

Abstrakty prednášok na podujatie:

3. kramárenský deň klinického výskumu „Medicína detského veku – veda a prax“

Hlavná téma: Moderné trendy v diagnostike a liečbe ochorení detského veku

Štvrtok 7. 12. 2017, poslucháreň DFNSP, Bratislava

Špecifická diabetes mellitus v dojčenskom a batolívom veku

Podoláková K., Barák L., Jančová E.,
Podracká L.

Detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

Diabetes mellitus u detí do 3 rokov prestal byť zriedkavým ochorením. Za ostatných 10 rokov sa vek manifestácie posunul z obdobia puberty a dospievania do nižších vekových kategórií. Alarmujúce demografické údaje demonštrujú najprudší nárast incidencie diabetu u detí do 5 rokov. Charakteristické klinické príznaky diabetu v tomto veku sa často pripisujú iným príčinám a k správnej diagnóze sa dospeje nie zriedka až v stave rozvinutej diabetickej ketoacidózy ťažkého stupňa. Oneskorená diagnostika môže mať závažné klinické dôsledky pre celý ďalší priebeh ochorenia.

V súčasnosti je v ambulancii Detského diabetologického centra SR sledovaných 90 detí so vznikom diabetu v dojčenskom alebo batolívom veku. U 84 detí ide o diabetes mellitus typ 1, u ostatných o iné zriedkavé typy diabetu. Retrospektívne sme vyhodnotili anamnestické údaje, laboratórne parametre v čase manifestácie, klinický priebeh diabetu a obdobie od nástupu po ukončenie postiniciálnej remisie (remisia = celková denná dávka inzulínu < 0,5 j/kg/deň, HbA1c < 8 %).

Vekové skupiny (0–1 rok n=4, 1–2 roky n=36, 2–3 roky n=51) sa líšili prítomnosťou a stupňom diabetickej ketoacidózy (vek 0–1 rok 100 %, vek 1–2 roky 69 %, vek 2–3 roky 67 %), ale nie dĺžkou anamnézy, priemernou vstupnou glykémiou ani glykovaným hemoglobínom, vstupnou bazálnou hodnotou C peptidu či pozitívou autoprotilátok. Signifikantne nižšiu pravdepodobnosť nástupu postiniciálnej remisie mali pacienti s manifestáciou diabetu do 2 rokov ($p = 0,004982$) a deti prijaté v stave diabetickej ketoacidózy ($pH < 7,3$ alebo $HCO_3^- < 15$ mmol/l) ($p = 0,0013$). V prípade nástupu remisie, dĺžka jej trvania nekorelovala so žiadnym zo sledovaných parametrov. Tento stav dosiahlo 52,2 % detí. Priemerné obdobie do nástupu remisie bolo $9,3 \pm 6,2$ dňa a priemerná dĺžka jej trvania $17 \pm 12,4$ mesiacov. Zriedkavý stav

kompletnej postiniciálnej remisie dosiahlo 5,6 % pacientov, pričom títo mali signifikantne nižšiu vstupnú hodnotu HbA1c. Zo skupiny detí s manifestáciou diabetu do 3 rokov veku je v súčasnosti na liečbe inzulínovou pumpou 31,1 %.

Dlhoročné klinické skúsenosti z nášho centra preukázali, že liečba diabetu u najmenších detí je veľmi náročná a prísne individuálna. Aj minimálna zmena dávky inzulínu, či množstva stravy alebo režimu dieťaťa, môže priniesť nepredvídateľné výkyvy glykémie. Úspešná liečba diabetu manifestovaného v prvých 3 rokoch života je „beh na dlhé trate“, ktorý vyžaduje úzku spoluprácu a pomoc celej rodiny.

Diagnostika a liečba Fabryho choroby – súčasná situácia na Slovensku

Juríčková K.¹, Hlavatá A.¹, Mattošová S.², Chandoga J.²

¹*Detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava*

²*Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UN Bratislava*

Fabryho choroba je vrodené metabolické ochorenie na úrovni lyzozómov. Pri tejto enzymopatii spôsobenej deficitom α -galaktozidázy A dochádza k akumulácii glykolipidov v tkanivách a telesných tekutinách, čo vedie k selektívnemu poškodeniu glomerulárnych a tubulárnych epitelálnych buniek, buniek myokardu, neurónov a hladkej svaloviny steny ciev. Incidencia Fabryho choroby je 1 : 117 000 narodených detí. Nakoľko ide o ochorenie s X-viazanou dedičnosťou, jeho incidencia sa uvádza aj 1 : 40 000 – 60 000 mužov, symptomatické však môžu byť aj ženy. Klinické prejavy choroby sa môžu objaviť už v detstve v podobe akroparestézií. Neskôr sa objavujú ďalšie symptómy ako angiokeratómy najmä v oblasti trupu a genitálií, lymfedém, hypohidróza, kardiomyopatia a zmeny na EKG. Tiež býva častý tinitus, zákal šošovky alebo rohovky a gastrointestinálny diskomfort. Dĺžka života u pacientov s Fabryho chorobou býva skrátená hlavne zásluhou progresujúceho renálneho zlyhania, srdcového infarktu alebo cievnej mozgovej príhody.

Pediatr. prax, 2017, 18(5): 210–218

Prvý slovenský pacient s týmto ochorením bol diagnostikovaný v Českej republike v roku 1999.

Pri podozrení na Fabryho chorobu je potrebné dôkladné klinické a ciele laboratórne vyšetrenie.

Od roku 2002 toto ochorenie patrí medzi liečiteľné dedičné metabolické poruchy. Efekt liečby však závisí od včasnej diagnostiky. Preto sme od roku 2008 na Slovensku začali realizovať projekt aktívneho vyhľadávania týchto pacientov pomocou skriningového testu zo suchej kvapky krvi. Doteraz bolo takto identifikovaných 9 pacientov s Fabryho chorobou. Po doplnení rodinného skriningu bolo na Slovensku doteraz diagnostikovaných 32 pacientov. Z celého súboru bolo zachytených 7 detí. V prípade zistenia zníženej aktivity α -galaktozidázy A v skriningovom teste, je potrebná následná konfirmácia diagnózy enzymologickým a genetickým vyšetrením. Okrem symptomatickej liečby je v indikovaných prípadoch pre pacientov s Fabryho chorobou dostupná cieleňá enzymová substitučná liečba rekombinantnou galaktozidázou alebo farmakologickým chaperonom.

Prezentujeme skúsenosti v Centre dedičných metabolických porúch DFNSP v Bratislave s diagnostikou, liečbou a monitorovaním pacientov s Fabryho chorobou.

Včasný záchyt, finalizácia diagnózy a nasadenie liečby pacientom závisí najmä od dobrej informovanosti širokej odbornej verejnosti lekárov, ktorí sa vo svojej praxi môžu s týmito chorobami stretnúť.

Stimulácia vágového nervu v liečbe epilepsie u detí – naše skúsenosti

Ramos Rivera G. A.¹, Švecová L.¹, Kolníková M.¹, Smrek M.², Horn F.², Novotný M.³, Šteňo A.³, Sýkora P.¹

¹*Klinika detskej neurológie LF UK a DFNSP, Bratislava*

²*Klinika detskej chirurgie LF UK a DFNSP, Bratislava*

³*Neurochirurgická klinika LF UK a UNB, Bratislava*

Úvod: Stimulácia vágového nervu (VNS – Vagus Nerve Stimulation) je indikovaná v prípade farmakorezistentnej epilepsie pri nevhod-

nosti resekčnej epileptochirurgie. Jej efektívnosť, v zmysle podielu pacientov s redukciou počtu záchvatov > 50 %, sa pohybuje od 20 % do 70 %.

Cieľ práce: Hodnotili sme účinnosť VNS v liečbe epilepsie u pacientov sledovaných na Klinike detskej neurológie DFNSP Bratislava.

Materiál a metodika: Retrospektívne sme analyzovali súbor 23 pacientov. Ako respondéri boli hodnotení pacienti s redukciou počtu záchvatov > 50 %. Ďalej sme skúmali rozdiely účinnosti podľa nálezu na MRI mozgu (patologický vs. normálny nález) a podľa trvania epilepsie (čas od vzniku záchvatov po implantáciu VNS). Na štatistickú analýzu sme použili t-test so signifikantnou p hodnotou < 0,05.

Výsledky: Z celého súboru bolo po 6 mes. od implantácie VNS 8 respondérov a 15 non-respondérov (34,8 % vs. 65,2 %). Priemerné trvanie epilepsie bolo u respondérov 5,4 r. (SD = 2,6) a u non-respondérov 8,9 r. (SD = 4,2) (p = 0,03).

