

***Zborník abstraktov  
Festival KAZUISTÍK<sup>®</sup> z pediatrie 2010***

***26. - 27. marec 2010, Žilina, Slovensko***

*[www.kazuistika.sk](http://www.kazuistika.sk)*

### ***Organizačný výbor***

Milan Kuchta  
Michaela Bomba Birkusová  
Katarína Gombošová  
Nina Jalčovníková  
Jarmila Siegfriedová  
Norbert Bomba

### ***Vedecá komisia***

Milan Kuchta	predseda komisie
Peter Bánovčín	člen komisie
Milan Dragula	člen komisie
Katarína Furková	člen komisie
Ján Koval'	člen komisie
Vladimír Mihál	člen komisie
Tibor Šagát	člen komisie

### ***Pozvaní rečníci***

**prof. MUDr. Tibor Šagát, CSc.**, prednosta kliniky anesteziológie a intenzívnej medicíny DFNSP, Bratislava, dekan FZŠŠ SZU Bratislava,

**prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.**, prednosta Detskej kliniky Fakultnej nemocnice a LF UP v Olomouci,

**prof. MUDr. Peter Bánovčín, CSc.**, prednosta Kliniky detí a dorastu JLF a MFN v Martine, hlavný odborník pre pediatriu MZ SR

**doc. MUDr. Milan Dragula, PhD., mim. prof.**, prednosta Kliniky detskej chirurgie JLF UK a MFN v Martine, prezident Slovenskej lekárskej komory

**doc. MUDr. Katarína Furková, CSc., mim. prof.**, prednostka Kliniky pre deti a dorast A. Getlíka, Nemocnica sv. Cyrila a Metoda, FNSP, Bratislava

**prof. MUDr. Svetozár Dluholucký, CSc.**, prednosta II. detskej kliniky SZU, DFNSP Banská Bystrica

**prof. MUDr. Karol Kralinský, PhD.**, prednosta III. detskej kliniky SZU, VsNSP v Lučenci, n.o., hlavný odborník MZ SR pre pediatrickú anestéziológiu a intenzívnu medicínu

### ***Poverený organizátor:***

PAMIDA International, s.r.o.  
web: [//www.pamidainternational.com](http://www.pamidainternational.com)  
email: [info@pamidainternational.com](mailto:info@pamidainternational.com)  
tel/fax: +421 41 4000123

## **Obsah**

<i>Program konferencie</i> .....	4
<i>Abstrakty prednášok</i> .....	8
<i>Index kľúčových slov</i> .....	30

**26. 03. 2010 PIATOK**

7,30 Registrácia

9,00 *Slávnostné otvorenie*

Čestné predsedníctvo:

*Doc. MUDr. M. Dragula, CSc., mim. prof. - prezident SLK**Prof. MUDr. T. Šagát, CSc., - dekan FZŠŠ SZU**Prof. MUDr. P. Bánovčín, CSc. - hlavný odborník MZ SR pre pediatriu**MUDr. I. Urbančíková - riaditeľka DFN Košice**Doc. MUDr. K. Furková, CSc., mim. prof. – hlavný odborník MZ SR pre pediatrickú nefrológiu**Doc. MUDr. M. Kuchta, CSc., mim. prof. - hlavný odborník pre pediatriu v Košickom samosprávnom kraji***Odborný program**9,30 – 10,30 **Blok I.** Predsedníctvo: Milovský, V., Dragula M.**1. Prolaps mitrálnej chlopne ako predispozícia infekčnej endokarditídy**

Milovský, V., Labovská, S., Neuschl, V., (Nitra, Bratislava)

**2. Zriedkavá príčina poruchy zraku u detí**

Furková, K., Caňová, S., Repáková, M., Gerinec, A., (Bratislava)

**3. Pätnásťročné dievča v puberte s výškou v pásme tretieho percentilu**

Vojtková, J., Čiljaková, M., Klabníková, K., Mišovicová, N., Kecerová, M., Košťálová, L., Chandoga, J., Bánovčín, P., (Martin, Dolný Kubín, Bratislava)

**4. Lafora disease, vzácna progresívna myoklonická epilepsia**

Okál'ová, K., Karovičová, M., Synaková, E., Mišíková, J., (Banská Bystrica)

**5. Ischemická cievná mozgová príhoda u chlapca po silvestrovskej oslave**

Fedoráková, I., Okál'ová, K., Bubanská, E., Hálová, K., Gregová, E., (Banská Bystrica)

**6. Téma rezervovaná**

Dragula, M., a spol. (Martin)

10,30 – 10,45 Diskusia

10,45 – 11,15 *Prestávka na kávu*11,15 – 12,15 **Blok II.** Predsedníctvo: Furková, K., Jenča, A.**7. Rôzne prejavy IgA nefropatie**

Furková, K., Topoľský, I., Najdeková, I., (Bratislava)

**8. Ankylózy TMK, deformácie tváre ako dôsledok nediagnostikovaných zlomenín**

Jenča, A., (Košice)

**9. Nielen tuberkulóza môže kašľať krv**

Moravčíková, D., Dluholucký, M., Dluholucký, S., Petrík, O., (Banská Bystrica)

**10. Rôzne prejavy alergie na BKM**

Bieliková, A., (Trenčín)

**11. Vrodená kožná infekcia invazívnym GBS kmeňom?**

Antalíkova, A., Pajerchin, D., Beniaková, L., Suchá, K., Šoltysová, B., (Poprad)

12,15 – 12,45 Diskusia

12,45 – 13,45 *Prestávka na obed***13,45 – 14,45 Blok III.** Predsedníctvo: Chlebovičová, E./Černáková, B., Jakubička, J.**12. Zanedbanie v poskytovaní zdravotnej starostlivosti v ambulancii všeobecného lekára pre deti a dospelosť**

Sladká E., Černáková B., Kešjarová S., (ÚDZS, Bratislava)

**13. Závažné pochybenie v manažmente detského pacienta s neurologickým ochorením**

Hlavatý, J., Černáková, B., Kešjarová, S., (ÚDZS, Bratislava)

**14. Egalizácia posledného článku palca pravej ruky u dieťaťa po infúznej liečbe s fixáciou končatiny na dlahe**

Bandura, P., Grollmusz, O., (ÚDZS, Prešov)

**15. Zlyhanie manažmentu detského pacienta s chronickým ochorením obličiek**

Chlebovičová, E., Kubová, Z., Sladká, E., (ÚDZS, Bratislava)

**16. Čo môže byť skryté za konzultáciu ATB liečby pri suspektnej pneumónii**

Jakubička, J., Jakubičková, D., Virgová, D., Neupaverová, N., (Nitra, Levice)

14,45 – 15,00 Diskusia

15,00 – 15,20 *Prestávka na kávu***15,20 – 16,20 Blok IV.** Predsedníctvo: Bálintová, E., Tenora, J.**17. Neobvyklý vyvolávateľ enterokolitídy u dieťaťa**

Klabníková, K., Janíková, B., Vojtková, J., Vojarová, L., Bánovčin, P., (Martin)

**18. Driemajúci zápal u nášho novorodenca**

Dzurillová, S., Kovaľ, J., Kl'oc, J., Pošiváková, M., (Prešov)

**19. Ileosní stav jako důsledek intermitentní chronické obstrukce tenkého střeva**

Tenora, J., Šťastný, J., (Prostějov)

**20. Iatrogenní rektovaginální píštěl u novorozence**

Malý, T., Kysučan, J., Chudáček, J., Jurečková, L., Vránová, I., Michálková, K., Smolka, V., Klásková, E., Flögelová, H., Tkachyk, O., (Olomouc)

**21. Juvenilná rekurentná respiračná papilomatóza**

Mocová, E., Koman, A., (Rožňava, Košice)

**22. Neobvyklá príčina bolesti chrbta**

Miňová, M., Vargová, V., Bálintová, E., Kuchta, M., (Košice)

16,20 – 16,40

**Prezentácia e - learningového portálu Slovenskej lekárskej komory, “i-med”**

Teremová, Z. (SLK)

*Predstavenie portálu SLK pre vzdelávanie lekárov a jeho implementácia do praxe*

16,40 – 17,00 Diskusia

17,00 – 17,15 *Prestávka na kávu*

**17,15 - 18,15 Blok V.** Predsedníctvo: Mihál, V., Rosipal, Š.

**23. Tučnota- epidemiologický a diagnostický problém**

Rosipal, Š., Rosipalová, D., Debreová, M., (Poprad)

**24. Zriedkavá príčina poruchy biosyntézy cholesterolu**

Žikavská, T., Brucknerová, I., Červeňová, O., Bzdúch, V., (Bratislava)

**25. Čo môže prezradiť trombocytopenia u novorodenca?**

Grešíková M. (Bratislava)

**26. Čo sa skrývalo za podozrením na meningoencefalitídu...**

Furielová, I., Ševcová, M., Kovaľ, J., Mendelová, E., (Prešov, Ľubochňa)

**27. Náhlá zmena chování s neurologickou manifestáciou jako projev přechodné leukoencefalopatie u dvou dětí s akutní lymfoblastickou leukémií**

Mihál, V., Pospíšilová, D., Novák, Z., Neklanová, M., Houda, J., Michálková, K., (Olomouc)

**28. Ako sme Máriovi zachraňovali kožu**

Halušková, V., Jenčo, I., Senčáková, I., Oravkinová, I., (Košice)

18,15 – 18,30 Diskusia

20,00 – 24,00 *Spoločenský večer pri hudbe*

**27. 03. 2010 SOBOTA**

**8,30 – 9,30 Blok VI.** Predsedajúci: Kuchta, M., Jakubčíková, A.

**29. Méně obvyklá příčina izolované bolesti hlavy a ranního zvracení**

Vymětalová, Z., Tenora, J., Pytlíčková, H., (Prostějov)

**30. Dupot zebry**

Micková, M., T. Malý, T., Geierová, M., (Olomouc)

**31. Vzácna príčina akutně vzniklého strabizmu - cystický pilocytární astrocytom mozečku**

Véghová- Velgáňová, M., Krahulík, D., Neklanová, M., Michálková, K., (Olomouc)

**32. Celé dětství s totální aganglionosou kolorekta**

Malý, T., Kysučan, J., Chudáček, J., Jurečková, L., Flodr, P., Smolka, V., Klásková, E., Karásková, E., Vospělová, J., Tenora, J., Michálková, K., (Olomouc)

**33. Zvracanie u kvadruparetickej pacientky odhalilo ďalšie, závažnejšie ochorenie**

Jakubčíková, A., Tenora, J., Folprecht, M., Pytlíčková, H., (Prostějov)

9,30 – 9,45 Diskusia

9,45 – 10,00 *Prestávka na kávu*

**10,00 – 11,10 Blok VII.** Predsedajúci: Jeseňák, M., Pytlíčková, H.

- 34. Méně časté onemocnění projevující se tonicko-klonickými křečemi**  
Pytlíčková, H., Tenora, J., Michálková, K., Kůrková, I., (Prostějov)
- 35. Jsme si vědomi všech výhod epidurální analgezie?**  
Jurečková, L., Kudělková, I., Klásková, E., Smolka, V., Malý, T., (Olomouc)
- 36. Aplastická krize při Parvovirové infekci jako první manifestace hereditární sférocytózy**  
Ludíková, B., Pospíšilová, D., (Olomouc)
- 37. Juvenilná rekurentná parotitída alebo Juvenilný Sjögrenov syndróm?**  
Jeseňák, M., Hyrdelová, E., Bánovčín, P., (Martin)
- 38. Resuscitovaný Marek a jeho kašľajúce dvojča**  
Trenčanová, Z., Dluholucký, S., Fabianová M., Petřík, O., (Banská Bystrica)
- 39. Prečo už Barborku nebolí bruško a začala rásť?...**  
Gerová, R., (Sabinov)
- 40. Takmer fatálna príhoda po nízkej dávke steroidov**  
Mesár, P., Žilínčanová, L., Bubanská, E., (Banská Bystrica)

11,10 – 11,30 Diskusia

11,30 – 11,45 *Prestávka na kávu a vyhodnotenie súťaží*

**11,45 Vyhlásenie najlepších prednášok, udelenie ocenení a odovzdanie výhier**

**12,00 Záver konferencie**

## VRODENÁ KOŽNÁ INFEKCIA INVAZÍVNYM GBS KMEŇOM?

*Antalíková A, Pajerchin D., Beniaková L., Suchá K., Šoltysová K.*  
Detské oddelenie Nemocnica a.s. Poprad

**Kľúčové slová:** novorodenec , GBS infekcia

### Abstrakt:

Klinický opis priebehu nezvyčajnej kožnej infekcie u zdravého donoseného novorodenca.

## EGALIZÁCIA POSLEDNÉHO ČLÁNKU PALCA PRAVEJ RUKY U DIEŤAŤA PO INFÚZNEJ LIEČBE S FIXÁCIOU KONČATINY NA DLAHE

*Bandura P., Grollmusz O.*

Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou, pobočka Prešov

**Kľúčové slová:** infúzna liečba, intravenózna kanyla, umelohmotná dlahu na končatinu, ischémia, nekróza, egalizácia

### Abstrakt:

11- mesačné dieťa prijaté na kliniku pediatrie pre febrilitu, kašeľ s diagnózami bronchitis acuta obstructiva, susp. bronchopneumónia, rhinopharyngitis acuta, m. Down, dystrophia a systolický šelest. Po prijatí začatá intenzívna rehydratačná liečba, vrátane intravenózneho podávania antibiotík a inhalačných bronchodilatancií.

