

Pediatric pro praxi

2017

D

www.solen.cz | Pediatr. praxi 2017; 18(Suppl D) | ISBN 978-80-7471-202-9 | 2017

ABSTRAKTA

IV. KONGRES PEDIATRŮ V BRNĚ

6.–7. října 2017

Hotel International Brno

Pořadatel: společnost SOLEN, s. r. o., a časopis Pediatric pro praxi
Záštita: Pediatrická klinika Fakultní nemocnice Brno

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

Duomox[®]

Velmi klasický.
Velmi moderní.



Před předepsáním léku si, prosím, prostudujte informace o léčivém přípravku.
V této publikaci naleznete informace o léčivém přípravku na straně 26 v abstraktech Pediatrie pro praxi.

Program / pátek 6. října

- 8.30 ZAHÁJENÍ** – prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.
- 8.30–9.30 REVMATOLOGIE**
garantka MUDr. Marie Macků
- **Uveitida – mimokloubní projev JIA, novější postupy v léčbě** – Macků M., Fráňová J., Schüller M.
 - **Kawasakiho nemoc – diagnostika a léčba** – Fráňová J., Schüller M., Macků M.
 - **Povaricelová vaskulitida CNS u dětí** – Schüller M., Macků M., Fráňová J.
- 9.30–10.25 AKTUALITY V PEDIATRII**
- **Účinky hlívy ústříčné na imunitní systém** – Šustrová M.
 - **Doporučení pro diagnostiku a léčbu dětí s nočním pomočváním** – Leichmannová J.
 - **Vakcíny v praxi** – Horáková V.
- 10.25–10.50 PŘESTÁVKA**
- 10.50–11.10 RIZIKA CESTOVÁNÍ S DĚTMI** – doc. MUDr. Rastislav Maďar, Ph.D.
- 11.10–12.25 VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ**
garantka doc. MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D.
- **Význam molekulárně-genetického vyšetření pro diagnostiku vzácných onemocnění** – Fajkusová L.
 - **Hypofosfatázie – kazuistika** – Papež J., Procházková D., Vinohradská H., Křepelová A., Mechl M., Konečná P., Kolbová L., Novotná D.
 - **Vzácné formy diabetu mellitu v dětství: Wolfram-like syndrom** – Konečná P., Hrubá Z., Skotáková J., Fajkusová L., Doležel D., Procházková D.
 - **Alagillův syndrom** – Procházková D., Borská R., Fajkusová L., Konečná P., Hloušková E.
 - **Spolupráce pediatra s Centrem pro vzácná kožní onemocnění** – Bučková H., Pinková B.
- 12.25–12.45 ORGANIZACE PRO PODPORU RODIN S NEMOCNÝMI DĚTMI**
- **Raná péče pro rodiny s dítětem se zrakovým a kombinovaným postižením** – Janáčková J.
 - **Centrum provázení** – Tomalová P.
- 12.45–13.35 POLEDNÍ PŘESTÁVKA**
- 13.35–14.40 OFTALMOLOGIE**
garant prof. MUDr. Rudolf Aufrata, CSc.
- **Strabismus – jednotlivé typy, diagnostika a léčba** – Krejčířová I., Aufrata R.
 - **Dětský glaukom** – Krejčířová I., Aufrata R.
 - **Diferenciální diagnostika leukokorie u dětí** – Žajdlíková B., Schoffer R., Aufrata R.
 - **Oční manifestace extrarenálního maligního rhabdoidního tumoru – kazuistika** – Žajdlíková B., Schoffer R., Aufrata R.
 - **Atypický retinoblastom – kazuistika** – Masariková A., Aufrata R.
 - **Atypický meduloepiteliom – kazuistika** – Masariková A., Aufrata R.
- 14.40–15.10 VELMI VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ DĚTSKÉHO VĚKU V ORDINACI PRAKTICKÉHO LÉKAŘE**
- **Atypický hemolyticko-uremický syndrom u dětí** – Šuláková T.
 - **Deficit lysozomální kyselých lipáz, příznaky, diagnostika a možnosti léčby** – Smolka V.
- 15.10–15.40 PŘESTÁVKA**
- 15.40–16.20 DOBRÁ RADA DO VAŠÍ ORDINACE**
- **Epigenetika a význam tuků ve výživě kojenců a batolat** – Boženský J.
 - **Jak na atopický ekzém u dětí?** – Pinková B.
- 16.20–17.20 GASTROENTEROLOGIE**
garant MUDr. Petr Jabandžiev, Ph.D.
- **Onemocnění pankreatu v praxi PLDD** – Jabandžiev P.
 - **Praktický přístup k pacientům s idiopatickými střevními záněty** – Pinkasová T.
 - **Potravinové alergie u dětí** – Pecl J.

PROGRAM

IV. KONGRES PEDIATRŮ V BRNĚ / PROGRAM – PÁTEK 6., SOBOTA 7. ŘÍJNA

17.20–18.00 VYBRANÉ KLINICKÉ PŘÍPADY

garant prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.

- **Primární hypomagnezemie se sekundární hypokalcemií** – Papež J., Štarha J, Jabandžiev P.
- **Kojení a jeho rizika** – Jimramovský T.
- **Hemangiomy – kdy vyčkat, kdy léčit** – Faberová R.
- **Zajímavé případy z praxe** – Honzíková K., Pinková B., Bučková H.

Program / sobota 7. října

9.00–10.00 OD TITRID K CRPIDÁM – MUDr. Zuzana Blechová, Ph.D.

- IP** ■ Diskuzní interaktivní blok

10.00–10.30 PŘESTÁVKA

10.30–12.10 VARIA

- **Recidivující respirační infekce – můžeme snížit množství antibiotik?** – Kopřiva F.
- **Aktuality v očkování v ČR** – Rakovský L. (*Satelitní sympozium firmy GlaxoSmithKline*)
- **Nemohu dýchat nosem, co s tím?** – Nechojdomová D.
- **Deficit vitamínu D: řešení pro klinickou praxi** – Málek Z.
- **Fytofarmaka – možnosti a rizika** – Vranová V.

12.10–12.30 ■ Jaké chyby dělá tento národ (v péči o zdraví)? – Frühauf P.

12.30–13.20 POLEDNÍ PŘESTÁVKA

13.20–14.00 MÁME TAKOVÉTO PACIENTY VE SVÝCH AMBULANCÍCH?

- **Hunterův syndrom? Hereditární angioedém? Fabryho choroba? Gaucherova choroba?** – Dostálová G., Magner M., Kuklínek P. (*Satelitní sympozium firmy Shire Czech, s. r. o.*)

14.00–15.10 SOUDNÍ LÉKAŘSTVÍ

garant prof. MUDr. Miroslav Hirt, CSc.

