekologicko-pôrodnícka klinika, Fakultná nemocnica Nitra a Univerzita Konštantína Filozofa v Nitre, Slovenská republika

Očkovanie predstavuje najvýznamnejšie preventívne opatrenie vo verejnom zdravotníctve. Prvé písomné zmienky o očkovaní pochádzajú z 11. storočia z Číny, v 18. storočí ho zdokonalil Jenner. Aktívnou imunizáciou sa v 19. storočí zaoberal Pasteur. Behringova liečba sérom, objav imunity Ehrlichom a Mečnikovom ako aj vytvorenie vakcíny proti žltej zimnici Theilerom boli ocenené Nobelovou cenou. Nobelista Peyton Rous sa zaslúžil o objav vírusov spôsobujúcich nádory. Objav ľudských papilomavírusov a ich úlohy pri vzniku rakoviny krčka maternice bol dôvodom udelenia Nobelovej ceny za medicínu v roku 2008. Laureátom sa stal Harald zur Hausen. Tento objav súčasne umožnil vývoj vakcíny. Perzistentná infekcia onkogénnymi typmi HPV je nevyhnutnou podmienkou vzniku karcinómu krčka maternice. Aktuálne sú dostupné dve profylaktické vakcíny proti HPV, bivaletná a kvadrivalentná. Obidve vakcíny navodzujú tvorbu vírus neutralizačných protilátok a účinkujú na úrovni primárnej prevencie. Bivalentná vakcína využíva výhodu unikátneho adjuvantného systému a kvadrivaletná vakcína účinne spája prevenciu rakoviny krčka maternice s prevenciu anogenitálnych bradavíc. Maximálny benefit očkovania sa prejavuje u dievčat vo vekovej skupine 9–15-ročných, pretože neprišli do styku s HPV vírusom a zároveň vytvárajú najvyššie hladiny protilátok. Toto je dôvodom kľúčového postavenia pediatra v prevencii ochorenia, ktoré sa spravidla manifestuje v dospelosti. Na Slovensku je ročne registrovaných približne 600 nových prípadov rakoviny krčka maternice, pričom pre tretinu žien sa ochorenie končí fatálne. Napriek niekoľkoročnej dostupnosti účinnej primárnej prevencie situácia v incidencii a úmrtnosti na rakovinu krčka maternice sa podstatne nemení. Vývoj vo vakcinológii stále napreduje míľovými krokmi a dnešné poznatky sú na diametrálne inej úrovni ako tomu bolo v začiatkoch, založených skôr na pozorovaniach a empírii. Máme v rukách prostriedky účinnej prevencie na vedeckých princípoch. Je pravdou, že fungujú na zložitých princípoch, lebo zložitý je aj náš imunitný systém a jeho fungovanie.

Pertussis u detí do 1. roku života

Kuková Z., Duchoňová J.
2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: V minulosti sa v európskych krajinách vďaka pravidelnému očkovaniu výskyt pertussis výrazne znížil, avšak v posledných rokoch dochádza k zvyšovaniu chorobnosti a k zmenám v epidemiológii pertussis. Aj napriek očkovaniu staršia populácia nie je dostatočne chránená. Imunita po očkovaní ani po prekonaní prirodzenej infekcie nie je celoživotná a práve preto dochádza k zvýšenému výskytu pertussis u adolescentov a dospelých. Ochorenie u nich prebieha netypicky, často nie je vôbec rozpoznané a stávajú sa zdrojom infekcie pre doposiaľ neočkované alebo nedostatočne preočkované deti, u ktorých je klinický priebeh najzávažnejší a môže končiť smrťou dieťaťa.

Výsledky: V rokoch 2010–2012 na 2. detskej klinike LF UK a DFNsP bolo hospitalizovaných 7 detí vo veku 2,5–10 mesiacov so závažným priebehom pertussis. V klinickom obraze dominoval záchvatovitý kašeľ s omodrávaním, híkaním počas inspíria, vracaním na podklade zvýšenej produkcie väzkého hlienu. U všetkých pacientov bol v laboratórnom vyšetrení typický nález leukocytózy s lymfocytózou. Diagnóza bola potvrdená na základe dôkazu *Bordetella pertussis* pomocou PCR z nazálneho a nazofaryngeálneho výteru tampónom typu flocked (dakrónový). V terapii boli použité makrolidy, ktoré dosahujú účinné hladiny v sliznici dýchacích ciest a prenikajú do hlienu. U jedného z detí sa podaril zistiť aj zdroj nákazy. Dvojča jedného dieťaťa hospitalizovaného na našom oddelení exitovalo na fulminantný priebeh ochorenia na DKAIM DFNsP.

Záver: V SR sa v pravidelnom povinnom očkovaní používa vakcína s acelulárnou zložkou pertussis. Je potrebné včas podať 1. dávku, dodržiavať odporúčané odstupy medzi jednotlivými dávkami podľa platného očkovacieho kalendára, zvažovať skutočné kontraindikácie očkovania. Booster program u adolescentov a dospelých acelulárnou vakcínou (dTap miesto dT) môže znížiť incidenciu ochorenia v týchto vekových skupinách a minimalizovať riziko prenosu na vnímavé deti.

Pertussis in infants

Kuková Z., Duchoňová J.
2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School and University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: While in the past, the occurrence of pertussis in European countries significantly decreased through regular vaccination, but in the last years morbidity is increasing and epidemiology of pertussis is changing. In spite of vaccination, elder population is not sufficiently protected. Immunity after vaccination is not lifelong, just as after overcoming of natural infection, therefore the occurrence in adolescents and adults is increasing. Course of the disease in this group is atypical and often unrecognized. Patients are becoming a source of infection for not vaccinated or not sufficiently vaccinated children, who can have serious course of disease with fatal end.

Results: In years 2010–2012, 7 children in age of 2.5–10 months were admitted to 2nd Department of pediatrics LFUK DFNsP with serious course of pertussis. In clinical status dominated fits of coughing with cyanosis, whooping during inspirium, vomiting on the basis of heightened production of viscous mucus. In all patients leukocytosis with domination of lymphocytes was detected in laboratory results. Diagnosis was confirmed using PCR from nasal and nasopharyngeal swab with flocked swab (dacron). Patients were treated with macrolides, to reach effective level in mucous membrane of airway and penetration into mucus. In one case the origin of contagion was confirmed, twin of another child died because of fulminant course of disease while hospitalized in DKAIM DFNsP.

Conclusion: In Slovakia the vaccine with acellular component of pertussis is used for regular compulsory vaccination. It is necessary to receive 1st dose on time, keep the recommended intervals between single doses after valid vaccination schedule and consider real contraindications of immunization. Booster application of acellular vaccine (dTap instead of dT) in adolescents and adults can decrease incidence of disease in these age groups and minimize risk of transmission to perceptive children.

Očkovanie imunokompromitovaných detí

Urbančíková I.[1], Košťálová Z.[2]
[1]Centrum na očkovanie detí s komplikáciami a kontraindikáciami očkovania, Detské infekčné oddelenie a II. klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN, Košice, Slovenská republika
[2]Ambulancia PLDD – Giatros, s. r. o., Bratislava, Slovenská republika

V súčasnosti sa v klinickej praxi, či už v ambulanciách všeobecných lekárov pre deti a dorast alebo v špecializovaných ambulanciách, stretávajú lekári s pri-

búdajúcim množstvom detí, ktoré majú poruchu imunity. Imunodeficientné stavy sú charakterizované znížením, úplným chýbaním alebo nedostatočnou funkciou niektorej časti imunitného systému. V niektorých prípadoch sú prítomné kombinované poruchy, ktoré ovplyvňujú viaceré imunitné funkcie súčasne. Riziko vzniku závažných infekčných ochorení a komplikovaný priebeh infekcií sú u imunokompromitovaných detí podstatne vyššie, než u zdravých jedincov. Z toho vyplýva potreba zvýšenej ochrany pred infekciami u detí s poruchami imunity, ale na druhej strane môže byť u nich očkovanie spojené s určitými obmedzeniami, a to z dôvodu kontraindikácie podania niektorých očkovacích látok alebo z dôvodu zníženej imunogenity vakcín a nízkej efektivity očkovania.

Veľkú a pomerne heterogénnu skupinu tvoria deti so sekundárnymi (získanými) poruchami imunity. Činnosť imunitného systému je u nich do značnej miery ovplyvňovaná chronickým priebehom ochorenia a aplikovanou imunosupresívnou liečbou. Stupeň závažnosti imunosupresie spravidla súvisí s charakterom základného ochorenia, ako aj s dávkou a časovým obdobím užívania liekov. U jedincov s chronickými ochoreniami je zvýšená predispozícia k vzniku komplikovaných infekcií, preto sú mnohokrát indikované nielen povinné, ale aj odporúčané očkovania. Mnohé medzinárodné odborné spoločnosti majú zadefinované odporúčania pre aktívnu ale aj pasívnu imunizáciu detí s určitými chronickými ochoreniami, v snahe zaviesť štandardy v starostlivosti o tieto deti, kde patrí aj primárna prevencia v zmysle aktívnej imunizácie.

Očkovanie detí s onkologickými ochoreniami vyžaduje zhodnotenie predchádzajúceho očkovania a aktuálneho imunologického stavu, ako aj akceptáciu odstupov od ukončenej liečby. Preočkovanie detí po chemoterapii alebo rádioterapii sa nepovažuje za nevyhnutné, ak sa základné očkovanie realizovalo pred začatím liečby, s výnimkou detí po transplantácii krvotvorných buniek, ktoré majú byť očkované odznova. Navyše je indikované očkovanie proti chrípke, pneumokokovým, meningokokovým a hemofilovým inváznym infekciám.

Cieľom očkovania imunokompromitovaných detí má byť v prvom rade ich individuálna ochrana. Pacientov, ktorí nemôžu byť očkovaní, môže pred niektorými infekčnými chorobami chrániť kolektívna imunita. V takýchto prípadoch netreba zabúdať ani na očkovanie osôb v úzkom kontakte s týmito deťmi (rodičov, súrodencov, blízkych rodinných príslušníkov).

Prednáška podporená z edukačného grantu spoločnosti SPIRIG Eastern a.s.

Fotoprotekcia v detskom veku – často kladené otázky

Kozub P.
Univerzitná nemocnica Bratislava, Nemocnica Staré Mesto, Bratislava, Slovenská republika

Expozícia kože slnečnému žiareniu v detskom veku má svoje špecifiká, keďže rohová vrstva kože dieťaťa ešte nie je plne vyvinutá. Okrem akútneho spálenia kože sa kumulovanie negatívnych účinkov môže prejaviť v neskoršom veku v podobe zvýšeného rizika vzniku kožných nádorov, ktoré sú už v súčasnosti najčastejším druhom rakoviny na svete. Správnou edukáciou rodičov a primeranou fotoprotekciou sa dá väčšina škodlivých vplyvov UV žiarenia eliminovať. Prednáška rozoberá aktuálne odporúčania ohľadne fotoprotekcie, správne dávkovanie lokálnych prípravkov UV ochrany a poskytuje prehľad často kladených otázok zo strany rodičov i lekárov.

Podporené z edukačného grantu spoločnosti Spirig Eastern a.s.

Photoprotection for children – frequently asked questions

Kozub P.
University Hospital Bratislava, Slovak Republic

Skin exposure to sunlight in childhood has its own characteristics as the horny layer of the child skin is not yet fully developed. Beside acute sunburn an accumulation of adverse effects in skin may occur later in life in the form of an increased risk of skin cancer, which is now the most common type of cancer in the world. Proper education of parents and reasonable photoprotection can eliminate most of the harmful UV radiation effects. The lecture discusses the current recommendations regarding photoprotection, correct dosing of topical UV protection products and an overview of frequently asked questions by parents and physicians.

Supported from educational grant by Spirig Eastern, Inc.

REUMATOLÓGIA

Súčasné trendy v pediatrickej reumatológii

Vargová V.
I. klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN, Košice, Slovenská republika

Pediatrická reumatológia je jedným z „najmladších“ prudko sa rozvíjajúcich samostatných odborov pediatrie. Posledné roky priniesli významný posun v oblasti upresnenia terminológie, diagnostických kritérií, kritérií definujúcich odpoveď na liečbu, rovnako tak nové liečebné postupy a oficiálne odporúčania pre liečbu reumatických chorôb v detskom veku. Konkrétnym príkladom je nový prístup k liečbe pacientov s najčastejším reumatickým ochorením detského veku – juvenilnou idiopatickou artritídou (JIA). V roku 2011 American College of Rheumatology publikovala odporúčania pre liečbu JIA. Pre výber optimálneho liečebného postupu u konkrétneho pacienta je rozhodujúce zhodnotenie klinických parametrov určujúcich stupeň aktivity choroby a vyhodnotenie prognostických faktorov. Odporúčania definujú miesto intraartikulárnych kortikoidov, methotrexátu, TNF inhibítorov, či inhibítorov IL-1 pri liečbe jednotlivých foriem choroby. Ilustráciou rýchlosti, ktorou do klinickej praxe prichádzajú nove liečebné postupy je fakt, že už dnes je aktuálne rozšírenie portfólia liekov pre systémovú formu JIA o protilátky proti receptorom pre IL-6.

Výsledky kľúčových genetických a molekulovo-imunologických štúdií tak na jednej strane posúvajú naše liečebné možnosti, súčasne prinášajú nové otázky a výzvy. Jednou z nich je potreba revízie pôvodných klasifikačných kritérií JIA, ktorá vychádza z novozistených imunopatogenických charakteristík jednotlivých klinických fenotypov choroby. Ukazuje sa, že pozitivita antinukleárnych protilátok, vek v čase zjavenia sa symptómov, či rozloženie postihnutých kĺbov (symetrické vs. asymetrické postihnutie) sú vhodnejšie kritériá pre klasifikáciu choroby ako počet postihnutých kĺbov či prítomnosť psoriázy.

Ďalšou veľkou výzvou pediatrickej reumatológie v súčasnosti je zodpovedať otázky o dlhodobej bezpečnosti nových liečebných postupov. Túto ambíciu má medzinárodný projekt PharmaChild JIA Registry, ktorého hlavným cieľom je zhodnotiť dlhodobú (až 10-ročnú) bezpečnosť a účinnosť liekov používaných v liečbe detí a adolescentov s juvenilnou idiopatickou artritídou.

Recent trends in pediatric rheumatology

Vargová V.
I. Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Faculty of Medicine of P. J. Šafárik University and Children´s Hospital, Košice, Slovak Republic

Pediatric rheumatology is one of the “youngest” rapidly developing pediatric subspecialties. Recent years have brought significant advances in a standardization of terminology, diagnostic criteria, evaluation of a therapeutic response as well as new therapeutic modalities and official treatment recommendations. One notable example is a novel approach to the treatment of juvenile idiopathic arthritis (JIA). In 2011 American College of Rheumatology published Recommendations for the Treatment of JIA. The choice of the optimal therapeutic strategy for individual patients is based on the evaluation of disease activity and the assessment of prognostic features. The Recommendations define the role of intraarticular glucocorticoids, methotrexate, TNF inhibitors and IL-1 inhibitors in various clinical scenarios. One example of the rapidly expanding portfolio of new therapeutic agents is an anti-IL-6 receptor antibody which has been approved for the treatment of systemic JIA.

Results of pivotal genetic and molecular immunology studies have improved our therapeutic potential, but, at the same time, they have raised new questions and challenges. One of them is a need for a revision of the original JIA classification criteria that should be based on immunopathogenetic characteristics of various clinical disease phenotypes. It appears that ANA positivity, patient age at the onset of symptoms and the distribution of affected joints (symmetric or asymmetric) are more suitable criteria for disease classification than the number of joints involved or the presence of psoriasis.

Another important challenge of pediatric rheumatology is to assess the long term safety of new therapeutic modalities. An international project PharmaChild JIA Registry has been launched with the main goal of assessing the long-term (up to 10 years) safety and efficacy of therapeutic agents used for the treatment of JIA.

Biologická liečba juvenilnej idiopatickej artritídy – skúsenosti a perspektívy

Košková E., Vrtíková E.
Národný ústav reumatických chorôb, Piešťany, Slovenská republika

Úvod: Juvenilná idiopatická artritída (JIA) zahŕňa skupinu klinicky heterogénnych artritíd neznámej príčiny, ktoré začínajú pred 16. rokom života a pretrvávajú viac ako 6 týždňov. Podľa ILAR (International Leaugue of Associations for Rheumatology, 2001) rozlišujeme sedem subtypov JIA: systémová artritída, oligoartritída, polyartritída reumatoidný faktor pozitívna a negatívna, entezitída asociovaná s artritídou, psoriatická a nediferencovaná artritída. V patogenéze JIA má kľúčovú úlohu alfa faktor nekrotizujúci nádory (TNF-α). Liečba antagonistami TNF po zlyhaní konvenčnej liečby môže znamenať dramatický zvrat v priebehu a prognóze choroby.

Cieľ: Zhrnutie skúseností po deviatich rokoch s anti-TNF liečbou v našom centre.

Metódy: Od januára 2004 do decembra 2012 sme zaviedli u 70 pacientov liečbu anti-TNF blokátormi, etanerceptom (ETA) a Adalimumabom (ADA). Z nich štrnásť pacientov dostalo anti-TNF liečbu predtým (ADA a Infliximab). Pre recidivujúce uveitídy bol u štyroch pacientov liekom prvej voľby ADA.

Výsledky: Liečba bola efektívna u 41 pacientov (58,2 %). Zlepšenie podľa ACR 30 pediatrických kritérií, 50 % a 70 % sa dosiahlo u 29 (40,1 %) pacientov, remisiu dosiahlo 12 (17,1 %) pacientov. Stratu účinku sme zaznamenali u sedem (10 %) pacientov, všetkých sme svičovali na inú biologickú liečbu (3-krát tocilizumab, 4-krát iný anti-TNF). Zo 7 pacientov sme u 2 pacientok vystriedali postupne všetky 3 dostupné anti-TNF lieky, t. č. sú dospelé a efekt liečby sme zaznamenali po zavedení tocilizumabu a golimumabu. Liečbu sme ukončili pre závažné nežiaduce účinky u päť (7 %) pacientov. Uveitída sa v priebehu liečby ETA objavila u šesť pacientov, päť z nich sme svičovali na liečbu ADA.

Záver: Včasná liečba anti-TNF dokáže zabrániť poškodeniu kĺbov a strate ich funkcie a zabezpečiť normálny rast a vývin dieťaťa s JIA. Individuálna indikácia anti-TNF inhibítora po zvážení všetkých dostupných znalostí a rizikových faktorov je predpoklad bezpečnosti a účinnosti liečby.

Biologic therapy of juvenile idiopathic arthritis - experiences and perspectives

Košková E., Vrtíková E.
National Institute of Rheumatic Diseases, Piešťany, Slovak Republic

Introduction: Juvenile idiopathic arthritis (JIA) is arthritis of unknown etiology that begins before the 16th birthday and persists for at least 6 weeks and other known conditions are excluded. The ILAR (International Leaugue of Associations for Rheumatology, 2001) classifies JIA into seven categories: (1) systemic arthritis, (2) oligoarthritis, rheumatoid factor (3) negative or (4) positive polyarthritis, (5) psoriatic, (6) enthesitis-related and (7) undifferentiated arthritis. Tumour necrosis factor alpha (TNF-α) is a key molecule implicated in JIA pathogenesis. Administration of TNF-α antagonists may dramatically turn the course and prognosis of disease after failure of conventional therapy.

Aim: To review nine years of experience with anti-TNF-α therapy in our centre.

Methods: In the period between 01/2004 and 12/2012, Etanercept and Adalimumab were administered in 70 patients with JIA. Before 2004, 14 patients were treated with Adalimumab or Infliximab. Because of refractory uveitis, Adalimumab was the first choice agent in four patients.

Results: The therapy was effective in 41 patients (58%): 29 (41%) showed 50–70% improvement of 30 ACR paediatric criteria, and 12 (17%) showed remission of JIA. Loss of efficacy was observed in 7 patients (10%); all patients were switched to another biologic therapy (3 to Tocilizumab, 4 to other anti-TNF-α agent). Two patients from this group were treated subsequently with all three TNF-α blockers; presently they are adult and successfully treated with Tocilizumab and Golimumab. Anti-TNF-α therapy was stopped in 5 patients (7%) due to serious adverse events. Uveitis was observed in 6 patients on Etanercept and were switched to Adalimumab.

Conclusion: Early therapy with TNF-α blockers prevents joint damage and loss of articular function, and arrange for normal growth and development of children with JIA. Careful evaluation of current knowledge and individual risk is a prerequisite of safe and effective treatment with anti-TNF-α agents.

Juvenilná idiopatická artritída – spolupráca všeobecného pediatra a detského reumatológa

Dallos T.[1], Mozolová D.[2], Kovács L.[1]
[1]*2. detská klinika, Lekárska fakulta Univerzity Komenského, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*2. detská klinika, Lekárska fakulta Univerzity Komenského, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Juvenilná idiopatická artritída (JIA) je zriedkavé ochorenie detského veku. Jej prirodzený priebeh vedie k nenávratnému postihnutiu pohybového aparátu rastúceho organizmu dieťaťa s ťažkým funkčným deficitom a z toho vyplývajúcim sociálnym znevýhodnením. Včasná diagnóza, adekvátna liečba a dôsledná rehabilitácia významne zlepšujú prognózu pacienta. Všeobecný pediater môže významne prispieť k dosiahnutiu tohto cieľa.

Cieľ: Cieľom prednášky je zodpovedať najdôležitejšie otázky týkajúce sa JIA dôležité pre pediatria: Ako rozpoznať artritídu? Kedy je indikované reumatologické vyšetrenie? Aký je prínos laboratórnych vyšetrení pri diagnostike JIA? Aký je význam artrocentézy? Ako účinné a bezpečné sú používané liečivá? Aké je postavenie biologík? Je možné očkovať pacientov liečených imunosupresívami? Ako sa postaviť k varicelle u pacienta liečeného metotrexátom? Čo robiť v prípade tehotenstva? Je rehabilitácia dôležitá? Aké sú ciele liečby? Čo by sme mali vysvetliť učiteľom v škole?

Záver: Súčasná liečba dokáže účinne predchádzať disabilite a trvalým komplikáciám u pacientov s JIA. Dobre informovaný pediater významne prispieva k včasnej diagnóze, konzekventnej liečbe, redukcii jej nežiaducich účinkov aj k výsledkom liečby.

Juvenile idiopathic arthritis – co-operation of the general pediatrician and the pediatric rheumatologist

Dallos T.[1], Mozolová D.[2], Kovács L.[1]
[1]*2nd Department of Paediatrics, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*1st Department of Paediatrics, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Juvenile idiopathic arthritis (JIA) is a rare disease in children. Its natural course leads to irreversible damage of the locomotor system of the growing child's organism with permanent functional disability and resulting social disadvantages. Early diagnosis and adequate treatment along with consequent rehabilitation significantly improve the prognosis o patients. The general pediatrician can make an important contribution in achieving this goal.

The aim: The aim of the presentation is to answer questions concerning JIA important to the general pediatrician: How to recognize arthritis? When is a rhematological consultation indicated? What is the role of laboratory tests in the diagnosis of JIA? How can arthrocetesis contribute to diagnosis and treatment? How effective and safe are current treatments? What is the position of biologics? Is it possible to vaccinate children on immunosuppressive treatment? How to approach chicken pox in a patient on methotrexate therapy? What to do if a patient becomes pregnant? Is rehabilitation important? What are the goals of JIA therapy? What should be explained to teachers in the child's school?

Conclusion: Current therapeutic strategies can effectively prevent disability and pemanet damage in patients with JIA. A well informed pediatrician can make an important contribution to early diagnosis, adequate treatment, reduction of side-effects and the achievement of therapeutic goals in JIA patients.

Ochorenia imitujúce juvenilnú idiopatickú artritídu

Vrtíková E.[1], Košková E.[1], Dallos T.[2]
[1]*Národný ústav reumatických chorôb, Piešťany, Slovenská republika*
[2]*2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Juvenilná idiopatická artritída označuje artritídu neznámej etiológie trvajúcu najmenej 6 týždňov, so začiatkom pred 16. rokom života. Diferenciálna

diagnostika je náročná vzhľadom na rôznorodosť klinických prejavov a laboratórnych príznakov.

Metodika: Formou kazuistík uvádzame zriedkavé ochorenia alebo syndrómy, s ktorými sa v diferenciálnej diagnostike artritíd môžeme stretnúť.

Kazuistika 1: 14-ročný chlapec s nálezom nebolestivého asymetrického zdurenia drobných kĺbov rúk, bez obmedzenia funkcie, liečený pre polyartikulárnu juvenilnú idiopatickú artritídu, s nízkou humorálnou aktivitou. Po 2,5 roku liečby nadobudli zhrubnutia kĺbov vakovitý charakter, sprevádzané hyperkeratotickými zmenami kože. Vzhľadom na postupný vývoj vakovitého vzhľadu kĺbov, opakované trenie prstov a neurotické črty sme diagnózu prehodnotili na pachydermodaktyliu, ktorá je vzácna benígna forma digitálnej fibromatózy, kde je kľúčovým ukončenie mechanickej iritácie.

Kazuistika 2: 5-ročné dievčatko so zdurením a bolesťami viacerých kĺbov a krížovej oblasti, sprevádzané vysokou humorálnou aktivitou. Zobrazovacími vyšetreniami bola popísaná sakroileitída. Vylúčila sa neoplázia či špecifický proces a stav bol hodnotený ako HLA B27 pozitívna jevenilná idiopatická artritída. Komplexná liečba vrátane anti-TNF, neviedla k dostatočnému potlačeniu aktivity. Doplnené CT pravej klavikuly potvrdilo osteomyelitický proces, prehodnotené úvodné CT a MR vyšetrenia panvy však neboli typické pre sakroileitídu. Stav sme uzatvorili ako chronickú rekurentnú multifokálnu osteomyelitídu, ukončili sme imunosupresívnu a anti-TNF liečbu, ponechali sme protizápalovú liečbu.

Kazuistika 3: U 6-ročného dievčatka so objavilo postupné zhrubnutie a obmedzenie rozsahu vo viacerých kĺboch, bez výpotku či zvýšenej humorálnej aktivity. Stav imponoval ako tzv. „suchá forma" artritídy, diskrepantným bol však nález spondylodysplázie. Napriek intenzívnej rehabilitácii došlo k progresii funkčného deficitu, prečo bola zavedená imunosupresívna liečba. Až po 7-ročnom trvaní ochorenia sa objavil výpotok v kolene nezápalového charakteru. Stav sme prehodnotili ako progresívnu pseudoreumatoidnú dysplázia, ktorá je spôsobená mutáciou génu pre WISP3.

Záver: Netypický klinický obraz, výsledky laboratórnych prípadne zobrazovacích vyšetrení a neadekvátna odpoveď na liečbu je dôvodom na prehodnotenie pôvodnej diagnózy.

Diseases mimmicking juvenile idiopathic arthritis

Vrtíková E.[1], Košková E.[1], Dallos T.[2]

[1]*National Institute of Rheumatic Diseases, Piešťany, Slovak Republic*

[2]*2nd Department of Paediatrics, Comenius University Medical School, Children´s University Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Juvenile idiopathic arthritis (JIA) is arthritis of unknown ethiology that starts before the 16th birthday and lasts more than 6 weeks. The differential diagnosis may be demanding, due to the variability of clinical and laboratory findings.

Methods: We report 3 cases of rare syndromes which we have encountered in the differential diagnosis of JIA.

Case 1: A 14-year old boy was treated for polyarticular JIA. He presented with asymmetrical swelling of small hand joint, nonetheless fully preserved joint function. There was no inflammatory activity. After 2.5 years of treatment, the thickening of joints gained a saccular character and was accopanied by hyperkeratotic skin lesions. A neurotic trait with repetitive rubbing of fingers could be identified and pachydermodactyly, a rare form of digital fibromatosis, was diagnosed. Immunosuppressive treatment was stopped and cessation of mechanical irritation recommended.

Case 2: A 5-year old hypotrophic girl complained of arthralgia and pain in the sacroiliac region accompanied by elevated inflammatory markers. Malignancy and specific infection were excluded. Based on CT and MRI findings a HLA-B27 positive juvenile idiopathic arthritis was diagnosed. Immunosuppressive treatment including anti-TNF was ineffective. Due to complaints in the sternoclavicular region a CT scan was performed and revealed a chronic osteomyelitis of the clavicle. We diagnosed a chronic recurrent multifocal osteomyelitis and continued antiinflammatory treatment without immuosuppression.

Case 3: Progressive thickening and limatation of range of motion in multiple joints, without joint effusion and inflammatory activity developed in a 6-year old girl, immitating a non-exudative form of JIA. Immunosuppressive treatment remained without effect. After 7 years, a small efusion appeared in 1 knee, was however non-inflammatory. At the same time spodylodyplasia was identified. The diagnosis was reevaluated and progressive pseudorheumatoid dysplasia, usually due to WISP3 gene mutation, was diagnosed.

Conclusion: Non-characteristic clinical, laboratory and radiographic findings and inadequate response to treatment sometimes require reevaluations of the diagnosis of JIA.

PLENÁRNE PREDNÁŠKY 2

Praxe založena na důkazu po 20 letech: problémy při jejím uplatnění ve zdravotnictví

Mihál V.[1], Potomková J.[1,2]

[1]*Dětská klinika LF UP a FN Olomouc, Česká republika*

[2]*Knihovna LF UP a FN Olomouc, Česká republika*

V průběhu posledních dekád zdravotnické profese potvrdily zvýšenou naléhavost k posunu z kultury poskytování péče založené na tradici a poznání k situaci, kde rozhodnutí je řízeno a oprávněno nejlépe dostupným důkazem. Praxe založena na důkazu (EBP) reprezentuje integraci nejlépe dostupného důkazu s klinickým odborným posouzením a pacientovými hodnotami při rozhodování o odborné péči pro pacienty. Uplatnění EBP v klinické praxi je komplexní proces, který je často zneklidňován neočekávanými událostmi, konflikty a problémy. Postoje směrem k EBP a zkušenosti s EBP jsou kritické základní prvky implementačního procesu. Za účelem lepšího pochopení implementačního procesu v péči o blaho dítěte jsme proto integrovali základy EBP do pediatrického kurikula. Reálné případové studie jsou vhodnými podklady pro nácvik dovednosti praxe založené na důkazu: položení klinické otázky, hledání důkazu, kritické zhodnocení důkazu a posouzení vhodnosti jeho aplikace na vybraného pacienta. Smíchané vzdělávání se stalo oblíbeným didaktickým nástrojem, které kombinuje výuku založenou na internetu s face-to-face výukovými aktivitami, čímž přispívá k rozvoji účinné vzdělávací komunity.

Cílem našeho sdělení je popsat analýzu přínosu inovovaného na důkazu založeného pediatrického kurzu, který jsme zavedli v roce 2008 na výukové platformě "z pracovního stolu k lůžku pacienta". Studenti se účastní tradiční i netradiční výuky, která zahrnuje úvodní EPB workshop, výuku u lůžka pacienta na dětské klinice, formulace na pacienta orientované klinické otázky, vyhledávání relevantní literatury, interpretaci časopiseckých článků a přípravu klinických kazuistik. Studenti mají možnost s pomocí pracovníka lékařské knihovny využít i doplňkovou výukovou nabídku ke zkvalitnění dovedností ve vyhledávání literatury a možnost konzultovat odborné otázky s přiděleným odborným garantem. V posledních pěti akademických letech zahájila Univerzita Palackého v Olomouci pro posluchače medicíny v pátém ročníku výuku pediatrie založené na důkazu. Naší edukační vizí je pomoci studentům medicíny naučit se a používat základní EBP dovednosti, zejména formulovat PICO otázku, rozvíjet strategii vyhledávání literatury, vyhledat vědeckou práci s vhodnou osnovou a posoudit její obsah a klinickou validitu.

Průběžné zdokonalování strategie kvality zdravotní péče zahrnuje aktivní implementaci dostupných důkazů a existujících doporučených postupů, podporu EBP aktivit vedením instituce, používání EBP lékaři v jejich denní praxi a nezaostávání zdravotních sester v EBP vědomostech. Závěrem lze konstatovat, že lepší zdravotní péče vyžaduje lepší medicínské vzdělávání lépe motivovaných studentů.

Evidence-based practice after 20 years: problems with its application in health care

Mihál V.[1], Potomková J.[1,2]

[1]*Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Palacký University Olomouc, Czech Republic*

[2]*Library of Faculty of Medicine, Palacký University Olomouc, Czech Republic*

Over the past few decades the health professions have witnessed increasing pressure to shift from a culture of delivering care based on tradition and intuition, to a situation where decisions are guided and justified by the best available evidence. Evidence-based practice (EBP) represents the integration of best research evidence with clinical expertise and patient values in making decisions about the care of patiens. Implementation of EBP in child welfare is a complex process that is often fraught with unanticipated events, conflicts, and resolutions. The attitudes

towards and experiences with EBP are the critical elements in the implementation process. In order to better understand the implementation process in the child-welfare system, we integrated principles of EBP into the paediatric curriculum. Real-life scenarios are a good background to train the evidence-based practice skills: asking a clinical question, searching for evidence, critical appraisal and application to the patient. Blended learning has become a popular didactic tool combining web-based and face-to-face learning activities to develop an efficient community of learning.

The aim of this paper is to describe analysis of the benefits of the innovated evidence-based paediatric course introduced in 2008 at a "bench to bedside" learning platform. The students get traditional and nontraditional training, comprising an introductory EBP workshop, bedside teaching and learning in the paediatric department, formulation of a patient-oriented clinical question, searching for relevant literature, interpretation of research papers and preparation of clinical case reports. Supplementary educational offering include librarian-guided search skills training and assignment of individual faculty supervisors to provide various forms of mentoring. Palacký University Olomouc has been teaching evidence-based paediatrics to 5th-year medical students for the past 5 academic years. Our educational vision is to help students learn and practice basic EBP skills, mainly formulating PICO questions, developing search strategy, finding suitable study designs, interpret its content and assess its clinical validity.

Continuous quality improvement strategies involve active implementation of available evidence and existing guidelines, facilitation of EBP activities by managers, application of EBP by doctors in their daily practice and not lagging nurses behind in EBP knowledge. Finally, better healthcare requires better medical education of better motivated students.

New treatment options for steroid-dependent and steroid-resistant nephrotic syndrome in children

Tsygin A., Vashurina T., Matveyeva M.
Institute of Pediatrics NCZD RAMS, Moscow, Russia

We have evaluated treatment results of Cyclosporin A (CsA) plus oral prednisolone with or without methylprednisolone pulses (MP) as induction therapy in 77 children with primary non-familial nephrotic syndrome (SRNS) with FSGS/MCD and CsA in 78 children with steroid-dependent NS (SDNS) as anti-relapse therapy.

In SRNS a complete remission was observed in 48 (62%) patients and partial remission in 11 (14%). The duration of treatment to achieve the remission was 2–13 (mean 3.5) months at the CsA blood concentration C_0 99.3 ng/ml on the average dose 3.9 mg/kg/day. No significant difference in treatment results was found between groups with and without MP. In 14 (18%) patients CsA was discontinued due to nephrotoxicity.

In SDNS group after 3–7 months of CsA at the average dosage of 3.6 mg/kg prednisolone was discontinued for at least 6 months in 61 (78.2%) patients and 24 months in 20 patients. Reversible nephrotoxicity was seen in 7.7%. When CsA was tapered to 2.2 ng/ml most SDNS patients tended to relapse.

As an alternative treatment in patients refractory to CsA, Tacrolimus was used in 6 patients with SDNS in whom 3 had stopped prednisolone for 5–9 months but eventually relapsed. In 9 patients with SRNS treated with Tacrolimus remission was gained only in two.

Intravenous Rituximab 375 mg/m^2 once a week 2–4 times was used in 4 SDNS patients with a severe steroid toxicity who did not respond to CsA therapy. All maintained steroid free remission 7–12 months after first Rituximab course as long as CD19 pool was depleted. After that the remission was reestablished with the repeated Rituximab course.

In 6 patients with SRNS treated with Rituximab no remission was obtained.

We conclude, that CsA is the most efficient therapy for SDNS and SRNS up to date with at least 70% efficacy. The use of CsA is limited with nephrotoxicity. Rituximab and in some cases Tacrolimus may improve the disease course in CsA-refractory SDNS but not in SRNS cases.

Mitochondriální onemocnění v dětském věku: od příznaků k diagnóze

Zeman J., Honzík T., Hansíková H., Tesařová M.
Klinika dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN, Praha, Česká republika

V mitochondriích vzniká >90 % energie potřebné pro růst a vývoj dítěte. Poruchy energetického metabolismu se u dětí projevují heterogenní skupinou >180 mitochondriálních onemocnění, která mohou začínat v kterémkoliv věku. Izolované či kombinované postižení energeticky náročných tkání (mozek, svaly, srdce, játra) je nejčastější. V naší studii jsme analyzovali klinická a laboratorní data u 461 pacienta s mitochondriálním onemocněním (MD).

Metody: Aktivity a množství mitochondriálních komplexů dýchacího řetězce a ATP syntázy byly měřeny spektrofotometricky, dvojrozměrnou elektroforezou a Western blottem. Mutace v mtDNA a mutace v jaderně kódovaných genech pro mitochondriální proteiny a asemblující faktory byly analyzovány cyklickým sekvenováním.

Výsledky: První příznaky MD se objevily u 129 dětí (28 %) již v novorozeneckém věku. Nedonošenost, IUGR, hypotonie a potřeba ventilační podpory byly přítomny u 33 % novorozenců, kardiomyopatie u 40 %, novorozenecké křeče u 16 % a Leighův syndrom u 15 %. Zvýšená hladina laktátu byla nalezena u 87 % novorozenců a hyperamonemie u 22 z 52 vyšetřovaných novorozenců. Porucha na úrovni komplexu dýchacího řetězce I byla prokázána u 15 novorozenců, komplexu III u jednoho, komplexu IV u 23 a komplexu V u 31. Kombinovanou poruchu více komplexů mělo 53 novorozenců a poruchu pyruvátdehydrogenázy 6. První příznaky onemocnění v kojeneckém, batolecím nebo předškolním věku se objevily u dalších 80 dětí s MD. Mutace v *SURF1* a *SCO2* genech byly nalezeny u 58 % dětí s izolovanou poruchou komplexu IV (mutace 841delCT v *SURF1* a 1541G>A v *SCO2* genech byly prevalentní) a mutace c.317-2A>G v *TMEM70* byla prevalentní u dětí s poruchou komplexu V.

Závěry: Prognóza mitochondriálních poruch v dětském věku je nepříznivá. Kauzální terapie není dostupná, ale v rámci symptomatické terapie se doporučuje věku adekvátní výživa, vitaminy a koenzym Q10 a pravidelné cvičení. Přesná charakteristika onemocnění na molekulární úrovni je nezbytná pro správné genetické poradenství v postižených rodinách.

Podpořeno PRVOUK P24/LF1/3 a RVO–VFN64165/2013.

Mitochondrial disorders in childhood: from symptoms to diagnosis

Zeman J., Honzík T., Hansíková H., Tesařová M.
Department of Pediatrics, First Faculty of Medicine and Faculty Hospital, Charles University in Prague, Czech Republic

Mitochondria produce >90% of energy needed for life. Disturbances in energy metabolism result in a heterogeneous group of mitochondrial disorders (MD), which may start at any age, with any symptom and any mode of inheritance, but brain, muscle and heart are most frequently affected. In our study we analyzed clinical symptoms, laboratory data, management and prognosis in 461 patients with MD.

Methods: The activities and amount of mitochondrial complexes were measured spectrophotometrically and by 2D-PAGE. Mutations in mtDNA and many nuclear genes encoding mitochondrial proteins or assembly factors were analyzed by cyclic sequencing.

Results: the neonatal onset of MD was reported in 129 patients (28%). Prematurity, intrauterine growth retardation and hypotonia necessitating ventilatory support were present in 33% of neonates, cardiomyopathy in 40%, neonatal seizures in 16%, Leigh syndrome in 15% and elevated lactate level in 87%. Hyperammonemia was observed in 22 out of 52 neonates. Complex I deficiency was identified in 15, complex III in one, complex IV in 23, complex V in 31, combined deficiency of several complexes in 53, and PDH complex deficiency was identified in six patients. Molecular diagnosis was confirmed in 49 cases. Post-neonatal onset of MD during childhood was observed in another 80 patients. Mutations in *SURF1* and *SCO2* genes were found in 58% of children with isolated complex IV deficiency (mutations 841delCT in *SURF1* and G1541A in *SCO2* genes were prevalent) and mutation c.317-2A>G in TMEM70 was prevalent in complex V deficient children of Gypsy origin.

Conclusions: the prognosis of MD in childhood is not good. The causal therapy is not available, but adequate energy intake, vitamins and coenzyme Q10 are recommended and regular exercise is encouraged. Detailed characterization of the disease on the molecular level is necessary for genetic counselling in affected families.

Supported by PRVOUK P24/LF1/3 and RVO–VFN64165/2013.

Novorodenecký skríning na Slovensku v medzinárodnom porovnaní

Dluholucký S., Knapková M.

Skríningové centrum novorodencov SR, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Banská Bystrica, Slovenská republika

Úvod: Novorodenecký skríning (NS) na Slovensku do konca roku 2012 vyhľadával 4 ochorenia – kongenitálnu hypotyreózu (KH), fenylketonúriu (FKU), kongenitálnu adrenálnu hyperpláziu (CAH) a cystickú fibrózu (CF). Skríning sa realizuje v jednom centre, verifikácia suspektných prípadov v troch regionálnych recall pracoviskách, ktoré zaisťujú komplexnú starostlivosť pozitívnym prípadom. Celý systém sa riadi jednotným organizačným algoritmom od r. 1985 a vzájomnou spätnou informáciou všetkých pracovísk.

Metodika: V rokoch 2010–2011 spracovala komisia expertov EÚ pre NS (EUNENBS) zásady realizácie NS a posúdila ich plnenie u 34 participujúcich štátov. Hodnotil sa rozsah, organizácia, kontrola kvality, algoritmy konfirmácie, etické a legislatívne aspekty NS. Súčasne boli spracované odporúčania pre ďalší rozvoj.

Výsledky: V plnení kritérií EUNENBS sa NS na Slovensku umiestnil na piatom mieste medzi 34 hodnotenými štátmi. Skríning sa realizuje v jednom centre s priamou väzbou na recall centrá, má vyriešené algoritmy diagnostiky, aj legislatívne podmienky. Zachytáva celú populáciu a diagnóza je stanovená v optimálnom čase. Na rozdiel od iných štátov sleduje incidenciu zachytávaných porúch, nie skríningovú prevalenciu a má spätnú informáciu o typoch poruchy. Genetická konfirmácia nie je predmetom NS. Takto organizovaný NS umožnil identifikáciu nárastu sekulárnej incidencie KH, ktorá stúpla z hodnoty 1 : 6838 v rokoch 1985–1990 na 1 : 2419 v rokoch 2006–2011 – čo je 2,7-násobný nárast. Podobný trend bol zaznamenaný v USA. Druhým špecifikom bol nález zvýšených hodnôt IRT v rómskej populácii pri skríningu CF. Tento nález viedol k zvýšeniu cut-off limitu o 20 % u rómskej populácie. Na rozdiel od iných štátov sa CF v rómskej populácii Slovenska vyskytla len výnimočne.

Závery: NS na Slovensku sa svojou kvalitou zaraďuje na popredné miesto štátov vo svete. Na naplnenie kritérií EUNENBS a EUCERD je potrebné rozšíriť rozsah pravidelného skríningu o ďalších cca 9 DMP, ktoré splňujú W-J kritériá, rozšíriť možnosti selektívneho skríningu a doplniť niektoré legislatívne úpravy pri jeho realizácii.

Newborn screening in Slovakia – international comparison

Dluholucký S., Knapková M.

Newborn Screening Center of the Slovak Republic, Children Faculty Hospital, Banská Bystrica, Slovak Republic

Introduction: Newborn Screening (NBS) in Slovakia comprises four disorders – congenital hypothyroidism (CH), phenylketonuria (PKU), congenital adrenal hyperplasia (CAH), and cystic fibrosis (CF). NBS is realized in one center followed with definitive verification in regional recall centers. Recall centers realise the complex comprehensive care for positive cases according the confirmed diagnosis. All system of NBS has provided by unified algorithm since 1985 which is protected by defined feed-back among all participants.

Method: During 2010–2011 year the Task Force group of national NBS experts (EUNENBS) provided the complex evaluation of NBS in 34 participated EU states and defined the criteria for unification of the NBS. The extend of NS, its organization, quality control, confirmation algorithm of the diagnosis, ethical a legislative parameters were evaluated. Recommendation for the future development was one part of this evaluation.

Results: NBS in Slovakia reached the fiths position among tirrty four evaluated countries. NBS is realised in one national NBS center for all disorders, closely pipelined to regional recall centers. All steps are provided after established algoritm until definitive diagnosis. Daily quality control is verified quarterly on international authorised quality control center. Continuous follow-up the covering of population and incidence of diseases is integral part of NSC activity. Genetic confirmation of the disease in not the part of screening – it is provided in confirmed cases. This model enables to discover the increased secular incidence of CH. from 1 : 6838 (1985–90 yy.), to 1 : 2419 (2006–2011 yy.), what is 2,7 times increasing. The similar trend has been found in USA. The second specific finding is the increasing of IRT level in roman newborn population, which is 20% higher and leads to inappropriate rise false positivity for NBS CF. In contrast to it, the incidence of CF is extremly rare in Slovak roman population.

Conclusion: Quality of Slovak NBS is very good and fit in prominent place among the states of EU. To fulfill the EUNENBS criteria there is the need to expand the spectrum of app. nine next CMD, expand the opportunity for selective screening, and provide a few legislative adjustement.

NEFROLÓGIA 1

Atypický HUS: a úspěšná léčba Eculizumabem rekurence aHUS u dítěte po transplantaci ledviny

Vondrák K.[1], Burkert J.[2], Dušek J.[1], Seeman T.[1], Šimánková N.[1], Špatenka J.[3], Zieg J.[1], Janda J.[1]

[1]*Pediatrická klinika, UK 2. LF a FN Motol, Praha, Česká republika*

[2]*Klinika kardiovaskulární chirurgie, UK 2. LF a FN Motol, Praha, Česká republika*

[3]*Transplantační centrum UK 2. LF a FN Motol, Praha, Česká republika*

Atypický hemolyticko-uremický syndrom (aHUS) je vácné onemocnění charakterizované trombotickou mikroangiopatií (TMA) s trombocytopenií, non-imunitní hemolytickou anemií, renálním selháním. Na rozdíl od typického HUS není u aHUS prokazováno Shiga-toxin produkující *Escheria coli*. Incidence aHUS není známa. Až 70 % pacientů má genetickou mutaci kódující komponenty aktivace komplementu nebo anti-H faktor protilátky, které vedou k nekontrolované aktivaci alternativní cesty komplementu a generují tvorbu komplexu poškozující buněčnou membránu (MAC – membrane-attack komplex). Nejčastější příčinou vzniku potransplantačního aHUS je rekurence základního onemocnění v porovnání s onemocněním *de novo*. Rekurence aHUS je závážný stav s vysokou mortalitou. Riziko rekurence po transplantaci ledviny (KTx) dosahuje 80–100 % a je odvislé od patogenetického mechanismu. Genetické mutace faktoru H komplementu (CFH), faktoru I komplementu (CFI) a kofaktoru membránového proteinu (MCP) jsou nalézány u většiny aHUS (až u 67 %) a spolu s protilátkami proti faktoru H komplementu (anti-CFH) jsou zodpovědné za 75 % aHUS. Plazmaferéza, která je v současné době považovaná za léčbu první volby, má nepředvídatelný výsledek. Naopak slibné výsledky léčby a HUS přináší eculizumab – humanizovaná monoklonální protilátka, která se váže na protein C5 komplementu. Tento lék inhibuje terminální část komplementu (MAC) a zabraňuje rozvoji trombotické mikroangiopatie. Uvádíme kazuistiku v současné době 13letého chlapce s rekurencí aHUS po transplantaci ledviny rezistentní na léčbu plazmaferézou, který byl úspěšně léčen eculizumabem.

Podpořeno projektem (Ministerstva zdravotnictví) koncepčního rozvoje výzkumné organizace 00064203 (FN Motol).

Atypical HUS: Successful Eculizumab treatment of aHUS recurrence in a child after kidney tranplantation

Vondrák K.[1], Burkert J.[2], Dušek J.[1], Seeman T.[1], Šimánková N.[1], Špatenka J.[3], Zieg J.[1], Janda J.[1]

[1]*Department of Pediatrics, 2nd Faculty of Medicine, Charles University Prague and University Hospital Motol, Prague, Czech Republic*

[2]*Department of Kardiovascular Surgery, 2nd Faculty of Medicine, Charles University Prague and University Hospital Motol, Prague, Czech Republic*

[3]*Center for Transplantation, 2nd Faculty of Medicine, Charles University Prague and University Hospital Motol, Prague, Czech Republic*

Atypical haemolytic-uremic syndrome (aHUS) is a rare disease characterized by thrombotic microangiopathy (TMA) with thrombocytopenia, non-immune haemolytic anaemia and renal failure. In contrast to the typical HUS, Shiga-toxin producing *Escheria coli* is not proven in aHUS, and the incidence remains unknown. Up to 70% of patients have genetic mutation encoding components of complement

activation or anti-factor H antibodies which leads to uncontrolled activation of the alternative complement pathway and to the generation of the membrane-attack complex (MAC). The most common cause of postrenal transplant HUS is recurrence compared to *de novo* disease. The recurrence is a severe condition with high mortality rate. The risk of recurrence after kidney transplantation (KTx) is up to 80–100% and depends on the pathogenic mechanism. Complement factor H (CFH), complement factor I (CFI) and membrane cofactor protein (MCP) genes mutation have been found in majority of aHUS (up to 67%) and together with the anti-CFH antibodies are responsible for 75% of aHUS. Plasmapheresis a current treatment of choice has an unpredictable outcome. Promising results in the treatment of aHUS brings eculizumab – a humanized monoclonal antibody that binds complement protein C5 and inhibits terminal part of complement and prevents from TMA. We describe recently a 13-year-old boy suffering from the recurrence of aHUS after KTx with the resistance to the plasmapheresis who was successfully treated with eculizumab.

Supported by the Grant of the Czech Ministry of Health 00064203 (FN Motol).

Nefrotický syndróm v detskom veku

Podracká Ľ.[1], Šalagovič J.[2], Habalová V.[2], Klimčáková L.[2], Židzik J.[2], Böör A.[3]

[1]*Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN Košice, Slovenská republika*

[2]*Ústav lekárskej biológie UPJŠ LF Košice, Slovenská republika*

[3]*Ústav patológie UPJŠ LF Košice, Slovenská republika*

Úvod: Idiopatický nefrotický syndróm (INS) je najčastejšie ochorenie glomerulu v detskom veku, ktoré je zapríčinené minimálnymi zmenami glomerulov (MCN) a/alebo fokálnou segmentálnou glomerulosklerózou (FSGS). V patogenéze sa predpokladá dysregulácia T-buniek, ktoré vedú k dysfunkcii podocytov a zvýšenej permeabilite glomerulovej filtračnej bariéry. Kortikosteroidy sú iniciálnou liečbou INS. Odpoveď na steroidy má väčší prognostický význam ako renálna histológia. Terapeutická dilema vyvstáva u chorých s kortikodependentným (SDNS) a/alebo kortikorezistentným nefrotickým syndrómom (SRNS). V druhej línii liečby sa odporúčajú imunosupresíva alebo alkylujúce látky ako je cyklosporín A, cyklofosfamid, levamizol a iné.

U chorých so sporadickým SRNS a/alebo FSGS sa postupne identifikovali formy NS spôsobené patogénnymi variantmi v génoch pre štruktúrne a regulačné proteíny štrbinovej membrány a podocytov. Na týchto formách NS sa nepodieľa imunopatologická reakcia a NS je spôsobený štruktúrnou poruchou proteínov filtračnej membrány glomerulu. Patogénne varianty príslušných génov sa vyskytujú približne u 20–40 % chorých so SRNS.

Cieľom našej štúdie bolo zistiť frekvenciu patogénnych variantov génu pre podocín *NPHS2* u detí s INS.

Materiál a výsledky: V kohorte 53 detí s INS (37 SDNS/16 SRNS) bola metódou priameho sekvenovania všetkých exónov *NPHS2* génu pre podocín vyšetrovaná prítomnosť variantov, u ktorých bola v predchádzajúcich štúdiách preukázaná asociácia s patogenézou INS. Patogénne varianty boli detekované u 6 detí. U 3 pacientov sme identifikovali variant Arg229Gln (2-krát heterozygotná a 1-krát homozygotná forma). 2 deti boli nositeľmi patogénneho variantu Arg138Gln (1-krát heterozygotná a 1-krát homozygotná forma) a u 1 dieťaťa sme zistili prítomnosť variantu Pro20Leu v heterozygotnej konštitúcii. S výnimkou 1 pacienta sa všetci chorí s preukázaným patogénnym variantom *NPHS2* klinicky prezentovali primárnou rezistenciou na kortikosteroidy.

Záver: Výsledky našej klinickej štúdie potvrdzujú úlohu genetických faktorov u detí s INS. Patogénne varianty *NPHS2* génu kódujúceho podocín môžu narušať funkciu väzby podocínu na nefrín a jeho správnu orientáciu v štrbinovej membráne. Molekulárne vyšetrenie môže byť užitočné pri identifikácii geneticky podmienených foriem nefrotického syndrómu.

Nephrotic syndrome in childhood

Podracká Ľ.[1], Šalagovič J.[2], Habalová V.[2], Klimčáková L.[2], Židzik J.[2], Böör A.[3]

[1]*1st Department of Paediatrics, Faculty of Medicine, Pavol Jozef Šafárik University and Children´s Hospital, Košice, Slovak Republic*

[2]*Institute of Medical Biology, Faculty of Medicine, Pavol Jozef Šafárik University, Košice, Slovak Republic*

[3]*Institute od Pathology, Faculty of Medicine, Pavol Jozef Šafárik University, Košice, Slovak Republic*

Introduction: Childhood nephrotic syndromes are most commonly caused by one of two idiopathic diseases: minimal-change nephrotic syndrome (MCNS) and focal segmental glomerulosclerosis (FSGS). The cause of idiopathic nephrotic syndrome remains unknown, but evidence suggests it may be a primary T-cell disorder that leads to glomerular podocyte dysfunction and increase the permeability across the glomerular filtration barrier. Patients with idiopathic nephrotic syndrome are initially treated with corticosteroids. Steroid-responsiveness is of greater prognostic use than renal histology. Several secondline drugs, including alkylating agents, cyclosporin, and levamisole, may be effective for steroid-dependent (SDNS) and/or steroid-resistant NS (SRNS).

Genetic studies in children with sporadic SRNS and/or FSGS have identified in genes that encode important podocyte proteins. In those forms of NS the pathogenic gemetic variants of podocyte proteins are rather responsible for NS than immunopathogenic factors. Genetic alterations occur in 20-40% of children with SRNS. This study aims to examine pathogenic forms in NPHS2 gene encodes podocin in children with SRNS.

Material and results: In a cohort of 53 children (37 SDNS/16 SRNS) were 3 families) the pathogenic variants analysis in all 8 exons of *NPHS2* gene was performed by direct DNA sequencing. Arg229Gln pahogenic variant was detected in 3 patients. We also identifiend pathogenic variant Arg138Gln in 2 patients and Pro20Leu variant in 1 patient respectively. Except the 1 patient all children carrying pathogenic alterations in *NPHS2* gene clinically presented with primary SRNS in early age.

Conclusions: Our findings indicate a role of genetic factors in childhood NS. Pathogenic alterations of *NPHS2* gene might alter the binding of podocin to nephrin in slit diaphragm. Molecular testing can be useful in identification of genetic background in SRNS.

Slovenský register detí s chronickým renálnym zlyhaním – správa Pediatrického epidemiologického tímu Slovenska – PE(T)S

Koľvek G.[1], Podracká Ľ.[1], Kizeková Z.[2], Dluholucký M.[3], Antonyová M.[4]

[1]*I. klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN, Košice, Slovenská republika*

[2]*I. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[3]*Detská klinika DFN, Banská Bystrica, Slovenská republika*

[4]*Detská klinika JLF UK, Martin, Slovenská republika*

Slovenský register dialyzovaných a transplantovaných detí (RRT) sa stal súčasťou európskeho registra ESPN v roku 2009. Vďaka aktivite členov PE(T)S sú v národnej databáze archivované dôležité klinické a demografické údaje o terminálnom zlyhaní obličiek v slovenskej pediatrickej populácii. Všetky dáta kompatibilné s európskym registrom sa zo 4 terciálnych pediatrických nefrologických centier (Bratislava, Banská Bystrica, Martin, Košice) zbierali retrospektívne (2003 až 2009) a počnúc rokom 2009 sa už hlásia prospektívne.

Z retrospektívnych národných údajov sme zistili, že v rokoch 2003–2009 bol medián incidencie RRT u detí mladších ako 15 rokov 6,6 pmd (1,5 pmp) a prevalencia k 31. decembru 2009 dosiahla hranicu 24,1 pmd (3,7 pmp). Incidencia RRT na Slovensku sa v porovnaní s okolitými krajinami signifikantne nelíši, zatiaľ čo prevalencia je signifikantne nižšia ako v susednom Rakúsku a v niektorých ďalších, prevažne západoeurópskych krajinách. Príčinou renálneho zlyhania boli najmä vrodené anomálie (34,6 %) a cystické ochorenia obličiek (19,2 %).