Zavedená intravenózna kanyla do pravej ruky a končatina fixovaná na umelohmotnú malú dlahu. Na štvrtý deň hospitalizácie zistená nefunkčná intravenózna kanyla, ktorá bola odstránená aj s fixačnou dlahou. Pritom bola zistená nekróza distálneho článku palca pravej ruky, ktorú lekár ošetril lokálne. Dieťa bolo nasledujúci deň ráno odoslané na chirurgickú a traumatologickú ambulanciu, kde pri objektívnom vyšetrení na palci pravej ruky v oblasti distálneho článku opísaná nekróza s deformitou posledného článku palca, okolitá koža a proximálny článok primeraný, nález bez flegmóny. Pulzácie na artériách hmatné, na ostatných častiach prstov a ruky primeraný nález. Odporúčaná konzervatívna liečba.

Od tohto dňa bola pacientka opakovane vyšetrená a ošetrovaná na traumatologickej ambulancii 7x. Bolo uvažované o možnej amputácii palca v oblasti IP kĺbu, ale po zhotovení rtg. kostí a zistení jej intaktnosti odporúčaná egalizácia koncového článku palca. Dieťa bolo vyšetrené v kožnej ambulancii so záverom gangréna posledného článku palca pravej ruky s odporúčaním konzervatívnej liečby. Pre nelepšiaci sa stav bolo napokon rozhodnuté vykonať egalizáciu distálneho článku palca.

V záujme prevencie vzniku nežiaducich príhod pri aplikácii intravenózneho liečby u detí je nutné sledovanie funkčnosti intravenózných vstupov, ale aj okolia pri fixácii končatín dlahou.

Umelohmotné originálne malé dlahy boli na klinike pediatrie vyradené z používania pri fixácii končatín malých pacientov, pretože ich používanie sa ukázalo opakovane problematické.

## RÔZNE PREJAVY ALERGIE NA BIELKOVINU KRAVSKÉHO MLIEKA

*Bieliková A.*

Privátna gastroenterologická ambulancia, Trenčín

**Kľúčové slová:** alergia na BKM, ekzém, urtika, vracanie, neprospievanie, AAF – aminokyselinový preparát

**Abstrakt:**

Urtika, ekzém, vracanie a prímies čerstvej krvi v stolici u dojčat'a sú často prejavom alergie na BKM, dokonca aj u kojených detí.

**DRIEMAJÚCI ZÁPÁL U NÁŠHO NOVORODENCA**

*Dzurillová S., Koval' J., <sup>1</sup>Kľoc J., Pošiváková M.*

Klinika pediatrie, FNŠP J. A. Reimana, Prešov

<sup>1</sup>Ortopedické oddelenie, FNŠP J. A. Reimana, Prešov

**Kľúčové slová:** novorodenec, osteomyelitída, antibiotiká

**Abstrakt:**

Našou kazuistikou by sme chceli poukázať na relatívne zriedkavú diagnózu u novorodenca. Dieťa bolo prijaté k nám pre febrilitu, s podozrením na infekciu močových ciest. Vo vstupnom laboratórnom obraze stredne zvýšená zápalová aktivita, ostatné parametre vnútorného prostredia stabilné, vylúčený respiračný, ORL, močový a gastrointestinálny infek. Vzhľadom k nezlepšujúcemu sa klinickému stavu, febrilitám a zvýšenej zápalovej aktivite, nasadená antibiotická liečba, na ktorej sa postupne klinický stav zlepšuje.

V kontrolnom laboratórnom obraze zaznamenaný výrazný vzostup FW, následne v ten istý deň dochádza u dieťaťa k opuchu ľavej dolnej končatiny, hlavne v oblasti kolena, klinický aj RTG obraz suponuje akútnu osteomyelitídu, nasadená intenzívna antibiotická liečba, ktorou sa podarilo akútny stav zvládnuť v spolupráci s ortopedickým oddelením. Dieťa bolo prepustené do ambulantnej starostlivosti a je v starostlivosti na ortopedickej ambulancii.

**ZLYHANIE MANAŽMENTU DETSKÉHO PACIENTA S CHRONICKÝM OCHORENÍM OBLIČIEK**

*Chlebovičová E., Kubová Z., Sladká E.*

Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou, Bratislava

**Kľúčové slová:** vrodené chyby uropoetického traktu, septický šok, akútna renálna insuficiencia

**Abstrakt:**

Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou na podnet rodičov dieťaťa vykonal dohľad nad poskytovanou zdravotnou starostlivosťou 3 ročnému dieťaťu s vrodenými chybami uropoetického traktu, ktoré zomrelo po 5. dňoch hospitalizácie na detskom oddelení na akútne zápalové ochorenie obličiek s rozvojom septického šoku.

Dieťaťu z prvej gravidity boli pri narodení diagnostikované vrodené chyby obličkovej panvičky a močovodu a veziko-uretero-renálny reflux bilat. Do dvoch rokov bolo dieťa 4 x hospitalizované pre pyelonephritídu, preliečené a sledované v nefrologickej a urologickej ambulancii. Posledný rok bolo bez akútnych zápalových prejavov. Po týždni liečby antibiotikami pre infekť horných dýchacích ciest, bolo dieťa pre pretrvávajúce teploty a náhly výstup na 39 °C prijaté na hospitalizáciu. Dieťa bolo s dg. Epipharyngitis acuta, vrodený RVR, stav po divulsii uretry prijaté na hospitalizáciu. Bola nasadená antipyretická liečba laboratórne vyšetrenia (CRP 82 mg/l, Le 30.3x10<sup>9</sup>/L, chem. moč - negat., FW 2/8). V ďalších dňoch výstupy teplôt, dieťa nekludné, močilo, udávalo bolesti bruška. Tretí deň podľa tampónu z nosa - Moraxela bol ordinovaný Augmentín per os. V noci zo 4. na 5. deň dochádza k výraznému zhoršeniu zdravotného stavu dieťaťa s hyperpyrexiou a intenzívnymi bolesťami brucha, dieťa nemočí. Chirurg stanovuje diagnózu mesenterická lymfadenitída a infekť močových ciest (kreatinín - 277 umol/L, urea 25,3 mmol/L, hypoglykémia 2.9 mmol/L, hypochlorémia 81mmol/L, hyponatriémia 117 mmol/L). Opakované vyšetrenia vykazujú nárast sledovaných parametrov, čo svedčí pre prítomnosť akútnej renálnej insuficiencie a rozvratu vnútorného prostredia. Dieťa s prejavmi

septického šoku je prevezené na KAIM vyššieho pracoviska v moribundnom stave s poruchou vedomia, KPR je neúspešná a dochádza k exitu.

Záver a zistenia úradu. Od začiatku hospitalizácie sú prítomné známky bakteriálneho zápalu, nie je zhodnotená pozitívna anamnéza, nie je začatá žiadna antibiotická liečba, nedostatočný prívod tekutín, prehliadnutie klinických príznakov, nedostatočná kontrola laboratórnych parametrov. V zdravotnej dokumentácii chýba záznam lekárov zo zhodnotenia zdravotného stavu a zhodnotenie výsledkov získaných laboratórnych vyšetrení. Výsledok KVB nie je včas doručený. Antibiotická liečba na tretí deň je ordinovaná per os podľa výsledku kultivácie + citlivosti z tampónu nosa. Postupom lekárov došlo k porušeniu ustanovenia § 4 ods. 3 zákona č. 576/2004 Z.z. a tiež § 79 ods. 1 písm. l) zákona č. 578/2004 Z. z. v tom, že zdravotná dokumentácia nebola vedená v súlade so zákonom.

## ISCHEMICKÁ CIEVNA MOZGOVÁ PRÍHODA U CHLAPCA PO SILVESTROVSKEJ OSLAVE

*Fedoráková I.<sup>1</sup>, Okál'ová K.<sup>1</sup>, Bubanská E.<sup>1</sup>, Hálová K.<sup>1</sup>, Gregová E.<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>II. DK SZU, DFNSP, Banská Bystrica

<sup>2</sup>Odd. klinickej biochémie, FNSP F.D.R., Banská Bystrica

**Kľúčové slová:** ischemická cievna mozgová príhoda, rizikový faktor, lipoproteín (a)

### Abstrakt:

Ischemická cievna mozgová príhoda (ICMP) je v detskom veku zriedkavé, ale závažné ochorenie, ktoré je stále častejšie diagnostikované aj vďaka narastajúcemu využitiu neinvazívnych diagnostických metód (MRI, MRAG, CT, USG). Dôležitý rozdiel medzi cerebrovaskulárnymi ochoreniami v detstve a dospelosti spočíva v širokom spektre rizikových faktorov u detí, zahrňujúcim kongenitálne a získané kardiálne ochorenia, systémové vaskulárne a hematologické ochorenia, traumy, infekcie, trombofilné stavy, štrukturálne anomálie mozgových ciev. Viac ako polovica pacientov s ICMP nemala v predchorobí diagnostikované žiadne z predisponujúcich ochorení. U viac ako tretiny detských pacientov ostáva etiológia ICMP neobjasnená.

Autori prezentujú kazuistiku 16 ročného chlapca, ktorý po silvestrovskej oslave spojennej s požívaním alkoholu prekonal tranzitórnu ischemickú ataku s pravostrannou hemiparézou, hemianopsiou a expresívnou afáziou. CT a MR vyšetrením bola potvrdená ložisková ischémia mozgu v oblasti bazálnych ganglií. Ďalšie vyšetrenia pacienta smerovali k identifikácii rizikových faktorov, pričom bola zistená vysoká koncentrácia lipoproteínu (a) (Lp(a)) - nezávislý rizikový faktor arteriálnej trombózy. Lp(a) je svojím zložením veľmi podobný LDL, jeho bielkovinová zložka apo(a) je štruktúrou podobná plazminogénu. Lp(a) má významný aterogénny potenciál a interferuje s procesom fibrinolýzy. Plazmatická koncentrácia Lp(a) je geneticky podmienená. Diéta a hypolipidemiká, ktoré priaznivo ovplyvňujú hladinu LDL, nemajú takmer žiadny vplyv na Lp(a). Kyselina nikotínová ako jediné hypolipidemikum významne znižuje aj koncentráciu Lp(a), na slovenskom trhu však nie je dostupný žiadny preparát.

Cerebrovaskulárne ochorenia patria v dospelosti k najčastejším príčinám úmrtia a postihujú vo vysokej miere ľudí v najproduktívnejšom období života, preto otázka optimálnej prevencie ostáva stále aktuálna zvlášť v mladej populácii. Hoci rizikový faktor u nášho pacienta nie je možné v súčasnosti (s výnimkou aferézy) terapeuticky ovplyvniť, jeho poznanie snád prispieje k pozitívnej zmene životného štýlu pacienta, zabráni kumulácii rizík resp. podnieti k včasnej liečbe modifikovateľných rizikových faktorov.

## ČO SA SKRÝVALO ZA PODOZRENÍM NA MENINGOENCEFALITÍDU...

*Furielová I.<sup>1</sup>, Ševcová M.<sup>1</sup>, Koval' J.<sup>1</sup>, Mendelová E.<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Klinika pediatrie, FNSP J. A. Reimana, Prešov

<sup>2</sup>Národný endokrinologický a diabetologický ústav n.o., Lubochňa

**Kľúčové slová:** porucha vedomia, infekcia, chronická adrenálna insuficiencia

**Abstrakt:**

Nerozpoznaná adrenálna insuficiencia môže viesť k život ohrozujúcemu stavu. Hlavnou príčinou insuficiencie nadobličiek v minulosti bola tuberkulóza, zatiaľ čo dnes, najčastejšou príčinou chronickej nadobličkovej nedostatočnosti u starších detí a dospelých, je poškodenie nadobličiek autoimunitným procesom (Addisonova choroba).

Autori v kazuistike predstavujú 14. ročného, doteraz zdravého, prospievajúceho chlapca, prijatého na oddelenie pre kvantitatívno - kvalitatívnu poruchu vedomia, febrility, vomitus. Vo vstupných laboratórnych vyšetreniach dominuje hyponatrémia, metabolická acidóza a vysoká zápalová aktivita, ostatné vyšetrené parametre boli v referenčnom rozmedzí. Realizovanými vyšetreniami sme predpokladanú neuroinfekciu nepotvrdili, taktiež CT vyšetrenie mozgu bolo v norme. Suplementujeme nátrium a vzhľadom na nález lakunárnej angíny ordinujeme ATB liečbu, klinický stav pacienta sa upravuje. Príčinu úvodnej hypotonickej hyponatriémie sa nám nepodarilo úplne vysvetliť.

Diurnálny rytmus vyšetreného sérového kortizolu a močový kortizol, odobraté na 4. deň hospitalizácie, keď pacient bol už v dobrom klinickom stave, boli v norme. Avšak až nález vysokej koncentrácie ACTH, napomohol k objasneniu príčiny poruchy vedomia a hyponatriémie u nášho adolescenta.

Touto kazuistikou chceme poukázať na prvý príznak Addisonovej choroby, ktorou bola kvantitatívno-kvalitatívna porucha vedomia pri záťaži bežnou infekciou.

## ZRIEDKAVÁ PRÍČINA PORUCHY ZRAKU U DETÍ

*Furková K., Caňová S., Repáková M., Gerinec A.*

Klinika pre deti a dorast A. Getlíka, Bratislava

**Kľúčové slová:**

**Abstrakt:**

Zhoršenie prospechu, zmena správania a bolesti hlavy môžu byť neraz u detí dôsledkom poruchy zraku. Príčinou je zvyčajne zhoršený vizus na tabuľu v škole a rozmazané videnie. Tieto problémy dieťať a obvykle vedú rodičov k návšteve očného lekára. V prevažnej väčšine prípadov stačí korekcia refrakčnej chyby a problémy sa vyriešia. Nie vždy je to však pravidlo a pokiaľ problémy pretrvávajú, mnohokrát vstupuje do liečebného procesu psychológ, i neurológ, ktorí pátrajú po príčinách uvedeného stavu.