- **Povinnosti lékaře provádějícího prohlídku zemřelého** – Zelený M.
- **Indikace zdravotních pitev na soudním lékařství** – Vojtíšek T.
- **Případy z praxe** – Daňková E.

15.10 ZÁVĚR KONGRESU, LOSOVÁNÍ ANKETY

IP interaktivní přednáška

Změna programu vyhrazena

TIRÁŽ

IV. KONGRES PEDIATRŮ V BRNĚ

6.–7. října 2017 | Hotel International Brno

Pořadatel

Pořadatel: společnost SOLEN, s. r. o., a časopis *Pediatric pro praxi*

Záštit

Pediatrická klinika Fakultní nemocnice Brno

Prezident akce

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.

Organizátor

SOLEN, s. r. o., Lazecká 297/51, 779 00 Olomouc

Kontaktní osoba: Mgr. Jitka Nováková, 777 714 680, novakova@solen.cz

Programové zajištění: Mgr. Eva Zemanová, 777 557 426, zemanova@solen.cz

Zajištění výstavních ploch: Ing. Martina Osecká, 724 984 450, osecka@solen.cz

Grafické zpracování a sazba: SOLEN, s. r. o., Aneta Mikulíková

Ohodnocení

Účast je v rámci celoživotního postgraduálního vzdělávání

dle Stavovského předpisu č. 16 ČLK ohodnocena 12 kredity pro lékaře.



Supplementum D *Pediatric pro praxi*

Citační zkratka:

Pediatr. praxi 2017; 18(Suppl D).

Vydavatel: Solen, s. r. o., IČ 25553933

Gaucherova
choroba

Fabryho
choroba

Hunterův
syndrom

Hereditární
angioedém

Shire

Chceme být stateční jako lidé, kterým pomáháme.

Shire, přední světová biofarmaceutická firma pomáhá lidem
se **vzácnými onemocněními** vést lepší život.



Shire Czech s. r. o., Evropská 810/136, 160 00 Praha 6
tel.: +420 226 807 113 / e-mail: info-czech@shire.com

www.shire.com

Revmatologie

garantka MUDr. Marie Macků

pátek / 6. října 2017 / 8.30–9.30 hod.

Uveitida – mimokloubní projev JIA, novější postupy v léčbě

MUDr. Marie Macků¹, MUDr. Jana Fráňová¹, MUDr. Marcel Schüller, Ph.D.¹,
MUDr. Martin Lokaj²

¹Pediatrická klinika FN Brno a LF MU Brno

²Dětská oční klinika FN Brno a LF MU Brno

Uveitida je nejčastější mimokloubní projev juvenilní idiopatické artritidy (JIA). Uváděný výskyt je u 10–30 % pacientů s JIA. Frekvence se liší podle typu onemocnění – nejčastější výskyt je u oligoartikulární formy (30 %), při pozitivitě ANA až 80 %. Vysoce převažuje uveitida **přední**. V 70–80 % je uveitida oboustranná.

Akutní přední uveitida – je častá u entezopatické formy JIA. Nejčastější a také nejzákladnější je u dětí s JIA **chronická přední uveitida**, která může být po dlouhé období asymptomatická, tudíž nepoznaná, a může se projevit až komplikacemi s možným trvalým poškozením očí, snížením vizu až slepotou.

V některých případech může zánět duhovky předcházet kloubním projevům JIA, a to až o 10 let, a přibližně u 50 % pacientů je oční zánět přítomen již v době stanovení diagnózy juvenilní idiopatické artritidy.

U dítěte s již léčenou JIA nemusí být aktivita očního postižení v korelaci s aktivitou celkového onemocnění, uveitida se může objevit i při remisi kloubního onemocnění.

Časný záchyt uveitidy a zahájení adekvátní protizánětlivé léčby předchází rozvoji komplikací vedoucích k nevratnému poškození zraku. Proto je doporučováno pravidelné oční vyšetření šterbinovou lampou k vyloučení ev. uveitidy u všech dětí se zánětlivými změnami na kloubech. Pacientům s JIA je frekvence očních kontrol doporučována dle typu onemocnění. U nejčastějšího typu JIA – oligoartikulární formy pravidelně po 3 měsících a rovněž při úpravě terapie základního onemocnění.

V léčbě chronické přední uveitidy je v poslední době kladen důraz kromě lokální léčby na včasné zahájení imunosupresivní terapie v podobě klasických i biologických antirevmatik.

V mnoha literárních zdrojích byla publikována doporučení pro léčbu uveitidy asociované s JIA se třemi stupni intenzity terapie:

- A) Iniciální léčba: kortikoidy lokálně s nebo bez mydriatik podávat do 3 měsíců, pokud je zánět pod kontrolou, potom pomalu snižovat frekvenci podání léků.
- B) Indikací k zavedení systémové imunosupresivní terapie tedy nasazení Metotrexatu (MTX) je neadekvátní kontrola zánětlivé aktivity po 3 měsících topické léčby glukokortikoidy.
- C) Pokud je léčba nedostatečná, ke stávající léčbě nasadit biologika anti TNF-alfa, z nichž jsou největší zkušenosti s podáváním adalimumabu.

Účelem sdělení je shrnout indikace k oftalmologickému vyšetření a frekvenci nutných preventivních vyšetření u dětí s JIA. Při výskytu uveitidy potom poukázat na nutnost odesílání pacientů s uveitidou při nedostatečně účinné lokální léčbě kortikoidy včas do péče pracovišť s možností podání systémové imunosupresivní léčby včetně biologik.

K léčbě **izolované uveitidy** je nezbytné přistupovat stejně jako k uveitidě asociované s JIA.

Kawasakiho nemoc – diagnostika a léčba

MUDr. Jana Fráňová, MUDr. Marcel Schüller, Ph.D., MUDr. Marie Macků

Pracoviště dětské revmatologie, Pediatrická klinika FN a LF MU Brno

Kawasakiho nemoc (KD) je po Henoch-Schönleinově purpuru druhou nejčastější vaskulitidou dětského věku. Jedná se o nekrotizující vaskulitidu středních tepen s dominantním postižením koronárních arterií. Postihuje převážně děti od 6 měsíců do 5 let věku. Častěji se s ní setkáváme v zimě a na jaře.

