

# Pediatria

pre prax



Abstrakty

## Aktuálne trendy v diagnostike a liečbe ochorení detského veku

5. kramárenský deň klinického výskumu  
s medzinárodnou účasťou

4. december 2019, Bratislava

---

### **Pediatrica pre prax – Supplement 3**

Samostatne nepredajná príloha.

Citačný index: Pediatr. prax. Supl.

Vychádza ako príloha časopisu Pediatrica pre prax.

Časopis je indexovaný v Bibliographia Medica Slovaca (BMS).

Citácie sú spracované v CiBaMed.

### **Spracovala spoločnosť SOLEN, s. r. o.,**

vydavateľ časopisu Pediatrica pre prax

**Adresa redakcie:** SOLEN, s. r. o., Ambrova 5, 831 01 Bratislava,

www.solen.sk, e-mail: redakcia@solen.sk

**Redaktorka:** Michaela Malová, malova@solen.sk

**Grafická úprava a sadzba:** Ján Kopčok, kopcok@solen.sk

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

Reprodukcia obsahu je povolená len s priamym súhlasom redakcie.

**Registrácia MK SR pod číslom EV 3579/09**

**ISSN 1337-4443**

# Aktuálne trendy v diagnostike a liečbe ochorení detského veku

5. kramárenský deň klinického  
výskumu s medzinárodnou účasťou



## **4. december 2019**

Poslucháreň NÚDCH v Bratislave, Limbová 1, Bratislava

## **Hlavná téma**

Aktuálne trendy v diagnostike a liečbe ochorení detského veku

## **Prezident konferencie**

Prof. MUDr. Ľudmila Podracká, CSc.

## **Vedecký výbor konferencie**

Prof. MUDr. Milan Kokavec, CSc.

Doc. MUDr. Ladislav Kužela, CSc., MPH

## Genetická diagnostika v klinickom manažmente steroid-rezistentného nefrotického syndrómu

Skalická K.<sup>1</sup>, Podracká Ľ.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LF UK a NÚDCH, Bratislava

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

**Úvod a cieľ práce:** Steroid-rezistentný nefrotický syndróm (SRNS) je najčastejšia príčina chronického ochorenia obličiek u detí a predstavuje významné riziko progresie do konečného štádia obličkovej choroby. Genetické zmeny vedúce k poruchám podocytov zohrávajú centrálnu úlohu v etiológii ochorenia a zodpovedajú za 30 % prípadov SRNS u detí. Identifikácia kauzálnej genetickej zmeny umožňuje predpovedať klinický priebeh ochorenia, zabrániť podaniu imunosupresívnej liečby, eliminovať potrebu renálnej biopsie a predikovať riziko potransplantačnej rekurencie ochorenia. V súčasnosti bolo identifikovaných viac ako 50 génov asociovaných so vznikom monogenetickej formy SRNS, pričom ich počet neustále narastá. Vzhľadom na vysokú mieru genetickej heterogenity a potreby rýchlej diagnostiky SRNS je nevyhnutné využiť inovatívne metódy molekulovo-genetického vyšetrenia. Cieľom práce bolo zaviesť a implementovať metódy sekvenovania novej generácie do klinickej praxe.

**Materiál a metódy:** Pilotný súbor predstavoval 11 detských pacientov s primárnym SRNS. Východiskovým materiálom ku genetickému vyšetreniu

niu bola DNA izolovaná z periférnej krvi pacientov. Na prípravu genomických knižníc bol zvolený kit Twist Human Core Exome Kit. Analýza dát prebiehala použitím špecializovaných softvérov NextGene a Geneticist Assistant. V prvom kroku prebiehala analýza genetickej zmien v 74 génov asociovaných so vznikom SRNS a zriedkavých ochorení obličiek s prekrývajúcou sa symptomatológiou. V prípade negatívneho nálezu sme pokračovali analýzou ďalších génov zahrnutých v diferenciálnej diagnostike ochorenia.

**Výsledky:** Molekulovo-genetickým vyšetrením sme potvrdili prítomnosť kauzálnej genetickej zmeny u 4 z 11 pacientov, čo predstavuje 36 % záchyt monogenetickej formy SRNS. Uvedená hodnota koreluje s výskytom genetickej formy ochorenia u detských pacientov so SRNS.

**Záver:** Použitím inovatívnych genetických vyšetrení sme ako prvé pracovisko na Slovensku zaviedli do klinickej praxe genetické vyšetrenie SRNS. Genetické vyšetrenie pacientov so SRNS prináša významný klinický benefit s možnosťou personalizovaného liečebného prístupu.

## Keď nás genetik predbehne

Jakubová D., Tomčíková D.,  
Bušányová B.

Klinika detskej oftalmológie LF UK  
a NÚDCH, Bratislava

**Úvod a cieľ:** Na základe kazuistiky pacienta s hereditárnym retinoblastómom pri delécii 13. chromozómu uviesť

genetické aspekty v diagnostike retinoblastómu. Autori odprezentujú aj skorý záchyt dedičnej formy retinoblastómu v kazuistike 2-mesačného dieťaťa.

**Materiál a metodika:** Retinoblastóm patrí medzi najzávažnejšie onkologické procesy v detskej oftalmológii. Bilaterálne tumory sú vždy dedičné a dedičných je aj 15 % jednostranných tumorov. Pri nededičnej etiológii sú obidve inaktivačné mutácie v jednej bunke siete. V roku 1978 Yunis a Ramsey zistili lokus retinoblastómu na 13q14.1-13q14.3. Všetky retinoblastómy majú tento jednotný lokus, aj keď vznikajú troma odlišnými mechanizmami: 1. somatickými mutáciami (60 %), 2. germinálnymi mutáciami (37 %), 3. chromozómovou aberáciou (3 %).

2-ročný pacient bol vyšetrený v júli 2019 v ambulancii klinickej genetiky z indikácie neurológa pre oneskorený psychomotorický vývin. Bola potvrdená aberácia 13. chromozómu, delécia na dlhom ramene v oblasti 13q13.3-q14.3. Delécia zahŕňala 109 génov a bol potvrdený gén *Rb1*. V auguste 2019, po vyšetrení spádovým oftalmológom, sme ho prevzali do našej starostlivosti. 2-mesačné dieťa bolo v októbri 2019 prijaté na Klinikum detskej oftalmológie pre pozitívne genetické vyšetrenie pre *Rb1* gén a pre pozitívnu rodinnú anamnézu tejto malignity.

**Výsledky:** Gén pre retinoblastóm je najlepšie preskúmaným tumor-supresorovým génom. Všeobecne je na našom pracovisku, v rámci protokolu pri diagnostike retinoblastómu, každému

pacientovi realizované genetické vyšetrenie na záchyt práve hereditárnych foriem. Naši pacienti prišli na kliniku detskej oftalmológie už s potvrdeným *Rb1* génom a v obidvoch prípadoch, napriek absencii klinických oftalmologických symptómov, sme zachytili nádorové postihnutie.

**Záver:** V obidvoch prípadoch ide o dedičné formy retinoblastómu. V prvom prípade bola preukázaná chromozómová aberácia, pri ktorej sú u pacienta prítomné aj extraokulárne príznaky. V druhom prípade ide o germinálnu mutáciu, pričom pozitívna rodinná anamnéza zahŕňa matku a jej brata s bilaterálnym retinoblastómom. Vďaka genetickému záchytu ochorenia vo včasnom štádiu nádorového postihnutia je nádej na vyliečenie vyššia.

### **Primárna ciliárna dyskinéza – úskalia diagnostiky**

Perďochová E., Neuschlová I.  
Klinika detskej pneumológie a ftizeológie LF SZU a NÚDCH, Bratislava

Primárna ciliárna dyskinéza (PCD) je vzácne dedičné ochorenie charakterizované abnormálnym pohybom riasiniek s následným nedostatočným mukociliárnym transportom. V skutočnosti ide o heterogénnu skupinu ochorení, väčšinou s autozomálne recesívnou dedičnosťou. Ochorenie postihuje predovšetkým respiračný systém a spôsobuje chronické infekcie horných a dolných dýchacích ciest s klinickými prejavmi od útleho veku, s poruchami fertility

v dospelosti. Zároveň môžu byť prítomné abnormality v uložení vnútorných orgánov. Prevalencia je 1 : 16 000, pričom na Slovensku je toto ochorenie značne poddiagnostikované a napriek skorému nástupu príznakov dochádza k stanoveniu diagnózy často v neskorom veku. Jedným z dôvodov je obťažnosť diagnostiky, nakoľko neexistuje jednoznačný test na potvrdenie diagnózy. Diagnostika pozostáva z viacerých vyšetrovacích metód, pričom základ tvorí vyslovenie podozrenia na PCD a následná interpretácia výsledkov v asociácii s klinickými prejavmi.