Register aktuálne zahŕňa dáta o 61 detských pacientov dialyzovaných v priebehu uvedených rokov. Okrem bazálnych klinických a demografických charakteristík sme register rozšírili aj o extendované dáta, ktoré sú obohatené o výskyt najčastejších uremických komplikácií (renálna anémia, porucha rastu, hypertenzia).

Udržať kontinuálny chod národného registra vyžaduje značnú angažovanosť, zanietenosť a zmysel pre tímovú spoluprácu. Fungujúci slovenský národný register je obrazom dobrej spolupráce medzi detskými nefrológmi a je úspechom pediatrickej sekcie SNS. Informácie z národnej databázy sú cenným zdrojom nielen pre detských nefrológov ale aj pre primárnych pediatrov a ďalších špecialistov a východiskom pre vypracovanie účinnej stratégie na zvýšenie kvality života chronicky chorých detí.

Práca bola podporená grantom VEGA č. 1/0715/11.

Slovak National Registry of End-stage renal disease children – An annual report of Slovak Pediatric Epidemiological Team

Koľvek G.[1], Podracká Ľ.[1], Kizeková Z.[2], Dluholucký M.[3], Antonyová M.[4]

[1]*1st Department of Paediatrics, Faculty of Medicine, Pavol Jozef Šafárik University and Children´s Hospital, Košice, Slovak Republic*

[2]*1st Department of Paediatrics, Faculty od Medicine, Comenius University and Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[3]*Paediatric Department, Children´s Hospital, Banská Bystrica, Slovak Republic*

[4]*Paediatric Department, Jessenius Faculty of Medicine, Comenius University, University Hospital Martin, Slovak Republic*

The Slovak National Registry of End-stage renal disease (ESRD) children has become a part of a European ESPN Registry in 2009. Thanks to invaluable contribution of it's members it collects an important clinical and demographic data about ESRD in Slovak children. Four tertiary centres for pediatric nephrology (Bratislava, Banska Bystrica, Martin, Kosice) provided retrospective (2003–2009) and prospective (since 2009 on) data.

The retrospective national data over the period 2003–2009 showed the median incidence of renal replacement therapy (RRT) of 6.6 per million age-related population (pmarp), 1.5 per million total population (pmp). The prevalence on 31st December 2009 reached 24.1 pmarp (3.7 pmp). Compared to the surrounding countries the incidence of RRT in Slovakia did not differ significantly, while the prevalence was significantly lower compared to Austria and some other mostly Western European countries. The causes of ESRD were mainly congenital anomalies (34.6%) and cystic kidney diseases (19.2%).

The registry actually provides general data on 61 pediatric patients. In addition to the basic clinical and demographic characteristics the registry has been recently enriched with clinical details about uremic complications (renal anemia, growth failure, hypertension etc.) of dialysed and transplanted children.

Considerable commitment, dedication and sense of teamwork is essential to maintain the registry alive. Functioning Slovak National Registry represents good cooperation between pediatric nephrologists and the success of pediatric section of Slovak Nephrology Society. Information from the national database is valuable for pediatric nephrologists as well as for primary care pediatricians and other specialists. It is a starting point for the development of effective strategies to improve the quality of life of chronically ill children.

Grant's support: VEGA 1/0715/11.

Vitamín D a obličky

Furková K., Šašinka M., Topoľský I.

Klinika pre deti a dorast A. Getlíka LF SZU a Katedra pediatrie LF SZU Bratislava, Slovenská republika

Obličky majú nezastupiteľné miesto v metabolizme vitamínu D za fyziologických i patologických okolností. V bunkách proximálnych tubulov i zberných kanálikoch obličiek vzniká z kalcidiolu aktívny vitamín D – kalcitriol. Komplex vitamín D s proteínom (VDBP) sa absorbuje v proximálnom tubule väzbou na megalín, v tubulárnej bunke prebehne proces, pri ktorom enzým 1α hydroxyláza hydroxyluje kalcidiol na kalcitriol a tento sa vracia do cirkulácie. Aktívny vitamín D_3 má vplyv nielen na kalcio-fosfátový metabolizmus a tým i metabolizmus kosti, ale má i ochranný vplyv na obličky (zmenšenie proteinúrie, vplyv na fibroblastový rastový faktor-23 – spomalenie fibrózy, nátriuremický peptid-A – zníženie kardiovaskulárnych komplikácií).

Vplyv vitamínu D na obličky vystupuje do popredia najmä pri ich poruchách. Deficiencia vitamínu D pri chronickej obličkovej chorobe (CHOCH) je príčinou kostných zmien – tzv. renálnej osteodystrofie. Tento stav je spôsobený okrem nedostatku kalcitriolu aj sekundárnou hyperparatyreózou, metabolickou acidózou, hypermagneziémiou, hyperaluminémiou a pravdepodobne i znížením kalcitonínu. Klinických foriem renálnej osteodystrofie je viacero. Sekundárna hyperparatyreóza spôsobuje osteitis fibrosa, pri porušenej mineralizácii kostí vzniká osteomalácia. Vysoká koncentrácia vápnika a vysoký prívod vitamínu D spôsobujú adynamickú kostnú chorobu. Medzi ďalšie formy kostnej choroby patrí potransplantačná osteodystrofia, zmiešané formy kostných porúch a osteoporóza.

Liečba kostných zmien pri CHOCH sa odvíja od jej štádia. Podľa National Kidney Foundation (NKF) sa má liečba opierať o sérové koncentrácie kalcidiolu, štádium CHOCH a prítomnosť/chýbanie sekundárnej hyperparatyreózy. Dôležitá je kontrola sérových koncentrácií kalcia a fosforu. Liečba sa zameriava na odstránenie retencie fosfátov, úpravu koncentrácie vápnika, suplementáciu vitamínu D a tým i prevenciu sekundárnej hyperparatyreózy.

Vitamin D and kidneys

Furková K., Šašinka M., Topoľský I.

A. Getlik Clinic for Children and Adolescents, Faculty of Medicine SMU and Department of Paediatrics, Faculty of Medicine SMU, Bratislava, Slovak Republic

Kidneys are important in vitamin D metabolism in both physiological and pathological conditions. In cells of the proximal tubules and collecting ducts of the kidney calcidiol is converted to calcitriol – the biologically active form of vitamin D. Vitamin D and protein complex (VDBP) is absorbed in the proximal tubule by binding to megalin, in tubular cell there occurs the process, in which the enzyme 1α hydroxylase hydroxylates calcidiol to calcitriol which is returned to the circulation. Active vitamin D3 has an impact not only on calcium-phosphate metabolism and bone metabolism, it also has a protective effect on the kidney (proteinuria reduction, the effect on fibroblast growth factor-23 – fibrosis reduction, natriuretic peptide-A – reduction of cardiovascular complications).

Effect of vitamin D on the kidney is important especially in renal disorders. Vitamin D deficiency in chronic kidney disease (CKD) causes bone changes - renal osteodystrophy.

This condition is caused also by secondary hyperparathyroidism, metabolic acidosis, hypermagnesemia, increased concentration of aluminium and probably by decreased concentration of calcitonin. There are several clinical forms of renal osterodystrophy. Secondary hyperparathyroidism causes osteitis fibrosa, in impaired bone mineralization occurs osteomalacia. Increased calcium concentration and increased vitamin D intake cause adynamic bone disease. Other forms of bone disease include posttransplant osteodystrophy, mixed forms of bone disorders and osteoporosis.

The treatment of bone changes in CKD depends on its stage. According to the National Kidney Foundation (NKF), the treatment should be based on serum concentrations calcidiol, CKD stage and the presence / absence of secondary hyperparathyroidism. It is important to monitor serum calcium and phosphate concentrations. The treatment is focused on removing phosphate retention, modification of the calcium concentration, vitamin D supplementation and secondary hyperparathyroidism prevention.

Trombóza renálních cév v novorozeneckém věku

Skálová S., Lejhancová K., Lukeš A., Tichá E.

Dětská klinika LF UK a FN Hradec Králové, Česká republika

Úvod: Novorozenci představují skupinu dětí s nejčastějšími tromboembolickými komplikacemi. Žilní trombózy u nich bývají až v 80 % sekundární v souvislosti s centrálním žilním katétrem a arteriální trombózy jsou až na výjimky iatrogenní komplikací zavedených arteriálních katétrů. Nejčastější žilní trombózou nesouvisející s katétrem je trombóza renální žíly (RVT). Trombóza renální arterie (RAT) je raritní a bývá téměř vždy komplikací umbilikálního arteriálního katétru.

Kazuistiky: Kazuistikami dvou novorozenců představujeme klinické projevy, léčbu a další průběh trombotických komplikací renálních cév.

Pacient č. 1 byl donošený novorozenec s nekomplikovaným perinatálním průběhem, u kterého se po porodu objevila makroskopická hematurie a známky časné novorozenecké infekce s progredující trombocytopenií. UZ a následně CT vyšetřením s kontrastem byla diagnostikována oboustranná trombóza renálních žil včetně trombózy dolní duté žíly. Léčbou nízkomolekulárním heparinem došlo k parciální rekanalizaci žilního řečiště s vývojem kolaterálního žilního systému. Následkem je však trvalé postižení levé ledviny se sníženou funkcí a hypertenzí.

Pacientka č. 2 byla těžce nezralý novorozenec matky s gestačním diabetem porozený urgentně v 28. gestačním týdnu s porodní hmotností 1240 g pro krvácení při placenta praevia. Děvčátko nemělo kanylovanou pupeční arterii ani žílu a hodnoty TK mělo trvale v normě. Při prvním rutinním UZ vyšetření ledvin ve 4 týdnech věku zjištěny hyperechogenity v oblasti hrotů pyramid levé ledviny, podrobné UZ vyšetření odhalilo parciální trombózu levé renální arterie. Při léčbě nízkomolekulárním heparinem došlo k rekanalizaci ar-

terie. Děvčátko nemá hypertenzi, levá ledvina roste přiměřeně, renální funkce a močové nálezy jsou v normě.

Závěr: Na tromboembolické postižení renálních cév je nutné myslet u rizikových skupin novorozenců a při klinických příznacích (makroskopická hematurie, hmatná rezistence, trombocytopenie, hypertenze). I přes včasnou léčbu mohou tyto komplikace vést k trvalému postižení ledviny a renovaskulární hypertenzi, proto tyto děti vyžadují dlouhodobé sledování.

Neonatal renal venous and arterial thrombosis

Skálová S., Lejhancová K., Lukeš A., Tichá E.
Department of Pediatrics, Faculty of Medicine in Hradec Králové, Charles University in Prague, Czech Republic

Introduction: Newborns comprise the largest group of children developing thromboembolic events (TEs). Over 80% of venous TEs in newborns are secondary to central venous lines. Arterial TEs in newborns are, with few exceptions, iatrogenic complications that occur secondary to indwelling arterial catheters. Renal vein thrombosis (RVT) is the most common non-catheter related venous TE in newborns. Renal artery thrombosis (RAT) is far less common than RVT. It is strongly associated with umbilical artery catheters.

Case reports: We present two neonates with RVT and RAT.

Patient No. 1 was full-term neonate with uneventful prenatal history. Macroscopic hematuria and signs of early onset neonatal infection with progressive thrombocytopenia occurred after the delivery. Abdominal ultrasound and contrast enhanced CT revealed bilateral renal vein thrombosis and thrombosis of inferior vena cava. Treatment with low-molecular-weight heparin resulted in partial recovery of the renal veins. There was insufficient recovery at the left side with persistent decreased renal function. Since the age of 2.5 years the patient is maintained on ramipril because of hypertension.

Patient No. 2 was a premature girl (1240 g) born to a mother with gestational diabetes. The birth was urgent in the 28th week of gestation due to bleeding placenta previa. Umbilical vein catheterization was not performed in this child and her blood pressure was normal. The first routine abdominal ultrasound performed at 4 weeks of age revealed hyperechogenity of the renal medullary pyramids of the left kidney, more detailed ultrasonography visualised partial thrombosis of the left renal artery. The girl was treated with low-molecular-weight heparin. This resulted in arterial recanalization. The renal growth is normal. The child is normotensive and her urinalysis was repeatedly normal.

Conclusion: RVT and RAT have to be considered in high-risk neonates and in cases of macroscopic hematuria, abdominal mass, thrombocytopenia, hypertension. In spite of urgent and appropriate therapy, the TEs can result in kidney damage and renovascular hypertension. Therefore, such patients require close longitudinal follow-up.

DEDIČNÉ METABOLICKÉ PORUCHY

Od syndrómov k metabolickým poruchám – alebo naopak?

Bzdúch V.[1], Behúlová D.[2], Skokňová M.[1], Fabriciová K.[1], Šalingová A.[2]
[1]*1. detská klinika, Lekárska fakulta UK a Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*Oddelenie laboratórnej medicíny Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*

Pomerne dlho prevládala v medicíne dogmatická predstava, že dedičné metabolické poruchy nie sú príčinou dysmorfných syndrómov. V súčasnosti pozorujeme narastajúci počet metabolických porúch s dysmorfnými znakmi. V minulosti bolo známe tradičné spojenie medzi metabolizmom a dysmorfológiou hlavne pri mukopolysacharidózach po objave lyzozómu (DeDuve, 1955), jeho štruktúry, obsahu enzýmov a funkcie v metabolizme bunky. Prototypom porúch biosyntézy peroxizómov sa stal Zellwegerov cerebrohepatorenálny syndróm, ktorý bol prvýkrát opísaný ako dysmorfný syndróm. Objasnenie, že chondrodysplázia punktáta je tiež peroxizómovým ochorením (súčasť Zellwegerovho syndrómu) sa zrodilo úzkym prepojením medzi základným výskumom a klinickou medicínou. Revolučným objavom bolo zistenie abnormálneho metabolizmu cholesterolu u pacientov s dysmorfným Smithovým-Lemliho-Opitzovým syndrómom, čo malo veľký vplyv na koncepciu dedičných metabolických porúch ako príčin malformačných syndrómov. Pri tomto metabolicko/malformačnom syndróme diskrétny blok jednej metabolickej cesty vedie k závažným malformáciám. Na druhej strane, kongenitálne poruchy glykozylácie (CDG) boli objavené na základe nezvyčajných biochemických nálezov u monozygótnych (identických) dvojčiat (Jaeken,1980). Táto rapídne sa rozširujúca skupina dedičných metabolických porúch sa vyznačuje extrémne heterogénnym spektrom klinických príznakov, včítane mnohých dysmorfných znakov. Od roku 2003 sa počet CDG zvýšil štvornásobne (z 12 na 45). O CDG by sme mali uvažovať u každého pacienta s nevysvetliteľným syndrómom s neurologickým postihnutím. Abnormálna glykozylácia sa dokázala u mnohých syndrómov, napr. progeroidného variantu Ehlersovho-Danlosovho syndrómu, syndrómu hereditárnych exostóz, Walkerovho-Warburgovho syndrómu, hyperfosfatemickej familiálnej tumoróznej kalcinózy, spondylokostálnej dysostózy III. typu a niektorých typov cutis laxa. Čo znamenajú všetky tieto poznatky pre pediatrov? Hlavne to, že metabolické vyšetrenia by mali byť častejšie indikované u detí s dysmorfnými príznakmi nejasnej genézy.

From syndromes to metabolic diseases – or vice versa?

Bzdúch V.[1], Behúlová D.[2], Skokňová M.[1], Fabriciová K.[1], Šalingová A.[2]
[1]*First Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Department of Laboratory Medicine, University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

The dogmatic conviction that inborn errors of metabolism do not cause malformations survived in medicine relatively long time. Now we observe a growing list of metabolic disorders that are associated with dysmorphic signs. The traditional association between metabolism and dysmorphology has occured with the mucopolysaccaridoses after the discovery of lysosome (DeDuve, 1955) its structure, content of enzymes and function in cell metabolism. The prototype disorder of peroxisomal biosynthesis, Zellweger cerebrohepatorenal syndrome was first seen as a dysmorphic syndrome. The realization that rhizomelic chondrodysplasia punctata (also manifestation of the Zellweger syndrome) is a peroxisomal disorder was an example of the interaction between basic science and clinical medicine. The description of abnormal cholesterol metabolism in patients with dysmorphic Smith-Lemli-Opitz syndrome marked a remarkable discovery with major implication on conceptualization of inborn errors of metabolism as a causes of malformation syndromes. In this metabolic/malformation syndrome a discrete block in a single metabolic pathway leads to severe malformations. On the contrary, congenital disorders of glycosylation (CDG) were discovered on the basis of unusual biochemical findings in monozygous (identical) twins (Jaeken, 1980). This rapidly growing group of inborn errors of metabolism comprise an extremely heterogeneous spectrum of clinical presentations, including many dysmorphic features. Number of CDG has increased fourfold (from 12 to 45) since 2003. CDG shoud be now considered in every patient with an unexplained syndrome and neurological symptomatology. Abnormal glycosylation are responsible for many syndromes, for example a progeroid variant of Ehlers-Danlos syndrome, hereditary multiple exostoses syndrome, Walker-Warburg syndrome, hyperphosphatemic familial tumoral calcinosis, spondylocostal dysostosis type III and some types of cutis laxa. What do all those information mean for pediatricians? Mainly that metabolic studies should be performed more often in children with dysmorphic features of unclear genesis.

Efekt projektov aktívneho vyhľadávania pacientov s lyzozómovými chorobami

Hlavatá A.[1], Chandoga J.[2]
[1]*2. detská klinika LF UK a DFNsP, Centrum dedičných metabolických porúch Bratislava, Slovenská republika*
[2]*Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UN Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Lyzozómové choroby (LSD) patria do skupiny dedičných metabolických porúch, ktoré boli v minulosti považované za neliečiteľné, resp. terapeuticky minimálne ovplyvniteľné choroby. Ich podstatou je zväčša chýbanie alebo znížená aktivita špecifického enzýmu. V dôsledku tohto deficitu dochádza k hromadeniu produktov metabolizmu v organizme, čo sa prejavuje fyzickým a často i mentál-

nym postihnutím chorého jedinca už v detskom, alebo včasnom dospelom veku. V posledných desaťročiach sme zaznamenali výrazný pokrok nielen v objasňovaní patogenézy, ale i diagnostike a najmä v možnosti kauzálnej liečby práve týchto chorobných stavov. Prvou možnosťou kauzálnej terapie niektorých LSD bola transplantácia kostnej drene. Dnes je aktuálna aj enzýmová substitučná liečba a substrát redukujúca terapia.

Metodika: Enzýmová substitučná terapia reprezentuje štandard liečby u: Morbus Gaucher typ I a typ III, Morbus Fabry, Morbus Pompe, Mukopolysacharidóza typ I (Morbus Hurler/Scheie), Mukopolysacharidóza typ II (Morbus Hunter) a Mukopolysacharidóza typ VI (Morbus Maroteaux-Lamy). Substrát redukujúca terapia je aktuálne dostupná pre liečbu Morbus Gaucher typ I a Morbus Niemann-Pick typ C. Diagnostika a liečba LSD je dostupná aj pre slovenských pacientov. Pre úspešnú liečbu je podstatné včasné stanovenie diagnózy. Na Slovensku sme preto začali projekty aktívneho vyhľadávania týchto pacientov. V roku 2008 pacientov s Fabryho chorobou, v 2009 s Pompeho chorobou, 2011 s Gaucherovou chorobou, 2012 Niemann-Pickovou chorobou typ C a v roku 2013 začíname s so skríningom pacientov s mukopolysacharidózou (typ I, II, VI). Projekty aktívneho vyhľadávania pacientov s uvedenými LSD umožňuje nová metodika, ktorá bola vyvinutá v roku 2001 a meria enzým v suchej kvapke krvi odobratej pacientom s klinickými symptómami pre uvedené choroby. Pri Niemann-Picovej chorobe typ C, kde nie je podstatou ochorenie deficitný enzým je to molekulárno-genetické vyšetrenie.

Výsledky: Projektmi bolo doteraz diagnostikovaných 11 pacientov. Štyria pacienti s Morbus Fabry a sedem s Morbus Pompe. Doterajšie skúsenosti s liečbou pacientov s lyzozómovými chorobami ukazujú, že všetci pacienti z tejto terapie profitujú, ale kvalita ich života závisí od včasnosti nasadenia terapie.

Záver: Včasný záchyt, finalizácia diagnózy a nasadenie liečby pacientom však závisí najmä od dobrej informovanosti širokej odbornej verejnosti lekárov, ktorí sa vo svojej praxi môžu s týmito chorobami stretnúť najčastejšie. Cieľom projektov aktívneho vyhľadávania niektorých LSD je diagnostikovanie pacientov v štádiu, keď nákladná a špecifická liečba im umožní ďalší plnohodnotný život.

The effect of active pursuit of patients with lysosomal disorders

Hlavatá A.[1], Chandoga J.[2]

[1]2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School and Children's University Hospital, Bratislava, Center for Inborn Errors of Metabolism Bratislava, Slovak Republic
[2]Department of Biology, Genetics and Clinical Genetics, Comenius University Medical School and University Hospital Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Lysosomal storage disorders (LSD) belong to the group of inborn errors of metabolism, which, until recently, were considered untreatable or only partially responsive to therapeutic interventions. Nature of these disorders is the lack of or significantly decreased enzyme activity. Products of intermediate metabolism accumulate in the organism as a result of the enzyme deficit, leading to deterioration in physical and mental state evident in childhood or adolescence. There has been major progress not only in pathophysiology clarification, but also in diagnostics and possibilities of causal treatment during the last decades. Bone marrow transplant was the first means of causative therapy. At present enzyme replacement and substrate reducing therapies are available as well.

Methods: Enzyme replacement therapy is the standard means of treatment in Gaucher disease type I and III., Fabry disease, Pompe disease, Muccopolysaccharidosis type I (Morbus Hurler/Scheie), Muccopolysaccharidosis type II (Morbus Hunter) and Muccopolysaccharidosis type VI (Morbus Maroteaux-Lamy). Substrate reducing therapy is applied in Gaucher disease type I and Niemann-Pick type C. Diagnostics and adequate treatment of LSD is available in Slovakia. Early diagnosis is crucial for successful treatment. Active pursuit of LSD patients in Slovakia commenced with Fabry disease project in 2008, followed by Pompe disease in 2009, Gaucher disease in 2011 and Niemann-Pick type C in 2012. In 2013 screening for muccopolysaccharidosis (type I, II, VI) has been initiated. Active patients pursuit was made possible by the introduction of a new method developed in 2001 measuring the enzyme activity in dried blood spot of patients with clinical symptomatology. For Niemann-Pick type C, since the cause is not an enzyme deficit, a molecular genetic testing is performed.

Results: Projects have identified 11 patients to this date, of these were four with Fabry and seven with Pompe disease. The experience with the treatment of patients with LSD so far suggests, that all affected individuals benefit from the therapy, however early initiation is crucial.

Conclusion: Early diagnosis establishment and therapy onset is highly dependent on the level of awareness of expert medical community in whose daily practice these patients might be encountered. The aim of the projects of Active pursuit of some LSDs is to diagnose patients at a stage, when costly and specific therapy can provide normal quality of life.

Novinka v diagnostike veľkej skupiny dedičných metabolických porúch na Slovensku

Šalingová A.

Centrum dedičných metabolických porúch, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika

Úvod a cieľ práce: Kongenitálne poruchy glykozylácie (CDG) sú rýchlo rastúcou skupinou autozómovo recesívne dedičných metabolických porúch, ktorá postihuje biosyntézu glykoproteínov *de novo*. Doteraz je známych viac než 50 porúch glykozylácie. Klinické prejavy sa pohybujú od výrazného multisystémového ochorenia až po špecifické poškodenie orgánov alebo mierny klinický priebeh. Všeobecný klinický obraz CDG zahŕňa psychomotorickú retardáciu, neprospievanie, záchvaty, ataxiu, hypotóniu, atrofiu mozočka, periferálnu neuropatiu, cievne príhody, faciálnu dysmorfiu, strabizmus, invertované prsné bradavky, abnormálne ukladanie tuku, hypogonadizmus, hepatopatiu, koagulopatiu, život ohrozujúce kardiálne symptómy a iné. Cieľom práce bolo zavedenie skríningovej metódy pre záchyt CDG, ktorá nebola zatiaľ v našej krajine dostupná.

Pacienti a metóda: Primárna diagnostika CDG obyčajne začína vyšetrením glykozylačného statusu sérového transferínu (Tf) izoelektrickou fokusáciou (IEF). Táto metóda je akceptovaná ako zlatý štandard pre záchyt CDG. Vyžaduje iba minimálny objem vzorky pacientovho séra.

Výsledky: Od septembra do decembra 2012 sme vykonali izoelektrickú fokusáciu 130 vzoriek sér od pacientov s podozrením na dedičné metabolické ochorenie. U 2 pacientov s poruchou N-glykozylácie typu II a kombinovanou poruchou N- a O-glykozylácie boli dokázané typické IEF obrazy. Obidvaja pacienti boli zachytení v zahraničí v priebehu posledných rokov.

Záver: Zavedená metóda IEF Tf je najefektívnejším skríningovým testom pre záchyt pacientov s CDG a ponúka nové možnosti diagnostiky týchto zriedkavých ochorení. Poruchy sú v našej krajine poddiagnostikované z rôznych dôvodov: neuspokojivé lekárske povedomie, vysoká mortalita v prvom roku života a nedostupnosť štandardného špecifického laboratórneho testu v minulosti. O možnom CDG by sa malo uvažovať predovšetkým u každého pacienta s nevysvetleným multisystémovým poškodením.

Táto publikácia vznikla vďaka podpore v rámci operačného programu Výskum a vývoj pre projekt: Centrum excelentnosti pre Glykomiku, ITMS 26240120031, spolufinancovaný zo zdrojov Európskeho fondu regionálneho rozvoja.

Novelty in diagnostics of a large group of inherited metabolic diseases in Slovakia

Šalingová A.

Centre of Inherited Metabolic Diseases, University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction and aim of study: Congenital disorders of glycosylation (CDG) are a rapidly expanding group of autosomal recessive inherited metabolic diseases affecting biosynthesis of glycoproteins de novo. More than 50 CDG have been recognized. Clinical manifestation ranges from severe multisystemic disease to organ-specific presentation or mild clinical course. The general clinical picture of CDG includes psychomotor retardation, failure to thrive, seizures, ataxia, hypotonia, cerebellar atrophy, peripheral neuropathy, stroke-like episodes, facial dysmorphism, strabismus, inverted nipples, abnormal fat distribution, hypogonadism, hepatopathy, coagulopathy, life-threatening cardiac symptoms and others. The aim of study was to implement screening method for CDG detection which had been not available in Slovakia before.

Patients and method: Primary diagnostics on CDG starts with investigation of serum transferrin glycosylation state by isoelectric focusing (IEF). This method has been accepted to be the gold standard for CDG detection. It requires only mimimal volume of patient´s serum sample.

Results: From September to December 2012, transferrin IEF in 130 serum samples of patients with suspicion of inherited metabolic disorder was performed. Typical IEF patterns in two cases with defect in N-glycosylation typ II and combined defect in N- and O-glycosylation were proved. Both patients have been disclosed abroad during the last years.

Conclusion: The estabilished method is the most powerful screening test for detection of CDG patients and offers a new possibility of diagnostics of these rare diseases. They are underdiagnosed in our country for a number of reasons: unsatisfactory medical awareness, high mortality during the first year of life and unavailability of widespread specific laboratory test in the past. CDG should be considered and investigated especially in any patient with unexplained multisystem involvement.

This contribution is the result of the project implementation: Centre of Excellence for Glycomics, ITMS 26240120031, supported by the Research and Development Operational Programme funded by the ERDF.

Vyhľadávanie liečiteľných dedičných metabolických porúch na Slovensku

Behúlová D.

Centrum dedičných metabolických porúch, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika

Úvod a cieľ práce: Výrazný pokrok v liečbe dedičných metabolických porúch v poslednom období si vyžaduje účinnejšie vyhľadávanie postihnutých pacientov a včasné nasadenie špecifickej terapie. Vo svete sa zdôrazňuje efektívnejšia klinická selekcia suspektných jedincov vykonávaná lekármi prvého kontaktu i špecialistami. Aj na Slovensku by si mali byť klinickí lekári vedomí stúpajúceho významu selektívneho skríningu dedičných metabolických porúch. Cieľom štúdie bolo určiť počet pacientov s liečiteľnými dedičnými metabolickými poruchami detegovaných a/alebo liečených v Centre dedičných metabolických porúch v Bratislave počas posledných 20 rokov (1993–2012).

Pacienti a metódy: Vzorky séra, plazmy, moču, mozgovomiechového likvoru, suchej kvapky krvi a krvi sa odobrali viac ako 20 000 pacientom trpiacim rôznorodými nevysvetlenými symptómami. Na potvrdenie alebo vylúčenie predpokladanej liečiteľnej dedičnej metabolickej poruchy boli v Centre použité vysoko špecifické a citlivé biochemicko-genetické metódy.

Výsledky: Selektívnym skríningom sa odhalilo spolu 188 pacientov s dobrými možnosťami liečby, ktorí boli kvôli prehľadnosti rozdelení do nasledujúcich skupín dedičných metabolických porúch: aminoacidopatie 21, organické acidúrie 27, poruchy cyklu močoviny 29, poruchy metabolizmu sacharidov 27, poruchy kovov 28, poruchy mitochondriovej oxidácie mastných kyselín a karnitínového cyklu 34, poruchy metabolizmu kreatínu 2, poruchy transportu 19, poruchy metabolizmu purínov 1.

Záver: Včasné odhalenie diagnózy jednotlivých dedičných metabolických porúch získava čím ďalej tým väčšiu dôležitosť. Zavedené terapeutické postupy môžu byť život zachraňujúce a sú schopné podstatne zlepšiť kvalitu života. Počet zachytených pacientov s liečiteľnými dedičnými metabolickými poruchami v našej krajine by mal stúpnuť. Klinickí lekári musia úzko spolupracovať s centrami špecializovanými na diagnostiku a liečbu týchto ochorení. Nevyhnutné je zlepšiť technické vybavenie diagnostických laboratórií. Zámer „Neprehliadni žiadnu liečiteľnú dedičnú metabolickú poruchu“ však nie je možné dosiahnuť bez výraznej podpory štátu a príslušných zdravotníckych inštitúcií.

Detection of treatable inherited metabolic diseases in Slovakia

Behúlová D.

Centre of Inherited Metabolic Diseases, University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction and aim of study: Recent major improvements in treatment of inherited metabolic diseases (IMD) require increased detection of affected patients and early initiation of specific therapy. More efficient clinical selection of suspected individuals by first-line physicians, pediatric and adult specialists has been emphasized worldwide. Clinicians should be aware of rising importance of selective screening for IMD also in Slovakia. Aim of the study was to estimate the number of patients with treatable IMD detected and/or treated in the Centre of Inherited Metabolic Diseases in Bratislava over the period of the last 20 years (1993–2012).

Patients and methods: Samples of serum, plasma, urine, cerebrospinal fluid, dried blood spots and blood from more than 20 000 patients sufferring from various unexplained symptoms were collected. Highly specific and sensitive biochemical genetic methods were used in the Centre with the aim either to prove or to exclude a treatable IMD.

Results: From a good therapeutic perspective, altogether 188 patients divided into following useful groups of IMD were disclosed by selective screening: aminoacidopathies 21, organic acidurias 27, urea cycle disorders 29, disorders of saccharide metabolism 27, metal disorders 28, disorders of mitochondrial fatty acid oxidation and carnitine cycle 34, creatine metabolism disorders 2, transport disorders 19, purine metabolism disorders 1.

Conclusion: It becomes ever more important to disclose the diagnosis of IMD as early as possible. Established therapeutic procedures could be life-saving and are able to improve clinical outcome substantially. The number of detected patients with tretable disorders in our country should rise. Clinicians have to cooperate closely with specialized centres for detection and treatment of these diseases. It is necessary to improve technical equipment of diagnostic laboratories. However, the goal „Do not miss any treatable inherited metabolic disease“ is not achievable without strong support of government and health care administrators.

Dědičné metabolické poruchy (DMP) v česko – slovenském regionu během minulého a současného

Hyánek J.

Metabolická ambulance, Nemocnice Na Homolce, Praha, Česká republika

Mimilistínské hodnocení uplynulých 50 let od diagnostických a léčebných začátků této nové medicínské oblasti v minulém století a kritické zamýšlení se autora nad dynamickým až explosivním rozvojem ve století současném.

Ve screningu DMP byly jednoduché chemické reakce či kapkové testy či bakt. inhibičního test Guthrieho nahrazeny polyfunkčními chromatografickými metodikami až po současné sofistikované metodiky GC,LC,MS nebo LC/MS/MS s možností detekce až 30 DMP. Kde jsou však racionální hranice spektra vyšetřovaných DMP? Uznávaná evropská centra (GB, NL, G, SCH), se kterými se rádi porovnáváme, se kriticky zamýšlí nad jejich nepřiměřeným nárustem a racionálně-ekonomicky hledají etická hlediska k jejich omezení.

V klasické laboratorní diagnostice pak hodnotí náročné enzymatické metody potvrzující substrátovou diagnostiku – nejenom aminoacidopatií, organických acidurií, sacharidurií, oligosacharidurií a hlavně pak lysozomálních, mitochondriálních, peroxizomálních kolagenních a jiných onemocnění. Vyspělá evropská centra se specializují na vybrané typy poruch s náročnou diagnostikou, tato specializace v rámci EU je už v dnešní době vzhledem k metodické i ekonomické náročnosti nezbytná. Nejde tak ani o analytickou dovednost jako spíše o efektivní přínos (ve srovnán s jinými medicínskými obory) do zdravotní politiky státu, který si to může dovolit.

Úspěšná, ale velice drahá dietní léčba DMP aminokyselin (PKU), sacharidů (GSD,Gal), organických kyselin přesvědčivě ukazuje správný směr úsilí. Byla doložena řadou úspěšně odléčených adolescentů a dospělých, kteří zakládají nové rodiny a i v dospělosti vyžadují naši další prematrimoniální a prenatální genetickou a metabolickou péči. Výrazně pokročila enzymová a mol. genetická diagnostika mitochond. poruch, i když zatím bez možnosti většího terapeutického využití, jen s výraznějším upřesněním prenatální diagnostiky. Transplantace jater úspěšně prováděné u DMP lokalizovaných v játrech. Velmi drahá léčba náhradou chybějících enzymů nebo stimulace jejich zbytků aktivit vyvinutá pro M. Gaucher, M. Fabry MPS I. se sice efektivně rozšiřuje o další jako M. Pompe, MPS II, MPS IV, M. Niemann-Pick B, def. adenosin-deaminázy a další, ale jejich praktická dostupnost zůstává stále limitována vysokými finančními náklady. Přináší sice pozitivní metabolické změny, ale výrazné klinické zlepšení je stále nedostatečné.

Ukazuje se, že v budoucnosti už nebude rozhodovat, kdo byl v objevu DMP první nebo druhý, ale jak si to kdo dovede ve své populaci včas diagnostikovat a léčit, aby se to dalo finančně zvládnout, bylo eticky únosné a celospolečensky významné.

Inherited metabolic diseases (IMD) in Czech-Slovak region in the past and presently

Hyánek J.
Metabolic Surgery and Dept. Clin. Biochemistry, Haematology and Immunology, Homolka Hospital, Prague, Czech Republic

Mimilistic assessment of the past 50 years since the beginning of diagnostics and treatment in this new medical field in the last century and author´s critical speculation about the dynamic to the explosive development in the present century.

In the screening of IMD the simple chemical reactions or the dry blood spot tests or the Guthrie´s bacterial inhibitory test were replaced by polyfunctional chromatographic methods to the modern sophisticated methods GC, LC, MS or LC/MS/MS with the possibility of detection of as many as 30 IMD. But where are the rational limits of spectrum of examined IMD? Wide accepted European centres (GB, NL, G, SCH), which we like to compare ourselves with, are concerned in their inadequate increase and they are rationally-economically searching for ethic criteria for their limitation. In the classic laboratory diagnostics they are evaluating complicated enzymatic methods, which are confirming diagnostics of substrates of not only aminoacidopathies, organic acidurias, sacharidurias, oligosacharidurias and mainly lysosomal, mitichondrial, peroxisomal, kolagenic and other diseases. Advanced Europian centers are specialised for particular types of disorders, in which the diagnostics is demanding. Nowadays this specialisation in EU is necessary, considering methodological and economic difficulties/challenge. Rather than analytic skills, the effective contibution (compared with the other medical disciplines) to the health politics of the country able to afford that, is important.

Successfull but quite expensive dietary treatment of IMD of aminoacids (PKU), sacharides (GSD, Gal), organic acids is convincingly showing the true trend of the effort. It is supported by a large number of successfully treated adolescents and adults, who are establishing their own families and who also deserve our prematrimonial and prenatal genetic and metabolic care in adulthood.

The enzymatic and moleculary genetic diagnostics of mitochondrial disorders achieved great progress, with just significant specification of prenatal diagnostics, but there is no therapeutic usage till now. The liver transplantations are successfully accomplished in IMD located in liver. The treatment by replacement of missing enzymes or stimulation of their residual activities developed for M. Gaucher, M. Fabry MPS I. is indeed effectively spreaded for other disorders like M. Pompe, MPS II., MPS IV., M. Niemann-Pick B, adenosin-deaminase defficiency and others, but their practical accessability is still limited by high (financial) costs. Inspite of positive metabolic changes the clinical improvement is still not adequate.

It is obvious that in the future not the first or the second one revealing an IMD will be important, but that one who is able to make an early diagnostics and treatment in acceptable costs, in ethic acceptance and social importance will be distinguished.

SOBOTA, 27. 4. 2013

NEFROLÓGIA 2

Změny v pediatrii za posledních 20 let z pohledu nefrologa

Feber J., Geier P.
Children's Hospital of Eastern Ontario, University of Ottawa, Canada

V pediatrii je řada vyšetřovacích metod, které rozšiřují diagnostické a terapeutické možnosti. Cílem sdělení je diskutovat skutečný přínos a interpretaci několika běžně používaných vyšetření v soudobé pediatrii.

Mikční cystouretrografie (MCUG): Cílem MCUG bylo a je diagnostikovat vezikoureterální reflux (VUR), neboť pacienti s vysokým stupněm VUR mohou být ohroženi vznikem trvalého poškození ledvin. Dříve byla MCUG indikována u skoro každého dítěte s IMC. V dnešní době je však většina pacientů se závažným VUR diagnostikována již během vyšetření pro významnou antenatální hydronefrózu. U dětí s normálním prenatálním ultrazvukovým (UZ) vyšetřením a první IMC je pravděpodobnost záchytu klinicky významného VUR relativně nízká a riziko vzniku jizev je u těchto dětí malé. Recentní studie naznačují, že MCUG není indikovaná rutinně u každého dítěte s nekomplikovanou IMC a normálním UZ nálezem.

Měření krevního tlaku (TK) se dnes stalo důležitou součástí pravidelných prohlídek u dětí. Pro správnou interpretaci TK je však nutno změřený TK porovnat s normálními hodnotami. V případě suspektních hodnot TK lze u starších dětí vyšetřit 24h krevní tlak (ABPM), jehož výsledkem je řada parametrů, které je nutno dobře interpretovat, aniž by došlo k pod- nebo nadhodnocení TK a tudíž nesprávné diagnoze.

Kostní denzitometrie (DEXA) byla původně vyvinuta k diagnostice osteoporózy u postmenopauzálních žen. Posléze se DEXA začala používat i u dětí, u kterých je však nutno vzít v úvahu růst a délku kosti. Kostní denzita (KD) v g/cm^2 je u těchto dětí obtížně interpretovatelná, neboť u menších dětí (kratších kostí) dostaneme falešně nízkou KD, což může vyvolat podezření na osteoporózu. U dětí je tedy doporučeno výsledky DEXA korigovat výškou pacienta nebo vypočítat volumetrickou KD.

Závěr: V moderní pediatrii existuje řada dostupných vyšetřovacích metod, které vyžadují zkušenost při interpretaci výsledků, jinak mohou vést k mylným závěrům. Vyšetření je třeba indikovat racionálně, a to pouze tehdy, pokud jejich výsledek přinese skutečný přínos zdraví dítěte a pokud jsme schopni interpretovat jejich závěry.

Changes in pediatrics in the last 20 years – a nephrologist view

Feber J., Geier P.
Children's Hospital of Eastern Ontario, University of Ottawa, Canada

There are several older and newer diagnostic methods, which significantly broaden the diagnostic and therapeutic possibilities. The aim of this presentation is to discuss the true benefit for the patient from several commonly used investigations in pediatrics.

Voiding cystourethrography (VCUG): the goal of VCUG has been to diagnose the vesicoureteric reflux (VUR), as patients with high grade VUR could be at risk for permanent kidney parenchymal damage. However, most of patients with severe VUR are diagnosed prenatally with significant hydronephrosis. In children with normal prenatal ultrasound (US) and first urinary tract infection (UTI) the likelihood of clinically significant VUR and kidney scarring is relatively low. Therefore, the VCUG is no longer indicated routinely in every child with uncomplicated UTI and normal US finding.

Annual blood pressure (BP) measurement is recommended in children >3 years of age. If the measured BP values exceed the 95th percentile in relation to age and height, ambulatory blood pressure monitoring (ABPM) can be indicated. However, ABPM yields approximately 20 various parameters, which should be carefully and correctly interpreted in order to avoid under- or overdiagnosis of hypertension.

The bone densitometry (DEXA) was initially developed for the diagnosis of postmenopausal osteoporosis. Subsequently, DEXA has been increasingly used in children, in whom the length of bones is constantly changing with growth. The areal bone mineral density (BMD) in g/cm^2 can be falsely low in short children and this may lead to a false diagnosis of decreased BMD. It is therefore recommended that DEXA results are corrected by actual height of the child or expressed as volumetric BMD in g/cm^3.

Conclusion: There are many diagnostic methods, which are easily available, but require experience in interpretation of results in order to avoid false conclusions/diagnosis. All the exams should be indicated with rationale and only then if their results provide true benefit for the health of the child.

Tubulopatie – připomenutí pro praxi

Doležel Z.[1], Ráčilová Z.[2], Dostálková D.[1], Štarha J.[1]
[1]*Pediatrická klinika LF MU a FN Brno, Česká republika*
[2]*Klinika dětské radiologie LF MU a FN Brno, Česká republika*

Tubulopatie (T) představují značně heterogenní skupinu nefropatií, jejichž diagnostika a v některých případech i léčba bývá obtížná. Při T je primární postižení

funkce tubulů a ledvinného intersticia. Poruchy mohou být vrozené nebo získané, postižení tubulární funkce je někdy jednoduché, častější je však komplexní porucha. Mnohé z T lze dnes přesvědčivě diagnostikovat s využitím molekulárně genetických analýz. Klinicky většinu T charakterizují nespecifické příznaky jako je neprospívání, sub-/febrilie, polyurie a polydipsie. Většina základních laboratorních vyšetření bývá u T i delší dobu normální nebo jsou nálezy velmi necharakteristické a měnlivé, což často vede k opožděné diagnóze. Stručně a zejména pro využití v běžné pediatrické praxi jsou uvedeny nejčastější T a jejich charakteristika.

Tubulopathy – reminder for practice

Doležel Z.[1], Ráčilová Z.[2], Dostálková D.[1], Štarha J.[1]

[1]*Department of Pediatrics, Faculty of Medicine and University Hospital Brno, Brno, Czech Republic*

[2]*Department of Pediatric Radiology, Faculty of Medicine and University Hospital Brno, Brno, Czech Republic*

Tubulopathy (T) represent a very heterogeneous group of nephropathy whose diagnosis and treatment are often difficult. Basic impairment of T is dysfunction of renal tubules and interstitium. Disorders can be congenital or acquired, disability of tubular function is sometimes easy, but more frequent is tubular dysfunction comprehensive. Now many of T can be diagnosed using methods of molecular genetics. Clinically, the most part of T have nonspecific symptoms such as failure to thrive, polyuria, polydipsia, subfebrilia and fever. Usually T have basic laboratory tests for a long time in normal range or with nonspecific/changeable findings. As a result of these parameters is delayed diagnose. Briefly and especially for use in routine pediatric practice were overwied the most common T and their characteristics.

Nočná enuréza – praktický návod na jej diagnostiku a liečbu

Kovács L.

2. detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika

Enuréza je sociálne neprijateľné mimovoľné vyprázdňovanie močového mechúra u dieťaťa staršieho ako 5 rokov. Väčšina detí, ktoré sa v noci pomočujú však postupne z tohto problému vyrastie. Ale pre 8–10 % detí, ktoré sa pomočujú aj po 8. roku života a najmä pre 1 % adolescentov a dospelých, u ktorých enuréza pretrváva aj po 18. roku života, sa stáva tento problém značnou sociálnou stigmou, ktorá môže dlhodobo ovplyvňovať kvalitu ich života.

Cieľ: Cieľom prednášky je poukázať na praktický a racionálny prístup k diagnostike a manažmentu nočného pomočovania na úrovni primárnej pediatrickej starostlivosti. Postup sa opiera o medzinárodný konsenzus na základe odporúčaní ICCS, empirických skúseností a diskusie expertov v tejto oblasti.

Diskusia: Napriek vysokej prevalencii enurézy stále nie je odborné vzdelávanie lekárov v tejto oblasti jednotné a/alebo dostatočné. Preto ani starostlivosť o pacientov nemôže byť optimálna, čo môže nepriaznivo ovplyvňovať životný štýl detí a ich rodičov. Po vylúčení denných symptómov a komorbidity na základe starostlivej anamnézy a klinického vyšetrenia, môže byť monosymptomatická enuréza u väčšiny pacientov účinne manažovaná. Ne-monosymptomatická enuréza je komplexnejší stav, títo pacienti majú byť poukázaní na vyšetrenie a liečbu do špecializovaných detských nefrologických centier. Existujú dve alternatívne stratégie medicínskeho postupu. Prvá je zameraná iba na hodnotenie základných komponentov a parametrov, čo môže byť uskutočnené pri jedinom vyšetrení v pediatrickej ambulancii. Druhá stratégia je rozšírená o dodatočné vyšetrenia, vrátane hodnotenia enuretického denníka, pitnej mikčnej karty, ktoré si vyžadujú opakované návštevy pediatrickej alebo nefrologickej ambulancie pred predpísaním liečby resp. poukázaním pacienta do špecializovaného centra. Táto druhá stratégia je spojená s vyššou úspešnosťou liečby v porovnaní s prvou.

Záver: Súčasné odporúčania poskytujú praktickým pediatrom jednoduché nástroje umožňujúce komplexné posúdenie stavu a indikáciu úspešnej liečby enurézy. V prípade neúspechu liečby alebo prítomnosti ne-monosmptomatickej enurézy má byť dieťa odoslané do špecializovaného centra detskej nefrológie.

Práca bola podporená grantom VEGA č. 1/0955/10.

Nocturnal enuresis – practical guidelines for its diagnosis and treatment

Kovács L.

2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School and University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Enuresis is socially unacceptable, involuntary emptying of urinary bladder in a child older than 5 years. Most children gradually grow out the problem. However, for those 8–10%, who have enuresis even after their 8th birthday and mainly for 1% of adolescents and young adults still being wet at night, turns enuresis to a social stigma with long term influence on their quality of life.

Aim is to present an international consensus on a practical, rational approach to the diagnosis and management of bedwetting in the primary care setting based on recommendations of the ICCS), empirical evidence, and discussions of leading experts.

Discussion: Despite the high prevalence of enuresis, the professional training of doctors in the evaluation and management of this condition is often minimal and/or inconsistent. Therefore, patient care is neither optimal nor efficient, which can have a profound impact on lifestyle of affected children and their families. Once comprehensive history taking and evaluation has eliminated daytime symptoms or comorbidities, monosymptomatic enuresis can be managed efficaciously in the majority of patients. Non-monosymptomatic enuresis is often a more complex condition; these patients may benefit from referral to specialty care centers. Two alternative strategies to determine the most appropriate course of care are outlined. The first is a basic assessment covering only the essential components of diagnostic investigation which can be carried out in one office visit. The second strategy includes several additional evaluations including completion of a voiding diary, which requires extra time during the initial consultation and two office visits before treatment or specialty referral is provided. This should yield greater success than first-line treatment.

Conclusion: Recent consensus guidelines equip a general pediatric practice with simple yet comprehensive guidelines and practical tools (i.e., checklists, diary templates, and quick-reference flowcharts) for complete evaluation and successful treatment of enuresis. In case of treatment failure or presence on non-monosymptomatic enuresis the child should be referred to a specialized pediatric nephrology centre.

Supported by grant VEGA 1/0955/10.

Cystografia po prvom ataku pyelonefritídy

Červeňová O., Miklovičová D., Fratričová K., Černianska A.

1. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Veľké medzinárodné štúdie v poslednom desaťročí študovali vplyv vezikorenálneho refluxu na vznik renálnych jaziev. Dokázali, že väčšie riziko pre vznik renálnej jazivy je pyelonefritída. Sterilný reflux predstavuje malé riziko. Otázkou zostáva, či je potom potrebné robiť cystografiu po prvom ataku pyelonefritídy. Pred 8. rokmi sme referovali na našej konferencii diagnostické postupy, kde sme odporučili vykonávať cystografiu až po kontrolnom DMSA scane po 6 mesiacoch v prípade dokázaných renálnych jaziev.

Cieľ: Zhodnotiť diagnostické postupy u pacientov vo veku do dvoch rokov hospitalizovaných na našej klinike v uplynulých 3 rokoch.

Súbor pacientov tvorilo 150 detí vo veku 0–2 roky, ktoré boli hospitalizovaní na našej klinike pre pyelonefritídu od januára 2009 do júna 2012. Hodnotili sme vek, pôvodcu ochorenia, prítomnosť dilatácie pri USG novorodeneckom skríningu a diagnostické postupy.

Výsledky: V prvom polroku života ochorejú častejšie chlapci. Najčastejším vyvolávajúcim patogénnom je až v 83,33 % *E. coli*. Cystografiu sme robili len pacientom s dilatáciou dutého systému obličky alebo ureterov. Išlo o 38 pacientov. VUR sme dokázali len v trinástich prípadoch. Sedem pacientov malo bilaterálny VUR, 6-krát unilaterálny. Z celého súboru to tvorilo 8,6 %.

Záver: Cystografiu odporúčame vykonávať po prvom ataku pyelonefritídy len v prípade dilatácie dutého systému obličky, alebo dilatácie ureteru najmä pri vstupe do močového mechúra. Deti je potrebné sledovať a pri pozitívnom močovom náleze, ev. pri ďalšom ataku pyelonefritídy zvážiť cystografiu.

Cystography after the first attack of pyelonephritis

Červeňová O., Miklovičová D., Fratričová K., Černianska A.
1st Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic

In the last decade large international studies have looked at the effect of vesicoureteral reflux on renal scaring. Pyelonephritis has been proven to increase the risk of renal scars formation. Sterile reflux represents a minor risk. The issue is the necessity of routine cystography after the first attack of pyelonephritis. Eight years ago we have presented a diagnostic practice where cystography was suggested only after renal scars had been proven by a DMSA scan 6 months after pyelonephritis.

Aims: To evaluate the diagnostic practice in children aged less than 2 admitted to our ward in the last three years.

Patients and methods: 150 children aged 0–2 years admitted to our ward due to the first attack of pyelonephritis were evaluated for age, pathogen, the presence of dilatation of renal pelvis on neonatal ultrasound screening and the diagnostic practice.

Results: The pyelonephritis is more prevalent in boys than girls in the first 6 months of age. *E. coli* was the causative agent in 83.33% of cases. Cystography was performed only in patients with dilatation of renal pelvis or ureters (38 patients). Vesicoureteral reflux has been confirmed in 13 patients (6.8% of all patients). The reflux was uni- and bilateral in six and seven patients, respectively.

Conclusions: We suggest to perform cystography after the first attack of pyelonephritis only in patients with the dilatation of renal pelvis or ureter, mainly on the site of its insertion into the bladder confirmed by ultrasonography. It is necessary to follow up the patients and to consider cystography in cases of positive urinalysis or after the next attack of pyelonephritis.

Vplyv faktorov vrodenej imunity na vznik infekcie močových ciest

Jankó V., Pozsgayová S., Kovács L.
2. detská klinika, Lekárska fakulta Univerzity Komenského, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Infekcia močových ciest (IMC) vzniká na základe vzájomného spôsobenie vrodenej imunity, faktorov prostredia a virulentných vlastnosti mikroorganizmu.

Cieľom práce bolo otestovať, či je nosičstvo polymorfizmu A(896)G génu TLR4, variantu 1 a variantu 2 receptoru pre interleukin-8 (CXCR1), polymorfizmu T(56) C surfaktantového proteínu A1 (SPA1) a polymorfizmu C(667)A surfaktantového proteínu A2 (SPA2) spojené so zvýšeným rizikom vzniku akútnej nekomplikovanej infekcie horných močových ciest u detí.

Metódy: Prítomnosť uvedených polymorfizmov sme vyšetrili u 186 detí (138 dievčat a 48 chlapcov) s prvou diagnostikovanou infekciou horných močových ciest. Z nich 103 malo menej ako 2 roky a 83 bolo starších ako 2 roky. Prevalencia polymorfizmov bola porovnaná so skupinou 150 zdravých jedincov.

Výsledky: Nepozorovali sme signifikantný rozdiel v koncentrácii CRP (mg/l) v jednotlivých vekových skupinách (priemer: 94,5; medián: 59 do 2 rokov resp. priemer: 101,4, medián: 59,7 u detí nad 2 roky).

Výskyt polymorfizmu A(896)G TLR4 bol vyšší u detí s IMC v porovnaní s kontrolnou skupinou (p = 0,02) a táto významnosť bola silnejšie vyjadrená v skupine detí starších ako 2 roky. Variant 1 (p = 0,003) a variant 2 (p = 0,001) CXCR 1 sa vyskytli v signifikantne vyššom počte vo vyšetrovanej skupine v porovnaní s kontrolnou. Výskyt polymorfizmu C(667)A SPA2 bol porovnateľný (p = 0,46) v oboch vyšetrovaných skupinách, kým polymorfizmus T(56)C SPA1 bol vo väčšom zastúpení u detí s IMC (p = 0,06).

Záver: Naše výsledky ukazujú, že nositeľstvo polymorfizmu A(896) G génu TLR4 je spojené so zmenenou schopnosťou odpovedať na uropatogény u detí. Dosiahnuté výsledky potvrdzujú, že variant 1 a variant 2 receptoru 1 pre IL-8 sú spojené so zvýšeným rizikom vzniku nekomplikovanej IMC u detí. Polymorfizmus C(667) A SPA2 podľa našich údajov nie je spojený so zvýšeným rizikom vzniku akútnej nekomplikovanej IMC. Vyšší výskyt polymorfizmu T(56)C SPA1 vo vyšetrovanej skupine poukazuje na jeho možný vplyv na vznik nekomplikovanej akútnej pyelonefritídy.

Práca bola podporená grantom VEGA č. 1/0955/10.

Impact of factors of innate immunity to urinary tract infection in children

Jankó V., Pozsgayová S., Kovács L.
2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Background: Urinary tract infections (UTIs) arise from the interaction of innate immunity, environmental factors, and virulence characteristics of the microorganism.

The aim of the study was to test whether the carriage of TLR4 polymorphism A (896) G, Variant1 and Variant2 of the receptor for interleukin-8 (CXCR1), surfactant protein A1 (SPA1) polymorphism T(56) C and surfactant protein A2 (SPA2) polymorphism C (667) A are associated with an increased risk of acute uncomplicated infections of the upper urinary tract in children.

Methods: The presence of these polymorphisms was tested at 186 children (138 girls and 48 boys) with the upper urinary tract infection. 103 of them was under the age of 2 and 83 were older than 2 years old. Prevalence of polymorphisms was compared with a group of 150 healthy subjects.

Results: There was no significant difference in CRP levels (mg/l) in different age groups (mean: 94.5, median: 59 aged <2 years; mean: 101.4, median: 59.7 in aged >2 years).

The occurrence of TLR4polymorphism A (896) G was higher at children with UTI compared with the control group (p=0.02) and the significance was more strongly expressed in the group of children older than 2. Variant1 (p=0.003) and Variant2 (p=0.001) of CXCR 1 occurred at a significantly higher number of the investigated group compared with the control. The occurrence of SPA2 polymorphism C (667) A was comparable (p=0.46) in both investigated groups, while the polymorphism SPA1 T(56) C was in a greater representation at children with UTI (p=0.06).

Conclusion: Our results show that carriage of TLR4 polymorphism A (896) G is associated with altered ability to respond to uropathogen in children. The results confirm that the variant 1 and variant 2 of IL-8 receptor1 are associated with an increased risk for children with uncomplicated UTI. SPA2 polymorphism C (667) A according to our data is not associated with an increased risk of acute uncomplicated UTI. The higher incidence of SPA1 polymorphism T (56) C in the investigation group demonstrates its potential impact on the formation of acute uncomplicated pyelonephritis.

Supported by grant VEGA 1/0955/10.

Nezvyčajná manifestácia ARPCHO

Popelková J., Antalíková A.
Nemocnica Poprad, Slovenská republika

Autori prezentujú rodinu: matka 32 r., otec 30 r., rómskeho etnika, bez príbuzenského vzťahu, v ktorej z 9 živo narodených detí 4 exitovali v prvých dňoch života na kardiálne a renálne zlyhanie pri náleze ARPCHO. Matka prenatálne vyšetrená nebola. Všetky sonografické nálezy exitovaných detí boli potvrdené sekčne. U 5 žijúcich detí boli USG i laboratórne nálezy v norme.