Dle klasifikačních kritérií se o KD jedná při nejasných febriliích trvajících nejméně 5 dní, provázených nejméně 4 z 5 dalších kritérií, kterými jsou 1) polymorfní exantém, 2) oboustranná neexsudativní konjunktivitida, 3) změny na rtech a sliznici dutiny ústní, zejména malinový jazyk, popraskané rty, difúzní erytém bukální sliznice, 4) změny na končetinách – v akutní fázi erytém dlaní a plosek, tuhý otok, v subakutní fázi olupování kůže plosek a dlaní, 5) krční lymfadenopatie, která bývá především jednostranná, velikosti nad 1,5 cm. Nemoc může být provázena bolestí či otoky kloubů, sterilní pyurií, bolestmi a otokem skrota, bolestmi břicha, průjmem i zvracením, kašlem a rýmou, dráždivostí, aseptickou meningitidou atd.

Nejzávažnějším projevem KD je postižení kardiovaskulárního systému, zejména rozvoj aneurysmat koronárních arterií (CAA). Při jejich přítomnosti stačí ke stanovení diagnózy méně než 4 klasifikační kritéria. Aneurysmata vznikají nejčastěji v subakutní fázi onemocnění, rizikovými faktory pro jejich vznik jsou mužské pohlaví, věk pod 6 měsíců nebo nad 5 let, protrahovaná horečka, opožděné zahájení léčby intravenózními imunoglobuliny (IVIG), horečka perzistující po léčbě IVIG, anémie, trombocytopenie, leukocytóza, hypalbuminemie, hyponatremie atd. Malá aneurysmata často regredují, střední a velká jsou však velkým rizikem vzniku ruptury cévy, trombotické okluze či stenózy s následným infarktem myokardu či rizikem náhlé smrti. U všech pacientů po KD je vyšší riziko rozvoje aterosklerózy vzhledem k chronické dysfunkci endotelu.

Léčbu intravenózními imunoglobuliny v dávce 2 g/kg jednorázově je doporučeno zahájit do 10. dne od začátku potíží. Později než 10. den se léčba IVIG zahajuje při perzistující horečce nebo přítomnosti CAA. Při nedostatečném efektu léčby (trvání teplot více než 48 hodin po IVIG) podáváme druhou dávku IVIG. Podle současných doporučení je možno podávat i glukokortikoidy (nejčastěji pulzy metylprednisolonu), a to při rezistenci na IVIG, při šoku nebo makrofágy aktivujícím syndromu, u aneurysmat koronárních arterií nebo při vysokém riziku rezistence na IVIG (hodnoceno např. dle Kobayashiho skóre). Kyselinu acetylsalicylovou (ASA) podáváme na začátku léčby (tradiční dávka je 80–100 mg/kg/den, v poslední době se však řada autorů přiklání k mírnějšímu režimu 30–50 mg/kg/den), za 48 hodin po odeznění horečky snižujeme na antiagregační dávku 3–5 mg/kg/den a podáváme ji do normalizace zánětlivých parametrů (většinou 6–8 týdnů), v případě přechodného poškození koronárních arterií do jejich regrese, u perzistující CAA doživotně. Pacienti s velkými aneurysmaty jsou zprvu léčeni nízkomolekulárním heparinem, později dlouhodobě warfarinem. Po prodělané KD se v rámci prevence aterosklerózy doporučuje zdravý životní styl, fyzická aktivita, kontroly krevního tlaku i lipidů atd. Případné omezení fyzické aktivity je závislé na tíži postižení koronárních arterií.

V přednášce budou prezentovány i kazuistiky některých našich pacientů.

Povaricelová vaskulitida CNS u dětí

MUDr. Marcel Schüller, Ph.D., MUDr. Marie Macků, MUDr. Jana Fráňová

Pediatrická klinika FN Brno a LF MU v Brně

Vaskulitida CNS asociovaná s varicelou je jednou z nejčastějších příčin ischemické cévní mozkové příhody u dětí. Mezi typické příznaky, které se objevují nejčastěji několik málo měsíců po planých neštovicích, patří náhle vzniklá hemiparéza, případně abnormální pohyby, poruchy řeči a bolesti hlavy. Radiologická vyšetření (nejčastěji MRI včetně MR-angiografie) prokazují změny na velkých a středních mozkových tepnách a příslušné ischemické změny mozku. Daleko nejčastější je přítomnost zúžení proximálních úseků střední mozkové tepny (ACM) a příslušné postižení bazálních ganglií.

O souvislosti s virem varicella-zoster (VZV) se uvažuje až 12 měsíců po manifestní infekci, laboratorním průkazem je pozitivita DNA VZV nebo IgG proti VZV v mozkomíšním moku. V patogenezi se uplatňuje zánět mozkové cévy vyvolaný samotným VZV, případně imunitní reakce již bez přímé účasti viru. V léčbě se proto vedle antikoagulancií a antiagregancií užívá kortikoidů i antivirotik. K recidivě potíží může dojít asi ve čtvrtině případů. Diferenciálně diagnosticky je nutno zvažovat kromě obecných trombofilních stavů a jiných sekundárních vaskulitid zejména angiograficky pozitivní primární vaskulitidu CNS, vyžadující mnohdy intenzivnější a dlouhodobější imunosupresivní léčbu.

Součástí sdělení je kazuistika 4,5letého dosud zdravého chlapce, u kterého se 4 měsíce po nekomplikované varicele objevila těžká levostranná hemiparéza s parézou levého lícního nervu centrálního původu způsobená rozsáhlými ischemickými změnami v povodí pravostranné ACM. Angiografická vyšetření znázornila kromě uzávěru ACM změny i na pravé přední mozkové tepně a vnitřní karotidě odpovídající vaskulitidě. Laboratorní nálezy v krvi a likvoru byly v normě včetně negativity PCR VZV, sérologie VZV byla pozitivní ve třídě IgG. Multioborově vedená léčba založená na antikoagulaci, antiagregaci a imunosupresi za intenzivní rehabilitace vedla k výraznému zlepšení klinického stavu bez následných recidiv a radiologické progresi.

Aktuality v pediatrii

pátek / 6. října 2017 / 9.30–10.25 hod.

Účinky hlivy ustricovitej na imunitný systém

MUDr. Jana Mrázová

VITADORO, s. r. o., Bratislava

Hliva ustricovitá obsahuje velké množství zdraví prospěšných látek na lidský organizmus. Najznámejšie a najlepšie preskúmané sú hubové polysacharidy, ktoré tvoria hlavnú zložku imunologicky aktívnych látok prítomných v hlive. Do tejto kategórie patria beta-glukany, alfa-glukany, glykoproteíny, chitín a pod. Ich silný vplyv na imunitný systém je sprostredkovaný radou receptorov na povrchu imunokompetentných buniek, ktoré po ich aktivácii spúšťajú rozmanité imunologické reakcie. Na podpore imunity sa podieľa aj hubová vláknina, ktorá svojimi výraznými prebiotickými účinkami podporuje aktivitu vlastných probiotických baktérií. Autori prezentujú výsledky placebom kontrolovanej dvojito zaslepenej štúdie pred a po podávaní hlivy ustricovitej. Pozorovania sa zúčastnilo 108 detí vo veku od jedného do 10 rokov. Pozorovanie potvrdilo pozitívny účinok hlivy ustricovitej na viaceré funkcie imunitného systému a zlepšenie celkovej kondície detí.