Presne takýto scenár bol aj u našej pacientky. 10 ročné dievčaťko, ktoré absolvovalo očné vyšetrenie, ale napriek korekcii sa stav nezlepšil, odoslané na psychologické vyšetrenie. Psychológ zistil nesúmerný vývin všeobecných rozumových schopností s výrazne zníženým výkonom v oblasti zrakovej percepcie a vizuomotorickej koordinácii, čo bolo indikáciou k neurologickému vyšetreniu. Neurológ odporučil komplexné vyšetrenie vrátane MR mozgu na vylúčenie organickej lézie CNS.

Pri prijatí na kliniku somaticky dominoval astenický habitus, neurologický nález bez topickej symptomatológie, pri komunikácii s pacientkou pozorovať zvláštny pohľad „akoby pozerala do nekonečna“, ostatný fyzikálny nález v norme. Z odporučených neurologických vyšetrení – (EEG, MR-mozgu, C a T chrbtice) boli nálezy v norme, pri **evokovaných zrakových potenciáloch** nález **obojstrannej lézie zrakovej dráhy**.

Podrobné oftalmologické vyšetrenie viedlo k definitívnej diagnóze. U pacientky sa zistilo degeneratívne ochorenie *M. Stargardt- fundus flavimaculatus o. utq., hereditárna dystrofia sietnice a astigmatismus myopicus comp. o. dx et hypermetropius comp. o. sin.*

*Stargardtova choroba* je forma degenerácie makuly, ktorá začína v rannom detstve. Je to jedna z najčastejších foriem juvenilnej degenerácie makuly a môže sa zjaviť u 1 z 20 000 detí starších ako 6 rokov. Zvyčajne je to recesívne dedičné ochorenie ale nevylučuje sa ani dominantná dedičnosť. Stargardtova choroba môže byť v úvode detekovaná miernou stratou zrakovéj ostrosti, v priebehu progresie pacienti zaznamenávajú malé oblasti straty zraku alebo slepé miesta. Ako obrazy dopadajú na poškodené oblasti sietnice, môžu objekty miznúť a znova sa zjavovať, čo spôsobuje efekt „come and

gô“.

Prítomné je excentrické videnie, deti trpia fotostresom a poruchou adaptácie v tme, zhoršuje sa farebné videnie v závažnejších štádiách poškodenia zraku môžu mať pacienti fantómové videnie.

Po diagnostikovaní choroby zvyčajne nastávajú v rodine závažné psychické problémy, pretože rodina i dieťa sa potrebujú okamžite naučiť, ako sa starať o slabozrakého. Pozitívne však je., že Sargardtova choroba nikdy nespôsobuje totálnu stratu zraku.

Pacienti vyžadujú oftalmologickú starostlivosť kde sa v liečbe využíva vazodilatačná terapia a vitamínoterapia, dôležité sú i viaceré režimové opatrenia

## RÔZNE PREJAVY IGA NEFROPATIE

*Furková K., Topol'ský I., Najdeková I.*

Klinika pre deti a dorast A. Getlíka, Bratislava

### Kľúčové slová:

#### Abstrakt:

**IgA mezangiová glomerulonefritída** (IgAmGN), Bergerova choroba, IgA-nefropatia, v minulosti-benígna rekurentná hematúria) je syndróm charakterizovaný ukladaním IgA v mezangiu glomerulov, proliferáciou mezangiových buniek, zmnžením mezangiového matrixu a klinickými príznakmi systémovej glomerulonefritídy. V súčasnosti je to z glomerulonefritíd najčastejšia glomerulopatia a najčastejšia príčina chronickej renálnej insuficiencie. Môže prebiehať pod rôznym klinickým obrazom. Rozlišujú sa tri klinické typy:

**Rekurentná makroskopická hematúria** (najčastejšia forma u detí a adolescentov)

**Proteinúria s občasnou makroskopickou hematúriou**-závažná prognóza

**Nefrotický syndróm s artériovou hypertenziou** a vývinom chronickej renálnej insuficiencie

Našich dvoch pacientov chceme demonštrovať preto, že ani jeden z nich nezapadal do uvedených typov.

**19 ročný pacient** mal v roku 2009 pri angíne mierne izolovanú erytrocytúriu, po liečbe moč negatívny.

Tohto roku v rámci športovej prehliadky zistená mierna erytrocytúria, preto odoslaný na nefrologické vyšetrenie. Pri vyšetrení zistená len hraničná Er-úria, ale prítomná proteinúria 2,6g/24 h, preto indikovaná renálna biopsia. Záver histologického vyšetrenia – **IgA nefropatia so sekundárnou fokálnou/segmentálnou sklerózou**. Nakoľko bol pacient bez akýchkoľvek ťažkostí je pravdepodobné, že nebyť športovej prehliadky a vyšetrenia u nefrológa, by sa choroba diagnostikovala až v štádiu chronickej renálnej insuficiencie.

**12 ročná pacientka** a anamnézou, že v roku 2005 mala parainfekčnú nefritídu odoslaná v roku 2007 na sledovanie do našej nefrologickej ambulancie. Pri vstupnom vyšetrení v moči len mierna proteinúria (0,5g/24 h), prítomná porucha koncentračnej schopnosti, ostatné nálezy kompletne v norme, preto s podozrením na tubulointersticiálnu nefritídu realizovaný DMSA scan, ktorý diagnózu potvrdil. Ordinované ACE inhibítory a podporná liečba. S odstupom 1 mesiaca klinické aj laboratórne známky akútnej cystitídy (Er-úria, Le-úria, bakteriúria-E-coli, proteinúria 0,3g/24 h), ktoré pod antibakteriovou liečbou ustúpili. Do liečby bol pridaný Uro-Vaxom, v ďalšom priebehu bez ťažkostí. Pri kontrole po dobratí Uro-Vaxomu nález proteinúrie do 1g/deň (glomerulová neselektívna), preto indikovaná renálna biopsia. Záver histologického vyšetrenia – **IgA mezangiálna glomerulonefritída s drobnými ložiskami sklerózy a masívnymi depozitami IgA**. Pacientka nastavená na bezlepkovú diétu, pokračovalo sa v liečbe ACE-inhibítormi. Po dvoch mesiacoch pokles proteinúrie na 0,3g/deň, ostatné nálezy v moči sú v norme, funkcia obličiek dobrá, bez imunologickej aktivity.

## PREČO UŽ BARBORKU NEBOLÍ BRUŠKO A ZAČALA RÁST'...

**Gerová R.**

Všeobecná zdravotná starostlivosť o deti a dorast, Sabinov

**Kľúčové slová:** celiakia, anaemia, retardácia rastu, hyperreaktivita

### Abstrakt:

V ambulancii praktického lekára pre deti a dorast sa často stretávame s nízkym vzrastom a bolesťami bruška. Za týmito symptómami sa môže skrývať celiakia. Celiakia je celoživotné ochorenie charakterizované permanentnou intoleranciou lepku, u geneticky vnímavých jedincov, na autoimunitnom podklade, na základe ktorého dochádza k poškodeniu sliznice tenkého čreva a provokácií imunitného systému. V súčasnosti sa diagnostikuje čoraz častejšie. Prebieha skryto a plazivo. Objaví sa nečakane. Sprevádza ju široké spektrum klinických príznakov: celkové, intestinálne, extraintestinálne a aj iné autoimunitné ochorenia. Dokáže sa poriadne dlho ukrývať. Pripomína chameleóna.

Rada by som upozornila na kľúčovú úlohu praktického lekára, ktorý ako prvý môže vysloviť podozrenie na celiakiu na základe pestrého klinického obrazu a tým predísť najzávažnejším komplikáciám z neliečenej celiakie (lymfómy, adenokarcinóm...)

Barborka má 7,5 roka, je z dvojvaječných dvojčiat, narodila sa v 38 GT, s p.h. 2450g, ako plod B. Od 3 rokov sa intermitentne sťažovala na bolesti bruška. Mávala nepravidelnú stolicu. Po vylúčení mlieka z potravy a užívaním probiotík bolesti ustúpili. V 5. roku života začala zaostávať v raste za svojím bratom Jakubom. Obidvaja súrodenci mali rovnaké podmienky.

V laboratórnych nálezoch dominovala anémia a hypercholesterolémia. Tkanivová transglutamináza IgA bola viac ako 300 U/mL. Histologický nález z biopsie duodéna zodpovedá glutensenzitívnej enteropathii podľa Marsha typ III.c.

Po nasadení bezlepkovej diéty nastala remisia...

Celý čas Barborkin organizmus jasne signalizoval, že sa niečo deje:

1. bolesti bruška,
2. únava,
3. zápcha,
4. anémia,
5. striedanie nálad, hyperreaktivita,
6. retardácia rastu,
7. poruchy pamäte a sústredenosti,
8. kontakt rodič a dieťa.

## ČO MÔŽE PREZRADIŤ TROMBOCYTOPÉNIA U NOVORODENCA?

**Grešíková M.**

Klinika detskej hematológie a onkológie DFNSP, Bratislava

**Kľúčové slová:** trombocytopenia u novorodenca, makrotrombocyty, vrodená familiárna makrotrombocytopenia

### Abstrakt:

Novorodenecká trombocytopenia je najmä sekundárny stav, sprevádzajúci infekcie rôznej etiológie, metabolické poruchy alebo je súčasťou DIC pri orgánovej nedostatočnosti alebo MODS. U zdravých novorodencov môže súvisieť s ochorením matky, ojedinele je samostatným vrodeným ochorením. Ak počet trombocytov (Tr) klesne pod  $50 \times 10^9/L$ , vyžaduje liečbu, pri kritickom poklese  $<20 \times 10^9/L$  zaťažuje novorodenca rizikom život ohrozujúceho krvácania, najmä do CNS.

Predstavujeme kazuistiku novorodenca. Išlo o prvé z dvojvaječných gemín, z rizikovej gravidity pre

chronickú imúnnu trombocytopéniu (ITP) s kritickým počtom Tr  $<10 \times 10^9/L$ , refraktérnu na kortikosteroidy, vysoko dávkovaný imunoglobulín (IVIG) aj splenektómiu. Pôrod v 35. gest. týždni bol plánovaný, ukončený s. C., matka pri kritickom počte Tr  $4 \times 10^9/L$  dostala kombinovanú liečbu (IVIG + metyl-prednisolon), pre neúčinnosť bol predoperačne podaný trombocytový koncentrát. U klinicky zdravých novorodencov bola u chlapčeka potvrdená stredne závažná Tr-pénia ( $41 \times 10^9/L$ ), zaliečená IVIG, so vzostupom Tr ( $111 \times 10^9/L$ ), dievčatko od začiatku malo normálny počet Tr. Vo veku 2 mesiacov boli obe deti ambulantne vyšetrené. U dievčatka bol opäť normálny počet Tr, chlapček mal nezmenenú, ľahkú asymptomatickú trombocytopéniu.

Môže matka s kritickou chronickou ITP porodiť súčasne zdravé deti - jedno s trombocytopéniou a druhé bez nej?

V rámci pochybností sme pozornosť zamerali na vzácne familiárne makro-trombocytopénie s autozómovo dominantným prenosom, s mutáciou génu MYH 9. Dôsledkom sú obrovské trombocyty, často krvným analyzátorom nepočítané. Mikroskopický prepočet potvrdzuje strednú až ľahkú trombocytopéniu. Anomálie v granulocytoch (Döhleho telieska) a sprievodné poruchy (katarakta, porucha sluchu, nefritída) umožňujú zaradenie do syndrómov. Pacienti sú asymptomatickí, nevyžadujú liečbu. Presná diagnóza u novorodenca viedla k prehodnoteniu diagnózy matky. Podrobnosti uvádzame v kazuistike.

## AKO SME MÁRIOVI ZACHRAŇOVALI KOŽU

*Halušková V., Jenčo I., Senčáková I., Oravkinová, I.*

Oddelenie detskej onkológie a hematológie DFN, Košice

**Kľúčové slová:** ochorenia kože, lymfóm, detský vek

### Abstrakt:

Nehodgkinovské lymfómy patria, až na niektoré výnimky, medzi najlepšie terapeuticky ovplyvniteľné malignity detského veku aj keď väčšina z nich patrí do skupiny vysoko agresívnych lymfómov. Spolu s Hodgkinovým lymfómom sú tretím najčastejším nádorovým ochorením u detí. Lymfoblastické lymfómy sú malignity z nezrelých alebo prekursorových lymfoidných buniek.

Najčastejšou formou manifestácie je periférna lymfadenopatia a infiltráty v mediastinálnych uzlinách, menej časté je postihnutie abdominálnych uzlín. Lymfoblastický lymfóm často infiltruje mimouzlinové tkanivá, napríklad v ORL oblasti, na koži, v gonádach a prsníkoch. Asi u 20 % diagnostikovaných pacientov je prítomné aj postihnutie nervového systému, prevažne leptomeningov, CNS je aj najčastejším miestom relapsov. Zvláštnou formou je primárna kožná forma, ktorá postihuje najmä deti do 6 rokov a má menej agresívny priebeh.

V súčasnosti je najefektívnejšia liečba lymfoblastických lymfómov podobná s protokolmi pre liečbu akútnej lymfoblastovej leukémie. Pozostáva z kombinovanej systémovej chemoterapie a profylaxie CNS. Prežívanie detí a adolescentov sa pohybuje v rozmedzí 50 -95% v závislosti od rozsahu ochorenia.

Cieľ: upozorniť na široké spektrum manifestácie malignít, ktoré prichádzajú do úvahy aj pri zdanlivo jednoduchom a lokalizovanom kožnom ochorení.