U 10 pacientov bol patologický nález na MR mozgu. Po 6 mes. od implantácie VNS, 4 z nich boli respondéri a 6 non-respondérov (40 % vs. 60 %). V prvej podskupine bolo trvanie epilepsie v priemere 6,3 r. (SD = 3,4) a v druhej 9,3 r. (SD = 5,0) (p = 0,32).

Z 13 pacientov s normálnou MR mozgu, bolo po 6 mes. od implantácie VNS 5 respondérov a 8 non-respondérov (38,5 % vs. 61,5 %). Priemerné trvanie epilepsie bolo u respondérov 4,5 r. (SD = 1,9) a u non-respondérov 8,9 r. (SD = 3,6) (p = 0,03).

Záver: VNS sa zdá byť účinnejšia pri jeho skoršej implantácii, predovšetkým u pacientov s normálnym nálezom na MR mozgu. Ďalšie štúdie s rozsiahlejšími súbormi budú potrebné na potvrdenie tejto hypotézy.

Súčasný trendy v diagnostike primárnej ciliárnej dyskinézy

Baranyaiová Á.¹, Skalická K.¹, Gulbišová K.², Hricová M.³, Čiznár P.³, Kovács L.^{3(†)}, Podracká L.⁴

¹Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky detskej kliniky LFUK a DFNSP, Bratislava

²Oddelenie urgentného príjmu DFNSP, Bratislava

³Detská klinika LFUK a DFNSP, Bratislava

⁴Detská klinika LFUK a DFNSP, Bratislava, prednostka kliniky

Primárna ciliárna dyskinéza (PCD) je zriedkavé, geneticky heterogénne ochorenie charakterizované abnormálnou štruktúrou a funkciou riasiniek (cilií). Patrí do širokej skupiny ciliopatií. Ciliopatie predstavujú rôznorodú skupinu ochorení, ktorá vzniká následkom dysfunkcie primárnych resp. motilných cilií.

PCD je spôsobená abnormálnymi motilnými ciliami. Je charakterizovaná akumuláciou hlienu a následnou bakteriálnou kolonizáciou respiračného traktu, čo sa klinicky prejavuje vznikom chronickej infekcie horných a dolných dýchacích ciest. Častým javom je aj infertilita a prítomnosť *situs inversus*. Klinické príznaky priradené k PCD sa často prekrývajú so symptómami najčastejších respiračných ochorení. Diagnostiku PCD komplikuje aj vysoká miera genetickej heterogenity.

Stanovenie diagnózy PCD je tak veľmi náročné a vyžaduje komplexný multidisciplinárny prístup s kombináciou viacerých diagnostických metód. Vzhľadom na genetický pôvod ochorenia zohráva analýza DNA významnú úlohu v diagnostickom procese. Keďže pre veľký počet génov zapojených do patogenézy ochorenia by bolo vyšetrenie zárodočných mutácií použitím štandardných metód časovo a finančne náročné, v súčasnosti sa do popredia dostáva metóda sekvenovania novej generácie (NGS), ktorá umožňuje vyšetriť veľké množstvo génov v jednej reakcii, čím prekonáva limity štandardnej metódy sekvenovania.

Naším cieľom bolo zaviesť do rutinej praxe cieleňé sekvenovanie vybranej skupiny génov pre efektívnejšiu diagnostiku PCD v Slovenskej republike. Komplexné genetické vyšetrenie zahŕňalo cieleňú analýzu vybraných 18 génov, ktorých mutácie sú asociované so vznikom PCD. V prípade negatívneho nálezu plánujeme pokračovať celoexómovým sekvenovaním za účelom odhalenia genetickej podstaty ochorenia.

Potreba analýzy veľkého množstva génov v prípade heterogénnych ochorení, ako je aj PCD, indikuje genetické vyšetrenie prostredníctvom cieleňého sekvenovania vybranej skupiny génov. Takéto vyšetrenie nám umožní NGS metóda a jej súčasné platformy, ktoré zabezpečujú rýchlejšiu diagnostiku ochorenia, ako aj identifikáciu nových mutácií.

Práca bola podporená grantom Agentúry na podporu výskumu a vývoja č. APVV-14-0234.

Syndróm APDS – zriedkavý primárny imunodeficit u 11-ročného chlapca

Trochanová I.¹, Kuková Z.¹, Šoltýsová A.², Melicharová J.¹, Čiznár P.¹

¹Detská klinika LFUK a DFNSP, Bratislava

²Katedra molekulárnej biológie, PRIF UK Bratislava

Syndróm aktivovanej podjednotky PI3-kinázy bol nedávno identifikovaný ako nová primárna imunodeficiencia. Príčinou je hete-

rozygotná „gain-of-function“ mutácia, ktorej dôsledkom je zvýšená aktivita kinázy a s tým súvisiace zmeny v lymfoidnej rade buniek. PI3-kinázy ovplyvňujú celý rad bunkových procesov ako sú mitózy, prežívanie buniek, proliferáciu, signalizáciu, organizáciu vezikúl, degranuláciu, cytoskeletálne preskupovanie a ďalšie.

V prezentácii opisujeme prípad 11-ročného chlapca, ktorý bol sledovaný pre hypogamaglobulinémiu, splenomegáliu a lymfadenopatiu nejasnej príčiny. Imunologickým vyšetrením sa potvrdil kombinovaný imunodeficit. V B imunofenotype sa prejavil deficitom v tvorbe protilátok, s obrazom pripomínajúcim hyper-IgM syndróm. Rozšírená bola populácia tranzitórnych B buniek a znížený počet pamäťových B buniek. V T imunofenotype bola znížená populácia CD4+ buniek a viac ako 80 % T lymfocytov malo charakter aktívovaných buniek, obraz imunosenescencie. Celoxómovou sekvenáciou genómu sa identifikovala už skôr opísaná mutácia v katalytickej podjednotke delta (p110δ) vedúca k zmene funkčnosti proteínu, v ktorom glutamovú kyselinu na pozícii 1021 nahradil lyzín (E1021K). U pacienta sa popri imunostimulujúcej liečbe imunoglobulínmi začala liečba blokátorom PI3-kinázovej dráhy – inhibítorom mTOR, rapamycínom (sirolimus). Aktuálne prebiehajú klinické skúšania s novými selektívnymi inhibítormi, ktoré majú sľubné výsledky a umožňujú odložiť transplantáciu krvotvorných buniek ako doteraz jedinú kauzálnu terapiu.

Vplyv vysokého príjmu diétnych tukov a fyzickej záťaže na metabolizmus kosti v experimentálnom modeli potkana s a bez ovariektómie

Krivošíková K.¹, Krivošíková Z.², Štelzer M.³, Gajdoš M.², Folwarczna J.⁴, Janas A.⁴, Pytlík M.⁴, Payer J.⁵

¹Detská klinika LFUK a DFNSP, Bratislava

²Oddelenie klinickej a experimentálnej farmakoterapie, LF SZU, Bratislava

³Oddelenie pre priónové choroby LF SZU, Bratislava

⁴Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

⁵V. interná klinika LFUK a UN Bratislava

Úvod: Napriek tomu, že obezita predstavuje vysoké zdravotné riziko, je už dlhodobo diskutovaný tzv. „paradox obezity“, podľa ktorého má obezita ochranný účinok proti osteoporóze.

Cieľ práce: Zistiť vplyv vysokotukovej diéty a cvičenia na kvantitu a kvalitu kosti v modeli potkana s/bez ovariektómie.

Materiál a metódy: 48 samičiek potkana vo veku 4 týždňov bolo rozdelených do skupín podľa výživy: kontrola (n=16, SD) a skupina s vysokotukovou diétou (n=32, HFD). Po 8 týždňoch bolo 8 zvierat z každej skupiny ovariektomovaných (OVx). Ďalších 10 týždňov zvierat pokračovali v diéte, pričom polovica zvierat z oboch HFD skupín absolvovala tréning. U zvierat sme merali antropometrické a denzitometrické parametre a biofyzikálne vlastnosti izolovaných tibií.