Účinky hlivy ustricovitej na imunitný systém

- aktivácia makrofágov a buniek nešpecifickej bunkovej imunity
- aktivácia NK buniek (natural killers – prirodzení zabíjači)
- zvýšenie tvorby zápalových cytokínov
- zvýšenie tvorby kyslíkových radikálov vo fagocytoch
- úprava fagocytárnej aktivity (likvidovanie pohltých častíc)
- stimulácia tvorby špecifických protilátok

BIODERMA

LABORATOIRE DERMATOLOGIQUE

INSPIROVÁNO KŮŽÍ

JE TO V KŮŽÍ, KDE BIODERMA
OBJEVILA ŘEŠENÍ JAK OCHRÁNIT
DĚTSKOU POKOŽKU.
DLOUHODOBĚ.



ABCDerm Péri-oral

KRÉM NA PODRÁŽDĚNOU
POKOŽKU V OKOLÍ ÚST
KOJENCŮ A DĚTÍ

Krém na novorozeneckou a dětskou pokožku určený ke zklidnění a obnovení podrážděné pokožky v okolí úst. Hojí a zjemňuje, působí proti zánětu a svědění. Lehce se roztírá, nezanechává bílé stopy na pokožce. ABCDerm Péri-oral byl vyvinutý v souladu se všemi zásadami dermatologicky šetrného přípravku.

BIOLOGIE VE SLUŽBÁCH DERMATOLOGIE

Rizika cestování s dětmi

pátek / 6. října 2017 / 10.50–11.10 hod.

Rizika cestování s dětmi

doc. MUDr. Rastislav Maďar, Ph.D.

Centra očkování a cestovní medicíny Avenir

Fórum infekční, tropické a cestovní medicíny

Zvyšující se počty cestovatelů směřujících do exotických oblastí zahrnují i rizikové skupiny populace, včetně těhotných žen a malých dětí. Podle studie K.H. Herbingera a kol. směřují děti nejčastěji do Afriky (46 %), Asie (35 %) a Latinské Ameriky (19 %). Spektrum jejich zdravotních problémů po návštěvě těchto oblastí zahrnovalo giardiózu (8 %), schistosomiázu (4 %), superinfekci bodnutí hmyzem (4 %), nákazu *Campylobacter enteritis* (4 %), *Salmonella enteritis* (4 %), *larva migrans cutanea* (3 %), amebózu (3 %), dengue (2 %), infekční mononukleózu (2 %) a malárii (2 %). Relativní riziko nákazy v zahraničí bylo nejvyšší ve Střední, Západní a Východní Africe, následovali Jižní Amerika, Jižní Asie a JV Asie. Nejvýznamnějšími rizikovými faktory byly věk a místo pobytu, incidence byla nepřímo úměrná věku. Nejčastějšími příznaky importovaných nákaz byl akutní průjem (25 %, zejména věk 0–4 roky), dermatologické afekce (21 %, hlavně ve věku 0–9 let), febrilní/systemové onemocnění (20 %), respirační symptomy (8 %), chronický průjem (5 %) a genito-urinární potíže (3 %). V datech GeoSentinel Surveillance dominovaly průjem (28 %), dermatologické příznaky (25 %), systémová febrilní nemoc (23 %), a respirační potíže (11 %). Van Rijn a kol. zjistili, že u dětí byl v zahraničí signifikantně vyšší výskyt nemocí než u jejich rodičů. U cestujících dětí zjistili T. Hunziker a kol. se stoupajícím věkem nárůst průměrných epizod a pokles respiračních nákaz. Hospitalizaci vyžadovaly závažnější infekce dětí: malárie, *Salmonella typhi*, *Salmonella paratyphi*, meningokoková meningitida, tuberkulóza, viscerální leishmanióza, virová hepatitida A.

Rizikem jsou pro cestovatele především nemoci, které se přenáší bezkontaktně – zejména respiračně, feko-orálně a členovci. Obzvláště pokud u dané nákazy existují asymptomatické nebo subklinické stavy, případně nosičství a současně mohou u vnímavých osob probíhat i pod velmi těžkým klinickým obrazem až fatálně.

Děti do 6 měsíců věku by neměly absolvovat vzdálenější trasy ani cesty letadlem. Děti starší 6 měsíců jen kratší charterové lety bez přestupů. Pokud možno ne do rozvojových oblastí a exotických zemí (ne do endemických oblastí dengue, japonské encefalidity, malárie, spavé nemoci). Možnými dovolenkovými destinacemi jsou pro ně např. Jižní Evropa nebo Turecko, ne však v sezóně respiračních nákaz. Dítě nad 2 roky věku je schopné zvládnout i vzdálenější destinace, podmínkou je kompletní očkování povinnými i relevantními nadstandardními vakcínami. V souvislosti s cestou do zahraničí očkují Centra očkování a cestovní medicíny Avenir nejčastěji děti do 15 let proti břišnímu tyfu (35,7 %), virové hepatitidě A (25,9 %) a žluté zimnici (9,9 %). Další spektrum očkovanych vakcín dětským cestovatelům zahrnuje očkovací látky proti invazivním meningokokovým infekcím, vzteklině, choleře a japonské encefalitidě.

Vzácná onemocnění

garantka doc. MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D.

pátek / 6. října 2017 / 11.10–12.25 hod.

Význam molekulárně-genetického vyšetření pro diagnostiku vzácných onemocnění

doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.

Centrum molekulární biologie a genové terapie, Fakultní nemocnice Brno

Termínem „vzácné onemocnění“ je označováno onemocnění, které se v populaci vyskytuje s četností menší než 1 nemocný na 2 000 „zdravých“ osob. Příčina vzácných onemocnění je často

spojena se změnami lidského genomu a analýza DNA je tedy jedním ze základních diagnostických přístupů. Nevýhodou vzácných onemocnění z hlediska diagnostiky a zdravotnické péče je i přes poměrně vysoký celkový počet nemocných skutečnost, že každé toto onemocnění je jiné a vyžaduje individuální přístup. Genetická diagnostika na úrovni identifikace příčiny onemocnění není snadná, zvláště pak to platí u těch nemocí, které se vyznačují velkou klinickou a genetickou heterogenitou, kdy patogenní sekvenční varianty v jednom genu mohou způsobovat různé klinické projevy a současně podobné klinické projevy mohou být způsobeny patogenními sekvenčními variantami v různých genech.