Kazuistika: 18 ročný chlapec, doteraz vážnejšie chorý nebol, dva mesiace pozoroval v driekovej oblasti okrúhle tuhé livídne ložisko, vyšetrený dermatológom, odporúčaná nešpecifická terapia, lokálny nález bez zlepšenia, preto realizovaná biopsia s histologickým vyšetrením, verifikovaný B prekursorový lymfoblastický lymfóm. Realizovaný bol kompletný staging ochorenia, nález Nehodgkinovho lymfómu potvrdený aj z lymfatickej uzliny, následne začatá cytostatická liečba podľa protokolu Euro LB. Počas indukcie liečba prerušená pre rozvoj závažnej ľavostrannej pleuropneumónie, pre rozsiahly pleurálny výpotok nutná drenáž. Po stabilizácii stavu pacient pokračoval v chemoterapii. Do dnešného dňa pretrváva kompletná remisia, Mária je v pravidelných intervaloch sledovaný onkológom.

Diskusia: Touto kazuistikou sme chceli upozorniť na jednu z mnohých možností manifestácie onkologických ochorení, ktoré sa nevyhýbajú ani detským pacientom. Aj na prvý pohľad nezávažné kožné príznaky pri dobrom klinickom stave pacienta môžu odhaliť závažné ochorenia. Podmienkou

včasnej a rýchlej diagnostiky je dostatočne široký odborný rozhľad lekára. Hoci je prežívanie detských pacientov s Nehodgkinovskými lymfómami vysoké a ich prognóza sa za obdobie posledných 30 rokov výrazne zlepšila, včasný záchyt lokalizovaného ochorenia bez infiltrácie kostnej drene a CNS zlepšuje šancu na prežitie pri liečbe kombinovanou chemoterapiou bez potreby rádioterapie.

Learning points:

- 1, základné znalosti problematiky nádorových ochorení
- 2, dostatočne široká diferenciálno-diagnostická úvaha
- 3, primerané zdravotné povedomie
- 4, nepodceňovanie príznakov.

Literatúra: Bubanská, E.: Stratégia liečby Nehodgkinovských lymfómov v detskom veku, Onkológia 2/2008, s.93 -98.

Adam, Z., Vorlíček, J., Vaníček, J. A kol.: Diagnostické a léčebné postupy u maligních chorob, Grada 2004, s.493-496.

## ZÁVAŽNÉ POCHYBENIE V MANAŽMENTE DETSKÉHO PACIENTA S NEUROLOGICKÝM OCHORENÍM

*Hlavatý J., Černáková B., Kešjarová S.*

Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou, Bratislava

**Kľúčové slová:** cefalea, nešpecifikovaná gastritída, infratentoriálna cystická lézia pravej hemisféry mozočka, tumory mozgu u detí

### Abstrakt:

Prezentovaná kazuistika analyzuje zistenia z výkonu dohľadu v prípade poskytovania zdravotnej starostlivosti 6 - ročnému pacientovi viacerými poskytovateľmi zdravotnej starostlivosti. Dohľad bol vykonaný na podnet rodičov pacienta, ktorí sa sťažovali na neodborné a nesprávne poskytnutie zdravotnej starostlivosti. Na vyšetrenia ale dieťa chodilo v sprievode príbuznej (nižší zdravotnícky pracovník – sanitár), ktorá nebola jeho zákonným zástupcom. Dohľadu sa zúčastnili ako prizvané osoby aj odborníci z medicínskych odborov infektológia, neurológia a detská neurológia.

6 - ročné dieťa s anamnézou troch aták náhle, krátkodobej cefaley bolo dňa 26.06 2008 vyšetrené detským neurológom ako sporadická cefalea (subjektívny údaj dieťaťa), vysoko susp. ADHD sy., vývinová dyslália, znížená obratnosť. Doporučené bolo vyšetrenie v pedagogicko – psychologickom poradni. Rodičia poučení o kontrole pri zhoršení stavu. V r. 2003 bolo dieťa vyšetrené neurológom pre afektívne záchvaty. EEG a psychomotorický vývoj v tom čase v norme.

Dňa 02. 11. 2008 bolo dieťa odoslané z LSPP pre opakované zvracanie ako akútna gastritída na ambulantnú infúziu terapiu do nemocnice. Dňa 04. 11. 2008 dieťa vyšetrené na hematologickej ambulancii v nemocnici (na požiadanie príbuznej) pre bolesti žalúdka a zvracanie. Základné vyšetrenie krvi, moču a USG vyšetrenie brucha nevykazovali patologické zmeny. Dňa 21.11.2008 dieťa vyšetrené ÚPS na infekčnom oddelení toho istého poskytovateľa pre opakované zvracanie od 04. 11. 2008. Bola konštatovaná celková slabosť, malátnosť, bez cefaley. Stav vyhodnotený ako nešpecifikovaná gastritída, bola aplikovaná infúzna liečba, hospitalizácia neindikovaná. Informovaný súhlas bol podpísaný príbuznou. Dňa 23. 11. 2008 dieťa opäť vyšetrené na tom istom pracovisku pre zvracanie ráno (tri krát) a cefaleu. Stav vyhodnotený ako gastritída, dehydratácia, ordinovaná infúzia ambulantne (písomný záznam). Počas infúzie vznik tonicko – klonických kŕčov s následnou kómou. Po neurologickom, realizované CT vyšetrenie s nálezom rozsiahlej infratentoriálnej cystickej lézie pravej hemisféry mozočka (astrocytóm?), útlak IV. komory a hydrocefalus. Dieťa prevezené na vyššie neurochirurgické pracovisko. Vykonaná paliatívna drenáž likvorových ciest, ktorá však nebola efektívna a dieťa exitovalo.

Záver a zistenia úradu: Pri poskytovaní zdravotnej starostlivosti bol porušený § 4 ods.3 zákona č. 576/2004 Z. z. tým, že zdravotnícki pracovníci, pri poskytovaní zdravotnej starostlivosti počas ÚPS,

nesprávne odobrali a vyhodnotili anamnézu a následne nesprávne stanovili diagnózu. Aplikovali symptomatickú liečbu bez toho, aby pátrali po príčine ťažkostí aj napriek ich pretrvávaniu a pacienta neodoslali na hospitalizáciu. Zdravotná dokumentácia bola vedená v rozpore s § 6 a §19 zákona č. 576/2004 Z. z.

Poučenie: Tumory mozgu u detí sú charakteristické tým, že prvotným prejavom býva až príznak intrakraniálnej hypertenzie a nie prejavy topickej lézie CNS.

## ČO MÔŽE BYŤ SKRYTÉ ZA KONZULTÁCIU ATB LIEČBY PRI SUSPEKTNEJ PNEUMÓNII

*Jakubička J.<sup>1</sup> Jakubičková D.<sup>1</sup> Virgová D.,<sup>2</sup> Neupaverová N.,<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Detská klinika FN, Nitra

<sup>2</sup>Detské oddelenie NsP, Levice

**Kľúčové slová:** pneumónia, antibiotiká, poškodenie pľúc a obličiek

### Abstrakt:

Autori v príspevku opisujú prípad 12 ročného dievčaťa, ktoré bolo prijaté do spádovej nemocnice na detské oddelenie a kde v rámci predpokladanej pneumónie bola dospelým pneumológom navrhnutá liečba s použitím chinolónov.

Pri konzultácii detského špecialistu vzhľadom na nevysvetliteľnú anemizáciu bolo vyslovené podozrenie na Goodpastureho syndróm. Následne po prijatí bola u dieťaťa realizovaná bronchoskopia, HRCT, renálna biopsia, ktoré potvrdili klinické podozrenie.

Aplikáciou liečebného zásahu formou viacerých plazmaferetických sedení, pulznej liečby metylprednisolonom, cyklofosfamidom došlo k stabilizácii klinického stavu a laboratórnych parametrov. Goodpastureho syndróm je klinická jednotka zahrňujúca krvácanie do alveol a rýchloprogredujúci typ glomerulonefritídy, kde bez liečby do roka zomieralo 77% - 97% pacientov. Po prvý krát bol popísaný v roku 1919. Patofyziológia choroby bola odhalená v roku 1967 objavením protilátok proti bazálnej membráne. Tieto protilátky sa viažu na nekolagénnu globulárnu doménu (NC1) molekuly alfa 3 reťazca kolagénu IV.

## ZVRACANIE U KVADRUPARETICKEJ PACIENTKY ODHALILO ĎALŠIE, ZÁVAŽNEJŠIE OCHORENIE

*<sup>1</sup>Jakubčíková A., <sup>1</sup>Tenora J., <sup>2</sup>Folprecht M., <sup>1</sup>Pytlíčková H.*

<sup>1</sup>Detské oddelenie, SMN Prostějov

<sup>2</sup>Radiodiagnostické oddelenie, SMN Prostějov

**Kľúčové slová:** zvracanie, CT vyšetrenie, brušná dutina

### Abstrakt:

Naša kazuistika opisuje hospitalizáciu 15 – ročnej pacientky, ktorá je kvadruparetická, s ťažkým mentálnym defektom, kachektická a má sekundárnu epilepsiu.

Na oddelenie prijatá s atakou zvracania, ktorá po rehydratačnej terapii ustáva.

Piaty deň hospitalizácie opäť začala zvracať, tu už vo zvratkoch hematín a čerstvá krv, razantný pokles hodnôt hemoglobínu. Okamžite vykonaná akútna gastroskopia a ďalšie zobrazovacie vyšetrenie. Následne zisťujeme, že gastropatia s krvácaním nie je jediným problémom, ktorý nás v brušnej dutine čaká.

**ANKYLÓZY TEMPOROMANDIBULÁRNEHO KLĚBU, DEFORMÁCIE TVÁRE AKO DÔSLEDOK NEDIAGNOSTIKOVANÝCH ZLOMENÍ****Jenča A.**

Klinika stomatológie a maxilofaciálnej chirurgie UPJŠ LF a FN L. P., Košice

**Kľúčové slová:** zlomeniny, ankylózy, temporomandibulárny klb, úrazy, komplikácie**Abstrakt:**

Úvod: Dôsledná diagnostika ochorení a nádorov oromaxilofaciálnej oblasti mnohokrát vedie k predchádzaniu patologických stavov. Nepoznanie, nediagnostikovanie resp. podcenenie symptómov vedie k znižovaniu funkčnosti a k strpčovaniu života postihnutého.

Ankylózy temporomandibulárnych klbov majú rozmanitú príčinu. Stupeň poškodenia závisí od príčinného faktora, dĺžky jeho trvania, spôsobu a metodiky liečby. Autori poukazujú na oneskorené diagnostické závery, neskoro rozpoznané stavy a neadekvátnu liečbu. Výsledkom patologického procesu je mnohokrát vznik deformácií maxilofaciálnej kostry, ale i mäkkých tkanív tváre.

Materiál a metodika: Autori v súbore 28 ankylóz temporomandibulárnych klbov poukazujú na príčiny a dôsledky ochorenia. Súbor pozostáva z pacientov poukázaných na Kliniku stomatológie a maxilofaciálnej chirurgie v rokoch 1980 – 2008.

Výsledky: V súbore 28 pacientov bolo 19 mužov vo veku 1 – 58 rokov a 9 žien vo veku 2 – 50 rokov. Priemerná doba pre určenie diagnózy ankylózy temporomandibulárneho klbu od prvých príznakov bola 7 rokov. Liečba prvých ťažkostí v oblasti temporomandibulárneho klbu bola s M 9 mesiacov. Konzervačná liečba trvala s M 5 rokov. Chirurgická intervencia bola vykonaná na 14 poškodených temporomandibulárnych klboch.

Diskusia: Autori prezentujú vo svojom súbore ťažkosti v diagnostike a liečbe pacientov, ktoré korelujú s literárnymi údajmi (2). Neskorá diagnostika má za následky vznik vynútených anomálií MF systému tak ako to tiež uvádza (7). Liečbu ankylotických zmien autori korelovali s literárnymi údajmi (3,5,4,6,7).

Záver: Výsledky autorov oprávňujú poukázať na zvýšený diagnostický záujem odbornej verejnosti v oblasti lokomočného aparátu sánky. Mnohé mikrotraumy vedú k ťažkým poruchám funkčnosti oromaxilofaciálneho systému. Stomatológ, otorinolaryngológ, traumatológ, dentoalveolárny a maxilofaciálny chirurg, by mali v konziliárnych vyšetreniach viac využívať progresívne metódy diagnostiky.

**Literatúra:**

1. Buton K. W. et al.: The TTN-TMJ Prosthesis: Ten Years since Introduction and its Three alterations, *Int J Oral Maxillofac Surg.* 32, 2003, Suppl. 1-60.
2. Chidzonga M.M.: Temporomandibular joint ankylosis: review of thirty – two case, *Brit J Oral Maxillofac. Surg.* 37, 1999, 123-126.
3. Friction J. et al.: Long Term Study of Temporomandibular Joint Surgery With Alloplastic Implants Compared With Nonimplant Surgery and Nonsurgical Rehabilitation for painful Temporomandibular Joint Disc Displacement, *J Oral Maxillofac Surg* 60, 2002, 1400-1411.
4. Jenča A., Kunec M., Supler M.: Przyczyny zlaman /vyrostka /klykcie/ vego zuchwy, In: *Stomatologia Współczesna.* ISSN 1321 – 3254, 9, 2002, 3, s.37-39.
5. Kaban L.B. et al.: A Protocol for Management of Temporomandibular Joint Ankylosis, *J Oral maxillofac Surg*, 48, 1990, 1145-1151.
6. Rososcha J., Bačenkova D., Hrbkova H., Vaško, G., Švihla R., Jenča, A.: Human osteoblasts culture – methodology & clinical applications. In: *Research Methodology in Orthopaedics and Reconstructive Surgery*, Danvers: World Scientific, 2002, ISBN 981-02-4775-3. S.428-449.
7. Tasanen A. et al.: Closed condylotomy in the treatment of osteoarthritis of the temporomandibular Joint, *Int J Oral Surg* 10, 1981, 230-235.