Výsledky: Vysokotuková diéta viedla k nárastu veľkosti tibiie u mladých rastúcich samičiek potkanov ($p < 0,01$) a zvýšenej mineralizácii potrebnej na udržanie dostatočnej kostnej hustoty ($p < 0,01$). U dospelých samičiek nárast telesnej hmotnosti tiež koreloval s veľkosťou tibiie ($p < 0,001$), mineralizácia však nebola dostatočná, čo sa prejavilo zníženou kostnou hustotou ($p < 0,01$) a zhoršenou kvalitou kosti. Sila potrebná na prekonanie elasticity kosti ako aj sila potrebná na vznik fraktúry v oblasti metafýzy bola u OVx zvierat s HFD významne nižšia ako u SD zvierat ($p < 0,01$). Ovariektómia tento vplyv akcelerovala. Cvičenie malo len čiastočne ochranný účinok. Najvýraznejší účinok bol zistený v tibií, menej významný v krčku femuru a v lumbálnej chrbtici.

Záver: Experiment ukázal, že zvýšený príjem diétnych tukov sa u rastúcich samičiek odráža v náraste plochy kosti, ktorá je dostatočne mineralizovaná a neovplyvňuje BMD. Naopak, u dospelých samičiek je nárast veľkosti kosti sprevádzaný jej nedostatočnou mineralizáciou. Znížená kostná hustota dáva predpoklad zníženej kvality kostí a tým aj zvýšenému riziku vzniku zlomenín v dospelosti, hlavne po menopauze.

Táto práca bola vytvorená realizáciou projektu „Centrum excelentnosti environmentálneho zdravia“, ITMS č. 26240120033, na základe podpory operačného programu Výskum a vývoj, financovaného z Európskeho fondu regionálneho rozvoja.

Mentálna anorexia a kostné zdravie

Lencséssová A.¹, Tichá Ľ.¹, Payer J.², Killinger Z.², Podracká Ľ.¹

¹Detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava
²V. interná klinika LF UK a UN Bratislava

Mentálna anorexia (MA) je závažné psychosomatické ochorenie, ktoré je čoraz rozšírenejšie v pediatickej populácii. Detstvo a dospievanie sú veľmi dôležité obdobia pre modeláciu kostí, pretože z celkového objemu kostnej hmoty (peak bone mass – PBM) sa až 90 % vytvorí do 18. – 20. roku života. Na vývoj kostí u pacientov s mentálnou anorexiou negatívne vplyva viacero faktorov. Malnutícia a endokrinné zmeny prebiehajúce

v organizme počas hladovania zvyšujú riziko poruchy kostného metabolizmu, tvorbu zlomenín a vzniku osteoporózy v dospelosti.

Cieľom práce bolo preskúmať vplyv auxologických a hormonálnych parametrov na markery kostného metabolizmu a denzitu kostného minerálu (BMD) u dievčat s mentálnou anorexiou hospitalizovaných na detskej klinike.

Materiál a metódy: V skupine 45 pacientok s MA ($x = 16,15 \pm 2,67$ roka) sme zhodnotili deficit hmotnosti a trvanie ochorenia. Vyšetřili sme laboratórne parametre kostného metabolizmu (Ca, P, ALP, 25-OH vitamín D, iPTH, CTx, osteokalcín, estradiol, IGF-1) a duálnou RTG denzitometriou (DXA) sme zmerali denzitu kostného minerálu (BMD). Výsledky DXA boli interpretované ako Z-skóre, ktoré porovnáva hodnotu kostnej denzity s priemernými hodnotami u detí rovnakého veku, pohlavia a výšky.

Výsledky: U 24 % pacientok (11) s mentálnou anorexiou bola hustota kostného minerálu menej ako -2SD vzhľadom na ich vek a výšku. Z-skóre BMD lumbálnej chrbtice bolo $-0,8 \pm 1,27$ a Z-skóre BMD proximálneho femuru bolo $-1,1 \pm 1,22$. U anorektičiek so zníženou kostnou denzitou trvalo ochorenie dlhšie (22 vs. 12,85 mesiaca). Tieto dievčatá mali signifikantne nižší 25 OH-vitamín D (19,48 vs. 27,50 ng/ml, $p \leq 0,05$), estradiol (13,70 vs. 23,60 ng/ml, $p \leq 0,05$) a IGF-1 (174,11 vs. 261,89 ng/ml) ako pacientky s normálnymi hodnotami BMD. BMD v oblasti proximálneho femuru korelovala s hladinou estradiolu ($r = 0,48$). U pacientok s MA je znížená kostná formácia ako aj resorpcia, čo potvrdili znížené koncentrácie osteokalcínu a CTx. Počas malnutície a kritickej straty hmotnosti metabolizmus kalcia bol prekvapivo stabilný, o čom svedčí inverzný vzťah medzi 25 OH-vitamínom D a iPTH ($r = -0,55$).

Záver: Z našej prierezovej štúdie vyplynulo, že závažná nutričná karencia a adaptačné hormonálne zmeny u adolescentných dievčat s mentálnou anorexiou môžu spôsobiť poruchu vývoja kostí, a tým viesť k redukcii kostnej hmoty a zvyšovať riziko vzniku zlomenín a osteoporózy v dospelosti. Na potvrdenie našich záverov sú potrebné ďalšie klinické štúdie na väčšom počte dievčat s mentálnou anorexiou.

Common emergencies in paediatric nephrology

Mraz M.

Department of Paediatric Nephrology,
Bristol Royal Hospital for Children,
Bristol, UK

Background: Authors present a case-series of common emergency scenarios in paediatric

nephrology. Significant oedema? Swings of sodium? Hypertension and fitting? ...and more.

Methods: Case-based discussion and teaching focused on paediatric trainees.

Results: At the end of the session you will be able to sort out common renal emergencies in children (without even contacting a nephrologist)!

Conclusions: It is not only urea and creatinine but also water, electrolytes and blood pressure that often cause troubles.

Apokrinný hidrocystóm so zriedkavou lokalizáciou

Bohuniczky I., Gerinec A., Holešová D.
Klinika detskej oftalmológie LF UK
a DFNSP, Bratislava

Úvod a cieľ práce: Kazuistika 16-ročného dievčaťa s raritným apokrinným hidrocystómom očnice.

Materiál a metodika: Pacientka bola odoslaná na našu kliniku pre cystický útvar v oblasti ľavej orbity s menlivým charakterom. V anamnéze asymetria očnej štrbiny a pokles hornej mihalnice vľavo, na inom pracovisku pokus o evakuáciu obsahu cysty. Po zobrazovacích vyšetreniach vykonaná horná transkonjunktiválna orbitotómia a exstirpácia cystického útvaru ľavej očnice.

Výsledky: Pooperačný priebeh bez komplikácií, výsledok histologického vyšetrenia: apokrinný hidrocystóm, odstránený kompletne. Objektívne pooperačne prítomné len minimálne sursumvergentné postavenie ľavého oka, ktoré má zlepšujúci charakter.

Záver: Apokrinný hidrocystóm je benigná cystická proliferácia apokrinných žliaz, ktorý sa najčastejšie vyskytuje na očných mihalniciach ako solitárna, priesvitná papula alebo nodulus. V našej kazuistike opisujeme hidrocystóm umiestnený v extrakonálnom priestore orbity.

Protrúzia oka ako prvý príznak neuroblastómu

Holešová D., Kostolná B., Bohuniczky I.
Klinika detskej oftalmológie DFNSP a LF UK, Bratislava

Úvod a cieľ práce: Význam očnej symptomatológie v diagnostike celkových ochorení.

Materiál a metodika: Kazuistika 13-mesačného dieťaťa s krátkou anamnézou vzniknutej protrúzie oka.

Výsledky: Napriek promptnej diagnostike odhalenie už disseminovaného nádorového ochorenia.

Záver: Očná manifestácia ochorenia môže v mnohých prípadoch poukazovať na už pokročilé štádium nádorového procesu.

Nové možnosti liečby polohovej plagiocefálie

Schlanková N.¹, Horn F.¹, Štefánková E.¹, Sandner R.²

¹Klinika detskej chirurgie DFNSP a LF UK, Bratislava

²Protea spol. s r. o.

Plagiocefália je najbežnejšia deformita lebky. Atypický tvar lebky je často spojený s torticollis alebo s ďalším postihnutím krčnej chrbtice, ktoré zabraňujú plnému rozsahu pohybu v krčnej chrbtici. Dôsledkom toho je, že dieťa drží hlavičku v jednej polohe dlhší čas, čo sa prejaví sploštením záhlavia. Polohová plagiocefália je deformita krania, ktorá by sa mala liečiť u detí so stredným až ťažkým stupňom plagiocefálie.