ARPCHO je dedičné ochorenie, prenáša sa autozómovo-recesívnym spôsobom s incidenciou 1 : 40 000. Častejšie postihuje dievčatá v pomere 2 : 1. Patologický gén je lokalizovaný na 4. chromozóme. Hypertenzia patrí k včasným komplikáciám a je ju potrebné liečiť od začiatku. U detí, ktoré prežijú novorodenecké obdobie sa vyvíja CHRI a portálna hypertenzia.

Unusual manifestation of ARPKD

Popelková J., Antalíková A.
Hospital of Poprad, Slovak Republic

Authors present the gypsy family – mother 32 y, father 30 years old – in which 4 from 9 born-children died in the first days of life. Reasons of death was cardiac and renal failure as a manifestation of ARPKD. In cases of other 5 living children were sonographic and laboratory findings without pathology.

ARPKD is hereditary disease with autosomal recesive transfer. Occurrence is more frequent in female than male population (2 : 1). Pathological gene is on the 4. chromosome. Hypertension is early complication and is necessary to start treatment immediately. In children, that survived newborn period, CKD and portal hypertension will develop.

GENETICKÁ DIAGNOSTIKA V PEDIATRICKEJ PRAXI

Diagnostika RASopatií (syndrómov s nízkym vzrastom a dysreguláciou v RAS-MAP signálnej dráhe) na Slovensku

Ilenčíková D., Čižmárová M., Košťálová Ľ., Hlavatá A., Kovács L.

2. detská klinika Lekárskej fakulty UK a Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika

Syndrómy charakterizované predovšetkým nízkym vzrastom, podobnou tvárovou dysmorfiou, vrodenými srdcovými chybami, kožnými zmenami a poruchou nervového systému patria do skupiny tzv. neuro-facio-kardio-kutánnych syndrómov.

Sem radíme syndrómy: Noonanovej syndróm (NS), LEOPARD syndróm (LS), kardio-facio-kutánny (CFC), Costellov syndróm (CS) a Noonanovej-neurofibromatóza typ 1 (NFNS). Nedávno sa zistilo, že všetky uvedené syndrómy sú spôsobené mutáciami v kauzálnych génoch zakomponovaných v signálnej dráhe RAS-MAP kináz. Ide o PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, BRAF, NRAS, HRAS, MEK1, MEK2, SHOC2, CBL a NF1 gén. Z tohto dôvodu nazývame tieto syndrómy podľa genetického mechanizmu ich vzniku ako RASopatie.

Keďže sú si pacienti fenotypovo mimoriadne podobní a fenotypovo-genotypové korelácie nie sú jednoznačné, je ich klinická ako aj laboratórna diagnostika mimoriadne náročná. Jednoznačným kľúčom k definitívnej diagnóze pacienta zo skupiny Rasopatií sa stáva molekulárna analýza.

Na našom pracovisku sme sa zamerali na identifikáciu mutácií v kauzálnych génoch spoločných pre jednotlivé RASopatie a ich následnú koreláciu s fenotypovými prejavmi pacientov. Iniciálne sme laboratórnu diagnostiku zahájili mutačnou analýzou génu PTPN11, ktorý zodpovedá za fenotyp Noonanovej a LEOPARD syndrómu. Mutačnou analýzou pozostávajúcou z PCR reakcie a priameho DNA sekvenovania 15 kódujúcich exónov génu PTPN11 sme doposiaľ vyšetrili 19 pacientov, u ktorých boli identifikované 3 missense mutácie. Tieto mutácie boli lokalizované v exóne 8 (c.854T>C), 13 (c. 1471C>T) a 3 (c.188A>G). Všetky patria do skupiny s najčastejším výskytom mutácií v géne PTPN11. U pacientov, u ktorých nebola nájdená mutácia v géne PTPN11 sme vzorku DNA analyzovali metódou multiplexnej PCR obsahujúcej 80 bodových mutácií v 8 génoch.

V súčasnosti zavádzame mutačnú analýzu ďalších génov asociovaných s Noonanovej a LEOPARD syndrómom: SOS1 a RAF1. K tomu mutačnú analýzu HRAS, ktorý je kauzálnym génom pre Costellov syndróm.

Našim cieľom je zaviesť vyšetrovanie všetkých doteraz známych 11 génov jednorazovým vyšetrením metódou sekvenovania novej generácie (NGS). Rovnako silným úsilím je vytvoreniu databázy pacientov s Rasopatiami, mapovať ich klinický a genetický podklad, čím by sme chceli prispieť k skvalitneniu laboratórnej a klinickej diagnostiky pacientov na Slovensku.

Klinická a laboratórna diagnostika pacientov s monogénovými poruchami sekrécie a účinku inzulínu

Staník J.[1,2], Gašperíková D.[1], Hučková M.[1], Valentínová L.[1], Staníková D.[1,2], Rosoľanková M.[2], Mikulajová S.[2], Tichá Ľ.[2], Mašindová I.[1], Balogová M.[1], Slovenská skupina pre štúdium monogénového diabetu a kongenitálneho hyperinzulinizmu, Klimeš I.[1]

[1]Diabgene & Ústav experimentálnej endokrinológie SAV, Bratislava, Slovenská republika

[2]1. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Monogénové poruchy sekrécie inzulínu zahŕňajú monogénové formy diabetu (hyperglykémia nalačno s rodinným výskytom; rodinný výskyt diabetu so skorým začiatkom; neonatálny diabetes a diabetes s mimopankreatickými príznakmi) a kongenitálny hyperinzulinizmus. Klinické odlíšenie týchto ochorení od polygénových foriem (ktoré sú omnoho častejšie) je často veľmi zložité. Nápomocné sú preto klinické diagnostické kritériá, avšak definitívne potvrdenie prináša až dôkaz mutácie metódami DNA analýzy v jednom z génov zasahujúcich do sekrécie a účinku inzulínu.

Cieľom tejto práce bolo 1. zistiť efektivitu klinických diagnostických kritérií jednotlivých foriem porúch sekrécie a účinku inzulínu a 2. poukázať na možnosti DNA analýzy v diagnostickom procese.

Pacienti a metódy: V rokoch 2003–2012 sa z celého územia SR odoslala do DIABGENE na DNA analýzu vzorka od vyše 900 pacientov z 375 rodín s klinickým podozrením na monogénové poruchy sekrécie a účinku inzulínu. V závislosti od klinického obrazu sa vykonala DNA analýza génov: *GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, ABCC8, NEUROD1)*. Výsledky DNA analýzy sa porovnali s klinickými diagnostickými kritériami.

Výsledky: Mutácia sa identifikovala u 212 pacientov z 95 rodín, čo predstavuje záchytnosť 25 %. Klinické diagnostické kritériá nemajú 100 % senzitivitu ani v jednom z podtypov monogénového diabetu, pričom najnižšia bola v prípade HNF1A-MODY (67 %).

Záver: Veľká klinická heterogenita monogénových porúch sekrécie a účinku inzulínu a ich podobnosť s polygénovými formami spôsobuje ťažkosti ich klinickej diagnostiky. Naša štúdia prináša zhodnotenie klinických diagnostických kritérií a možnosti ich úpravy s cieľom zvýšenia ich efektívnosti. Diagnostika monogénových foriem diabetu a kongenitálneho hyperinzulinizmu je dôležitá, nakoľko vo viacerých prípadoch je možné upraviť liečbu „šitú na mieru pacienta".

Podporené projektom: „Transendogen" (ITMS kód projektu 26240220051).

Clinical and laboratory diagnostics of patients with monogenic disorders of insulin secretion and action

Staník J.[1,2], Gašperíková D.[1], Hučková M.[1], Valentínová L.[1], Staníková D.[1,2], Rosoľanková M.[2], Mikulajová S.[2], Tichá Ľ.[2], Mašindová I.[1], Balogová M.[1], Slovak Monogenic Diabetes and Congenital Hyperinsulinism Colaborative Group, Klimeš I.[1]

[1]Diabgene & Institute of Experimental Endocrinology, Slovak Academy of Sciences, Bratislava, Slovak Republic

[2]1st Dept. of Pediatrics, Comenius University Medical School, Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Monogenic disorders of insulin secretion include monogenic forms of diabetes (Familial fasting hyperglycemia, Familial early onset diabetes, Neonatal diabetes and Diabetes with extrapancreatic features) and Congenital hyperinsulinism. Clinical differentiation of these disorders from polygenic forms (which are much more common) is often very difficult. Therefore, clinical diagnostic criteria could be helpful in diagnostic process, but final confirmation provide only DNA analysis by identification of a mutation in one of the genes included into insulin secretion and action.

The aim of this study was 1. to determine the effectiveness of the clinical diagnostic criteria for the various forms of disorders of insulin secretion and 2. to point out the exploitation of DNA analysis in the diagnostic process.

Patients and methods: From 2003 to 2012 a sample of more 900 patients from 375 families with a clinical suspicion on monogenic disorders and insulin secretion and action was sent to DIABGENE for the DNA analysis. Based on the clinical picture DNA analysis of the genes: GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, ABCC8, NEUROD1) was performed. The results of the DNA analysis were compared with the clinical diagnostic criteria outcome.

Results: The mutation was identified in 212 patients from 95 families, representing a detection rate of 25%. Clinical diagnostic criteria do not reach the sensitivity of 100% in any of the subtypes of monogenic diabetes, with the lowest rate for HNF1A-MODY (67%).

Conclusion: Clinical heterogeneity of the monogenic disorders of insulin secretion and their similarity with polygenic forms are complicating the clinical diagnosis. Our study provides evaluation of the clinical diagnostic criteria in order to increase their effectiveness. Identification of monogenic forms of diabetes and congenital hyperinsulinism is important because in many cases it is possible to use „tailored suited therapy" for the patient.

Supported by research grant: „Transendogen" (ITMS project code 26240220051.

Prínos registra pacientov s ADPKD na Slovensku a trendy v manažmente ochorenia vo svete

Nagyová G.[1], Rosenberger J.[2], Popelková J.[3], Ilenčíková D.[1], Kovács L.[1]

[1]2. detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika

[2]Fresenius Medical Care Slovenská republika, spol. s r. o., Dialyzačné stredisko Košice, Slovenská republika

[3]Detská nefrologická ambulancia, Nemocnica Poprad, a. s., Poprad, Slovenská republika

Úvod: Autozómovo dominantnú polycystickú chorobu obličiek charakterizuje expanzia renálnych cýst až zlyhanie funkcie obličiek okolo piatej dekády. Ochorenie

je často diagnostikované neskoro, keď sú obličky enormne zväčšené a je prítomná sekundárna hypertenzia. Zmeny vyplývajúce z ADPKD je možné oddialiť pravidelným sledovaním od detského veku. Nevýhodou ostáva, že adekvátny biomarker na monitorovanie choroby vo včasnom štádiu zatiaľ chýba. V hre sú viaceré potenciálne ukazovatele, ktoré by mohli túto úlohu plniť.

Ciele: Novovznikajúci register pacientov s ADPKD napomôže v postihnutých rodinách vyselektovať všetkých nositeľov ochorenia, najmä však identifikovať predisponované deti pomocou klinického a genetického vyšetrenia. Zavedenie nových markerov zlepší dohlad nad ochorením.

Metódy: Hodnotenie klinických dát pacientov v registri a genetická analýza rodín s ADPKD. U pacientov v skorých štádiách ADPKD bola dokázaná centrálna aj periférna porucha osmoregulácie. Centrálna vedie k nadmernému vylučovaniu arginín vazopresínu. Kopeptín je ukazovateľom jeho sekrécie a je možné ho merať v plazme a v moči. Zvýšená hladina kopeptínu je asociovaná so závažnosťou ochorenia. Mutácie v génoch pre ADPKD vedú k dysregulácii intracelulárneho kalcia, ktorého následkom je akumulácia cAMP – kľúčový mechanizmus v patogenéze choroby. Korelácia hladín cAMP v moči s funkciou obličky je predmetom štúdií.

Záver a perspektívy: Polročné zbieranie údajov prinieslo do registra 148 pacientov z 90 rodín. V uvedenej skupine je diagnostikovaných 11 detí s ADPKD vo veku od 9 mesiacov do 18 rokov. Klinické sledovanie týchto pacientov by sme radi rozšírili o meranie kopeptínu v plazme a cAMP v moči, ktoré môžu byť kľúčové v rozpoznaní progresie ochorenia.

Projekt je podporovaný grantom 1/0955/10 a GUK 246/12.

The benefits of Slovak ADPKD patients registry and new options in the disease monitoring

Nagyová G.[1], Rosenberger J.[2], Popelková J.[3], Ilenčíková D.[1], Kovács L.[1]

[1]*2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School and University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Fresenius Medical Care Slovakia, Ltd., Dialysis centre Košice, Slovak Republic*

[3]*Pediatric nephrologic outpatient care, Hospital Poprad, Inc., Poprad, Slovak Republic*

Background: Autosomal dominant polycystic kidney disease is characterised by renal cysts expansion, which leads to terminal renal failure of about 5th decade. The disease is often diagnosed late, when the kidneys are enormously enlarged and the secondary hypertension is present longtime. It is necessary to uncover the changes, which arise from ADPKD as early as possible, optimaly in childhood by regular monitoring. The disadvantage is, that an adequate biomarker for early disease stages monitoring is still absent. There are several potential markers to cover this shortage.

Aims: ADPKD patients registry allows us to sort out all ADPKD carriers from affected families. First of all we can clinicaly or grneticaly identify predisposed children and try to delay the terminal renal failure. Introduction of new markers will improve the disease surveillance.

Methods: Evaluation of clinical data from patients in the registry and genetic analysis in ADPKD families. In early ADPKD stages the central and peripheral osmoregulation defect was proved. The central defect leads to inadequate arginine-vasopressin secretion. Copeptin is the indicator of arginine-vasopressin secretion and is measurable in plasma and urine. Elevated copeptin levels are associated with disease severity. Causal mutation in ADPKD leads to intracellular calcium disregulation and thereby to cAMP accumulation – the key pathomechanism of the disease. Association of cAMP levels and renal function is beeing studied.

Conclusion and perspectives: Six months data collection brought to the register 148 patients from 90 families. In 11 children (aged 9 month to 18 years) from this group the ADPKD was diagnosed. We would like to extend the clinical monitoring in these patients by measurements of plasma copeptin and urinary cAMP levels, which could be essential in recognition of disease progression.

This work was supported by grants VEGA 1/0955/10 and GUK 246/12 grant.

Význam genetického vyšetrenia u detí s idiopatickou chronickou pankreatitídou

Hegyi E.[1], Čierna I.[1], Vavrová Ľ.[2], Konečný M.[2], Ilenčíková D.[1], Kovács L.[1]

[1]*2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Oddelenie lekárskej genetiky, OÚSA, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Príčiny vzniku rekurentnej akútnej pankreatitídy/chronickej pankreatitídy (RAP/CHP) u detí v porovnaní s dospelou populáciou sú odlišné. Zatiaľ čo u dospelých sa ako hlavný etiologický faktor uvádza nadmerná konzumácia alkoholu, u detí sa okrem anatomických anomálií pankreasu a žlčových ciest uplatňujú predovšetkým genetické faktory. Mutácie v géne *PRSS1* (cationic trypsinogen) podmieňujú vznik hereditárnej pankreatitídy, kým mutácie v génoch *SPINK1* (serine protease inhibitor Kazal type 1), *CTRC* (chymotrypsin C) a *CFTR* (cystic fibrosis transmembrane conductor regulator) sú asociované so zvýšeným rizikom vzniku CHP/RAP.

Cieľ: Charakterizovať frekvenciu výskytu mutácií jednotlivých génov asociovaných so vznikom RAP/CHP u detí s idiopatickou CHP a následne sledovať genotypovo-fenotypové korelácie u týchto pacientov.

Materiál a metodika: Do štúdie bolo zaradených 18 detí so suspektnou hereditárnou/familiárnou/idiopatickou pankreatitídou, ktorí boli v období 2008–2012 vyšetrení na 2. detskej klinike LF UK a DFNsP. Molekulovo-genetická analýza génov *PRSS1*, *SPINK1* a *CTRC* sa uskutočnila v spolupráci s Oddelením lekárskej genetiky OÚSA.

Výsledky: Priemerný vek nástupu ťažkostí bol 9,4 rokov, pričom ochorenie sa najčastejšie prejavilo bolesťami brucha a vracaním. Pacienti s RAP mali 2–3 epizódy pankreatitídy počas priemerného 3-ročného sledovania. Pozitívna rodinná anamnéza bola u 4 pacientov. Z celkového počtu 18 vyšetrených detí bola u 2 dokázaná prítomnosť mutácie R122H génu *PRSS1*, u 4 mutácia N34S génu *SPINK1* a u jedného homozygotná mutácia G60G génu *CTRC*. V jednom prípade sa zistil veľmi zriedkavý variant G208A génu *PRSS1*, ktorý je taktiež asociovaný so vznikom chronickej pankreatitídy.

Záver: V súbore 18 detských pacientov s RAP/CHP neznámej etiológie sme zaznamenali vysoký výskyt kauzálnych mutácií asociovaných so vznikom ochorenia. Uvedené výsledky potvrdzujú dôležitosť genetického vyšetrenia u detí s idiopatickou RAP/CHP.

Práca bola podporená GUK 244/2012, VEGA 1/0955/10 a grantom Collegium Talentum.

The importance of genetic testing in children with idiopathic chronic pancreatitis

Hegyi E.[1], Čierna I.[1], Vavrová Ľ.[2], Konečný M.[2], Ilenčíková D.[1], Kovács L.[1]

[1]*2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department of Clinical Genetics, St. Elizabeth Cancer Institute, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Causes of recurrent acute pancreatitis/chronic pancreatitis (RAP/CP) in children compared with the adult population are significantly different. While in adults the major etiologic factor is the excessive alcohol consumption, among children in addition to anatomical anomalies of pancreas and biliary tract the genetic factors seem to be crucial. Mutations in *PRSS1* gene (cationic trypsinogen) cause hereditary pancreatitis, while mutations in *SPINK1* (serine protease inhibitor Kazal type 1), *CTRC* (chymotrypsin C) and *CFTR* (cystic fibrosis transmembrane conductor regulator) genes can predispose patients to develop CP/RAP.

Aims: To characterize the frequency of mutations of genes associated with the development of RAP/CP in children with idiopathic CP and determine the genotype-phenotype correlation in these patients.

Material and methods: 18 children with idiopathic CP/RAP diagnosed from 2008 to 2012 at the 2nd Department of Pediatrics, University Children's Hospital, Bratislava were included into the study. Molecular-genetic analysis of *PRSS1*, *SPINK1* and *CTRC* genes was performed in collaboration with the Department of Clinical Genetics, St. Elizabeth Cancer Institute, Bratislava.

Results: The median age of symptom onset was 9,4 years and the most common presenting symptoms were adominal pain and vomiting. Patient with RAP had 2–3 episodes of pancreatitis during 3-year average follow-up. Family history was positive in 4 cases. In 2/18 cases the R122H mutation of *PRSS1* gene, in 4/18 children

the N34S mutation of *SPINK1* gene and in 1/18 patient the homozygous mutation G60G of CTRC gene was confirmed. In one patient we found a rare variant G208A of *PRSS1* gene, which could be also a risk factor for CP.

Conclusions: In a group of 18 pediatric patients with idiopathic RAP/CP we found a high prevalence of causative mutations associated with the development of the disease. These results confirm the importance of genetic testing in children with idiopathic CP.

This work was supported by GUK/244/2012, VEGA 1/0955/10 and Collegium Talentum.

Genetická diagnostika diabetes insipidus v rodine s nenápadným klinickým priebehom

Čižmárová M., Balažiová B., Nagyová G., Kovács L.
2. detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Familiárny neurohypofyzeálny diabetes insipidus (FNDI) je zriedkavé dedičné ochorenie s autozómovo dominantnou dedičnosťou. Charakterizuje ho perzistentný smäd, polyúria, polydipsia a chýbanie antidiuretického hormónu – arginín vazopresínu (AVP).

Ciele práce: Identifikácia mutácií priamym sekvenovaním kauzálneho génu *AVP* v rodine s prejavmi FNDI.

Pacienti a vyšetrenia: 18-ročné sestry, monozygotné dvojčatá, boli v detstve sledované pre enurézu, na začiatku puberty pre hirzutizmus a obezitu. Nadmerné pitie a polyúria boli prvýkrát spozorované v 17. roku života. U jednej bol denný príjem tekutín 5 litrov u druhej 7. Pri predchádzajúcich vyšetreniach tento nález nebol prítomný. Nadmerné pitie nebolo podozrivé, nakoľko matka probandiek a matkin brat pijú veľa tekutín, rovnako matkin otec veľa pil.

Pri smädovom teste sme u pacientok nepozorovali vzostup osmolality plazmy, iba u jednej došlo k jednorazovému prekročeniu fyziologických hodnôt. Osmolalita moču stúpla u oboch v priemere z 287 na 366 mOsm/kg, pri opakovaní testu v priemere na 550 mOsm/kg. Schopnosť koncentrovať moč svedčila proti predpokladanému deficitu AVP. V diagnostike pomohla magnetická rezonancia hypofýzy a chýbanie u jednej, respektíve ústup intenzívneho signálu zadnej časti hypofýzy u druhej pacientky. Vzhľadom na uvedené skutočnosti sme predpokladali FNDI a indikovali sme genetické vyšetrenie u dievčat, ich matky a dvoch prvostupňových príbuzných bez príznakov ochorenia.

Výsledky: Priamou sekvenačnou analýzou génu *AVP* sme potvrdili prítomnosť heterozygotnej missense mutácie v exóne 1 (c.55G>A) u troch osôb s podozrením na FNDI.

Záver: Detekovaná mutácia c.55G>A je patogénna a vedie k neskoršiemu nástupu klinických príznakov FNDI, predovšetkým okolo piateho roku života. Naša kazuistika potvrdzuje, že táto hranica je podstatne variabilnejšia a ochorenie sa môže prejaviť aj v dospelosti.

Projekt bol podporený grantom VEGA 1/0955/10.

Genetic diagnosis of diabetes insipidus in a family with inconspicuous clinical course

Čižmárová M., Balažiová B., Nagyová G., Kovács L.
2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School and University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Familial neurohypophyseal diabetes insipidus (FNDI) is a rare genetic disorder with autosomal dominant inheritance, characterised by persistent thirst, polyuria, polydipsia and antidiuretic hormone - arginine vasopressin deficiency (AVP).

Aims: Identification of causal *AVP* gene mutations by direct sequencing of *AVP* gene in a family with signs of FNDI.

Patients and examinations: 18-years old girls, monozygous twins, were in the monitoring of enuresis in the childhood and they were examined for hirsutism and obesity at the onset of puberty. The excessive water intake and polyuria were firstly observed at the age of 17. The fluid intake was 5 liters in one of them and 7 liters in another one. This finding have not been present before and it was not suspicious to anybody either, because mother of probands and her brother drink a lot, too and the father of the mother had also high fluid intake.

In water deprivation test the plasma osmolality did not increase, only in one of the patients a single excess over the physiological range was observed. The urine osmolality increased in both from 287 to 366 mOsm/kg in average, repeating the test up to 550 mOsm/kg in average. Preserved ability to concentrate urine does not suggest the AVP deficiency. MRI of the pituitary helped in the diagnostics. Absence, respectively disappearance of the posterior hypopituitary bright spot signal was described on MRI of twins. Considering the mentioned facts the FNDI was suposed and a genetic diagnostics was proposed in sisters, their mother and two first degree relatives without disease symptoms.

Results: The direct sequencing of three exons of *AVP* gene on the level of genomic DNA confirmed the presence of heterozygous missense mutation in exon 1 (c.55G>A) in all three persons with suspected FNDI.

Conclusion: Detected mutation c.55G>A is pathogenic and leads to later onset of FNDI. Clinical signs mostly appear of about 5 years of life. In our case we conclude, that the age of onset is highly variable and the disease can occur even in adulthood.

Work was supported by VEGA grant Nr. 1/0955/10.

Klinická implementácia celogenomického vyšetrenia s arrayCGH v pediatrii

Genčík-Guillier Z., Genčík A.
Diagenos, Osnabrück, Nemecko
Medgene, s. r. o., Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Na základe našej 7-ročnej skúsenosti a vyše 1200 vyšetrení s arrayCGH predstavíme prínos molekulárneho karyotypovania (arrayCGH) v diagnostike psychomotorického zaostávania, vývinových chýb alebo dysmorfií.

Metodika: ArrayCGH je molekulárna metóda, ktorá analyzuje celý genóm a umožňuje detekciu nadbytočného alebo chýbajúceho materiálu. V súčasnosti je arrayCGH overený a vysokozáchytný diagnostický prostriedok pre identifikáciu aj submikroskopických chromozómových imbalancií a teda pre analýzu kauzálnych genomických variácií (CNV's) klinickej populácie.

Výsledky: Pri celogenomickom vyšetrení hrajú kľúčovú úlohu dva faktory: prvým je vhodne postavená indikácia, druhým je správna interpretácia molekulárneho nálezu v súvislosti s klinikou. Hlavnými indikáciami pre postnatálny arrayCGH sú v našom inštitúte psychomotorické zaostávanie, epilepsie, autizmus, ev. v kombinácii s dysmorfiami alebo s malformáciami. Pri takto široko postavenej indikácii máme v arrayCGH celkovo 16 % pozitívnych nálezov. Ak ide o izolované mentálne retardácie, alebo izolované neuropsychiatrické ochorenia, v približne 10 % nálezov sú detektované zmeny genómu, ktoré sú v priamej súvislosti s patológiou pacienta. Ak je táto neuropediatrická indikácia spojená s vývinovými chybami alebo s dysmorfiami, podiel pozitívnych arrayCGH nálezov stúpa až na 20 %.

Druhý kľúčový faktor je interpretácia výsledkov, ktorá prehlbuje porozumenie funkcií génov postihnutej oblasti a hľadá priamy súvis zmien genotypu s fenotypom vyšetreného pacienta.

Záver: ArrayCGH tak prispieva nielen k objasneniu diagnostiky, ale aj k určeniu patomechanizmov a kauzality identifikovaných genomických variácií.

Clinical implementation of the whole genome analysis with arrayCGH in pediatrics

Genčík-Guillier Z., Genčík A.
Diagenos, Osnabrück, Germany
Medgene, Ltd., Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Based on our 7 years experience and more than 1200 examinations with arrayCGH we present the contribution of molecular karyotyping (arrayCGH) in the diagnostic of the psychomotoric delay, congenital anomalies or dysmorphies.

Method: ArrayCGH is a molecular method which analyses the whole genome and allows the detection of duplicated or deleted regions. At present, arrayCGH is an attested, higly sensitive diagnostical tool for the identification of even submicroscopical chromosomal imbalancies and so for the analysis of casual genomic variation (CNV´s) of the clinical population.

Results: Two factors are crucial for the whole genome analysis: the first one is the appropriately displayed indication, the second one is the accurate interpretation of the molecular finding according to the clinical picture. The main indications for the postnatal arrayCGH in our institute are the psychomotoric delays, epilepsies, autism, ev. in combination with dysmorphies or with malformations. With so widely displayed indication, 16% of our arrayCGH have positiv findings. When the matter are only isolated mental retardations or isolated neuropsychaitric illnesses, in 10% of the cases are detected genomic changes in direct context with the pathology of the patient. If this neuropediatric indication is contiguous with other deficiencies, malformations or dysmorphies, the ratio of positive arrayCGH rises up to 20%.

Second crucial factor is the interpretation of the results deepening the understanding of the function of the genes in the involved region. This interpretation should seek the direct context between the changes of the genotype and the phenotype of the patient.

Conclusions: In this way arrayCGH not only contributes to the establishement of the diagnosis, but also to the determination of the pathomechanisms and the causality of the identified genomic variations.

PNEUMOALERGOLÓGIA

Fenotypy astmatu v dětském věku

Pohunek P.

Dětská pneumologie, Pediatrická klinika UK 2. LF a FN Motol, Praha, Česká republika

Vývoj a průběh astmatu u dětí je velmi různorodý a obzvláště v útlém věku bývá někdy značně obtížné se v různých typech bronchiální obstrukce orientovat a správně je diagnosticky vyhodnotit. Obstrukční projevy u dětí mohou v předškolním věku a především v prvních třech letech života mít různé příčiny a ne vždy jsou spojeny s astmatem, jak je definováno patologicky a patofyziologicky.

Pro různé formy klinických projevů se nyní používá s oblibou označení „fenotyp“, ač nejde přímo o fenotyp v původním významu tohoto slova. Původní základní fenotypy byly odvozeny z prací Tucsonské skupiny Fernanda Martineze a vycházely především z časového průběhu obstrukčních potíží a jejich asociace s atopií. Na tyto práce navázala práce Hendersona et al. z roku 2008, ve které autoři na větším souboru potvrdila existenci původních fenotypů podle Martineze a doplnila dva fenotypy nové. Fenotypy astmatu byly nově definovány i v publikaci skupiny PRACTALL (2008), kde na rozdíl od pojetí Martinezova a Hendersonova byly fenotypy definovány podle spouštěčů (virová infekce, tělesná námaha a alergie). Pracovní skupina Evropské respirační společnosti (Brand et al.) ve stejném roce publikovala další možné rozdělení fenotypů, které definovala podle spouštěčů i časového průběhu.

Určení fenotypu u konkrétního dítěte má jistě význam pro diagnostiku i pro odhad možného vývoje stavu a jeho prognózy. V praxi nicméně narážíme na řadu obtíží, především na to, že často lze fenotyp určit až zpětně, podle vývoje v čase. Přesto je vhodné se v rámci základní diagnostiky a diagnostiky diferenciální o určení fenotypu pokusit a případně toto zařazení v dalším průběhu péče korigovat. Základním požadavkem je tak pochopitelně dobrá analýza typu a frekvence příznaků, jejich časového průběhu, možných spouštěčů a zhodnocení alergické senzibilizace.

Podpořeno projektem (Ministerstva zdravotnictví) koncepčního rozvoje výzkumné organizace 00064203 (FN Motol).

Phenotypes of childhood asthma

Pohunek P.

Paediatric Pulmonology, Paediatric Department, 2nd Faculty of Medicine, Charles University and University Hospital Motol, Prague, Czech Republic

Development and course of asthma in children is very diverse and especially at an early age it is sometimes very difficult to distinguish different types of bronchial obstruction and perform appropriate diagnostic evaluation. Obstructive symptoms in children of preschool age, and especially in the first three years of life, can have different causes and are not always associated with asthma, as defined pathologically and pathophysiologically.

For various forms of clinical manifestations is now often used a label „phenotype“, although this is not the same as the phenotype in the original meaning of the word. Original basic asthma phenotypes were derived from the work of the group in Tucson led by Fernando Martinez and depended primarily on the time course of obstructive problems and their association with atopy. This work was followed by the paper of Henderson et al. from 2008, in which the authors confirmed in a larger group of patients existence of original phenotypes according to Martinez and added two new phenotypes. Asthma phenotypes have been redefined in the consensus statement published by the PRACTALL group (2008), where in contrast to the concept of Martinez and Henderson phenotypes were defined by triggers (viral infection, physical exertion and allergies). Task force of the European Respiratory Society (Brand et al.) in the same year published another possible definition of phenotypes, characterised by triggers and time course.

Determining the phenotype of a particular child is certainly important for diagnosis and for estimating of possible development and prognosis. In practice, however, we face a number of difficulties, especially that the phenotype can often only be determined retrospectively by following the evolution in time. Nevertheless, it is appropriate in the diagnostic and differential diagnostic process to try to determine the phenotype and then correct it during further management. The basic requirement is therefore obviously a good analysis of type and frequency of symptoms, their timing, and evaluation of possible triggers and allergic sensitization.

Supported by the project (Ministry of Health) for conceptual development of research organization 00064203 (FN Motol).

Ťažká a ťažko liečiteľná astma u detí a adolescentov

Čižnár P.

1. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Ťažká a ťažko liečiteľná astma sú dva príbuzné pojmy vyjadrujúce stavy, keď ochorenie neodpovedá na štandardne podávanú liečbu v režime vysokých dávok inhalačných kortikosteroidov v kombinácii s ďalšími dlhopôsobiacimi liekmi na astmu. Klinicky sa môže takáto astma prejavovať formou perzistentnej bronchiálnej obštrukcie, alebo opakovanými ťažkými exacerbáciami vyžadujúcimi hospitalizáciu. Podľa niektorých údajov, do 5 % detí s astmou má charakter skutočnej ťažkej astmy. Táto skupina pacientov je veľmi heterogénna, s určitými vekovými špecifikami. Napriek nízkej početnosti ide o pacientov s veľmi vysokou chorobnosťou a častým využívaním zdravotníckych služieb.

K prvým diagnostickým krokom patrí postupné vylúčenie iných chorôb sprevádzaných symptómami bronchiálnej obštrukcie, pátranie po sprievodných ochoreniach zhoršujúcich astmu, overenie dodržiavania liečebného režimu a posúdenie výberu jednotlivých liečiv. Vo väčšine prípadov sa zistí zlyhanie pri dodržiavaní liečebného režimu z objektívnych, alebo subjektívnych príčin. Po obnovení pravidelnej plnej liečby sa následne stav stabilizuje. U pacientov so skutočnou ťažkou astmou je cieľom vyšetrení identifikovať charakter zápalového procesu a jeho vzťah k intenzite symptómov. Posudzuje sa citlivosť na steroidy a beta-2-mimetiká. Prístup k takýmto pacientom musí byť individuálny a často multidisciplinárny.

Medzi najčastejšie rizikové faktory pre ťažkú, život ohrozujúcu astmu patria anamnestické údaje o závažných exacerbáciách v minulosti, opakované ošetrenia na pohotovosti alebo v nemocnici; nízky sociálny status, psychologické problémy a závažné kardio-pulmonálne choroby. Formu ťažkej astmy mávajú pacienti senzibilizovaný na alergény vzdušných plesní. Dosiaľ neexistuje medzinárodný konsenzus pre diagnostický proces a v liečbe sa využívajú lieky indikované už pri ľahších formách astmy. V posledných rokoch sa pre niektoré fenotypy ťažkej astmy uplatňuje biologická liečba.

Severe and difficult-to-treat asthma

Čižnár P.

1st Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Severe and difficult-to-treat asthma are two similar terms describing situations when the disease is not responding to standard therapy with high doses of inhaled steroids in combination with other controllers. Severe asthma could present either by persistent bronchial obstruction or repeated severe exacerbations treated in hospital. Some studies show up to 5 percent of children with asthma have a genuine severe asthma. This group of patients is very heterogeneous with some age related specificities. Contrary to low number of these cases, severe asthma has a high morbidity and high health service consumption.

The first step in diagnostic assessment is to exclude other diseases resembling asthma, search for comorbidities exacerbating asthma, verify compliance with the treatment medication and consider the particular drug used for treatment. In most cases a non-compliance with treatment plan for objective or subjective reasons is find out. After poor compliance is solved the asthma improves substantially. In patient with genuine severe asthma the aim is to examine the character of bronchial inflammation and its relation to symptoms. It is necessary to evaluate the sensitivity to steroids and beta-2-agonists. An individual and multidisciplinary approach is necessary.

The most important risk factors for severe, life-threatening asthma are personal history of previous severe exacerbations, repeated acute treatment at emergency, low social status, psychological problems and severe cardio-pulmonary diseases. Severe asthma is frequently found in patients sensitized to environmental moulds. No international consensus exists regarding diagnostic approach and in treatment are used the same drugs used for mild-to moderate asthma. Recently treatment with biologics is used in some phenotypes of severe asthma.

Inflamometria v manažmente respiračných ochorení u detí

Brezina M.

Klinika detskej pneumológie LF SZU, Univerzitná nemocnica Bratislava, Slovenská republika

Moderná medicína sa pri diagnostike chorôb snaží o neinvazivitu voči pacientovi. Mnohé „odpadové" telesné produkty (moč, stolica, pot) poskytujú už celé desaťročia diagnosticky cenné údaje – najmä so zameraním na poruchy metabolizmu. Rozvoj analytických metód umožnil aj skúmanie zloženia vydychovaného vzduchu. Z početných látok, ktoré sa dajú detegovať vo vydychovanom vzduchu a v kondenzáte z vydychovaného vzduchu sa v praxi zatiaľ presadilo len meranie koncentrácie oxidu dusnatého v definovaných častiach vydychovaného vzduchu. Toto meranie sa v praxi uplatňuje najmä v diferenciálnej diagnostike astmy a pri monitoringu liečby.

Astma má dve základné črty, ktoré sa u jednotlivých pacientov premenlivým podielom zúčastňujú na patogenéze a klinickom obraze: prieduškovú hyperreaktivitu a zápal. Kým pre hodnotenie bronchiálnej hyperreaktivity sú v klinickej praxi už viac ako 50 rokov etablované metodiky, zápal sa síce začal liečiť už pred viac ako tridsiatimi rokmi, ale jeho diagnostika a monitoring sa do praxe dostali až od prelomu storočí a aj to len nepriamo pomocou analýzy oxidu dusnatého v exhalovanom vduchu (skrátene eNO alebo FENO), kde sa preukázala najmä korelácia s eozinofilným typom astmatického zápalu v dolných dýchacích cestách. Súhrnne sa dá konštatovať, že nález normálnej hodnoty eNO diagnózu astmy nevylučuje, ale nález zvýšenej hodnoty poukazuje na steroid-responzívny typ astmy. Zvýšená hodnota eNO u pacienta na steroidnej liečbe je známkou reaktivácie zápalu, známkou hroziacej exacerbácie, nedostatočnej liečby alebo nedostatočnej liekovej disciplíny.

Inflamometry in the management of respiratory diseases in children

Brezina M.

Clinic of Pediatric Pulmonology, Faculty of Medicine Slovak Medical University, University Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Modern diagnostic methods should be noninvasive. Many „waste" products (urine, stools, sweat) provide diagnostically valuable information – especially in relation to metabolic disorders. Development of analytic methods enabled the the study od the composition of anothe „waste product": exhaled air. Among many substances detectable in exhaled air and in condensate of exhaled air, the concentration of nitric oxide in predefined portions of exhaled air is the only parameter which has found use in clinical practice. This measurement has use in the diagnosis and phenotyping of asthma and has use in the monitoring of the treatment and compliance.

Asthma has two basic features, which take variable share on the pathogenesis and clinical picture: bronchial hyperreactivity and inflammation. While for the evaluation of bronchial hyperreacitivity there are implanted methods for more than 50 years, indirect evaluation and monitoring of the inflammation via exhaled nitric oxide (eNO or FENO) came to clinical practice only some 10 years ago, though the asthmatic inflammation has been treated for more than thirty years. eNO shows good correlation especially with the eosinophilic asthma phenotype. The recent experience allow summarize, that the finding of normal values of eNO does not exclude the diagnosis of asthma, however, the finding of elevated eNO value points at the steroid-responsive asthma phenotype. Elevated eNO in a patient who takes inhaled corticosteroid treatment is the sign of reactivation of asthmatic inflammation or sign of imminent exacerbation or signf of insufficient treatment or insufficient compliance with the treatment. Some authors suggested that low values of eNO might have some meaning in the screening of cystic fibrosis or primary ciliary dyskinesis – our experience with more than twelve thousand measurements of eNO during the last 10 years does not confirm this suggestion.

Perspektívy v liečbe bronchiálnej astmy u detí

Jeseňák M., Bánovčin P.

Klinika detí a dorastu JLF UK a UNM, Martin, Slovenská republika

Bronchiálna astma je najčastejším chronickým respiračných ochorením v detskom veku. Podstatou ochorenia je chronický zápal v dýchacích cestách, ktorý vedie k morfologickým ako aj funkčným zmenám, ktoré sa klinicky prejavujú typickými astmatickými príznakmi. V ostatných rokoch veda priniesla mnohé kľúčové objavy v etiopatogenéze astmatického zápalu, čo významne ovplyvnilo pohľad na liečbu astmy. Fenotypizácia astmy do iste miery uľahčila aj optimalizáciu terapeutického prístupu k astmatickému dieťaťu. V liečbe bol ustanovený krokový režim, v rámci ktorého dochádza ku korekcii liečby na základe dosiahnutého stupňa kontroly nad klinickými príznakmi. Základnými dvomi skupinami liekov sú *inhalačné kortikosteroidy* a *antagonisty leukotriénových receptorov*. V klinickom skúšaní sú aj nové molekuly tzv. *disociovaných kortikosteroidov*, pri ktorých je zvýraznený protizápalový účinok pri „odpojení" nežiaducich účinkov. Pri alergickom zápale je na mieste aj liečba *moderným nesedatívnym antihistaminikom*. Pri nedostatočnej kontrole ochorenia je indikované pridanie *dlhodobo pôsobiaceho* β_2*-mimetika*. V prípade ťažkej perzistujúcej astmy je indikovaná biologická liečba – *omalizumab*, ktorú je možné aplikovať od 6. roku života. Svoje miesto v liečbe astmy postupne získava aj *špecifická alergénová imunoterapia*, ktorá je významnou súčasťou liečba alergickej rinitídy. Zatiaľ čo inhalačné kromóny svoje postavenie v liečbe stratili, vo výhľade sú nové skupiny liekov s potenciálom zaradenia sa do liečebných postupov astmy nielen u dospelých ale aj u detí (*nové* β_2*-mimetiká, anticholínergiká, nové formy biologickej liečby*). Okrem štandardnej farmakoterapie možno v komplexnej liečbe astmy zvoliť aj viaceré *prírodné prípravky*, ktoré pri správnej indikácii môžu podporiť účinok štandardnej antiastmatickej liečby (vitamín D, zinok, beta-glukány, systémová enzýmoterapia, niektoré fytofarmaká).

Aj napriek tomu, že liečba detskej astmy predstavuje jeden z najprepracovanejších liečebných protokolov, budúcnosťou predstavuje *personalizovaná terapia*, pri ktorej bude možné liečbu ušiť na mieru na základe najmä genetickej informácie typickej a špecifickej pre konkrétneho pacienta.

Perspectives in the treatment of bronchial asthma in children

Jeseňák M., Bánovčin P.

Department of Pediatrics, Jessenius Faculty of Medicine, Comenius University, University Hospital Martin, Slovak Republic

Bronchial asthma is the most frequent chronic respiratory disease in childhood. The background of asthma consists from chronic airway inflammation, which leads to the morphological and functional changes with typical clinical asthmatic symptoms. In the last years, several important inventions in the field of etiopathogenesis of asthmatic inflammation significantly influenced the approach to the treatment of asthma. Phenotypisation of bronchial asthma simplified also the optimalization of therapeutic approach to the asthmatic child. The actual therapy is designed in step-by-step manner according to which the correction of the treatment is performed regarding the achieved control over clinical symptoms. Two basic antiasthmatic drugs are *inhaled corticosteroids* and *leucotrien receptor antagonists*. There are also *new dissociated corticosteroids* in the clinical investigation with increased anti-inflammatory effect and dissociated side effects. Allergic asthmatic inflammation should be treated by *modern non-sedating antihistamines*. In case of insufficient disease control, the *long acting* β_2*-agonist* should be added. The severe persistent asthma could be treated by monoclonal antibodies against IgE – *omalizumab*, which can be applied in children older than 6 years.

Specific allergen immunotherapy has also increasing importance in the treatment of allergic forms of asthma. While the inhaled cromones have lost their position in the treatment of asthma, there are several potential drugs which will be soon added to the therapeutic algorithm of asthma (*new β_2-agonists, anticholinergics, new forms of biological therapy*). Besides the standard antiasthmatic pharmacotherapy, it is possible to add to the treatment also some *natural substances* which can in right indication help and support the pharmacotherapy of asthma (vitamin D, zinc, beta-glucans, systemic enzyme therapy, some phytopharmacs).

Although the treatment of child bronchial asthma is one of the most elaborated therapeutic protocols, the future is presented by *personalised therapy*, which is designed specifically for the particular patient according to the genetic information of the ill subject.

Bakteriologické aspekty cystickej fibrózy

Feketeová A.[1], Urbanová V.[1], Fandáková Y.[2]
[1]*I. klinika detí a dorastu DFN a UPJŠ Košice, Slovenská republika*
[2]*Synlab Košice, Slovenská republika*

Primárnou príčinou morbibity a mortality pacientov s cystickou fibrózou je chronická respiračná infekcia, vedúca k progresívnej detoriácii pľúcneho tkaniva, k poklesu pľúcnych funkcií a k respiračnému zlyhaniu, ktoré je až v 90 % príčinou úmrtia pacientov s cystickou fibrózou. Historicky je známych niekoľko bakteriálnych druhov, ktoré sa považujú za kauzálne patogény pľúcnych infekcií, hoci moderné mikrobiologické metódy naznačujú, že ide o pestrú mozaiku baktérií a infekcie sú skôr polybakteriálne.

Epidemiologické dáta z národných registrov dokumentujú ústup pseudomonádových infekcií a hlásia nárast rezistentných kmeňov, napr. *Staphylococcus aureus* Methicilín rezistentný – MRSA, *Burgholderia cepacia komplex*, či mukóznymi kmeňmi *Pseudomonas aeruginosa*.

Cieľom našej klinickej štúdie bolo retrospektívne zhodnotiť mikrobiálne spektrum respiračných infekcií u detí s cystickou fibrózou v priebehu 10-ročného sledovania.

Pacienti a metódy: V Centre pre cystickú fibrózu pri I. klinike detí a dorastu DFN Košice sme v rokoch 2001–2011 dispenzarizovali 83 detí s cystickou fibrózou (priemerný vek 12,2 roka). U každého dieťaťa sme v pravidelných intervaloch mikrobiologicky vyšetrovali spútum, resp. výtery z hrdla a nosa.

Výsledky: Mikrobiologické agens sa v priebehu rokov 2001–2011 výrazne zmenilo. R. 2001 sme dokázali *Pseudomonas aeruginosa* u 38 % pacientov, u 67 % sa zistil *Staphylocccus aureus, Burgholderia cepacia* u 17 %, MRSA vykultivovaný nebol. R. 2006 poklesol záchyt kmeňov *Pseudomonas aeruginosa*, stúpol počet *Burgholderia cepacia, Staphyloocccus aureus* aj podiel iných baktérií, vrátane MRSA v 4 %. Stabilizujúci trend pseudomonádovej infekcie pretrval aj v roku 2011 (30 %), ale na druhej strane, došlo k signifikantnému nárastu MRSA (11 %!). Intermitentne bol prítomný u dvoch pacientov *Stenotrophomonas maltophilia*, ojedinelá bola alergická bronchopulmonálna aspergilóza, zatiaľ čo atypické mykobakteriózy sa nezistili.

Záver: Výsledky nášho longitudinálneho sledovania sú v súlade s výsledkami centier z iných európskych krajín. Na zmene mikrobiálneho spektra sa môže podieľať celý komplex terapeutických a prísnych hygienických opatrení. Obavy vyvoláva rastúci záchyt baktérií MRSA, ktorý môže limitovať priebeh a prognózu respiračných infekcií u detí s cystickou fibrózou.

Bacteriological aspects of cystic fibrosis

Feketeová A.[1], Urbanová V.[1], Fandáková Y.[2]
[1]*1st Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, Children´s University Hospital, Faculty of Medicine P. J. Šafárik University, Košice, Slovak Republic*
[2]*Synlab Košice, Slovak Republic*

The primary cause of morbidity and mortality in patients with cystic fibrosis is a chronic respiratory infection, leading to a progressive damage of lung parenchyma, a decrease in lung function and respiratory failure, which a cause of death in is up to 90% of Cystic fibrosis patients. Historically, several bacterial species are considered as causative pathogens in pulmonary infections, although modern microbiological methods suggest that it is a colourful mosaic of bacteria and infections are more polybacterial.

Epidemiological data from national registries document a retreat of *Pseudomonas aeruginosa* infection and report a rise in resistant strains, for example Methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* – MRSA, *Burgholderia cepacia complex*, and mucoid *Pseudomonas aeruginosa*.

The aim of our retrospective clinical study was to evaluate the microbial spectrum of respiratory infections in children with cystic fibrosis over a 10-year follow-up.

Patients and methods: Between 2001–2011 83 children (mean age 12.2 years) with cystic fibrosis were followed in the Paediatric Cystic Fibrosis Centre in the 1st Department of Paediatrics and Adolescent Medicine CHUH Košice. Each child was periodically investigated by sputum microbiology and by throat and nose swabs.

Results: In the years 2001–2011 microbiological spectrum has been changing significantly. In 2001 *Pseudomonas aeruginosa* was confirmed in 38% of patients, in 67% we found *Staphyloocccus aureus* and *Burgholderia cepacia* in 17% of patients, no patient had MRSA. In 2006 detection of *Pseudomonas aeruginosa* strains in the study group decreased, increased *Staphylocccus aureus, Burgholderia cepacia* and other bacteria, including MRSA. The stabilized trend of Pseudomonas infection had continued also to year 2011 (30%), but on the other hand, there was a significantly increased detection MRSA (11%!). We intermittently cultivated *Stenotrophomonas maltophilia* in two patients, while atypical mycobacteria were not found and allergic bronchopulmonary aspergillosis were very rare.

Conclusion: The results of our longitudinal follow-up are consistent with the centres of other European countries. The whole complex of therapeutic and strict hygiene measures may participate in the changing microbial spectrum. We are concerned about increasing detection of MRSA, which may negatively influence disease course and prognosis of respiratory infections in children with cystic fibrosis.

KARDIOVASKULÁRNA PREVENCIA V PEDIATRII

Prevence ischemické choroby srdeční v České republice

Urbanová Z.[1], Šamánek M.[2]
[1]*Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha, Česká republika*
[2]*Dětské Kardiocentrum Fakultní nemocnice Motol, Praha, Česká republika*

Dyslipidemie patří mezi nejzávažnější a nejdříve zachytitelné rizikové faktory aterosklerózy. Patologickoanatomické studie aterosklerózy (jako Bogalusa Heart Study) ukazují, že přítomnost a závažnost aterosklerotických změn na cévách dětí u neočekávaných úmrtí pozitivně a signifikantně korelují s hladinou LDL cholesterolu již po 10. roku života.

V České republice se děti se zvýšeným rizikem aterosklerózy vyhledávají selektivním screeningem, který se provádí u dětí s pozitivní rodinnou anamnézou rizikových faktorů při povinné preventivní prohlídce ve věku 5 a 13 let spolu se změřením krevního tlaku a stanovením BMI. To je zaznamenáno ve zdravotním průkazu každého dítěte. Při pozitivní rodinné anamnéze, nebo při zjištění významných rizikových faktorů stanovujeme hladinu celkového, HDL, LDL cholesterolu a triglyceridů. Při zjištění hyperlipidemie jsou děti léčeny v ordinacích pro praktické lékaře pro děti a dorost režimovými opatřeními. U těžších forem se děti odesílají k dětskému kardiologovi nebo do specializovaného lipidologického centra, kde se vyšetřují i rodiče, zpřesňuje se diagnostika i vzácných poruch metabolismu lipidů a zahajuje i farmakologická léčba. Kromě vyhledávání dyslipidemií u dětí diagnostikujeme při preventivních vyšetřeních také ostatní závažné rizikové faktory aterosklerózy, které se snažíme ovlivnit.

Závěr: Primárně preventivním přístupem v pediatrii se v České republice daří včas zachytit a léčit nejen děti ohrožené předčasnou aterosklerózou, ale také mladé rodiče zejména s familiární hypercholesterolemií, kteří jsou ohroženi časnou koronární příhodou nejvíce a o svém onemocnění nevědí. Pediatři se tak významně podílí na snížení mortality a morbidity na kardiovaskulární onemocnění.

Program of prevention of coronary artery disease from childhood in Czech Republic

Urbanová Z.[1], Šamánek M.[2]

[1]*Dept. of Pediatrics, 1st Medical Faculty, Charles University, Prague, Czech Republic*

[2]*Kardiocentrum, University Hospital Motol, Prague, Czech Republic*

Morbidity and mortality from coronary artery disease in the Czech Republic is still very high. The early stages of the atherosclerotic process begin during childhood, It has been shown that some children have arterial fatty streaks by age 10. Bogalusa Heart Study suggest that atherosclerosis begins in the pediatric age group.

We would like to introduce unique pediatric preventive program in Czech Republic, which was started in the early 1990s and identifying children at high risk. Pediatricians are obliged to measure not only blood pressure and BMI, but also lipid profile (plasma total cholesterol, LDL, HDL cholesterol and triglyceride) in children with positive family history at the age 5 and 13. This obligation is incorporated in the "Health Passport" of everyone born in Czech Republic. The lipoprotein profiling is offered also to other members of the family. A high number of parents at high risk for coronary heart disease can be identified through their children. Children identified as being in increased risk of ischemic heart disease are referred to pediatric cardiologists or specialized centers to be followed up and treated. We try to modify diet and life style while children are still forming their habits.

Conclusions: Primary prevention of coronary artery disease from childhood represents a big challenge for pediatric cardiologists and pediatricians. It offers a great opportunity to play an important role in decreasing cardiovascular morbidity and mortality in the Czech Republic.

Ako liečime hypertenziu v detskom veku?

Vršanská V.[1], Mašura J.[1], Krišťáková A.[1], Šimurka P.[2], Baráková A.[3], Kovács L.[4]

[1]*Národný ústav srdcovo-cievnych chorôb, Detské kardiocentrum, Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Detské oddelenie, Fakultná nemocnica, Trenčín, Slovenská republika*

[3]*Národné centrum zdravotníckych informácií, Bratislava, Slovenská republika*

[4]*2. detská klinika, Lekárska fakulta Univerzity Komenského a Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: V iniciálnej fáze hypertenzie sa odporúčajú nefarmakologické opatrenia. Medzi nefarmakologické odporúčania patria dietetické opatrenia a zmena životného štýlu. Farmakologická liečba je vyhradená pre hypertenziu, u ktorej nefarmakologická liečba nedosiahla žiaduci efekt. Ide o prípady pretrvávania hypertenzie napriek nefarmakologickej liečbe, u ktorých je prítomné súčasne postihnutie cieľových orgánov, o symptomatickú hypertenziu, sekundárnu hypertenziu, o pacientov s diabetes mellitus. V praxi sa používa najčastejšie liečba ACE inhibítormi, betablokátormi, blokátormi kalciového kanála, diuretikami. Úspešnosť sa odvíja od etiopatogenézy a patomechanizmov hypertenzie detského pacienta.

Materiál a metodika: V rámci plnenia Národného programu prevencie ochorení srdca a ciev sa v Detskom kardiocentre v spolupráci s Národným centrom zdravotníckych informácií a detskými kardiológmi na celom Slovensku v roku 2011 zaviedol register hypertenzie v detskom veku s cieľom zistiť incidenciu rizikových faktorov srdcovocievnych ochorení u detí do 18 rokov + 364 dní. Hlásili sa novodiagnostikované prípady i deti, ktoré sa v ambulanciách sledovali pred rokom 2011. V tomto príspevku sme sa zamerali na výskyt hypertenzných hodnôt arteriálneho tlaku krvi podľa veku, diagnostické postupy a indikovanú liečbu.

Výsledky: V roku 2011 bolo do registra nahlásených 1077 18-ročných a mladších detí, z nich 29,3 % (316) ako novodiagnostikované prípady. V súbore sa evidovalo 34,7 % detí s prehypertenziou, 65,3 % s hypertenznými hodnotami tlaku krvi (I a II.), sekundárnu hypertenziu malo 8,3 % detí. Výskyt podľa pohlavia bol takmer 3 : 1 v neprospech chlapcov. Podľa údaja lekára o súčasnej hmotnosti detí nad odporúčané hodnoty (nadváha + obezita) nebol zistený signifikantný rozdiel medzi chlapcami a dievčatami (obezita: chlapci – 46 %, dievčatá – 51 %). V liečbe sa najčastejšie používajú betablokátory a ACE inhibítory, len v ojedinelých prípadoch liečba kombinovaná.

Záver: Cieľom riešenia Národného programu prevencie ochorení srdca a ciev je zníženie výskytu kardiovaskulárnych ochorení, zníženie výskytu komplikácií a v konečnom dôsledku zníženie morbidity a mortality na kardiovaskulárne ochorenia v dospelosti.

How we treat arterial hypertension in paediatric population?

Vršanská V.[1], Mašura J.[1], Krišťáková A.[1], Šimurka P.[2], Baráková A.[3], Kovács L.[4]

[1]*National Institute of Cardiovascular Diseases – Children´s Cardiac Centre, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department of Paediatrics, The Faculty Hospital, Trenčín, Slovak Republic*

[3]*The National Centre of Health Information, Bratislava, Slovak Republic*

[4]*2nd Department of Paediatrics, Comenius University Medical School and University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: In the initial phase of hypertension, non-pharmacological measures are recommended. To the non-pharmacological recommendations belong dietetic measures and change of life-style. Pharmacological treatment is reserved for hypertension, in which the non-pharmacological measures did not achieve the desirable effect. It is indicated in the case of persistence of hypertension despite the non-pharmacological treatment together with the presence of target organs damage, symptomatic hypertension, secondary hypertension and patients with diabetes. In practice, the most frequently used treatment is by ACE inhibitors, beta blockers, calcium-channel blockers and diuretics. The success of treatment depends on etiopathogenesis and patomechanisms of hypertension of the paediatric patient.