Na úskalí diagnostiky poukazuje kazuistika chlapca s recidivujúcimi a prolongovanými infekciami dýchacích ciest, ktorému bola PCD diagnostikovaná až v 17. roku života. Kazuistika poukazuje na potrebu myslieť aj na toto ochorenie a nutnosť komplexného prístupu a multidisciplinárnej spolupráce.

### Asociácia medzi BMI, pohlavnými hormónmi a depresiou u žien

Staníková D.<sup>1,2,3</sup>, Luck T.<sup>2,4</sup>, Staník J.<sup>1,3,7</sup>, Pabst A.<sup>2</sup>, Enzenbach C.<sup>4,5</sup>, Bae Y. J.<sup>6</sup>, Thiery J.<sup>4,6</sup>, Ceglarek U.<sup>4,6</sup>, Engel C.<sup>4,5</sup>, Wirkner K.<sup>4</sup>, Kratzsch J.<sup>6</sup>, Riedel-Heller S. G., Sacher J.<sup>8,9</sup>

<sup>1</sup>Detská klinika LF UK a NÚDCH, Bratislava, Slovensko

<sup>2</sup>Institute of Social Medicine, Occupational Health and Public Health, University of Leipzig, Leipzig, Germany

<sup>3</sup>Laboratórium DIABGENE, Ústav experimentálnej endokrinológie,

Biomedicínske centrum SAV, Bratislava

<sup>4</sup>LIFE-Leipzig Research Center for Civilization Diseases, University of Leipzig, Leipzig, Germany

<sup>5</sup>Institute for Medical Informatics, Statistics and Epidemiology, University of Leipzig, Leipzig, Germany

<sup>6</sup>Institute of Laboratory Medicine, Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics, University of Leipzig, Leipzig

<sup>7</sup>Center for Pediatric Research Leipzig, University Hospital for Children & Adolescents, University of Leipzig, 

<sup>8</sup>Department of Neurology, Max Planck Institute for Human Cognitive and Brain Sciences, Leipzig, Germany

<sup>9</sup>Clinic of Cognitive Neurology, University of Leipzig, Leipzig, Germany

**Úvod:** Niekoľko štúdií ukázalo pozitívnu asociáciu medzi depresiou a nadhmotnosťou (BMI > 25 kg/m<sup>2</sup>) u žien. Úloha zmenených hladín pohlavných hormónov asociovaných so zvýšeným množstvom tukového tkaniva *per se* v depresii u žien s nadhmotnosťou nie je známa.

**Cieľ práce:** Cieľom našej práce bolo ukázať: (1) asociácie medzi nadhmotnosťou, pohlavnými hormónmi a depresiou u žien a (2) overiť hypotézu, či depresia u žien s nadhmotnosťou môže byť mediovaná zmenenými hladinami pohlavných hormónov asociovanými so zvýšeným množstvom tukového tkaniva.

**Súbor a metodika:** Dáta sme získali z populačnej kohortovej štúdie z Nemecka (the LIFE-Adult-Study). Do analýz sme zaradili 3 124 žien; 970 premenopauzálnych a 2 154 postmenopauzálnych. Depresívnu symptomatológiu sme hodnotili na základe skóre skriningového dotazníka CES-D (Centre for Epidemiologic Studies Depression). V štatistických analýzach sme využili t-test, lineárnu, logistickú regresiu a mediálny model.

**Výsledky:** Ženy s nadhmotnosťou mali vyššiu hladinu voľného testosterónu ( $12,8 \pm 8,3$  vs.  $8,9 \pm 6,1$  pmol/l,  $p < 0,001$  u premenopauzálnych a  $10,6 \pm 7,5$  vs.  $7,5 \pm 5,6$  pmol/l,  $p < 0,001$  u postmenopauzálnych) a nižšiu hladinu SHBG ( $54,8 \pm 27,5$  vs.  $84,2 \pm 41,8$  nmol/l,  $p < 0,001$  u premenopauzálnych a  $54,1 \pm 23,5$  vs.  $73,1 \pm 25,5$  nmol/l,  $p < 0,001$  u postmenopauzálnych) v porovnaní so ženami s normálnou hmotnosťou. Premenopauzálné ženy s depresívnou symptomatológiou (CES-D > 23 bodov) mali vyššiu hladinu voľného testosterónu v porovnaní so ženami bez depresívnej symptomatológie ( $12,8 \pm 8,3$  vs.  $8,9 \pm 6,1$  pmol/l,  $p < 0,001$ ). Signifikantnú asociáciu sme ukázali medzi depresiou a nadhmotnosťou u premenopauzálnych žien, pričom v mediálnom modeli sme ukázali kompletnú mediáciu tejto asociácie voľným testosterónom.

**Záver:** Nadhmotnosť aj depresia sa spájajú so zvýšenou hladinou voľného testosterónu u premenopauzálnych žien. V tejto asociácii môže hrať podstatnú úlohu práve zmenená hladina pohlavných hormónov asociovaná so zvýšeným množstvom tukového tkaniva.

## Bioelectrical impedance analysis of body composition in different groups of chronic paediatric patients

Švigelj M., Golob Jančič S., Močnik M., Marčun Varda N.  
Department of Paediatrics, University Medical Centre Maribor, Slovenia

**Purpose:** Chronic kidney disease (CKD), obesity and hypertension are important health problems in both adults and children. Moreover, obesity is still increasing in the paediatric population due to energy imbalance between calories consumed and calories expended, and influencing the prevalence of CKD and hypertension. Nutrition and body composition are important part of management of all three groups of children in the context of aetiology as well as treatment. The purpose of the prospective research was to perform anthropometric measurements and measurements of body composition of children with CKD, children with obesity and arterial hypertension and patients with normal weight hypertension, using bioelectrical impedance under standardized conditions, and to compare them with healthy children.

**Methods:** The study was coordinated by the Department of Paediatrics, University Medical Centre Maribor, Slovenia. We gained the ethical approval from the institutional Ethics Committee in 2018. 114 children aged 2 to 20 years have been included in the study and divided in 4 groups. The same protocol for all included children has been used. Body

composition was measured on an empty stomach and bladder in the same body position under the same circumstances using Nutricomb device. Anthropometric data and measurements (age, gender, height, weight, waist and hip circumference) were performed as the part of routine. Bioelectrical impedance gave the results about each child's body composition, namely fat free mass (FFM), total body water (TBW), extracellular water (ECW), body cell mass (BCM), fat mass (FM) and phase angle (PA)). The obtained results have been statistically analysed using SPSS computer statistical software for Windows using basic statistical methods. In addition, nutritional questionnaire has been evaluated.

**Results:** We prospectively included 25 children with CKD, 31 children with obesity and arterial hypertension, 28 children with normal weight hypertension and 30 healthy children of control group. Our results showed that some bioimpedance parameters differ significantly between our control group and hypertensive patients ( $p < 0.0001$  for FFM,  $p < 0.0001$  for TBW,  $p = 0.002$  for ECW,  $p < 0.0001$  for BCM,  $p = 0.020$  for FM,  $p < 0.0001$  for PA) as well as between our control group and patients with both hypertension and obesity ( $p < 0.0001$  for FFM,  $p < 0.0001$  for TBW,  $p < 0.0001$  for ECW,  $p < 0.0001$  for BCM,  $p < 0.0001$  for FM,  $p < 0.0001$  for PA, respectively). No statistically significant difference for CKD was found out, however, all investigated parameters were in lower range compared to control group.

**Conclusion:** Our pilot study confirmed that bioimpedance parameters of paediatric patients with obesity-related hypertension and normal weight hypertension differ significantly compared to healthy paediatric population. The results give insight into the importance of monitoring the nutritional status of patients with presumed risk.