Mieru deformity krania spoľahlivo, rýchlo a neinvazívne hodnotí antropometrické vyšetrenie. Antropológ na základe výsledkov merania zisťuje kraniaľný index a diagonálny index, vyhodnotí mieru odlišnosti od normy a mieru deformity a v spolupráci s chirurgom odporučí vhodnú liečbu. V súčasnosti je optimálnym riešením kraniaľna remodelačná ortéza. Je to protetická pomôcka na mieru vyrábaná a počas liečby individuálne upravovaná pre potrebu správnej remodelácie lebky.

Kraniaľna ortéza ponúka jednoduché riešenie pre deti s abnormálnym tvarom hlavy.

Ortotická liečba je efektívna pre deti vo veku od štyroch do šiestich mesiacov. Liečba je však možná až do 9. – 12. mesiacov, remodelačný efekt je však pomalší a menej výrazný.

U detí s polohovou plagiocefáliou je dôležité najmä posúdenie stupňa deformity lebky a vhodnosť použitia kraniaľnej ortézy, optimálne načasovanie začiatku liečby a v neposlednom rade precízna výroba kraniaľnej ortézy a jej individuálne úpravy, to všetko zabezpečí pozitívny efekt remodelácie kraniaľnou ortézou.

Peroperačný neurofyziologický monitoring u detí

Sárkányová M., Horn F.

Klinika detskej chirurgie LF UK a DFNSP, Bratislava

Úvod: Neurofyziologický monitoring je pomenovanie pre súbor metód, ktorými sa hodnotí funkčný stav nervového systému v reálnom čase. Metódy neuromonitoringu môžu byť použité ambulantne aj počas operácie. Používanie neuromonitoringu prináša množstvo benefitov v diagnostike, keď môžu byť zachytené aj najmenšie zmeny v neurologickom obraze. Hlavné využitie neurofyziologických metód je počas operácií, pretože sa ich použitím znižuje riziko pooperačných neurologických deficitov.

S jeho pomocou sa znižuje výskyt iatrogénnych komplikácií počas operácií. Metódy môžu napomôcť napríklad v situáciách, keď sa chirurgovia rozhodujú o vhodnosti zásahu do tkaniva. Taktiež pomáha pri určení prognózy a sledovaní odpovede na danú liečbu. Z dôvodu množstva výhod je pochopiteľne vhodné sa zaoberať neuromonitoringom. Cieľom výskumu je analyzovať, rozšíriť a zefektívniť využívanie neurofyziologického monitoringu na Klinike detskej chirurgie LF UK a DFNSP v Bratislave.

Metodika: Nami používanými neuromonitorovacími metódami sú elektromyografia a metóda hodnotenia evokovaných potenciálov, konkrétne metóda zaznamenávania somatosenzorických evokovaných potenciálov a motorických evokovaných potenciálov. Aktívne sa využívajú od roku 2013.

Výsledky: Analyzovaný súbor zahŕňa 23 pacientov operovaných za obdobie rokov 2013 až 2016. Výskum sa zaoberá tromi typmi operácií, pri ktorých má použitie neuromonitoringu kľúčový význam. Počas operácií štítnej žľazy sa dvakrát použila elektromyografia a jedenásťkrát metóda evokovaných potenciálov. Počas výkonu selektívnej dorzálnaj rizotómie u detí trpiacich na spasticitu sa metódy použili deväťkrát. Pri operácii dvoch detí s rázštepom nervovej rúry sa použila metóda elektromyografie, pričom evokované potenciály sa v nízkom veku týchto pacientov zaznamenať nedali. Ani jeden zo záznamov nebol bez artefaktov.

Záver: Použitie neurofyziologického monitoringu v praxi znižuje riziko trvalého poškodenia nervov v priebehu chirurgického zákroku, čím výrazne zvyšuje bezpečnosť zákrokov, zlepšuje orientáciu v operačnom poli, a je tak užitočný v situáciách, keď sú anatomické štruktúry uložené neštandardne.

„Switch“ selektívna ventilácia pri operácii pectus excavatum

Omaníková M.¹, Omaník P.², Béder I.², Trnka J.², Riedel R.¹

¹Detská klinika anestéziológie a intenzívnej medicíny LF UK a DFNSP, Bratislava

²Klinika detskej chirurgie LF UK a DFNSP, Bratislava

Úvod: Nevyhnutnou súčasťou torakoskopických výkonov je anestézia s použitím selektívnej ventilácie. Jej hlavným cieľom je dosiahnutie adekvátneho kolapsu pľúc, a tým vytvorenie dostatočného pracovného priestoru k bezpečnej realizácii chirurgického výkonu.

Cieľ: Bezpečnosť miniinvazívnej operačnej korekcie u pacientov s pectus excavatum viedla k nespočetným modifikáciám pôvodnej Nussovej techniky. Od roku 2016 je v DFNSP Bratislava etablovaná metodika bilaterálne torakoskopicky asistovanej miniinvazívnej korekcie, z čoho rezultovala požiadavka na striedavú peroperačnú unilaterálnu ventiláciu. Cieľom predkladanej práce je porovnať anestéziologický a pooperačný manažment u pacientov pred a po zavedení spomínanej metódy.

Metódy: Retrospektívna analýza dát u pacientov podstupujúcich operačnú korekciu pectus excavatum v období rokov 2014 – 2017. Pacienti boli rozdelení do 3 skupín – a) pacienti intubovaní konvenčnou orotracheálnou kanylou, b) pacienti operovaní za použitia unilaterálnej ventilácie, c) pacienti operovaní za použitia striedavej unilaterálnej ventilácie. Analyzované údaje zahŕňali demografické dáta, jednotlivé časové údaje súvisiace s anestéziou, výskyt anestéziologických komplikácií a charakteristiky pooperačnej starostlivosti na JIS.

Výsledky: Sledovaný súbor pozostával z 34 pacientov. Prvá skupina zahŕňala 12 pacientov (konvenčná OTI), druhá skupina 9 pacientov (unilaterálna selektívna ventilácia), tretia 13 pacientov (striedavá selektívna ventilácia oboch pľúc). Štatistickou analýzou sledovaných parametrov neboli zistené významné odchýlky v celkovej dĺžke anestézie, anestézie počas samotného chirurgického výkonu, výskytu intra-operačných a post-extubačných komplikácií, ani v dĺžke hospitalizácie na JIS.

Záver: Dvojročné skúsenosti autorov s týmto typom vedenia anestézie ukazujú, že striedavá selektívna ventilácia pri miniinvazívnej korekcii pectus excavatum je v rukách skúseného anestéziológa spoľahlivou a bezpečnou metódou. Uľahčuje samotný chirurgický prístup, zvyšuje bezpečnosť celého výkonu, a to bez zvýšenia anestéziologickej záťaže pacienta.

Laryngomalácia: klasifikácia a stratégia chirurgickej liečby

Matejová I., Niková N., Šebová I.
Detská otorinolaryngologická klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

Práca sa zameriava na problematiku laryngomalácie (LM – stridor laryngis congenitus), ktorá je najčastejšou príčinou inspiračného stridoru u novorodencov a malých detí do 2 rokov.

Autorky v predkladanej práci prepájajú teoretický koncept a analýzu stratégie chirurgickej liečby so zameraním na supraglotoplastiku metódou studených nástrojov. Špecifikujú embryonálny a postnatálny vývoj hrtana a jeho patológiu vo

vztahu k LM. Analyzujú vybraný súbor pacientov s laryngomaláciou na DORL klinike LF UK a DFNSP v Bratislave za obdobie od roku 2012 do roku 2016. Sledovaný súbor pacientov pozostáva z 479 fibroskopicky vyšetrených detí so stridorom, u ktorých bola zistená LM. Na základe retrospektívneho štúdia zdravotníckej dokumentácie a analýzy konkrétnych chirurgických postupov vykonaných na špecifikovanom súbore pacientov sa autorky pomocou komparatívneho posudzovania dopracovali k záverom, že úspešnosť realizovanej stratégie chirurgickej liečby – supraglotoplastiky za sledované obdobie korešponduje so závermi uvádzanými v súčasnej odbornej literatúre.

Vo väčšine prípadov LM nie je nutná liečba, stačí sledovanie dieťaťa, vzhľadom na spontánny ústup symptómov do 24. mesiaca života dieťaťa. Pri 10 % – 15 % LM závažnejšieho charakteru je indikovaná supraglotoplastika v celkovej anestézii, ktorá je výrazným prínosom pre skvalitnenie stratégie chirurgickej liečby a umožňuje vyhnúť sa tracheostómii u detského pacienta postihnutého týmto ochorením. Takýchto pacientov bolo v našom súbore celkovo 10. Predpokladom správne indikovanej supraglotoplastiky je poznanie celkového stavu dieťaťa predovšetkým v spolupráci s pediatrom.