## JUVENILNÁ REKURENTNÁ PAROTITÍDA ALEBO JUVENILNÝ SJÖGRENHOV SYNDRÓM?

*Jeseňák M., Hyrdelová E., Bánovčin P.*

Klinika detí a dorastu JLF UK a MFN, Martin

**Kľúčové slová:** rekurentná parotitída, selektívna deficiencia IgA, Sjögrenov syndróm, systémová enzýmoterapia

### Abstrakt:

Juvenilná rekurentná parotitída (JRP) je nehnisavý, chronický zápal parotických žliaz sprevádzaný obvyčajne len mierne zvýšenou teplotou v čase exacerbácie. Ochorenie začína medzi 3. mes. až 16. rokom života, pričom chlapci sú postihnutí častejšie. Väčšinou sa jedná o unilaterálne ochorenie, hoci možno pozorovať príznaky na oboch žľazách. Ochorenie je sprevádzané opuchom, bolesťou, teplotou a začervnením kože nad postihnutou žľazou. Etiológia ochorenia je nejasná, väčšina prípadov ostáva idiopatická. JRP je v zásade považovaná za benigne ochorenie, pričom spomedzi príčin treba vymenovať najmä kongenitálne anatomické abnormality glandula parotis, genetické faktory, vírusové či bakteriálne infekcie a sialolity. Niektorí autori uvádzajú, že sa môže jednať aj o prvý prejav Sjögrenovho syndrómu. Časť JRP je zapríčinená imunodeficienciou, pričom najčastejšou z nich je selektívna deficiencia IgA (SIgAD), deficiencia podtriedy IgG alebo spoločná variabilná imunodeficiencia. SIgAD je najčastejšou ľudskou primárnou poruchou imunity. Väčšina pacientov ostáva počas celého života asymptomatická, avšak u časti možno pozorovať recidivujúce infekcie dýchacích ciest. Raritnou klinickou manifestáciou SIgAD je recidivujúci zápal slinných žliaz, najmä glandula parotis. Z vyšetrení pre JRP treba spomenúť najmä zobrazovacie vyšetrenia (USG, MRI, sialografia), histologické vyšetrenie, cytologické vyšetrenie slín, či sialoendoskopiou. V akútnom štádiu indikujeme širokospektrálne antibiotiká, sialografiu s lokálnou intraduktálnou instiláciou kortikoidov ev. endoskopickú dilatáciu striktúr v kombinácii s režimovými opatreniami. Z hľadiska prevencie recidív sa odporúčajú lokálne alebo systémové imunomodulanciá, ev. systémová enzýmoterapia. Prognosticky ide väčšinou o self-limiting ochorenie odoznievajúce počas puberty. U niektorých pacientov sa časom môže vyvinúť Sjögrenov syndróm.

Autori prezentujú prípad pacienta s juvenilnou rekurentnou parotitídou na podklade selektívnej deficiencie protilátok IgA.

## JSME SI VĚDOMI VŠECH VÝHOD EPIDURÁLNÍ ANALGEZIE?

<sup>1</sup>Jurečková L., <sup>1</sup>Kudělková I., <sup>2</sup>Klásková E., <sup>2</sup>Smolka V., <sup>3</sup>Malý T.

<sup>1</sup>KAR FN Olomouc

<sup>2</sup>JIRP DK FN Olomouc

<sup>3</sup>1. chir. klinika FN Olomouc

**Kľúčové slová:** epidurálna analgezia, epidurálna katétra, opiáty, negatívna pamäťová stopa, perioperačná analgezia, pooperačná analgezia

### Abstrakt:

Epidurálna analgezia je dočasné prerušenie vedení nervových vzruchů vyvolané aplikáciou farmaka do epidurálneho priestoru páteřního kanálu.

Je běžně užívanou metódou k tlášení bolesti, u laické veřejnosti známá především jako metoda porodnické analgezie. Předložená kazuistika 2 dětí demonštruje širší možnosti indikace u dětí a ukazuje další pozitiva, která v době indikace zavedení epidurálního katétru nejsou prioritní.

První kazuistika – 12-ti letý polytraumatizovaný chlapec, 10 dnů na UPV vzhledem k závažnosti stavu a opakovaným operačním výkonům, 10. den pooperačně zaveden EDK, následně do 2 hod. po aktivaci pacient extubován, bylo možno snížit podávání i.v. opiátů na zlomek původních dávek. EDK byl ponechán a používán 14 dnů.

Druhá kazuistika prezentuje případ 18-ti letého sociálně deprivovaného chlapce s diagnózou m.Hirschprung a aganglionózou celého střeva. EDK byl zaveden a aktivován předoperačně po úvodu do celkové anestezie. Dle rozsahu operačního výkonu bylo zřejmé, že bude nutné dítě opakovaně hospitalizovat, operovat a vyšetřovat. Důsledná pooperační analgezie minimalizovala negativní paměťovou stopu a výrazně usnadnila následné hospitalizace a výkony.

## NEOBVYKLÝ VYVOLÁVATEL ENTEROKOLITÍDY U DIEŤAŤA

<sup>1</sup>Klabníková K., <sup>2</sup>Janíková B., <sup>1</sup>Vojtková J., <sup>1</sup>Vojarová L., <sup>1</sup>Bánovčin P.

<sup>1</sup>Klinka detí a dorastu UK JLF a MFN, Martin

<sup>2</sup>Nešťátna ambulancia pre deti a dorast Hodžova 1, Martin

**Kľúčové slová:** salmonelová enterokolitída, korytnačka, dieťa

### Abstrakt:

V kazuistike autori opisujú prípad ročného dieťaťa s asi 10 dní trvajúcou anamnézou gastrointestinálnych ťažkostí, manifestujúcich sa hnačkovitými, vodnatými stolicami, nechutenstvom a celkovým úbytkom na hmotnosti. Kultivačným vyšetrením stolice zistený ako pravdepodobný pôvodca infekcie, v našich zemepisných šírkach neobvyklý a mikrobiologicky raritný kmeň salmonela hvittingfoss. Tento netypický sérotyp salmonely, u nás nevšedný, ktorý sa podľa literárnych zdrojov vyskytuje dominantne u kreviet resp. zvierat živiacich sa krevetami, viedol k úvahe o prenose nákazy zo živočíchov vyskytujúcich sa v tomto biotope. Spresnením sociálnej a epidemiologickej anamnézy bolo zistené, že rodina chová korytnačku písmenkovú. Kultivačným vyšetrením vody akvária, neskôr stolice korytnačky, bol potvrdený identický kmeň salmonely. Dieťa bolo cielene preliečené podľa citlivosti trimetoprimom. Kontrolné kultivačné vyšetrenia stolice boli negatívne. Autori podrobne opisujú vo svojej analýze celý predpokladaný reťazec prenosu infekcie a upozorňujú na nebezpečenstvo a riziko neobvyklých infekcií pri chove exotických zvierat.

## APLASTICKÁ KRIZE PŘI PARVOVIROVÉ INFEKCI JAKO PRVNÍ MANIFESTACE HEREDITÁRNÍ SFÉROCYTÓZY

Ludíková B., Pospíšilová D.

Dětská klinika FN a LF UP Olomouc

**Kľúčové slová:** Parvovirus B19, aplastická krize, anémie, sférocytóza

### Abstrakt:

Parvovirus B19 je běžný lidský patogen. Klinické projevy infekce tímto virem jsou pestré od asymptomatického průběhu přes obraz lehké chřipkové infekce, k přesně definovaným klinickým jednotkám (erytema infectiosum). K hematologickým projevům patří transientní aplastická krize, chronická anémie u imunosuprimovaných pacientů, trombocytopenie a leukopenie.

7 - letá dívka prodělala na letní dovolené v zahraničí akutní gastroenteritidu spojenou s výraznou únavou a febriliemi. Po návratu byla pro dehydrataci hospitalizována na infekčním oddělení, kde při vyšetření krevního obrazu byla zjištěna závažná anémie s hemoglobinem 54g/L. Vzhledem k další anemizaci spojené se zvýšením hladiny LDH byla podána transfúze erytrocytární masy a provedena punkce kostní dřeně, kde již obraz regenerující erytropoesy bez nálezu jiných patologických buněk. Imunohematologické vyšetření nenasvědčilo pro autoimunní hemolytickou anémii. Zjištěn vysoký titr protilátek proti Parvoviru B 19 ve třídě IgM. Dívka byla propuštěna z nemocnice se závěrem anémie při parvovirové infekci, pomýšleno na vzácnější formy hemolytické anémie. Holčička byla sledována v hematologické ambulanci s narůstající hladinou hemoglobinu, odeslána na dovyšetření původu anémie.

Při nálezu normálních hodnot Hb a erytrocytů byla přítomna retikulocytóza, v biochemickém vyšetření byly zjištěny zvýšené hodnoty bilirubinu, LDH a snížený haptoglobin. V nátěru periferní krve se objevily sférocyty, diagnózu kongenitální sférocytózy potvrdil pozitivní test kryohemolýzy. U pacientky se tedy jednalo o trazientní aplastickou krizi při infekci Parvovirem B19 na podkladě vrozené lehké formy hereditární sférocytózy.

Při nálezu těžké anémie při Parvovirové infekci je vždy nezbytné vyloučit hemolytickou anémii, především sférocytózu, která může být před manifestací aplastické krize přehlédnuta. Zdůrazňujeme význam vyšetření retikulocytů u každého pacienta vyšetřovaného pro ikterus.

## IATROGENNÍ REKTOVAGINÁLNÍ PÍŠTĚL U NOVOROZENCE

<sup>1</sup>Malý T., <sup>1</sup>Kysučan J., <sup>1</sup>Chudáček J., <sup>2</sup>Jurečková L., <sup>3</sup>Vránová I., <sup>4</sup>Michálková K., <sup>5</sup>Smolka V., <sup>5</sup>Klásková E., <sup>5</sup>Flögelová H., <sup>5</sup>Tkachyk O.

<sup>1</sup>I. chirurgická klinika LF UP a FN v Olomouci, Česká republika

<sup>2</sup>Klinika anesthesiologie a resuscitace LF UP a FN v Olomouci, Česká republika

<sup>3</sup>Novorozenecké oddělení LF UP a FN v Olomouci, Česká republika

<sup>4</sup>Radiologická klinika LF UP a FN v Olomouci, Česká republika

<sup>5</sup>Dětská klinika LF UP a FN v Olomouci, Česká republika

**Klíčové slová:** "cysta poševní", vyšetřovací algoritmus, zdvojený pohlavní systém, chirurgické řešení

### Abstrakt:

Cíl: Prezentace nevhodného vyšetřovacího algoritmu u novorozené holčičky s "cystou" poševního vchodu.

Materiál a metoda: 1 denní holčička odeslána z jiného pracoviště na naše novorozenecké oddělení pro "cystu" poševní, která se klenula na zadní stěně vaginy do introitu poševního. Na původním pracovišti jako první vyšetření provedli punkci s odsátím hlenu. U nás indikována k NMR a chirurgické revisi na základě nalezeného cystického útvaru klenoucího se až do dutiny břišní. Peroperačně nalezen uterus duplex, cervix duplex a zdvojená vagina, kdy její levá část byla atretická, po punkci plná stolice.

Vyvedena sigmoideostomie, atretická vagina fenestrována do poševního vchodu. Pak opakovaně rtg vyšetření s průkazem rektovaginální píštěle, kterou jsme posléze operovali - samostatně suturovali rektum, septum a vaginu a zresekovali jsme intervaginální septum. Po zhojení a kontrole rtg zrušena sigmoideostomie.

Výsledek: Holčička zhojena, plně kontinentní.

## CELÉ DĚTSTVÍ S TOTÁLNÍ AGANGLIONOSOU KOLOREKTA

<sup>1</sup>Malý T., <sup>1</sup>Kysučan J., <sup>1</sup>Chudáček J., <sup>2</sup>Jurečková L., <sup>3</sup>Flodr P., <sup>4</sup>Smolka V., <sup>4</sup>Klásková E., <sup>4</sup>Karášková E., <sup>4</sup>Vospělová J., <sup>4</sup>Tenora J., <sup>5</sup>Michálková K.

<sup>1</sup>I. chirurgická klinika LF UP a FN v Olomouci, Česká republika

<sup>2</sup>Klinika anesthesiologie a resuscitace LF UP a FN v Olomouci, Česká republika

<sup>3</sup>Ústav patologie LF UP a FN v Olomouci, Česká republika

<sup>4</sup>Dětská klinika LF UP a FN v Olomouci, Česká republika

<sup>5</sup>Klinika radiologie LF UP a FN v Olomouci, Česká republika

**Klíčové slová:** obstipace, diagnostika aganglionosy, první operace, pokračující obstipace, chronické toxické megacolon, kolektomie

### Abstrakt:

Cíl: Prezentace dnes 19-ti letého chlapce sledovaného mnoho let, který byl operován s diagnosou aganglionosy a pro pokračující defekaci přes doporučení dalšího řešení se nedostavil ke kontrolám - až

po mnoha letech ve stavu, kdy mohlo dojít k akutnímu selhání životních funkcí.

**Materiál a metoda:** Pro úpornou obstipaci po diagnóze aganglionosy operován v roce 1996, provedena rozšířená levostranná hemikolektomie v modifikaci Duhamel-Ikeda-Martin. Prakticky ponecháno jen pravé kolon, které rotováno o 180st, takže cékum poté pod slezinou. Peroperačně ještě biopsie z pravého kolon a terminálního ilea 60cm před Bauhinskou chlopní. V kolon aganglionosa, v ileu hypoganglionosa.