### **Extracelulárna DNA: potenciálna úloha pri patofyziológii obličkových chorôb**

Gaál Kovalčíková A.<sup>1</sup>, Janovičová Ľ.<sup>2</sup>, Celec P.<sup>2</sup>, Podracká Ľ.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Detská klinika LF UK a NÚDCH, Bratislava

<sup>2</sup>Ústav molekulárnej biomedicíny LF UK, Bratislava

**Úvod:** Stúpajúca incidencia a prevalencia obličkových chorôb predstavuje závažný klinický problém a vysoké socio-ekonomické bremeno. Včasná diagnostika a liečba sú kľúčovými faktormi dobrej prognózy u detských pacientov. Najčastejšími využívanými parametrami na hodnotenie obličkových funkcií v praxi sú koncentrácie kreatinínu a močoviny v sére. Nevýhodou využitia týchto „klasických“ markerov je nárast ich koncentrácie až v čase pokročilej redukcie funkcie obličiek. Preto sa mnohé súčasné výskumy sústreďujú na hľadanie nových skorších markerov funkcie obličiek. Jedným z možných markerov môže byť extracelulárna DNA (ecDNA), ktorá sa v súčasnosti využíva najmä prenatalnej diagnostike či onkológii. Pri rozpade buniek prostredníctvom



apoptózy alebo nekrózy dochádza k uvoľňovaniu DNA do mimobunkového priestoru. Osobitným typom bunkovej smrti je NETóza, pri ktorej neutrofilny aktívne vylučujú vlastnú DNA. ecDNA je detegovateľná v rôznych telových tekutinách vrátane plazmy. Viaceré štúdie poukázali na vysokú prognostickú schopnosť ecDNA pri rôznych závažných chorobách.

Cieľom našej práce bolo študovať ecDNA v rôznych animálnych modeloch obličkových chorôb a zistiť, či koreluje s koncentraciami plazmatického kreatinínu, t. j. s funkciou obličiek.

**Materiál a metodika:** V experimente sme použili 90 potkanov kmeňa Wistar, u ktorých sme indukovali akútne poškodenie obličiek (AKI) v modeloch bilaterálnej nefrektómie (BNx), ischemicko-reperfúzneho poškodenia (IRI) a glycerolovej nefropatie (GLY). Vzorky krvi sme odobrali po 48 hodinách od indukcie AKI. Chronické poškodenie obličiek (CKD) sme študovali v modeli 5/6 nefrektómie (NEF). Vzorky krvi sme odoberali po 6 mesiacoch.

**Výsledky:** Úspešnú indukciu AKI a CKD potvrdili signifikantne vyššie koncentrácie plazmatického kreatinínu a močoviny u potkanov s poškodením obličiek v porovnaní so zdravými kontrolami ( $p < 0,05$ ). Koncentrácia ecDNA bola u potkanov s BNx signifikantne vyššia ako u zdravých potkanov ( $p < 0,05$ ). Zvieratá v modeli GLY, IRI a NEF mali vyššiu ecDNA ako potkany v zdravej skupine, avšak toto zvýšenie nebolo štatisticky signifikantné ( $p > 0,05$ ). Pri

BNx a IRI koncentrácia ecDNA korelovala s kreatinínom v plazme (BNx  $r = 0,60$ ;  $p < 0,05$ ; IRI  $r = 0,76$ ;  $p < 0,01$ ).

**Záver:** Naše výsledky preukázali, že koncentrácie ecDNA stúpajú len pri závažnom poškodením obličiek (model BNx). Tieto výsledky potvrdili našu hypotézu, ktorá predpokladá, že veľmi malé množstvo ecDNA sa odfiltruje obličkami, t. j. k nárastu plazmatickej koncentrácie ecDNA je potrebný prudký pokles obličkových funkcií.

Úlohou ďalších animálnych a klinických štúdií bude preskúmať detailnú dynamiku zmien plazmatickej a močovej ecDNA počas progresie obličkových chorôb, ako aj mechanizmy odbúravania ecDNA v plazme a v moči.

## Co se změnilo v léčbě dětského astmatu?

Urbanek R.  
Freiburg/NSR

Terapie bronchiálního astmatu s krátkce a dlouho působícími beta agonisty (SABA/LABA) a inhalačními steroidy byla v posledních letech obohacena o nové terapeutické možnosti. Anticholinergikum tiotropium, aplikace se provádí pomocí speciálního inhalátoru (Respimat), rozšířilo léčbu u pacientů s chronickým astmatem. Platné směrnice GINA (Global Initiative for Asthma) přidává tiotropium od věku 6 let s anamnézou opakovaných exacerbací jako jediné dlouhodobě působící anticholinergikum. Pro léčbu těžkého refrakterního astmatu byly schváleny dvě biologické látky: omalizumab (anti-imunoglobulin-E)

a mepolizumab (anti-interleukin-5), které snižují rychlost exacerbace, anebo zkrátí její trvání. Ostatní biologika, například Dupilumab (namířený proti společnému receptoru pro interleukin-4 a interleukin-13 na zánětlivých buňkách), je stále předmětem výzkumu. Specifická imunoterapie (SIT), která byla dosud schválena pouze pro „kontrolované astma“, nabývá na důležitosti a zdá se, že je léčebnou možností i pro pacienty se „špatně kontrolovaným astmatem“. Toto bylo ukázáno v nedávné studii o účinnosti sublingvální imunoterapie u pacientů s alergií na roztoče.

A že ta aktuální léčba dětem opravdu pomáhá, dokazuje přesun dětských astmatiků z nemocnic do ambulantní péče.

### **Non-invasive monitoring of kidney function and disease**

Tóthová Ľ.<sup>1</sup>, Gaál Kovalčíková A.<sup>2</sup>, Podracká Ľ.<sup>2</sup>, Šebeková K.<sup>1</sup>, Celec P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Institute of Molecular Biomedicine, Faculty of Medicine, Comenius University in Bratislava, Bratislava, Slovakia

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, National Institute of Children's diseases and Faculty of Medicine, Comenius University in Bratislava, Bratislava, Slovakia

Kidney disease represents a serious clinical and a socio-economic problem worldwide. Currently, no therapeutic procedures are available to stop the progression of chronic renal failure, and in its final stage patients have to

undergo expensive dialysis or kidney transplantation. Early diagnosis and treatment of developing kidney disease might improve patients' prognosis. The key problems include a lack of available sensitive markers of renal function, as well as the reluctance of patients to undergo preventive examinations. The solution could be a new generation of early non-invasive bio-markers with the possibility of home testing. Saliva and urine are alternative diagnostic biofluids to blood. Their collection is non-invasive, simple and can be repeated in children and elderly patients, where blood collection is more complicated. Currently, we are analyzing salivary creatinine and urea for the assessment of renal functions. Despite several clinical trials, these are not used in clinical practice routinely, mostly due to high variability between the individual measurements, which need to be further standardized. In urine, we focus on the extracellular nucleic acids that can represent completely new pool of early biomarkers for kidney disease. Detailed understanding and systematic analysis of the variability of the candidate markers would enable a more precise interpretation. Therefore, animal models and experiments under controlled conditions are needed. How far we are? This will be further discussed during the lecture.

**Acknowledgements:** This study was funded by the Slovak Ministry of Education, Science, Research and Sport – grant number VEGA 1/0234/18 and APVV-18-0287.

## Inovatívna metóda zachovnej resekcie sleziny – videoprezentácia

Števková D., Béder I., Grešíková M., Šemberová J., Babala J.

Klinika detskej chirurgie LF UK a NÚDCH

<sup>1</sup>Klinika pre deti a dorast A. Getlíka LF SZU a UNB, Bratislava

<sup>2</sup>Ambulancia klinickej imunológie a alergológie NÚDCH, Bratislava

**Cieľ:** Cieľom prezentácie je opísať inovátiú miniinvazívnej techniky parciálnej resekcie sleziny u detí, so zachovaním jej dolného pólu, ktorý je živý vetvami left gastroepiploic vessels.

**Metódy:** Indikácia na vykonanie splenektómie sa stanovila v spolupráci s hematológom. Pacienti predoperačne podstúpili zobrazovacie vyšetrenia USG a CT. V našom súbore 10 pacientov vo veku 9 – 17 rokov bol dolný pól sleziny tvorený vždy zdravým parenchýmom a nález cysty alebo iné fokálne patologické stavy boli lokalizované v strednej, resp. kraniálnej časti orgánu. Použili sme laparoskopický 4-portový prístup. Hilové cievy a krátke gastrické cievy boli pretáté. Zachovaná bola cievna stopka pre dolný pól sleziny vychádzajúca z ľavej gastroepiploickej artérie. Ponechaný remnant sleziny sme pooperačne a po 6 mesiacoch vyšetrili sonograficky.