Implantát Hyprocure v operačnej liečbe plochej nohy u starších detí

Trepáč M., Kokavec M.
Ortopedická klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

Úvod: Plochá noha predstavuje jednu z najčastejších ortopedických diagnóz u detí. Rozlišujeme vrodenú a získanú formu plochej nohy. Pri vrodenej deformite nachádzame vertikálne postavenie členkovej kosti (talus verticalis) s tuhou (rigidnou) plochou nohou, niekedy s nálezom tzv. tarzálnej koalície. Získaná flexibilná plochá noha vzniká na podklade oslabenia šľachového aparátu nohy. V prípade, ak nezaberajú konzervatívne metódy a pacient má bolesti, je potrebné pristúpiť k operačnej liečbe. Metódy operačnej liečby sú závislé od veku pacienta a klinického stavu. Najnovšie máme možnosť operačný výkon a pooperačné obdobie minimalizovať novou metódou za použitia titánového implantátu Hyprocure aj u starších pacientov.

Cieľ práce: Poukázať na výhody použitia titánového implantátu Hyprocure ako operačnej metódy plochej nohy u starších detí s minimalizáciou operačného výkonu a následnej pooperačnej liečby.

Materiál a metodika: Vhodný detský pacient musí spĺňať indikačné kritériá. Použitie im-

plantátu Hyprocure je indikované u starších detí s bolestivou flexibilnou plochou nohou s potvrdením diagnózy aj na rtg snímke. Hyprocure sa zavádza v celkovej anestézii pod rtg do oblasti medzi členkovú a päťovú kosť – kolmo na sinus tarsii po jeho dekompresii.

Výsledky: Od roku 2016 doteraz sme zoperovali 12 pacientov s dobrým pooperačným výsledkom. Pri zavedení implantátu Hyprocure nebolo potrebné operačne siahnuť na mediálnu klenbu nohy. Minimalizovali sme tak veľkosť a počet operačných rán, pooperačné bolesti. Fixácia v sadre sa zredukovala o polovicu – na obdobie troch týždňov.

Záver: Liečba plochej nohy stabilizáciou implantátom Hyprocure patrí medzi najmodernejšie metódy vo svete. Ortopedická klinika LF UK a DFNSP v Bratislave ju začala vykonávať ako prvá na Slovensku. Veríme, že prínos tejto najmodernejšej operačnej metódy vysoko prevýši možné riziká pooperačných komplikácií, o čom svedčia aj naše doterajšie výsledky.

Spektrum genetických odchýlok v slovenskej populácii detí s akútnou myeloblastovou leukémiou v období 2000 – 2014

Achbergerová M.¹, Makohusová M.¹, Lysá Z.¹, Švec P.¹, Fábri O.¹, Copáková L.², Čermák M.², Leitnerová M.², Bubanská E.³, Oravkinová I.⁴, Kaiserová E.¹, Kolenová A.¹

¹Klinika detskej hematológie a onkológie LF UK a DFNSP, Bratislava

²Oddelenie lekárskej genetiky NOÚ, Bratislava

³Klinika pediatrickej onkológie a hematológie SZU, DFNSP Banská Bystrica

⁴Oddelenie detskej onkológie a hematológie, DFN Košice

Úvod: Akútna myeloidná leukémia (AML) je relatívne vzácné ochorenie u detí. V Slovenskej republike je diagnostikovaných približne 2 – 8 nových prípadov za rok. Sledovali sme výskyt cytogenetických aberácií súvisiacich s AML a hodnotili event-free survival (EFS) a celkové prežítie (overall survival, OS) u detí a dospievajúcich s AML v našej populácii.

Materiál a metódy: Súbor obsahoval 122 detí a adolescentov vo veku 0 – 18 rokov s diagnostikovanou AML v období od 2000 – 2014. Deti sa liečili podľa medzinárodných AML protokolov BFM skupiny v jednom z troch slovenských centier pediatrickej hematológie a onkológie. Vzorky kostnej drene boli analyzované v centrálnom laboratóriu použitím konvenčnej

cytogenetiky, fluorescenčnou in-situ hybridizáciou a molekulárno-genetickými metódami. Pri retrospektívnom hodnotení sme laboratórne a klinické údaje čerpali zo Slovenského klinického registra nádorových ochorení detí a adolescentov.

Výsledky: Incidencia vybraných cytogenetických aberácií bola nasledovná: t(15;17) bola prítomná v 9,02 %; t(8;21) v 4,92 %; inv(16) v 4,10 %; MLL prestavba v 7,38 %; 9 prípadov detí s AML (7,38 %) boli pacienti s Downovým syndrómom. Päťročná EFS a OS bolo v skupine týchto pacientov 49,0 % (n = 122, 62 udalostí) a 53,2 % (n = 122, 57 úmrtí). Šesťdesiatšesť pacientov bolo stratifikovaných do vysokého rizika s OS 52,95 % (32 úmrtí) a EFS 46,87 % (36 udalostí); v štandardnom riziku bolo OS 63,2 % (n = 36, 13 úmrtí) a EFS 60,58 % (n = 36, 14 udalostí). Pacienti s pozitivitou t(15;17) dosiahli lepšie výsledky EFS a OS (73,7 % a 73,7 %) ako pacienti bez genetickej zmeny (54,9 % a 50,8 %).

Záver: Vzhľadom na tieto výsledky plánujeme novú stratégiu liečby s cieľom zlepšiť prežívanie týchto detí a to ich centralizáciou do jedného centra, optimalizovaním načasovania transplantácie kostnej drene a zabezpečením vykonávania ďalších genetických testov v centrálnom laboratóriu AML BFM v Nemecku.

Tento projekt bol hrađený z grantu APVV-15-0250.

Výskyt neskorých následkov u pediatrických pacientov po alogénnej transplantácii kmeňových krvotvorných buniek

Gécsová L.^{1,3}, Horáková J.², Boďová I.², Švec P.², Tanušková D.², Sýkora T.², Kováčová A.², Urdová V.², Kolenová A.¹

¹Klinika detskej hematológie a onkológie LF UK a DFNSP, Bratislava

²Transplantačná jednotka kostnej drene, Klinika detskej hematológie a onkológie LF UK a DFNSP, Bratislava

³Ústav patologickej fyziológie LF UK, Bratislava

Transplantácia kmeňových krvotvorných buniek (TKKB) je v súčasnosti nezastupiteľnou liečebnou metódou používanou v hematológii. Vďaka neustálemu zlepšovaniu peritransplantačnej a potransplantačnej starostlivosti o pacientov každoročne narastá počet dlhodobou prežívajúcich pacientov po TKKB. Čoraz častejšie sa pozornosť odbornej verejnosti upiera na problematiku neskorých potransplantačných následkov, ktoré významne zvyšujú mortalitu a morbiditu prežívajúcich pacientov.

Cieľom našej práce bolo komplexne zhodnotiť vznik neskorých následkov po alogénnej TKKB. Realizovali sme štúdiu so zameraním sa na výskyt a spektrum neskorých následkov u pediatrických pacientov transplantovaných v rokoch 1995 – 2016 v DFNSP v Bratislave, prežívajúcich minimálne 2 roky po TKKB. Štúdia je longitudinálna, retrospektívna, pričom časť pacientov je sledovaná prospektívne do konca júna 2016. Do štúdie bolo celkovo zaradených 117 pacientov.

Neskoré potransplantačné komplikácie vznikli u 86,3 % (101/117) pacientov. Celkovo sme v našom súbore zaznamenali 242 neskorých následkov, 122 endokrinopatií a 120 iných ako endokrinných neskorých následkov. Najčastejšie sa u pacientov vyvinula endokrinopatia, prítomná u 64,1 % (75/117) pacientov. Tak ako sme predpokladali, má jej výskyt štatisticky významný vzťah k použitiu myeloablatívneho prípravného režimu v porovnaní s prípravným režimom s redukovanou intenzitou ($\chi^2 = 5,02$; $p=0,02$; Fisherov test: $p = 0,041$). Iné ako endokrinné neskoré následky sa vyskytujú u 65,8 % (77/117) pacientov s nasledujúcim spektrom: 63 x cGVHD, 20 x kardiovaskulárne komplikácie, 2 x sekundárna malignita, 11 x kostné neskoré komplikácie, 15 x dentálne následky, 9 x oftalmologické komplikácie.