Material and methods: Within the National program of cardiovascular diseases prevention, in Children´s Cardiac Centre in cooperation with the National Centre of Health Information and with paediatric cardiologists of the whole Slovakia, in 2011 a registry of hypertension in paediatric age was created, with the aim of assessment of incidence of cardiovascular diseases risk factors in children up to the age of 18 years and 364 days. Newly diagnosed children, as well as children with hypertension diagnosed before 2011 were recorded. In this abstract, we focused on the incidence of hypertensive values of arterial blood pressure according to the age, on the diagnostic process and on the applied treatment.

Results: In 2011, 1077 children aged of 18 years and younger were recorded into the registry; 29.3% of them (316) were newly diagnosed cases. In our group 34.7% of patients with pre-hypertension and 65.3% of patients with hypertensive values of blood pressure (stage I and II) were registered. Secondary hypertension was present in 8.3% of patients. The incidence of hypertension according to the gender was almost 3:1 (significant dominance of males). According to the data of the patients' current body weight from paediatricians (overweight + obesity), there were no significant differences between boys and girls (obesity: boys 46%, girls 51%). In treatment, the most frequently used drugs are beta blockers and ACE inhibitors; only in rare cases, the treatment is combined.

Conclusion: The aim of the National program of cardiovascular diseases prevention is the reduction of cardiovascular diseases prevalence, reduction of complications and finally a decrease of cardiovascular diseases morbidity and mortality in adulthood.

Vzťah medzi obezitou a závažnosťou hypertenzie u detí a adolescentov

Babinská K.[1], Kovács L.[1], Feber J.[2]

[1]*2. detská klinika, Lekárska fakulta Univerzity Komenského, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Division of Nephrology, Department of Pediatrics, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, Canada*

Úvod: Najnovšie poznatky ukazujú, že obezita aj hypertenzia majú svoje korene v detskom veku, čo zdôrazňuje úlohu pediatrov v primárnej prevencii týchto ochorení. V kontraste s obezitou, ktorá môže byť ľahko diagnostikovaná pomocou body mass indexu, abnormálny krvný tlak môže byť často nerozpoznaný. 24-hodinové monitorovanie krvného tlaku (ambulatory blood pressure monitoring, ABPM) umožňuje precíznejšiu diagnostiku arteriálnej hypertenzie so separátnym hodnotením krvných tlakov počas dňa a noci.

Metodika: Do štúdie bolo zahrnutých 109 pacientov s primárnou obezitou vo veku 7–18 rokov (14,1 ± 3,1). Pacienti bolo rozdelení do 3 skupín podľa smerodajnej odchýlky body mass indexu: skupina 1 (n = 27): BMI > 1,65 < 3,28 SDS; skupina 2 (n = 55): BMI > 3,29 < 4,91 SDS; skupina 3 (n = 27): BMI > 4,92 SDS. Definícia a stanovenie stupňa hypertenzie bolo založené na hodnotení krvného tlaku a nálože krvného tlaku (BP load), ktoré bolí získané z 24-hodinového monitorovania krvného tlaku.

Výsledky: Len 24 % obéznych detí malo normálny krvný tlak, 25 % prehypertenziu, 3 % hypertenziu a 48 % závažnú hypertenziu. Závažnosť hypertenzie stúpala signifikantne so stupňom obezity (P = 0,0027). Denný systolický, diastolický a stredný arteriálny tlak stúpal signifikantne s BMI, kým nočný tlak ostával elevovaný nezávisle od stupňa obezity.

Záver: Skoro 50 % detí s obezitou a hypertenziou detekovanou na ABPM trpí závažnou hypertenziou už v čase diagnostiky. Medzi obezitou a závažnosťou hypertenzie u detí a adolescentov existuje významné spojenie. Krvný tlak meraný počas dňa (v ambulancii) je zvýšený až u pacientov so závažnejšou obezitou. Vo včasných štádiách obezity môže byť elevovaný len nočný krvný tlak, čo je možné detegovať len na ABPM.

Práca bola podporená grantom VEGA 1/1267/12 a 1/0955/10.

Association between obesity and the severity of ambulatory hypertension in children and adolescents

Babinská K.[1], Kovács L.[1], Feber J.[2]

[1]2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, Children's University Hospital, Bratislava, Slovak Republic

[2]Division of Nephrology, Department of Pediatrics, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, Canada

Introduction: Obesity and hypertension have their roots in childhood and adolescence, thus emphasizing the pediatrician's role toward primary prevention early on in a child's life. In contrast to obesity, which can be easily diagnosed by an elevated body mass index, the abnormal blood pressure can be frequently undetected. The ambulatory blood pressure monitoring (ABPM) enables a more accurate detection of arterial hypertension in children with a separate assessment of BPs during daytime and nighttime periods.

Methods: A total of 109 patients with primary obesity ages 7 to 18 years (mean ± SD age; 14.1±3.1) were enrolled. Patients were divided into three groups according to body mass index (BMI) Z-scores: group 1 (n=27): BMI >1.65 and <3.28 standard deviation scores (SDS); group 2 (n=55): BMI >3.29 and <4.91 SDS; group 3 (n=27): BMI >4.92 SDS. Definition and staging of ambulatory hypertension was based on blood pressure (BP) levels and BP load, obtained from ambulatory BP monitoring (ABPM).

Results: Only 24% had ambulatory normotension, 25% had ambulatory prehypertension, 3% had hypertension, and 48% had severe ambulatory hypertension. The severity of hypertension increased significantly with the degree of obesity (P ¼ .0027). Daytime systolic, diastolic, and mean arterial BPs increased significantly with increased BMI, whereas the nighttime pressure remained elevated regardless of the degree of obesity. Isolated nighttime hypertension was observed in 25% of patients and 38% were classified as nondippers.

Conclusion: Almost 50% of children with obesity and hypertension detected on ABPM suffer from severe ambulatory hypertension. Furthermore, there is a significant association between obesity and the severity of ambulatory hypertension in children and adolescents. The office BP (measured during the daytime) remains normal throughout the early stages of obesity. Patients with early stages of obesity may only have an elevated nighttime BP, and this can only be detected during the 24-hour BP monitoring.

Supported by grant VEGA 1/1267/12 and 1/0955/10.

Úskalia diagnostiky metabolického syndrómu u detí

Vitáriušová E., Košťálová Ľ., Pribilincová Z., Hlavatá A., Babinská K., Kovács L.

2. detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: So stúpajúcou prevalenciou exogénnej obezity u detí je pozorovaný i častejší výskyt zmien v lipidovom a sacharidovom metabolizme. Tie sa združujú v metabolickom syndróme (MS).

Metodika: Hodnotili sme výskyt MS a jeho komponentov v skupine 98 pacientov s exogénnou obezitou vo veku od 5 do 16 rokov. Z nich 21 bolo vo veku od 5 do 9,9 rokov a 77 vo veku od 10 do 16 rokov. Merali sme hmotnosť a výšku, stanovovali SDS BMI. Určili sme tlak krvi, pričom hodnoty ≥95. percentil pre vek, pohlavie a výšku boli považované za hypertenziu. Stanovili sme hladinu glykémie, lipidogram, imunoreaktívny inzulín. Pacientov sme podrobili orálnemu glukózotolerančnému testu a vypočítali sme HOMA index inzulínovej rezistencie. Prítomnosť MS sme určili pomocou modifikovaných IDF kritérií.

Výsledky: Samostatne sme vyhodnocovali výskyt MS a jeho charakteristík vo veku do 10 rokov a od 10 do 16 rokov. Porucha glukózovej tolerancie sa dokázala u takmer 8 % starších detí a u žiadneho mladšieho dieťaťa. Staršie deti mali častejšie stav inzulínovej rezistencie, eleváciu triacylglycerolov (53,3 %) a nízke HDL frakcie cholesterolu (54,4 %). U mladších pacientov prevažovala hypercholesterolémia (38,1 % mladších vs. 17,6 % starších detí). U starších detí sme tiež častejšie pozorovali hodnoty systolického (36,4 %) a diastolického (24,7 %) tlaku krvi nad 95. percentil. Na základe IDF kritérií sme u starších pacientov diagnostikovali MS u 32,5 %, pričom použitím percentilových kritérií pre krvný tlak stúpol ich podiel na 39 %.

Záver: V práci poukazujeme na úskalia diagnostiky MS vzhľadom na menlivosť jeho základných klinických čŕt v detskom veku. Pri aplikácii koncepcie MS do praxe neodporúčame čakať, kým sa naplnia jeho všetky diagnostické kritériá, ale tieto izolované charakteristiky čo najskôr identifikovať a príslušným spôsobom liečiť. Odporúčame posudzovať tlak krvi podľa percentilov, pretože je známe riziko vyplývajúce z hypertenzie prítomné už pri tlaku vyššom ako 95. percentil pred daný vek, pohlavie a výšku.

Práca bola podporená grantom VEGA 1/1267/12 a 1/0955/10.

Problems of metabolic syndrome diagnostics in children

Vitáriušová E., Košťálová Ľ., Pribilincová Z., Hlavatá A., Babinská K., Kovács L.

2nd Pediatric Department, Comenius University Medical School, Children's University Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Increasing prevalence of exogenous obesity in children is related to changes in lipid and carbohydrate metabolism. These changes are main features of metabolic syndrome (MS).

Methods: We evaluated incidence of MS and its components in 98 children with exogenous obesity. Children were divided in two age, 21 of them were from 5 do 9.9 years and 77 from 10 to 16 years. Height, weight was measured, standard deviation score of BMI was estimated. We measured blood pressure, values ≥95th percentile for the gender, age and height were classified as hypertension. Fasting glycemia, blood lipids, immunoreactive insulin in serum and oral glucose tolerance test (oGTT) was performed. Insulin resistance was determined according to HOMA index. The prevalence of metabolic syndrome was evaluated with the use of modified IDF kriteria.

Results: We evaluated the incidence of complications of obesity separately in younger and older children. The oGTT showed impaired glucose tolerance in 8% of older children and no younger patient. Children above 10 years had more often insulin resistance condition, increased levels of triglycerides (53.3%) and decreased HDL cholesterol (54.4%). Hypercholesterolemia was found in 38.1% younger children versus 17.6% older ones. In the older group increased prevalence of systolic (36.1%) and diastolic (24.7%) blood pressure over the 95th percentile was found. Based on IDF criteria, MS was diagnosed in 32.5% older children. If more strict criteria for blood pressure were used, ratio increased to 39%.

Conclusion: We mention main pitfalls of diagnosing MS due to its changeable features in childhood. When applying the concept of MS we don´t recommend to wait until criteria are fulfilled, but isolated features identify and appropriately treat. Since the risk of hypertension complications is present when blood pressure is above 95 percentile for a age, sex and height, the blood pressure should be evaluated according to percentile nomograms.

Supported by grant VEGA 1/1267/12 and 1/0955/10.

Analýza referenčných hodnôt indexu telesnej hmotnosti v Celoštátnych antropometrických prieskumoch detí a mládeže na Slovensku

Regecová V.[1], Šimurka P.[2]

[1]Ústav normálnej a patologickej fyziológie SAV Bratislava, Slovenská republika

[2]Pediatrická klinika, Fakultná nemocnica Trenčín, Slovenská republika

Úvod: Použitie odlišných alebo nesprávne nastavených kritérií indexu telesnej hmotnosti (BMI) skresľuje rozdiely medzi chlapcami a dievčatami, analýzu individuálnych a populačných trendov aj porovnávanie literárnych domácich a zahraničných údajov.

Cieľ: Zistiť aký dosah majú rozdiely v referenčných hodnotách BMI na identifikáciu jedincov s nezdravou (neprimerane vysokou alebo nízkou) hmotnosťou.

Metodika: Porovnali sme referenčné hodnoty BMI z Celoštátnych antropometrických prieskumov SR (CAP) z r. 1991 a 2001 aj aktuálne údaje vo Vestníku „Odborné usmernenie o diagnostike a liečbe obezity u detí č. 13278-OZS-2011" – Vyhláška Ministerstva zdravotníctva z r. 2012 (MZ SR 2012). Percentilové hodnoty BMI z CAP 1991 neboli publikované, preto sme ich vypočítali transformáciou z-skóre a stanovili podiely jedincov s neprimerane nízkou a vysokou hmotnosťou, z ktorých sme odvodili mieru skreslenia spôsobeného posunom hraníc normálneho BMI.

Výsledky: V porovnaní s limitmi BMI podľa CAP 1991 sú aktuálne referenčné hodnoty významne vyššie, pri nadhmotnosti dosahujú rozdiely v závislosti od veku +0,5 až +1,5 jednotky BMI, pri obezite od +1,5 do +3,8. Posun nahor poukazuje na zvýšenie výskytu obezity u chlapcov v priemere o 4,7 %, u dievčat o 3,1 %. Podiel nadmernej hmotnosti vrátane obezity sa v priebehu dekády celkovo zvýšil na 16,6 % resp. 14,4 % (namiesto očakávaných 10 %), výraznejšie v mladších vekových skupinách. Zmeny v hodnotách 3. a 10. percentilu boli v rozpätí +0,2 až +1,4 BMI. Najmenšie rozdiely < ±0,5 BMI sa zistili v pásme 25.–75. percentilu. Kritériá pre neprimerane nízku a vysokú hmotnosť podľa Vyhlášky MZ SR 2012 sa vyznačujú neobvyklými vekovými výkyvmi, pričom tabuľkové údaje nekorešpondujú s grafmi. Použitie tabuliek by znemožnilo identifikáciu jedincov ohrozených podvýživou a grafy významne (o 40–50 %) podhodnocujú frekvenciu obezity.

Závery: Referenčné údaje BMI vo Vyhláške MZ SR 2012 sú zavádzajúce a nezodpovedajú deklarovanému zdroju. Aktuálne percentilové kritéria pre hranice primeranej hmotnosti podľa CAP 2001 sú modifikované nárastom podielu obéznych jedincov počas dekády 1991–2001, čo potvrdzuje nutnosť ich revízie, základom ktorej by sa mohli stať výsledky tejto štúdie.

S podporou grantov APVV-0523-10 a VEGA-2/0084/10.

Analysis of the body mass index standards in the National Anthropological Surveys on children and adolescents in Slovakia

Regecová V.[1], Šimurka P.[2]

[1]*Institute of Normal and Pathological Physiology, Slovak Academy of Sciences in Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department of Pediatrics, University Hospital Trenčín, Slovak Republic*

Introduction: The use of different or incorrect of criteria of body mass index (BMI) mispresents the assessment of the gender differences between boys and girls, the analysis of individual and population trends as well mutual comparison of national and foreign data.

Objective: To determine the impact of differences in BMI reference values on to the identification of individuals with an unhealthy (excessively high or low) weight.

Methods: We compared the BMI reference values from two National Anthropological Surveys in Slovakia carried out in the 1991 and 2001 (NAS) and the latest data in official Guidelines on the Diagnosis and Treatment of Obesity in Children no. 13 278-CFC-2011 – Public Notice of the Ministry of Health in the year 2012 (PNMH 2012). BMI percentile values of the NAS 1991 have not been published, so we calculated them by z-score transformation. Based on the differences between the respective percentiles in both surveys, we theoretically determined the proportions of individuals with excessively high or low weight during the decade of 1991–2001 and the degree of distortion caused by the shifting limits of normal BMI.

Results: Gender differences in mean BMI in both surveys were negligible, except of awkward age (11–14 years), so there is a question why not to use the gender specific standards only in these categories. The reference values of BMI in current standards according the NAS 2001 were significantly higher as compared with the NAS in 1991. The differences reach +0.5 to +1.5 BMI units for overweight and +1.5 to +3.8 for obesity. The shift of the percentiles to higher values points to the increased prevalence of obesity in boys by 4.7%, in girls by 3.1% in average. The overall proportion of overweight including obesity exceeded during the decade 16.6% in boys and 14% girls (instead of the expected 10%), again more pronounced in the younger age groups. Values of the 3th and 10th percentiles have changed, especially in 8–14 y. (by +0.4 to +1.4 BMI units). The smallest differences < ± 0.5 BMI were found in the range of 25th–75th percentiles. Criteria published by PNMH 2012 for both excessively low and high weight are characterized by unusual age fluctuations, and also the tabular data do not correspond with their graphical expressions. According to the tables there is almost impossible to identify individuals at risk of malnutrition. Paradoxically, the table standards fail to distinguish the children, whose weight is already excessive, but so far was not developed into obesity. The graphs (as well as data of NAS 2001), in turn significantly underestimate the obesity rate (by 40% to 50%) in the young Slovak population.

Conclusions: Analysis of BMI reference values for children and adolescents in Slovakia showed that the current percentile criteria BMI limits are modified because of an increased incidence of obesity during the decade of 1991–2001 and confirmed the need for revision, the basis of which they could become the results of this study. Given that the largest discrepancies were found in the data for children less than 12 years, the rectification should focus preferentially on the youngest age groups including those that were not the subject of this analysis. The new BMI limits should be set in collaboration with experts in the field of pediatrics, anthropology and statistics and thereafter open to parents, professionals, general public and insurance companies as together with electronic access also to other reference data on relevant anthropometric parameters.

Financial support: Grants of Slovak Research and Development Agency APVV-0523-10 and VEGA-2/0084/10.

NEONATOLÓGIA

Novorodenecké skríningy v SR – súčasný stav a perspektívy

Zibolen M., Lúčanová L., Maťašová K.

Neonatologická klinika, JLF UK a UNM, Martin, Slovenská republika

Úvod: Skríningové vyšetrenia novorodencov sú vykonávané s cieľom vyhľadať a zachytiť vybrané ochorenia v asymptomatickom štádiu. Ide o choroby, ktoré nie je možné stanoviť klinickým vyšetrením a ich včasným zistením a liečbou je možné predísť úmrtiu alebo závažným trvalým následkom na zdraví jednotlivca.

Metodika: Použité diagnostické metódy musia byť dostatočne citlivé s minimom falošne negatívnych výsledkov a efektívne aj z hľadiska ceny. Povinne vykonávané neselektívne skríningy v novorodeneckom veku sú upravené odbornými usmerneniami Ministerstva zdravotníctva SR.

Výsledky: V súčasnosti neonatológovia počas hospitalizácie dieťaťa na novorodeneckých pracoviskách realizujú nasledovné skríningy: 1. skríning poruchy sluchu vyšetrením tranzientných otoakustických emisií prístrojom najneskôr na tretí deň života, 2. odhalenie kongenitálnej katarakty vyšetrením červeného reflexu očného pozadia oftalmoskopom, 3. v spolupráci s ortopédmi skríning dysplázie bedrových kĺbov fyzikálnym a ultrasonografickým vyšetrením najneskôr v 4. týždni života. Laboratórny skríning sa vykonáva zo suchej kvapky krvi odoberanej po 72. hodine života a vyšetruje sa v Skríningovom centre novorodencov SR. Ide o stanovenie fenylketonúrie, kongenitálnej hypotyreózy, kongenitálnej adrenálnej hyperplázie, cystickej fibrózy a vybraných dedičných metabolických porúch. Na Slovensku sa veľkou väčšinou neonatologických pracovísk realizujú aj ďalšie nepovinné skríningy: ultrazvukové vyšetrenie obličiek a mozgu ako aj skríning kritických vrodených vývojových chýb srdca pulznou oxymetriou.

Záver: Autori zhrňujú pravidlá realizácie jednotlivých skríningových vyšetrení a ďalší postup v prípade pozitívneho nálezu.

Neonatal screening in Slovakia – current program and perspectives

Zibolen M., Lúčanová L., Maťašová K.

Clinic of Neonatology, JFMED CU, University Hospital Martin, Martin, Slovak Republic

Introduction: The aim of neonatal screening is to detect certain disorders at asymptomatic stage. It is not possible to find out these disorders by means of clinical examination, and, at the same time, their early detection and treatment prevent mortality or serious long-term morbidity.

Methods: A screening examination has to be sufficiently sensitive, with minimum of false-negative results, and cost-effective. There are guidelines issued by the Ministry of Health of the Slovak Republic, that rule the compulsory non-selective neonatal screening.

Results: At present, neonatologists perform the following screening examinations during the hospitalization of newborn infants: 1. screening for hearing disorder by assesing the transient otoacoustic emissions not later than on the third day of life, 2. detection of congenital cataract by red reflex testing of the ocular fundus using an ophthalmoscope, 3. screening for hip dysplasia by physical and ultrasound examination in cooperation with orthopedists not later than in the fourth week of life. Laboratory screening tests are performed on dry blood drop samples, which are collected after 72 hours of life, and are examined in the Screening Newborn Centre of the Slovak Republic. The laboratory tests are available for phenylketonuria, congenital hypothyreosis, congenital adrenal hyperplasia, cystic fibrosis, and selected hereditary metabolic disorders. Most of the neonatal departments in Slovakia carry out also optional screenings such as ultrasound examination of the kidneys and brain, and pulse oximetry screening for critical congenital heart defects.

Conclusions: The authors summarize the rules of performing of particular screening tests and subsequent procedures following abnormal screening test results.

Hyperbilirubinémie novorodencov

Bauer F., Demová K.
Novorodenecká klinika FNsP, Nové Zámky, Slovenská republika

Novorodenecká žltačka sa prezentuje takmer u 80–100 % nezrelých novorodencov a v 50–60 % u zrelých novorodencov. Je častou príčinou oneskoreného prepustenia z novorodeneckého oddelenia.

U väčšiny detí je nekonjugovaná hyperbilirubinémia normálny prechodný jav. Zvyčajne je benígna, avšak môže byť príznakom i veľmi závažného až život ohrozujúceho stavu. Vysoké hladiny nekonjugovaného bilirubínu a jeho neurotoxicita môžu spôsobiť závažné celoživotné neurologické následky až smrť novorodenca, pritom je možná prevencia. Najdôležitejším preventívnym krokom všeobecne je zabezpečenie adekvátnej enterálnej výživy. Ďalším preventívnym krokom je ostražité sledovanie novorodeneckej žltačky, identifikácia detí s rizikom ťažkej hyperbilirubinémie a v zabezpečení jej monitorovania aj po prepustení do domáceho prostredia. U všetkých novorodencov s ikterom by mali byť pravidelne monitorované hladiny transkutánneho bilirubínu event. aj sérového bilirubínu. Ich výsledky by mali byť nanášané do nomogramov podľa veku dieťaťa, ktoré boli vydané AAP a sú dostupné na internetovej adrese http://www.nspnz.sk/neonatal/index.htm. Jednotlivé rizikové zóny a výsledné hodnoty TcB a TsB môžu viesť k načasovaniu ďalšieho sledovania. Ďalšie nomogramy, ktoré zohľadňujú vek, rizikové faktory a hladiny sérového bilirubínu môžu poskytnúť návod k tomu, kedy začať fototerapiu, event. indikovať výmennú transfúziu. Ak dieťa vyžaduje fototerapiu alebo hladiny bilirubínu rýchlo stúpajú, sú indikované ďalšie vyšetrenia. Prolongovaná žltačka je častou problematikou lekárov prvého kontaktu, 9 % dojčených novorodencov je stále žltých po 28. dni života. Komplexná klinická a laboratórna diagnostika je nevyhnutná u prolongovaného ikteru a u novovzniknutej žltačky, ktorá sa objaví po dni 7 života. Poznanie rizikových faktorov, dôsledná prevencia a monitorovanie rizikových novorodencov a včasná terapia môže prispieť k zníženiu akútnej a dlhodobej morbidity, ako aj k zníženiu počtu rehospitalizácií.

Neonatal hyperbilirubinemia

Bauer F., Demová K.
Clinic of Neonatology, Faculty Hospital, Nové Zámky, Slovak Republic

Neonatal jaundice is present in almost 80–100% of premature and 50–60% of term newborns. It is a common cause of delayed discharge from the neonatal unit. In most children unconjugated hyperbilirubinemia is a normal transient phenomenon. It is usually benign but may be a symptom of a very serious and even life-threatening condition. High levels of unconjugated bilirubin and his neurotoxicity may cause serious neurological squeal up to neonatal death while it is preventable. The most important preventive step is to ensure adequate enteral feeding. Another preventive step is vigilant monitoring of neonatal jaundice, identification of children at risk for severe hyperbilirubinemia and its security and monitoring after discharge. Transcutaneous bilirubin level and eventually serum bilirubin should be regularly monitored in all newborns with jaundice. Their results should be applied to chart based on the age of child, the AAP issued and are available on the web site http://www.nspnz.sk/neonatal/index.htm. Individual risk zones and measured values TsB and TcB can lead to timing of follow-up. Other charts that take age, risk factors and serum bilirubin into account can provide guidance on when to initiate phototherapy, eventually when to indicate exchange transfusion. If a child requires phototherapy or bilirubin levels rise rapidly, further investigations are indicated. Prolonged jaundice is a common issue of primary care physicians, 9% of breast-fed infants is still yellow after 28 days of life. Comprehensive clinical and laboratory diagnosis is essential for prolonged jaundice and newly occurred jaundice after 7 days of life. Knowing the risk factors, prevention, monitoring of consistent risk infants and early treatment can help reduce acute and long-term morbidity, as well as reduce the number of rehospitalizations.

Asfyktický novorodenec

Brucknerová I., Žikavská T.
1. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Asfyxiu, stav ktorý sa prirovnáva k zaduseniu, charakterizuje nedostatok kyslíka v krvi a v tkanivách, s následným vznikom ischemických zmien. Príčiny asfyxie môžu byť prenatálne alebo perinatálne. Asfyxia výrazne ovplyvňuje morbiditu a mortalitu ako aj prognózu ďalšieho vývoja pacienta. Prevencia a komplexná liečba so zameraním na zabezpečenie optimálnej oxygenácie mozgového tkaniva sú nevyhnutné.

Cieľ: Na kazuistikách niekoľkých pacientov s rôznou klinickou symptomatológiou poukázať na rôznorodosť príčin, laboratórnych a klinických nálezov vedúcich k závažnej asfyxii novorodenca.

Záver: Asfyxia u novorodenca sa stále vyskytuje i napriek výraznému progresu vzniku nových diagnostických a terapeutických možností. Vedie k vzniku širokého spektra komplikácií. Diferenciálna diagnostika asfyxie novorodenca je široká a vyžaduje komplexný pohľad na pacienta. Najzávažnejšou komplikáciou je poškodenie centrálnej nervovej sústavy. Prevencia a včasná komplexná liečba sú nevyhnutné na zabezpečenie optimálnej oxygenácie mozgového tkaniva.

Asphyxiated newborn

Brucknerová I., Žikavská T.
1st Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Asphyxia, a condition close to asphyxiation, is characterised by lack of oxygen in blood and in the tissues, with subsequent development of ischemic changes. The causes of asphyxia may develop prenatally or during labour itself. Asphyxia determines the morbidity and mortality as well as prognosis of the patient's further development. Prevention and complex therapy aiming at optimal oxygenation of cerebral tissue are mandatory approaches.

Aim: The authors report some cases with various clinical symptomatologies. They want to highlight the diversity of the causes, laboratory and clinical findings leading to the formation of severe asphyxia of the newborn.

Conclusion: Despite the considerable progress in new diagnostic and therapeutic methods, asphyxia does still occur. A broad range of complications may occur. The differential diagnosis is very wide and requires a comprehensive view on the patient. The most severe consequence is the affection of central nervous system. Prevention and complex early therapy aiming at optimal oxygenation of cerebral tissue are mandatory.

Najčastejšie chyby pediatrov v starostlivosti o predčasne narodené deti

Chovancová D.
Novorodenecká klinika M. Rusnáka SZU a UNB, Nemocnica sv. Cyrila a Metoda, Bratislava, Slovenská republika

Na Slovensku sa narodí ročne okolo 4000 detí predčasne (8,6 %). K najrizikovejším z nich patria novorodenci s hmotnosťou pod 1500 g. Po prepustení z novorodeneckých pracovísk sú sledovaní v ambulanciách pre deti s perinatálnou patológiou a rizikom v úzkej spolupráci s pediatrami v primárnej starostlivosti. V záujme skvalitnenia dlhodobej starostlivosti o týchto pacientov chceli upozorniť na najčastejšie disikrepancie v praxi. Týkajú sa najmä stratégie liečby anémie predčasne narodených detí, výživy, hodnotenia psychomotorického vývinu a očkovacieho kalendára. Nedostatočná erytropoéza, veľké straty erytrocytov v prvých

týždňoch života sú príčinou anémie predčasne narodených detí. Pravidelné sledovanie krvného obrazu vrátane retikulocytov a parametrov železa (sérové železo, saturácia, transferín) v sére zohráva pri indikácii liečby veľký význam. Pri adekvátnej výžive, substitúcii železa v množstve 2–5 mg/kg/deň a vitamínov je možné dosiahnuť postupnú korekciu anémie aj bez podania transfúzie krvi. Rozhodujúcim pri indikácii transfúzie nie sú laboratórne hodnoty, ale klinický stav – neprospievanie pri adekvátnej výžive (energia, proteíny), kardiorespiračné problémy (tachykardia, trachypnoe, šelest), znížená pohybová aktivita, slabé pitie, bledosť a v laboratórnych testoch aj metabolická acidóza a zvýšený laktát ako dôkaz anaeróbneho metabolizmu pri relatívnej hypoxii tkanív. Vo výžive detí narodených predčasne preferujeme dojčenie v kombinácii s fortifikáciou pomocou bielkovín vo forme prášku v kombinácii s roztokmi vápnika a fosforu (monitoring Ca, P v sére a moči, hladiny urey). V prípade umelej výživy je postdischarge formula indikovaná najmä u detí hypotrofických alebo s pôrodnou hmotnosťou pod 1000 g niekedy až do veku 9.–12. mesiaca, prísne individálne podľa rastových paramerov (v poradí obvod hlavy, dĺžka, hmotnosť). Prechod na nemliečny príkrm sa riadi okrem neurologického statusu dieťaťa jeho postnatálnym vekom. Vysoké energetické nároky majú deti s BPD (bronchopulmonálnou dysplázioU). Psychomotorický vývoj je nutné posudzovať na základe korigovaného veku dieťaťa, tento faktor by sa mal uplatniť aj pri stratégii manipulácie s dieťaťom, vertikalizácia by mala rešpektovať tento aspekt (včasné posadzovanie, chodídka sú nevhodné). Očkovací kalendár by mal rešpektovať postnatálny vek, odsúvanie očkovania zvyšuje u dieťaťa riziko infekčných komplikácií.

Skríning kritických vrodených chýb srdca pulznou oxymetriou

Maťašová K., Zibolen M.
Neonatologická klinika, JLF UK a UNM, Martin, Slovenská republika

Úvod: Cieľom skríningu pulznou oxymetriou je včasná diagnostika kritických vrodených chýb srdca (cVCC) v asymptomatickom štádiu, čím sa zlepšuje úspešnosť liečby a prognóza pacienta. Princípom vyšetrenia je diagnostika miernej hypoxémie, ktorá sa klinicky neprejavuje. Podmienená je zvyčajne pravo-ľavým skratom cez ductus arteriosus, preto je hodnota postduktálnej saturácie znížená. Hypoxémia môže byť spôsobená aj oneskorením adaptácie cirkulácie a pretrvávaním pľúcnej hypertenzie alebo perinatálnou infekciou. Spoľahlivosť vyšetrenia zvyšuje porovnanie hodnôt preduktálnej a postduktálnej saturácie.

Metodika: S cieľom znížiť falošnú pozitivitu skríningu sa meranie vykonáva u novorodenca vo veku 18–24 hodín. Postduktálna saturácia sa odmeria umiestnením sondy pulzného oxymetra na nohu novorodenca, preduktálna saturácia sa zistí na pravej ruke. Skríning je negatívny, ak je postduktálna saturácia 95 % a viac a rozdiel medzi preduktálnou a postduktálnou hodnotou je menej ako 3 %. Pri pozitívnom skríningu sa meranie opakuje najneskôr o 6 hodín. Pri hodnote postduktálnej saturácie menej ako 90 % je čo najskôr indikované echokardiologické vyšetrenie.

Výsledky: Literatúra uvádza celkovú senzitivitu skríningu na detekciu cVCC 76,5 %, špecificitu 99,9 % a falošnú pozitivitu 0,14 %. Veľmi dôležitá je vysoká negatívna prediktívna hodnota skríningu (99,99 %), na základe ktorej je možné pri negatívnom skríningu takmer s istotou vylúčiť prítomnosť cVCC.

Záver: Pulzná oxymetria je účinná, neinvazívna a lacná metóda na včasnú detekciu cVCC. Okrem toho umožní včas upriamiť pozornosť personálu aj na zdanlivo zdravých novorodencov s iným ochorením – napríklad s perinatálnou infekciou. V USA, Secretary of Health and Human Services spolu s AAP, odporúčajú zaradenie skríningu cVCC do skupiny povinných skríningových vyšetrení novorodencov.

Screening for critical congenital heart disease by pulse oximetry

Maťašová K., Zibolen M.
Clinic of Neonatology, JFMED CU, University Hospital Martin, Martin, Slovak Republic

Introduction: The aim of pulse oximetry screening is early detection of critical congenital heart disease (cCHD) in asymptomatic stage that improves the effectiveness of treatment and patient outcome. The main principle of the examination is detection of a mild hypoxemia that may not be recognised by clinical examination. It is mostly due to a right-to-left shunt through the ductus arteriosus, thus the value of postductal oxygen saturation is decreased. Hypoxemia may also be caused by delay in postnatal circulatory transition and persistence of pulmonary hypertension or by perinatal infection. Comparison of the values of preductal and postductal saturation increases the reliability of the examination.

Methods: With the aim to decrease the false positivity of the screening the measurements are performed in newborns at the age of 18–24 hours. Postductal saturation is measured by placing the probe of pulse oximeter on either foot, preductal saturation is recorded on the right hand. The screening is considered negative if the postductal saturation is 95% and more and the difference between the preductal and postductal values is less than 3%. When the screening is positive, the measurement is repeated at the latest 6 hours. When the value of postductal saturation is less than 90%, echocardiography is indicated as soon as possible.

Results: In literature there is stated the overall sensitivity of the screening for detection of cCHD 76.5%, specificity 99.9% and false positivity 0.14%. Very important is the high negative predictive value of the screening (99.99%). Based on it is possible to almost exclude the presence of cCHD when the screening is negative.

Conclusion: Pulse oximetry is an effective, non-invasive and inexpensive method for early detection of cCHD. Apart from it enables to turn the staff´s attention on the seemingly healthy newborn babies that may suffer from another disease- such as perinatal infection. In the USA the Secretary of Health and Human Services together with AAP recommend to add the screening for cCHD to the uniform screening panel.

PRAKTICKÁ PEDIATRIA

Najčastejšie povrchové bakteriálne infekcie kože u detí a ich liečba

Danilla T.
Detská dermatovenerologická klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: V posledných rokoch pribúda počet chorých detí s hnisavými chorobami kože v ambulanciách detskej dermatovenerológie napriek prístupnej účinnej miestnej aj celkovej liečby, preto považujeme za potrebné oboznámiť sa s touto problematikou.

Cieľ prednášky je obnoviť vedomosti a praktické skúsenosti z diagnostiky a diferenciálnej diagnostiky a výber najefektívnejšej liečby s minimálnymi nežiaducimi účinkami.

Metódy: Analýza ambulantne vyšetrených v rokoch 2010 a 2011, počet hospitalizovaných **v** posteľovej časti kliniky**.** Na základe praktických skúseností z odbornej ambulancie boli zozbierané typické klinické prejavy povrchových, baktériami spôsobených infekcií kože doplnené zásadami všeobecnej diagnostiky a liečby tejto skupiny chorôb.

Výsledky: Na základe analýzy ošetrených pacientov v dermatovenerologických ambulanciách sme zistili až 26% zvýšenie v roku 2011 oproti roku 2010. Táto skupina chorôb predstavuje 7 % zo všetkých ošetrených pacientov. Pre rozsiahly nález bolo hospitalizovaných 65 detí. Názorná ukážka typických obrazov. Upozornenie na prevenciu vzniku kožných infekcií, správny prístup k výberu systémovej a lokálnej liečby so zreteľom na mechanizmus účinku antimikrobiálnych látok a vzrastajúcu rezistenciu mikroorganizmov na penicilínový rad antibiotík. Systémová liečba (cefuroxim) je indikovaná pri rozsiahlom postihnutí a neschopnosti rodičov správne ošetriť prejavy. Na lokálnu liečbu, ktorá je výhodná pre počiatočné štádiá infekcií, sú k dispozícii neomycín a bacitracín, kyselina fucidová, mupirocín a retapamulín. Posledné tri spomenuté účinné látky sú novšie, pôsobia cídne, rýchlo usmrcujú mikróby, predchádzajú systémovým komplikáciám a majú malý alergogénny potenciál.

Záver: Poznanie typických klinických prejavov umožní lekárom prvého kontaktu správne diagnostikovať povrchové infekcie kože u detí a vo včasnom štádiu efektívne liečiť miestnymi baktericídne pôsobiacimi antimikrobiálnymi liekmi.

The most frequent superficial cutaneous infections in children and their treatment

Danilla T.
Department of Pediatric Dermatovenereology, Comenius University Medical School and Children's University Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: The increase in the number of children sick with superficial bacterial skin diseases has been recorded in recent time despite of the accessible effective local and systemic treatment. This is why it is necessary to study this issue.

The aim of the lecture is to restore the knowledge and practical experience with diagnosing and differential diagnosing, and to select the most effective treatment with minimal side effects.

Method: An analysis of children treated as out-patients for superficial bacterial skin diseases in our department between 2010 and 2011, as well as the number of children hospitalized as in-patients. Typical clinical manifestations of superficial bacterial skin infections was chosen and demonstrated. General principles of diagnosis and treatment of these diseases were established.

Results: The analysis of treated out-patients found an almost 26% increase in 2011 compared with 2010. This group of diseases represented 7% of all treated out-patients. 65 children were hospitalized with severe extensive skin infections. Typical pictures of pyodermas were shown. The author stressed the prevention of skin infections, the correct approach to the selection of local and systemic treatment with regard to the mechanism of action of antimicrobial agents and the increasing resistance of bacteria to antibiotics of the penicillin series. Systemic therapy (cefuroxime) is indicated for extensive disability and the disability of parents to properly treat symptoms. Local treatment is advantageous in the initial stages of infection – neomycin and bacitracin, fucidic acid, mupirocin and retapamulin are available. The last three mentioned are newer active ingredients act cidically, quickly kill germs, prevent systemic complications and have little allergic potential.

Conclusion: Recognizing the typical clinical symptoms is important for first-contact pediatricians in order to correctly diagnose superficial skin infections in children at an early stage, and to effectively treat the infections by locally acting bactericidal antimicrobial agents.

Liečba hemangiómov u detí

Hornová J.[1], Tichá Ľ.[1], Haviar D.[2], Lackovičová D.[2], Gondová G.[3], Sharashidze A.[3], Babala J.[4], Vršanská V.[5], Lakomý M.[5]
[1]I. detská klinika DFNsP a LF UK, Bratislava, Slovenská republika
[2] Rádiologické oddelenie DFNsP, Bratislava, Slovenská republika
[3]Klinika detskej oftalmológie DFNsP a LF UK, Bratislava, Slovenská republika
[4]Klinika detskej chirurgie DFNsP a LF UK, Bratislava, Slovenská republika
[5]Detské kardiocentrum NÚSCH, Bratislava, Slovenská republika

Názory na liečbu hemangiómov nie sú jednoznačné – od sledovania, cez medikamentóznu liečbu až po chirurgickú intervenciu. V posledných rokoch je časté použitie betablokátorov. Hemangiómy, ktoré patria medzi vaskulárne lézie, sú najčastejšími tumormi detského veku. Môžu byť prítomné hneď po narodení alebo sa objavujú neskôr – v priebehu prvých týždňov a mesiacov života. Vyskytujú sa u 10–12 % detí kaukazskej rasy, častejšie u dievčat ako u chlapcov, v pomere 5 : 1 až 2 : 1. Hemangiómy sú častejšie u prematúrnych detí s pôrodnou hmotnosťou pod 1000 g, z ktorých je postihnutých okolo 22 %.

Podľa lokalizácie sa tieto lézie vyskytujú najčastejšie na hlave a šiji (60 %), 25 % je lokalizovaných na trupe a 15 % na končatinách. Vo väčšine prípadov spontánne involvujú a ich počet klesá na 1,5 % v 5. roku života. Asi 10–20 % hemangiómov môže narásť do veľkých rozmerov a neinvolvujú kompletne. Ich liečba môže byť problematická.

Cieľ práce: V prednáške by autori chceli prestaviť svoj súbor pacientov, ako aj súčasné možnosti liečby a ich dostupnosť pre našich pacientov.

Súbor: T. č. tvorí 95 detí (64 dievčat a 31 chlapcov) vo veku 2 mesiacov až 4 roky, z ktorých bolo liečených 35 detí.

Názory na liečbu hemangiómov nie sú stále jednoznačné. Ich liečba závisí od lokalizácie, rozsahu a rýchlosti rastu, ako aj možných komplikácií. V liečbe uprednostňujeme konzervatívnu liečbu, ale do úvahy prichádza aj chirurgická intervencia. Výber spôsobu liečby nie je záležitosťou jedného človeka, ale dochádza k nemu na základe vyjadrení odborníkov – pediatra, chirurga, pri určitých lokalizáciách oftalmológa alebo otorinolaryngológa a onkológa. A v neposlednom rade treba brať do úvahy aj názor rodiča dieťaťa.

Treatment of haemangiomas in children

Hornová J.[1], Tichá Ľ.[1], Haviar D.[2], Lackovičová D.[2], Gondová G.[3], Sharashidze A.[3], Babala J.[4], Vršanská V.[5], Lakomý M.[5]
[1]1st Department of Paediatrics, Children´s University Hospital, Comenius University Medical School Bratislava, Slovak Republic
[2]Department od Radiodiagnostic, Children´s University Hospital, Comenius University Medical School Bratislava, Slovak Republic
[3]Department of Paediatric Ophtalmology, Children´s University Hospital, Comenius University Medical School Bratislava, Slovak Republic
[4]Department of Paediatric Surgery, Children´s University Hospital, Comenius University Medical School Bratislava, Slovak Republic
[5]Children´s Cardiac and Cardiac Surgery Center, Bratislava, Slovak Republic

Haemangiomas belong to the group of vascular lesions and are the most common tumors of infants. They may be present at birth or appear later – within the first weeks and months of life. Haemangiomas occur in 10 to 12% of children of Caucasian origin, more often in girls than in boys, at the ratio 5:1 to 2:1. Haemangiomas are more common in premature children with birth weight below 1000 grams, in this group cca 22% of the children are affected. These lesions are most frequently localized on the head and neck (60%), 25% are located on the trunk and 15% on the extremities. Most lesions involve spontaneously and their number decreases to 1.5% in the 5th year of life. Approximately 10–20% of haemangiomas can grow to large sizes and do not involve completely. Their treatment may be problematic.

Purpose of work: The authors wanted to introduce their set of patients, as well as current treatment options and their availability to our patients.

The set of patients consists of 95 children (64 girls and 31 boys) at the age from 2 months to 4 years, among of which 35 children were treated.

Opinions on haemangioma treatment vary. Their treatment depends on the location, extent and rate of growth, as well as possible complications. Conservative treatment is preferred, but surgical intervention comes into consideration as well. The choice of the therapy is not a single person´s matter, but is the result of consultations with professionals – a pediatrician, surgeon, in certain localizations otorhinolaryngology or ophthalmologist and oncologist. And finally, the opinion of parents of the child should be taken into account as well.

Nezvyčajná príčina obličkového zlyhávania

Kizeková Z.[1], Ursínyová M.[2], Uhnáková Y.[2], Červeňová O.[1]
[1]I. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika
[2]Ústav chémie a laboratórnej medicíny LF SZU, Bratislava, Slovenská republika

Incidencia chronickej obličkovej choroby sa aj u detských pacientov zvyšuje. Najčastejšou príčinou sú závažné vrodené vývojové chyby uropoetického traktu.

Cielom našej práce je kazuistika nezvyčajnej príčiny koncového štádia chronickej obličkovej choroby u 16-ročnej pacientky, ktorá bola sledovaná pre atak akútnej pyelonefritídy a infekty močových ciest s obrazom I. štádia chronickej obličkovej choroby. V rámci preventívnej prehliadky na obvode boli u pacientky zistené vysoké hodnoty urey, kreatinínu, zodpovedajúce závažnému zníženiu glomerulárnej filtrácie bez iných klinických obtiaží. Počas hospitalizácie bol realizovaný súbor vyšetrení, ktorý nevysvetlil príčinu závažného poškodenia obličiek. Renálnou biopsiou bol zistený obraz „end-stage" kidney. Pre dodatočné zistenie dlhodobého užívania zelených sladkovodných rias a na základe ich zloženia bol u pacientky realizovaný skríning toxických kovov s nálezom zvýšenej hladiny síry , bária a jódu i napriek tomu, že odber bol realizovaný mesiac od posledného užívania zelených rias.

Kazuistikou sme chceli upozorniť na riziko dlhodobého podávania „zdravých" potravinových doplnkov u pacientov už liečených pre obličkové ochorenia, ktoré môžu viesť až k irreverzibilnému postihnutiu obličiek.

Unusual cause of kidney´s failure

Kizeková Z.[1], Ursínyová M.[2], Uhnáková Y.[2], Červeňová O.[1]
[1]1st Department of Pediatrics, Comenius Univesity Medical School and University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic
[2]Department of Chemistry and Laboratory Medicine, Faculty of Medicine, Slovak Medical University, Bratislava, Slovak Republic

The incidence of chronic kidney disease is increasing also for children patients. The most common reason is grave innate genetic failures of uropoetic tract.

The aim of our study is a casuistic of unusual cause of final stadium of chronic kidney´s disease of sixteen years old patient, who had been monitored because of attack of acute pyelonephritis and infects of urinary tract with symptoms of first stadium of chronic kidney´s disease. As part of preventive examinations on GP were to the patient detected high levels of urea, creatinine corresponding significant reduction in glomerular filtration rate without other clinical difficulties. During hospitalization was conducted set of tests that did not explain the cause of severe kidneys damage. Renal biopsy found image of "end-stage" kidney. For additional finding of long-term use of a freshwater green algae and their composition was carried out a toxic metals screening of the patient. The findings were elevated levels of sulphur, barium and iodine, despite the fact that sampling was conducted last month by the use of green algae.

By this casuistic we wanted to draw attention to the risk of long-term administration of "healthy" food supplements in patients already treated for kidney disease, which can lead to irreversible renal involvement.

Racionálna liečba respiračných infekcií u detí – je niečo nové?

Medovarský M.[1], Mikovičová A.[2]
[1]Pediatrická klinika FNsP Nové Zámky, Slovenská republika
[2]Ústav mikrobiológie FNsP Nové Zámky, Slovenská republika

Úvod: Stúpajúca rezistencia baktérií na antibiotiká je celosvetovým problémom, ktorý je aktuálny aj na Slovensku. Jedným z faktorov, ktorý môžu ovplyvniť hlavne praktickí lekári, je selekčný tlak antibiotík na vznik nových odolných kmeňov.

Materiál a metodika: Hoci vieme, že 80–90 % väčšiny respiračných infekcií spôsobujú vírusy a na rozlíšenie vírusových a baktériových infekcií máme k dispozícii laboratórne ukazovatele, sme u detí svedkami častého neopodstatneného predpisovania antibiotickej liečby. Túto situáciu môže zlepšiť iba rešpektovanie racionálnych zásad liečby, ktoré vychádzajú z teoretických vedomostí klinických vied, mikrobiológie, epidemiológie ako aj znalosti regionálnej citlivosti mikroorganizmov na antibiotiká. V prednáške sú prehľadne uvedené hlavné zásady pre správne rozhodovanie pri voľbe liečby respiračných infekcií u detí.

Výsledky: Tabuľka s prehľadom citlivosti vybraných baktérií na antibiotiká z Ústavu mikrobiológie FNsP Nové Zámky.

Záver: Pri rešpektovaní uvedených zásad odpovie lekár správne na 5 otázok: Potrebujem vôbec ATB? Viem akú skupinu som volil? Viem prečo som ju vybral? Stanovil som správnu dávku a dĺžku podávania? O zmene ATB rozhodli skutočne závažné údaje?

Rational treatment of respiratory infections in children – is something new?

Medovarský M.[1], Mikovičová A.[2]
Paediatrics Department, Hospital Nové Zámky, Slovak Republic
Department of Microbiology, Hospital Nové Zámky, Slovak Republic

Introduction: The increasing resistance of bacteria to antibiotics is a global problem that is current and Slovak Republic. One of the factors that may affect mainly general practitioners, the selection pressure for the emergence of new antibiotic-resistant strains.

Materials and methods: Although we know that 80–90% of most respiratory infections caused by viruses and to distinguish between viral and bacterial infections have available laboratory parameters, we witnessed children often unjustified prescribing of antibiotics. This situation can be improved only respect the principles of rational therapy based on theoretical knowledge of clinical sciences, microbiology, epidemiology and knowledge of regional sensitivity of microorganisms to antibiotics. The lecture is clearly the guiding principles for the right decision in choosing the treatment of respiratory infections in children.

Results: Table summarizing the sensitivity of bacteria to antibiotics selected from the Department of Microbiology, University Hospital New Castle.

Conclusion: While respecting the principles referred to a doctor right answers to 5 questions: Do I need antibiotics at all? I know which category I chose? I know why I chose it? I set the correct dose and duration of administration? The ATB decided to change the data really serious?

Keď je dieťa a jeho zdravotná dokumentácia problém

Gibalová E.
Ambulancia všeobecného lekára pre deti a dorast, Salutaris, s. r. o., Bratislava, Slovenská republika

Autorka po právnej, odbornej i ľudskej stránke prezentuje problematiku všeobecného lekára a rozvadených rozvádzajúcich sa rodičov, ako i postavenie dieťaťa a jeho zdravotnej dokumentácie. Poukazuje na to, že dnes už to nie je len čistá medicína – vyšetriť, zdiagnostikovať a liečiť pacienta, ale v dnešnej dobe sa ambulantný pediater dostáva do spleti požiadaviek zdravotných poisťovní, sociálnej poisťovne, rodičov i súdov.

Zväčša rozvadení rodičia žiadajú od lekára rôzne potvrdenia, aby zdokladovali, ako sa ten-ktorý rodič o dieťa stará, prípadne pre prisúdenie dieťaťa do opatery, či zlepšenie svojej finančnej situácie. V záujme toho presúvajú zdravotnú dokumentáciu dieťaťa medzi poskytovateľmi zdravotnej starostlivosti, čo vedie k mnohým nedorozumeniam. Autorka prezentuje na právnom podklade praktické riešenia výpisu ošetrenia člena rodiny, pohybu zdravotnej dokumentácie, či riešenia vyhrážok zo strany rodiča.

When child and its medical record is a problem

Gibalová E.
General Practice for Children and Adolescents, Salutaris, Ltd., Bratislava, Slovak Republic

Author presents from legal, professional, and human side health care provider's problems with parents undergoing divorce, as well as status of a child and its medical records. She remits to fact, that nowadays there is not only a "pure" medicine – examination, diagnostics and treatment of a patient; but paediatrician can be in the centre of requirements from health insurance companies, social insurance, parents, and court.

Arguing parents require from physician various documents to certificate how he/she looks after a child, for the purpose of child custody or improving his/her financial situation. For this purpose they transfer medical record from one health care provider to another. Author presents from legal point practical solutions of preparing different documents, transferring medical records, or coping with parent's verbal assaults.

Akútna leukémia u dieťaťa – varovné signály

Černáková B., Urbánková K.
Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Prezentovaná kazuistika analyzuje zistenia z výkonu dohľadu ÚDZS v prípade poskytovania zdravotnej starostlivosti maloletému pacientovi vo veku 2 rokov a 7 mesiacov u všeobecného lekára pre deti a dorast. Dohľad bol vykonaný na podnet rodičov, ktorí namietali neodborné poskytnutie zdravotnej starostlivosti. Pri kombinácii nálezu hematómov a zväčšených lymfatických uzlín na krku, bez známok infektu u dieťaťa mala byť dohliadaná lekárka aktívnejšia v dif. dg. tohto stavu.

Výsledky: Maloletý pacient kapitovaný u VLDD od roku 2010, bez vážnejších ochorení v detstve, psychomotorický vývin primeraný veku dieťaťa. Dňa 14. 8. 2012 vyšetrený u všeobecného lekára pre deti a dorast pre zdurenie na pravej strane krku (zistené matkou deň predtým – 13. 8.). Dieťa bolo plačlivé, bránilo sa vyšetreniu, hrdlo bledé, na pravej strane krku tuhé zdurenie veľkosti „čerešne", nebolestivé. Diagnostický záver: Lymphadenitis submandib. l. dx., CRP 25 mg/L. Ordinovaný cefardoxyl (Cedrox), odporúčaná lokálne octanová masť a kontrola o 5 dní. Ďalšie vyšetrenie u príslušného všeobecného lekára pre deti a dorast bolo realizované o 8 dní, dňa 22. 8. 2012 pre asi 14 dní pozorovaný zvýšený výskyt hematómov na dolných končatinách a na krku. Diagnostický záver:

Haematoma multiplices. Realizovaný odber krvi na hematologické vyšetrenie. Pre nedostatočné množstvo odobratej krvi vzorky neboli v laboratóriu vyšetrené. Nasledujúce vyšetrenie bolo u príslušného všeobecného lekára realizované o dva dni. V zdravotnej dokumentácii uvedené „bez dieťaťa". Pre „nepokoj dieťaťa" opakovaný odber krvi nebol možný. Odporúčaný Kanavit, C vitamín a kontrola o 14 dní s opakovaným vyšetrením krvného obrazu a zrážanlivosti krvi.

Posledné zaznamenané vyšetrenie v dokumentácii poskytovateľa je od zastupujúceho všeobecného lekára a bolo realizované 27. 8. 2012 pre teploty do 39,4 °C, ktoré sa objavili deň pred týmto vyšetrením, pre obojstranný opuch na krku, riedky výtok z nosa, hrdlo bolo bledé, auskultačné vyšetrenie pľúc negatívne. Hmatne lymfatické uzliny submandibulárne. Diagnostický záver vyšetrenia: Lymphadenitis colli. Bolo vykonané laboratórne vyšetrenie krvného obrazu, hemokoagulačné vyšetrenie, CRP, hepatálne testy. Po obdržaní výsledku laboratórnych vyšetrení bolo dieťa v ten istý deň o 13.12 hod. odoslané na hospitalizáciu a následne preložené do Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou, kde bola potvrdená diagnóza: Akútna lymfoblastová leukémia.

Záver: Úrad výkonom dohľadu na mieste skonštatoval, že zdravotná starostlivosť pacientovi zo strany dohliadaného subjektu (všeobecný lekár pre deti a dorast) nebola poskytnutá v súlade s ustanovením § 4 ods. 3 zákona č. 576/2004 Z. z., nakoľko v dohliadanom období od 14. 8. do 24. 8. 2012 neboli vykonané všetky zdravotné výkony na správne určenie choroby so zabezpečením včasnej a účinnej liečby s cieľom uzdravenia osoby alebo zlepšenia stavu osoby pri zohľadnení súčasných poznatkov lekárskej vedy.

Ako dlho môžem skrývať svoju chorobu?

Stančoková T., Bubanská E., Mesár P., Bician P.
Klinika pediatrickej onkológie a hematológie SZU v DFNsP Banská Bystrica, Slovenská republika

Úvod: Dospievanie je kritické obdobie života. Nádor v tomto veku znamená pre chorého adolescenta zrútenie celého sveta, pocit priameho ohrozenia života, stratu istoty a plánov, izoláciu od priateľov, rodiny, školy.

Metódy: Prezentujeme kazuistiky dvoch pacientov. Prvý, 16-ročný chlapec, podľa vlastných slov len s dvojtýždňovou anamnézou hmatnej rezistencie vpravo pod rebrami. Pri prijatí okrem nej zistená aj veľká tuhá rezistencia v pravom semenníku. CT vyšetrenie zobrazilo pľúcne metastázy vľavo, mnohopočetné lytické lézie v skelete, patologickú fraktúru L1. Pre laboratórne znaky renálnej insuficiencie bolo nutné zahájenie CVVH. Realizovaná pravostranná orchiektómia, po obdržaní histologického nálezu alveolárneho rhabdomyosarkómu gr.III bola začatá chemoterapia (CHT) podľa protokolu EpSSG RMS 2005. Druhý, 17-ročný pacient bol prijatý s dvojmesačnou anamnézou bolestí brucha a častých riedkych stolíc. V rajóne realizované ultrasonografické vyšetrenie brucha s nálezom rozsiahleho retroperitoneálneho tumoru s útlakom ľavého ureteru a hydronefrózou III. stupňa. Objektívne pri prijatí chlapec bledý, kachektický, hypotrofický, s gynekomastiou, v pravom epi až hypogastriu ako aj v pravom testes hmatný tuhý tumorózny útvar. CT vyšetrenie ukázalo rozsiahlu tumoróznu infiltráciu retriperitonea so zavzatím ciev, viacpočetné metastatické postihnutie pľúcneho parenchýmu a pečene. Histologické vyšetrenie po pravostrannej orchiektómii potvrdilo zmiešaný germinálny tumor testis s inváziou do krvných ciev, začatá CHT.

Výsledky: Kontrolné PET-CT vyšetrenie u prvého pacienta po ukončení intenzívnej chemoterapie a rádioterapie na oblasť Th 6-L2 chrbtice svedčí o kompletnej remisii bez prítomnosti patologických ložísk, pokračuje v udržiavacej CHT. Druhý pacient pokračuje v CHT, ultrasonograficky je stále viditeľný objemný laločnatý tumor brucha, hydronefróza III. stupňa, infiltrácia pečene je v regresii.