**Výsledky:** Žiadny z pacientov operovaných uvedenou technikou nepodstúpil konverziu ani totálnu splenektómiu a nebola potrebná transfúzia krvi. USG vyšetrením 6 mesiacov od operácie bolo preukázané, že remnant sleziny javí známky vitality u všetkých pacientov.

**Záver:** Daný operačný postup sa nám javí ako vhodný, lebo patologický proces ani v jednom prípade nepostihoval dolný pól sleziny. Cievne zásobenie dolného pólu sleziny vychádzajúce z vasa gastroepiploica sinistra sme zaznamenali konštantne u všetkých pacientov. Pri vyhodnotení ponechanej 25 – 30 % časti sleziny sme zaznamenali vitalitu u všetkých pacientov. Nezodpovedanou ostáva otázka, či vitalita remnantu zodpovedá jeho funkčnosti.

**Key words:** partial splenectomy, splenectomy in childhood, non parasitic splenic cysts.

## Meranie kochley, vnútorného zvukovodu, sluchového a tvárového nervu u pacientov pred kochleárnou implantáciou

Matejová I.<sup>1,3</sup>, Šlapák I.<sup>2</sup>, Urík M.<sup>2</sup>, Šebová I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Detská otorinolaryngologická klinika LF UK a NÚDCH, Bratislava, SR

<sup>2</sup>Klinika detskej otorinolaryngológie, Lekárska fakulta, Masarykova Univerzita, Brno, ČR

<sup>3</sup>Lekárska fakulta, Masarykova Univerzita, Brno, ČR

Kochleárna implantácia (ďalej KI) predstavuje chirurgický výkon, pri ktorom vkladáme do kochley elektródu. Jej cieľom je obnoviť funkciu vnútorného ucha postihnutého ťažkou sensorineurálnou poruchou sluchu až praktickou anakúrou. Predpokladom úspešnej implantácie je existencia primerane štruktúrovanej kochley, primerane vyvinutého sluchového nervu a schopnosť mozgu vy-

tvoriť sluchové centrum. Pred KI pacient absolvuje okrem iného buď CT, alebo MRI vyšetrenie hlavy zamerané na overenie niektorých spomínaných štruktúr. Pre operátora je dôležité poznať anatomické danosti pacienta a pripraviť sa na možné anatomické odchýlky od normy. Zároveň v súčasnosti pomocou špeciálneho softvéru vieme vybrať konkrétnemu pacientovi na mieru vhodnú elektródu. To sa týka aj špeciálnych elektród určených na implantáciu niektorých vrodených vývinových chýb kochley.

Na detskej otorinolaryngologickej klinike sme za posledného 1,5 roka implantovali obojstranne 12 detí, pričom sme pomocou zariadenia OTOPLAN premerali veľkosť kochley, dĺžku ductus cochlearis, priemer vnútorného zvukovodu a priemer sluchového nervu. Okrem jedného dieťaťa, ktoré malo hypopláziu sluchových nervov, sme nezistili žiadne iné anomálie. Pri výbere z portfólia firmy Med-el sme použili možnosť voľby vhodnej elektródy, avšak napriek variabilite tvaru kochleí boli odporúčané u každého pacienta elektródy Flex 28.

Na princípe takýchto meraní sa v súčasnosti do experimentálnej praxe uviedol robotický systém HEROE, pomocou ktorého boli úspešne implantovaní traja dospelí pacienti. Vo všeobecnosti ide o zvýšenie bezpečnosti pacienta zvažovaním bezpečnej trajektórie KI pred samotným výkonom.

**Kľúčové slová:** kochleárna implantácia, CT meranie štruktúr, OTOPLAN.

## Prístup k liečbe kefalhematómu z pohľadu detského chirurga

Smrek M.

Klinika detskej chirurgie LF UK a NÚDCH, Bratislava

Kefalhematóm je definovaný ako subperiostálna kolekcia krvi vznikajúca u novorodencov v dôsledku pôrodného traumatizmu. Veľmi často sme na našej klinickej chirurgickej ambulancii postavený pred otázku od rájónnych pediatrov ohľadne manažmentu detí s kefalhematómom. V prednáške uvádzame indikácie na evakuáciu kefalhematómu a spôsob jej vykonania. Tak ako v literatúre, i náš súbor pacientov potvrdzuje, že správne indikovaná a správne vykonaná punkcia a evakuácia kefalhematómu má výborný klinický a kozmetický výsledok bez následných komplikácií.

## Novorodenec a neurochirurgická intervencia

Babeľa M.<sup>1</sup>, Piková P.<sup>1</sup>, Letenayová I.<sup>1</sup>, Tulejová J.<sup>1</sup>, Horn F.<sup>2</sup>, Petrík M.<sup>2</sup>, Smrek M.<sup>2</sup>, Babala J.<sup>2</sup>, Dolníková D.<sup>1</sup>, Brucknerová I.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Neonatologická klinika intenzívnej medicíny LF UK a NÚDCH, Bratislava, Slovensko

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

**Úvod:** Neurochirurgická intervencia v novorodeneckom veku môže byť potrebná v dôsledku vrodenej vývojovej chyby mozgu, miechy, defektu obalov alebo následkom krvácania do mozgu. Samotný operačný výkon realizuje neurochirurg, príprava pacienta aj

následná pooperačná starostlivosť vyžadujú interdisciplinárny prístup a úzku spoluprácu neonatológa/pediatra s neurochirurgom. Optimálne načasovanie a primeraná starostlivosť sú nevyhnutné faktory pre úspešnú liečbu najmenších pacientov vyžadujúcich neurochirurgický zákrok.

**Ciele:** Analyzovať súbor pacientov NKIM s potrebou neurochirurgickej intervencie v období 1. 1. 2018 – 1. 11. 2019

**Metodika:** V práci sme použili retrospektívnu analýzu súboru pacientov s potrebou neurochirurgickej intervencie. Súbor tvorili hospitalizovaní pacienti, ktorí vyžadovali operáciu v dôsledku vrodenej vývojovej chyby CNS alebo pre získaný obštrukčný hydrocefalus. Pacientov sme rozdelili do dvoch skupín, v prvej sú pacienti s vrodenu vývojovou chybou CNS, v druhej s obštrukčným hydrocefalom na podklade krvácania do CNS. Obe skupiny sme analyzovali na základe stanovených parametrov – gestačný vek, vek v čase prijatia, počet operačných intervencií, komplikácie, potreba antibiotickej liečby, celková dĺžka hospitalizácie.

**Výsledky:** Za dané obdobie bola neurochirurgická intervencia potrebná u 24 pacientov. V etiológii dominovali VVCH CNS (67 %), z ktorých 75 % bolo zistených prenatálne. 88 % novorodencov bolo rodených sekciou, 50 % ošetrovaných a následne transportovaných na NKIM z nemocnice akademika L. Déreera. Zvyšok (33 %) súboru tvorili pacienti s posthemoragickým hydrocefalom. Reoperácie boli potrebné u 42 % pacientov.

**Záver:** Pacienti s potrebou neurochirurgickej intervencie v novorodeneckom veku tvoria takmer 3,5 % celkového počtu našich pacientov. Starostlivosť je náročná v predoperačnom aj pooperačnom období a vyžaduje multidisciplinárny prístup. Prognóza vývoja týchto detí úzko súvisí s mierou postihnutia CNS, ale aj s pooperačnými komplikáciami, ktoré môžu predlžovať hospitalizáciu a navyšovať celkové náklady na liečbu.

**Kľúčové slová:** neurochirurgická intervencia, vrodene vývojové chyby CNS, meningomyelokéla, hydrocefalus.

### **Inovatívne metódy v operačnej liečbe traumatického poškodenia kolena v detskom veku**

Jakimová J., Zamborský R.,  
Kokavec M.

Ortopedická klinika LF UK a NÚDCH,  
Bratislava

Športové a rekreačné aktivity patria medzi primárne príčiny traumatického poškodenia kolena. V detskom a adolescentnom veku tvoria až 60 %. Bez včasnej a adekvátnej terapie môžu prejsť do chronicity, viesť k instabilite kolena, artritíde a k predĺženému hojeniu.

Najmodernejšie techniky terapie pomocou bioresorbovateľných a syntetických materiálov predstavujú bezpečnú a efektívnu alternatívu pri rekonštrukčných operáciách lézií meniskov, lézií vnútorného patelofemorálneho ligamenta (MPFL) a pri poškodeniach chrupavky po luxáciách pately.