Poslední desetiletí je naplněno technologickým pokrokem v diagnostických možnostech, v jejichž důsledku přibývá informací o příčinách dědičných onemocnění na molekulární úrovni. Nové možnosti v genetické diagnostice přinesly hlavně nové sekvenační technologie založené na masivní paralelní sekvenaci, které umožňují rychlou a cenově příznivou analýzu desítek, stovek genů, popřípadě celého exomu nebo genomu. Klíčovým krokem při těchto analýzách je pak zpracování získaných dat z hlediska správné identifikace a interpretace sekvenčních variant ve vztahu k onemocnění pacienta.

Identifikace patogenních sekvenčních variant (sekvenční varianty v případě onemocnění s dominantní dědičností) má význam pro pacienta z hlediska prognózy a léčby onemocnění, pro celou rodinu pak z hlediska dalšího genetického poradenství. Genetická diagnostika vzácných onemocnění vstupuje i do preimplantační diagnostiky a stává se součástí vyšetření v rámci umělého oplodnění. Genetická diagnostika v podobě identifikace patogenních sekvenčních změn je základem pro následnou léčbu. Pro vzácná onemocnění je hledání odpovídající léčby náročné jak po stránce výzkumné tak ekonomické, nicméně i v této oblasti jsou v posledních letech zaznamenány velké pokroky a řada těchto tzv. „orphan drugs“ je pacientům v současné době dostupná.

Hypofosfatázie – kazuistika

**MUDr. Jan Papež¹, doc. MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D.¹,
MUDr. Hana Vinohradská², MUDr. Anna Křepelová, CSc.³,
doc. MUDr. Marek Mechl, Ph.D.⁴, Lucie Kolbová¹, MUDr. Petra Konečná, Ph.D.¹,
MUDr. Dana Novotná, Ph.D.¹**

¹Pediatrická klinika, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně a Fakultní nemocnice Brno

²Oddělení klinické biochemie, Fakultní nemocnice Brno

³Ústav biologie a lékařské genetiky, Fakultní nemocnice v Motole, Praha

⁴Radiologická klinika, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně a Fakultní nemocnice Brno

Hypofosfatázie (HPP, OMIM 241500, 241510, 146300) je vzácná vrozená porucha metabolismu způsobená mutací v genu ALPL, který kóduje tkáňově nespecifickou alkalickou fosfatázu (TNSALP). Nízká aktivita sérové TNSALP vede následně ke zhoršené mineralizaci skeletu a zubů. Klinická manifestace onemocnění je velmi široká sahající od nitroděložního úmrtí až po problémy s chrupem a osteopenií v dospělosti. Dědičnost nejzávažnějších forem je autosomálně recesivní, u lehčích forem se uplatňuje rovněž dědičnost autosomálně dominantní. HPP se vyskytuje celosvětově u příslušníků všech ras. Incidence těžkých forem HPP v evropské populaci činí asi 1 : 300 000 živě narozených dětí. Na základě závažnosti klinických příznaků a věku jedince v době první manifestace onemocnění je rozlišováno celkem šest subtypů HPP: perinatální letální, prenatalní benigní, infantilní, dětská a adultní forma a odontohypofosfatázie. Kauzální terapii představuje enzymová substituční terapie rekombinantní TNSALP, afosfatázou alfa (StrensiqTM, Alexion Pharmaceuticals). Terapie je vyhrazena pro těžké formy HPP. Presentujeme první případ chlapce s dětskou formou HPP na našem pracovišti.

Vzácné formy diabetu mellitu v dětství: Wolfram-like syndrom**MUDr. Petra Konečná, Ph.D.¹, Mgr. Zuzana Hrubá²,****doc. MUDr. Jarmila Skotáková, CSc.³, doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.²,****prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.¹, doc. MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D.¹**¹Pediatrická klinika Lékařské fakulty Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice Brno²Centrum molekulární biologie a genové terapie, Interní hematologická a onkologická klinika Lékařské fakulty Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice Brno³Klinika dětské radiologie Lékařské fakulty Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice Brno

Wolframův syndrom (WFS, OMIM 222300) je vzácné genetické onemocnění, s prevalencí asi 1 : 710 000. Onemocnění je známo také jako DIDMOAD syndrom (diabetes insipidus, diabetes mellitus, atrofie optiku a hluchota). Většina postižených jedinců nese recesivní mutace ve Wolfram syndrom genu 1 (WFS1, 4p16.3), vzácně pak ve Wolfram syndrom genu 2 (WFS2). Navíc byla popsána dominantní mutace ve WFS1 genu v souvislosti s diabetes mellitus, sensorineurální ztrátou sluchu a atrofií optiku: Wolfram-like syndrom, WFSL. V současnosti se onemocnění řadí mezi tzv. nemoci endoplazmatického retikula.

Autoři popisují kazuistiku pacienta s Wolfram-like syndromem. V rodu probanda se příbuzní s WFS nevyskytují. Proband je z 2. gravidity. Porod byl v 37. týdnu gravidity jako dvojče A, dvojče B zdrávo. Porodní hmotnost probanda 2 050 g, délka 45 cm. Po narození byla diagnostikována bilaterální centrální dysgeneze předního segmentu oka – Petersonova anomálie (PS) typ III: tj. zadní centrální defekt s opacitou stromatu rohovky, adheujícími pruhy duhovky a katarakta s korneoentikulární adhezí (OMIM 604229). Zjištěn kongenitální glaukom a megalokornea. Ve 4. měsíci věku byla potvrzena těžká nedoslýchavost až hluchota. Od narození je proband sledován pro těžkou psychomotorickou retardaci. Ve 28. měsících věku byla u probanda diagnostikována hypotyreóza. Ve 3 a ¼ roce věku se u dítěte manifestoval diabetes mellitus. Vzhledem ke klinickému obrazu jsme provedli sekvenční analýzu kódujících exonů a přilehlých intronových oblastí genu WFS1 a dále genů B3GALTL, CYP11B1, PITX2, PAX6 u kterých byla popsána asociace s PS. Kromě běžných polymorfismů, jedinou potenciálně kauzální mutací byla sekvenční záměna v genu WFS1: c.2425G>A, p.(Glu809Lys). Analýza této mutace byla provedena v rodině probanda: tj. u obou rodičů a sourozence probanda – dvojčete B. U žádného člena rodiny uvedená mutace nebyla zjištěna a diagnóza byla uzavřena jako Wolfram-like syndrom-WFSL, způsobený de novo mutací c.2425G>A, p.(Glu809Lys).