Len dôsledným sledovaním pacientov po TKKB, môžeme včasne podchytiť rozvoj potransplantačných komplikácií, terapeuticky zasiahnuť a v konečnom dôsledku tak zlepšiť prežívanie a pozitívne ovplyvniť kvalitu života našich pacientov.

Odmietnutie liečby v detskej onkológii

Špótová A., Husáková K., Hrašková A., Mikesková M., Puškáčová J., Hederová S., Jamárik M., Rabenseifertová E., Jalovecká Z., Kolenová A.
Klinika detskej hematológie a onkológie LF UK a DFNSP, Bratislava

S odmietaním liečby sa detskí onkológovia v súčasnosti stretávajú pomerne často. Rozhodovanie, ako postupovať v takýchto situáciách, je často etickou dilemou. Naším cieľom je zamyslieť sa, ako riešiť situácie, keď rodič veľmi rázne odmietne onkologickú liečbu, a tým berie dieťaťu právo na zdravotnú starostlivosť a šancu na vyliečenie. Uvádzame dve kazuistiky odmietnutia liečby z nášho pracoviska a dosah takéhoto rozhodnutia na samotné dieťa.

Kazuistika č. 1 opisuje situáciu dieťaťa s retinoblastómom, keď rodičia odmietli liečbu,

aby hľadali alternatívne spôsoby liečby v zahraničí. V kazuistike č. 2 pacientka s kostným lymfómom, ktorej rodičia odmietali dať súhlas s onkologickou liečbou, bola liečená na základe súdneho rozhodnutia. Rozhodovanie v detskej onkológii je v mnohých prípadoch veľmi náročné. Keď rodičia odmietajú liečbu potenciálne liečiteľnej rakoviny, lekári informujú rodičov o fakte, že dieťa bez onkologickej liečby zomrie. Na druhej strane si lekári dobre uvedomujú, že v prípade akceptovania liečby rodičmi, existuje potenciálne riziko, že dieťa môže aj napriek liečbe zomrieť na komplikácie, ktoré súvisia s liečbou, alebo ochorenie môže byť na liečbu refraktérne a dieťaťu sa môže spôsobiť značné utrpenie. Príčiny odmietnutia liečby v detskej onkológii môžu byť rôzne. Úlohou celého ošetrovateľského tímu je snaha pochopiť príčinu neochoty rodičov spolupracovať, resp. pokúsiť sa zistiť dôvody odmietania a následne vysvetliť všetky možné nedorozumenia a navrhnúť také riešenie, ktoré by mohlo byť akceptovateľné aj rodičmi. V niektorých situáciách je však nevyhnutné v záujme dieťaťa riešiť dilemu právnou cestou.

Komorbidity ADHD v kontexte výberu špecifickej terapie (Retrospektívna štúdia komorbidity ADHD na KDP DFNSP za obdobie 27 rokov)

Šuba J., Trebatická J., Böhmer F., Surovcová A.
Klinika detskej psychiatrie LF UK a DFNSP, Bratislava

ADHD je najčastejšia neurovývinová porucha v detskom veku s neurobiologickou bázou a významnou genetickou zložkou. Ovplyvňuje vysoké počty jedincov od detstva do dospelosti. Neliečená má negatívny vplyv na dosiahnutie vzdelania, sociálnu úspešnosť a osobnú spokojnosť.

V etiopatogenéze ADHD zohráva úlohu dysregulácia v noradrenergickom a dopamín-ergickom neurotransmitterovom systéme. Špecifická farmakoterapia ADHD podľa EBM má na Slovensku zástupcov dvoch vetiev liečby – nestimulančnej: prevážne noradrenergicky pôsobiaci atomoxetín a psychostimulančnej: dopamín-ergicky pôsobiaci metylfenidát. Výber špecifickej farmakoterapie závisí napr. od intenzity poruchy, veku a komorbidity psychiatrických porúch. Komorbidity ADHD je v pediatrickej populácii frekventná, viac ako 85 % pacientov s ADHD má prinajmenšom 1 psychiatrickú komorbidity, cca 60 % pacientov má prinajmenšom ďalšie 2 poruchy.

Autori predkladajú analýzu komorbidity ADHD za obdobie 27 rokov (1990 – 2016). V tomto období bolo na Klinike detskej psychiatrie realizovaných 11 091 hospitalizácií, t.j. liečených 6 822 pacientov, z toho 1 697 s ADHD (resp. hyperkinetickým sy). V uvedenom období malo 91,7 % pacientov s ADHD minimálne 1 psychiatrickú komorbidity, 58,2 % pacientov malo minimálne 2 komorbidity. Množstvo komorbidityných diagnóz sa rodovo nelíšilo.

Medzi najfrekvencovanejšie komorbidity v sledovanom súbore patrili poruchy správania, špecifické poruchy vývinu reči a jazyka, špecifické poruchy vývinu školských schopností, reakcia na akútny stres, tiky, enuréza, nikotinizmus a poruchy nálady. Niektoré komorbidityné diagnózy, napr. úzkostné poruchy, tiky a poruchy spánku majú vplyv na preferenciu nestimulančnej liečby, aj keď literárne prehľady farmakoterapie ADHD tieto závery nie celkom potvrdzujú.

Novorodenec s prenatálne manifestovanou bulóznou dermatózou

Soršáková Trnovská K., Buchvald D., Velická Z.

Detská dermatovenerologická klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

V prednáške opisujeme prípad novorodenca, u ktorého sa približne 2 hodiny po narodení začala tvorba bulózných lézií predovšetkým v mieste pôsobenia tlaku. V rámci dif. dg. sme zvažovali viaceré formy ochorenia epidermolysis bullosa congenita. Po následnej DNA molekulárnej analýze a antigen mappingu v spolupráci s EB centrom v Brne sme prípad uzavreli ako epidermolysis bullosa dystrophica – recesívna forma. V rámci následnej starostlivosti o pacienta sa nám podarilo lokálnym ošetrením kožný nálež stabilizovať a dieťa prepustiť do domácej starostlivosti.

Atrézia žľových ciest u detí

Rošková B., Haviar D., Onufrák I.
Rádiologické oddelenie DFNSP, Bratislava

Cieľom predloženého príspevku je prispieť k objasneniu problematiky ochorenia atrézie žľových ciest u detí. Atrézia žľových ciest je ochorenie, ktoré postihuje intra a extrahepatálne žľové cesty a vedie k postupnej deštrukcii, ku cholestáze, fibróze a cirhóze pečene. Ide o zriedkavé ochorenie neznámej etiológie avšak s možnou genetickou, infekčnou a imunologickou príčinou. Incidencia ochorenia je približne 1 : 15 000 živonarodených detí s najvyšším výskytom v Japonsku a Číne v porovnaní s Európou a Spojeným kráľovstvom.

Choroba sa klasifikuje podľa rozsahu žľčových poškodení do troch typov. Existujú dva klinické fenotypy tohto ochorenia: 1. Syndrómová (embryonálna) forma, ktorá predstavuje 10 – 20 % prípadov a je charakterizovaná vrodenými anomáliami ako je polysplénia, situs inversus, srdcové anomálie, absencia vena cava inferior. 2. Perinatálna (získaná) forma je častejšia a predstavuje 80 – 90 % prípadov. Biliárna atrézia sa prejavuje prolongovaným ikterom, acholickými stolicami, tmavým močom a hepatosplenomegáliou. Medzi kľúčové diagnostické metódy patrí ultrasonografia, biochemické testy pečenej funkcie, vírusová serológia, perkutánna pečenej biopsia. V súčasnosti najčastejšie spôsoby liečby biliárnej atrézie sú operácia podľa Kasaia, portoenteroanastomóza Roux-en-Y a transplantácia pečene.

„Jednoduchá“ atrézia pažeráka s fistulou – komplikovaná liečba

Doboš D.¹, Letenayová I.¹, Tvrdoň I.², Omaník P.², Haruštiak S.³, Dolníková D.¹, Brucknerová I.¹

¹Neonatologická klinika intenzívnej medicíny LF UK a DFNSP, Bratislava

²Klinika detskej chirurgie LF UK a DFNSP, Bratislava

³Klinika hrudníkovej chirurgie SZU a UNB, Bratislava

Úvod: Atrézia pažeráka s incidenciou 1/2 500 – 3 500 je jednou z najčastejších vrodených vývojových chýb tráviacej sústavy. Prognóza závisí od vzdialenosti orálneho a aborálneho pahýľa pažeráka, ako aj od pridružených anomálií.