Záver: Mladí pacienti častokrát dlho nevenujú pozornosť príznakom nádoru, preto väčšinou dochádza k oddialeniu diagnózy a začatiu adekvátnej liečby, čo môže mať negatívny dosah na celkové prežívanie.

How long can I keep my disease in secret?

Stančoková T., Bubanská E., Mesár P., Bician P.
Department of Pediatric Oncology and Hematology, Slovak Medical University, Children´s University Hospital, Banská Bystrica, Slovak Republic

Introduction: Adolescence is a critical life period. Tumor diagnosed in this age means crash of the whole world, life threatening feelings, safety and plans loss, isolation from friends, family, school.

Methods: We present two cases. First patient, 16-year old boy, according to his words with only two weeks palpable resistance under the right rib curve. By hospital admission also a big solid formation in right testis was palpable. CT showed left lung metastases, lytic bone lesions, L1 patological fracture . For present laboratory signs of renal insufficiency CVVH was necessary. After right-sided orchiectomy was performed and histological finding of alveolar rhabdomyosarcoma gr.III was obtained, chemotherapy according to EpSSG RMS 2005 protocol was started. The second 17-year old patient was admitted because of abdominal pain and frequent watery stools lasting two months. Abdominal ultrasonography showed large retroperitoneal tumor pressing on left urether and hydronephosis gr.III. The boy was pale, cachectic, hypotrophic, with gynecomasty, in right epi and hypogastrium as well as in right testis a solid formation was palpable. CT visualized large retroperitoneal mass with blood vessels infiltration, metastastatic lesions in lungs and liver. Histology in orchiectomy specimen showed mixed germinal tumor of testis invading into blood vessels, chemotherapy has begun.

Results: PET-CT after completing chemo- and radiotherapy on Th6-L2 in first patient confirmed complete remission without any patological lesions, patient receives maintaining chemotherapy. Second boy continues treatment, a large lobulated tumor and hydronephrosis gr.III are still visible in abdominal ultrasonography, liver infiltration regresses.

Conclusion: Young patients often don't pay attention to neoplasma symptoms, then diagnosis and proper tretment is often delayed, what has negative impact on overall survival.

POSTERY

(postery sú uvedené v abecednom poradí podľa priezviska prvého autora)

Hormonálne a metabolické zmeny u detí s SGA liečených rastovým hormónom po prvom roku liečby

Blusková Z.[1], Pribilincová Z.[1], Popluhárová I.[2], Košťálová Ľ.[1]
[1]*2. detská klinika, Lekárska fakulta Univerzity Komenského, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*Detské oddelenie, Nemocnica s poliklinikou, Myjava, Slovenská republika*

Úvod: V poslednom období narastá počet detí, ktoré sa narodili s nízkou pôrodnou hmotnosťou a/alebo pôrodnou dĺžkou (SGA). Asi 10 % týchto detí zostáva menšími a v dospelosti je u nich častejší výskyt metabolického syndrómu.

Cieľ práce: Hlavným cieľom našej práce bolo vyhodnotiť rastový prírastok, zmenu hmotnosti vyjadrenú prostredníctvom BMI a jednotlivé hormonálne a metabolické parametre u detí narodených s SGA liečených rastovým hormónom po prvom roku liečby, s následným posúdením miery úspešnosti tejto liečby.

Metódy a materiál: U 51 pacientov s SGA sme zaznamenávali a štatisticky spracovávali jednak ich charakteristické údaje, jednak vybrané hormonálne a metabolické parametre tesne pred začiatkom a po roku liečby rastovým hormónom.

Výsledky: Výška u dievčat sa zlepšila v priemere z −2,44 SDS na −1,95 SDS, p <0,05. U chlapcov podobne z −2,79 SDS na −2,31 SDS, p <0,05. Výsledky BMI neukázali signifikantnú zmenu. Štatisticky významne stúpli hladiny IGF-I, a to rádovo v stovkách ng/ml u oboch pohlaví. Priemerné hodnoty hladiny glukózy v krvi neukázali významnú zmenu rovnako ako ani hladiny FT4. Hladiny TSH u dievčat signifikantne poklesli v medziach normy, u chlapcov sa nevyskytla významná zmena.

Záver: Podarilo sa nám preukázať množstvo možných rizikových faktorov zodpovedných za vznik SGA u nami sledovaných detí. Jednoznačne sme preukázali pozitívny vplyv rastového hormónu na výšku a hladiny IGF-I. Tiež sme dospeli

k záveru, že rastový hormón neovplyvnil významne hladiny glykémie a tyroidálnych hormónov. Všetky deti zahrnuté do výskumu liečbu dobre tolerovali.

Hormonal and metabolic changes in children with SGA growth-hormone treated after the first year of treatment

Blusková Z.[1], Pribilincová Z.[1], Popluhárová I.[2], Košťálová Ľ.[1]
[1,2]*nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School and University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Deparment of Pediatrics, Hospital Myjava, Slovak Republic*

Introduction: In recent years the number of children who were born with a low birth weight and/or birth body length has been increasing (SGA). Approximately 10% of these children remain smaller and in adulthood more frequently they have greater occurrence of metabolic syndrome. The main aim of this study has been to evaluate the growth increase, change of weight expressed by BMI, and different hormonal and metabolic parameters in children born with SGA treated with growth hormone after the first year of treatment, with subsequent evaluation of success of this therapy.

Methods: In 51 SGA patients we recorded and statistically evaluated characteristic data together with selected hormonal and metabolic parameters close to the beginning and after the year of treatment with the growth hormone.

Results: The height of girls improved on average from -2.44 SDS to -1.95 SDS, $p<0.05$. The situation was similar in boys – from -2.79 SDS to -2.31 SDS, $p<0.05$. BMI results did not show any significant change. IGF-I levels rose statistically significantly, in orders in hundreds of ng/ml in both the sexes. Average values of glucose level in blood Did not show any significant change together with FT4 level. TSH values in girls decreased significantly in the standard rates, in boys no significant changes has been recorde.

Conclusion: We were successful in showing of the number of potential risk factors responsible for SGA rise in children studied by us. We confirmed unambiguously a positive effect of growth hormone on the height and IGF-I level. We also had come to conclusion that the growth hormone has no significant impact on blood sugar and thyroidal hormones levels. All children enrolled in the study of the treatment well tolerated the treatment.

Kavernózna hemangiomatóza pri neurofibromatóze typ 1 – kazuistika

Bolčeková A., Hlavatá A., Kovács L., Ilenčíková D.
2. detská klinika, Lekárska fakulta Univerzity Komenského, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Neurofibromatóza typ 1 (NF1, OMIM# 162200) patrí k najčastejším neurokutánnym syndrómom s autozómovo dominantným typom dedičnosti. Okrem základných diagnostických znakov sa u pacientov objavujú aj minoritné prejavy, ktoré môžu spôsobovať závažné komplikácie. Hemangiómy sa u pacientov s neurofibromatózou typ 1 vyskytujú u cca 5–6 % pacientov, v niektorých prípadoch môžu spôsobovať závažné komplikácie.

Kazuistika: Pacient, narodený 1989, bez pozoruhodnej rodinnej anamnézy, mu boli v 3 rokoch pri plne rozvinutom obraze neurofibromatózy typ 1 (20 makúl café-au-lait, 3 neurofibrómy a kavernózny hemangióm v kapiliciu a v axilách) diagnostikované a extirpované hemangiómy na krku. Vo veku 7 rokov zistené a extrirpované ďalšie hemangiómy v torakolumbálnej oblasti, veľkosti 10 a 7 cm. Stav postupne progredoval infiltráciou intervertebrálnych priestorov v oblasti C3–C4 chrbtice a pravostrannou hemiparézou, liečbou Schantzovým golierom nastalo zlepšenie. Vo veku 14–18 rokov sonograficky zistená stlačiteľná cystoidná hypoechogénna expanzia s početnými septami, lokalizovaná v okolí proc. pterygoideus, dislokovala orofaryng a hypofaryng, infiltrovala štítnu žľazu, odtláčala v. jugularis od a. carotis o 10 mm a zasahovala do hornej hrudnej apertúry. Vyšetrenie onkomarkerov nepoukazovalo na malignitu. Vo veku 20 rokov bol stav pacienta komplikovaný závažnou pneumóniou, sepsou s respiračným a multiorgánovým zlyhaním pri súčasnej progresii ložísk occipitálne a na laterálnej strane krku vpravo. Vo veku 23 rokov v dôsledku rozsiahlych hemangiómov postupne dochádza u pacienta ku anemizácii (Hgb: 38 g/l) a konzumpčnej trombocytopénii, vývoju chronickej diseminovanej intravaskulárnej koagulopatie. V súčasnosti je pri klinicky stabilizovanom stave pre výraznú progresiu rastu hemangiómov (o 3 cm) plánovaná chemoterapia.

Metódy a výsledky: Cytogenetické vyšetrenie v 14 r. života nepreukázalo prestavbu v oblasti 17q 11.1 – v *NF1* géne. Po zavedení molekulovej diagnostiky *NF1* založenej na analýze celej kódujúcej sekvencie sme v kódujúcej oblasti *NF1* génu identifikovali prítomnosť mutácie c.4226_4227delAGinsT v exóne 24 *NF1* génu. Táto mutácia vedie k vzniku predčasného stop kodónu po 10 aminokyselinách (p.Lys1409Ile fsX10).

Záver: Kavernózne hemangiómy pri masívnom raste môžu infiltrovať okolité tkanivá s rizikom konzumpčnej trombocytopénie. U týchto pacientov je pri výraznej progresii potrebné zvážiť liečbu cytostatikami.

Cavernous hemangiomatosis in neurofibromatosis type 1 – case report

Bolčeková A., Hlavatá A., Kovács L., Ilenčíková D.
2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Neurofibromatosis type 1 (NF1, OMIM # 162200) is one of the most common autosomal dominant disorder. In addition to basic diagnostic features, patients also present with minor symptoms, which can be also severe. Hemangiomas occur in about 5–6% of patients with neurofibromatosis type 1, in some cases, can cause serious complications.

Case report: The patient whose case we are presenting, was born in December 1989 from 2nd normal pregnancy and had an uncomplicated postnatal adaptation. Family history was uneventful. In the first 3 years of age he manifested with typical signs of neurofibromatosis type 1 (20 macula café-au-lait, 3 neurofibromas) and underwent extirpation of hemangiomas. At the age of 7 years he had painless hemangiomas in thoracic area of the size 10 and 7 cm, which were extirpated. Lesions gradually progressed and infiltrated C3-C4 intervertebral spaces and caused the right hemiparesis, it was corrected by Schantz collar. At the age 14–18 years the lesions were sonographically described as sharply defined, hypoechoic compressible cystoid expansions with numerous septa, was located in the area of pterygoid proccessus, compressed the oropharynx and hypopharynx, infiltrating thyroid, disracting them from the jugular vein and carotid reaching to the upper thoracic cavity. Oncomarkers testing proved no indication of malignancy. At the age of twenty patient's condition was complicated by severe pneumonia, sepsis and multiple organ failure meanwhile the lessions were also progressing on the lateral occipital and right side of the neck. At the age of 23 years the patient developed severe anemia (Hgb: 38 g/l) and consumptive thrombocytopenia and chronical disseminated coagulopathy due to extensive hemangiomas. At present the patient's condition is stabilized, however due to progression of lession size (more then 3cm) cytostatic treatment with cyclophosphamide is planned as a treatment.

Methods and results: Cytogenetic examination at 14 years of age did not prove major lesion in 17q 11.1 – *NF1* gene. After the introduction of molecular diagnosis of *NF1* based on the analysis of the entire coding sequence of the coding region we identified the presence of *NF1* gene mutations in exon 24 c.4226_4227delAGinsT *NF1* gene. This mutation leads to premature stop codon after 10 amino acids (p.Lys1409Ile fsX10).

Conclusion: Cavernous hemangiomas growing massively can infiltrate surrounding tissues and the patients are at risk for consumptive thrombocytopenia. Cytostatics should be considered as the treatment of choice in case of a major progression.

Histiocytóza z Langerhansových buniek – súbor pacientov liečených v detskom onkocentre v DFNsP Banská Bystrica

Bubanská E., Stančoková T., Mesár P., Šuplatová D.
Klinika pediatrickej onkológie a hematológie SZU v DFNsP, Banská Bystrica, Slovenská republika

Úvod: Histiocytóza z Langerhansových buniek (LCH) je vzácne ochorenie zo skupiny histiocytových syndrómov s variabilným biologickým správaním. Histologicky ide o klonové nahromadenie a proliferáciu abnormálnych Langerhansových buniek. Sú to dendritické bunky pôvodom z kostnej drene, ktoré spolu s lymfocytmi, eozinofilmi a normálnymi histiocytmi vytvárajú infiltráty charakteristické pre toto ochorenie. Infiltráty sa tvoria v rôznych orgánoch, následkom ich postihnutia

vznikajú rozdielne klinické obrazy – od lokalizovanej choroby typu eozinofilného granulómu, Hand-Schűller-Christianovho syndrómu až po generalizované ochorenie typu Letterer-Siweho choroby. Priebeh ochorenia je nepredpovedateľný, od spontánnej regresie po rýchlu progresiu a úmrtie, môže recidivovať alebo nanovo vzplanúť aj s rizikom trvalých následkov.

Materiál a metodika: Autori prezentujú súbor 28 pacientov s LCH za obdobie 34 rokov (1979–2012), hodnotia výskyt ochorenia v jednotlivých vekových obdobiach, rozsah postihnutia u jednotlivých pacientov, spôsoby a výsledky liečby a na záver uvádzajú krátke kazuistiky detí so závažným klinickým priebehom.

Výsledky: Z 28 detí bolo 16 chlapcov a 12 dievčat, vek detí v čase diagnózy 7 mesiacov – 16 rokov, medián 4 roky. Najčastejšie bolo postihnutie kostí – izolované u 12 detí, viacložiskové postihnutie – 3 deti. Multisystémová forma bola častejšie u detí do dvoch rokov veku – 9 detí, u starších detí 3-krát. 1 pacient mal vzácnu izolovanú pľúcnu formu ochorenia. Výsledky sa hodnotia u 27 detí. Žije 23 detí, t. j. 85,2 %, zomreli 4 deti, t. j. 14,8 %. Všetky úmrtia boli v skupine detí do 2 rokov veku v čase diagnózy. Príčina úmrtia bola u 2 detí progresia ochorenia, 1 dieťa zomrelo na septickú komplikáciu ešte s aktívnym ochorením, 1 dieťa na sekundárnu malignitu – akútnu myeloidnú leukémiu.

Záver: Najhoršia prognóza ochorenia je u detí do 2 rokov veku, ktoré majú multisystémové postihnutie. Napriek intenzívnej liečbe dochádza často k progresii ochorenia a exitu. Časť z týchto pacientov sa podarí zachrániť pomocou nových liečebných prístupov a cytostatík.

Langerhans cell histiocytosis – patients treated in pediatric oncologic centre at Children´s Teaching Hospital Banská Bystrica

Bubanská E., Stančoková T., Mesár P., Šuplatová D.
Clinic of Pediatric Oncology and Hematology, Children´s Teaching Hospital, Banská Bystrica, Slovak Medical University, Slovak Republic

Introduction: Lancerhans cell histiocytosis (LCH) is rare disorder from group of histiocytic syndromes with variable biological behaviour. It is regarded as a clonal accumulation and proliferation of abnormal bone marrow derived Langerhans cells. These dendritic cells along with lymphocytes, eosinophils and normal histiocytes form infiltrates typical for the disease. Infiltrates may be found in various organs and at different extent. LCH includes a wide range of clinical presentations comprising the clinical pictures of eosinophilic granuloma, Hand-Schűller-Christian syndrome or Letterer-Siwe disease. The course of disease is unpredictable, varying from spontaneous regression to rapid progression and death or repeated recurrence with the risk of permanent consequences.

Material and methods: The autors present the group of 28 patients with LCH treated in period of 34 years. They analyse occurence of disease in different periods of age, extent of involvement, methods of therapy, results of therapy and they introduce two cases with serious clinical course.

Results: There were 16 boys and 12 girls, age at diagnosis 7 months – 16 years, median 4 years. Most frequent was skeletal involvement – in 12 children as an unilocular, in 3 as a multilocular bone involvement. Multi-system disease occured most frequent in children under two years – 9 infants, 3 children were oldier. 23 children are alive (85.5%), 4 children died (14.8%). All deaths were in group of children under 2 years at the time of diagnosis. The cause of deaths were progression LCH in 2 cases, sepsis with active disease in 1 and secondary malignancy – acute myeloid leukemia in 1 child.

Conclusion: The worse prognosis of disease is in children under 2 years with multi-system involvement. Despite of intensive treatment the disease frequently progress to death. Some of these children can profit from salvage therapy based on new approaches and chemotherapeutic agenses.

Klinické charakteristiky a liečba osteomyelitídy u detí

Čižmár J., Podracká Ľ.
1. klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Slovenská republika

Úvod: Osteomyelitída je invazívna bakteriálna infekcia vyžadujúca prolongovanú antibiotickú liečbu. Z klinického hľadiska rozlišujeme akútnu, subakútnu a chronickú osteomyelitídu. Vyvolávajúca baktéria sa dostáva do kosti zvyčajne hematogénnou cestou, najčastejším patogénom je *Staphylococcus aureus*. Prognóza akútnej osteomyelitídy je zvyčajne dobrá, môže ju determinovať aj rýchlosť diagnostiky a včasné nasadenie adekvátnej antibiotickej liečby.

Materiál a výsledky: V retrospektívnej štúdii autori analyzujú súbor 13 detí (vek 21 dní až 16 rokov) s osteomyelitídou, uvádzajú klinické charakteristiky, diagnostiku a výsledky liečby. 11 detí malo akútnu a 2 deti chronickú osteomyelitídu, u 10-ročného chlapca vznikla osteomyelitída po úraze. Najčastejšie bol postihnutý pravý femur (6 detí). V klinickom obraze dominovali teploty sprevádzané lokálnym opuchom, flegmónou, bolestivosťou v oblasti postihnutej kosti a poruchou hybnosti končatiny. Zo zápalových markerov bolo signifikatne zvýšené CRP, hemokultúra bola pozitívna u 3 detí, u 6/13 pacientov sa vykultivoval zlatý stafylokok, v jednom prípade meticilín rezistentný kmeň. MRI bola senzitívnejšia ako RTG, USG, CT a kostný sken. Prvou ATB voľbou bol zvyčajne klindamycín resp. vankomycín či chinolóny (u starších detí), v individuálnych prípadoch sa menili ATB podľa výsledkov kultivácie. U 8 pacientov bol nutný chirurgický výkon (incízia, drenáž, debridement). U novorodenca s torpídnou osteomyelitídou proximálneho femuru došlo k nekróze hlavice femuru a poškodeniu rastovej platničky.

Záver: Osteomyelitída je závažná bakteriálna infekcia v detskom veku. Z hľadiska prognózy je rozhodujúca včasná diagnóza a promptná adekvátna antibiotická liečba. Oneskorená a/alebo nevhodná terapia môže viesť k ireverzibilnému poškodeniu kosti.

Clinical characteristics and the treatment of osteomyelitis in children

Čižmár J., Podracká Ľ.
1st Department of Paediatrics, Faculty of Medicine, Pavol Jozef Šafárik University and Children´s Hospital, Košice, Slovak Republic

Introduction: Osteomyelitis is an invasive bacterial infection requiring a prolonged antibiotic therapy. From clinical point of view acute, subacute and chronic osteomyelitis are recognized. Most cases of osteomyelitis in children arise hematogenously, Staphylococcus aureus is the most common causative bacteria of paediatric bone infection. Prognosis of acute osteomyelitis is usually good and might be determined by prompt diagnosis followed by the appropriate antibiotic treatment.

Material and results: In retrospective study the cohort of 13 children (from newborn age to 16 years) with osteomyelitis is analyzed including clinical characteristics and the results of the treatment. 11 children had an acute osteomyelitis, while two children a chronic bone infection. In 10-years boy osteomyelitis developed as seguaele of trauma. In the most cases the one bone was affected. Fever accompanied by local swelling, cellulitis and pain associated with limited movement activity were common clinical manifestations of the bone infection. *Staphylococcus aureus* as a causative organism of osteomyelitis was isolated in 6/13 patients, in one case methicillin-resistant strain was identified. Blood culture was positive in 3 children. Significant elevation of CRP was present at the time of the admission, MRI was superior to X-ray, ultrasound, CT as well as bone scintigraphic scan. Clindamycin resp. vancomycin or ciprofloxacin (older children) were the first ATB choice, however in some individual cases, antibiotic therapy was switched according to the microbiological results. Despite of parenteral antibiotic therapy the surgery was required (incision, drainage, debridement) in 8 children. Serious long-term complications were observed in a newborn with infection of proximal femur (a necrosis of the femoral head and damage of the growth plate developed).

Conclusions: Osteomyelitis is an invasive bacterial infection in childhood. Early diagnosis followed by adequate treatment gives good outcome. Inappropriate or delayed treatment may result in chronic osteomyelitis or irreversible joint destruction.

Postup pri diagnostike a liečbe juvenilnej hypertenzie

Čižmárová E.
Kardiologická ambulancia pre deti a dorast, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Problematika artériovej hypertenzie v detskom a dorastovom veku sa dlho vzťahovala skôr len na oblasť sekundárnej hypertenzie. Tento typ hypertenzie vďaka včasnej diagnostike a liečbe chorôb, ktoré ju spôsobujú, nie je až taký častý. Zvyšuje sa incidencia primárnej hypertenzie, a to najmä v období adolescencie.

V poslednom období bol zaznamenaný silnejúci vedecky záujem o toto ochorenie a postupne boli zjednotené názory na definíciu juvenilnej hypertenzie a na jej diagnostiku a liečbu.

Materiál a metodika: V prednáške je analyzovaných 1650 pacientov s vyššími hodnotami krvného tlaku, ktorí boli ambulantne diagnostikovaní podľa štandardizovaného diagnostického algoritmu. Súčasťou diagnostického postupu bola i stratifikácia pacientov na základe hodnotenia prítomných rizikových faktorov a orgánových zmien.

Výsledky: Na základe viac ako 10-ročného sledovania súboru pacientov s juvenilnou hypertenziou možno konštatovať, že juvenilná hypertenzia môže byť začiatkom hypertenznej choroby dospelého veku. Jej včasná diagnostika ako i adekvátna liečba môžu byť prevenciou vážneho kardiovaskulárneho ochorenia. Správna diagnostika ako i stratifikácia pacienta je základom pre určenie prognózy a priebehu pacientov s touto diagnózou, a tým aj podkladom pre ich liečbu. V prednáške budú predložené diagnostické, stratifikačné a prognostické kritériá ako i terapeutický postup pri juvenilnej hypertenzii.

Záver: 10-ročné sledovania pacientov s juvenilnou hypertenziou a ich nefarmakologická ako aj farmakologická liečba poukazujú na možnosť zlepšenia až normalizáciu krvných tlakov, ale aj ústup orgánových zmien u týchto pacientov.

Juvenile hypertension – Diagnostic and therapeutic algorithm

Čižmárová E.

Cardiology Outpatient´s Department for Children and Adolescents, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: The issue of arterial hypertension in children and adolescents has long been rather focused to the area of secondary hypertension. Due to early diagnosis of secondary hypertension and appropriate treatment of diseases that cause it, secondary hypertension is not so common. The incidence of primary hypertension has steadily been increasing. This is especially true in the period of adolescence. In recent years there has been a growing scientific interest in this disease and gradually emerging unified views on the definition of juvenile hypertension to its diagnosis and treatment.

Material and methods: The presentation provides analysis of 1 650 patients with juvenile hypertension. These individuals were diagnosed according to the standardised outpatient diagnostic algorithm. Part of the diagnostic procedure was based on the assessment of present risk factors and patient stratification as well as organ changes.

Results: On the basis of more than 10 years of tracking patients with juvenile hypertension we conclude that juvenile hypertension may be the beginning of essential hypertensive disease of adult age. Its early diagnosis and adequate treatment can provide prevention of serious cardiovascular disease. The correct diagnosis and patient stratification is the basis for determining the prognosis and course of patients with this diagnosis, and hence the basis for their treatment. The lecture will present diagnostic, prognostic and therapeutic criteria and procedure for stratification of juvenile hypertension.

Conclusion: 10 years of tracking patients with juvenile hypertension and their non- pharmacological as well as pharmacological treatment point to the possibility of improving and normalizing the blood pressures but also regression of organ changes in these patients.

Abúzus psychotropných látok u detí a dorastu

Felcanová M., Kresánek J.

Slovenská zdravotnícka univerzita Bratislava, Slovenská republika

Za posledných 23 rokov sa situácia v zneužívaní psychotropných látok (PL) podstatne zmenila. Na prvé miesto z nealkoholových PL sa dostal amfetamín a jeho deriváty, potom rastlinné PL, najmä marihuana a durman. Počet abúzerov kokaínu je zatiaľ u nás minimálny. Zneužívanie heroínu klesá, aj keď jeho následky patria stále medzi najzávažnejšie. Pribúda aj abúzus nových syntetických PL (mefedron, fenyletylamíny a pod.). Alkohol je stále drogou číslo jeden. Medzi mládežou je rozšírené tzv. „deštruktívne pitie" – t. j. čím rýchlejšie sa opiť do bezvedomia. Rastlinné PL sú obľúbené u adolescentov najmä pre ľahkú dostupnosť a nízku cenu.

Cieľom práce bolo zistiť, aký je súčasný prístup detí a dorastu k abúzu PL. Aké sú ich znalosti v tejto oblasti? Koľko z nich už „vyskúšalo" nielen kávu, alkohol, cigarety, ale aj nelegálne PL? Čo motivuje mladých ľudí k užívaniu PL a či sú rozdiely medzi chlapcami a dievčatami v ich užívaní? Dotazník, ktorý sme použili, obsahoval 9 uzavretých otázok a jednu čiastočne otvorenú, kde mali respondenti uviesť svoju skúsenosť s nelegálnou PL. Návratnosť dotazníka bola 100 %. Prieskum sme realizovali u žiakov 2. stupňa základnej školy (ZŠ) v Bratislave (10–16-ročných) a študentov gymnázia v Bratislave (15–20- ročných). Spolu 167 respondentov (70 dievčat a 97 chlapcov). Žiaci ZŠ uvádzali ako hlavný dôvod užívania PL východisko z problémov, či už v rodine, vo vzťahoch, v škole a pod., zatiaľ čo nadpolovičná väčšina gymnazistov uviedla snahu zapadnúť do partie. Potvrdilo sa nám, že je viac fajčiarok ako fajčiarov, a že každý druhý respondent už vyskúšal cigaretu.

Z odpovedí respondentov nám vyplynulo, že až 82,5 % chlapcov a 65,8 % dievčat už má skúsenosti s alkoholom. 75 % zo všetkých respondentov považuje svoje znalosti drogovej problematiky za dostatočné. Zistili sme, že každý piaty respondent už experimentoval s nelegálnou PL, najčastejšie s marihuanou.

Zistené poznatky odrážajú súčasnú situáciu o abúze PL mladistvými, ale i o pomerne dobrej úrovni poznatkov mladistvých o PL a rizikách, ktoré prináša ich abúzus.

Endokrinne aktívne tumory u detí

Fillová H.[1], Puškáčová J.[2], Bubanská E.[1]

[1]Klinika pediatrickej onkológie a hematológie SZU, Banská Bystrica, Slovenská republika

[2]Klinika detskej hematológie a onkológie, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Endokrinne aktívne nádory predstavujú rôznorodú a rozsiahlu skupinu, kde väčšinu tvoria benígne nádory, ale sem patria aj tumory s malígnym potenciálom. Špecifikom týchto nádorov je tvorba hormónov, ktoré sa zúčastňujú na vytváraní klinického obrazu, spolu s príznakmi z útlaku okolia nádoru a jeho metastatického rozsevu.

Cieľ: Cieľom tejto prehľadovej práce je podať komplexný súhrn najnovších odborných poznatkov o typoch, klinických príznakoch, diagnostike a liečbe nádorov s endokrinnou aktivitou u detských pacientov.

Záver: Vzhľadom na schopnosť endokrinného nádoru produkovať hormóny s variabilným klinickým obrazom, môže byť ich diagnostika oneskorená, preto u dieťaťa s endokrinnými prejavmi ochorenia treba myslieť aj na možnosť endokrinne aktívneho tumoru, hoci je jeho výskyt vo väčšine prípadov raritný.

Tumors with endocrine activity in children

Fillová H.[1], Puškáčová J.[2], Bubanská E.[1]

[1]Department of Paediatric Oncology and Haematology SMU, Banská Bystrica, Slovak Republic

[2]Department of Paediatric Haematology and Oncology, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Tumors with endocrine activity are very heterogeneous and constitute a large subgroup of all tumors in paediatric population. Biological behavior of most tumors is benign, but malignant and fatal course can occur. Particularity of endocrine active tumors is in the ability to produce hormones and therefore to create specific clinical symptoms. Another clinical presentation can result from the mass effect of growing neoplasm or from the metastatic dissemination.

Purpose: The main goal of this summary is to present actual overview of types, symptomes, diagnostic approaches and therapy of tumors with endocrine activity.

Conclusion: Owing to the ability of these tumors to secrete specific hormones with variable clinical symptoms, the diagnosis can be delayed. Therefore with children with endocrine symptoms one has to consider the possibility of hormone secreting tumor, even though its occurrence is rare.

Čo ukázala histológia?

Fratričová K.[1], Černianska A.[1], Kizeková Z.[1], Červeňová O.[1], Talarčík P.[2], Nyitrayová O.[2]

[1]I. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika

[2]Cytopathos spol. s r. o., Bioptické, cytologické a skríningové laboratórium, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Salmonelóza je infekčné ochorenie, ktoré sa na človeka prenáša sekundárne z chorých zvierat alebo ich produktov. Primárne u ľudí toto ochorenie postihuje tráviaci trakt a spôsobuje gastroenteritídu. Môže byť však spúšťačom imunitne podmienených reakcií, ktoré ojedinele vyústia do závažného poškodenia orgánov.

Kazuistika: V našej práci prezentujeme prípad 4-ročného dievčatka rómskeho etnika s dokázanou salmonelovou infekciou. Dieťa s protrahovaným hnačkovým ochorením bolo hospitalizované pre vzostup urey a kreatinínu, ťažkú hypochrómnu anémiu a makroskopickú hematúriu. Opakovane vyžadovalo transfúziu erymasy pre anémiu, diuretickú liečbu pre periférne opuchy a ascites. V laboratórnom náleze boli pozitívne antinukleárne protilátky a hypokomplementémia. V moči bola prítomná neselektívna proteinúria 3 g/deň a makroskopická hematúria. Napriek dlhodobej antihypertenzívnej a diétnej liečbe u pacientky pretrvávala proteinúria do 1,5 g/deň a mikroskopická hematúria. Pre postupný progres patologického močového nálezu bolo dieťa nastavené na imunosupresívnu liečbu Prednisonom v dávke 2 mg/kg/deň. Táto liečba bola bez výraznejšieho efektu a príčinu farmakorezistentnej proteinúrie nám pomohla odhaliť až biopsia obličky.

What revealed histology?

Fratričová K.[1], Černianska A.[1], Kizeková Z.[1], Červeňová O.[1], Talarčík P.[2], Nyitrayová O.[2]

[1][st] *Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Cytopathos, Ltd., Biopsy, Cytology and Screening Laboratory, Bratislava, Slovak Republic*

Introduce: Salmonellosis is an infectious disease which is contracted secondary on humans from animals and animal products. This disease affect primary gastrointestinal tract and cause the gastroenteritis. However it can be a trigger of immune reactions which sporadic end in severe organ damage.

Case report: The report describes case of 4-year gypsy girl with Salmonella infection. Child with prolonged diarrhea was admitted to a hospital with elevation of urea and creatinine level, severe hypochromic anemia and macroscopic hematuria. She needed repeated transfusion, diuretic therapy because of periferal edemas and ascites. There were posotive antibodies and hypocomplementemia in laboratory tests. There was non-selective proteinuria 3 g per day and macroscopic hematuria. Despite of longlasting antihypertensive therapy and diet there were persisting proteinuria up to 1.5 g per day a microscopic hematuria. We started with therapy with immunosuppressive drug – Prednison in dose 2 mg/kg/day, because of progressive pathologic urine finding. This therapy was without significant effect and the cause of pharmacoresistant proteinuria was cleared after the histology.

Exkluzívna enterálna výživa v indukčnej liečbe Crohnovej choroby u detí

Frivolt K.[1,2], Schwerd T.[1], Werkstetter K.[1], Prell C.[1], Freudenberg F.[1], Bufler P.[1], Koletzko S.[1]

[1]*Detská Nemocnica Dr. Haunera na Univerzite Ludwiga-Maximiliana, Mníchov, Nemecko*

[2]*2. detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Exkluzívna enterálna výživa (EEV) je liečbou prvej voľby aktívnej Crohnovej choroby (Crohn´s disease, CD). Ako jediný zdroj výživy, tekutá formula je podávaná orálne alebo nazogastrickou sondou najmenej 6–8 týždňov.

Ciele: Vyhodnotenie krátko- a dlhodobej úspešnosti EEV v jednom nemeckom centre pre detí s CD.

Metódy: Retrospektívne preskúmanie písomnej a elektronickej zdravotnej dokumentácie pacientov s CD (n = 181) od januára 2004 do júna 2011. Pacienti boli zaradení, ak neužívali kortikody alebo anti-TNFα tri mesiace pred začatím s EEV. Analyzované boli zmeny v matematicky váženom indexe aktivity pediatrickej Crohnovej choroby (wPCDAI, rozmedzie 0 – 125), zmeny v laboratórnych a antropometrických parametroch, odpoveď na liečbu a relaps ochorenia v prvom roku terapie.

Výsledky: 52 detí (31 chlapcov, 21 dievčat) v priemernom veku v čase stanovenia diagnózy 12,6 ± 3,2 rokov (rozmedzie 6,0–17,8) bolo zaradených; 26 (50 %) detí liečených EEV malo vysokú aktivitu ochorenia (wPCDAI>57,5). Väčšina pacientov (87 %) dokončila aspoň 6-týždňovú liečbu EEV a 64 % začalo udržiavaciu liečbu azatioprínom. Remisiu (wPCDAI<12,5) dosiahlo 37 pacientov (71 %) po 4 týždňoch a 48 (92 %) po 12 týždňoch od začatia terapie EEV. Aktivita ochorenia sa znížila z 58,8 (wPCDAI vyjadrený ako medián, rozmedzie 35–100) na 7,5 (0–42,5), sedimentačná rýchlosť erytrocytov z 48 (17–120) na 14 mm/h (1–46), hladina albumínu sa zvýšila z 3,4 (2,2–4,5) na 4,2 g/dl (3,4–5,1) a zlepšil sa BMI (vzostup BMI z-score z −1,0 na −0,75). Po úspešnej EEV 33 % pacientov ostalo v remisii v prvom roku liečby.

Záver: EEV bola vysoko účinná v navodení remisie v študovanej skupine detí s CD, avšak u 2/3 pacientov ochorenie relabuje napriek včasnému zahájeniu udržiavacej liečby azatioprínom.

Práca autorky K. Frivolt bola podporená štipendiom Collegium Talentum a Nadácie SPP.

Exclusive enteral nutrition as induction therapy in pediatric Crohn´s disease

Frivolt K.[1,2], Schwerd T.[1], Werkstetter K.[1], Prell C.[1], Freudenberg F.[1], Bufler P.[1], Koletzko S.[1]

[1]*Dr. v. Hauner Children's Hospital, University Munich Medical Center, Munich, Germany*

[2]*2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, Bratislava, Slovakia*

Introduction: Exclusive enteral nutrition (EEN) is first-line therapy in active pediatric Crohn´s disease (CD). As a sole source of nutrition liquid formula is administered orally or per nasogastric tube, for at least 6 to 8 weeks.

Aim: Evaluation of short- and long-term outcome of EEN in a single German center for pediatric CD.

Methods: Retrospective review of written and electronic health care records of CD patients (n=181) treated from January 2004 to June 2011. All patients treated with EEN were included if they did not receive any corticosteroids or anti-TNFα agents 3 months prior EEN. Analysis included changes in the mathematically weighted Pediatric Crohn's Disease Activity Index (wPCDAI, range 0-125), laboratory parameters, anthropometric data, treatment response and relapse rate in the first year of therapy.

Results: Fifty-two children (31 boys, 21 girls) with a mean age at diagnosis 12.6±3.2 years (range 6.0–17.8) were qualified; 26 (50%) had a severe disease activity (wPCDAI>57.5). The majority (87%) completed at least 6 weeks of EEN and 64% started a maintenance therapy with azathioprin. Remission (wPCDAI<12.5) was achieved in 37 patients (71%) 4 weeks and in 48 (92%) 12 weeks after starting EEN. Disease activity decreased from 58.8 (wPCDAI expressed as median, range 35-100) to 7.5 (0–42.5), ESR from 48 (17–120) to 14 mm/h (1–46), albumin increased from 3.4 (2.2–4.5) to 4.2 g/dl (3.4–5.1), while the BMI improved (z-score from -1.0 to -0.75). After successful EEN 16 patients (33%) remained in complete remission for at least one year.

Conclusion: EEN was highly effective in inducing remission in the studied cohort of children with CD. However, relapse occurs in two third of the patients even with early introduction of azathioprin for maintenance therapy.

K. Frivolt´s work was supported by Collegium Talentum and SPP Foundation.

Na vitamíny reagujúca epilepsia v novorodeneckom veku

Hajster Vozárová Z.[1], Kolníková M.[2], Podhorská A.[1], Vyskočová Z.[1]

[1]*Detská klinika anestéziológie a intenzívnej medicíny LF SZU a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Klinika detskej neurológie LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

V etiológii kŕčov v detskom veku, predovšetkým u novorodencov a dojčiat, okrem klasicky známych príčin (choroby CNS) hrajú dôležitú úlohu metabolické príčiny. Ich rozpoznanie a skorá liečba sú mimoriadne dôležité, pretože zabránia poškodeniu mozgu s trvalými následkami rôzneho rozsahu a stupňa s potenciálne fatálnym priebehom.

Autori opisujú 2-mesačné dieťa, u ktorého po vylúčení ostatných príčin kŕčov (vývojové anomálie mozgu, cerebrovaskulárne choroby, trauma, infekčné a metabolické príčiny – hypoglykémia, iónová nerovnováha a i.) a pri ich pretrvávaní napriek štandardnej protikŕčovej liečbe (barbituráty, benzodiazepíny), diagnostikovali epilepsiu reagujúcu na liečbu vitamínmi. V súčasnosti poznáme tri na vitamín reagujúce kŕče novorodencov: pyridoxín dependentné kŕče, pyridoxálfosfát dependentné kŕče a kŕče reagujúce na podanie kyseliny folinickej. Autori uvádzajú diferenciálne diagnostický postup a taktiku liečby pri kŕčoch reagujúcich na podanie vitamínov.

Záver: Kŕče potenciálne poškodzujú mozog s možnými trvalými následkami, vrátane možného fatálneho priebehu. Vyžadujú preto okamžitú liečbu a včasné určenie etiológie. Pri pretrvávaní kŕčov napriek štandardnej protikŕčovej liečbe pri diferenciálnej diagnostike musíme vylúčiť aj epilepsiu reagujúcu na vitamíny.

Neonatal vitamin – responsive epilepsy

Hajster Vozárová Z.[1], Kolníková M.[2], Podhorská A.[1], Vyskočová Z.[1]
[1]*Children's Clinic of Anaesthesiology and Intensive Care, Medical Faculty of Slovak University of Health and Children's University Hospital Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Clinic of Pediatric Neurology, Medical Faculty of Comenius University and Children's University Hospital Bratislava, Slovak Republic*

In the etiology of seizures in children, especially newborns and infants, metabolic causes play an important role besides other causes, such as CNS diseases. Their identification and early treatment are extremely important in order to prevent brain damage with persisting effects of different grade and extent, with potentially fatal course.

The authors have described a 2-month old child with seizures resisting standard antiepileptic therapy (barbiturates, benzodiazepines), in whom common causes (developmental brain anomaly, cerebrovascular disease, trauma, infection and metabolic causes such as hypoglycaemia or electrolyte disbalance) had been excluded, and who had been diagnosed a vitamin – responding epilepsy. At present there are three types of vitamin – dependent seizures in newborns: pyridoxine – dependent, pyridoxine phosphate dependent and seizures responding to the administration of folinic acid. The authors have presented the differential diagnostic process and the treatment policy in vitamin – dependent seizures.

Summary: Seizures potentially damage the brain with eventual persisting effects, including a fatal end. Therefore they require early identification of etiology and immediate treatment. When there are intractable seizures, resistant to conventional anticonvulsive therapy, vitamin – responsive epilepsy must be excluded in the diagnostic process.

Úskalia diagnostiky a liečby gastroezofageálneho refluxu u detí s chronickou respiračnou symptomatológiou

Havlíčeková Z., Szépeová R., Mikler J., Bánovčin P.
Klinika detí a dorastu, Jesseniova lekárska fakulta UK a Univerzitná nemocnica Martin, Slovenská republika

Úvod: Liečba blokátormi protónovej pumpy je základom manažmentu u pacientov s refluxnou chorobou ezofágu (Gastroesophageal reflux disease, GERD). Efektivita antisekrečnej liečby u extraezofageálnych príznakov GERD je však stále diskutabilná.

Cieľom štúdie bolo vyhodnotenie účinnosti liečby blokátormi protónovej pumpy v manažmente pediatrických pacientov s respiračnými prejavmi asociovanými s GERD.

Metodika: Z 250 detí, ktoré podstúpili na KDaD UNM a JLF UK 24-hodinovú ezofageálnu pH-metriu bolo do štúdie zaradených 57 detí (31 chlapcov, 26 dievčat, priemerný vek 7,69 ± 3,2 roka), ktorí absolvovali opakované vyšetrenie (pred liečbou a po 3–6-mesačnej liečbe blokátormi protónovej pumpy) pre respiračné symptómy asociované s GERD (perzistujúci kašeľ, rekurentné zápalové ochorenia dýchacích ciest, nedostatočne kontrolovaná brochiálna astma). Na posúdenie závažnosti refluxných epizód bolo použité DeMeester skóre.

Výsledky: Zistili sme signifikantné subjektívne zlepšenie po liečbe blokátormi protónovej pumpy (p <0,001). Zaznamenali sme pokles DeMeesterovho skóre, ktorý však nebol signifikantný (p = 0,058).

Záver: Naše výsledky potvrdili predpoklad, že liečba respiračných prejavov GERD blokátormi protónovej pumpy nie je jednoznačne účinná. Na posúdenie efektivity u pediatrických pacientov bude nutné zrealizovať ďalšie väčšie štúdie.

Dobudovania Centra experimentálnej a klinickej respirológie (CEKR II) – „Projekt je spolufinancovaný zo zdrojov ES" – ERDF – Európskeho fondu regionálneho rozvoja.

Difficulties of diagnosis and treatment in children with chronic respiratory symptomatology of gastroesophageal reflux disease

Havlíčeková Z., Szépeová R., Mikler J., Bánovčin P.
Department of Paediatrics, Comenius University in Bratislava, Jessenius Faculty of Medicine and University Hospital, Martin, Slovak Republic

Background: The control of oesophageal acid exposure through gastric acid inhibition using proton-pump inhibitors (PPI) is the base of gastro-oesophageal reflux disease (GERD) treatment. The efficacy of antisecretory treatment on extraesophageal symptoms is still questionable.

Objective: The aim of the study was to determine effect of PPI in treatment of respiratory symptoms associated with GERD.

Methods: From 250 children, who underwent 24-hour pH-metry fifty-seven children (31 boys, 26 girls, mean age 7.69±3.20 year) were enrolled in the study. They underwent 24-hour pH-metry for persistent respiratory symptoms (chronic cough, recurrent respiratory tract infections, and uncontrolled bronchial asthma) and control evaluation after 3 to 6 months treatment with PPI. DeMeester score was used to distinguish patients with physiological reflux from patients with pathological reflux.

Results: We observed significant subjective improvement after PPI treatment ($p<0.001$). Nonsignificant decrease of DeMeester score ($p=0.058$) was noticed.

Conclusions: PPI is not clearly efficacious for respiratory symptoms associated with GERD in children. Future paediatric studies should be realised.

This work was supported by project "Centre of Experimental and Clinical Respirology II" co-financed from EU sources and European Regional Development Fund.

Skúsenosti s liečbou pacientov s mozgovým deficitom folátu

Hlavatá A.[1], Honzík T.[2], Humpolcová Z.[3], Vargová K.[1]
[1]*2. detská klinika LF UK a DFNsP, Centrum dedičných metabolických porúch, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*Klinika dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN, Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, Praha, Česká republika*
[3]*Klinika detskej neurológie LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Mozgový deficit folátu je dedičné metabolické ochorenie spojené s nízkou hladinou 5-methyltetrahydrofolátu (5-MTHF) v likvore pri normálnej hladine folátu v krvi v dôsledku poruchy transportu folátu cez hematoencefalickú bariéru. Príčinou môže byť porucha funkcie folátového receptora (FOLR1, FOLR2, SLC19A1, DHFR) alebo prítomnosť protilátky proti receptorom.

Kazuistika: Autori opisujú prípad 3,5-ročného chlapca s neprospievaním, oneskoreným psychomotorickým vývojom, centrálnym hypotonickým syndrómom a pervazívnou vývojovou poruchou, ktorý mal indikované metabolické vyšetrenie pre atypický autizmus. Metabolickým vyšetrením likvoru na zahraničnom pracovisku bola zistená patologicky nízka hladina 5-methyltetrahydrofolátu. Pacientovi bola nasadená terapia kalciumfolinátom. Dávka 0,5–3 mg/kg/deň bola upravovaná podľa klinického nálezu a hladiny 5-MTHF v likvore. Vývoj pacienta sa na liečbe zlepšuje. Nízka hladina 5-MTHF v likvore bola zistená aj u mladšieho súrodenca, ktorý sa narodil v čase diagnostiky brata. Aj on je na liečbe suplementáciou kalciumfolinátu.

Záver: Vyšetrovanie hladiny 5-metyltetrahydrofolátu v likvore u pacientov s neurologickým deficitom a črtami atypického autizmu môže prispieť k rýchlejšej diagnostike a liečbe pacientov.

Therapeutical experiences in patients with cerebral folate deficiency

Hlavatá A.[1], Honzík T.[2], Humpolcová Z.[3], Vargová K.[1]
[1]*2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School and Children's University Hospital, Bratislava, Slovak Republic, Center for inborn errors of metabolism Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Department of Pediatrics, Institute of Inherited Metabolic Disorders, First Faculty of Medicine, Charles University in Prague and General University Hospital in Prague, Czech Republic*
[3]*Department of Paediatric Neurology, Comenius University Medical School and Children's University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Cerebral folate deficiency is an inherited metabolic disorder associated with low levels of 5-methyltetrahydrofolate (5-MTHF) in cerebrospinal fluid with normal folate levels in blood due to failure of folate transport across the blood-brain barrier. This may be caused by impaired function of folate receptors (FOLR1, FOLR2, SLC19A1, DHFR) or antibodies against the receptors.

Case report: The authors describe case of a 3.5-year-old boy with failure to thrive, delayed psychomotor development, central hypotonic syndrome and pervasive developmental disorder-susp. child autism. In metabolic test of cerebrospinal fluid in a foreign workplace was found pathologically low level of 5-methyltetrahydrofolate. The patient was given calcium folinate therapy. Dose of 0.5–3 mg/kg/day was adjusted based on clinical findings and levels of 5-MTHF in CSF. Development of

the patient on treatment improves. Low levels of 5-MTHF in CSF was also found in his younger sibling, who was born at the time of setting his brother's diagnosis. He is on treatment with supplemental calcium folinate as well.

Conclusion: Determination of levels of 5-MTHF in CSF among patients with neurological deficits and atypical autism traits can contribute to faster diagnosis and treatment of patients.

Skríning Pompeho choroby na Slovensku

Hlavatá K.[1], Špalek P.[2], Mattošová S.[3], Hlavatá A.[1]

[1]2. detská klinika LF UK a DFNsP, Centrum dedičných metabolických porúch Bratislava, Slovenská republika

[2]Neurologická klinika SZU a UNB, Centrum pre neuromuskulárne ochorenia Bratislava, Slovenská republika

[3]Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UN Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Pompeho choroba je autozómovo recesívne, dedičné metabolické ochorenie na úrovni lyzozómov. Deficit á-glukozidázy (kyslej maltázy, GAA) vedie k akumulácii glykogénu v lyzozómoch všetkých tkanív, ale najmä v priečne pruhovanom svalstve a v myokarde. Klinická manifestácia je variabilná. Od najťažšieho a rýchlo progredujúceho postihnutia novorodencov a dojčiat až po manifestáciu v dospelosti s postupnou progresiou príznakov. Podľa veku pri vzniku, závažnosti postihnutia a rýchlosti progresie sa rozlišujú tri formy Pompeho choroby – infantilná, juvenilná a adultná forma. V dojčenskom veku je spojená s výraznou svalovou slabosťou, kardiomyopatiou a respiračným zlyhávaním. Vznik v detstve a v dospelosti je spojený so slabosťou proximálneho končatinového svalstva, záťažovým dyspnoe a respiračnou nedostatočnosťou.

Materiál a metodika: Od januára 2009 začal na Slovensku projekt aktívneho vyhľadávania pacientov s Pompeho chorobou. Umožňuje ho nová metodika, ktorá bola vyvinutá v roku 2001 a meria aktivitu á-glukozidázy v suchej kvapke krvi. Ak sa v suchej kvapke krvi zistí znížená aktivita GAA, nález je overený vyšetrením aktivity GAA v lymfocytoch a doplnený molekulárno-genetickou analýzou na identifikáciu mutácií v géne pre kyslú GAA na chromozóme 17q25.3.

Výsledky: Do projektu sa do konca roka 2012 zapojilo 115 pracovísk a bolo otestovaných 840 slovenských pacientov. Najčastejšie boli zaslané vzorky od pacientov nad 18 rokov neurológmi. Doteraz bolo diagnostikovaných 7 slovenských pacientov s Pompeho chorobou. Dvaja pacienti s infantilnou formou a päť s adultnou formou.

Záver: Včasná diagnostika a liečba Pompeho choroby môže pri infantilnej forme bezprostredne zachrániť život dieťaťa a pri juvenilnej a adultnej forme umožňuje pacientom prežiť plnohodnotný život. Vyšetrenie aktivity enzýmu v suchej kvapke krvi bolo do januára 2013 realizované na zahraničnom pracovisku, teraz sú už všetky vyšetrenia realizované na Slovensku.

Screening for Pompe disease in Slovakia

Hlavatá K.[1], Špalek P.[2], Mattošová S.[3], Hlavatá A.[1]

[1]2nd Department of Paediatrics, Faculty of Medicine CU and Children´s University Hospital, Center for inherited metabolic disorders, Bratislava, Slovak Republic

[2]Department of Neurology, SMU, University Hospital Bratislava, Center for Neuromuscular Diseases, Bratislava, Slovak Republic

[3]Institute of Medical Biology, Genetics and Clinical Genetics, Faculty of Medicine CU and University Hospital Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Pompe disease is an autosomal recessive, hereditary, metabolic lysosomal storage disorder, that is caused by deficient acid alpha-glucosidase (acid maltase, GAA) activity and results in accumulation of glycogen in lysosomes of all kind of tissues, but predominantly in skeletal and cardiac muscles. Clinical manifestation is variable, from most severe, rapidly progressive new-born and infant form, to late manifestation in adulthood with slower progression of symptoms. Regarding the age, in which the first signs of disease are present, severity of these signs and progression rate there are three different types of Pompe disease: infantile, juvenile and adult form. Infantile form is connected with pronounced hypotonia, severe cardiomegaly and respiratory failure. Onset of disease in childhood and in adulthood is connected with progressive proximal muscle weakness, dyspnoea and respiratory insufficiency.

Methods: In Slovakia there has been a project of active screening for patients with Pompe disease since January 2009. It is possible because of new diagnostic method invented in 2001, which is based on measuring of alpha-glucosidase activity in dry blood spot. If the level of GAA activity is decreased, this finding is confirmed by measuring the activity of GAA in lymphocytes and eventually molecular- genetic analyse of mutations in gene for acid GAA in chromosome 17q25.3.

Results: Until the end of year 2012, 115 centres have joined the project, 840 Slovak patients have been tested. Most commonly the samples were sent by neurologists from patients more than 18 years old. Until now 7 patients from Slovakia have been diagnosed with Pompe disease, two of which have infantile form, and five have adult form.

Conclusions: Early diagnosis and treatment of Pompe disease could be lifesaving in infantile form and as for juvenile and adult form it can help the patients to achieve a good quality of life. Until the January of 2013 measurement of enzymatic activity in dry blood spot was performed abroad, right now we are able to perform all required measurements in Slovakia.

Účinnosť špecifickej alergénovej imunoterapie u detí a mladistvých

Janota S., Haid J.

Univerzitná nemocnica Bratislava, SZU Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Špecifická alergénová imunoterapia je jediná kauzálna liečba alergií, predovšetkým alergickej nádchy.

Cieľ práce: Cieľom je vyhodnotiť údaje Všeobecnej zdravotnej poisťovne takým spôsobom, aby sa prejavil prínos liečby pre kvalitu života chorého, i pre efektivitu vynaložených prostriedkov.

Materiál a metódy: Vyhodnotili sme údaje Všeobecnej zdravotnej poisťovne o deťoch a mladistvých vo veku 5–20 rokov, u ktorých bola po prvý krát začatá špecifická alergénová imunoterapia v roku 2007. Probandov s inými vážnymi chorobami sme nehodnotili. V súbore 14 943 dlhodobo liečených sme hodnotili spotrebu celkových antihistaminík a zvlášť lokálnych antialergík 12 mesiacov pred začiatkom a v štvrtom roku po začatí alergénovej imunoterapie vyjadrenú vo finančných nákladoch, aby sa zohľadnili zmeny v používaných liekoch, ich cene, doplatkoch, sezóne a vekové zmeny, uvádzame i výsledky poistencov vekovo zhodných, ktorí nikdy neboli liečení alergénovou imunoterapiou. Údaje sme analyzovali pre každý preparát alergénovej imunoterapie zvlášť v 5-ročných vekových skupinách, zvlášť pre každé pohlavie.

Výsledky: Štvrtý rok od začiatku špecifickej alergénovej imunoterapie došlo k významnému poklesu nákladov na celkovú i lokálnu liečbu anitialergikami v porovnaní s dvanástimi mesiacmi pred začiatkom tejto liečby. Nepreukázali sme významné rozdiely efektu medzi jednotlivými používanými preparátmi. Efekt je závislý od veku. Vo vekovej skupine 5–10 rokov je najvýraznejší. Náklady na celkové antihistaminiká klesli o 80–97 %, a na lokálnu liečbu o 94–97 %. Vekom začiatku alergénovej imunoterapie sa účinok znižuje. Nad 15 rokov náklady na celkové antihistaminiká klesli o 25–60 % a lokálnu liečbu o 35–75 %.

Závery: Dokázali sme reálnu účinnosť alergénovej imunoterapie v praxi na Slovensku. Ideálny účinok liečby je u detí vo veku 5–10 rokov. Nižšia účinnosť vo veku nad 10 rokov môže byť spôsobená nižšou účinnosťou v tomto veku, alebo, pravdepodobnejšie, neskorým nasadením liečby. Štúdia podporuje potrebu zriadenia nezávislej agentúry Health Techonology Assessment.

Starostlivosť o primárne imunodeficiencie v detskom veku na Slovensku

Jeseňák M.[1], Bánovčin P.[1], Straková J.[2]

[1]Klinika detí a dorastu JLF UK a UNM, Centrum pre diagnostiku a liečbu primárnych imunodeficientných stavov, Martin, Slovenská republika

[2]Oddelenie klinickej imunológie a alergiológie UNM, Martin, Slovenská republika

Primárne imunodeficiencie (PID) tvoria heterogénnu skupinu vrodených ochorení, ktoré sa v populácii vyskytujú s rôznou prevalenciou. V zásade platí, že čím je daná imunodeficiencia častejšia, tým je väčšinou klinicky miernejšia. Najzávažnejšie formy PID sú väčšinou raritné a radíme ich medzi tzv. *orphan* ochorenia. Čím skôr je daná choroba odhalená a správne diagnostikovaná, tým skôr môže byť adekvátne liečená. Skorá liečba významne zlepšuje prognózu pacientov s PID. Pri humorálnych poruchách aplikujeme imunoglobulíny, pri ťažších a kombinovaných imunodefi-

cienciách je liekom voľby transplantácia kmeňových buniek, najlepšie ešte pred vznikom infekčných komplikácií.

Cieľom príspevku bude poskytnutie prehľadu aktuálnej situácie v starostlivosti o primárne imunodeficiencie v detskom veku na Slovensku. Formou krátkych kazuistík budú odprezentované najčastejšie významné imunodeficiencie.