Po přechodném zlepšení opět obstipace, musel být opakovaně v celkové anestezii rozmělněn a vybaven fekalom. Přes doporučení reoperace se mnoho let nedoslavil na vyšetření. Odeslán do FN Olomouc až v únoru 2009, ve velmi špatném stavu - dechově i oběhově na hranici selhávání, v chronickém septickém stavu a neprospívání. Po došetření a vybavení stolice poté dokončena totální kolektomie s vytvořením J pouche na terminálním ileu a jeho anastomosou na anus (ileo-anální anastomosa side-to-end) s protektivní ileostomií.

**Výsledek:** Po zhojení s odstupem v prosinci 2009 zrušena ileostomie. Prospívá, váhově přibral 20kg, kontinentní s 2-3 stolicemi denně.

## TAKMER FATÁLNÁ PRÍHODA PO NÍZKEJ DÁVKE STEROIDOV

*Mesár P., Žilinčanová L., Bubanská E.*

Klinika pediatickej hematológie a onkológie DFNSP Banská Bystrica

**Kľúčové slová:** steroidy, ALL, ATLS

### Abstrakt:

Steroidy sú v medicíne známe dlho. Dobre poznáme ich vlastnosti, pre ktoré ich často používame, ale aj nežiaduce účinky, ktorých sa obávame. Všeobecne sa však jedna nízka dávka steroidov považuje za bezpečnú a často je používaná v prevencii alergických reakcií po podaní možných alergénov.

Autori prezentujú kazuistiku 10-ročného chlapca, s 2-týždňovou anamnézou bolestí hlavy, únavy a vracania po úraze hlavy. V rozpätí cca 24 hodín boli realizované 2 CT vyšetrenia mozgu s nálezom plášťového subdurálneho hematómu a na základe klinického nálezu a krvného obrazu bol pacient preložený na naše pracovisko ako suspektná hemoblastóza. 2 hodiny po preklade došlo k zástave obehu a resuscitácii. Laboratórne parametre svedčia pre ATLS pri ALL (ARI, extrémna hyperurikémia, extrémna hyperkaliémia, extrémna hyperfosfatémia), ale v spádovom DO steroidy neboli podané. Po ďalšom pátraní bolo zistené, že nízku dávku steroidov predsa pacient dostal – na CT pracovisku preventívne pred oboma CT vyšetreniami mozgu. Pacient bol úspešne zresuscitovaný, o 7 dní sa objavili konvulzie na podklade postischemickej encefalopatie s početnými ischemickými ložiskami v mozgu. Aktuálne je v 1. kompletnej remisii ALL, intenzívne rehabilituje, pokračuje v chemoterapii.

Na záver možno konštatovať, že ani nízka dávka steroidov nemusí byť bezpečná, najmä pri nepoznanom malígnom ochorení.

## DUPOT ZEBRY

*Micková M.,<sup>1</sup> Malý T.,<sup>2</sup> Geierová M.<sup>3</sup>*

<sup>1</sup>Dětská klinika FN a LF UP Olomouc

<sup>2</sup>I. chirurgická klinika FN a LF UP Olomouc

<sup>3</sup> Ústav patológie LFUP Olomouc

**Kľúčové slová:** bolesti brucha, Meckelov divertikul, črevná duplikatúra

### Abstrakt:

Kazuistika pojednáva o 17-mesačnom chlapcovi s negatívnou perinatálnou anamnézou, sledovanom v

gastroenterologickej ambulancii pre chronické hnačky, neprospievanie, bolesti bruška. Bola vylúčená alergia na bielkovinu kravského mlieka, celiakia, cystická fibróza. Gastroskopia i bioptická vzorka s negatívnym nálezom. 3 mesiace od vykonania gastroskopie prijatý pre postupne sa zhoršujúce abdominálne koliky. Křčovité abdominalgie bezprostredne po minimálnych dávkach akéhokoľvek jedla, ale i spontánne v noci. Nezvracia, odchádza formovaná stolica, laboratórne výsledky v norme. UZV negatívny i v dobe bolestí, invaginácia opakovane vylúčená. Pasáž GIT bez poruchy v náplni, bez dilatácie či predĺženého času vyprázdňovania. Skrining na potravinové alergie negatívny. Po opakovanej konzultácii s chirurgom indikovaná exploratívna laparotómia s prekvapujúcim nálezom - Meckelov divertikul s histologicky potvrdenou dystopickou žalúdočnou sliznicou a ťažkými zápalovými zmenami. Známa pravda, že „Meckelov divertikul je často predpokladaný, mnohokrát hľadaný, ale zriedkavo nájdený“, sa tento krát nepotvrdila.

Meckelov divertikul je jednou z najčastejších vrodených anomálií gastrointestinálneho traktu. Vzniká poruchou obliterácie omphalomesenterického ductu v 5-7 gestačnom týždni. Komplikácie sa vyskytujú len u 5% populácie s týmto nálezom. Napriek dostupnosti moderných zobrazovacích techník je diagnóza – obzvlášť predoperačná – neľahká. Našu skúsenosť potvrdzuje aj review írsky autorke Marie Menezesovej a spol., ktorá na súbore 71 pacientov poukazuje na celé spektrum klinických príznakov sprevádzajúcich túto diagnostickú jednotku i na nešpecifickú a nedokonalosť zobrazovacích metód v tejto indikácii.

Cieľom autorov je pripomenúť, že Meckelov divertikul má napriek svojej zriedkavosti miesto v diferenciálno-diagnostickej rozvahe abdominalgií u detí.

## NÁHLÁ ZMĚNA CHOVÁNÍ S NEUROLOGICKOU MANIFESTACÍ JAKO PROJEV PŘECHODNÉ LEUKOENCEFALOPATIE U DVOU DĚTÍ S AKUTNÍ LYMFBLASTICKOU LEUKÉMIÍ

<sup>1</sup>Mihál V., <sup>1</sup>Pospíšilová D., <sup>1</sup>Novák Z., <sup>1</sup>Neklanová M., <sup>1</sup>Houda J., <sup>2</sup>Michálková K.

<sup>1</sup>Dětská klinika LF UP a FN v Olomouci

<sup>2</sup>Radiologická klinika LF UP a FN v Olomouci

**Klíčové slová:** intratekální a systémová chemoterapie, leukoencefalopatie, ALL

### Abstrakt:

Intratekální a systémová chemoterapie může být příčinou přechodné nebo trvalé neurotoxicity. Chronická leukoencefalopatie je dobře popsáným nežádoucím účinkem metotrexátu, zejména pokud je aplikován v kombinaci s intratekálním podáním a radioterapii CNS. Opakovaně byla pozorována méně častá akutní neurotoxicita (1% dětí s ALL) s příznaky zmatenosti, emoční lability, strachu, nevyprovokovaného pláče, bolestí hlavy, nevolnosti, desorientace, křečí, hemiparézy, afázie a někdy i ataxie a přechodné poruchy vidění. Jelikož akutní neurologické příznaky u pacientů v průběhu chemoterapie mohou mít mnoho příčin, pro rozpoznání základní patologie je obvykle nezbytné provést MR vyšetření mozku. Autoři referují klinické a radiologické nálezy poměrně vzácné přechodné leukoencefalopatie u dvou dětských pacientů s akutní lymfoblastickou leukémií.

## PROLAPS MITRÁLNEJ CHLOPNE AKO PREDISPOZÍCIA INFEKČNEJ ENDOKARDITÍDY

<sup>1</sup>Milovský V., <sup>1</sup>Labovská S., <sup>2</sup>Neuschl V.

<sup>1</sup>Detská klinika UKF, Nitra

<sup>2</sup>IZD, Bratislava

**Klíčové slová:** infekčná endokarditída, Barlowov syndróm, prolaps mitrálnej chlopne

**Abstrakt:**

Prolaps mitrálnej chlopne (PMCH) je zriedkavou vrodenou srdcovou chybou a môže byť predispozíciou pre infekčnú endokarditídu (IE) alebo rôzne arytmie.

8 ročný chlapec bol preložený na DK UKF v septickom stave s rozvíjajúcou sa DIC a hypodenznými léziami sleziny a pravej obličky na CT. Na palci pravej nohy mal panaríciom. Ako "galopový rytmus" bolo zistené midsystolické klapnutie a neskorosystolický šelest, ktorý spresnil, že sa jedná o vrodený prolaps mitrálnej chlopne, dovtedy nezistený. Pozitívnymi hemokultúrami sme pri danej predispozícii a diagnostických kritériách potvrdili akútnu stafylokokovú infekčnú endokarditídu. Vegetácie sa na mitrálnej chlopni pri jej abnormálnom pohybe a zhrubnutí nedali dokázať. Pri cielej antibiotickej a komplexnej liečbe sa DIC, perikardiálny výpotok aj laboratórne testy rýchlo upravili. Priebeh bol komplikovaný hepatopatiou a alergickým exantémom pri ATB liečbe.

U väčšiny pacientov sa PMCH zistí na základe midsystolického klapnutia, neskorosystolického šelestu, resp. palpitácií. Je obligátnym predisponujúcim faktorom IE. U nášho pacienta sa naopak, PMCH zistil počas akútnej IE, pretože nález klapnutia a šelestu bol menlivý a v praxi ľahko prehliadnuteľný. PMCH bol predisponujúcim faktorom a panaríciom na palci pravej nohy bolo pravdepodobne zdrojom infekcie.

**RETINOIDY A ICH VEDĽAJŠIE SYSTÉMOVÉ ÚČINKY**

*Miňová M.* a kol.

II. klinika detí a dorastu DFN UPJŠ Košice

**Kľúčové slová:** bolesti chrbta, retinoidy

**Abstrakt:**

Autori predstavujú kazuistiku 15 ročného pacienta s konglobátnym akné v oblasti tváre a chrbta s reakciou okolitých lymfatických uzlín liečený dermatológom retinoidmi a chinolónmi. Pre náhle vzniknutú bolesť chrbta s vyžarovaním do EDK s nemožnosťou akéhokoľvek pasívneho a aktívneho pohybu, bol chlapec následne hospitalizovaný na neurologickom oddelení so suponovaným lumboischiadickým syndrómom s radikulárnou iritáciou koreňa S1 l.sin.

Po vylúčení neurologickej etiológie pacient preložený na našu kliniku za účelom následnej diferenciálnej diagnostiky dorzalgií s podozrením na iný organický pôvod ťažkostí.

Po komplexnej diagnostike sme u chlapca stanovili ako príčinu bolestí chrbta muskuloskeletálne prejavy asociované s konglobátnym akné. Toto ochorenie postihuje

chlapcov v čase dospievania, nie sú vystupňované celkové príznaky a postihnutie kĺbov má charakter séronegatívnej spondylartritídy. Pre diagnostiku sa využívajú najmä zobrazovacie vyšetrovacie metódy.

Pri relatívnej bezpečnosti retinoidov sa však v poslednom období s ich rozšírenou indikáciou čoraz častejšie objavujú aj ich vedľajšie účinky.

Z lokálnych sú to kožné zmeny na mukokutánných prechodoch, zo systémových sú to najmä bolesti kĺbov, svalov, bedrovej časti chrbtice, bolesti hlavy s poruchou koncentrácie, únavou, neostrým videním, ospalosťou až známkami ICH ako prejav pseudotumoru mozgu. Retinoidy však môžu mať aj teratogénne a embryotoxické vedľajšie účinky.

Týmto prípadom chceme upozorniť na menej známe príčiny dorzalgií. Pri uvažovaní o etiológii bolestí chrbta je často potrebné interdisciplinárne spojenie úvah a spolupráca viacerých špecialistov.

V diagnostických úvahách sa nesmie stratiť logika a prvky základného postupu

a klinická úvaha by mala smerovať od najnepriaznivejšieho etiologického faktora k benígnym „maličkostiam“.

## JUVENILNÁ REKURENTNÁ RESPIRAČNÁ PAPILOMATÓZA

<sup>1</sup>Mocová, E., <sup>2</sup>Koman, A.

<sup>1</sup>Detské oddelenie NsP sv. Barbory, a.s., Rožňava

<sup>2</sup>ORL oddelenie DFN, Košice

**Kľúčové slová:** Human Papilloma Virus (HPV) typy 6 a 11, HPV vakcinácia, kvadrivalentná HPV vakcína

### Abstrakt:

Autori prezentujú kazuistiku dieťaťa s juvenilnou recidivujúcou respiračnou papilomatózou lokalizovanou v oblasti laryngu.

Cieľom je upozorniť na aktuálnu problematiku ochorení vyvolaných ľudským papilloma vírusom (HPV) a informovať o aktuálnych možnostiach vakcinácie proti HPV infekcii vyvolanej rôznymi kmeňmi (HPVs).

Infekcia HPV s je najčastejším sexuálne prenosným ochorením. Jej najvyšší výskyt v populácii je 5 – 10 rokov po prvom sexuálnom styku.

Najzávažnejším klinickým prejavom infekcie je rakovina krčka maternice (CaCx). Okrem CaCx existujú aj iné klinické formy HPV s infekcií, ktoré sú diagnostikované menej často, až zriedkavo.

Dôvodom málo frekventného diagnostikovania je, okrem iného, nedostatok informácií odbornej verejnosti o možnej HPV s etiológii danej klinickej jednotky.

Predložený prehľad problematiky HPV s infekcií z aspektu iných odborov, ako gynekológia, so zameraním na klinické formy vyvolané kmeňmi s nízkym onkogénnym potenciálom (HPV 6, 11), voči ktorým kvadrivalentná vakcína poskytuje 100% ochranu .

## NIELEN TUBERKULÓZA MÔŽE KAŠLAŤ KRV

<sup>1</sup>Moravčíková, D., <sup>1</sup>Dluholucký, M., <sup>1</sup>Dluholucký, S., <sup>2</sup>Petrík, O.