Cieľ: Prezentovať kazuistiku donoseného eutrofického novorodenca z 1. rizikovej gravidity (pôrodná hmotnosť 2 340 gramov; pôrodná dĺžka 51 cm, hodnota Apgarovej skóre 9/9 bodov) s prenatálne potvrdeným polyhydramniomom a analyzovať úskalia liečby pacienta s postnatálne potvrdenou atréziou pažeráka (Voght IIIb).

Výsledky: Komplexné vyšetrenie potvrdilo prítomnosť atrézie pažeráka Voght IIIb so vzdialenosťou pahýľov nad 25 mm. Vzhľadom na nález „long-gap“ bola vykonaná gastrostómia. Pooperačný priebeh bol komplikovaný vytvorením fistuly z orálneho aj aborálneho úseku pažeráka. Prechodne bolo dieťa kŕmené cez jejunostómiu. Stav bol následne komplikovaný opakovaným vytvorením ezofago-efozageálnej a ezofago-bronchiálnej fistuly z aborálneho úseku pažeráka. Vo veku 10 mesiacov bola realizovaná „end-to-end“ anastomóza pažeráka, ktorá si vyžiadala opakované dilatácie.

Záver: Napriek výrazným pokrokom v prenatálnej diagnostike, neonatologickej intenzívnej starostlivosti a zdokonaľujúcim sa chirurgickými technikám je problematika atrézií pažeráka stále aktuálnym problémom najmä v skupine predčasne narodených novorodencov. Kvalitu života a prognózu vývinu novorodenca ovplyvňuje množstvo faktorov, preto v starostlivosti o novorodenca sa vyžaduje multidisciplinárny prístup. Prezentovaný pacient je t. č. 4-ročný, nemá ťažkosti a nález na pažeráku je bez potreby dilatácie.

Vrodené chyby miechy pri anorektálnych malformáciách

Števková D., Horn F., Smrek M., Fuňáková M., Kuniaková D., Petřík M.
Klinika detskej chirurgie LF UK a DFNSP, Bratislava

Anorektálne malformácie (ARM) predstavujú skupinu vrodených uzáverov alebo zúžení distálneho úseku čreva. Vo väčšine prípadov je anus neperforovaný a distálna časť tráviacej rúry končí slepo alebo vytvára fistulu komunikujúcu s močovým traktom, genitálnym traktom alebo vyúsťujúcu na perineu. Incidencia anorektálnych malformácií varíuje od 1 : 1 500 do 1 : 5 000 pôrodov. Viac ako 75 % pacientov s ARM má pridružené vrodené chyby postihujúce iné orgánové sústavy. Malformácie urogenitálneho systému a vertebro-spinálneho systému boli zaznamenané ako najčastejšie. Až 34 % prípadov anorektálnych malformácií je asociovaných s rászštepovými chybami chrčtice a miechy – spina bifida. Tie sú charakterizované abnormálnou, inkompletnou alebo úplne absentujúcou fúziou štruktúr strednej časti chrčtice a môžu postihovať kostné, mezenchymálne a neurálne elementy. Spinálne dysrafizmy možno rozdeliť na otvorené a zatvorené v závislosti od expozície nervového tkaniva vonkajšiemu prostrediu. Currarino syndróm predstavuje dedičnú formu asociácie kongenitálnych defektov anu a rekta s vrodenou chybou miechy. Charakterizujú ho 3 základné črty – anorektálna malformácia, defekt os sacrum a presakrálna masa, ktorou býva najčastejšie predná sakrálna meningo-kéla. Nakoľko v porovnaní s údajmi zo zahraničnej literatúry je záchyt daných asociácií na Slovensku výrazne nižší, cieľom prehľadu je ozrejmiť problematiku vrodených chýb miechy pri anorektálnych malformáciách a opísať klinické prejavy, po ktorých by mal lekár aktívne pátrať, najmä v prípade nálezu nezrovnalostí v rámci prenatálnej a postnatálnej diagnostiky.

Apendektómia v detskom veku, porovnanie miniinvazívneho a otvoreného (klasického) prístupu

Pechanová R., Babala J., Horn F.
Klinika detskej chirurgie LF UK a DFNSP, Bratislava

Úvod: Apendektómia je jeden z najčastejších operačných výkonov v detskej chirurgii. Do nedávnych rokov išlo o výkon výhradne laparotomický. S rozvojom miniinvazívnych techník a prehodnotením rizík a benefitov sa stratégia v technike operácie priklonila takmer výlučne k laparoskopii. V pediatrickej chirurgii doposiaľ nie je jednoznačný konsenzus ohľadom výhod miniinvazívnych techník nad klasickou. Práca rozoberá problematiku porovnania otvoreného (klasického) prístupu k riešeniu apendicitídy u detských pacientov s miniinvazívnym prístupom.

Ciele: Posúdiť vplyv laparoskopie apendektómie na dĺžku hospitalizácie po operácii, výskyt možných pooperačných komplikácií v USG nálezoch a komplikácie vzniknuté v operačnej rane. Posúdiť vplyv techniky operácie na presnosť peroperačného stanovenia diagnózy v porovnaní s definitívnou histopatologickou diagnózou.

Materiál a metodika: Metodickým nástrojom práce bola retrospektívna analýza zdravotných kariet a operačných správ pacientov Kliniky detskej chirurgie LF UK a DFNSP v Bratislave za obdobie rokov 2011 – 2015 s operačným výkonom apendektómia.

Výsledky: Súbor tvorilo 531 detských pacientov, 458 pacientov operovaných laparoskopicky (LA) a 73 pacientov operovaných otvorenou metódou (OA). Preukázal sa priaznivý vplyv LA na skrátenie dĺžky hospitalizácie po operácii v porovnaní s OA (6,34 dní vs. 7,21 dní). Rozvoj pooperačných komplikácií v operačnej rane bol nižší u pacientov po LA v porovnaní s OA (2,90 % vs. 9,86 %). Pri hodnotení pooperačného sonografického nálezu sa nepreukázal výrazný rozdiel medzi LA a OA (absces LA 15 % vs. OA 18 %). Porovnanie peroperačného makroskopického zhodnotenia nálezu na apendix s definitívnym histopatologickým nálezom je presnejšie pri použití LA ako pri OA (úspešnosť v 74,86 % vs. 57,89 %).

Záver: LA sa zdá byť bezpečnou operačnou metódou u detí, skraccujúcou dĺžku pooperačnej hospitalizácie, s nižším výskytom ranových infekcií a priaznivým vplyvom na správnosť peroperačného stanovenia diagnózy. Technika operácie nemá vplyv na nález abscesu alebo voľnej tekutiny v pooperačnom sonografickom náleze.

Význam periureterálnej instilácie

Vantris v liečbe VUR

Kobyliaková S., Polák M., Slobodníková K.

Klinika pediatickej urológie LF UK

a DFNSP, Bratislava

Úvod: Vezikoureterálny reflux (VUR) je anatomická a/alebo funkčná porucha, ktorá vzniká pri inkompetencii ureterovezikálneho spojenia. Sprevádza ho infekcia močových ciest, ktorá sa najmä pri senzitivných papilách obličkového parenchýmu významnou mierou podieľa na progresii ireverzibilných pyelonefritických zmien, nezriedka vedúce k renálnej insuficiencii. VUR je veľmi bežná urologická anomália u detí s incidenciou takmer 1 %.

Endoskopická subureterálna instilácia Vantris sa stala alternatívou k dlhodobému užívaniu antibiotickej profylaxie a otvorenej chirurgickej intervencie.

Materiál a metodika: Instilačné médium Vantris je nevstrebateľná substancija, určená na endoskopickú korekciu VUR. Skladá sa z častíc polyakrylát-polyalkohol-copolymeru, ponorených v prostredí glycerolu a fyziologického roztoku. Na našej klinike sme s jeho používaním začali v roku 2015. V roku 2015 bol Vantris periureterálne instilovaný u 20 pacientov, v roku 2016 to bolo už 40 pacientov.

Výsledky: Zamerali sme sa na posúdenie úspešnosti liečby endoskopickou korekciou u pacientov s II. až V. stupňom refluxu. Do súboru sme zaradili 60 pacientov, ktorých sme liečili endoskopickou korekciou použitím látky Vantris, pacienti boli oboch pohlaví, od 5 mesiacov až do 12 rokov, s refluxom od II. do V. stupňa podľa IRSC. Všetci pacienti boli po zákroku nastavení na profylaktickú antibiotickú liečbu. U 13 pacientov sme zaznamenali komplikácie najčastejšie v zmysle afebrilných alebo febrilných IMC. U 2 pacientov bola nutná dodatočná re-instilácia.