Management of primary immunodeficiencies in childhood in Slovakia

Jeseňák M.[1], Bánovčin P.[1], Straková J.[2]

[1]*Department of Paediatrics JFM CU and UHM, Centre for Diagnosis and Treatment of Primary Immunodeficiencies, Martin, Slovak Republic*

[2]*Department of Clinical Immunology and Allergy UNM, Martin, Slovak Republic*

Primary immunodeficiencies (PID) represent a heterogeneous group of inherited disorders with variable frequency in the population. In general, the most frequent immunodeficiency is, the better prognosis it possesses. The most serious form of primary immunodeficiencies are usually rare and they belong to the group of so-called orphan diseases. The sooner is particular disease revealed, the sooner it can be adequately treated. The soon diagnosis improves significantly the prognosis of the patients with PID. In humoral defects, we apply the immunoglobulins regularly. In the serious and combined diseases the treatment of choice is the transplantation of hemopoietic stem cells, if possible, before the onset of infectious complications.

The aim of this presentation is to show the overview of actual situation in the management of primary immunodeficiencies in Slovakia. Through the case reports, the most important types of PID will be presented focused on the practical clinical aspects.

Potravinová alergia – mýty, fakty, realita

Jeseňák M.[1], Havlíčeková Z.[1], Szépeová R.[1], Rennerová Z.[2], Bánovčin P.[1]

[1]*Klinika detí a dorastu JLF UK a UNM, Martin, Slovenská republika*

[2]*Pneumo-Alergo Centrum, Bratislava, Slovenská republika*

Potravinová alergia je najčastejšou formou alergického ochorenia v prvých mesiacoch a rokoch života. Hoci ide o časté ochorenie, jej diagnostika je stále problematická. Dnes máme v klinickej praxi viaceré diagnostické metódy, ktoré nám môžu pomôcť odhaliť príčinnú potravinu. Aj napriek tomu však zlatým štandardom v diagnostike potravinovej alergie ostáva dvojito-zaslepený, placebom-kontrolovaný orálny záťažový test. Najúčinnejšou liečbou je eliminačná diéta. Farmakoterapia má len doplnkový význam. Budúcnosťou liečby potravinovej alergie je špecifická alergénová imunoterapia.

Aj napriek tomu, že ide o často diskutovanú a notoricky známu problematiku, v manažmente detí s potravinovou alergiou sa stále vyskytujú chyby a omyly.

Food allergy – myths, facts, reality

Jeseňák M.[1], Havlíčeková Z.[1], Szépeová R.[1], Rennerová Z.[2], Bánovčin P.[1]

[1]*Department of Pediatrics, Jessenius Faculty of Medicine in Martin, Comenius University, University Hospital Martin, Slovak Republic*

[2]*Pneumo-Alergo Centrum, Bratislava, Slovak Republic*

Food allergy is the most frequent form of the allergic diseases in the first months and years of life. Although it is the frequent disease, its diagnosis is still problematic. Today we have several diagnostic methods and tests in the clinical praxis, which could help in the detection of the causal food or allergen. Despite these tests, the gold standard in the diagnosis of food allergy remains the double-blind, placebo-controlled oral food challenge. The most effective treatment of food allergy is the elimination diet. Pharmacotherapy has only the complementary meaning. The future of the treatment of food allergy is specific allergen therapy.

Despite the fact, that food allergy is frequently discussed and chronically famous topic; there are still many errors and mistakes in the management of this disease.

Novorodenecký skríning na Slovensku v roku 2013

Knapková M., Dluholucký S., Záhorcová M.

Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Skríningové centrum novorodencov SR, Banská Bystrica, Slovenská republika

Úvod a cieľ práce: Novorodenecký skríning na Slovensku je úspešný plošný preventívny program, ktorý od roku 1985 zachytil 480 novorodencov s diagnózami kongenitálna hypotyreóza, fenylketonúria, kongenitálna adrenálna hyperplázia a cystická fibróza. V roku 2012 prebehla v Skríningovom centre novorodencov SR (SCN SR) pilotná štúdia rozšíreného skríningu dedičných metabolických porúch metódou tandemovej hmotnostnej spektrometrie.

Materiál a metodika: Od 15. 6. 2012 sme v SCN SR vyšetrovali suché krvné vzorky 4-dňových novorodencov metódou tandemovej hmotnostnej spektrometrie. Tandemová hmotnostná spektrometria v spojení s kvapalinovou chromatografiou umožňuje rozšíriť spektrum skríningom zachytávaných porúch meraním profilu aminokyselín a acylkarnitínov. Na meranie analytov bola použitá metóda derivatizovaného kitu Chromsystems, ktorá umožní kvantifikovať 73 aminokyselín a acylkarnitínov. Vzorky sme merali na prístroji Agilent 6420 Triple Quad LC/MS – MS.

Výsledky: Od 15. 6. 2012 do 15. 12. 2012 sme v SCN SR vyšetrili 28 tisíc suchých krvných vzoriek. Vzorky sme vyhodnocovali pomocou softvare firmy Agilent kvantifikáciou primárnych markerov aj ich pomerov pre nasledovné ochorenia – fenylketonúriu, leucinózu, glutarovú acidúriu I., izovalerovú acidúriu a pre poruchy oxidácie mastných kyselín – MCAD, LCHAD, VLCAD, CPT I., CPT II. a CACT. Okrem týchto ochorení sme sa zamerali aj na SCAD a organické acidúrie – metylmalonovú a propionovú acidúriu. Zachytili sme 12 ochorení – 8 FKU, 1 leucinózu a 3 MCAD, prevalencia 1 : 2083, priemerný deň nahlásenia diagnózy bol 9,5 dňa života.

Záver: Od 1. 1. 2013 je v platnosti Odborné usmernenie číslo 49988-2012-OZS o celoplošnom skríningu KH, CAH, CF a vybraných DMP u novorodencov a zdravotnej starostlivosti o zachytené prípady. Slovenská republika sa zaradí medzi 9 krajín Európskej únie v počte zachytávaných ochorení a splní jeden z bodov štátneho programu o zriedkavých ochoreniach.

Newborn screening in Slovak Republic in 2013

Knapková M., Dluholucký S., Záhorcová M.

Children Faculty Hospital, Newborn Screening Centre SR, Banská Bystrica, Slovak Republic

Introduction: Newborn screening in Slovak Republic is successful preventive program, to these days confirmed 480 diagnosis for CH, FKU, CAH and CF. In 2012 was pilot study for rare metabolic disorders with tandem mass spectrometry in this center.

Methods: Since 15.6.2012 was analysed dry blood spot from 4 days old newborns with LC/MS – MS. This methods is useful for analysis aminoacids and acylcarnitines and newborn screening rare metabolic disorders. Derivatisations kit Chromsystems has internal standard for 73 aminoacids and aclcarnitines, all dry bllood spot were measure on Agilent 6420 Triple Quad LC/MS-MS.

Results: 28 000 dry blood spot was analysed in time 15.6.2012 – 15.12.2012 with softvare Agilent for next diagnosis: FKU, MSUD, GA I., IVA, MCAD, LCHAD, VLCAD, CPT I, CPT II. and CACT, SCAD and PA and MMA. 12 diagnosis was confiremd – 8 FKU, 3 MCAd and 1 MSUD, incidence 1:2083.

Conclusion: Since 1.1.2013 is valid new Document number 49988-2012-OZS about Newborn screening for CH, CAH, CF and some rare metabolic disorders signature by Ministry of Health Slovak Republic. Slovak Republic is one from 9 member of EU with 13 screened diagnosis and this step is importatnt for state rare disorders program too.

Imunita detí so zameraním na respiračné vírusové infekcie

Korytárová J.

Ambulancia klinickej imunológie a alergiológie, Nemocnica A. Wintera, n. o., Piešťany, Slovenská republika

Ochorenia dýchacích ciest sú najčastejšími ochoreniami u detí aj u dospelých. Pravdepodobnosť infekcie je určená dvoma najdôležitejšími faktormi: vekom a expozíciou k infekcii. Ak sa infekcia už raz vyskytne, príčina jej závažnosti je komplexná a je určená aj genetickými aj enviromentálnymi faktormi. Prevažná časť ochorení dýchacích ciest je vyvolaná vírusovou infekciou. U detí sú oproti dospelým zásadné

rozdiely v imunologickej odpovedi na infekciu. Detský imunitný systém je celkovo naivný a chýbanie predchádzajúcej expozície k patogénom spôsobuje chýbanie imunologickej pamäte. U detí je tendencia k zníženým imunitným odpovediam, predovšetkým vrodenej ale aj získanej imunitnej odpovede, čo má rozhodujúci vplyv na náchylnosť k respiračným vírusovým infekciám. Na výslednom poškodení sa zúčastňuje aj vírus aj obranná reakcia hostiteľa, ktorá môže byť ovplyvnená nezrelosťou, genetickou predispozíciou (vrátane atopie) a enviromentálnymi faktormi. Dojčenie hlavne v prvých mesiacoch sa významne podieľa na ochrane dieťaťa pred infekciou a dozrievaní imunitného systému. Veľmi dôležitú úlohu zohráva „timing infekcií" a „infekčný pochod". Najčastejšími etiologickými agens sú RSV a hRV. Z nich najmä hRV-C sa dáva do príčinnej súvislosti vzniku a exacerbácie astmy. Poznanie imunity u detí, dosahu vírusových infekcií na akútne a chronické respiračné choroby nám pomôže efektívne riešiť tieto ochorenia.

Immunity in children with a focus on respiratory virus infections

Korytárová J.

Outpatient´s Clinical Immunology and Allergy, Hospital of Alexander Winter, Piešťany, Slovak Republic

Respiratory diseases are the most common diseases in children and adults. Probability of infection is determined by two main factors: age and exposure to infection. If the infection occurs once, cause its severity is complex and is determined by the genetic and environmental factors. The majority of respiratory disease is caused by a viral infection. In children compared to adults are substantial differences in the immune response to infection. Children's immune systems are naive and total lack of prior exposure to pathogens causing lack of immunological memory. For children there is a tendency to reduce immune response, particularly innate but acquired immune response, which has a decisive influence on susceptibility to respiratory viral infections. The resulting damage is also involved in virus and host defense response, which may be affected by immaturity, genetic predisposition (including atopy) and environmental factors. Breastfeeding especially in the first few months it significantly contributes to the protection of the child from infection and maturation of the immune system. An important role is played by "timing infection" and "infectious march." The most common etiological agent of the RSV and HRV. Of these, HRV-C is given in the causation and exacerbation of asthma. Knowing immunity in children, viral infections impact on acute and chronic respiratory diseases will help us to tackle these diseases.

Obezita a astma

Korytárová J.

Ambulancia klinickej imunológie a alergiológie, NAW, n .o., Piešťany, Slovak Republic

Súbežné zvýšenie astmy aj obezity spolu s rastúcimi údajmi o možnom prekrytí patognomických mechanizmov, podnietili hľadať vzťah medzi nimi. Hoci skutočný pôvod tohto spojenia zostáva nejasný, početné štúdie potvrdili, že mať nadváhu a obezitu: je rizikom mať astmu, zhoršuje odpoveď na lieky kontrolujúce astmu, je spojené s nižšou kvalitou života astmatikov. Pretože astma aj obezita majú začiatok v detstve, spoločné faktory, ktoré predisponujú ľudí k obom týmto chorobám, môžu vysvetliť vzájomné interakcie. Obezita je stavom chronického systémového zápalu nízkeho stupňa so zvýšenou hladinou proinflamačného leptínu a zníženou hladinou protizápalového adiponektínu. Komorbidity obezity, také ako dyslipidémia, GER, spánkové apnoe, diabetes 2. typu alebo hypertenzia môžu zhoršovať astmu. Obezita má priamy mechanický efekt na svaly dýchacích ciest, ktoré zvyšujú bronchiálnu hyperreaktivitu. Obézni ľudia majú redukovanú funkčnú reziduálnu kapacitu pľúc (functional residual capacity, FRC), dýchajú s menšími dychovými objemami ako ľudia s primeranou hmotnosťou. Dýchanie nízkych dychových objemov vedie k zvýšeniu odpovede dýchacích ciest (bronchokonstrikcii). Zníženie hmotnosti vedie k zníženiu systémového zápalu a redukcii cirkulujúcej hladiny adipokínov, k zlepšeniu funkčných parametrov pľúc, symptómov astmy, spotreby liekov a počtu exacerbácií.

Obesity and asthma

Korytárová J.

Outpatient´s Clinical Imunology and Allergy, Hospital of Alexander Winter, Piešťany, Slovak Republic

Concomitant asthma and obesity increase with increasing data on the possible overlap pathognomic mechanisms triggered seek the relationship between them. Although the true origin of this association remains unclear, numerous studies have shown that overweight and obesity have: a risk to have asthma worsens in response to controlling asthma medication, is associated with lower quality of life with asthma. Because asthma and obesity should begin in childhood, common factors that predispose people to both these diseases may explain the interaction. Obesity is a state of chronic low-grade systemic inflammation with increased levels of proinflammatory leptin and decreased levels of anti-inflammatory adiponectin. Comorbidities of obesity, such as dyslipidemia, GER, sleep apnea, type 2 diabetes or hypertension can worsen asthma. Obesity has a direct mechanical effect on the respiratory muscles, which increase bronchial hyperreactivity. Obese people have a reduced functional residual capacity of the lung (functional residual capacity, FRC), breathe with smaller tidal volumes than those with a reasonable weight. Breathing low tidal volumes leads to increased response of the airways (bronchoconstriction). Weight reduction leads to a reduction in systemic inflammation and reduced circulating levels adipokines, improve lung function tests, asthma symptoms, drug consumption and the number of exacerbations.

D vitamín dependentná rachitída – deficit 1α-hydroxylázy – kazuistika

Košťálová Ľ.[1], Balažiová B.[1], Vrbová S.[2], Jakubíčková D.[3]

[1]*2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Odd. molekulovej a biochemickej genetiky, Bratislava, Slovenská republika*

[3]*Detská nefrologická ambulancia pri FN Nitra, Slovenská republika*

Úvod: Vitamín D-dependentná rachitída typ I (VDDR-I), tiež známa ako pseudovitamín-D-deficientná rachitída je následkom nedostatku hydroxylácie D vitamínu v obličkách pri deficite enzýmu 1 α hydroxylázy. Výsledkom je znížená produkcia 1,25-dihydroxy vitamínu D s ťažkými prejavmi rachitídy na celom skelete, neprospievaním, hypokalciémiou a sekundárnym hyperparatyreoidizmom.

Cieľ: Na kazuistike pacientky sledovanej v endokrinologickej ambulancii poukázať na klinické prejavy rachitídy, dôležitosť správnej liečby a možnosti genetickej diagnostiky ochorenia.

Materiál: Pacientka vo veku 21 mesiacov bola odoslaná na kliniku za účelom potvrdenia diagnózy VDDR-I, ktorá jej bola stanovená vo veku 18 mesiacov na Detskom odd. FN v Nitre. Pacientka bola nízkeho vzrastu, neprospievala, mala varózne dolné končatiny, zhrubnuté distálne konce predlaktia aj predkolenia, kačaciu chôdzu. Na hrudníku bol hmatný rachitický ruženec a lebka bola kvadratického typu s otvorenou veľkou fontanelou. Pacientka bola liečená 4 kapsulami 0,25 µg Rocaltrolu, Ca-gluconikom, fosfátovým roztokom a bikarbonátmi. V biochemických parametroch mala vysokú ALP (11 µkat/l) s normálnymi hladinami Ca, P ako aj ich normálnou sekréciou močom. Hladina 25-hydroxy vitamínu D bola pod liečbou v norme (37 ng/ml) ako aj 1,25-dihydroxy vitamín D (29,8 pg/ml). Na USG obličiek boli známky počínajúcej nefrokalcinózy, čo nás viedlo k prehodnoteniu podávania bikarbonátov a fosfátového roztoku a pacientku sme ponechali na liečbe 4 kapsulami Rocaltrolu á 125 mg Ca. Na tejto liečbe došlo k postupnému zlepšeniu klinického stavu pacientky a normalizácii laboratórnych parametrov. Na základe genetického vyšetrenia sa potvrdila missense mutácia c.1166G>A (p.Arg389His) na lokuse 12q13.1-q13.3, v géne CYP27B1, ktorá má za následok deficit 1α-hydroxylázy, čím dochádza k poruche tvorby 1,25-dihydroxy vitamínu D.

Záver: Genetické vyšetrenie potvrdilo diagnózu, ktorá bola suponovaná na základe klinického priebehu a laboratórnych nálezov.

D vitamin-dependent rickets – deficiency of 1α-hydroxylase activity – case report

Košťálová Ľ.[1], Balažiová B.[1], Vrbová S.[2], Jakubíčková D.[3]
[1]*2nd Department of Paediatrics, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Institute of Medical Biology, Genetics and Clinical Genetics, Comenius University Medical School, University Hospital Bratislava, Slovak Republic*
[3]*Nefrological Outpatient´s Department, Faculty Hospital, Nitra, Slovak Republic*

Introduction: D vitamin-dependent rickets type I (VDDR-I), known also under the name as pseudo-vitamin-D-deficient rickets is a result of deficit of D vitamin hydroxylation in the kidneys from deficiency of 1α hydroxylase activity. It results in lower production of 1.25-dihydroxy-vitamin D with severe manifestations of rickets in the whole bone system, failure to thrive, hypocalcemia and secondary hyperparathyreoidism.

Aim: Based on the case report with a patient investigated and treated in outdoor endocrinological department to show clinical manifestations of rickets, importance of its correct treatment and possibilities of genetic diagnostics of the disease.

Material: 21-month old female patient was admitted at hospital to confirm the VDDR-I diagnosis. Her disease was diagnosed at the age of 18 months at the Pediatric Department of University Hospital in Nitra. The patient was of low growth, failure to thrive, with varosity of lower extremities, thickened distal endings of forearm and fore knee, and duck gait, as well. On the chest she had palpable rachitic beads and the skull of quadratic shape with a big open fontanel. The patient was treated 3 months with 4 capsules of 0.25 μg Rocaltrole, Ca-gluconate, phosphate solution and bicarbonates. In biochemical parameters she had a high ALP value (11 μkat/l) with standard levels of Ca, P together with normal secretion of them to urine. The level of 25-hydroxyl-vitamin D was normal (37 ng/ml) and 1.25 dihydroxy-vitamin D (29.8 pg/ml), as well. Ultrasonography of kidneys showed symptoms of starting nephrocalcinosis what led us to re-evaluation of bicarbonates and phosphate solution and the patient was left with the treatment of 4 capsules of Rocaltrole and 125 mg of Ca. Gradual improvement of the clinical state and normal laboratory parameters have been recorded. Genetic examination confirmed missense mutation c.1166G>A (p.Arg389His) on the locus 12q13.1-q13.3, in the gene CYP27B1, which resulted in deficiency of 1α-hydroxylase activity what is leading to clinical manifectation of rickets.

Conclusion: Genetic examination confirmed a diagnosis that was detected owing to clinical process and laboratory findings.

Prvé skúsenosti s molekulovo-genetickou diagnostikou autozómovo dominantnej polycystickej choroby obličiek (ADPKD) u slovenských pacientov

Krajčiová A.[1], Nagyová G.[1], Bóday A.[2], Ilenčíková D.[1], Kovács L.[1]
[1]*Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky 2. detskej kliniky LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*Gendiagnostica Bratislava, s. r. o., Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Autozómovo dominantná polycystická choroba obličiek (ADPKD) je najčastejšie sa vyskytujúce dedičné ochorenie obličiek s incidenciou 1 : 500 až 1 : 1000 živo narodených detí. Prejavuje sa tvorbou reálnych cýst a ich masívny rast postupne znemožňuje funkciu obličiek. Časté sú infekcie močových ciest, hypertenzia a proteinúria. ADPKD je jednou z najbežnejších príčin terminálnej renálnej insuficiencie (ESRD). Za ADPKD sú zodpovedné mutácie v génoch *PKD1* a *PKD2*. Mutácie v géne *PKD1* (85 % prípadov) sa vyznačujú skorším nástupom príznakov a vážnejším klinickým priebehom. Mutácie v géne *PKD2* (15 % prípadov) vykazujú miernejšiu formu prejavov.

Cieľ práce: Našim cieľom je zaviesť molekulovo-genetickú diagnostiku ADPKD na Slovensku, metódami väzbovej analýzy a priamym sekvenovaním.

Materiál a metódy: Základným genetickým vyšetrením je väzbová analýza, ktorá bola zavedená na našom pracovisku ako jedinom na Slovensku. Diagnostiku plánujeme rozšíriť o priame sekvenovanie génov *PKD1* a *PKD2*.

Výsledky: Doteraz bolo väzbovou analýzou vyšetrených 16 rodín. Gén vyvolávajúci ochorenie sme jednoznačne diagnostikovali v 7 rodinách (*PKD1* – 6 rodín a *PKD2* – 1 rodina). Vyšetrenie 6 rodín neprinieslo jednoznačný výsledok. Pripisujeme to nízkemu počtu vzoriek DNA od postihnutých a zdravých členov rodiny, čo je základným predpokladom ako aj limitáciou realizácie väzbovej analýzy. V troch prípadoch zas išlo o mutáciu de novo u probanda a väzbovou analýzou sa nám nepodarilo preukázať, ktorý zo zodpovedných génov je mutovaný.

Záver: Molekulovo-genetické vyšetrenie napomáha včasnej diagnostike u nesymptomatických pacientov s ADPKD a prispieva tým k ich skorej terapii a oddialeniu symptómov sprevádzajúcich ochorenie. Väzbová analýza je vhodnou metódou diagnostiky ADPKD v prípade dostatočného počtu vzoriek DNA, ideálne aspoň od 6 jednotlivcov z 3 generácií postihnutej rodiny.

Práca bola podporená grantom VEGA 1/0955/10.

The first experiences with molecular-genetic diagnostics of autosomal dominant polycystic kidney diseases (ADPKD) in Slovak patients

Krajčiová A.[1], Nagyová G.[1], Bóday A.[2], Ilenčíková D.[1], Kovács L.[1]
[1]*Laboratory of Clinical and Molecular Genetics, 2nd Department of Pediatric, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Gendiagnostica Bratislava, Ltd., Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Autosomal dominant polycystic kidney disease is the most often occuring inherited disease of kidney with incidence from 1 : 500 to 1 : 1000. It´s characterised by formation of renal cysts which massive growth gradually prevents from renal function. There are frequent urinary tract infections, hypertension and proteinuria. ADPKD is one of the most common causes of end-stage renal disease. *PKD1* and *PKD2* genes are responsible for ADPKD. Mutations in *PKD1* (85 % cases) are characterized by an earlier onset of symptoms and more severe clinical course. Mutations in *PKD2* gene (15 % cases) exhibit a milder form of manifestations.

Aims: Our aim is to establish a molecular-genetic diagnostics of ADPKD in Slovak Republic with methods of linkage analysis and direct sequencing.

Material and methods: The basic genetic method was linkage analysis, which was introduced in our department as a single in Slovak Republic. We plan to enlarge the molecular diagnostics by direct sequencing of genes *PKD1* and *PKD2*.

Results: Until now, 16 families were examined by linkage analysis. The causal gene was clearly diagnosed in 7 families (*PKD1*-6 families and *PKD2*-1 family). The examination of 6 families didn´t discover a clear result. The reason of this situation was a low number of DNA samples from affected and healthy family members. In three cases, we couldn´t find out gene responsible for disease by linkage analysis because there was find *de novo* mutation in proband.

Conclusion: The molecular diagnostics supports the early diagnostics of asymptomatic patients with ADPKD and contributes to their early treatment and delays the accompanying symptoms of disease. The linkage analysis is an appropriate method for diagnostics of ADPKD in case of adequate number of DNA samples, ideally from six individuals from three generations of affected families.

Supported by grant VEGA 1/0955/10.

Intraoseálny prístup – rovnocenná alternatíva aplikácie liekov a roztokov v život ohrozujúcej situácii. 90-ročné skúsenosti

Králinský K.
II. detská klinika SZU a DFNsP, Banská Bystrica, Slovenská republika
II. KPAIM SZU a DFNsP, Banská Bystrica, Slovenská republika
Fakulta zdravotníctva SZU, Banská Bystrica, Slovenská republika

Úvod: Aplikácia roztokov a liekov do intraoseálneho priestoru je všeobecne akceptovaným postupom v iniciálnej fáze resuscitácie, pokiaľ nemôžeme dostatočne rýchlo zabezpečiť intravenózny vstup. Táto prezentácia prehľadne opisuje metódy, postupy a jednotlivé intraoseálne (IO) systémy.

Materiál a metodika: Použitie tohto spôsobu aplikácie liekov a roztokov je akceptované najmä ostatných 15 rokov, napriek tomu, že je známe už od dvadsiatych rokov minulého storočia (Drinker 1922). Autor vykonal metaanalýzu z dostupných zdrojov doteraz publikovaných prác s touto problematikou – obdobie 90 rokov (1922–2011).

Výsledky: Celkovo je analyzovaných 765 prác, najviac v oblasti pediatrie a neonatológie (176), nasledujú farmakokinetika a farmakodynamika podávaných liekov (91) a prehľadové články (73). 700 publikácií (91,5 %) je z ostatných 30 rokov, IO prístup je akceptovaný v 18 oficiálnych odporúčaniach.

Záver: Intraoseálna infúzia je jednoduchá metóda s nízkym výskytom komplikácií – výskyt pod 1 % inzercií. Historicky bola táto technika odporúčaná u detí do 6 rokov veku. Súčasné odporúčania pre kardiopulmonálnu resuscitáciu akceptujú IO prístup pre všetky vekové skupiny pacientov.

Intraosseous vascular access – a good alternative for administration of medications and fluids during life-threatening situation. 90 years experience

Králinský K.

II. Department of Pediarics, Slovak Medical University, Children´s Faculty Hospital, Banská Bystrica, Slovak Republic
II. Department of Pediatric Anesthesiology and Intensive Care Medicine, Slovak Medical University, Children´s Faculty Hospital, Banská Bystrica, Slovak Republic
Faculty of Health, Slovak Medical University, Banská Bystrica, Slovak Republic

Introduction: Intraosseous (IO) infusion is considered for the administration of medications and fluids when vascular access cannot be achieved rapidly in the initial phases of resuscitation. This review describe the methods and devices for placing intraosseous needles.

Material and methods: The use of IO access has gained acceptance over the past 15 years, but the technique has been used since the 1920s (Drinker 1922). The metaanalysis of presented articles/publications in the period od 90 years were provided (1922–2011).

Resuslts: 765 publications were analysed, the most of them from the field of paediatrics/neonatology (176), follow pharmacokinetics/dynamics (91) and overview articles (73). 700 articles (91.5%) were presented at the period of the last 30 years, IO infusion is recomended in 18 guidelines worldwide.

Conclusion: This technique is relatively simple with low incidence of complications (<1%). Historically, IO use was recommended only in children younger than 6 years. Current guidelines for cardiopulmonary resuscitation support the use of IO techniques in patients of all ages, in this time.

Význam HLA v diagnostike celiakie

Kubina M.[1], Čierna I.[1], Székyová D.[1], Kuba D.[2]

[1]*2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*Slovenské centrum orgánových transplantácií, Laboratórium DNA, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Celiakia je imunitne sprostredkovaná enteropatia vyvolaná požívaním lepku s celoživotne perzistujúcou senzitivitou vznikajúcou u geneticky predisponovaných jedincov. Nosičstvo alel HLA DQ 2 resp. HLA DQ 8 haplotypu predstavuje až 35 % genetickej záťaže pre rozvoj celiakie a podľa súčasných poznatkov sa celiakia nerozvíja u HLA DQ 2 resp. DQ 8 negatívnych jedincov.

Metódy: Za účelom stanovenia výskytu HLA DQ 2 a 8 subtypov v populácii celiatikov a upresnenia diagnózy pri nejednoznačných sérologických ako aj histologických nálezoch, boli u 306 pacientov sledovaných pre celiakiu v Gastroenterologickej ambulancii II. DK LF UK a DFNsP v Bratislave stanovené HLA DQ haplotypy DNA sekvenáciou.

Výsledky: Zistili sme, že rozloženie výskytu alel HLA DQ 2 a 8 je v súlade s publikovanými dátami z európskej populácie. Takmer 1/6 pacientov sledovaných pre diagnózu celiakia nebola nosičom patognomických alel, preto bola u týchto pacientov indikovaná po dohode s rodičmi záťaž lepkom, bez rozvoja sérologickej, či klinickej odpovede. Ďalej bolo vyšetrených 169 detí – príbuzných pacientov s celiakiou resp. s celiakiou-asociovaným ochorením (diabetes mellitus, Turnerov syndróm atď.).

Záver: HLA DQ typizácia má takmer 100 % negatívnu prediktívnu hodnotu. Vyšetrenie je obzvlášť výhodné pri selekcii rodinných príslušníkov pacientov s celiakiou vyžadujúcich ďalšie sledovanie. Taktiež nemožno opomenúť prínos pri nejednoznačnej diagnostike (prekrývajúce sa ochorenia, absencia príznakov, absencia protilátkovej odpovede pri IgA deficite). V neposlednom rade, stanovenie HLA DQ haplotypu je jednou z podmienok pre diagnostiku celiakie bez bioptického vyšetrenia.

Práca bola podporená grantom VEGA 1/0955/10.

Importance of HLA in diagnostics of coeliac disease

Kubina M.[1], Čierna I.[1], Székyová D.[1], Kuba D.[2]

[1]*2nd Department of Pediatrics, Comenius University Medical School and Children's University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Slovak Center for Organ Transplants, DNA laboratory, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Coeliac disease is a immune-mediated disorder precipitated by exposure to dietary gluten in genetically predisposed people with life-long persistence. HLA DQ 2 and DQ 8 alleles contribute to genetic susceptibility by 35%, and virtually all patients with coeliac disease carry these genes.

Methods: In order to determine the distribution of HLA DQ 2 and 8 alleles in coeliac patients and to clarify the diagnosis in patients with borderline histologic and serologic findings, we examined haplotypes of 306 patients being followed-up at our Gastroenterology unit by DNA sequenation method.

Results: The distribution of HLA DQ 2 and DQ8 alleles was in accordance with the published european based data. However, as much as one sixth of patients did not carry the patognomic alleles, therefore, after a discussion with the parents, gluten challenge was initiated. No clinical nor serological response was recorded. Furthermore, the HLA DQ 2 and 8 haplotypes were examined in 169 children - relatives of patients with coeliac disease or with coeliac-disease-associated disorder in orded to determine the risk of developing coeliac disease and the need for the follow-up.

Conclusion: Determining the HLA DQ haplotype has a negative predictive value of almost 100%. It is especially helpful in determining the risk for relatives of patients with coeliac disease. Also, we need to stress the benefit when the diagnosis is ambiguous (overlapping diseases, absence of clinical signs, absence of serologic markers - IgA deficit). Establishing the HLA DQ haplotype is one of the conditions in diagnosing coeliac disease without enterobiopsy.

Supported by grant VEGA 1/0955/10.

Prevalencia a rizikové faktory nadhmotnosti a obezity u detí predškolského veku

Lobotková D., Staníková D., Staník J., Tichá Ľ., Červeňová O.
(a skupina všeobecných lekárov pre deti a dorast v Bratislave a v Košiciach)

1. detská klinika LF UK a DFNsP Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Obezita vzniknutá po 6. roku života má tendenciu pretrvávať do dospelosti, čo neplatí o obezite vzniknutej do 3. roku života. Preto práve obdobie medzi 3. a 6. rokom života sa javí byť kritické z hľadiska obezitogénnych rizikových faktorov.

Ciele: 1. Zmapovať prevalenciu nadhmotnosti a obezity (N/O) u detí predškolského veku v Bratislave a v Košiciach. 2. Odhaliť trendy vývoja BMI v období medzi 3.–6. rokom života. 3. Posúdiť vplyv vybraných rizikových faktorov na rozvoj N/O v detstve.

Metódy: 1. V skupine 1300 detí narodených v rokoch 2004–2007, dispenzarizovaných u 11 VLDD v Bratislave a v Košiciach, sme hodnotili hmotnosť a výšku, ktoré boli namerané pri preventívnych prehliadkach detí v 3. a 6. roku života. 2. V skupine 420 detí z 12 materských škôl (MŠ) okrem merania hmotnosti a výšky rodičia vyplnili dotazník zameraný na vybrané rizikové faktory.

Výsledky: Prevalencia nadhmotnosti a obezity bola 4,8 % a 0,5 % (MŠ) a 6,1 % a 1 % (VLDD). U 67 % detí s N/O vo veku 3 rokov sa BMI do 6. roku života upravil. Naopak, až u 83 % detí s N/O vo veku 6 rokov vznikla táto odchýlka až po 3. roku života. Okrem vyššieho výskytu alergií sme nezistili významné rozdiely vo vybraných rizikových faktoroch (BMI rodičov, dĺžka spánku, sledovanie televízie, výskyt respiračných infekcií) u detí s N/O v porovnaní s deťmi s fyziologickou hmotnosťou.

Záver: Prevalencia N/O v sledovanej vekovej skupine detí je porovnateľná s celosvetovými odhadmi – 7 % (Wang 2012). Naše výsledky poukazujú na reverzibilitu N/O u väčšiny detí vo veku do 3 rokov. Z hľadiska praxe je dôležité sledovať vývoj BMI medzi 3. a 6. rokom života a v prípade zistenia tendencie k N/O po 3. roku života včas apelovať na preventívne opatrenia.

Prevalence and risk factors of overweight and obesity in preschool children

Lobotková D., Staníková D., Staník J., Tichá Ľ., Červeňová O. (and a group of primary care paediatricians in Bratislava and Košice)
1st Paediatric Clinic, Comenius University Medical School and Children´s University Hospital in Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Obese 6 years old children tend to be obese adults. This effect is not such significant at the age of 3 years. Therefore, the period between 3 and 6 years of age seems to be critical for development of obesity that persists to adulthood.

Objectives: 1. To estimate the prevalence of overweight and obesity (Ow/Ob) in preschool children in Bratislava and Košice. 2. To investigate the BMI development from 3 to 6 years of age. 3. To determine the role of selected obesity risk factors in childhood.

Methods: Data about weight and height of 1300 children born in years 2004–2007 were collected from medical records of 11 primary care paediatricians in Bratislava and Košice. Parents of 420 children from 12 kindergartens filled in the questionnaire about selected risk factors; subsequently weight and height of children were measured.

Results: The prevalence of overweight and obesity was 4.8% and 0.5% (kindergartens) and 6.1% and 1% (paediatricians) respectively. 67% of children with Ow/Ob at the age of 3 years improved their BMI by the age of 6 years. On the contrary, up to 83% of Ow/Ob children at the age of 6 years became Ow/Ob after 3 years of age. Except for higher allergy prevalence in Ow/Ob children we did not find any significant differences in selected risk factors (parental BMI, sleep duration, watching TV, respiratory infections) compared to normal weight controls.

Conclusions: The prevalence of Ow/Ob in the studied group of children is comparable to world estimates – 7% (Wang, 2012). Our results have shown that Ow/Ob at the age of 3 years is reversible in most of the children. In the primary care setting it is important to focus on the children older than 3 years with a tendency forward to higher BMI in order to set preventive action.

Nosohltanové nosičstvo u detí do 5 rokov a jeho vplyv na etiológiu otitíd u slovenských detí

Mačaj M.[1], Piačková V.[2]
[1]Detská ORL klinika, DFNsP v Bratislave, Slovenská republika
[2]Mikrobiologický ústav LF UK v Bratislave, Slovenská republika

Úvod: Bakteriálne spektrum horných dýchacích ciest u detí sa najvýraznejšie odráža na kolonizácii nosohltana. *S. pneumoniae* kolonizuje asymptomaticky nosohltan takmer v 50 %. Pri otitis media acuta sa infekcia šíri z nosohltana cez sluchovú trubicu do stredoušia a bakteriálna kolonizácia nosohltana hrá významnú úlohu v etiológii otitíd. Vplyvom pneumokokovej vakcinácie sa popisuje redukcia nosohltanového nosičstva *S. pneumoniae*.

Materiál a metódy: Cez Grant UK v spolupráci Detskej ORL kliniky s Mikrobiologickým ústavom LF UK sme stanovili bakteriálne nosohltanové nosičstvo u detí do 5 rokov tak z výteru nosohltana, ako aj z odobraného tkaniva adenoidných vegetácií pri adenotómii. Materiál bol spracovaný na kultiváciu a antibiotickú citlivosť. Pri nálezе *S. pneumoniae* sa robila sérotypizácia Quellungovou metódou. Výsledky sa porovnali s bakteriálnym spektrom otitíd na Detskej ORL klinike, kde prebiehajú dlhodobé sledovania bakteriálnych otitíd.

Výsledky: Kolonizácia nosohltana sa potvrdila takmer v 95 % s vyšším záchytom z adenoidného tkaniva oproti tampónu nosohltana. Najčastejším patogénom bol *S. pneumoniae, H. influenzae, S. aureus*, a *M. catarrhalis* v uvedenom poradí. Pneumokoková sérotypizácia potvrdila dominanciu sérotypu 19A a fenomén replacementu nevakcinačných sérotypov, keď 30 % kmeňov bolo mimo vakcinačného spektra komerčne dostupných vakcín. Raritným bol nález *S. pneumoniae* s rozdielnym sérotypom v adenoidnom tkanive a vo výtere z nosohltana.

Záver: Cieľom práce je sledovať vplyv pneumokokovej vakcinácie na survillence jednotlivých sérotypov. Porovnaním výsledkov nosohltanového nosičstva s bakteriálnym spektrom pri otitídach sa ukazuje výrazná súvislosť medzi dynamikou pneumokokového nosičstva a pneumokokovými otitídami, survillence jednotlivých sérotypov a ich vzťah k plošnému očkovaniu.

Nasopharyngeal carriage in children up to 5 years of age and influence on otitis media upon slovak children

Mačaj M.[1], Piačková V.[2]
[1]Pediatric ORL Department of Children´s University Hospital in Bratislava, Slovak Republic
[2]Department of Microbiology, Comenius University, Faculty of Medicine, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Bacterial spectrum of upper respiratory tract in children is mostly reflecting on nasopharyngeal carriage. Nasopharyngeal colonization of *S. pneumoniae* is in 50% asymptomatic. In case of otitis media infection is spreading through Eustachian tube from nasopharynx and bacterial nasopharyngeal carriage has significant role in etiology of otitis media. Influence of pneumococcal vaccination reduced nasopharyngeal carriage of S. pneumoniae.

Material and methods: In cooperation between pediatric ORL and Department of Microbiology the nasopharyngeal carriage was identified. Also antibiotic resistance was provided. For examination nasopharyngeal swabs and adenoid tissue were used from probands. In case of *S. pneumoniae* serotypization was performed. Results were compared with bacterial otitis media agens in Pediatric ORL department in past years.

Results: Nasopharyngeal carriage has been proofed in 95 % with higher determination in adenoid tissue. *S. pneumoniae, H. influenzae, S. aureus and M. catarrhalis* were identified respectively. Serotypization manifested dominant role of serotype 19A although replacement phenomenon of non vaccine serotypes increased dramatically. Curious outcome was found in few cases when different serotypes of *S. pneumoniae* were observed in adenoid tissue and nasopharyngeal swab.

Conclusion: Relation between nasopharyngeal carriage and bacterial otitis media is obvious although relation between nasopharyngeal carriage of *S. pneumoniae* and other pathogens influenced by vaccination and pneumococcal replacement phenomenon and increasing *H. influenzae* is significant with association to otitis media.

Skríning psychomotorického vývinu S-PMV – metóda pre pediatrickú prax

Matušková O.[1], Váryová B.[2]
[1]I. detská klinika a Lekárska fakulta UK, DFNsP Bratislava, Slovenská republika
[2]Katedra psychológie, Filozofická fakulta UK v Bratislave, Slovenská republika

Úvod: Predstavujeme pripravovanú pôvodnú slovenskú metódu včasnej identifikácie vývinového zaostávania a vývinových porúch, ktorá sa vytvára ako skríningový nástroj pre pediatrov na účely vyšetrení psychomotorického vývinu pri 2. – 11. preventívnej prehliadke.

Metodika: Skríning S-PMV je zameraný na vyhľadávanie odchýlok psychomotorického vývinu v ranom veku, ktoré majú niekoľko spoločných znakov:

- začínajú sa prejavovať ako nešpecifické oneskorené dosahovanie typických vývinových medzníkov – prevalencia je 5–10 % v populácii detí od 0 do 3 rokov
- zvýšený počet komorbidných ochorení
- negatívny vplyv na celkovú funkčnosť správania dieťaťa i na bežný život rodiny
- zvýšená potreba zdravotnej starostlivosti a liečebno-preventívnych intervencií.

Skríningový nástroj pozostáva z dotazníkov pre jednotlivé preventívne prehliadky, ktoré vypĺňajú rodičia. Spôsob, akým sú prezentované výsledky, umožňuje rýchle, prehľadné a diferencované posúdenie vývinu lekárom v piatich základných doménach, v troch pásmach (riziko – pod 10. percentil, podpriemer – 11.–24. percentil, pásmo normy – nad 25. percentil).

Výsledky: Výhodami používania skríningu je jednoduchá administrácia bez použitia testového materiálu, pričom lekár získa všetky dôležité údaje k vyšetreniu psychomotorických funkcií dieťaťa. Metodika predstavuje jednotný, štandardizovaný postup s dokumentáciou, čo je požadované legislatívou pri vykazovaní vyšetrenia psychomotorického vývinu. V súčasnosti je k dispozícii papierová a elektronická forma skríningu S-PMV pre 11. preventívnu prehliadku i s kriteriálnymi normami vyhodnocovania. Príprava skríningu pre 2.–10. preventívnu prehliadku je v štádiu validizácie a štandardizácie, s predpokladaným ukončením v novembri 2013.

Záver: Na základe našich skúseností je možné konštatovať, že skríning S-PMV poskytuje na malom priestore dostatok informácií k posúdeniu funkčného vývi-

nového stavu dieťaťa a je cenným príspevkom do oblasti preventívnej zdravotnej starostlivosti.

Metóda vzniká s podporou Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky v rámci projektov 2007/24-DFNSPBA-03 a 566/2012.

Developmental screening S-PMV – method for pediatric practice

Matušková O.[1], Váryová B.[2]

[1]*1st Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, Children's University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department of Psychology, Faculty of Philosophy Comenius University, Bratislava, Slovak Republic*

Background: We are introducing the new original Slovak method of the early identification of children at risk for developmental delay and disorders, designed as a screening tool for pediatricians providing primary health care.

Results: Developmental Screening S-PMV is prepared as the standardized developmental screening tool for early detection at-risk children up to 3 years age at the well-child preventive care visits. Children at risk for developmental delay and disorders exhibit:

- developmental delay in the acquisition of milestones or skills – estimated prevalence about 5–10 % of children under 3 years
- high risk of comorbid disorders with negative impact on functioning of children and on daily living of their whole family
- special health care needs – children requires health and related services of a type or amount beyond that required by children generally.

Developmental screening S-PMV is in a form of a questionnaire completed by parents, scored and evaluated by pediatrician. The way in which the results are presented, allows quick, clear and differentiated assessment of the child in five basic domains. This standardized method is an cost- and time-effective screening tool of periodic assessing children for developmental problems with documentation required by legislation, providing an opportunity to express parent´s concerns. The screening S-PMV designed for the 11th well-child preventive care visit is available now in a paper and also in an electronic form with criterial evaluation. Creation of the screening S-PMV designed for the 2nd to 10th well-child preventive care visits is under validation and standardization, with expected completion in November 2013.

Conclusions: Based on our experiences, we can say that screening S-PMV provides wide range of valuable information for developmental screening at the well-child preventive care visits and supports the efficiency of health care of children with developmental disorders

The Creation of Developmental Screening S-PMV is supported by the Ministry of Health of the Slovak Republic (the projects 2007/24-DFNSPBA-03 and 566/2012).

Renálne funkcie a morfologické zmeny obličiek u pacientov s obštrukčnou uropatiou 16 rokov po operácii

Miklovičová D.[1], Červeňová O.[1], Vasilenková A.[2], Dedík L.[3]

[1]*1. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Oddelenie laboratórnej medicíny DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[3]*Strojnícka fakulta STU, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: V rokoch 2000–2004 skúmal náš pracovný kolektív vzťah renálnych funkcií a morfologických zmien obličiek u 62 pacientov s obštrukčnými uropatiami šesť rokov po operácii. Priemerný vek v čase vyšetrenia bol 7,2 ± 2,9 roka. Zistili sme, že vhodný vek na uskutočnenie operácie obštrukčnej uropatie je po troch mesiacoch. Dokázali sme zmeny v morfológii aj funkcii. Riešenie minulého projektu prinieslo veľa otázok. Zistilo sa, že niektorí pacienti majú mierny vzostup cystatínu C (parameter glomerulovej filtrácie), miernu poruchu tubulárnych funkcií, aminoacidúriu a reziduálnu dilatáciu dutého systému.

Cieľ: Cieľom prospektívnej štúdie je zistiť, ako sa vyvíjajú renálne funkcie vo vzťahu k morfologickým zmenám šestnásť rokov po operácii.

Materiál a metodika: Pozvali sme všetkých 62 pacientov po operácii obštrukčnej uropatie v prvom roku života z predchádzajúcej štúdie. Ambulantne sme vyšetrili 39 pacientov vo veku 13–19 rokov, 16,8 ± 1,3 roka po operácii. Zisťovali sme ultrazvukový nález, výskyt infekcií močových ciest, tlak krvi, funkcie obličiek pomocou stanovenia glomerulovej filtrácie, cystatínu C, tubulárnej resorpcie, koncentračnej schopnosti a NAG/kreatinínu. Sledované parametre porovnáme s výsledkami týchto pacientov spred 10 rokov.

Výsledky: Zistili sme, že 29 (67 %) pacientov bolo sledovaných v nefrologickej a 4 (10 %) v urologickej ambulancii. Z predbežných výsledkov vyplýva, že jeden pacient je v 1. štádiu chronickej obličkovej choroby, 14 (36 %) pacientov má prehypertenziu a 7 (18 %) hypertenziu 1. a 2. stupňa. Infekcie dolných alebo horných močových ciest za posledných 10 rokov prekonalo 5 (13 %) pacientov, 2 z nich opakovane. Reziduálna dilatácia dutého systému bola prítomná pri 29 (67 %) pacientoch. Definitívne výsledky budeme prezentovať v čase konania kongresu.

Záver: Realizačným výstupom práce by mali byť odporúčania na potrebu dlhodobého sledovania pacientov.

Kidney function and morphology changes in patients 16 years after surgery for obstructive uropathy

Miklovičová D.[1], Červeňová O.[1], Vasilenková A.[2], Dedík L.[3]

[1]*1st Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department od Laboratory Medicine, University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[3]*Faculty of Mechanical Engineering, Slovak University of Technology, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: In our previous study renal function and structural changes in kidney morphology in 62 patients with obstructive uropathy six years after surgery were studied. Mean age of the patients was 7.2±2.9 years. Results of the study confirmed that the age around three months is the most suitable for surgery for obstructive uropathy. We have demonstrated the changes in renal morphology and function. A mild increase in cystatin C (a marker of glomerular filtration rate), moderate tubular dysfunction and aminoaciduria even in patients with normal GFR were found. In two thirds of the patients residual structural changes were detected by ultrasound.

Goals: The primary outcome of the prospective study is to investigate the correlation between renal function and residual structural changes 16 years after the surgery.

Material and methods: Renal function and morphology was examined in 39 out of 62 patients from our previous study on an out-patient basis. Mean time span from surgery was 16.8±1.3 years (age 12.7–19 years). Structural changes were assessed by ultrasound. Frequency of urinary tract infections, blood pressure, height and weight were recorded. Renal glomerular function was examined by measuring standard markers of GFR as well as cystatin C. Reanal tubular function was assessed using a marker of tubular damage – urinary N-acetyl-beta-D-glukozamidase (NAG) activity, tubular water reabsorption and a test for concentration ability. Renal function of the patients from previous study and in adolescence will be compared.

Results: During the past 10 years twenty nine (67%) patients were followed up by a pediatric nephrologist and 4 (10%) by pediatric urologist. Preliminary results revealed one patient in the 1st stage of chronic kidney disease. Fourteen (36%) and 7 (18%) patients had prehypertension and hypertension, respectively. During the last 10 years urinary tract infection was present in 5 (13%) patients, in 2 of them recurrent. Residual kidney pelvis dilatation was present in 29 (67%) patients. Final findings will be presented at the congress.

Conclusions: The main product of the study is to develop a recommendation on the need of patients' long-term follow up.

Intra-artikulárne kortikoidy v pediatrickej reumatologickej praxi

Mrážik P., Vargová V.

I. klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN, Košice, Slovenská republika

Cieľ práce: Cieľom našej práce je vyhodnotiť účinnosť a bezpečnosť IAC u pacientov s juvenilnou idiopatickou artritídou (JIA) dispenzarizovaných v pediatrickej reumatologickej ambulancii I. KDD LF UPJŠ a DFN v Košiciach.

Materiál a metodika: Po získaní informovaného súhlasu sme retrospektívne analyzovali zdravotné záznamy 70 pacientov s JIA vyšetrených v reumatologickej ambulancii v období od februára do augusta 2012. IAC, ako súčasť liečebného postupu, boli aplikované celkom u 26 chorých (14 dievčat, 12 chlapcov). V súbo-

re prevládali pacienti s oligoartikulárnou formou JIA (n = 20), 6 pacientov malo polyartikulárne postihnutie. Priemerný vek pacientov pri prvej aplikácii bol 9 rokov, v rozmedzí od 1,7 roka do 15,8 rokov. Hodnotili sme jednak účinnosť (doba trvania navodenej remisie) a súčasne bezpečnosť (nežiaduce reakcie) podania. Minimálna doba sledovania po aplikácii kortikoidov bola 5 mesiacov.

Výsledky: V sledovanom súbore 26 pacientov boli IAC aplikované celkom 103-krát, do 46 jednotlivých kĺbov. Najčastejším miestom podania bol kolenný kĺb (80 aplikácií do 32 jednotlivých kĺbov). Pri hodnotení úspešnosti liečby na základe doby trvania navodenej remisie sme konštatovali: intra-artikulárna aplikácia bola primárne neúčinná (≤ 1 týždeň) v 4 prípadoch, neučinná (2–12 týždňov) v 47 prípadoch, účinná (≥ 13 týždňov) v 27 prípadoch a dlhodobo účinná (≥ 27 týždňov) v 27 prípadoch. Liečbu sme teda ako dostatočne účinnú (remisia v trvaní minimálne 3 mesiace) hodnotili v 52,4 % z celkového počtu 103 podaní. Komplikácie, dvakrát zdokumentovaný post-injekčný flare, sme zaznamenali len u jedného pacienta.

Záver: V zhode s publikovanými prácami konštatujeme, že podanie IAC je v indikovaných prípadoch účinným a bezpečným terapeutickým postupom u detských pacientov s JIA,a to predovšetkým v skupine s oligoartikulárnym postihnutím.

Intra-articular corticosteroids in paediatric rheumatology practice

Mrážik P., Vargová V.

1st Department of Paediatrics and Adolescent Medicine, Faculty of Medicine Pavol Jozef Šafárik University and Children's Faculty Hospital in Košice, Slovak Republic

Aim: Aim of the study was to assess effectiveness and safety of IAC use in rheumatology outpatient clinic of Children's Faculty Hospital in Košice.

Materials and methods: Informed consent was obtained from 70 patients, and/or their legal representatives, examined during the period from February to August 2012 with a diagnosis juvenile idiopathic arthritis (JIA). IAC, as the therapeutic procedure, were applied to a total of 26 patients (14 girls, 12 boys). The most patients (n=20) were classified as oligoarticular form, others had polyarticular course of JIA. The mean age of patients in time of first application was 9 years (1.7–15.8 years). We evaluated the effectiveness (duration of remission) and safety (adverse reactions) of administration. Minimal follow-up period was 5 months.

Results: In the study group IAC were administered 103 times, into 46 individual joints. The most frequent joint was knee (80 IAC injections into 32 individual joints). Efficacy based on duration of induced remission was assessed as: 4 cases – primarily ineffective (≤ 1 week), 47 cases – ineffective (2–1 2 weeks), 27 cases – effective (≥ 13 weeks), 27 cases – long-term effective (≥ 27 weeks). As the adequate response (remission for at least 3 months) was evaluated 52.4 % of IAC administrations. Post-injection flare was documented twice in one patient. Others adverse effects were not observed.

Conclusions: In line with published reports we consider administration of IAC in indicated cases as effective and safe therapeutic approach in children with JIA, especially in the oligoarticular form.

Výskyt neaterogénnej hyperbetalipoproteinémie a aterogénna normolipémia u osôb s dyslipoproteinémiou

Oravec S.[1], Bulas J.[2], Dukát A.[1], Gašpar Ľ.[1], Vacula I.[1]

[1]II. interná klinika LF UK a UN Bratislava, Slovak Republic

[2]I. interná klinika LF UK a UN Bratislava, Slovak Republic

Úvod: Je zaužívanou klinickou skúsenosťou, že hypercholesterolémia, resp. hyper-betalipoproteinémia je rizikovým faktorom podporujúcim predčasný vznik aterosklerotického poškodenia arteriálnej steny, a naopak, že normolipémia má zabezpečiť ochranu cievy pred predčasným vznikom a rozvojom aterosklerózy. Výsledky predloženej štúdie doplňujú našu doterajšiu klinickú skúsenosť o nový pohľad na lipoproteíny plazmy, ich subpopulácie, ako aj na aterogenézu v stene ciev osôb s hypercholesterolémiou, ale aj normolipémiou.

Metódy: Novozavedená elektroforetická metóda na identifikáciu lipoproteínových tried a ich subpopulácií na polyakrylamidovom géle (PAG) – Lipoprint LDL Systém. Je to metóda, ktorá kvantifikuje neaterogénne a aterogénne lipoproteíny plazmy, včítane malých denzných LDL, silne aterogénnej subpopulácie LDL. Systém Lipoprint LDL identifikuje neaterogénny lipoproteínový profil fenotyp A a aterogénny lipoproteínový profil fenotyp B. Koncentrácia cholesterolu a triacylglycerolov v plazme sa stanovila enzymatickou metódou firmy Roche SRN.

Výsledky: Analýzou normolipemickej populácie (n = 165) zdravých probandov bez klinicky manifestných známok ochorenia kardiovaskulárneho systému sa u 6 % vyšetrených zistil aterogénny lipoproteínový profil. Tieto osoby predstavujú rizikovú populáciu. Možnosti k identifikácii týchto normolipemických osôb sú v súčasnosti ešte stále obmedzené.

Systém Lipoprint LDL tiež identifikuje neaterogénnu hyper-betalipoproteinémiu, ktorá sa vyskytuje približne u 20 % osôb s hypercholesterolémiou a podľa predbežných analýz nie je spojená s predčasným vývojom aterosklerotických zmien v stene a. carotis.

Záver: V štúdii sa potvrdilo jestvovanie neaterogénneho typu hyper-betalipoproteinémie, ale aj existencia normolipémie s aterogénnym profilom, popri existencii častej a všeobecne známej aterogénnej hyper-betalipoproteinémii a neaterogénnej normolipémii.

Táto výskumná práca bola podporená prostriedkami z Grantu MŠ SR VEGA 1/1151/11.

Existence of a non-atherogenic hyperbetalipoproteinemia and an atherogenic normolipidemia in examined individuals with dyslipoproteinemia

Oravec S.[1], Bulas J.[2], Dukát A.[1], Gašpar Ľ.[1], Vacula I.[1]

[1]2nd Department of Internal Medicine, Faculty of Medicine, Comenius University, Bratislava, Slovak Republic

[2]1st Department of Internal Medicine, Faculty of Medicine, Comenius University, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: There is a generally accepted clinical experience, that hypercholesterolemia, or hyper-betalipoproteinemia is a risk factor, which accelerates atherosclerotic impairment of arterial wall. On the other hand the normolipemia could represent a protective lipoprotein constellation againts the premature atherosclerosis development. The results of our study update our present clinical knowledges about plasma lipoprotein families, lipoprotein subpopulations and their role in the atherogenesis in the vessel wall of the individuals with hypercholesterolemia and normolipidemia as well.

Method: Newly introduced electrophoretic method for the identification of lipoprotein families and their subfractions on the polyacrylamide gel (PAG) – Lipoprint LDL System. This method quantifies non-atherogenic and atherogenic plasma lipoproteins including small dense LDL – strong atherogenic LDL subpopulations. System Lipoprint LDL identifies a non-atherogenic lipoprotein profile phenotype A and an atherogenic lipoprotein profile phenotype B. The cholesterol and triacylglycerols concentrations in plasma were analysed by enzymatic methods of firm Roche GFR.

Results: The analysis of a normolipemic population consisted of 165 healthy volunteers without clinically manifested signs of cardiovascular system impairment discovered in 6% of examined individuals an atherogenic lipoprotein profile. This individuals represent a risk population. The facilities for identifying these normolipidemic individuals are limited for the time being. On the other hand a non-atherogenic hyperbetalipoproteinemia can be identified, which represents approx. 20% of examined individuals with hypercholesterolemia and is not combined with a premature development of atherosclerotic impairment of a. carotis.

Conclusions: We confirmed the existence of a non-atherogenic hyper-betalipoproteinemia and the existence of normolipidemia with atherogenic lipoprotein profile, along with the common and well known atherogenic hyperlipoproteinemia and a non-atherogenic normolipidemia.

This research work was supported by a Grant of Ministry of Education, Slovak Republic VEGA, Nr.1/1151/11.