<sup>1</sup>II. DK SZU DFNSP, Banská Bystrica

<sup>2</sup>II. KAIM SZU DFNSP, Banská Bystrica

**Kľúčové slová:** hemoptýza, akútne renálne zlyhanie, vaskulitída

### Abstrakt:

Wegenerova granulomatóza je závažné systémové ochorenie charakterizované vývojom granulomatózneho zápalu, tkanivovej nekrózy a vaskulitídou ciev malého a stredného priemeru. K najzávažnejším orgánovým prejavom patrí pľúcne postihnutie s rizikom vývoja alveolárneho krvácania a obličkové postihnutie, manifestujúce sa rýchlo progredujúcou nekrotizujúcou glomerulonefritídou, ktorá vyúsťuje do renálneho zlyhania. Prístup k pacientovi je multidisciplinárny a vzhľadom na často relabujúci priebeh ochorenia je jeho terapia náročná.

Autori prezentujú kazuistiku 17,5 ročného autistu, liečeného v spádovej nemocnici ako ložisková pneumónia na základe rtg nálezu, s následne pridruženou hemoptýzou. Pre podozrenie na špecifický proces, na základe pozitivity MTX II a CT potvrdenou pľúcnou kavernou, preložený do NÚTaRCH v Dolnom Smokovci. Napriek kompletnej terapii sa stav pacienta výrazne zhoršuje a vyúsťuje do akútneho renálneho zlyhania s potrebou urgentnej hemodialýzy. Až plne rozvinutý klinický obraz, laboratórne parametre i zobrazovacie metódy pomohli k definitívnemu stanoveniu diagnózy Wegenerovej granulomatózy. Začatá pulzná liečba systémovými kortikoidmi a následná kombinovaná imunosupresívna terapia. Priebeh hospitalizácie komplikuje konvulzívny stav, ktorý má svoj korelát v CNS manifestácii základného ochorenia, ktorý v čase diagnózy nebol MRI vyšetrením mozgu dokázaný.

Cieľom kazuistiky je poukázať na úskalia diferenciálnej diagnostiky hemoptýzy, ktorá bola v našom prípade jediným úvodným symptómom závažného systémového ochorenia. Zároveň dávame do popredia diagnostický algoritmus, ktorý nám pomohol vylúčiť ostatné známe príčiny hemoptýzy v

detském věku. Poukazujeme na zriedkavé ochorenie, ktoré však má svoje nezastupiteľné miesto v diferenciálnej diagnostike hemoptýzy.

## LAFORA DISEASE, VZÁCNÁ PROGRESÍVNA MYOKLONICKÁ EPILEPSIA

<sup>1</sup>Okáľová K., <sup>2</sup>Karovičová M., <sup>1</sup>Synaková E., <sup>3</sup>Mišíková J.

<sup>1</sup>II. detská klinika SZU DFNSP, Banská Bystrica

<sup>2</sup>Neurologická ambulancia, Banská Bystrica

<sup>3</sup>BB Biocyt dg. Cenrum, s.r.o., Banská Bystrica

**Kľúčové slová:** progresívna, myoklonická, epilepsia

### Abstrakt:

Autori predkladajú kazuistiku chlapca s raritným typom progresívnej myoklonickej epilepsie. U dieťa s negatívnou perinatálnou anamnézou a primeraným psychomotorickým vývinom sa začali myoklonické záchvaty vo veku 9 rokov, po roku sa objavil 1. generalizovaný záchvat provokovaný stroboskopom. Pacient bol prechodne kompenzovaný. Na CT aj MRI mozgu je normálny nález. Od 13. rokov došlo ku zhoršovaniu prospechu v škole, od 14. rokov výrazné zrnženie myoklonických záchvatov, menej frekventne sa vyskytovali aj generalizované záchvaty, pridružili sa poruchy osobnosti a správania, od 15. rokov anxiózne- depresívna porucha a špecifické poruchy učenia. Opakovane bola menená antiepileptická terapia. Pre progresiu myoklonických záchvatov a pokles intelektu bolo vyslovené na progresívnu myoklonickú epilepsiu. Realizovali sme excíziu kože, kde bola potvrdená prítomnosť intracytoplazmatických globoidných teliesok PAS+, detekovateľné aj farbením na amyloid (Kongo červeň, thioflavin S) nazývaných „Laforove telieska“. Laforova choroba je autozomálne recesívne ochorenie spôsobené mutáciou v jednom z dvoch génov: EPM2A alebo EPM2B. EPM2A kóduje proteín laforín čo je fosfatáza a EPM2B kóduje proteín malín, čo je ligáza. Oba gény sa vyskytujú na 6 chromozóme.

## MÉNĚ ČASTÉ ONEMOCNĚNÍ PROJEVUJÍCÍ SE TONICKO-KLONICKÝMI KŘEČEMI

<sup>1</sup>Pytlíčková H., <sup>1</sup>Tenora J., <sup>2</sup>Michálková K., <sup>3</sup>Kůrková I.

<sup>1</sup>SMN,a.s., dětské odd., Prostějov

<sup>2</sup>Radiologická klinika LF UP a FN, Olomouc

<sup>3</sup>Privátní dětská neuroložka, Prostějov

**Kľúčové slová:** tonicko-klonické křeče, neurologické vyšetření, EEG, MR mozku

### Abstrakt:

V této kazuistice bychom rádi představili jedno z možných onemocnění v novorozeneckém věku projevujícím se tonicko-klonickými křečemi.

První potíže se objevily již v porodnici s dobrou klinickou odezvou na parenterálně podávaný vit. B6. Po propuštění domů novorozenec přechodně asymptomatický, ovšem s časovým odstupem cca 5dní došlo k nakupení křečí, navíc se přidalo i stáčení bulbů. Indikována hospitalizace - zahájena opětovná parenterální substituce vitamínem B6 s přechodným efektem, dále samozřejmě proběhlo nezbytné neurologické vyšetření, vč. EEG. Při jeho pozitivním nálezu provedena magnetická rezonance mozku na vyšším pracovišti vzhledem k věku a nutnosti celkové anestezie. Toto vyšetření odhalilo pravou příčinu onemocnění...

**TUČNOTA- EPIDEMIOLOGICKÝ A DIAGNOSTICKÝ PROBLÉM**

<sup>1</sup>Rosipal Š., <sup>2</sup>Rosipalová D., <sup>1</sup>Debreová M.

<sup>1</sup>Lipmet- metabolická ambulancia, Poprad

<sup>2</sup>Detská neurologická ambulancia NsP, Poprad

**Kľúčové slová:** diagnostika, pleiotropný syndróm

**Abstrakt:**

Nepretržitý vzostup prevalencie nadmernej telesnej hmotnosti v detskom a juvenilnom veku vyvoláva potrebu presnejšie zatried'ovať obezity, prejavit' bystrosť v diferenciálno - diagnostických úvahách. Poznanie klinických príznakov, jednotlivých diskriminantov spolu s racionálnym rozvrhnutím vyšetrení umožňuje efektívne stanoviť správnu diagnózu, personalizovanú liečbu a prognózu. Pleiotropné syndrómy si vyžadujú tímovú prácu, aktivizáciu odborníkov. Rozbor diagnostiky zriedkavej nozologickej jednotky, postnatálny vývoj makrosómie s obľudnou tučnotou, podnietil dišputu o účelnosti niektorých postupov a kvalítosti záverov.

**ZANEDBANIE V POSKYTOVANÍ ZDRAVOTNEJ STAROSTLIVOSTI V AMBULANCI VŠEOBECNÉHO LEKÁRA PRE DETI A DORAST**

*Sladká E., Černáková B., Kešjarová S.*

Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou, Bratislava

**Kľúčové slová:** bronchopneumónia, obštrukčná bronchitída, neodkladná zdravotná starostlivosť, ambulancia všeobecného lekára pre deti a dorast

**Abstrakt:**

Prezentovaná kazuistika uvádza zistenia z výkonu dohľadu pri šetrení správnosti poskytnutej zdravotnej starostlivosti 16 ročnému pacientovi v ambulancii všeobecného lekára pre deti a dorast na základe podnetu matky pacienta a upozorňuje na možné pochybenia v záznamoch v zdravotnej dokumentácii vyplývajúce zo zámeny pacientov s rovnakým menom.

16 ročný pacient v anamnéze s horúčkami, bolesťou na hrudníku, kašľom a ťažkosťami pri dýchaní navštívil všeobecného lekára pre deti a dorast. Anamnestické aj objektívne vyšetrenie nebolo komplexné, lekár ordinoval kvapky proti kašľu. Pri zhoršovaní stavu pacient opakovane navštívil lekára v ten istý deň, v sprievode rodiča, avšak ten ho odmietol vyšetrit', aj napriek návšteve v čase oficiálne stanovenej ordinačnej doby. Dieťa bolo na druhý deň hospitalizované v ústavnom zdravotníckom zariadení s dĺžkou hospitalizácie 8 dní.

Zistenia úradu: V čase vyšetrenia lekárom bolo možné kompletným objektívnym vyšetrením stanoviť diagnózu bronchopneumónie a obštrukčnej bronchitídy. Po nedostatočnom prvom vyšetrení nebolo zo strany lekára poskytnuté opätovné vyšetrenie pacienta po zhoršení zdravotného stavu, čím došlo k neposkytnutiu neodkladnej zdravotnej starostlivosti. Po podrobnej analýze zdravotnej dokumentácie bolo zistené, že nebola poskytovateľom vedená správne. Poskytovateľ po vyšetrení pacienta vykonal zápis v zdravotnej dokumentácii u iného pacienta. Zároveň odovzdal vyšetrenému pacientovi chybné zapísanú lekársku správu s ospravedlnením do školy a predpis lieku, kde boli uvedené identifikačné údaje iného pacienta. Následnou snahou o zakrytie svojho pochybenia vykonal ďalšie pochybenia v zápisoch vedenej zdravotnej dokumentácie.

Záver: Uvedeným konaním došlo zo strany dohliadaného subjektu k porušeniu ustanovenia § 4 ods. 3. zákona č. 576/2004 Z. z. o zdravotnej starostlivosti, službách súvisiacich s poskytovaním zdravotnej starostlivosti a o zmene a doplnení niektorých zákonov v znení neskorších predpisov v tom, že neboli vykonané všetky zdravotné výkony na správne určenie choroby a nebola ordinovaná správna liečba. Zároveň úrad konštatoval porušenie § 79 ods. 1 písm. l, zákona č. 578/2004 Z. z. o poskytovateľoch zdravotnej starostlivosti, zdravotníckych pracovníkoch, stavovských organizáciách v zdravotníctve a o

zmene a doplnení niektorých zákonov v tom, že zdravotná dokumentácia nebola vedená v súlade s § 19 a § 21 zákona č. 576/2004 Z. z.

## ILEOSNÍ STAV JAKO DŮSLEDEK INTERMITENTNÍ CHRONICKÉ OBSTRUKCE TENKÉHO STŘEVA

<sup>1</sup>Tenora J., <sup>2</sup>Šťastný J.

<sup>1</sup>Dětské oddělení Nemocnice Prostějov, Středomoravská nemocniční a.s., Česká republika

<sup>2</sup>Chirurgické oddělení Nemocnice Prostějov, Středomoravská nemocniční a.s., Česká republika

**Klíčové slová:** zvracení, tenké střevo, ileosní stav

### Abstrakt:

Autoři popisují případ mentálně retardovaného chlapce, s opakovanými atakami zvracení. Dlouhou dobu etiologie jeho potíží byla nepoznána. Až vyústění do obrazu ileosního stavu vedlo k urgentnímu chirurgickému zákroku, který odhalil poněkud šokující příčinu obstrukce tenkého střeva...

## RESUSCITOVANÝ MAREK A JEHO KAŠEJÚCE DVOJČA

<sup>1</sup>Trenčanová Z., <sup>1</sup>Dluholucký S., <sup>1</sup>Fabianová M., <sup>2</sup>Petrík O.

<sup>1</sup>II. detská klinika SZU, DFNSP, Banská Bystrica

<sup>2</sup>II. klinika pediatrickej anesteziológie a intenzívnej medicíny SZU, DFNSP, Banská Bystrica

**Klíčové slová:** kašel, apnoe, pertussis

### Abstrakt:

Autori prezentujú kazuistiku ľahko prenatúrnych dvojčiat bez chorobnosti v novorodeneckom období, z ktorých prvé bolo prijaté ako 2-mesačné na II.KPAIM SZU po kardiopulmonálnej resuscitácii v spádovej nemocnici. Dôvodom bola zástava dýchania a asystolia počas liečby suspektne vírusovej bronchopneumónie. Začali sme neurointenzívnu starostlivosť, pokračovala antibiotická terapia (cefalosporín, chinolón). Pacient bol afebrilný, auskultačný nálež nevyrazný, reagoval však spasticky na odsávanie dýchacích ciest. O dva dni bolo na II.DK SZU prijaté druhé dvojča so záchvatovitým dráždivým kašľom, bez febrilit. Vzhľadom na klinické prejavy a nízku zápalovú aktivitu sme predpokladali atypickú infekciu, eventuálne pertussis a nasadili klaritromycín. Metódou PCR sa z výterov potvrdil pertussis. To nás doviedlo k správnej diagnóze a liečbe aj u súrodenca na KPAIM s dobrou klinickou odozvou.

Pertussis je akútne respiračné ochorenie vyvolané gramnegatívnym kokobacilom *B. pertussis*. Pred zavedením očkovania sa významne podieľal na úmrtnosti detí do 14 rokov. Vďaka očkovaniu jeho incidencia výrazne poklesla, no v posledných rokoch má opäť stúpajúci trend. Vnímavými na infekciu sa stávajú adolescenti a dospelí, u ktorých imunita získaná očkovaním oslabla, a ktorí často s atypickými (miernymi) príznakmi unikajú diagnóze. Tým sa stávajú zdrojom nákazy pre najmenšie, nezaočkované deti, u ktorých môže mať ochorenie rovnako netypické príznaky (krče, apnoe), no hlavne komplikovaný až letálny priebeh. Preto nezabúdajme na pertussis v diferenciálnej diagnostike akútnych infekcií s kašľom, ale ani pri krčoch a apnoe u najmenších detí, či protrahovanom kašli u adolescentov.