Cieľom prednášky je poukázať na výhody ich použitia pri traumatických poškodeniach v oblasti kolena oproti doteraz používaným metódam.

Analyzujeme súbor pacientov liečených v roku 2019 na Ortopedickej klinike LF UK a NÚDCH po traumatickom poškodení kolena. Súbor tvorili 14 pacienti s longitúdinalnými léziami meniskov, ktoré sme suturovali pomocou techniky all inside pod kontrolou artroskopu, 2 pacienti s léziami MPFL, u ktorých sme ligamentum nahrádzali pomocou Fiber Tape (FT) pásky bez nutnosti odberu štepu šľachy a 2 pacienti s chondrálnymi defektami pately liečení zavedením bioresorbovateľných pinov bez nutnosti ďalšieho operačného výkonu z dôvodu extrakcie materiálu.

Výsledkom použitia syntetickej pásky FT sme u pacientov eliminovali potrebu ďalšej incízie – neurovaskulárne poškodenia – a riziká spojené s odberom štepu šľachy m. gracilis. Podstatne sme danou metódou skrátili čas operačného výkonu a rekonvalescencie.

Pri resorbovateľných materiáloch sme odstránili potrebu opakovaného zákroku na vybratie implantátu a tým aj záťaž pacienta hospitalizáciou a ďalšou anestéziou. Výhodami resorbovateľných materiálov je aj ich radiolucencia – možnosť dokonale sledovať proces hojenia – a postupný prenos záťaže na tkanivo, ktoré sa prispôsobuje zvýšeným nárokom.

Používanie bioresorbovateľných a syntetických materiálov v ortopedických operačných výkonoch efektívne

a významne zlepšuje kvalitu života pacienta v pooperačnom období a skracuje obdobie rekonvalescencie.

### **Cystickou fibrózou indukovaná kostná choroba – skúsenosti jedného centra**

Fajdelová M., Feketeová A., Kubejová K., Ferenczová J., Vargová V.  
Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN, Košice

**Úvod:** Nízka kostná minerálová denzita (BMD, Bone Mineral Density) u pacientov s cystickou fibrózou (CF) bola prvýkrát opísaná Mischlerom v roku 1979. Okrem doteraz známych faktorov ovplyvňujúcich zníženie hustoty kostí u detí s CF, najnovšie štúdie poukazujú aj na priamy vplyv dysfunkcie CFTR kanála (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) na metabolizmus kostných buniek.

**Cieľ:** Zistiť prevalenciu, cystickou fibrózou indukovanej kostnej choroby u pacientov jedného centra a zároveň určiť korelácie s vybranými parametrami.

**Materiál a metódy:** Do prierezovej štúdie sme zaradili 38 detí s cystickou fibrózou (19 chlapcov/19 dievčat, priemerný vek v čase denzitometrického vyšetrenia  $12,71 \pm 4,08$  roka). Vplyv CF na kostné zdravie sme hodnotili pomocou: 1) antropometrických meraní; 2) vyšetrenia vybraných parametrov kostného metabolizmu a hormonálneho profilu a 3) DXA (dvojeenergiová röntgenová absorpciometria), pričom hodnoty BMD v oblasti L1 – L4 a TBLH (Total Body Less Head) sme korigovali k výške (height

Z-score). U všetkých pacientov sme hodnotili priebeh puberty, zápalové parametre, pľúcne funkcie a liečbu ovplyvňujúcu rastúci skelet.

**Výsledky:** Priemerná hodnota Z-skóre telesnej výšky bola  $-0,25 \pm 1,21$  SD a pohybovala sa v rozmedzí  $-2,37$  až  $2,23$  SD. Poruchu rastu charakterizovanú jej poklesom pod  $-2$  SD malo 8 (21,05 %) detí s CF. Priemerná hodnota BMD Z-skóre v oblasti L1 – L4 bola  $-0,88 \pm 0,90$  SD, pričom cystickou fibrózou indukovanú nízku kostnú minerálovú denzitu sme zaznamenali u 6 detí (15,80 %). Klinicky významnú anamnézu patologických zlomenín nemal ani jeden pacient. Ako najvýznamnejší prediktor zníženia BMD sa ukázala porucha výživy ( $p < 0,05$ ), ktorá bola prítomná u 1/5 pacientov s CF.

**Záver:** Cystická fibróza je jednou z mála chronických ochorení v pediatrii, pre ktorú sú vypracované odporúčania (guidelines) ohľadom diagnostiky, prevencie a liečby sekundárnej osteoporózy. Udržanie optimálneho nutričného stavu a pľúcnych funkcií, obmedzenie perorálnej kortikoterapie, adekvátna suplementácia vitamínovými preparátmi a pravidelné denzitometrické kontroly sú základom prevencie vzniku cystickou fibrózou indukovanej kostnej choroby.

### Deficit TMEM70 „trochu inak“

Prídavok M.<sup>1</sup>, Ostrožlíková M.<sup>1</sup>, Mičev F.<sup>1</sup>, Šebová C.<sup>1</sup>, Letenayová I.<sup>2</sup>, Skokňová M.<sup>2</sup>, Brennerová K.<sup>3</sup>, Bzdúch V.<sup>3</sup>

Centrum dedičných metabolických porúch NÚDCH, Bratislava

<sup>1</sup>Oddelenie laboratórnej medicíny NÚDCH, Bratislava

<sup>2</sup>Neonatologická klinika intenzívnej medicíny LF UK a NÚDCH, Bratislava

<sup>3</sup>Detská klinika LF UK a NÚDCH, Bratislava

**Úvod a cieľ práce:** Deficit TMEM70 je dedičná porucha energetického metabolismu s charakteristickou klinickou symptomatológiou a typickým laboratórnym fenotypom: hyperamonémia, hyperlaktatémia, 3-metylglutakonová acidúria. Cieľom našej práce bolo vyhodnotenie špecifických zmien aminokyselín v plazme u pacientov s ťažkou novorodeckou formou tohto ochorenia.

**Pacienti a metódy:** V období od januára 2012 do apríla 2019 sme vyšetřili 12 pacientov (5 chlapcov a 7 dievčat) z rómskeho etnika s potvrdeným homozygotným stavom pre mutáciu c.317-2A>G v géne TMEM70. Vo veku 2 hodiny až 6 dní boli prijatí v kritickom stave na Neonatologickú kliniku intenzívnej medicíny Národného ústavu detských chorôb v Bratislave. Materiál na stanovenie aminokyselín bol dodaný ako súčasť odberov pre selektívny skrining dedičnej metabolickej poruchy pri prijatí. Plazmu sme analyzovali metódou ionomeničovej chromatografie na automatickom analyzátore aminokyselín v statimovom režime. Vypočítali sme stredné hodnoty pre každú aminokyselinu (aritmetický priemer, SD) a Z-skóre pre ich porovnanie s referenčnými intervalmi aminokyselín v plazme u novorodenca.

**Výsledky:** Z-skóre viacerých aminokyselín bolo mimo referenčného roz-

sahu -2 až +2 (95 % interval spoľahlivosti). Zvýšené Z-skóre dosahovali Ala (+13,42), Pro (+9,84), Tyr (+9,16), Lys (+8,36), Ile (+4,10), Gly (+3,79), Leu (+3,53), His (+3,47), Gln (+3,00) a Thr (+2,32). Znížené Z-skóre aminokyselín (pod hodnotou -2) sme nezistili. Aminokyseliny Tau, Ser, Cit, Val, Cys, Met, Phe, Orn, Arg sa nachádzali v referenčnom intervale.

**Záver:** Charakteristické zmeny v spektre aminokyselín v plazme pri ťažkej novorodeneckej forme deficitu TMEM70 patria k laboratórnemu fenotypu poruchy. Ich identifikácia môže pomôcť pri včasnom odhalení príčiny metabolickej krízy novorodenca. Skorá diagnostika spolu s intenzívnou starostlivosťou zlepšujú prognózu pacientov.