Na základě výše uvedených skutečností se domníváme, že mutace c.2425G>A ve WFS1 genu je asociována u našeho pacienta s neobvyklým fenotypem a s výskytem Wolfram-like syndromu – WFSL.

Alagillův syndrom**doc. MUDr. Dagmar Procházková, Ph.D.¹, Mgr. Romana Borská²,****doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.², MUDr. Petra Konečná, Ph.D.¹,****MUDr. Eliška Hloušková¹**¹Pediatrická klinika, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně a Fakultní nemocnice Brno²Interní hematologická a onkologická klinika, Centrum molekulární biologie a genové terapie, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně a Fakultní nemocnice Brno

Alagillův syndrom je vysoce variabilní, autozomálně dominantní multisystémové onemocnění. Rozlišujeme Alagillův syndrom 1, ALGS1 (MIM#118450), který je způsoben mutací v genu JAG1 na chromozomu 20p12, s incidencí 1 : 30 000 živě narozených dětí. Druhou variantou je Alagillův syndrom 2, ALGS2 (MIM#610205), který je spojen s mutací v NOTCH2 genu na chromozomu 1p12 a představuje vzácnější formu postižení (1 : 70 000 živě narozených dětí).

Základním příznakem syndromu je redukce intrahepatálních žlučových cest v kombinaci s 5 diagnostickými znaky: cholestázou, vrozenou srdeční vadou (nejčastěji periferní stenóza plicnice), abnormalitami skeletu (nejčastěji motýlovitý obratel), postižením oka (nejčastěji embryotoxon posterior) a charakteristickým vzhledem obličeje ve tvaru trojúhelníku s širokým čelem, hluboce

posazenýma očima, hyperteloriismem, níže posazenýma ušima a delším cibulovitým nosem. Asi 39% pacientů trpí postižením ledvin, nejčastěji renální dysplazií. Alagillův syndrom je geneticky heterogenní postižení. K potvrzení diagnózy musí být přítomny 3 z uvedených 5 znaků.

V našem sdělení popisujeme fenotyp 4 probandů s ALGS1, jejichž postižení bylo potvrzeno molekulárně-genetickým vyšetřením. V prvním případě se jednalo o již popsanou mutaci, vzniklou „de novo“ a ve třech případech byla objevena nová, dosud nepopsaná mutace v JAG1 genu.

Péče o tyto pacienty je multidisciplinární. Zahrnuje pediatra, hepatologa, kardiologa, oftalmologa, nefrologa, nutričního terapeuta, rentgenologa, genetické pracoviště a v některých případech transplantační tým.

Spolupráce pediatra s Centrem pro vzácná kožní onemocnění

MUDr. Hana Bučková, Ph.D.^{1,2}, MUDr. Blanka Pinková^{1,2},

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.^{2,4}, Mgr. Romana Borská, Ph.D.^{2,3},

Mgr. Lenka Kopečková, Ph.D.^{2,3}, doc. RNDr. Lenka Fajkusová, Ph.D.^{2,3}

¹Dětské kožní oddělení PEK FN Brno a LF MU v Brně

²Centrum pro vzácná kožní onemocnění FN Brno, člen ERN-Skin

³Centrum molekulární biologie a genové terapie (CMBGT) IHOK FN Brno a LF MU v Brně

⁴Oddělení lékařské genetiky FN Brno a LF v Brně

Mezi vzácná onemocnění (VO) patří choroby, které se vyskytují v populaci méně než u 5 z 10 000 obyvatel. Jde o heterogenní skupinu nemocí, z nichž 80 % jsou onemocnění dědičná. Patří sem také vzácné infekční, vrozené, nádorové, některé autoimunitní choroby. Díky této „výjimečnosti“ tito pacienti potřebují specializovanou zdravotní péči. V roce 2016 byla založena Evropská síť pro vzácná onemocnění – European Reference Network (ERN) a koncem roku 2016 byla do ERN přijata první specializovaná pracoviště, i Dětské kožní oddělení PEK FN Brno, které se desítky let vzácnými kožními chorobami zabývá. Podmínkou k přijetí do ERN byl funkční mezioborový tým specialistů, který kvalifikovaně pečuje o pacienty s VO, používá moderní diagnostické metody, je mezinárodně propojen. Přínosem jsou pacientské organizace pro VO. Centrum pro vzácné kožní onemocnění (CVKO) FN Brno, je členem ERN-Skin, pečuje o děti od novorozeneckého věku i dospělé pacienty. Ve spolupráci s Centrem molekulární biologie a genové terapie (CMBGT) a Oddělením lékařské genetiky FN Brno centrum realizuje diagnostiku na molekulární úrovni (DNA molekulární analýzu) i komplexní genetické poradenství. CVKO nabízí prenatální diagnostiku a preimplantační genetickou diagnostiku v postižených rodinách i širokému příbuzenstvu, pokud jsou zdravými přenašeči mutovaného genu. V současné době je možné v CMBGT FN Brno vyšetřit 190 genů vztahujících se ke genodermatózám. Význam DNA molekulární analýzy není jen diagnostický, ale i prognostický ve vztahu k riziku opakovaného výskytu onemocnění v rodině. VO se projeví pouze v 50 % v dětském věku, většinou se nedá diagnostikovat hned po narození. Včasným záchytem VKO se předchází zbytečným komplikacím. Demonstrovány první kožní projevy u VKO, které může PLDD zachytit a poslat do CVKO. CVKO FN Brno má zájem na úzké spolupráci s lékaři první linie, protože společnou péčí se omezí náklady na pacienta, zlepší se kvalita života pacientů s VO.

Organizace pro podporu rodin s nemocnými dětmi

pátek / 6. října 2017 / 12.25–12.45 hod.

Raná péče pro rodiny s dítětem se zrakovým a kombinovaným postižením

Mgr. Jarmila Janáčková, Mgr. Kateřina Polanková

Středisko rané péče SPRP, pobočka Brno

Středisko rané péče poskytuje ranou péči rodinám, do které se narodí dítě se zrakovým a kombinovaným postižením od narození do 7 let věku. Služba je rodinám poskytována zdarma v domácím prostředí v celém Jihomoravském kraji, z části v kraji Vysočina a Zlínském kraji. V rámci přednášky seznámí poradkyně rané péče lékaře s průběhem poskytování služby a se všemi formami podpory, které mohou rodině nabídnout. Seznámí lékaře s formami podpory vývoje dítěte, mezi které patří stimulace zraku i ostatních smyslů, možnost zapůjčení pomůcek či odborné literatury. Nedílnou součástí služby je také podpora rodiny při zvládnutí tíživé životní situace formou podpůrného rozhovoru, předání kontaktu na psychologickou či psychoterapeutickou pomoc. Poradkyně rodině pomáhá také při zařazení dítěte do předškolního a školního vzdělávání. Středisko organizuje víkendové kurzy a kluby rodičů s cílem propojit rodiny a nabídnout jim možnost sdílení své zkušenosti s ostatními. Středisko rané péče existuje v Brně již 27 let a je součástí celorepublikové organizace Společnosti pro ranou péči. Ročně brněnská pobočka poskytne pomocnou ruku okolo 130 klientským rodinám.