Následné (follow-up) vyšetrenia dedičných metabolických porúch identifikovaných tandemovou hmotnostnou spektrometriou v suchej kvapke krvi u novorodencov

Ostrožlíková M.[1], Behúlová D.[1], Holešová D.[1], Perečková J.[1], Šalingová A.[1], Škodová J.[1], Ostrovský I.[2], Gorová R.[2], Knapková M.[3]

[1]*Centrum dedičných metabolických porúch, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Experimentálne laboratórium pre metabolomické analýzy, Prírodovedecká fakulta Univerzity Komenského Bratislava, Slovenská republika*

[3]*Skríningové centrum novorodencov Banská Bystrica, Slovenská republika*

Úvod a cieľ práce: Tandemová hmotnostná spektrometria (tandem MS) sa využíva v novorodeneckom skríningu dedičných metabolických porúch (DMP) mnohých krajín. Pozitívne identifikované prípady sú vyšetrené následnými testami, ktoré potvrdia alebo vylúčia chorobu. Cieľom je nasadiť špecifickú liečbu pred rozvinutím klinických príznakov. V roku 2012 dve laboratóriá na Slovensku vyšetrovali touto technológiou aminokyseliny a acylkarnitíny v suchej kvapke krvi (SKK) u vybraných novorodencov. Centrum DMP v Bratislave má 20-ročné skúsenosti s biochemicko-genetickou diagnostikou a monitorovaním pacientov (s výnimkou fenylketonúrie) a realizovalo následné testy u časti pozitívnych prípadov. V práci uvádzame prvé výsledky následného testovania pozitívnych detí s podozrením na DMP.

Pacienti a metódy: Vyšetrili sme vzorky (plazma, sérum, moč, SKK) 15 detí (9 dievčat a 6 chlapcov, vo veku 7 dní až 4 mesiace), identifikovaných v novorodeneckom veku analýzou tandem MS s podozrením na DMP. Použili sme náročné vyšetrovacie metódy: plynová chromatografia/hmotnostná spektrometria, iónovomeničová chromatografia a tiež ďalšie špecifické testy. Následné analýzy tandem MS profilu aminokyselín a acylkarnitínov v SKK poskytlo Experimentálne laboratórium pre metabolomické analýzy Univerzity Komenského.

Výsledky: Naše následné vyšetrenia z 15 analýzou tandem MS pozitívne identifikovaných detí pre DMP potvrdili rôzne ochorenia v 9 prípadoch (60 %): 1/4 v skupine porúch aminokyselín (leucinóza), 7/7 v skupine mitochondriových porúch oxidácie mastných kyselín (4 prípady deficitu acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín s krátkym reťazcom, 2 prípady deficitu acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín so stredným reťazcom, 1 prípad primárneho deficitu karnitínu), 1/3 v skupine organických acidúrií (metylmalonová acidúria) a 0/1 v poruchách cyklu urey.

Záver: DMP sme potvrdili vo viac než polovici prípadov pozitívne identifikovaných analýzou tandem MS. Optimálne a efektívne následné vyšetrenia vyžadujú špecifický diagnostický postup podľa suponovanej poruchy, náročné prístrojové vybavenie a skúsených laboratórnych pracovníkov.

Follow-up testing for inherited metabolic diseases identified by tandem mass spectrometry in newborn dried blood spot

Ostrožlíková M.[1], Behúlová D.[1], Holešová D.[1], Perečková J.[1], Šalingová A.[1], Škodová J.[1], Ostrovský I.[2], Gorová R.[2], Knapková M.[3]

[1]*Centre of Inherited Metabolic Diseases, University Children´s Hospital Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Experimental Laboratory for Metabolomic Analyses, Comenius University Bratislava, Slovak Republic*

[3]*Newborn Screening Centre, Banská Bystrica, Slovak Republic*

Introduction and aim of study: Tandem mass spectrometry (tandem MS) is now routinely used in neonatal screening for inherited metabolic diseases (IMD) in many countries. Positively detected cases need additional testing to confirm or to rule out disease. The goal is to start early specific treatment before clinical symptoms develop. In 2012, two laboratories in Slovak Republic provided tandem MS analyses of amino acids and acylcarnitines in dried blood spot (DBS) in selected group of newborns. Centre of IMD in Bratislava has 20 years of experience with biochemical genetic diagnostics and monitoring of patients (except of phenylketonuria) and performed follow-up testing in positive newborns. Here we present the first results from follow-up testing for IMD.

Patients and methods: We investigated samples (plasma, serum, urine, DBS) from 15 children (9 girls and 6 boys, age 7 days – 4 months) positively identified for IMD by tandem MS. We used sofisticated laboratory methods: gas chromatography/mass spectrometry, ion exchange chromatography and other highly specific tests. Follow-up tandem MS amino acid and acylcarnitine profiles were performed in Experimental Laboratory for Metabolomic Analyses of Comenius University.

Results: Our investigations in 15 children positively identified by tandem MS proved various diseases in 9 cases (60%): 1/4 in amino acid disorders (leucinosis), 7/7 in mitochondrial fatty acid oxidation disorders (4 cases of short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, 2 cases of medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency,1 case of carnitine uptake defect), 1/3 in organic acidurias (methylmalonic aciduria) and 0/1 in urea cycle disorders.

Conclusion: Diseases in more than one half of children positively identified by tandem MS analyses for IMD were confirmed by our follow-up testing. Optimal and effective follow-up investigations require disorder specific diagnostic strategy, advanced laboratory equipment and experienced staff.

Point-of-Care Testing and newborns

Poláková L.[1], Behúlová D.[1], Vasilenková A.[1], Syrová D.[1], Dolníková D.[2]

[1]*Department of Laboratory Medicine, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department of Pathologic Neonatology of 1st Clinic of Pediatrics, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Point-of-Care Testing (POCT) is implemented with intention to speed up and optimize diagnostic process in the departments of pathologic neonatology. Newborns with their specific features (metabolic instability, immaturity of immune system, higher acuity of diseases) require special approach to ensure immediate availability of concentration of electrolytes and blood gases by using minimal sample volume. The main advantages of POCT are short turnaround time and reduction of errors associated with specimen handling and transport. The aim of the study was to evaluate contribution of POCT in newborns in University Children's Hospital Bratislava.

Methods: Over the period from January 2009 to December 2012, patients of Department of Pathologic Neonatology were investigated by the analyzer Stat Profile Critical Xpress (Nova Biomedical, USA) for analyses of pH, blood gases, CO-oximetry, sodium, potassium, chloride, ionized calcium, glucose, hemoglobin and its derivatives in 100 µl of blood. Analyzer was under supervision of qualified staff of central biochemical laboratory of the Department of Laboratory Medicine. Quality and reliability of results was ensured by internal quality control and external quality assessment.

Results: Over the period from January 2009 to December 2012, POCT was used in 24 319 investigations, representing 22.2% of all analyses of blood gases and electrolytes in University Children's Hospital.

Discussion and conclusion: POCT provides significant benefits in managing critically ill newborns. It guarantees the immediate availability of results. POCT diagnostics has been increasing in University Children's Hospital Bratislava. POCT contributed to better care for newborns hospitalized in the Institute of Pediatric Anesthesia and Intensive Care Medicine, as the same tests were analyzed there. Capillary blood CRP was also examined with POCT analyzer in newborns investigated at the Department of Emergency Medicine.

Skúsenosti jedného centra so sledovaním chimérizmu po alogénnej transplantácii krvotvorných buniek u detí

Požgayová S.[1], Šufliarska S.[2], Ficek A.[3], Kovács L.[1], Ilenčíková D.[1]

[1]*Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky, 2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[2]*TJKD KDHaO, DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[3]*Katedra molekulárnej biológie, PriF UK, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: V súčasnosti je alogénna transplantácia krvotvorných buniek metódou liečby viacerých malígnych i nemalígnych ochorení. Cieľom transplantácie krvotvorných buniek je obnova normálnej krvotvorby. Po zavedení transplantácie krvotvorných buniek sa pre ďalšie liečebné postupy po transplantácii ukázalo vhodné sledovanie zmeny krvotvorby príjemcu voči darcovi, čiže sledovanie chimérizmu. Mimoriadne efektívnou sa stala metóda stanovenia chimérizmu využívajúca molekulárnu genetiku. V organizme pacienta po transplantácii krvotvorných buniek sa nachádzajú cudzie darcovské bunky, ktoré nesú odlišnú genetickú informáciu. Jeho pravidelná detekcia je dôležitá hlavne preto, lebo poskytuje informáciu o úspešnom nahradení krvotvorby, napomáha predísť relapsu základného ochorenia a chorobe štepu voči hostiteľovi. Rovnako je dôležitým vyšetrením pri hľadaní

optimálneho liečebného postupu, ako je úprava imunosupresie alebo infúzia darcovských lymfocytov.

Materiál a metódy: Na našom pracovisku bola na stanovenie chimérizmu zavedená metóda PCR reakcie STR polymorfných úsekov s fluorescenčne značenými primermi s následnou fragmentačnou analýzou na genetickom analyzátore.

Výsledky: Chimérizmus sme vyšetrili u 102 detských pacientov z Transplantačnej jednotky kostnej drene DFNsP a 102 darcov (49 príbuzenských a 53 nepríbuzenských darcov z národného aj svetového registra darcov kostnej drene) vo vzorkách periférnej krvi pacientov pred transplantáciou, darcov, a pacientov po transplantácii u malígnych ochorení týždenne do dňa +200 a ďalej mesačne do 2 rokov po TKB. U nemalígnych ochorení v týždenných intervaloch do dňa +100 a ďalej po 2 mesiacoch do 2 rokov po TKB. Celkovo sme na našom pracovisku vykonali viac ako 3700 analýz, u ktorých sme vyhodnocovali nástup remisie/relapsu v závislosti od diagnózy.

Záver: Naše doterajšie výsledky ukazujú, že zavedená metóda analýzy chimérizmu je efektívna súčasť monitorovania pacientov po transplantácii kostnej drene s malígnymi a nemalígnymi ochoreniami.

Experience of a single center with monitoring chimerism after allogeneic stem cell transplantation in children

Požgayová S.[1], Šufliarska S.[2], Ficek A.[3], Kovács L.[1], Ilenčíková D.[1]

[1]*Laboratory of Clinical and Molecular Genetics, 2nd Department of Paediatrics, Comenius University Medical School and Children's University Hospital in Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Bone Marrow Transplantation Unit Department of Paediatrics Haematology and Oncology, Comenius University Medical School and Children's University Hospital in Bratislava, Slovak Republic*

[3]*Department of Molecular Biology, Faculty of Natural Sciences, Comenius University, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Today allogeneic stem cell transplantation is a method of treatment of several malignant and non-malignant diseases. The aim of the stem cell transplantation is to restore normal haematopoiesis. After the introduction of stem cell transplantation it is important to monitor changes in haematopoiesis of the recipient in comparison to donor sample. Very effective method for examination of chimerism is method that uses a molecular genetics. In patient organism after transplantation of stem cells are foreign donor cells, having a different genetic information. The routine detection of chimerism is very important because it provides information about successful replacement of haematopoiesis. It also helps prevent the recurrence of the basic disease and graft versus host disease. It is an important examination to find the optimal medical procedure as a immunosuppression or donor lymphocyte infusion.

Material and methods: The method of PCR reaction of STR polymorphic segments with fluorescently marked primers with subsequent fragment analysis on genetic analyzer was established on our department to determinate the chimerism.

Results: The chimerism was examined in 102 children's patients of Bone Marrow Transplantation Unit Children's University Hospital and 102 donors (49 related and 53 unrelated donors of national and word register of bone marrow donors), in samples of peripheral blood in patients before transplantation, donors, and patients after transplantation with malignant diseases every week from transplantation to 200th day after transplantation and then every month to 2nd year after transplantation. Patients with non-malignant diseases were examined every week from transplantation to 100th day and then every second month to 2nd year after transplantation. Summary, we performed on our department more than 3700 analyzes and we evaluated the molecular onset of remission/relapse depending on diagnosis.

Conclusion: Our results show that the astablised method of chimerism analysis is an effective and most powerful method in monitoring patients after bone marrow transplantation with malignant and non-malignant diseases.

Komplexná kúpeľná liečba pacientov s DMO

Recabarrenová K.

Marína ŠLÚ, Kováčová Kúpele, Slovenská republika

Autorka poukazuje na to, že komplexná kúpeľná liečba je dôležitým článkom starostlivosti o pacientov s DMO. Predstavuje komplex liečebných metód: z balneoterapie, z fyzikálnych liečebných metód, zároveň poskytuje možnosť režimovej liečby, dennej ošetrovateľskej starostlivosti, dietoterapie, umožňuje účasť na spoločensko-kultúrnych podujatiach, poskytuje možnosť školskej dochádzky a poskytuje iné pomocné terapie ako je napríklad hipoterapia, kanisterapia, Snoezelen. Autorka poukazuje na to, že kúpele Marína Kováčová, majú 36-ročné skúsenosti v liečbe detských pacientov s DMO. Tieto skúsenosti preukazujú, že tento komplexný prístup je osvedčený, kúpeľný liečebný program je vždy volený individuálne, v kúpeľoch sú využívané metódy overené rokmi, ale neustále pribúdajú aj nové liečebné postupy.

Complex spa treatment of patients with cerebral palsy

Recabarrenová K.

Marína, Specialized Sanatorium, SPA Kováčová, Slovak Republic

The author emphasises the fact that comprehensive spa treatment is important part of care for childrens suffering from cerebral palsy. She introduces the complex of therapeutical methods including balneotherapy, physiotherapy, hydrokinesiotherapy as well as other possibilities of regular daily programm, nurse care, dietotherapy, participating in social and cultural activities, school attendance and many different helpful procedures e.g. hippotherapy, canistherapy, snoezellen etc. The author reffers also to 36 years experiences in treatment of children with cerebral palsy in Sanatorium Marina, Kovacova, supporting the significance of complex approach; spa therapeutical programm is always based on individual principles, the methods verified by years are used but new ones are incorporated permanently.

Úskalia diferenciálnej diagnostiky distenzie brucha v novorodeneckom veku (kazuistika)

Skokňová M.[1], Straková G.[1], Krbaťa J.[2], Polák V.[3], Babala J.[4], Dolníková D.[1]

[1]*Oddelenie patologických novorodencov, 1. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Rádiologické oddelenie, DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[3]*Klinika pediatrickej urológie, DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[4]*Klinika detskej chirurgie, DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Príčiny distenzie brucha majú v novorodeneckom veku svoje špecifiká, ako sú následky pôrodného traumatizmu a vrodené vývojové chyby. Nález tumoróznej masy v brušnej dutine nie je v tomto období zriedkavý, vyskytuje sa asi u 1/1000 živonarodených detí.

Kazuistika: Prezentujeme donoseného novorodenca, prenatálne sledovaného pre dilatáciu pravej obličkovej panvičky a ureteru. Postnatálne v objektívnom náleze dominovala výrazná distenzia bruška, kompromitujúca dieťa respiračne. Sonografické vyšetrenie zobrazilo bilaterálnu hydronefrózu s megauretermi priemeru takmer 3 cm. Druhý deň života sa priebeh komplikoval subileóznym stavom, irigografické vyšetrenie suponovalo megacolon congenitum. Vzhľadom na obojstranné postihnutie obličiek bola prednostne naplánovaná pravostranná punkčná nefrostómia, ktorá sa nerealizovala pre extrémnu dilatáciu čreva v oblasti hepatálnej flexúry. Peroperačne sa ale žiaden patologický nález na čreve nepotvrdil. Identifikovala sa zdvojená oblička vpravo s torkvovanými a výrazne dilatovaný uretermi. Miernejší nález bol prítomný na ľavostrannom močovode.

Záver: Viac ako 50 % abdominálnych tumoróznych más má v novorodeneckom veku pôvod v uropoetickom trakte. Anomálie gastrointestinálneho traktu ako dôvod distenzie brucha sa vyskytujú menej často. U našej pacientky vznikla črevná obštrukcia sekundárne a zhoršovala nielen klinický priebeh ochorenia, ale komplikovala aj diagnostiku a postup chirurgického riešenia.

Diagnostic challenge of abdominal distension in the neonatal period (case report)

Skokňová M.[1], Straková G.[1], Krbaťa J.[2], Polák V.[3], Babala J.[4], Dolníková D.[1]
[1]*Department of Neonatology, 1st Department of Pediatrics, Comenius University Medical School, Children's University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Department of Radiology, Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[3]*Department of Pediatric Urology, Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[4]*Department of Pediatric Surgery, Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

Background: The etiology of abdominal distension in the neonatal period is distinct in specifics such as delivery trauma and congenital anomalies. In this period of life also the presence of an tumorous abdominal mass is not rare with an incidence of approximately 1 in 1000 live births.

Case report: In our report, we focus on a term newborn observed antenatally because of a dilatation in right renal pelvis and urether. Postnatally a huge abdominal distension dominated in the physical finding, which compromised the child`s respiration. The ultrasound showed bilateral hydronephrosis with megaurethers with of almost 3 cm diameters. On the second day of life the state was complicated by subileus. Based on irigography a congenital megacolon was assumed. Because of anomalies of both kidneys, a right percutaneous nephrostomy was planned. It was however not performed, with the reason of an extreme bowel dilatation in the area of hepatic flexure. Nevertheless, no bowel pathology was found by the operation. A duplex right kidney with tortuous and extremely dilatated urethers were identified. A softer finding at the right urether was present.

Conclusion: More than 50% of tumorous abdominal masses in the neonatal period have the origin in the urinary tract. Gastrointestinal anomalies as a cause for abdominal distension occur less frequently. In our patient's case the bowel obstruction developed secondarily and aggravated not just the clinical state, but also complicated the diagnostics and the process of the surgical treatment.

Pôvod komorbidít u pacientov s Morbus Hirschsprung

Sláviková T., Varga I., Zábojníková L., Cingel V., Fuňáková M., Polák Š.
Ústav histológie a embryológie LF UK, Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Morbus Hirschprung je vrodená porucha motility čreva, jej podkladom je neprítomnosť gangliových buniek v stene čreva, ktoré je spastické. Zasahuje najdistálnejšiu časť kolon a proximálne variabilne dlhý úsek. Prejavuje sa zvyčajne krátko po narodení a vo väčšine prípadov vyžaduje chirurgické riešenie. Enterálny nervový systém pochádza z prechodnej embryonálnej štruktúry – neurálnej lišty. Táto dáva vznik mnohým orgánom a orgánovým súčastiam vďaka veľkému migračnému a transformačnému potenciálu, svoju pluripotenciu si jej bunky zachovávajú aj v cieľovom orgáne. Ochorenia orgánov pochádzajúcich z neurálnej lišty patria medzi neurokristopatie.

Pri poruchách migrácie, premeny a prežívania týchto buniek počas embryogenézy vznikajú rôzne poškodenia orgánov, z ktorých najčastejšie sa vyskytujúce je Morbus Hirschsprung. Ochorenie iných orgánových sústav pri tomto ochorení je pomerne časté a mechanizmus týchto komorbidít je zatiaľ len čiastočne vysvetliteľný geneticky a embryologicky.

Do našej štúdie sme zahrnuli deti, ktoré boli za 10 rokov hospitalizované na KDCH v DFNsP Bratislava. Boli to deti prevažne donosené, s normálnou pôrodnou hmotnosťou, narodené matkám priemerne vo veku 29 rokov. Pozitívna rodinná anamnéza v zmysle Morbus Hirschsprung bola u 5 detí, zaznamenali sme takisto predominanciu mužského pohlavia. U väčšiny detí sa zistili diagnózy postihujúce rôzne orgány a orgánové sústavy. Najčastejšie sa u detí vyskytovali poruchy imunity, najmä celulárnej, ktoré môžu súvisieť s porušenou funkciou týmusu, poruchy urogenitálneho traktu (môže ísť o poruchu RET génu), porucha na úrovni štítnej žľazy, PMR a anomálie CNS, anomálie tráviaceho traktu, kostry svalov a končatín a anomálie srdca, kraniofaciálne anomálie, očí a poškodenie sluchu.

The origin of comorbidities in patients with Morbus Hirschsprung

Sláviková T., Varga I., Zábojníková L., Cingel V., Fuňáková M., Polák Š.
Institute of Histology and Embryology, Faculty of Medicine, Comenius University, Bratislava, Slovak Republic

Introduction: Morbus Hirschprung is an inherited disorder of colon motility, due to absence of ganglionic cells in the wall of the colon, which is spastic. The disorder is localised in the mostdistal part of colon and affects proximaly variable long part of the colon. It presents usually shortly after birth and requires surgical management. Enteral nervous system is derived from a transient embryonic structure- neural crest. This gives rise to many organs and organ parts thanks to its migratory and transformatory potential, it remain pluripotent even in the final organ destination.

Disorders of organs originated in neural crest belong to neurocristopathies. Failures of migration, transformation and survival of these cells during the embryogenesis give rise to disorders of organs, from which most common is Morbus Hirschsprung. Comorbidities along with Morbus Hirschsprung are not rare and mechanism of their origin is currently only partialy explainable in the genetic or embryologic view.

We overviewed patients that were hospitalised at Pediatric Surgery department in ten years. They were mostly born on term, with normal birth weight, born to mothers aged 29 by average. Positive family history in the means of Morbus Hirschsprung was observed in 5 cases. The male patient predominance was confirmed as well. Majority of patients had multiple dianosis in several organ systems. The most common comorbidity involved immune system, especially its cellular part, which may be due to thymus insuficience, disorders of urogenital tract (suspected RET gene mutation), disorder in thyroid gland, psychomotoric retardation and CNS anomalies, anomaies of gastrointestinal tract, skeletal, muscular and limb anomalies, heart anomalies, craniofacial and eyes dysmorfies, hear impairment.

Možnosti liečby dysmenorey u adolescentiek

Sysák R.[1], Cvejkušová M.[2]
[1]*I. gynekologicko-pôrodnícka klinika LF UK a UN Bratislava-Petržalka, Slovenská republika*
[2]*Pediatrická ambulancia, Zvolen, Slovenská republika*

Cieľ: Poruchy menštruačného cyklu a hlavne dysmenorea sú jednou z oblastí, kde je dôležitá spolupráca pediatra a pediatrického gynekológa. Cieľom práce je priblížiť pediatrom aktuálne trendy v liečbe dysmenorey z pohľadu pediatrického gynekológa.

Úvod: Dysmenorea je frekventované, bolestivé a pravidelné menštruačné krvácanie, ktorého incidencia u adolescentiek sa pohybuje v rozpätí 67–78 %. Za rizikové faktory sa u adolescentiek považuje skorý nástup menarche, pozitívna rodinná anamnéza, fajčenie, obezita alebo hypermenorea.

Praktická časť: Dysmenorea sa rozdeľuje na primárnu, ktorá je bez asociácie s makroskopickou panvovou patológiou a sekundárnu, pri ktorej je prítomná anatomická alebo makroskopická patológia. V patofyziológii sa uvažuje o abnormálnej tvorbe endometriálneho prostaglandínu, leukotriénov, vazopresínu, o prítomnosti patologického procesu v malej panve alebo o psychologickom faktore. Pre symptomatológiu dysmenorey je charakteristická bolesť začínajúca rok po menarche, objavuje sa krátko pred začiatkom krvácania a perzistuje prvé dni. Pri sekundárnej dysmenoree sa bolesť stupňuje každým cyklom. Táto bolesť spôsobuje asi 14% absenciu v školskej dochádzke. Prvým liečebným krokom pri dysmenoree by mala byť úprava životosprávy, hlavne nízkotuková diéta a dodržiavať pohybový režim. K tejto liečbe sa môže pridať vitamínoterapia, hlavne vitamín E 100 mg 1x 1 tbl, Zinok 30 mg tbl 1–3x denne, vitamín B1 100 mg tbl 1x 1 a Magnézium. Pri pretrvávaní ťažkostí sú prvou líniou liečby nesteroidové antiflogistiká (ibuprofenum), ktoré majú asi 80% úspešnosť. Začiatok užívania je vhodný asi 2 dni pred očakávanou menštruáciou v periodickom krátkodobom užívaní. Maximálna denná dávka je pri ibuprofenum 3,2 g na deň, pri nimesulid 200 mg na deň. Druhou líniou liečby je hormonálna antikoncepcia, ktorá má asi 90% úspešnosť. Používajú sa kombinované prípravky a pri užívaní sa preferujú dlhé cykly. Z nefarmakologických možností liečby je možné použiť TENS (transkutánna elektrická nervová stimulácia), akupunktúru, akupresúru, prípadne fyzioterapiu – masáže podľa Ľudmily Mojžišovej. Chirurgická liečba sa vo vekovej skupine adolescentiek používa minimálne.

Záver: V súčasnosti máme k dispozícii širokú škálu farmakologických aj nefarmakologických prostriedkov na liečbu dysmenorey, ktoré vytvárajú možnosti nastaviť liečbu podľa individuálnych potrieb pacientky.

A new opportunities in dysmenorrhoea treatment of adolescent girls

Sysák R.[1], Cvejkušová M.[2]

[1]*1st Department of Gynaecology and obstetrics Faculty of Medicine CU in Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Paediatric Ambulance, Zvolen, Slovak Republic*

Aim of article: Disorders of menstrual cycle, specially dysmenorrhoea, are one of the theme where co-operation pediatrist and pediatric gynaecologist is important. The aim of this article is to advance new opportunities for pediatrists in treatment of dysmenorrhoea of adolescents girls.

Introduction: Dysmenorhoea is frequent, painful and regullar menstrual bleeding, which incidence is between 67-78% in adolescent age. The risk factors in adolecent age include early menarche, positive family history, smoking, obesity and hypermenorrhoea.

Practic part: Dysmenorrhoea may be primary, which has no association with macroscopics pelvic pathology, and secondary, which is associated with anatomic or macroscopic pelvic pathology. For symptomathology of dysmenorrhoea the pain beginning one year after menarche is typical and persists first days. In secondary dysmenorrhoea, pain graduates in each cycle. This pain causes approximately 14% of school absences. First step in treatment of dysmenorrhoea should be modification of way of living, primarily low – fat diet, and adequate physically activity. Also vitamin therapy, especially Vitamin E 100 mg per day, Vitamin B1 100 mg per day, Zinc and Magnesium can be usefull. First step in treatment of persistant problems should be using of nonsteroidal antiinflammatory drugs, with effectivity in about 80%. Using of them is usefull 2 days before menstrual bleeding. Maximal dose per day is 3.2 g for ibuprofenum and 200mg for nimesulid. The second step of treatement of dysmenorrhoea is using of hormonal contraceptions with effectivity in about 90%. We prefer combined preparations in long cycles. We can also use some non-pharmacological methods, such as: TENS, acupuncture, acupresure or physiotherapy – Ľ. Mojžišova's massage. Chirurgical treatment is using in adolescent girls minimally.

Conclusion: On the present we have many kinds of pharmacological and non-pharmacological methods for treatment of dysmenorrhoea whitch can be individual for every patients.

Monitorovanie krvného tlaku u pacientov s novozistenou prehypertenziou a hypertenziou v pediatrických kardiologických ambulanciách

Šimurka P.[1], Regecová V.[2], Baráková A.[3], Mašura J.[4]

[1]*Pediatrická klinika, Fakultná nemocnica Trenčín, Slovenská republika*

[2]*Ústav normálnej a patologickej fyziológie SAV, Bratislava, Slovenská republika*

[3]*Národné centrum zdravotníckych informácií, Bratislava, Slovenská republika*

[4]*Klinika detskej kardiológie LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod a cieľ: Nevyhnutnou podmienkou diagnostiky a liečby hypertenzie (HT) je vyšetrenie 24-hodinového ambulantného merania krvného tlaku (ABPM). Cieľom práce bolo vyhodnotiť údaje zo záznamov ABPM vo vzťahu k hodnotám TK zistených v ambulanciách v kategóriách prehypertenzie (PHT) a HT.

Súbor a metodika: Záznamy 298 detí vo veku 1–17,9 rokov (223 chlapcov a 75 dievčat) s podozrením na hypertenziu od 40 pediatrických kardiológov. U 18 pacientov (6 %) sa potvrdila sekundárna hypertenzia, nezahrnuli sme ich do tejto analýzy. Ostatným pacientom (280) bola stanovená diagnóza primárna HT (51,1 %) alebo PHT (48,9 %). Podiel dievčat s PHT resp. HT bol len 23,9 %, zatiaľ čo pri sekundárnej HT bolo ich zastúpenie takmer rovnaké ako u chlapcov. ABPM absolvovalo 218 (77,9 %) detí, u 62 detí toto vyšetrenie zatiaľ nebolo indikované, pričom u 23 (37,1 %) už bola začatá farmakoterapia. Sledovali sme rozdiely v hodnotách TK medzi liečenými a neliečenými deťmi, výskyt hypertenzie bieleho plášťa a diurnálny rytmus TK vo vzťahu k veku a k nadmernej hmotnosti definovanej podľa Vignerová a spol. (2006). Pri hodnotení ABPM sme používali klasifikáciu ESH (2009).

Výsledky: Normálnu hmotnosť malo len 56,2 % detí s PHT a 32,2 % HT, podiel nadmernej hmotnosti bol v oboch podskupinách takmer rovnaký (23,3 % vs. 24,4 %), ale obezita sa častejšie vyskytovala u HT (43,4 % vs. 20,4 % PHT). Podľa kritérií ESH malo 52,7 % denné a 60,6 % nočné hodnoty ABPM v rámci normy, pričom 25 % týchto pacientov bolo aj napriek tomu liečených. Priemerné hodnoty kauzálneho TK boli významne vyššie ako denné hodnoty ABPM (p <0,01). Bez ohľadu na liečbu tento rozdiel dosiahol ≥10 mm Hg u 53 % detí. Podiel detí s narušeným diurnálnym rytmom TK sa pohyboval v rozpätí 33–37 %, bez významných rozdielov medzi PHT a HT, resp. medzi liečenými a neliečenými pacientmi.

Závery: Väčšina detí s novozistenou hypertenziou mala nadmernú hmotnosť alebo obezitu. Rozšírený výskyt hypertenzie bieleho plášťa, ale aj jedincov s narušeným diurnálnym rytmom zdôrazňuje nevyhnutnosť vyšetrenia ABPM, ktoré má predchádzať každému začatiu farmakoterapie hypertenzie v detskom veku.

S podporou grantov Ministerstva zdravotníctva SR a APVV-0523-10.

Blood pressure monitoring in patients with newly diagnosed prehypertension and hypertension in pediatric cardiology offices

Šimurka P.[1], Regecová V.[2], Baráková A.[3], Mašura J.[4]

[1]*Faculty of Healthcare, University of Trenčín, Slovak Republic*

[2]*Institute of Normal and Pathological Physiology, Slovak Academy of Sciences, Bratislava, Slovak Republic*

[3]*National Health Information Center Bratislava, Slovak Republic*

[4]*Faculty of Medicine, Comenius University in Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: A necessary condition for correct diagnosis and treatment of hypertension (HT) is a 24-hour ambulatory blood pressure measurement (ABPM). **The aim** of this work was to evaluate the results of ABPM data in relation to casual BP values observed with respect to prehypertension (PHT) and HT.

Patients and methods: Records of 298 children aged 1 to 17.9 years (223 boys and 75 girls) with suspected hypertension from 40 pediatric cardiologists were available. The subgroup of 18 patients (6%) with confirmed secondary hypertension was not included to this analysis. Other patients (280) were diagnosed as primary HT (51.1%) or PHT (48.9%). PHT or HT prevailed in boys with 76%, but there were no gender differences in secondary HT. ABPM underwent 218 (77.9%) children; in 62 children this test was not yet indicated, meanwhile 23 (37.1%) used antihypertensive drugs. We evaluated differences in BP levels between treated and untreated children, the occurrence of white coat hypertension and the diurnal rhythm of BP in relation to age and excessive weight according Vignerová et al (2006). ABPM was classified on the basis of ESH recommendations (2009).

Results: Only 56.2% of children with PHT and HT 32.2% were normal weight, the proportion of overweight in both subgroups was nearly identical (23.3% vs 24.4%), but obesity was more common in HT (43.4% vs 20.4% in PHT). According to the ESH criteria ABPM values were within normal ranges - daytime values in 52.7% and nighttime values in 60.6% of patients. In spite of that, some of them (25%) were treated. The average casual BP values were significantly higher than daytime ABPM values (p<0.01). Regardless of the treatment difference reached ≥10 mm Hg in 53% of children. The ratio of children with disturbed diurnal rhythm of BP ranged from 33%-37%, with no significant differences between PHT and HT or between treated and untreated patients.

Conclusions: Most of children with new onset hypertension were overweight or obese. Widespread occurrence of white coat hypertension, as well as individuals with impaired diurnal rhythm emphasize the necessity of ABPM examination before of any antihypertensive pharmacotherapy is commenced especially in children and adolescents.

Financial support: Grants of Ministry of Health of the Slovak Republic and Slovak Research and Development Agency APVV–0523-10.

Organické acidúrie – zriedkavé ochorenia

Škodová J.[1], Perečková J.[1], Holešová D.[1], Behúlová D.[1], Gregová E.[2], Chandoga J.[3]
[1]*Oddelenie laboratórnej medicíny, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*Oddelenie klinickej biochémie, Rooseveltova nemocnica, Banská Bystrica, Slovenská republika*
[3]*Centrum lekárskej genetiky, Fakultná nemocnica, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod a cieľ práce: Organické acidúrie (OAÚ) sú heterogénnou skupinou dedičných metabolických porúch (DMP), pre ktoré je charakteristická akumulácia organických kyselín (OA) v moči, a v menšej miere aj v iných telesných tekutinách. Diagnostika je založená na detekcii extrémneho množstva vylučovaných organických kyselín, ktoré sú v moči bežne prítomné, alebo vylučovania organických kyselín, ktoré nie sú prítomné v moči zdravých jedincov. Pacienti s ťažkým novorodeneckým nástupom ochorenia mávajú metabolickú acidózu, letargiu, zvracanie, respiračný distres, kómu spôsobenú toxickou encefalopatiou. Klinicky sa deti s neskorším nástupom ochorenia obyčajne prejavujú neurologickými symptómami a abnormalitami, niekedy spojenými so zmenami srdcového a kostrového svalstva a inými symptómami. Cieľom tejto retrospektívnej štúdie bolo zosumarizovať a zhodnotiť klinické a laboratórne nálezy pacientov s OAÚ detegovaných na Slovensku.

Materiál a metódy: OA sme vyšetrovali v rannom moči detí, u ktorých bolo podozrenie na DMP. Moč bol spracovaný podľa postupu na analýzu organických kyselín – oximácia, extrakcia do etylacetátu a derivatizácia. Analýzy sme robili na prístroji pre plynovú chromatografiu/hmotnostnú spektrometriu TRACE GC 2000/Polaris Q (ThermoFinnigan, USA).

Výsledky: Vyhodnotili sme klinické a laboratórne nálezy pacientov s OAÚ detegovaných na Slovensku od roku 1993. Bolo diagnostikovaných 51 jedincov s OAÚ, z toho 24 chlapcov a 27 dievčat. Diagnostikované a prežívajúce prípady boli nasledovné: spolu 51/27, Canavanova choroba 12/0, methylmalónová acidúria 16/12, propiónová acidúria 7/3, mnohopočetný deficit karboxyláz 3/3, glutárová acidúria typ I 2/2, mevalónová acidúria 2/0, 3-hydroxy-3-methylglutárová acidúria 2/2, 2-oxoadipová acidúria 2/0, pyroglutámová acidúria 2/2, leucinóza 2/2, 2-hydroxyglutárová acidúria 1/1.

Záver: Predpokladáme, že mnohí pacienti s OAÚ v našej krajine neboli diagnostikovaní. Novorodenecký skríning liečiteľných OAÚ by mohol zvýšiť počet zachytených detí s týmito ochoreniami.

Organic acidurias – rare diseases

Škodová J.[1], Perečková J.[1], Holešová D.[1], Behúlová D.[1], Gregová E.[2], Chandoga J.[3]
[1]*Centre of Inherited Metabolic Diseases, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*Department of Clinical Biochemistry, Roosevelt Hospital, Banská Bystrica, Slovak Republic*
[3]*Centre of Clinical Genetics, University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction and aim of study: Organic acidurias (OAU) are a heterogeneous group of inherited metabolic diseases (IMD) which are characterized biochemically by accumulation of organic acids (OA) in urine and, to a lesser extent, in other body fluids. The diagnosis is based on the detection of usually excessive amounts of normal urinary organic acids or the appearence of organic acids that are not present in urine of healthy individuals. Clinically, patients with a severe neonatal-onset type present with metabolic acidosis, lethargy, vomiting, respiratory distress, coma due to toxic encephalopathy. Clinical manifestation in affected patients with late-onset type include neurologic symptoms and abnormalities, sometimes accompanied by cardiac, skeletal muscle alterations and other symptoms. The aim of this retrospective study was to summarize and evaluate clinical and laboratory findings in patients with OAU detected in Slovak Republic.

Materials and methods: The investigation of OA was performed in random (morning) urine from children with clinical suspicion of IMD. The urine was prepared by procedure to analyse organic acids – oximation, ethylacetate extraction and trimethylsilyl derivatisation. The analyses were performed on the gas chromatography/mass spectrometry analyser TRACE GC 2000/PolarisQ (ThermoFinnigan, USA).

Results: Clinical and laboratory data were evaluated in Slovak patients with OAU detected since 1993. Altogether 51 individuals with OAU were found, including 24 males and 27 females. Diagnosed and surviving cases were following: altogether 51/27, Canavan disease 12/0, methylmalonic aciduria 16/12, propionic aciduria 7/3, multiple carboxylase deficiency 3/3, glutaric aciduria type I 2/2, mevalonic aciduria 2/0, 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria 2/2, 2-oxoadipic aciduria 2/0, pyroglutamic aciduria 2/2, leucinosis 2/2, 2-hydroxyglutaric aciduria 1/1.

Conclusion: It is supposed that many cases of OAU in our country has been undiagnosed. The neonatal screening for treatable OAU could increase the detection rate of these diseases.

Neurochirurgické riešenie zriedkavých vrodených chýb, lipomyelomeningokély a skafocefálie na Neurochirurgickej klinike v Banskej Bystrici

Šulaj J., Koppal P., Okálová E., Galanda M.
Neurochirurgická klinika SZU FNsP FDR Banská Bystrica, Slovenská republika
Detská klinika DFNsP Banská Bystrica, Slovenská republika

Skafocefália v ranom detskom veku je vývojová chyba v raste lebky, ktorá predstavuje pre choré dieťa väčšinou len kozmetický efekt, ale tento môže byť pomerne výrazný, preto skoré riešenie má pre dieťa veľký význam. Uvádzame dva operačné spôsoby riešenia skafocefálie u 5 pacientov, ich priebeh a výsledky.

Lipomyelomeningokéla je zriedkavá vývojová chyba neuronálnej trubice, ktorá sa pri raste dieťaťa prejavý sy tiahlej miechy a pri neriešení vedie k ťažkému trvalému neurologickému deficitu. Aj po operačnom riešení sa často vyvinie znovupútanie miechy, ktoré vyžaduje ďalšiu neurochirurgickú intervenciu. Uvádzame operačné riešenie dvoch pacientov s lipomyelomeningokélou, peroperačné monitorovanie, pooperačnú starostlivosť a riešenie komplikácií.

Neurosurgical treatment of rare neurodevelopmental disorders, lipomyelomeningocele and scaphocephaly at the Department of Neurosurgery at the Faculty Hospital, Banská Bystrica

Šulaj J., Koppal P., Okálová E., Galanda M.
Department of Neurosurgery, Slovak Medical University, Faculty Hospital F. D. Roosevelt, Banská Bystrica, Slovak Republic
Department od Pediatrics, Children´s Teaching Hospital, Banská Bystrica, Slovak Republic

Scaphocephaly in early childhood is skull deformity, which represents in generally cosmetic problem, but in case of pathologic condition the early treatment is needed. We describe two operative options of scaphocephaly in 5 patients, course of treatment and outcome.

Lipomyelomeningocele is rare developmental disorder of neural tube, which may lead during growth to tethered cord syndrome and may be the cause of severe neurological deficit if not treated. Even after operation, rethetering of the cord is often seen and requires further neurosurical operation.

Authors presenting two cases of lipomyelomeningocele with perioperative monitoring, postoperative care and managing of postoperative complications.

Stav výživy vo vzťahu k pľúcnemu postihnutiu u detí s cystickou fibrózou

Švekušová M., Feketeová A., Ferenczová J., Urbanová V.
I. klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Slovenská republika

Úvod: Stav výživy je nezávislým prognostickým faktorom morbidity a mortality u detí s cystickou fibrózou (CF). Cieľom práce bolo zhodnotiť stav výživy v súbore detských pacientov s CF pomocou auxologických a laboratórnych parametrov vo vzťahu k závažnosti pľúcneho postihnutia.

Metodika: V prierezovej štúdii sme v súbore 46 pacientov s cystickou fibrózou (25 chlapcov, priemerný vek 11,71 ± 4,6 roka) zhodnotili stav výživy pomocou Z-skóre pre výšku, hmotnosť a BMI k veku dieťaťa podľa platných referenčných hodnôt pre slovenskú populáciu. Z laboratórnych parametrov sme stanovili sérovú koncentráciu albumínu, prealbumínu a kalcidiolu. Sledovali sme vzťah jednotlivých parametrov k stavu pľúcnych funkcií vyjadrenému ako percento náležitých hodnôt úsilného sekundového výdychu (FEV 1 %).

Výsledky: V porovnaní s referenčnou populáciou je stav výživy detí s cystickou fibrózou suboptimálny (priemerné Z-skóre výšky -0,51, hmotnosti -0,72 a BMI -0,52), prevalencia klinicky významnej malnutrície (BMI <10. percentil) je 17 %. Všetky sledované parametre sa s vekom zhoršujú (priemerné Z-skóre BMI vo vekovej skupine 0–13 rokov: -0,37 vs. -0,69 vo veku 13,1–18 rokov, p <0,05). Potvrdili

sme pozitívnu koreláciu FEV 1 % a Z-skóre BMI (korelačný koeficient r = 0,331), FEV 1 % a Z-skóre hmotnosti (r = 0,258), FEV 1 % a sérovej koncentrácie prealbumínu (r = 0,389) a albumínu (r = 0,238). Sérová koncentrácia albumínu bola v referenčnom rozmedzí 35–50 g/l u všetkých pacientov bez ohľadu na stav výživy, sérová koncentrácia kalcidiolu bola nižšia ako minimálna cieľová koncentrácia 30 ng/ml u 79 % pacientov (priemerná koncentrácia 26,56 ± 5,27 ng/ml).

Záver: Výsledky našej štúdie potvrdili asociáciu medzi ukazovateľmi nutričného stavu a závažnosťou pľúcneho postihnutia u detí s cystickou fibrózou. Napriek pravidelnej perorálnej suplementácii vitamínu D je sérová koncentrácia kalcidiolu u väčšiny pacientov suboptimálna.

Nutrition status and pulmonary function in pediatric cystic fibrosis patients

Švekušová M., Feketeová A., Ferenczová J., Urbanová V.

I. Department of Pediatrics and Adolescent Medicine,
Faculty of Medicine of P. J. Šafárik University and Children´s Hospital Košice, Slovak Republic

Objectives: Multiple studies have shown that nutrition status is a strong predictor of morbidity and mortality in cystic fibrosis (CF) patients. The aim of the study was to evaluate nutrition status in a cohort of pediatric CF patients using different auxologic and laboratory parameters in correlation to pulmonary function.

Methods: 46 patients (25 boys, mean age 11.71±4.6 years) were enrolled in this cross-sectional study. Z-scores for selected auxologic parameters (height-for-age, weight-for-age and BMI) were calculated according to national reference data. Serum concentration of albumin, prealbumin and 25-hydroxyvitamin D was measured. Pearson correlation coefficients were calculated to evaluate the correlation between nutritional indicators and percent predicted forced expiratory volume in one second (FEV1%).

Results: Nutrition status of pediatric CF patients was suboptimal with mean Z-scores for height-for-age, weight-for-age and BMI being -0.51, -0.72 and -0.52, respectively. The prevalence of nutritional failure defined as BMI percentile <10th was 17%. Nutrition status deteriorated with age (mean BMI Z-score was -0.37 in age group 0 – 13 years vs. -0.69 in patients aged 13.1–18 years, $p<0.05$). We confirmed a direct correlation of FEV1% with Z-score for BMI and weight-for-age, and with serum concentration of prealbumin and albumin (correlation coefficients were 0.331, 0.258, 0.389 and 0.238, respectively). Serum albumin concentration was within normal range (35–50 g/l) in all patients. Serum concentration of 25-hydroxyvitamin D was below a recommended minimal concentration of 30 ng/ml in 79% of patients (mean 26.56±5.27 ng/ml).

Conclusion: Our cross-sectional data confirm the close relation between FEV1% and nutritional parameters. Despite regular supplementation, majority of CF patients in our cohort remain chronically depleted of vitamin D.

Fascinujúci biochemický marker – 3-metylglutakonová acidúria

Tárnoková S.[1], Behúlová D.[1], Holešová D.[1], Ostrožlíková M.[1], Škodová J.[1], Perečková J.[1], Syrová D.[1], Fabriciová K.[2], Dolníková D.[2], Tesařová M.[3]

[1]*Centrum dedičných metabolických porúch, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*
[2]*I. detská klinika a Oddelenie patologických novorodencov, Detská fakultná nemocnica s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*
[3]*Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch, Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Česká republika*

Úvod a cieľ práce: Heterogénna skupina syndrómov 3-metylglutakonovej acidúrie (3-MGA-úrie) zahŕňa viaceré dedičné poruchy metabolizmu. Rozlišujeme 5 odlišných typov: typ I. je dedičnou poruchou katabolizmu leucínu, ďalšie štyri typy sú mitochondriové poruchy, pričom 3-MGA-úria typ IV predstavuje najviac rôznorodú skupinu. V roku 2008 sa podarilo odkryť molekulárny podklad 3-MGA-úrie typu IV u podskupiny pacientov prevažne rómskeho pôvodu manifestujúcich sa v prvých dňoch života encefalomyopatiou, hypertrofickou kardiomyopatiou, hypotóniou, hepatomegáliou, faciálnou dysmorfiou, mikrocefáliou, laktátovou acidózou a hyperamonémiou. Mutácie v géne TMEM70 kódujúcom mitochondriový proteín, ktorý je nevyhnutný pre biosyntézu ATP syntázy (komplexu V), spôsobujú izolovaný deficit tohto kľúčového enzýmu respiračného reťazca. Cieľom našej práce bolo poukázať na široké spektrum syndrómov 3-MGA-úrie, zdôrazniť dôležitosť tohto biochemického markera a prezentovať výsledky pacientov s už dokázaným alebo vysoko suspektným deficitom TMEM70, vyšetrovaných na našom pracovisku v období posledných 4 rokov (2009–2012).

Pacienti a metódy: U 10 pacientov (6 chlapcov a 4 dievčatá, vek 2 dni – 6 rokov) s vysoko suspektným deficitom TMEM70 sme analyzovali organické kyseliny v moči metódou plynovej chromatografie/hmotnostnej spektrometrie a stanovovali sme laktát v plazme. Molekulovo-genetické vyšetrenie bolo robené v laboratóriu pre štúdium mitochondriových porúch.

Výsledky: U všetkých 10 pacientov sme zistili laktátovú acidózu a variabilnú 3-MGA-úriu. U 7 pacientov bola genetickým vyšetrením dokázaná homozygotná prevalentná mutácia c.317-2A>G v géne pre TMEM70, ďalší traja pacienti sa manifestovali krátko pred uzatvorením našej práce a genetické vyšetrenie u nich nebolo ešte ukončené.

Záver: Spektrum syndrómov 3-MGA-úrie je skutočne fascinujúce, ide o významný biochemický marker. Keďže exkrécia kyseliny 3-metylglutakonovej je u pacientov fluktuujúca, pri podozrení ma metabolickú poruchu treba analýzu organických kyselín v moči opakovať.

3-methylglutaconic aciduria – a fascinating biochemical marker

Tárnoková S.[1], Behúlová D.[1], Holešová D.[1], Ostrožlíková M.[1], Škodová J.[1], Perečková J.[1], Syrová D.[1], Fabriciová K.[2], Dolníková D.[2], Tesařová M.[3]

[1]*Centre of Inherited Metabolic Diseases, University Children´s Hospital, Bratislava, Slovak Republic*
[2]*1st Department of Pediatrics and Patologic Neonatology, University Children's Hospital Bratislava, Slovak Republic*
[3]*Laboratory for Study of Mitochondrial Disorders, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, First Faculty of Medicine, Charles University and General University Hospital in Prague, Czech Republic*

Introduction and aim of study: 3-methylglutaconic acidurias (3-MGA) comprises a heterogenous group of syndromes characterized by an increased excretion of 3-methylglutaconic acid. Five distinct types have been recognized: 3-methylglutaconic aciduria type I is an inborn error of leucine catabolism, the additional four types all affect mitochondrial function, type IV is being the most heterogenous group. In 2008 the underlying genetic defect in a subgroup predominantly of patients of Romany origin presenting with encephalomyopathy, hypertrophic cardiomyophaty, hypotonia, hepatomegaly, facial dysmorfism, microcephaly, hyperlactacidemia, hyperammonemia and 3-MGA-uria type IV was found. Mutations in TMEM70 gene encoding a mitochondrial protein proposed to be an ancillary factor involved in biosynthesis and assembly of ATP synthase (complex V) cause an isolated deficiency of this key enzyme of respiratory chain. Aim of the study was refer the board spectrum of 3-MGA-uria syndromes, higlight the importance of this biochemical marker and to present a group of patients with confirmed or suspected TMEM70 deficiency detected in our centre over the period of the last 4 years (2009–2012).

Patients and methods: In 10 patients (6 males and 4 females, aged 2 days – 6 years) with highly suspected TMEM 70 deficiency, organic acids in urine were investigated by gas chromatography/mass spectrometry and lactate in plasma was monitored. Molecular genetic testing was performed in laboratory for study of mitochondrial disorders.

Results: In all 10 patients lactic acidemia and variable excretion of 3-methylglutaconic acid were found. In 7 patients a homozygous prevalent mutation c.317-2A>G in the gene for TMEM70 has been confirmed so far.

Conclusion: The spectrum of 3-MGA-uria syndromes is fascinating. 3-MGA-uria is an important biochemical marker. The excretion of 3-methylglutaconic acid in urine is fluctuating so it is often necessary to repeat the urinary organic acid analysis.

Identifikácia de novo komplexnej chromozómovej prestavby zahŕňajúcej chromozómy 2,5,6,9 a 18 u novorodenca s abnormálnym fenotypom

Valachová A.[1], Koníčková L.[1], Hikkelová M.[2], Genčík A.[2] , Lott A.[2], Čermák M.[3]
[1]*OLG FN Trenčín, Slovenská republika*
[2]*MedGen, s.r.o. Bratislava, Slovenská republika*
[3]*Oddelenie genetiky NOÚ Bratislava, Slovenská republika*

Komplexné chromozómové prestavby (CCRs) sú zriedkavé štruktúrové abnormality chromozómov zapríčinené najmenej troma zlomami s následnou výmenou genetického materiálu medzi dvoma alebo viacerými chromozómami. V celkovej populácii sú pozorované raritne, i keď ich frekvencia môže byť vyššia u balancovaných stavov bez fenotypových prejavov. Prezentujeme prípad novorodenca s hypotrofiou a faciálnym dysmorfizmom, s detekovanou de novo komplexnou chromozómovou prestavbou zahŕňajúcou 5 chromozómov. Štandardným cytogenetickým vyšetrením sme zistili chromozómovú prestavbu zahŕňajúcu chromozómy číslo 2, 5, 6, 9 a 18 a bol stanovený konštitučný karyotyp 46,XY,t(2,5,6,9,18)(p15-16;q23-24;q22.3-23.1;q21.3-22.1;q21-22). Metódou M-FISH boli potvrdené translokácie t(2;18), t(5;6), t(6;9). Analýza arrayCGH odhalila intersticiálnu deléciu o veľkosti 12,5 Mb na chromozóme č. 6(q23.3;q24.3). Fenotyp nášho pacienta koreluje s fenotypom v dvoch publikovaných prípadoch pacientov s podobnou deléciou 6(q23.3;q24.2). Kazuistika poukazuje na osobitý prínos metódy arrayCGH v cytogenetickej diagnostike prípadov komplexných chromozómových aberácií a zjavne balancovaných prestávb asociovaných s abnormálnym fenotypom.

Identification de novo of complex chromosome rearrangements involving chromosomes 2,5,6,9 and 18 in new-born children with abnormal phenotype

Valachová A.[1], Koníčková L.[1], Hikkelová M.[2], Genčík A.[2] , Lott A.[2], Čermák M.[3]
[1]*Genetic Department of Faculty Hospital Trenčín, Slovak Republic*
[2]*MedGen, Ltd., Bratislava, Slovak Republic*
[3]*Genetic Department, National Cancer Institute, Bratislava, Slovak Republic*

Complex chromosome rearrangements are rare structural abnormalities of chromosomes caused at least by three breakpoints with follow-up exchange of genetic material between two or among more chromosomes. Within total population they are observed rarely although their frequency can be higher in balanced states without phenotype presentation. We are presenting the case of de novo complex chromosome rearrangements involving 5 chromosomes found in a new-born child with hypotrophy and facial dysmorfism. We have found out by standard cytogenetic examination the chromosome rearragements involving chromosomes number 2,5,6,9 and 18 and constitutional karyotype was assigned 46,XY,t(2,5,6,9,18)(p15-16;q23-24;q22.3-23.1;q21.3-22.1;q21-22).By M-FISH method there have benn confirmed translocations t(2;18), t(5;6), t(6;9). ArrayCGH analysis revealed an interstitial deletion on chromosome 6(q23.3;q24.3). Phenotype of our patient correlates with the phenotype in two published cases of patients with similar deletion 6(q23.3;q24.2).Case report points out the individual contribution of the method arrayCGH used in cytogenetic diagnosis of cases with complex chromosomal aberrations and evidently balances rebuildings associated with abnormal phenotype.

HLA typizácia celiakie

Včelíková S.[1], Valachová A.[1], Koníčková L.[1], Lalinská D.[2], Bieliková A.[3], Hlista M.[2], Černok S.[4]
[1]*Oddelenie lekárskej genetiky, FN Trenčín, Slovenská republika*
[2]*Detská gastroenterologická ambulancia a Gastroenterologická ambulancia, FN Trenčín, Slovenská republika*
[3]*GeoMed, s.r.o., Detská gastroenterologická ambulancia, Trenčín, Slovenská republika*
[4]*Gastroenterologická ambulancia, NsP Nové Mesto nad Váhom, Slovenská republika*

Úvod: Genetická predispozícia má pre vývoj celiakie (CD) kľúčovú úlohu a je známe, že CD je asociovaná s HLA-DQ2/DQ8. Približne 95 % pacientov je HLA-DQ2 pozitívnych. Výskyt tohto genotypu v kaukazoidnej populácii je 25 %, kým predpokladaná prevalencia CD v našej populácii je asi 1 : 250. Preto expresia spomínaných alel je nevyhnutná, nie však dostatočná k prepuknutiu CD.

Cieľ: Stanovenie typizácie HLA-DQ2 a DQ8 v zložitých prípadoch, pri ktorých nebola jednoznačne potvrdená diagnóza CD a určenie jej negatívnej prediktívnej hodnoty u pacientov s diferenciálnou diagnózou celiakie. Zistiť koreláciu medzi genotypizáciou HLA DQ2/DQ8 a hladinou špecifických CD protilátok.

Materiál a metodika: V štúdii boli pomocou metódy SSP-PCR genotypizované alely HLA lokusov DRB1/DQA1/DQB1 u 19 dospelých a 58 detí.

Výsledky: V našej štúdii sme potvrdili vzájomný korelačný vzťah medzi prítomnosťou rizikových genotypov a výškou hladiny CD-špecifických protilátok AtTG. V skupine č. 1 s vysoko pozitívnymi AtTG, sme vo všetkých prípadoch potvrdili prítomnosť niektorého z rizikových haplotypov. V skupine č. 2 s AtTG stredne zvýšenými, malo 8 z 9 detí niektorý z rizikových haplotypov, u 1 pacienta bola detekovaná len 1 riziková alela DQB1*02. V skupine č. 3 s negatívnymi AtTG sme v 35,7 % nezistili žiadnu z rizikových alel.

Záver: Genotypizácia HLA-DQ2/DQ8 významne prispieva k zložitej diagnostike CD. Podľa guidelines EPSGHAN (2012) je súčasťou diagnostických algoritmov a jej význam spočíva po 1. vo vysokej negatívnej prediktívnej hodnote v prípadoch diagnostických pochybností, po 2. v prípadoch s vysokou suspekciou pre CD, s vysokými hladinami AtTG (>10x norma) a pozitivitou HLA-DQ2/DQ8, nie je nutná duodenálna biopsia na stanovenie diagnózy CD.

Celiac disease HLA genotyping

Včelíková S.[1], Valachová A.[1], Koníčková L.[1], Lalinská D.[2], Bieliková A.[3], Hlista M.[2], Černok S.[4]
[1]*Genetic Department of Faculty Hospital Trenčín, Slovak Republic*
[2]*Ambulance of Pediatric Gastroenterology and Gastroenterology of Faculty Hospital Trenčín, Slovak Republic*
[3]*GeoMed, Ltd., Ambulance of Gastroenterology, Trenčín, Slovak Republic*
[4]*Ambulance of Gastroenterology, Nové Mesto nad Váhom, Slovak Republic*

Introduction: Genetic predisposition plays the key role of celiac disease (CD) development and it is known that CD is associated with HLA-DQ2/DG8. Approximately 95% of patients is HLA DQ2 positive. Incidence of this genotype is about 25% in Caucasian population, while assumed prevalence is about 1:250 in our population. Therefore expression of these alleles is necessary but not sufficient for CD development.