## VZÁCNÁ PŘÍČINA AKUTNĚ VZNIKLÉHO STRABIZMU - CYSTICKÝ PILOCYTÁRNÍ ASTROCYTOM MOZEČKU

<sup>1</sup>Véghová-Velgáňová M., <sup>2</sup>Krahulík D., <sup>1</sup>Neklanová M., <sup>3</sup>Michálková K.,

<sup>1</sup>Dětská klinika LF UP a FN Olomouc

<sup>2</sup>Neurochirurgická klinika LF UP a FN Olomouc

<sup>3</sup>Radiologická klinika LF UP a FN Olomouc

**Klíčové slová:** anamnéza, cefalea, kvadrupedální lokomoce, akutní strabismus

### Abstrakt:

Autoři kazuistiky upozorňují na nesporný význam důsledného fyzikálního vyšetření a odebrání anamnézy.

Kazuistika prezentuje chlapce, který byl sledován oftalmologem pro hyperopii, pro občasné bolesti hlavy byl vyšetřen na neurologii, avšak neurostatus byl v normě. Stejně tak EEG vyšetření bylo v pořádku. Jeho stav se ale výrazně zhoršil, začal používat kvadrupedální lokomoci, byl méně aktivní. Pro postupné zhoršování klinického stavu a akutně vzniklý strabismus, byl hospitalizován na Dětské klinice LF UP a FN Olomouc.

Vzhledem k anamnéze a klinickým potížím realizováno vyšetření MRI vyšetření mozku, které promptně odhalilo příčinu potíží. Výsledky vyšetření a léčebný postup, které vedly k odstranění potíží, budou prezentovány na kongresu.

## PÄTNÁŠŤROČNÉ DIEVČA V PUBERTE S VÝŠKOU V PÁSME TRETIEHO PERCENTILU

<sup>1</sup>Vojtková J., <sup>1</sup>Čiljaková M., <sup>1</sup>Klabníková K., <sup>2</sup>Mišovicová N., <sup>3</sup>Kecerová M., <sup>4</sup>Košťálová L., <sup>5</sup>Chandoga J., <sup>1</sup>Bánovčín P.

<sup>1</sup>Klinika detí a dorastu, JLF UK a MFN, Martin

<sup>2</sup>Genetická ambulancia, Martin

<sup>3</sup>Detská endokrinologická ambulancia, Dolný Kubín

<sup>4</sup>II. detská klinika, DFNSP Bratislava,

<sup>5</sup>Genetická ambulancia, Bratislava

**Klíčové slová:** dievča v puberte, výška, 3. percentil

### Abstrakt:

Autori uvádzajú kazuistiku dievčaťa narodeného v novembri 1993. Mama dievčaťa je vysoká 169 cm, podstúpila operáciu pre cievnu malformáciu mozgu, v súčasnosti sa lieči na depresiu, otec je vysoký 173 cm, mladší brat má normálnu výšku vzhľadom na vek. Dievča je narodené z prvej fyziologickej gravidity, pôrodná hmotnosť a dĺžka boli v norme, z popôrodných komplikácií sa vyskytli zlomenina ľavej klavikuly a paréza faciálneho nervu vľavo. Od začiatku bol spomalený psychomotorický vývin. Trpela opakovanými otitídami, kvôli ktorým ako dvojročná podstúpila antrum-mastoidektómiu vľavo. Ako trinásťročná bola hospitalizovaná pre epileptický záchvat, odvtedy je na liečbe antiepileptikami. Doplnené bolo CT a MR vyšetrenie mozgu s normálnym nálezom. Pri vyšetrení spádovým detským endokrinológom vo veku 15 rokov bola jej výška 152 cm (3. percentil), hmotnosť 61 kg, BMI 26,4 kg/m<sup>2</sup>, puberta v štádiu Tanner 3 (M3, P2, A1) bez menarché, kratší krk, ojedinele pigmentové névy. Laboratórne bolo mierne zvýšené TSH, vysoké protilátky proti tyreoglobulínu, hypergonadotropný hypogonadizmus. Bola začatá liečba L-thyroxínom a odporúčané ďalšie vyšetrenia. Kardiologické a očné vyš. boli v norme, gynekologické vyš. bez odporúčenia liečby. Záver genetického vyšetrenia bol: karyotyp 45, X0/46, Xpsu idicX (pseudoizodicentrický X chromozóm) v pomere bunkových línií 66%/34%, t.j. Turnerov syndróm v mozaike, Y sekvencie neboli nájdené. Dievča bolo odoslané na endokrinologické vyšetrenie v našej klinike. Podľa rtg zápästí kostný vek zodpovedal chronologickému veku, liečba rastovým hormónom nebola indikovaná. Zaujímavý bol výsledok vyšetrenia karyotypu matky so záverom 46, XX/45, X0 v pomere 95%/5%. Turnerov syndróm je v súčasnosti

poddiagnostikovaný, najmä jeho oligosymptomatické formy súvisiace s mozaikou Turnerovho syndrómu.

## MÉNĚ OBVYKLÁ PŘÍČINA IZOLOVANÉ BOLESTI HLAVY A RANNÍHO ZVRACENÍ

*Vymětalová Z., Tenora J., Pytlíčková H.*

Dětské oddělení SMN, Prostějov, Česká republika

**Klíčové slová:** bolesti hlavy, tumor cerebelli, zvracení

### Abstrakt:

Kazuistika prezentuje pětiletého chlapce, který byl hospitalizován na našem oddělení pro měsíc trvající bolesti hlavy a ranní zvracení. V uvedeném měsíci prodělal varicellu, kdy při vlastním výsevu morf nezvracel a ani jej nebolela hlava.

V anamnéze chlapce je údaj o tumoru cerebella matky v dětství.

V rámci komplexního vyšetření přicházíme na onemocnění, po jehož léčbě se stav chlapce upravuje ad integrum...

## ZRIEDKAVÁ PŘÍČINA PORUCHY BIOSYNTÉZY CHOLESTEROLU

*Žikavská T., Brucknerová I., Červeňová O., Bzdúch V.*

I. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

**Klíčové slová:** novorodenec, nízky vzrast, stigmatizácia, cholesterol, Conradiho-Hünemannov syndróm

### Abstrakt:

Úvod: Poruchy biosyntézy cholesterolu tvoria heterogénnu skupinu dedičných metabolických porúch. V klinickom obraze môžu dominovať mnohopočetné orgánové alebo kostné anomálie, kožné prejavy a psychomotorická retardácia.

Cieľ: Analyzovať klinický priebeh a výsledky vyšetrení pacientky s dokázanou poruchou na úrovni post-squalenových metabolitov, ktoré sú prekurzormi cholesterolu.

Výsledky: Donosený novorodenec (3360 gramov, 41 cm) mal početné dysmorfne prejavy (celkovo nízky vzrast, asymetrické skrátenie horných a dolných končatín, sploštená tvár, sedlovitý nos, riedke a husté vlasy, krátko nasadajúci široký krk, priečne ryhy na dlaniach, ulnárna deviácia oboch rúk a equinovarózne postavenie pravého chodidla) a kožný nález (nepravidelné veľkolamelózne hyperkeratotické biele deskvamácie). Na röntgenovej snímke boli prítomné asymetrické skrátenia končatín s rozšírením proximálnych aj distálnych metafýz, bodkovité kalcifikácie epifýz dlhých kostí a v chrupkovej časti rebier. Molekulárno-genetickým vyšetrením sa zistila mutácia v EBP géne.

Záver: V rámci diferenciálnej diagnostiky u novorodenca s mnohopočetnými dysmorfnými znakmi a nízkym vzrastom je potrebné vylúčiť poruchu biosyntézy cholesterolu. Diagnózu potvrdí DNA analýza. Chondrodysplasia punctata typ 2 predstavuje geneticky podmienené na X viazané dominantné ochorenie, známe v literatúre tiež ako Conradiho-Hünemannov syndróm. Prognóza pacientov je dobrá, potrebná je multidisciplinárna starostlivosť.

## Index kľúčových slov

### A

AAF – aminokyselinový preparát.....	8
akútna renálna insuficiencia .....	9
akútne renálne zlyhanie.....	24
akutní strabizmus .....	28
alergia na BKM .....	8
ALL .....	21,22
anaemia .....	13
anamnéza.....	28
anémie .....	19
ankylózy .....	17
antibiotiká.....	9,16
ambulancia všeob. lekára pre deti a dorast.....	26
aplastická krize .....	19
apnoe.....	27
ATLS.....	21

### B

Barlowov syndróm .....	22
bolesti hlavy .....	29
bolesti chrbta .....	23
bronchopneumonia .....	26
brušná dutina .....	16

### C

cefalea .....	15, 28
celiakia .....	13
Conradi-Hünemannov syndróm .....	29
CT vyšetrenie .....	16
cysta .....	20

### D

detský vek .....	14
diagnostika .....	26
diagnostika aganglionosy .....	20
dieťa .....	19
dievča v puberte.....	28

### E

EEG .....	25
egalizácia.....	8
ekzém.....	8
epidurální analgezie.....	18
epidurální katetr.....	18
epilepsia .....	25

### G

GBS infekcia .....	8
--------------------	---

### H

hemoptýza .....	24
HPV vakcinácia .....	24
Human Papilloma Virus ( HPV ) typy 6 a 11 .....	24
hyperreaktivita .....	13

### C

chirurgické riešenie.....	20
cholesterol .....	29
chronická adrenálna insuficiencia.....	11
chronické toxické megacolon .....	20

### I

ileosní stav.....	27
infekcia.....	11
infekčná endokarditída .....	22
infratentoriálna cystická lézie pravej hemisféry mozočka .....	15
infúzna liečba.....	8
intratekální a systémová chemoterapie .....	22
intravenózna kanylá .....	8
ischémia .....	8
ischemická cievna mozgová príhoda .....	10
izikový faktor.....	10

### K

kašeľ.....	27
kolektomie .....	20
komplikácie .....	17
korytnačka .....	19
kvadrivalentná HPV vakcína .....	24
kvadripedální lokomoce .....	28

### L

leukoencefalopatie .....	22
lipoproteín (a) .....	10
lymfóm .....	14

### M

MR mozku.....	25
myoklonická .....	25

### N

negatívni paměťová stopa .....	18
nekróza .....	8
neodkladná zdravotná starostlivosť .....	26
neprospievanie .....	8
nešpecifikovaná gastritída .....	15
neurologické vyšetrení .....	25
nízky vzrast .....	29

novorodenec ..... 8, 9, 29

## **O**

obstipace ..... 20

obštrukčná bronchitída..... 26

ochorenia kože..... 14

opiáty ..... 18

osteomyelitída ..... 9

## **P**

Parvovirus B19 ..... 19

perioperační analgezi ..... 18

pertussis..... 27

pleiotropný syndróm..... 26

pneumonia ..... 16

pokračujúci obstipace ..... 20

pooperační analgezie..... 18

porucha vedomia ..... 11

poškodenie pľúc a obličiek..... 16

progresívna..... 25

prolaps mitrálnej chlopne..... 22

první operace ..... 20

## **R**

rekurentná parotitída ..... 18

retardácia rastu ..... 13

retinoidy ..... 23

## **S**

salmonelová enterokolitída ..... 19

selektívna deficiencia IgA..... 18

septický šok..... 9

sférocytóza ..... 19

Sjögrenov syndróm ..... 18

steroidy..... 21

stigmatizácia ..... 29

systémová enzýmoterapia ..... 18

## **T**

temporomandibulárny kĺb ..... 17

tenké střevo ..... 27

TMK..... 17

tonicko-klonické křeče ..... 25

tumor cerebelli ..... 29

tumory mozgu u detí ..... 15

## **U**

umelohmotná dlaha na končatinu ..... 8

úrazy..... 17

urtika ..... 8

## **V**

vaskulitída ..... 24

vracanie ..... 8

vrodené chyby uropoetického traktu..... 9

vyšetřovací algoritmus ..... 20

výška 3.percentil ..... 28

## **Z**

zdvojený pohlavní systém ..... 20

zlomeniny ..... 17

zvracanie ..... 16

zvracení ..... 27



**Pamida International** je prvý a jediný slovenský špecialista na medzinárodné vedecké, medicínske, technologické a obchodné konferencie konané na Slovensku.

Zorganizujeme Vašu konferenciu vo veľkých centrách, univerzitných mestách, jedinečných rekreačných rezortoch a na netradičných, ale atraktívnych miestach, v národných parkoch, v oblastiach okolo divokej vody a v oddychových zónach.

Nech je cieľom Vašej konferencie alebo podujatia čokoľvek, **Pamida International** uskutoční Váš cieľ v srdci Európy - na Slovensku, kde sa spája história s prírodou a technickým pokrokom.

Nájdeme priestory, ktoré vyhovujú vízii, cieľu a účastníkom Vašej konferencie.

Ušetríme Váš drahý čas a zbavíme Vás organizačného stresu.

Zorganizujeme a riadime Vaše podujatie tak, aby výsledkom bol Váš úspech.

Zabezpečíme maximálnu spokojnosť účastníkov Vašej konferencie.

*web:* [www.pamidainternational.com](http://www.pamidainternational.com)

*email:* [info@pamidainternational.com](mailto:info@pamidainternational.com)

*tel:* +421 918 707 371

*fax:* +421 41 4000123