Podrobnější informace o naší organizaci naleznete na: www.ranapece.cz, kde jsou informace i o ostatních Střediscích v rámci republiky.

Oftalmologie

garant prof. MUDr. Rudolf Autrata, CSc.

pátek / 6. října 2017 / 13.35–14.40 hod.

Strabismus – jednotlivé typy, diagnostika a léčba

MUDr. Inka Krejčířová, Ph.D., prof. MUDr. Rudolf Autrata, CSc.

MUDr. Aneta Masariková

Dětská oční klinika, LF MU a FN Brno

Strabismus je funkční porucha binokulárního vidění, která se projevuje asymetrickým postavením očí. Jedná se senzomotorickou poruchu vzájemné spolupráce obou očí. Podle směru úchylny rozlišujeme strabismus konvergentní (esotropii), divergentní (exotropii), supravergentní (sursumvergentní, hypertropii) a deorsumvergentní (hypotropii). Podle primární poruchy rozlišujeme dva základní typy šilhání. Strabismus konkomitující (konkomitantní, dynamický, souhybný) a strabismus inkomitantní (paralytický, restriční). Oba typy od sebe odlišíme vyšetřením motility. U konkomitujícího strabismus je neporušená hybnost bulbů a s tím souvisí i další znaky. Podle laterality rozlišujeme strabismus monolateralis, kdy trvale šilhá jedno oko (s rizikem amblyopie) a strabismus alternans, kdy se obě oči střídají v šilhání a fixaci. Konkomitantní strabismus může být způsoben více příčinami a ty se mohou ještě vzájemně kombinovat. Nejvýznamnější jsou refrakční vady, zejména dalekozrakost (hypermetropie). Strabismus může vzniknout také sekundárně u oka špatně vidoucího z důvodu organické oční choroby (jednostranné zákaly optických médií, retinoblastom, vrozená vada optiku nebo sítnice atd.). Významný etiologický faktor představují poruchy mozkových center, které řídí senzoricko-motorickou koordinaci očí. Vyšetření při strabismu zahrnuje anamnézu, vyšetření postavení očí a velikosti úchylny, motility a binokulárních funkcí, zrakové ostrosti, refrakce v cykloplegii, předního segmentu a očního pozadí v mydriáze. Léčba konkomitujícího strabismus je komplexní

a musí být zahájena včas. Cílem léčby je obnova binokulárního vidění a dosažení paralelního postavení očí. Konzervativní léčba strabismu zahrnuje správnou korekci refrakční vady, léčbu případné amblyopie (pleoptika) a nácvik jednoduchého binokulárního vidění (ortoptika). Vyléčená amblyopie a dobrý vizus na obou očích umožňuje vývoj či obnovu BV. Proto u některých typů strabismu po vykorigování refrakční vady a po vyléčení amblyopie dochází k úpravě postavení očí. Chirurgická léčba má za cíl odstranit úchytku šilhání operací na okoohybných svalech. Časně se operuje strabismus vzniklý brzy po narození s velkou úchytkou (operace již od 1 roku věku). Strabismus vertikální se sklonem hlavy je také indikací k časně operaci, aby nedošlo k ortopedickým poruchám v oblasti krční páteře. U ostatních forem se k operaci přistupuje, pokud nedojde k vyrovnání úchytky brýlemi. Operace je vhodná ve věku, kdy se utváří zrakové funkce, do 6–7 let. Dózování výkonu závisí na velikosti úchytky ale i visu, refrakci, věku. V pooperačním období lze částečně ovlivnit postavení do 3–6 měsíců (okluzí, brýlemi, cvičením konvergence apod). Někdy je k vyrovnání úchytky třeba s odstupem provést doplňující výkon na dalších svalech.

Dětský glaukom

MUDr. Inka Krejčířová, Ph.D., prof. MUDr. Rudolf Atrata, CSc.

MUDr. Barbora Žajdlíková

Dětská oční klinika, LF MU a FN Brno

Dětský glaukom představuje závažné riziko poškození zraku. Klasifikace dětského glaukomu není jednotná. Dětské glaukomy lze klasifikovat podle etiologie na primární, sekundární (spojené ze systémovými nebo jinými očními chorobami či abnormalitami), podle patologicko-anatomického nálezu v oblasti iridokorneálního úhlu a podle věku manifestace glaukomového onemocnění. Většina autorů se shoduje v definici primárního kongenitálního a infantilního glaukomu (vrozený glaukom) jako izolované vrozené trabekulodysgenezi, která se manifestuje v období od narození do konce 3. roku věku. Manifestace klinických příznaků vrozeného glaukomu je v 60–70% případů v prvním až šestém měsíci po narození a v 80–90% do 1 roku života. Oboustranné onemocnění je u ¾ dětí a častěji jsou postiženi chlapci než dívky (3:2). Většinou jde o sporadický výskyt s multifaktoriálním typem dědičnosti. V 10–15% případů je výskyt familiární s autozomálně recesivní dědičností při variabilní expresi. Příčinou primárního vrozeného glaukomu je porucha diferenciací a zastavení vývoje struktur iridokorneálního úhlu na úrovni 5.–8. měsíce gestačního věku, což vytváří obraz trabekulodysgeneze s významně sníženou odtokovou funkcí trabekula. Primární vrozený glaukom se manifestuje souborem těchto příznaků: slzení, světlolachost, blefarospasmus, mírná injekce s pseudožánětlivými příznaky, zvětšení průměru a snížení transparence rohovky, zvýšený nitrooční tlak, abnormální gonioskopický náleze trabekulodysgeneze, exkavace terče zrakového nervu, zvětšení axiální délky bulbu. Základním řešením primárního vrozeného glaukomu je léčba chirurgická. Jejím cílem je odstranit nebo obejít překážku odtoku nitrooční tekutiny. Samotný chirurgický výkon většinou nedokáže z dlouhodobého hlediska zabránit progresi patologických změn při vrozeném glaukomu. Proto má farmakoterapie velký význam a nezastupitelné místo v komplexní léčbě. V případě juvenilního glaukomu s otevřeným úhlem představuje lokální farmakoterapie účinnou a trvalou formu léčby. Prognóza primárního vrozeného glaukomu závisí na rozsahu patologických změn při stanovení diagnózy, na účinnosti následné léčby vzhledem ke kompenzaci glaukomu, korekci refrakční vady a ovlivnění amblyopie.