Záver: Endoskopická liečba VUR zahŕňa pacientov s vezikoureterorenálnym refluxom II. až IV. stupňa podľa medzinárodnej klasifikácie a v súčasnosti už aj V. stupňa s možnosťou úplného ústupu od otvorenej operačnej intervencie.

Výsledky liečby sme vyhodnocovali klinicky a pomocou DMSA, súčasne sme korelovali endoskopické (morfológické) ukazovatele so samotným refluxom.

Využitie metód miniinvazívnej histologizácie nádorov u detí na KPU LF UK a DFNSP Bratislava

Siváček M., Breza J. ml.

Klinika pediatickej urológie LF UK

a DFNSP, Bratislava

Rozsiahle nádory u onkologických pacientov môžu mať vplyv na funkčné aj štruktúrne parametre postihnutého orgánu, ale svojou prítomnosťou a svojím rastom môžu ovplyvňovať aj okolité orgány, časti orgánov, či anatomické štruktúry. Nádory v malej panve môžu utláčať a deviovať močové cesty a terminálnu časť GIT-u. Týmto môžu zároveň predstavovať prekážku v zmysle dostupnosti obvyklými diagnostickými metódami (endoskopia). Miniinvazívne metódy histologizácie tkanív majú jasné výhody oproti odberu vzoriek otvorenou operáciou, ktorá pre pacienta predstavuje pridanú záťaž. U detského pacienta býva tento dosah ešte významnejší.

Na príkladoch troch pacientov prezentujeme menej obvyklé možnosti histologizácie nádorov malej panvy. V prvom prípade nebola koaxiálna punkčná biopsia technicky možná pre biologické a fyzikálne charakteristiky tumoru. Metódou cystoskopicky asistovanej vesikoskopie sme preto excidovali časť tumoru prerastajúceho do močového mechúra.

U druhého pacienta nebolo možné vykonať cystoskopiю rigidným cystoskopom pre extrémne deviovanú uretru. Histologizácia bola preto vykonaná transperineálne, pod USG kontrolou a transrektálne pod taktílnou kontrolou.

Tretí pacient podstúpil perkutánnu koaxiálnu trepanobiopsiu kostného tumoru pomocou bioptrickej pištole z perineálneho a transrektálneho prístupu pod USG kontrolou, TRUS kontrolou, aj taktílnou kontrolou.

Na týchto príkladoch ilustrujeme možnosti minimálne invazívnej histologizácie takých tumorov u takých pacientov, ktorí by boli inak kandidátmi na histologizáciu metódami otvorenej chirurgie.

Primárne cílium v molekulovej patogeneze autozómovo-dominantnej polycystickej chorobe obličiek

Skalická K.¹, Hrkčková G.¹, Vaská A.¹, Baranyaiová A.¹, Janega P.², Žilinská Z.³, Daniš D.⁴, Kovács L.¹⁽⁺⁾

¹Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LF UK a DFNSP, Bratislava

²Ústav patologickej anatómie LF UK, Bratislava

³Urologická klinika s Centrom pre transplantácie obličiek, Univerzitná nemocnica, Bratislava

⁴Cytopathos, Bratislava

Úvod: Autozómovo-dominantná polycystická choroba obličiek (ADPKD) je najčastejšie

dedičné ochorenie obličiek charakteristické progresívnou expanziou renálnych cýst, ktoré vedie k zlyhaniu obličiek. Ochorenie je spôsobené inaktíváciou polycystínov a poruchou funkcie primárneho cília. Presný molekulový mechanizmus patogenezy tohto procesu nie je známy, čo značne ovplyvňuje vývoj cielenej liečby. Cieľom nášho štúdia bolo identifikovať mutačný profil cíliálnych génov, ktorých genetické zmeny môžu spôsobiť poruchy štruktúry alebo funkcie primárneho cília.

Materiál a metódy: Do analýzy bolo zahrnutých 10 vzoriek tkanív s histologicky a geneticky potvrdenou diagnózou ADPKD získaných nefrektómiou a 3 kontrolné vzorky zdravých obličiek získaných nekropsiou. Všetky tkanivá predstavovali vzorky zaliate do parafínov blokov (FFPE). Metódou cieleneho sekvenovania novej generácie bolo analyzovaných 191 génov kódujúcich štruktúrne komponenty primárneho cília a 110 génov kódujúcich kľúčové komponenty cíliálnych signálnych dráh.

Výsledky: Genetickou analýzou štruktúrálnych génov primárneho cília sme identifikovali patogénne zmeny vedúce k poruche kľúčových proteínov zahrnutých v tvorbe primárneho cília (*PCMI, HTT, ODF2, CEP89, KIF19*), ktoré boli prítomné vo všetkých analyzovaných vzorkách ADPKD. Mutačný profil génov kódujúcich signalizačné cíliárne molekuly bol heterogénny. Avšak patogénne varianty v génoch *NCOR2* a *LRP2* zahrnutých v signálnych dráhach Notch a Sonic-hedgehog boli identifikované vo všetkých vzorkách ADPKD.

Záver: Výsledky našej práce odhalili genetické zmeny ovplyvňujúce štruktúrne a funkčné proteíny primárneho cília, ktoré môžu byť kľúčovým faktorom v patogeneze ADPKD. Navyše, identifikované varianty cíliálnych signálnych dráh môžu predstavovať možné ciele pre vývoj novej cielenej liečby.

Práca bola podporená grantom Agentúry na podporu výskumu a vývoja č. APVV-14-0234.

„Adrenalín“ na urgentnom príjme

Vojtasová L., Valentín B., Géczi J.

Oddelenie urgentného príjmu DFNSP,

Bratislava

Cieľ: Analýza súboru detských pacientov s anafylaktickou reakciou ošetrovaných na OUP vo vzťahu k liečbe adrenalinom v sledovanom období.

Adrenalín je hormón, neurotransmitter a liek. V organizme má nezastupiteľnú úlohu, rovnako ako liek. Anafylaktická reakcia je náhle vzniknutá, život ohrozujúca alergická reakcia, ktorá si vyžaduje rýchlu diagnostiku a skoré podanie

adekvátnej liečby. Na oddelení urgentného príjmu sa denne stretávame s alergickými reakciami, vyvolanými rôznymi alergénmi. V priebehu posledných 7 rokov sme ošetrili viac ako 3 000 detských pacientov s alergiou, z nich 60 detí vyžadovalo podanie adrenalínu pre rozvoj anafylaktickej reakcie. Prevalencia anafylaxie sa vo vyspelých krajinách pohybuje od 0,05 % do 2 % celej populácie. Zvýšená incidencia na našom pracovisku nás viedla k retrospektívnej analýze pacientov s anafylaktickou reakciou ošetrovaných na ambulancii alebo expektačnom lôžku.

Metodika: Práca predstavuje súbor 60 pacientov vo veku od 5 mesiacov do 17 rokov ošetrovaných na oddelení urgentného

príjmu od roku 2010 doteraz, ktorí spĺňali diagnostické kritériá anafylaktickej reakcie. V predkladanom súbore sme sledovali výskyt najčastejších alergénov, ktoré viedli k anafylaxii, symptomatológiu jednotlivých pacientov a manažment jednotlivých pacientov v prednemocničnej a nemocničnej starostlivosti.

Výsledky: Najčastejším pravdepodobným vyvolávateľom anafylaxie v našom súbore boli potraviny (45 %). U pacientov sme pozorovali rôznu kombináciu príznakov. Vedúcim symptómom, ktorý bol pozorovaný u 98 % detí, bol akútny rozvoj príznakov na koži a slizniciach (urtikária, pruritus, opuch tváre, jazyka, uvuly).

U viac ako 50 % detí boli príznaky na koži a slizniciach spojené s respiračnými príznakmi. Väčšina pacientov bola po primárnom ošetrovaní a podaní liečby na ambulancii alebo expektačnom lôžku odoslaná na hospitalizáciu. Výsledkami hodnotenia je zreteľahodné zistenie, že liečba adrenalínom nebola poskytnutá vždy v zmysle odporúčaných postupov. Adrenalín v prednemocničnej zdravotnej starostlivosti bol podaný iba v 5 prípadoch.

Záver: Základom úspešného manažmentu pacienta s anafylaxiou je rýchla identifikácia stavu a včasné podanie adekvátnej liečby. Autori navrhujú riešenia, ktoré by mohli sprístupniť podanie adrenalínu v indikovaných prípadoch.