### Odber periférnych krvotvorných buniek u detí

Sýkora T.<sup>1</sup>, Urdová V.<sup>1</sup>, Horáková J.<sup>1</sup>, Boďová I.<sup>1</sup>, Švec P.<sup>1</sup>, Adamčáková J.<sup>1</sup>, Füssiová M.<sup>1</sup>, Martinka J.<sup>2</sup>, Kolenová A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Transplantačná jednotka kostnej drene, Klinika detskej hematológie a onkológie, NÚDCH, Bratislava

<sup>2</sup>Aferetická jednotka, Klinika hematológie a transfuziológie, UNB, Bratislava

**Úvod:** Leukaferéza patrí medzi štandardné výkony pri rôznych liečebných postupoch u detí. Hlavnou indikáciou na tento výkon v NÚDCH je zber periférnych krvotvorných buniek. S rastúcim počtom transplantácií krvotvorných buniek a vývoji rôznych inova-

tívnych bunkových terapií rastie dopyt po leukaferézach aj v detskej populácii.

**Materiál a metódy:** Od roku 2017 vlastní NÚDCH aferetický prístroj Spectra Optia® (Terumo BCT, USA), na ktorom sa v spolupráci s Klinikou hematológie a transfuziológie, UNB, vykonáva zber periférnych krvotvorných buniek. Od januára 2017 do júla 2019 bolo vykonaných 74 leukaferéz u 53 detí z celého Slovenska s ciešom odberu autológneho alebo alogénneho štepu periférnych krvotvorných buniek.

V súbore detí indikovaných na zber periférnych krvotvorných buniek (n 53, chlapci 56 %, dievčatá 44 %, vek 0 – 19 rokov) tvorili 96 % onkologickí pacienti (solidne nádory a lymfoidné malignity) a len 4 % súrodeneckí darcovia krvotvorných buniek. Na mobilizáciu rastovými faktormi granulopoézy bol použitý filgrastím a plerixafor.

**Výsledky:** Celkovou analýzou súboru bol u 90,5 % pacientov vykonaný úspešný odber štepu periférnych krvotvorných buniek s dostatočnou bunkovitosťou na hmotnosť pacienta. Traja pacienti súboru (5,6 %) boli identifikovaní ako zlí odpovedači na mobilizáciu filgrastímom.

Porovnaním trvaní dĺžok období medzi ukončením cytostatickej liečby a leukaferézou pacientov, počas ktorej sa rozvinula alebo nerozvinula infekčná komplikácia (febrilná neutropénia), sme nenašli signifikantný rozdiel. Preto postup v začatí podávania filgrastímu až po kritickom poklese neutrofilov pod  $0,5 \times 10^9/l$  a nie už 24 hodín po ukon-



čení liečebného cyklu hodnotíme ako bezpečný.

Počas výkonu leukaferézy a pri mobilizácii sme nezaznamenali nežiaduce účinky limitujúce výkon či ohrozenie života pacienta. V kontrolných odberoch po leukaferéze sme sledovali v 57 % prípadoch hypokaliémiu, v 41 % hypokalciémiu a v 40 % hypomagneziémiu. Napriek častému poklesu hladín sledovaných iónov nedochádzalo ku klinickým príznakom ich deficitu.

Pokles hemoglobínu sme sledovali v 51 % prípadoch a medián percenta je poklesu oproti hodnote pred leukaferézou bol 4,8 %. Až dokonca v 93 % prípadoch bol sledovaný po leukaferéze pokles trombocytov, pokles mediánu percenta straty trombocytov bol v celom súbore 28,5 %. K ohrozeniu žiadneho z pacientov nedošlo poklesom hemoglobínu ani trombocytov.

**Záver:** Vzhľadom na malé súbory leukaferéz u detí sú odporúčania s postupom stimulácie a zberu buniek odvodené z dospeljej populácie, ktoré nezohľadňujú špecifiká detského veku. Leukaferéza je bezpečný a dobre tolerovaný výkon aj u detí s hmotnosťou nižšou ako 20 kg.

**Kľúčové slová:** leukaferéza, periferne krvotvorné bunky, mobilizácia, autológa a alogénna transplantácia.

### **Myelodysplastický syndróm v detskom veku: nové možnosti diagnostiky a liečby**

Fábri O.<sup>1,2</sup>, Horaková J.<sup>2</sup>, Makohusová M.<sup>2</sup>, Švec P.<sup>2</sup>, Vargová H.<sup>1</sup>, Boďová I.<sup>2</sup>,

Laluňová Striežencová Z.<sup>1</sup>, Kolenová A.<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>Pracovisko hematológie a transfúziológie OLM NÚDCH, Bratislava

<sup>2</sup>Klinika detskej hematológie a onkológie LF UK a NÚDCH, Bratislava

**Úvod:** Myelodysplastické syndrómy (MDS) u detí predstavujú heterogénnu skupinu klonálnych porúch hemopoézy s ročným výskytom 1 – 4 prípady na 1 milión detí. V pediatrickej populácii rozlišujeme refraktérnu cytopéniu detí (RCC), MDS s nadbytkom blastov (MDS-EB), MDS v transformácii (MDS-EBt). Nedávno boli identifikované syndrómy, ktoré sú spôsobené mutáciami v GATA2, ETV6, SRP72 a SAMD9/SAMD9-L a ktoré predisponujú jedincov na rozvoj MDS/akútnej myeloidnej leukémie (AML). RCC je najčastejším podtypom detského MDS, ktorý vykazuje špecifické histopatologické vlastnosti. Alogénna transplantácia krvotvorných kmeňových buniek (HSCT) predstavuje prvú voľbu liečby pre väčšinu detí s MDS-EB, MDS-EBt, sekundárnym MDS.

**Metodika:** Referujeme súbor 47 detí (21 detí s potvrdeným MDS a 26 pacientov s neklonálnou príčinou cytopénie). Cieľom štúdie bolo určenie imunofenotypizačných markerov dysplázie kostnej drene a stanovenie ich významu v diagnostike MDS u detí. Pomocou multiparametrovej prietokovej cytometrie sme analyzovali fenotypové aberácie v progenitorovom, zrelom myeloidnom a monocytovom kompartmente kostnej drene.

**Výsledky:** Celkovo bolo sledovaných 47 detí, vek v čase diagnózy 3 až 20 rokov. 15 pacientov mali potvrdený hypoceulárny myelodysplastický syndróm (RCC), 4 pacienti boli liečení pre MDS-EB a traja pacienti mali pokročilý MDS-EBt. Pacienti s MDS mali signifikantne nižší počet myeloidných prekursorov CD117+ (RCC/MDS), redukovaný B-lymfoidný kompartment, ktorý vykazoval aberantnú expresiu CD13 a CD11. V granulocytovom kompartimente sme zaznamenali výrazne znížený počet zreých granulocytov a CD10+ neutrofilov, ako aj asynchrónnu expresiu CD13/CD16, CD11b/13 a Cd11b/16. Z celého MDS súboru (n = 21) podstúpilo alogénnu transplantáciu krvotvorných buniek 19 detí, z ktorých 16 pacientov (84,2 %) žije v kompletnej remisii, medián sledovania 3 roky (0,5 – 8 rokov).

**Záver:** Naša analýza prietokovou cytometriou potvrdila, že pacienti s MDS majú myeloidné, monocytové a myeloblastové charakteristiky odlišné od normy, čo môže predstavovať prínos pre včasnú detekciu dysplastických zmien hemopoézy, najmä v ťažkých prípadoch s normálnym karyotypom a nejednoznačným morfológickým/histopatologickým nálezom.

### Liečba ne-hodgkinských lymfómov na KDHAO NÚDCH

Franková P., Makohusová M., Juhászová K., Puškáčová J., Hrašková A., Kaiserová E., Sejnová D., Kolenová A.

Klinika detskej hematológie a onkológie NÚDCH, Bratislava

**Úvod:** Non-hodgkinské lymfómy sú heterogénnou skupinou lymfopro-

liferatívnych ochorení s vysokou incidenciou u adolescentov a mladých dospelých (AYA). Medzi najčastejšie sa vyskytujúce NHL patria lymfómy z B-radu lymfocytov, v menšej miere zo zreých a prekursorových T-lymfocytov. V porovnaní s dospelými pacientmi sú NHL u detí agresívnejšie, často v pokročilom štádiu, charakterizované fulminantným priebehom.

**Metodika:** Analýzou dát jedného slovenského centra pacientov sme našli celkovo 108 pacientov s novodiagnostikovaným NHL, z toho 70 % bolo chlapcov. Medián veku v čase diagnózy bol 11 rokov. 61 % bolo starších ako 10 rokov, 26 % patrili do skupiny AYA. Pacienti boli liečení podľa protokolov: BFM 95, 2004 a BFM Registry 2012, EURO LB 02, ALCL 99, I-BFM NHL 2009. 63 % B-NHL, prevažujú vyššie klinické štádiá u takmer 80 % pacientov. Celkové prežívanie a prežitie bez udalosti bolo stanovené podľa súboru pacientov diagnostikovaných v rokoch 2000 – 2019.