Aim: 1. setting of HLA DQ2/DQ8 genotypes in a difficult cases, when the clear diagnosis of CD is not confirmed. 2. determination of negative predictive value of genotyping in patients with differential diagnostic embarrassment of CD. 3. to find out k correlation between genotyping HLA DQ2/DQ8 and specific CD antibodies level.

Material and methods: In our study were by using SSP-PCR methods genotyped HLA alleles of DRB1/DQA1/DQB1 loci in 19 adults and 58 children.

Results: We confirmed in our study a mutual relationship between risk haplotype presence and CD specific antibody level. In the group number 1 with high CD specific antibody level we confirmed some of the risk haplotype in all cases. In the group number 2 with medium high CD specific antibody level has got one of the risk haplotypes 8 from 9 children and in one patient was detect only one of the risk alleles DQB1*02. In the group number 3 with negative CD specific antibodies there was´nt any risk allele determined in 35.7%.

Conclusion: HLA-DQ2/DQ8 genotyping significantly contributes to determine the CD diagnosis. According to EPSGHAN (2012) guidelines, genotyping HLA DQ 2/DQ8 is a part of diagnostic algorithms and its importance is 1. in the high negative predictive value in cases of diagnostic embarrassment. 2. in cases with a high CD suspection – means high AtTG antibodies level and positivity of HLA-DQ2/DQ8 – isn´t nessesery any duodenal biopsy for the CD diagnosis confirmation.

Autozomálne dominantná forma hyper-IgE syndrómu: klinická a genetická analýza pacientov z databázy primárnych imunodeficiencií v Slovenskej republike

Véghová L.[1], Kayserová H.[2], Mlčochová D.[3], Freiberger T.[4], Čižnár P.[1]

[1]*I. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Imunologická ambulancia UN Bratislava, Slovenská republika*

[3]*Imunologická ambulancia, Prešov, Slovenská republika*

[4]*Laboratoř molekulární genetiky, CKTCH, Brno, Česká republika*

Úvod: Hyper-IgE syndróm je komplexná, geneticky podmienená porucha vedúca k purulentným komplikáciam kože a dýchacích ciest, ekzematoidnej dermatitíde a vysokým koncentráciám imunoglobulínu E. Najčastejšia forma má autozomálne dominantný typ dedičnosti a je podmienená mutáciou v géne pre transduktor signálu a aktivátor transkripcie 3. Celosvetovo bolo publikovaných okolo 200 prípadov, bez vzťahu k etniku alebo pohlaviu.

Cieľ: Analyzovať charakter a čas vzniku prvých klinických príznakov a príznakov, ktoré viedli k indikácii genetickej analýzy a začatiu efektívnej dlhodobej liečby.

Materiál: Údaje štyroch pacientov zaradených do databázy primárnych imunodeficiencií v SR.

Výsledky: Vek v čase diagnózy bol od 2 mesiacov do 6. rokov. Hodnoty celkového IgE boli v čase stanovenia diagnózy medzi <7 – >2000 IU/ml. U všetkých pacientov bola prítomná vysoká eozinofília. Od 1. do 3. mesiaca života sa u pacientov vyskytli mukokutánne infekcie kmeňom *Staphylococcus aureus* s pomerne špecifickým klinickým obrazom furunkulózy a vývojom ekzematoidnej dermatitídy. Neinfekčné komplikácie ako hyperextenzibilita kĺbov, skolióza a poruchy dentície boli nekonštantné. Charakteristickú faciálnu dysmorfiu bolo možné rozpoznať až v školskom veku. Z ďalších komplikácií sa vyskytli patologické fraktúry, perzistujúca CMV hepatitída a lobárna pneumónia s rozpadom pľúcneho tkaniva a tvorbou pneumatokele a bronchiektázií. Pľúcne komplikácie boli v jednom prípade príčinou fatálneho respiračného zlyhania v adolescentnom veku. Potvrdenie genetického defektu zlepšilo dodržiavanie liečebného režimu a identifikovanie neinfekčných komplikácií.

Záver: Včasná antibakteriálna profylaxia a agresívna liečba infekčných komplikácií znižuje vývoj fatálnych komplikácií. Perzistujúce purulentné dermatózy u dojčiat sú indikované na genetickú analýzu bez ohľadu na hladinu IgE. Včasná diagnóza znižuje závažné infekčné komplikácie a zlepšuje kvalitu života postihnutých jedincov.

Autosomal dominant form of hyper-IgE syndrome: clinical and genetic analysis of patients from primary immunodeficiency database in Slovak Republic

Véghová L.[1], Kayserová H.[2], Mlčochová D.[3], Freiberger T.[4], Čižnár P.[1]

[1]*1st Department of Pediatrics, Faculty of Medicine CU, Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Immunology Ambulance, University Hospital Bratislava, Slovak Republic*

[3]*Immunology Ambulance, Prešov, Slovak Republic*

[4]*Laboratory of Molecular Genetics, Center for Cardiovascular and Transplant Surgery, Brno, Czech Republic*

Background: Hyper-IgE syndrome is a complex, genetic defect resulting in purulent skin and lung complications, eczema-like dermatitis and high levels of immunoglobulin E. The most common form is autosomal dominant and is caused by a mutation in a signal transducer and activator of transcription 3. Worldwide about 200 cases were published, without ethnic or gender differences.

Aim: To analyze character and time of development of first clinical symptoms and symptoms that resulted in genetic laboratory testing and subsequently effective long-term therapy.

Materials: Data of four patients registered in primary immunodeficiency database in SR.

Results: Age at diagnosis was from 2 months to 6 years. Levels of total IgE were at the time of diagnosis between <7 – >2000 IU/ml. All patients had high level eosinophilia. From 1st to 3rd month of age all patients had mucocutaneous infections with *Staphylococcus aureus* and with highly specific clinical picture of furunculosis and eczema-like dermatitis. Non-infectious complications as joint hyperextensibility, scoliosis and dental deformities were non-constant. Characteristic facial dysmorphy was identified only at school age. Other described complications were pathologic fractures, persistent CMV hepatitis and lobar pneumonia with necrosis of lung tissue and development of pneumatocele and bronchiectasis. Lung complications in one case resulted in fatal respiratory failure at the adolescent age. Confirmation of the syndrome by genetic testing improved treatment compliance and improved identification of non-infectious complications.

Conclusions: Timely antibacterial prophylaxis and aggressive anti-infectious therapyof complications decreases development of fatal complications. Persistent purulent dermal infections in infancy are indicated for genetic testing regardless of the IgE levels. Timely diagnosis decrease severity of infectious complications and improves the quality of life.

Nadmerný rast u 16-ročného chlapca

Virgová D.[1], Košťálová Ľ.[2], Kusá K.[1]

[1]*Pediatricko-neonatologické oddelenie, NsP Levice, Slovenská republika*

[2]*2. detská klinika LF UK a DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Gigantizmus je v detskom veku veľmi zriedkavý. V období neukončeného rastu sa prejavuje nadmerným rastom celého tela a typicky veľkými rukami. Nadprodukcia rastového hormónu je spôsobená najčastejšie adenómom hypofýzy.

Cieľ: Na príklade chlapca s gigantizmom poukázať na klinický priebeh, laboratórne nálezy a nutnosť skorej diagnostiky adenómu hypofýzy.

Kazuistika: Prezentujeme 16-ročného chlapca, ktorý prišiel na vyšetrenie do endokrinologickej ambulancie pre nadmerný rast, ktorý začal vo veku 10 rokov. Chlapec mával bolesti hlavy a postupne okrem nadmerného rastu, jeho výška bola 201 cm, pridal sa rast akrálnych častí končatín a rast a zhrubnutie nosa. Počas 6-ročného obdobia nedošlo u chlapca k poklesu rastovej rýchlosti. Z laboratórnych nálezov mal vysokú hladinu IGF-I (1340 ng/ml) a pri oGTT nedošlo k poklesu hladín STH: v 0 min. *78,9 mIU/l*, 30. min – 67,2 mIU/l, 60. min – 66,9 mIU/l, 120. min – 65,1 mIU/l, hladiny ostatných hormónov boli v norme. Na MRI mozgu sa v mieste hypofýzy našiel tumorózny útvar veľkosti 12,3 x 15,1 x 20,45 mm s útlakom neurohypofýzy. Útvar bol odstránemý transsfenoidálnym prístupom na Klinike neurochirurgie v Bratislave a histologicky sa dokázal adenóm produkujúci STH. Pooperačný priebeh bol bez komplikácií, pacient má zachovanú normálnu sekréciu ostatných hypofyzárnych hormónov a nevyvinul sa ani diabetes insipidus.

Záver: Prípad pacienta s adenómom hypofýzy poukazuje na nutnosť sledovania dynamiky rastu dieťaťa aj počas puberty. Niekoľkoročný rastový špurt poukazuje na možnosť prítomnosti adenómu produkujúceho rastový hormón.

Overgrowth by 16-year old boy

Virgová D.[1], Košťálová Ľ.[2], Kusá K.[1]

[1]*Department of Paediatrics and Neonatology, Hospital Levice, Slovak Republic*

[2]*2nd Department of Paediatrics, Comenius University Medical School, Children´s University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Gigantism highly rare occurs in a childhood. This kind of disease manifests by whole body´s overgrowth and typically huge hands in the season of undone growth. Surplus production of growth hormone is mostly caused by pituitary adenoma.

Aim: We want to demonstrate a clinical picture, laboratory diagnosis and necessity of early diagnostics of pituitary adenom.

Case Report: Authors are presenting 16-year old boy, who came to the endocrinology outpatient department for overgrowth. The overgrowth began when he was 10 year old. The patient was having a headache and besides the overgrowth (he was 201 cm high), the growth of acral limb-parts, nose and coarsering the nose join gradually. Growth velocity was the same during 6 years. He had a huge level of IGF-I (1340 ng/ml) in laboratory tests. STH levels didn´t decrease by oGTT test (0. min – 78.9 mIU/l, 30. min – 67.2 mIU/l, 60. min – 66.9 mIU/l, 120. min – 65.1 mIU/l), level of other hormones were normal. Tumor´s size was 12.3 x 15.1 x 20.45 mm on MRI, with repressed neurohypophysis. This organ was excised using operation-transsphenoidal adenomectomy. Histologically was STH producing adenom determinated. Patient´s condition was stabilised after the operation. Diabetes insipidus and deficiency of other hormones have not begun yet.

Conclusion: This case points on necessity of watching growth velocity during puberty. Many years growth spurt can determinate a possibility of pituitary adenom.

Čo viedlo k ťažkej obezite?

Vitáriušová E.[1], Polák E.[2], Kúseková M.†[3], Hlavatá A.[1], Košťálová Ľ.[1], Pribilincová Z.[1], Kádaši Ľ.[2,4], Kovács L.[1]

[1]*2. detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou, Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Katedra molekulárnej biológie, Prírodovedecká fakulta Univerzity Komenského v Bratislave, Slovenská republika*

[3]*I. detská klinika detí a dorastu LF UPJŠ, Košice, Slovenská republika*

[4]*Ústav molekulárnej fyziológie a genetiky, SAV, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Mutácie v géne melanokortínového receptoru 4 (MC4R) sa podieľajú na vzniku obezity s hyperfágiou a manifestáciou ochorenia v ranom detskom veku. Ochorenie je autozómovo dominantné.

Metódy: Vyšetrili 92 obéznych pacientov, podmienkou zaradenia do súboru bol nástup obezity pred 11 rokom života a vylúčenie endogénnej príčiny obezity. U pacientov sme merali hmotnosť a výšku, stanovovali body mass index, hodnoty glykémie a lipidov v sére. Prostredníctvom PCR sme amplifikovali kódujúcu oblasť MC4R génu a amplikóny následne sekvenovali.

Výsledky: Identifikovali sme už referované polymorfizmy I251L a V103I. Pozoruhodný je však nález nonsense mutácie W174X, kde vzniká stop kodón. Predpokladáme, že pri tomto variante dôjde k ukončeniu tvorby MC4 receptoru v relatívne skorej fáze, je vysoko pravdepodobné, že proteín bude nefunkčný alebo jeho funkcia bude čiastočná. Tento variant nebol zatiaľ identifikovaný v žiadnej populácií. Mutáciu sme detekovali u jedného dieťaťa (v čase diagnostiky malo 4 roky), jeho matky a jej matky v heterozygotnej forme. Dieťa malo body mass index vysoko nad 97. percentilom, bolo normoglykemické, bez poruchy glukózovej tolerancie, pri vyšetrení lipidov sme zistili zvýšené triacylglyceroly. Jeho matka a jej matka v súčasnosti trpia nadhmotnosťou, v ich anamnéze je údaj o obezite v detstve. Ani u jedného nosiča mutácie sme nezaznamenali hyperfágiu.

Záver: Aj keď je obezita multifaktoriálne ochorenie, mutácia MC4R je v súčasnosti najčastejšou príčinou monogénovej obezity. V našom súbore sme zistili doteraz nepublikovanú mutáciu – W174X. Experimentálne štúdie potvrdzujú význam pozície W174 vo vzťahu k rozvoju obezity. Predpokladáme, že na fenotype štíhlych nosičov sa podieľa nekompletná penetrancia génu. Klinické príznaky sú nešpecifické, tak ako aj v doteraz publikovaných prácach, aj u nosičov mutácií v našom súbore nebola prítomná hyperfágia. Diagnostikovaných nosičov je potrebné sledovať v špecializovaných ambulanciách za účelom detekcie komplikácií obezity a vyšetrenie DNA indikovať v prípade závažnej obezity v ranom detskom veku.

What is behind severe obesity?

Vitáriušová E.[1], Polák E.[2], Kúseková M.†[3], Hlavatá A.[1], Košťálová Ľ.[1], Pribilincová Z.[1], Kádaši Ľ.[2,4], Kovács L.[1]

[1]*2nd Pediatric Department, Comenius University Medical School, University Children's Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Faculty of Natural Sciences of Comenius University, Department of Molecular Biology, Bratislava, Slovak Republic*

[3]*1st Pediatric Department, Faculty of Medicine of Pavol Jozef Šafárik, Košice, Slovak Republic*

[4]*Department of Molecular Physiology and Genetics, Slovak Academy of Sciences, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Mutations of the melanocortin 4 receptor (MC4R) are a cause of autosomal dominant inherited monogenic obesity with binge rating and early onset of disease.

Methods: This study presents data from 92 obese children. Children were enrolled according to following criteria: a.) the onset of obesity before 11 years, b.) organic and syndromic obesity excluded. We measured body weight height, counted BMI and examined the blood sugar and lipids. The analysis, of DNA was done by using PCR and direct sequencing method.

Results: While variants I251L and V103I were previously reported polymorphisms, mutation W174X, found in cohort, is a nonsense mutation. This mutation may introduce a premature stop of gene translation and it is highly suspected that the final gene product is dysfunctional. Variant W174X was found in extremely obese child (at the time of diagnosis 4 years old), his mother and the mother of his mother. All these subjects were heterozygots. Child suffered from severe obesity (BMI above 97th percentile), had no hyperglycemia and impaired glucose tolerance, mild hypertriglyceridemia was present. Surprisingly there was no obesity in his mother and her mother in the adulthood, but they both were obese in childhood. In none of them binge eating was proved.

Conclusion: Although obesity is a multifactorial disease, the mutations in MC4R is currently the most common cause of monogenic obesity. We identified a novel MC4R mutation - W174X. Although this variant was not previously reported, W174 is the residue with strong prediction in relation to obesity. The variable expression and penetrance of gene may be the reason of related adult carriers phenotype in our cohort. The clinical features of MC4R mutations are not specific. The binge eating is not present in every carrier as we may confirm. Carriers of MC4R variants should be followed up. DNA testing is indicated in case of severe obesity in early childhood.

Aplikácia tandemovej hmotnostnej spektrometrie v rozšírenom skríningovom programe novorodencov a jej sekundárne benefity pre pediatrov

Zahorcová M., Knapková M., Dluholucký S.

Skríningové centrum novorodencov SR, DFN Banská Bystrica, Slovenská republika

Úvod: Od 15. 6. 2012 skríningové centrum novorodencov začalo pilotnú štúdiu so zameraním na spektrum vzácnych metabolických ochorení prejavujúce sa anomáliami v koncentráciách aminokyselín a acylkarnitínov. Komplexný skríning 12 aminokyselín a takmer 30-tky acylkarnitínov tak otvoril nové možnosti ich včasného zachytenia. V práci sa zameriame na identifikáciu a kvantifikáciu markerov, ktoré sú pre ochorenia špecifické . Cieľom tejto práce je informovať širokú pediatrickú verejnosť o rozšírenom novorodeneckom skríningu ako aj sekundárneho benefitu, ktorý metodika MS/MS prináša. Samostatná kapitola bude venovaná problematike MS/MS, spracovaniu vzorky a softvérovému vyhodnoteniu vzorky podľa požiadaviek pediatra. Poukážeme na vhodnosť selektívneho skríningu technikou MS/MS pre pacientov s pozitívnou klinikou.

Metodika: Vyšetrenie sa uskutočňuje zo suchej kvapky krvi päty novorodenca, ktorá sa odoberá v rámci pravidelného novorodeneckého skríningu medzi 48–72 hodinou po narodení. Vzorky sú spracované pomocou certifikovaného kitu firmy ChromSystem, rýchla analýza pomocou LC-MS/MS 6420 TripleQuad firmy Agilent Technologies. Z multiskríningového záznamu novorodenca je možné odsledovať hladiny jednotlivých markerov. Softvérovým spracovaním sme docielili, že v rámci základného novorodeneckého skríningu je možné z odstupom času porovnať novorodenecký skríningový test s aktuálnym stavom pacienta ako tzv. selektívny skríning.

Výsledky: V období od 15. 6. 2012 do 15. 12. 2012 sme v našom skríningovom centre zachytili 1 leucinózu, 3 poruchy deficitu Acyl-CoA dehydrogenázy strednoreťazcových mastných kyselín, 7 prípadov fenylketonúrie a 1 hyperfenyalaninémie, čo predstavuje incidenciu ochorení 1 : 2 545.

Záver: Rozšírením spektra vyšetrovaných ochorení sa tak Slovenská republika zaradila medzi 6 štátov EÚ, ktoré skrínujú viac ako 12 ochorení v novorodeneckom veku. Kvalitu výsledkov MS/MS overujeme pravidelnou externou kontrolou v spolupráci s organizáciou Centres of Disease Control and Prevention. Zároveň v spolupráci s Regional4Genetics sme schopní naďalej skvalitňovať výsledky nášho merania.

Application of tandem mass spectrometry in an extended newborn screening programme and its secondary benefits for paediatricians

Zahorcová M., Knapková M., Dluholucký S.

Newborn Screening Centre of the SR, Children's Faculty Hospital Banská Bystrica, Slovak Republic

The Newborn Screening Centre of the Slovak Republic has started its pilot study which is focused on rare metabolic diseases since 15 June 2012. These RMDs are manifested by anomalies in concentration of aminoacids and acylcarnitines. Complex screening of 12 aminoacids and almost 30 acylcarnitines thus brought about new possibilities their of early detection. Our work is focused on identification and quantification of markers which are specific for these diseases. The aim of this paper is to inform the wide pediatric community about 10 basic RMDs which are

integrated into a routine newborn screening programme as well as the secondary benefit of tandem mass spectrometry (MS/MS) method. One chapter of our work concentrates on MS/MS, handling of samples and practical software evaluation of sample according to pediatrician request. Our aim is to point out the appropriateness of selected screening test of aminoacids and acylcarnitines for patients with positive clinical picture. The examination of MS/MS is done from dry blood spot which is taken within the routine newborn screening between 48–72 hours after the birth. The samples are processed by a certified ChromSystems kit and the fast analysis is done by LC-MS/MS 6420 Triple Quad Agilent Technologies. With the use of software processing we achieved the option that within the basic newborn screening it is possible to compare the newborn screening test with the current state of a patient as a so-called selective screening. In a period of time from 15 June 2012 to 15 December 2012 we have screened 1 case of Leucinosis, 3 cases deficiency of medium-chain acyl-CoA dehydrogenase , 7 cases of Phenylketonuries and 1 case of Hyperfenylaninemia in our screening centre, which represents a disease incidence 1:2545.

Conclusion: Slovak Republic belongs among 6 states of the EU that screen more than 12 diseases in newborns. The quality of MS/MS results is regularly verified by external control in cooperation with the Centre of Disease Control and Prevention. We are also able to improve the results of our measurements in cooperation with Regional4Genetics.

Neobvyklá príčina respiračného zlyhania novorodenca

Záhorec M.[1], Olejník P.[2], Dolníková D.[3], Haviar D.[4], Kováčiková Ľ.[1]

[1]*Oddelenie anestézie a intenzívnej medicíny, Detské kardiocentrum, NÚSCH a. s., Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Kardiologická klinika, Detské kardiocentrum, NÚSCH a. s., Bratislava, Slovenská republika*

[3]*Oddelenie patologických novorodencov, I. detská klinika DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

[4]*Rádiologické oddelenie, DFNsP, Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Pľúcna sekvestrácia je zriedkavou vrodenou vývinovou chybou pľúc. Definuje sa ako nefunkčné pľúcne tkanivo, ktoré nie je zásobované vetvou pľúcnej artérie, ale jednou alebo viacerými systémovými artériami. Venózna drenáž sekvestra môže byť napojená na systémový alebo pľúcny venózny návrat. Cieľom práce je prezentovať kazuistiku symptomatického novorodenca s pľúcnou sekvestráciou. Práca prináša aj prehľad aktuálnych diagnostických a terapeutických možností.

Metodika a výsledky: Práca uvádza kazuistiku donoseného eutrofického novorodenca s opakovaným respiračným zlyhaním a rozvojom kardiálnej dekompenzácie pri absencii klinicky závažnej vrodenej chyby srdca. Počítačovou tomografiou s kontrastom bol dokázaný pľúcny sekvester. Následne katetrizačným vyšetrením bol znázornením venóznej drenáže do ľavej predsiene vylúčený ľavopravý skrat resp. scimitar syndróm a vaskulárnymi plugmi bola uzatvorená prívodná artéria sekvestra z truncus coeliacus. Po terapeutickej intervencii došlo k úprave klinického stavu dieťaťa po respiračnej aj kardiálnej stránke, bez potreby urgentného operačného odstránenia sekvestra.

Záver: Pľúcna sekvestrácia môže spôsobiť kardiorespiračné symptómy vyžadujúce intenzívnu liečbu už v novorodeneckom veku. Perkatetrizačná oklúzia prívodnej artérie sekvestra je efektívnou a menej zaťažujúcou alternatívou operačného odstránenia sekvestra pre významne symptomatických pacientov, a to aj v novorodeneckom veku.

Unusual cause of neonatal respiratory failure

Záhorec M.[1], Olejník P.[2], Dolníková D.[3], Haviar D.[4], Kováčiková Ľ.[1]

[1]*Cardiac Intensive Care Unit, Paediatric Cardiac Centre, National Institute of Cardiovascular Diseases, Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department of Cardiology, Paediatric Cardiac Centre, National Institute of Cardiovascular Diseases, Bratislava, Slovak Republic*

[3]*Department of Neonatology, Children's University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

[4]*Department of Radiology, Children's University Hospital, Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Pulmonary sequestration is a rare congenital pulmonary anomaly. It is characterized as a segment of nonfunctioning lung tissue that receives its blood supply from one or multiple systemic arteries rather than a branch of the pulmonary artery. Venous drainage is via a systemic or pulmonary vein. The goal of this study is to present a case report of a patient with pulmonary sequestration causing symptoms in neonatal age. Current diagnostic and treatment strategies will be also discussed.

Methods and results: The case report describes a term newborn with recurrent respiratory failure and development of congestive cardiac failure with absence of congenital heart defect. Patient was diagnosed with pulmonary sequestration based on computed tomography. Subsequent conventional angiography showed venous drainage to the left atrium which excludes the left-to-right shunting and diagnosis of scimitar syndrome. During the same procedure in catheterization lab, the aberrant feeding vessel from coeliac artery was occluded by vascular plugs. The patient´s cardiorespiratory state improved after the intervention without need for urgent surgical excision.

Conclusion: Pulmonary sequestration can cause cardiorespiratory symptoms with need for intensive care during neonatal period. Transcatheter arterial occlusion of aberrant feeding vessel helps to avoid or defer definitive surgical excision of sequester in severely symptomatic patients including neonates.

Osobitosti príjmu kyseliny listovej v novorodeneckom období

Žikavská T.[1], Brucknerová I.[1], Behúlová D.[2], Vasilenková A.[2], Červeňová O.[1]

[1]*I. detská klinika LF UK a DFNsP Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Oddelenie laboratórnej medicíny DFNsP Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Nevyhnutnú súčasť adekvátnej erytropoézy tvoria foláty, ktoré do organizmu vstupujú v rôznej forme. Ukazovateľom dlhodobého stavu folátov v organizme je ich koncentrácia v erytrocytoch. Je známe, že koncentrácia folátov v erytrocytoch klesá po narodení, čo však prináša určité riziká najmä u predčasne narodených novorodencov.

Cieľ: Autori prezentujú súbor pacientov so zameraním sa na zmeny koncentrácií folátov v erytrocytoch pri súčasnom fyziologickom poklese jednotlivých parametrov krvného obrazu u novorodencov.

Metódy: Súbor pacientov (n 10) tvorili predčasne narodení novorodenci (28.–37. gestačný týždeň), u ktorých bola stanovená koncentrácia folátov v erytrocytoch na 1. deň života a po 1. týždni života. Koncentrácia folátov v erytocytoch bola vykonaná imunochemickou analýzou.

Výsledky: V sledovanom súbore predčasne narodených novorodencov (n 10) sme potvrdili signifikantný pokles koncentrácie folátov v erytrocytoch v 1. týždni života (p = 0,004) oproti hodnotám zistených po narodení (v prvých 24 hodinách života dieťaťa) s postupne klesajúcimi hodnotami parametrov krvného obrazu (hemoglobín, hematokrit).

Záver: Pri postupnom poklese koncentrácie folátov v erytrocytoch ako aj jednotlivých parametrov krvného obrazu sa dostáva do popredia potreba substitúcie kyselinou listovou u predčasne narodených novorodencov. V našom súbore pacientov došlo v priebehu prvého týždňa života k 19% poklesu koncentrácie folátov v erytrocytoch. Optimálna dávka kyseliny listovej ostáva otázna z hľadiska potrieb rýchlo rastúceho organizmu ako aj možných komplikácií v prvých mesiacoch života u predčasne narodeného novorodenca.

Specifics of folic acid intake in neonatal period

Žikavská T.[1], Brucknerová I.[1], Behúlová D.[2], Vasilenková A.[2], Červeňová O.[1]

[1]*1st Department of Paediatrics, Faculty of Medicine, Comenius University Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department of Clinical Biochemistry, Children's Hospital Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Folates are an essential part of adequate erythropoiesis, which enter the body in various forms. The indicator of long-term folate levels in the body is the red blood cell (RBC) folate concentration levels. It was found that RBC folate concentration levels decrease after birth, but this poses some risks especially for premature newborns.

Object: Authors present a group of patients with the main focus on the changes in RBC folate concentration levels during the physiological decline of individual blood count parameters in newborns.

Methods: The patients (n 10) were preterm newborns (28th – 37th gestational weeks). RBC folate concentrations were determined on the first day of life and after the first week of life. Immunochemical analysis was performed to establish the concentration levels.

Results: In our study group of preterm newborns (n 10) we confirmed a significant drop in RBC folate concentration levels in the first weeks of life (p=0.004) com-

pared to the values observed after birth (during the first 24 hours of the child's life) with gradually falling blood count parameter levels (hemoglobin, hematocrit).

Conclusion: The progressive decline of RBC folate concentration levels and blood count parameters highlights the need for folic acid supplementation in premature newborns. In our group of patients we registered a 19% decrease in RBC folate concentration levels during the first week of life. With regard to the need of a rapidly growing body or in terms of possible complications during the first months of life in premature newborns the optimal dose of folic acid remains indeterminate.

Status folátov v erytrocytoch v 1. deň života novorodenca a jeho špecifiká

Žikavská T.[1], Brucknerová I.[1], Vasilenková A.[2], Galliková M.[3]

[1]*I. detská klinika LF UK a DFNsP Bratislava, Slovenská republika*

[2]*Oddelenie laboratórnej medicíny DFNsP Bratislava, Slovenská republika*

[3]*I. gynekologicko-pôrodnícka klinika UNB Bratislava, Slovenská republika*

Úvod: Folváty v ľudskom organizme zohrávajú nezastupiteľnú úlohu v procesoch krvotvorby a správneho vývinu centrálnej nervovej sústavy. Koncentrácie folátov v erytrocytoch sa líšia v rôznom veku vzhľadom na ich potreby, najmä v období delenia buniek a rýchleho telesného rastu.

Cieľ: Prezentovať vplyv vybraných faktorov (pohlavie, gestačný vek, stav výživy) na koncentrácie folátov v erytrocytoch na 1. deň života u novorodenca s aplikáciou do praxe.

Metódy: Sledovaný súbor tvorili donosení (n 120) a nedonosení (n 59) novorodenci. U všetkých novorodencov (n 179) boli stanovené koncentrácie folátov v erytrocytoch na 1. deň života. Stanovenie folátov sa uskutočnilo imunochemickou metódou. Následná analýza výsledkov bola vykonaná za použitia parametrických a neparametrických štatistických metód softvérom statsdirect, verzia 2.7.9.

Výsledky: Na 1. deň života sme stanovili v sledovanom súbore novorodencov (n 179) koncentrácie folátov v erytrocytoch v rozpätí 717,49–1950,6 ng/ml (3.–97. percentil CI) s mediánom 1084,02 ng/ml. Pri porovnaní koncentrácií folátov v erytrocytoch na 1. deň života dieťaťa vzhľadom na gestačný vek sa nezistili žiadne korelácie. Pri porovnaní pohlavia boli signifikantne vyššie koncentrácie folátov v erytrocytoch u mužského pohlavia v oboch skupinách donosených (p = 0,015) a nedonosených (p = 0,032) novorodencov s použitím párového Studentovho t-testu. Vzhľadom na pôrodnú hmotnosť po rozdelení do podskupín podľa Kučeru, 1997; na eutrofických, hypotrofických a hypertrofických novorodencov sme zistili signifikantne nižšie hodnoty koncentrácií folátov v erytrocytoch u hypotrofických v porovnaní s hypertrofickými novorodencami (p = 0,027) s použitím Kruskal-Wallisovho testu.

Záver: Stanovenie koncentrácie folátov v erytrocytoch sa považuje za najpresnejší ukazovateľ dlhodobého stavu folátov v organizme. Odlišnosti medzi pohlaviami v skupinách donosených a nedonosených novorodencov ako aj v prípade parametrov krvného obrazu potvrdzujú aj nami stanovené hodnoty folátov v erytrocytoch na 1. deň života. Zistené hodnoty folátov v erytrocytoch jednoznačne potvrdili nízku koncentráciu folátov u hypotrofických novorodencov. Vplyv stavu výživy odráža potrebu adekvátneho prísunu folátov po narodení v tejto rizikovej skupine pacientov.

Red blood cell folate status on the first day of life in newborn and its specifics

Žikavská T.[1], Brucknerová I.[1], Vasilenková A.[2], Galliková M.[3]

[1]*1st Department of Paediatrics, Comenius University Medical School, University Children´s Hospital Bratislava, Slovak Republic*

[2]*Department of Clinical Biochemistry, Children's Hospital Bratislava, Slovak Republic*

[3]*1st Department of Gynaecology and Obstetrics, University Hospital Bratislava, Slovak Republic*

Introduction: Folates play an important role in the processes of erythropoesis and the development of the central nervous system in human body. Red blood cell (RBC) folate concentration levels vary in different ages according to their needs, especially during cell division and rapid growth of organism.

Object: To present the impact of some factors (sex, gestational age, nutritional status) on RBC folate concentration levels on the first day of life in newborns and its application to practice.

Methods: The group consisted of full-term (n 120) and premature (n 59) newborns. RBC folate concentrations were determined on the first day of life in the whole group of newborns (n 179). The RBC folate levels were determined using the immunochemical method. A subsequent analysis of results was performed by parametric and nonparametric statistics using software statsdirect version 2.7.9.

Results: In our study group of newborns (n 179) the determined RBC folate concentration levels ranged from 717.49 to 1950.6 ng/ml (3rd to 97th CI percentile) with a median of 1084.02 ng/ml on the first day of life. There was no correlation between RBC folate concentration levels on the first day of life and gestational age. In the comparison of sexes, the RBC folate concentration level was significantly higher in males in both full-term (p=0.015) and preterm (p=0.032) newborns using parametric Student's t-test. All newborns were divided into subgroups consisting of eutrophic, hypotrophic and hypertrophic individuals according to their birth weight, according to Kucera, 1997. RBC folate concentration levels were significantly lower in hypotrophic newborns (p=0.027) in comparison with hypertrophic newborns according to the results using the Kruskal-Wallis test.

Conclusion: The determination of RBC folate concentration levels is the most accurate indicator of long-term folate level status in the body. The differences between sexes in the groups of full-term and preterm newborns in terms of RBC folate concentration levels on the first day of life as well as in terms of the parameters of blood count confirmed the same changes. RBC folate concentration levels were found to be significantly lower in hypotrophic newborns. The impact of the state of nutrition reflects the need for an adequate folate supplementation after birth in this high-risk group of patients.

A
Antalíková A. • 22, 36
Antonyová M. • 29, 30

B
Babala J. • 48, 65, 66
Babinská K. • 43, 44
Babjaková L. • 16
Balažiová B. • 39, 58, 59
Balogová M. • 37
Bánovčin P. • 14, 41, 42, 55, 56, 57
Barák Ľ. • 20
Baráková A. • 43, 67
Bauer F. • 46
Behúlová D. • 31, 33, 64, 68, 69, 73
Benedeková M. • 18
Beniaková L. • 22
Bician P. • 50, 51
Bieliková A. • 70
Blusková Z. • 50, 51
Bóday A. • 59
Bolčeková A. • 51
Böör A. • 29
Bořuta P. • 15, 16
Brezina M. • 41
Brucknerová I. • 46, 73, 74
Bubanská E. • 50, 51, 52, 53
Bufler P. • 54
Bulas J. • 63
Burkert J. • 28, 29
Buzássyová D. • 16, 17
Bzdúch V. • 31

C
Cingel V. • 66
Cisárik F. • 16
Cvejkušová M. • 66, 67

Č
Čermák M. • 70
Černáková B. • 49
Černianska A. • 35, 36, 53, 54
Černok S. • 70
Červeňová O. • 19, 20, 35, 36, 48, 49, 53, 54, 60, 61, 62, 73
Čierna I. • 12, 13, 38, 60
Čižmár J. • 52
Čižmárová E. • 52, 53
Čižmárová M. • 37, 39
Čižnár P. • 40, 41, 71
Čuríková A. • 21

D
Dallos T. • 25, 26
Danilla T. • 47, 48
Dědek P. • 12
Dedík L. • 62
Demová K. • 46
Dluholucký M. • 29, 30
Dluholucký S. • 28, 57, 72
Doležel Z. • 34, 35
Dolníková D. • 64, 65, 66, 69, 73
Dostálková D. • 34, 35
Duchoňová J. • 23, 24
Dukát A. • 63
Dušek J. • 28, 29

F
Fabriciová K. • 31, 69
Fandáková Y. • 42
Feber J. • 34, 43, 44
Feketeová A. • 42, 68, 69
Felcanová M. • 53
Ferenczová J. • 21, 68, 69
Ficek A. • 64, 65
Fillová H. • 53
Foltínová A. • 20
Fratričová K. • 35, 36, 53, 54
Freiberger T. • 71
Freudenberg F. • 54
Frivolt K. • 54
Fuňáková M. • 66
Furková K. • 30

G
Galanda M. • 68
Galliková M. • 74
Gašpar Ľ. • 63
Gašperíková D. • 37
Geier P. • 34
Genčík A. • 39, 40, 70
Genčík-Guillier Z. • 39, 40
Gibalová E. • 49
Gondová G. • 48
Gorová R. • 64
Gregová E. • 68
Grešíková M. • 16, 17

H
Habalová V. • 29
Haid J. • 56
Hajster Vozárová Z. • 54, 55
Hansíková H. • 27
Haviar D. • 48, 73
Havlíčeková Z. • 14, 55, 57
Hegyi E. • 38
Hikkelová M. • 70
Hladík M. • 14, 15
Hlavatá A. • 31, 32, 37, 44, 51, 55, 56, 72
Hlavatá K. • 56
Hlavatý T. • 13
Hlista M. • 70
Hojsíková I. • 16
Holešová D. • 64, 68, 69
Honzík T. • 27, 55
Horáková J. • 20
Hornová J. • 19, 20, 48
Hroch M. • 12
Hučková M. • 37
Hudečková H. • 23
Humpolcová Z. • 55
Huorka M. • 13
Hyánek J. • 33, 34

CH
Chandoga J. • 16, 31, 32, 68
Chládek J. • 12
Chocholová A. • 12, 13
Chovancová D. • 46
Chromá J. • 21

I
Ilenčíková D. • 37, 38, 51, 59, 64, 65

J
Jakubíčková D. • 58, 59
Jančová E. • 20
Janda J. • 28, 29
Jankó V. • 36
Janota S. • 56

REGISTER AUTOROV

Jasenková M. • 22, 23
Jeseňák M. • 41, 42, 56, 57

K

Kabátová J. • 14
Kadáši Ľ. • 16, 72
Kayserová H. • 71
Kizeková Z. • 29, 30, 48, 49, 53, 54
Klimčáková L. • 29
Klimeš I. • 37
Knapková M. • 28, 57, 64, 72
Koletzko S. • 17, 54
Koller T. • 13
Kolníková M. • 54, 55
Koľvek G. • 29, 30
Konečný M. • 16, 38
Koníčková L. • 70
Koppal P. • 68
Köppl J. • 16, 17
Korytárová J. • 57, 58
Košková E. • 25, 26
Košťálová Ľ. • 19, 20, 37, 44, 50, 51, 58, 59, 71, 72
Košťálová Z. • 24
Kovács L. • 6, 25, 26, 35, 36, 37, 38, 39, 43, 44, 51, 59, 64, 65, 72
Kováčiková Ľ. • 73
Kovaľ J. • 21, 22
Kozub P. • 24
Krajčiová A. • 59
Králinský K. • 15, 59, 60
Krbaťa J. • 65, 66
Kresánek J. • 53
Krišššáková A. • 43
Krištúfková Z. • 23
Križan P. • 16
Kuba D. • 60
Kubina M. • 60
Kuchta M. • 21
Kuková Z. • 23, 24
Kusá K. • 71
Kúseková M.† • 72

L

Lackovičová D. • 48
Lajtman E. • 23
Lakomý M. • 48
Lalinská D. • 70
Lejhancová K. • 30, 31
Lobotková D. • 19, 20, 60, 61
Lott A. • 70
Lúčanová L. • 45, 46
Lukeš A. • 30, 31

M

Mačaj M. • 61
Markus J. • 16
Maródi L. • 17
Masariková H. • 20
Mašindová I. • 37
Mašura J. • 43, 67
Maťašová K. • 45, 46, 47
Mattošová S. • 56
Matušková O. • 61, 62
Matveyeva M. • 27
Medovarský M. • 49
Mesár P. • 50, 51, 52
Mihál V. • 17, 18
Mikler J. • 55
Miklovičová D. • 35, 36, 62
Mikovičová A. • 49
Mikulajová S. • 37
Mlčochová D. • 71
Mozolová D. • 25, 26
Mrážik P. • 62, 63

N

Nagyová G. • 37, 38, 39, 59
Nyitrayová O. • 53, 54

O

Okálová E. • 68
Olejník P. • 73
Oravec S. • 63
Ostrovský I. • 64
Ostrožlíková M. • 64, 69

P

Páv I. • 13
Perečková J. • 64, 68, 69
Petrovič R. • 16
Piačková V. • 61
Podhorská A. • 54, 55
Podoláková K. • 20
Podracká Ľ. • 29, 30, 52
Pohunek P. • 40
Pochová D. • 22
Polák E. • 72
Polák Š. • 66
Polák V. • 65, 66
Poláková L. • 64
Popelková J. • 36, 37, 38
Popluhárová I. • 50, 51
Potomková J. • 17, 18
Pozler O. • 12
Pozsgayová S. • 36
Požgayová S. • 64, 65
Prell C. • 54
Pribilincová Z. • 19, 20, 44, 50, 51, 72
Puškáčová J. • 53

R

Ráčilová Z. • 34, 35
Recabarrenová K. • 65
Regecová V. • 44, 45, 67
Rennerová Z. • 57
Riedel R. • 16, 17
Rimárová K. • 22
Rosenberger J. • 37, 38
Rosoľanková M. • 37

S

Seeman T. • 28, 29
Seligová Z. • 22
Sharashidze A. • 48
Schwerd T. • 54
Skálová S. • 30, 31
Skokňová M. • 31, 65, 66
Slaný J. • 21
Sláviková T. • 66
Stančoková T. • 50, 51, 52
Staník J. • 19, 20, 37, 60, 61
Staníková D. • 37, 60, 61
Straková G. • 65, 66
Straková J. • 56, 57
Syrová D. • 64, 69
Sysák R. • 66, 67
Székyová D. • 60
Szépeová R. • 14, 55, 57

Š

Šagát T. • 16, 17, 18
Šalagovič J. • 29
Šalingová A. • 31, 32, 33, 64

Šamánek M. • 42, 43
Šašinka M. • 30
Šimánková N. • 28, 29
Šimurka P. • 43, 44, 45, 67
Škodová J. • 64, 68, 69
Šoltýsová B. • 22
Špalek P. • 56
Špatenka J. • 28, 29
Štarha J. • 34, 35
Šufliarska S. • 64, 65
Šulaj J. • 68
Šumník Z. • 18, 19
Šuplatová D. • 51, 52
Švekušová M. • 21, 68, 69

T

Talarčík P. • 53, 54
Tárnoková S. • 69
Tesařová M. • 27, 69
Tichá E. • 30, 31
Tichá Ľ. • 19, 20, 37, 48, 60, 61
Topoľský I. • 30
Tóth J. • 13
Trgová G. • 20
Tsygin A. • 27
Tulassay T. • 26, 27
Turanská P. • 22

U

Uhnáková Y. • 48, 49
Urbančíková I. • 24
Urbánková K. • 49
Urbanová V. • 42, 68, 69
Urbanová Z. • 42, 43
Ursínyová M. • 48, 49

V

Vacula I. • 63
Valachová A. • 70
Valentínová L. • 37
Varga I. • 66
Vargová K. • 55
Vargová V. • 24, 25, 62, 63
Váryová B. • 61, 62
Vashurina T. • 27
Vasilenková A. • 62, 64, 73, 74
Vavrová Ľ. • 38
Včelíková S. • 70
Véghová L. • 71
Viglaský M. • 16, 17
Virgová D. • 71
Vitáriušová E. • 44, 72
Vondrák K. • 28, 29
Vrbová S. • 58, 59
Vršanská V. • 43, 48
Vrtíková E. • 25, 26
Vyskočová Z. • 16, 17, 54, 55

W

Werkstetter K. • 54

Z

Zábojníková L. • 66
Záhorcová M. • 57, 72
Záhorec M. • 73
Zelinková Z. • 13
Zeman J. • 27
Zibolen M. • 45, 46, 47
Zieg J. • 28, 29

Ž

Židzik J. • 29
Žikavská T. • 46, 73, 74

Výsledky štúdie FinIP – doklad účinnosti Synflorixu

FinIP (The Finnish Invasive Pneumococcal disease)[1]:

- Po prvýkrát potvrdená účinnosť pneumokokovej konjugovanej vakcíny v schéme 2+1 v klinickom skúšaní
- Počet detí zaradených do sledovania: 47 369

93 % účinnosť vakcíny Synflorix na akékoľvek inváznе pneumokokové ochorenie u detí.

1. Palmu A et al. Effectiveness of the ten-valent pneumococcal Haemophilus influenzae protein D conjugate vaccine (PHiD-CV10) against invasive pneumococcal disease: a cluster randomised trial. The Lancet 2013; 381: 177-266.

SKRÁTENÁ INFORMÁCIA O LIEKU

Synflorix injekčná suspenzia v naplnenej injekčnej striekačke
Pneumokoková polysacharidová konjugovaná očkovacia látka (adsorbovaná)

Držiteľ registračného rozhodnutia: GlaxoSmithKline Biologicals S.A., Rue de l´Institut 89, B-1330 Rixensart, Belgicko. **Zloženie:** Liečivo: 1 dávka (0,5 ml) obsahuje: Pneumokokový polysacharid sérotyp 1: 1 mcg, sérotyp 4: 3 mcg, sérotyp 5: 1 mcg, sérotyp 6B: 1 mcg, sérotyp 7F: 1 mcg, sérotyp 9V: 1 mcg, sérotyp 14: 1 mcg, sérotyp 18C: 3 mcg, sérotyp 19F: 3 mcg, sérotyp 23F: 1 mcg . Pomocné látky: chlorid sodný, voda na injekciu, adsorbent. **Lieková forma:** Injekčná suspenzia (injekcia). **Farmakoterapeutická skupina:** pneumokokové očkovacie látky, ATC kód: J07AL52. **Terapeutické indikácie:** Aktívna imunizácia dojčiat a detí vo veku od 6 týždňov do 5 rokov proti invazívnemu ochoreniu a akútnej otitis media, ktoré sú vyvolané Streptococcus pneumoniae. O použití Synflorixu sa má rozhodnúť na základe oficiálnych odporúčaní pri zohľadnení dopadu invazívneho ochorenia v rôznych vekových skupinách, ako aj epidemiologickej rozmanitosti sérotypov v rôznych zemepisných oblastiach. **Dávkovanie:** Imunizačné schémy Synflorixu sa majú zakladať na oficiálnych odporúčaniach. *Dojčatá vo veku od 6 týždňov do 6 mesiacov: Trojdávkové základné očkovanie:* Odporúčaná imunizačná schéma pozostáva zo štyroch 0,5 ml dávok. Základné očkovanie dojčiat pozostáva z 3 dávok, pričom prvá dávka sa zvyčajne podá vo veku 2 mesiacov a medzi podaním dávok má uplynúť minimálne 1 mesiac. Prvá dávka sa môže podať už vo veku 6 týždňov. Posilňovaciu dávku sa odporúča podať po uplynutí minimálne 6 mesiacov od poslednej dávky základného očkovania a najlepšie vo veku medzi 12 a 15 mesiacmi. *Dvojdávkové základné očkovanie:* Alternatívne sa môže použiť očkovacia schéma pozostávajúca z 3 dávok, každá po 0,5 ml, a to v prípade, že sa Synflorix podáva ako súčasť programu rutinnej imunizácie dojčiat. Prvá dávka sa môže podať od veku 2 mesiacov a druhá dávka o 2 mesiace neskôr. Posilňovaciu dávku sa odporúča podať po uplynutí minimálne 6 mesiacov od poslednej dávky základného očkovania. *Dojčatá narodené medzi 27 až 36 týždňom gravidity:* Odporúčaná imunizačná schéma pozostáva zo 4 dávok, každá po 0,5 ml. Základné očkovanie dojčiat pozostáva z 3 dávok, pričom prvá dávka sa podá vo veku 2 mesiacov a medzi podaním dávok má uplynúť minimálne 1 mesiac. Posilňovaciu dávku sa odporúča podať po uplynutí minimálne 6 mesiacov od poslednej dávky základného očkovania. *Predtým neočkované staršie dojčatá a deti:* Dojčatá vo veku 7 - 11 mesiacov: dve 0,5 ml dávky, pričom medzi podaním dávok má uplynúť minimálne 1 mesiac. Tretiu dávku sa odporúča podať v druhom roku života, pričom medzi podaním dávok majú uplynúť minimálne 2 mesiace. Deti vo veku 12 – 23 mesiacov: dve 0,5 ml dávky, pričom medzi podaním dávok majú uplynúť minimálne 2 mesiace. Potreba podania posilňovacej dávky sa nestanovila. Deti vo veku 2 – 5 rokov: dve 0,5 ml dávky, pričom medzi podaním dávok majú uplynúť minimálne 2 mesiace. Odporúča sa, aby jedinci, ktorí dostanú prvú dávku Synflorixu, dokončili celú očkovaciu schému Synflorixom. **Spôsob podávania:** intramuskulárnou injekciou. Uprednostňovaným miestom podania je anterolaterálna strana stehna u dojčiat alebo deltový sval hornej časti ramena u malých detí. **Kontraindikácie:** Precitlivenosť na liečivo alebo na ktorúkoľvek z pomocných látok, alebo na niektorý z proteínových nosičov. Podanie Synflorixu sa má odložiť u jedincov trpiacich závažným, akútnym horúčkovým ochorením. Prítomnosť slabej infekcie, ako je nádcha, však nemá viesť k odloženiu očkovania. **Osobité upozornenia:** Pre prípad zriedkavo sa vyskytujúcej anafylaktickej reakcie musí byť vždy okamžite k dispozícii zodpovedajúca liečba a lekársky dohľad. Pri podávaní veľmi predčasne narodeným deťom (narodené do a vrátane 28. týždňa gravidity) a obzvlášť deťom, ktoré majú v predchádzajúcej anamnéze nezrelosť dýchacej sústavy, je potrebné brať do úvahy potenciálne riziko apnoe a potrebu monitorovania dýchacích funkcií počas 48-72 h. Vzhľadom na to, že prínos očkovania je v tejto skupine detí vysoký, očkovanie sa nemá odoprieť alebo odložiť. Synflorix sa nesmie za žiadnych okolností podať intravaskulárne ani intradermálne. U detí vo veku od 2 rokov sa môže vyskytnúť synkopa (strata vedomia) po, alebo dokonca pred akýmkoľvek očkovaním ako psychogénna odpoveď na vpich ihlou. Je dôležité, aby sa zaviedli postupy na predchádzanie zraneniu zo straty vedomia. Má sa podávať opatrne jedincom s trombocytopéniou alebo s akoukoľvek poruchou koagulácie. **Interakcie:** Synflorix sa môže podať súbežne s inými monovalentnými alebo kombinovanmi očkovacími látkami – pozri SPC. Rôzne injekčne podávané očkovacie látky sa vždy majú podať do rôznych miest vpichu. **Gravidita a laktácia:** nie je určený na použitie u dospelých. Údaje o použití u gravidných alebo dojčiacich žien a reprodukčné štúdie na zvieratách nie sú k dispozícii. **Nežiaduce účinky:** *Veľmi časté:* nechutenstvo, podráždenosť, ospalosť, bolesť, začervenanie, opuch v mieste vpichu, horúčka ≥ 38 °C meraná rektálne (vek < 2 roky); Časté: indurácia v mieste vpichu, horúčka > 39 °C meraná rektálne (vek < 2 roky), horúčka ≥ 38 °C meraná rektálne (vek 2 až 5 rokov); *Menej časté:* nezvyčajný plač, apnoe u veľmi predčasne narodených detí (do a vrátane 28. týždňa gravidity), hnačka, dávenie, hematóm, krvácanie a uzlík v mieste vpichu, horúčka > 40 °C meraná rektálne (vek < 2 roky), horúčka > 39 °C (vek 2 až 5 rokov); *Zriedkavé:* horúčkové kŕče a kŕče bez horúčky, vyrážka, urtikária, alergické reakcie (ako sú alergická dermatitída, atopická dermatitída, ekzém), hypotonicko-hyporesponzívna epizóda. **Uchovávanie:** v chladničke pri teplote (2 °C – 8 °C) v pôvodnom obale na ochranu pred svetlom. Neuchovávajte v mrazničke. **Balenie:** 0,5 ml suspenzie v naplnenej injekčnej striekačke s uzáverom s ihlami alebo bez ihiel. Veľkosť balenia po 1, 10 alebo 50 ks. Nie všetky veľkosti balenia musia byť uvedené na trh. **Výdaj lieku** je viazaný na lekársky predpis.
Dátum poslednej revízie textu: 10/2012
Pred predpisovaním sa oboznámte s úplnou informáciou o lieku.

Podrobnejšie informácie dostupné na požiadanie: GlaxoSmithKline Slovakia, s. r. o., Galvaniho 7/A, 821 04 Bratislava 2, tel.: 02/4826 1111, fax: 02/4826 1110, www.gsk.sk

Kontakt pre prípad hlásenia nežiaducich účinkov:
0911 421 045, sk-safety@gsk.com

Synflorix™
Pneumokoková polysacharidová konjugovaná vakcína (adsorbovaná)

GlaxoSmithKline
GlaxoSmithKline Slovakia s.r.o.
Galvaniho 7/A, 821 04 Bratislava 2
tel.: 02/48 26 11 11, fax: 02/48 26 11 10, www.gsk.sk

SK/SYN/0001/13

Nutrilon HA – ochranný efekt
proti vzniku a rozvoju symptómov alergií pretrváva až do 5 rokov

Odporučte deťom s rizikom rozvoja alergie včas tú správnu výživu.

Každé dieťa má právo na výživu, ktorá podporí jeho zdravie.

Materské mlieko je ideálnou výživou dojčiat, pretože dodá dieťaťu všetko potrebné. Pokiaľ dojčenie nie je možné, dojčenské mlieko **Nutrilon** s obsahom zmesi oligosacharidov **scGOS/lcFOS (9:1)** pomáha prirodzene podporovať **rozvoj pozitívnej črevnej mikroflóry** podľa vzoru materského mlieka.[1,2]

Alergie postihujú viac ako 20 % populácie.[3]

Deti s pozitívnou alergiologickou rodinnou anamnézou (PARA) potrebujú niečo navyše. Riziko, že u nich inak neškodné antigény vyvolajú nesprávnu, patologickú, reakciu imunitného systému, čiže reakciu alergickú, je vysoké (aj viac ako 70 %)[3]. Nedojčeným deťom s PARA je správne odporúčané dojčenské mlieko s hydrolyzovanou bielkovinou, vďaka ktorej je antigenicita tohto dojčenského mlieka obmedzená a riziko rozvoja potravinových alergií je znížené.[4,5]

Nutrilon HA – dvojnásobné riešenie pre deti ohrozené alergiami.

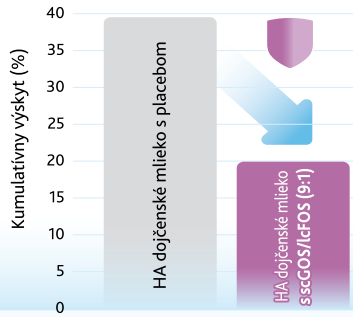
Nutrilon HA pomáha riešiť prevenciu alergií u detí s PARA hneď dvakrát, a to vďaka jedinečnej kombinácii:

- hydrolyzovanej srvátkovej bielkoviny, vďaka ktorej je obmedzený styk s antigénom – bielkovinou kravského mlieka,
- unikátnej, klinicky testovanej zmesi oligosacharidov **scGOS/lcFOS (9:1)**, ktorá dokáže zaistiť prevenciu vzniku symptómov alergií **až do 5 rokov veku**.[6]

Jedná sa najmä o prejavy **atopickej dermatitídy** (o **48 %**[6] nižší výskyt v 5 rokoch veku) a **alergickej nádchy** (o **84 %**[6] nižší výskyt v 5 rokoch veku).

Nutrilon tak preukázateľne účinne chráni proti vzniku symptómov alergií u detí s PARA aj v 5 rokoch.[6]

Atopická dermatitída v 5 rokoch
podľa typu výživy



Zníženie výskytu AD vďaka zvýšenému účinku HA dojčenského mlieka so zmesou oligosacharidov **scGOS/lcFOS (9:1) v 5 rokoch veku o 48 %.**

1 Moro G et al., Dosage related bifidogenic effects of galacto- and fructo-oligosaccharides in formula-fed term infants. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2002; 34: 291-5.
2 Rinne MM et al., Similar bifidogenic effects of prebiotic partially hydrolyzed infant formula and breastfeeding on infant gut microbiota. FEMS Immunol Med Microbiol 2005; 43 (1): 59-65.
3 Osborn DA et al., Formulas containing hydrolysed protein for prevention of allergy and food intolerance in infants. Cochrane Database of Systemic Reviews 2006; 4: Art.No.: CD003664. DOI: 10.1002/14651858.CD003664.pub3.
4 Exl BM et al., Improved general health status in an unselected infant population following an allergent reduced dietetary intervention programme. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2003; 32 (2): Abstract 100.
5 Boyce JA et al., Guidelines for the diagnosis and management of food allergy in the United States. Report of the NIAID-sponsored expert panel. J Allergy Clin Immunol, 2010; 126 (6): S1-S58.
6 Arslanoglu S et al., Neutral Prebiotic Oligosaccharide Supplementation Early In Life And Allergy Associated Symptoms Later On: A Five Year Follow-Up. ESPHGAN 2011; Book of 2011. Available at: http://www.espghan2011.org/Libraries/Docs/Final_Abstract_ESPGHAN_2011.sflb.ashx.

Dojčenie je najprirodzenejší spôsob výživy dojčiat. Dojčenská výživa by mala byť použitá na základe odporúčania lekára. Spôsob použitia a ďalšie informácie na obaloch a webových stránkach. Potravina na osobitné výživové účely – dietetická potravina na osobitné medicínske účely.

NUTRICIA Nutrilon

MÁTE OTÁZKY? VOLAJTE ZADARMO 0800-601-600

www.nutrilon.sk