**Výsledky:** Celkovo zomrelo 18 pacientov. Jeden pacient zomrel v úvode liečby na syndróm nádorového rozpadu. Recidívu, prípadne progresiu základného ochorenia sme zaznamenali u 12 detí – 5 pacientov žije v remisii, 2 pacienti zomreli na rýchlu progresiu ochorenia (ALCL KŠ IV, T-LBL), u 2 pacientov aktuálne prebieha liečba relapsu. U troch pacientov došlo k rozvoju NHL ako sekundárnej malignity, u 2 ako PTLD. Celkové prežitie je v 5-ročnom sledovaní 83,3 %. Prežívanie bez udalosti (úmrtie, progresia, recidíva) je za rovnaké obdobie sledovania 73,5 %.

**Záver:** Celkové prežitie je excelentné najmä v nižších klinických štádiách. Výrazné liečebné rezervy naďalej pretrvávajú v prípade relapsu ochorenia. Výsledky našej analýzy sú porovnateľné s medzinárodnými výsledkami.

### **Uzlinový syndróm u dieťaťa**

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

Detská dermatovenerologická klinika LF UK a NÚDCH, Bratislava

**Úvod:** Zväčšené lymfatické uzliny sú v detskom veku pomerne častým klinickým nálezom. Zväčša ide o odpoveď na lokálnu alebo celkovú prekonanú infekciu a stav býva prechodný. Ak lymfadenopatia pretrváva, je potrebné vylúčiť závažné ochorenia. Pri hodnotení závažnosti lymfadenopatií zohráva dôležitú úlohu najmä vek dieťaťa, veľkosť uzlín a ich lokalizácia.

**Metodika:** V prednáške opisujeme prípad 5-ročného pacienta sledovaného v našej ambulancii pre pretrvávajúcu jednostrannú lymfadenopatiu a kožný nález secernujúcich ložísk v okcipitálnej oblasti. Aj napriek opakovaným hospitalizáciám na kožnej klinike a ORL klinike, celkovej antibiotickej a antivirotickej liečbe kožný nález a jednostranná krčná lymfadenopatia progredovala.

**Výsledky:** Pacient absolvoval kompletné laboratórne vyšetrenia, USG uzlín, bioptické a onkologické vyšetrenie. V rámci sérologických vyšetrení sa zaznamenali zvýšené titre protilátok proti franciselle tularensis a potvrdila ulceroglandulárna forma tularémie.

**Záver:** Tularémia je bakteriálna antropozoonóza s typickou sezónnosťou ochorenia. Ide o veľmi virulentnú baktériu, mimoriadne odolnú ptoři vplyvom vonkajšieho prostredia. Rezervoárom ochorenia v prírode sú drobné hľadavce, zajac poľný, králik, ondatra a nakaziť sa môžu všetky zvieratá a vtáci v prirodzenom ohnisku vrátane domácich zvierat. Prenos ochorenia z človeka na človeka nie je známy. Najčastejšie dochádza k infikovaniu pri spracovaní nakazeného mäsa, obilia alebo priamym kontaktom s chorým zvieratom. Na Slovensku bolo v roku 2016 hlásených 5 prípadov výskytu tularémie preferenčne v západoslovenskom kraji.

### **Liečba izotretinoínom a psychické poruchy**

Surovcová A., Trebatická J., Matzová Z.

Klinika detskej psychiatrie LF UK a NÚDCH, Bratislava

Systémové retinoidy sú perspektívnou liečbou dermatologických ochorení nielen u dospelých, ale aj u detí. Izotretinoín, derivát kyseliny 13-cis retinovej, patrí k najúčinnjším liekom v liečbe ťažkých a rezistentných foriem akné. Liečba retinoidmi je však spojená so širokou škálou nežiaducich účinkov. Vedľajšie účinky sa môžu objaviť pri dlhodobej aj krátkodobej liečbe. Počas liečby je dôležité dodržiavať dávkovanie, nevyhnutný je monitoring liečby v korelácii s klinickým obrazom pacienta.

V priebehu liečby systémovými retinoidmi bol zdokumentovaný výskyt viacerých psychických porúch. Mnohé

štúdie preukázali zvýšené riziko vzniku depresie, samovražedných pokusov, dokonaných samovrážd pri liečbe izotretinoínom. Najmenej zdokumentovaná je súvislosť medzi liečbou retinoidmi a rozvojom akútnej psychotickej poruchy. Cieľom prezentácie je poukázať na dramatický rozvoj kvalitatívnej poruchy vedomia u adolescentného pacienta liečeného systémovými retinoidmi.

Pri systémovej liečbe retinoidmi v detskom veku je nutné zväziť riziko a benefit liečby. Zvýšenú pozornosť je nevyhnutné venovať pacientom, ktorí sú v starostlivosti psychiatra pre prítomnosť depresívnej poruchy a samovražedné pokusy v anamnéze.

Interdisciplinárna spolupráca dermatológa s detským psychiatrom je predpokladom úspešnej liečby.

### **Scimitar imitujúca pľúcna venózna anomália, ústiaca do ľavej predsieni**

Ondriska M., Olejník P., Haviar D.  
Rádiologické oddelenie NÚDCH,  
Bratislava

Pravostranná pulmonálna vena s meandrujúcim priebehom (MRPV) je veľmi zriedkavá pľúcna vaskulárna anomália, ktorá môže v RTG obraze imitovať Scimitar syndróm. Pri oboch stavoch je prítomná vinutá anomálna pravostranná pľúcna vena, ktorá pri Scimitar syndróme ústi do systémových vén, zatiaľ čo pri MRPV do ľavej predsieni. Na rozdiel od Scimitar syndrómu je MRPV veľmi zriedkavý nález, ktorého výskyt sa aj v zahraničnej literatúre uvádza len v malom počte prípadov.

Prezentujeme prípad 11-mesačného dieťaťa, ktoré prišlo do NÚDCH s príznakmi infektu dýchacích ciest, s nejasným nálezom na RTG. Následné CT vyšetrenie verifikovalo diagnózu meandrujúcej pravostrannej pulmonálnej vény ústiacej do ľavej predsieni. Kontrastné CT vyšetrenie má kľúčovú úlohu v neinvazívnom stanovení diagnózy MRPV. Diagnostické rozlíšenie medzi Scimitar syndrómom a MRPV je dôležité vzhľadom na ich rozdielny klinický priebeh a postup v liečbe.

### **SMA prehľad pacientov a možnosti liečby na Slovensku**

Viestová K.<sup>1</sup>, Kolníková M., Okáľová K.<sup>2</sup>, Lazarová E.<sup>3</sup>, Zavadilíková E.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Klinika detskej neurológie LF UK a NÚDCH, Bratislava

<sup>2</sup>II. detská klinika SZU, Banská Bystrica

<sup>3</sup>Oddelenie detskej neurológie DFN, Košice

### **Spinálna svalová atrofia (SMA)**

je autozómovo recesívna degeneratívna neuromuskulárna porucha charakterizovaná stratou miechových motorických neurónov vedúcich k progresívnej svalovej slabosti. Príčinou ochorenia je homozygotná mutácia v SMN1 géne (kauzálnou mutáciou je delécia exónu 7 alebo delécia exónu 7 a 8), výsledkom je redukované množstvo SMN proteínu, ktorý je nutný na prežitie motorických neurónov. Podrobné výskumy v priebehu niekoľkých rokov ukázali, že antisense oligonukleotidy (ASO), ak sú podávané intratekálne, umožňujú inklúziu exónu 7 v géne SMN2, čím zvyšujú množstvo SMN

proteínu v tkanivách CNS. Štúdie pacientov s SMA preukázali zlepšenie motorických funkcií naprieč SMA všetkých typov vrátane typu SMA 3. Najlepšia motorická odpoveď bola pozorovaná pri presymptomatickej liečbe, pozitívne výsledky viedli k schváleniu nusinersenu FDA i EMA.

V práci uvádzame prehľad detských pacientov diagnostikovaných a liečených na Slovensku od augusta 2018. Liečba sa podáva v troch centrách (Bratislava, Košice, Banská Bystrica) a je viazaná na schválenie úhrady ZP. Hypotonické deti s podozrením na SMA potrebujú urgentné genetické vyšetrenie (mutácie génu SMN1 + počet kópií SMN2). Po potvrdení nálezu, počas krátkej hospitalizácie sa realizujú biochemické analýzy, 24-hodinové monitorovanie saturácie, motorické škálovanie, pričom urgenciu v terapii majú deti s typom SMA 1. Liečbu schvaľuje ZP na základe indikačných kritérií. Vyhodnotenie efektu a určenie respondérov sa pri type SMA1 robí po 5 dávkach (6 mesiacov liečby) a pri ostatných typoch po 6 dávkach (12 mesiacov liečby). Nusinersen mení prirodzený priebeh ochorenia, žiadne z našich pracovísk doteraz nezaznamenalo vážnejší nežiaduci účinok lieku.

### **Anestézia pri neuromuskulárnych ochoreniach u detí**

Bajaníková B., Nedomová B., Hargaš M.  
DKAIM LF UK, SZU a NÚDCH,  
Bratislava

Neuromuskulárne ochorenia u detí predstavujú heterogénnu skupinu chorôb postihujúcu ktorúkoľvek časť periférneho nervového systému od

predných rohov miechy, motorické alebo senzitivne periférne nervy, neuromuskulárne spojenie až po sval. Hlavnými klinickými príznakmi postihnutia neuromuskulárneho systému sú: statická alebo progresívna slabosť, svalová hypotónia, oneskorený psychomotorický vývoj, poruchy chôdze, zvýšená únava, neprítomné alebo znížené šlachovo-okosticové reflexy a atrofie svalov. Medzi najčastejšie nervovosvalovové ochorenia v detskom veku patrí Duchennova svalová dystrofia.

Cieľom prednášky je poskytnúť prehľad o špecifikách anestéziologického manažmentu u dieťaťa s príslušným neuromuskulárnym ochorením. V prezentácii sa sústreďujeme na komplexné zhodnotenie pacienta s neuromuskulárnym ochorením od jeho vstupu do anestéziologickej ambulancie až po pooperačnú starostlivosť. Pacienti s neuromuskulárnymi ochoreniami podstupujú celkovú anestéziu nielen z indikácie chirurgického výkonu, ale i z nechirurgických indikácií (napr. zobrazovacie vyšetrenia). Neuromuskulárne ochorenia sú často spojené s inými pridruženými ochoreniami, ktoré môžu významne ovplyvniť vedenie anestézie.

### **Sclerosis multiplex v detskom veku – praktické skúsenosti s imunomodulačnou liečbou**

Surgošová J., Balažovjechová K.  
Klinika detskej neurológie, Národný ústav detských chorôb, Bratislava

Približne 10 % všetkých pacientov s dg. sclerosis multiplex sa klinicky preja-

ví pred 19. rokom života. V tomto veku je ochorenie typické vyššou zápalovou aktivitou a častejšími exacerbáciami v porovnaní s neskorším začiatkom ochorenia, no vďaka lepšej plasticite mozgu aj rýchlejšou úpravou klinického obrazu po relapse. Zmena diagnostických a terapeutických štandardov vedie k posunu začiatku imunomodulačnej liečby do včasných fáz ochorenia a do mladších vekových skupín.

Na Klinike detskej neurológie sme s podávaním imunomodulačnej terapie začali v máji 2008. Do januára 2019 sme ju indikovali a nasadili u 95 pacientov. Pri 17 pacientoch sa po stanovení diagnózy a indikovaní DMT liečba začala v centre pre dospelých. Retrospektívna štúdia tohto súboru prezentuje klinický priebeh ochorenia liečených pacientov, efektivitu, ale aj komplikácie a nežiaduce účinky liečby.

### Zmeny v prístupe k deťom po febrilných krčoch a ich odraz v praxi

Gécz J.<sup>1</sup>, Nagy R.<sup>1</sup>, Švecová L.<sup>2</sup>, Gecíková M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Oddelenie urgentného príjmu, Národný ústav detských chorôb, Bratislava

<sup>2</sup>Klinika detskej neurológie LF UK a Národného ústavu detských chorôb, Bratislava

**Úvod:** Febrilné krče sú v detskom veku bežné. Zväčša prichádzajú náhle a bez varovania. V nemocničných zariadeniach sa s nimi stretávame zriedka, ale pomerne často ošetrujeme deti bezprostredne po ich prekonaní.

**Ciele:** Cieľom našej práce bolo retrospektívne zistiť, aká zdravotná starostlivosť bola poskytnutá deťom po febrilných krčoch ošetrovaných na OUP NÚDCH (Oddelenie urgentného príjmu Národného ústavu detských chorôb) v Bratislave. Chceli sme zhodnotiť očakávaný prínos zmien v manažmente detí po febrilných krčoch. Porovnávali sme obdobie 6 rokov.

**Súbor a metódy:** Do súboru pacientov sme zaradili každé dieťa bezprostredne po prekonaní febrilných krčov, ošetrované cestou OUP NÚDCH. Súbor pozostával z detí ošetrovaných v rokoch 2012 a 2018. Zaznamenávali sme vek, pohlavie, sezónnosť krčov, typ, etiológiu, čas nástupu od prvého vzostupu teploty, liečbu podanú pred príchodom do nemocnice, liečbu na OUP, počet neurologických vyšetrení a cestu pacienta. Hodnotili sme aj odporúčanie benzodiazepínov ako prevencie vzniku febrilných krčov.

**Výsledky:** V roku 2012 bolo na OUP NÚDCH ošetrovaných 91 detí po febrilných krčoch. V roku 2018 bolo takých detí 136. Priemerný vek bol v oboch rokoch niečo vyššie 26 mesiacov a viac bolo chlapcov. Najvyšší výskyt sme zaznamenali v zimných a jarných mesiacoch. Viac ako 80 % detí prišlo do nemocnice cestou záchranej zdravotnej služby. Jednoznačne boli v prevahe jednoduché febrilné krče (približne 90 % v oboch rokoch). Etiológia zvýšených teplôt bola prevažne vírusová. U polovice detí sa febrilné krče objavili do 6 hodín od vzostupu teploty. V roku 2012 sme hos-

pitalizovali až 88 % detí napriek tomu, že len 5 % prekonal komplikované febrilné krče. V roku 2018 bol tento podiel o viac než polovicu nižší (41 %). Diazepam ako profylaktickú liečbu dostalo v roku 2012 až 82 % detí. V roku 2018 ani jedno. Napriek tomu sa návrat do nemocnice takmer nezmenil. V roku 2012 aj v roku 2018 sa po ošetroaní vrátili z domu pre opakované krče len 2 deti.

**Záver:** Jednoznačne môžeme konštatovať, že aj keď sa súčasný prístup v porovnaní s tým minulým zdá odvážnejší a možno menej precízny, je rovnako efektívny. Deti sú menej traumatizované pobytom v nemocnici a nie sú zbytočne liečené benzodiazepínmi.

**Kľúčové slová:** febrilné krče, dieťa, diazepam

### Nezabúdajme na... (kazuistika)

Siváček M., Začkuliaková S.,  
Bartoň P., Slebodniková K.  
Klinika pediatrickej urológie LF UK  
a NÚDCH, Bratislava

Trojmesačný pacient bol prvýkrát vyšetrený na Oddelení urgentného príj-

mu pre drobný hematóm nad *symphysis ossis pubis*. O 11 dní neskôr bol hospitalizovaný na Klinike detskej chirurgie pre edém, rubor, hematóm skróta a liečebný perorálnymi antibiotikami a lokálne (Fucidin, Pimafucort, hypermangán). Matke odporučili perorálnu antibiotickú a lokálnu liečbu do ústupu ťažkostí, na odporúčanú kontrolu neprišli. Podľa údajov od matky, asi 42 – 47 dní po prvej návšteve OUP začali pozorovať opätovné „začervenanie a omodrievanie“ skróta, preto nasadili lokálnu liečbu. Na 48. deň po prvej návšteve OUP bol pacient privedený RZP s rozsiahlym nálezom na skróte a perigenitálnej oblasti, akútne hospitalizovaný na Klinike pediatrickej urológie a následne operovaný. Pacient bol 55 dní po prvej návšteve na OUP neodkladným opatrením súdu zverený do starostlivosti detského domova.