Diferenciální diagnostika leukokorie u dětí

MUDr. Renáta Schoffer, MUDr. Inka Krejčířová, Ph.D.,

prof. MUDr. Rudolf Atrata, CSc.

Dětská oční klinika, LF MU a FN Brno

Leukokorie neboli bělavý svit zornice, představuje jeden z nejzávažnějších příznaků nitrooční patologie. Leukokorie znamená pouze symptom, nikoliv diagnózu. Správná diagnostika a odlišení

jejich maligních a nemaligních příčin očních onemocnění je velice důležitá, neboť např. u retinoblastomu může včasné zahájení léčby, která zahrnuje léčbu lokální, ozařování, chemoterapii a v poslední řadě také enukleaci, být i záchranou života. Správně odhalená příčina leukokorie má tedy zásadní význam pro zahájení adekvátní léčby, sdělení prognózy choroby rodičům postižených dětí a u dětí s retinoblastomem záchranu jejich života.

Mezi nejčastější příčiny patří kongenitální katarakta, dále retinoblastom, ROP v V. stadiu, PHPV, méně často fakomatózy, infekční onemocnění (toxoplasmóza, toxokaróza), kolobomy sítnice a cévnatky, morbus Coats či anomálie typu fibrae medullares.

Hodnocení a stanovení příčiny leukokorie je u dětí komplikováno absencí subjektivních příznaků a dále nedostatečnou spoluprací malého pacienta při komplexním klinickém vyšetření.

Katarakta jako nejčastější příčina leukokorie je buď hereditární bez jiných anomálií, nebo je součástí syndromů (nejčastěji Downův syndrom) a metabolických vad (nejčastěji galaktosemie), nebo vzniká následkem intrauterinní infekce. V diagnostice hraje zásadní význam vyšetření červeného reflexu v arteficiální mydriáze.

Problematika retinoblastomu je jistě nejdůležitější v dětské oční onkologii. Jde o vysoce maligní nádor, jehož včasná diagnóza je naprosto zásadní, proto musí být klinicky suspektní případy okamžitě odeslány k odbornému vyšetření. Iniciálními příznaky kromě leukokorie (56 % případů) je také strabismus, nitrooční zánět s glaukomem či pokles až ztráta vidění. Hlavními diagnostickými metodami jsou především oftalmoskopie přímá i nepřímá, UZ, CT, dále MR, enzymové vyšetření LDH, FAG, vyšetření kostní dřeně a mozkomíšního moku, molekulárně genetická analýza. V terapii se uplatňuje kryoterapie, laserová fotokoagulace, chemoterapie, radioterapie a enukleace bulbu s následnou náhradou protézou.

Díky včasné diagnostice je retinoblastom nyní nejúspěšněji léčitelný maligní nádor v dětství. Pokud je nádor zachycen v bezpečně intraokulárním stadiu, je jeho vitální prognóza excelentní. Je zde proto zcela zásadní zainteresovaná účast pediatrů.

Oční manifestace extrarenálního maligního rhabdoidního tumoru

**MUDr. Renáta Schoffer¹, MUDr. Eva Lokajová, Ph.D.¹, MUDr. Lenka Griščíková¹,
prof. MUDr. Rudolf Autrata, CSc.¹, MUDr. Jitka Vokurková, Ph.D.²,
MUDr. Pavel Mazánek²**

¹Dětská oční klinika LF MU a FN Brno

²Klinika dětské chirurgie, ortopedie a traumatologie LF MU a FN Brno

Extrarenální maligní rhabdoidní tumor (EMRT) je velice vzácný, agresivní a rychle progredující nádor dětského věku. Jeho tkáňový původ zatím není upřesněn, rovněž nebyl stanoven léčebný protokol. Prognóza je infaustní, mortalita dosahuje až 80 %.

Kazuistika: Na novorozenecké oddělení FN Brno byla přeložena dívka se suspektním hemangiomem levého horního víčka. Klinický obraz ukazoval polotuhý prominující útvar levého horního víčka, velikosti asi 2 cm. Bulbus byl intaktní, bez deviace. Ihned bylo provedeno vyšetření MR a UZ. Obě vyšetření svědčila pro hemangiom horního víčka. V diferenciální diagnostice jsme zvažovali kongenitální hemangiom a sarkom, a tímto směrem se rovněž ubírala léčba.

Byla nasazena adekvátní terapie pro hemangiom. Pro progresi útvaru byly aplikovány kortikoidy do útvaru a i.v. Protože klinicky pokračovala progresse a nově se objevilo i krvácení z útvaru bylo provedeno vyšetření PET, které ukázalo šíření do očnice a zvýšenou metabolickou aktivitu, která byla v pásmu malignity.

Konzervativní terapie selhala, ložisko velmi rychle rostlo, postupně uzavřelo oční štěrbinu a utlačovalo levou nosní díрку. Byla provedena biopsie z ložiska a předběžný výsledek histologického vyšetření ukazoval na juvenilní kongenitální fibrosarkom. Následně byl indikován chirurgický výkon: většinová marginální resekce tumoru a rekonstrukce horního víčka.

Pacientka je nyní 3 roky po operaci a ukončení chemoterapie. Její celkový stav je příznivý, lokální nález z kosmetického pohledu relativně uspokojivý. Kontrolní MRI neprokázalo recidivu onemocnění.

Akreditované ONLINE vzdělávání

ZAŽÍVACÍ POTÍŽE KOJENCŮ

www.edukace.nutricia.cz

NOVĚ SPUŠTĚNÝ ONLINE AKREDITOVANÝ KURZ PRO LÉKAŘE NA TÉMA ZAŽÍVACÍCH POTÍŽÍ KOJENCŮ.

K nejčastějším zažívacím potížím patří ublinkávání, zácpy, koliky a průjmů. V České republice postihují až 75 % kojenců^{1,2,3}. Ve většině z těchto případů postačuje ke zmírnění projevů úprava stravy či režimová opatření. Online kurz provádí v rámci čtyř odborných videopřednášek příčinami, projevy a následnými možnostmi léčby těchto zažívacích potíží u dětí kojeneckého věku.

Obsah kurzu:

- ublinkávání a regurgitace v kojeneckém věku
- řešení akutních průjmů
- funkční zácpa
- kojenecké koliky

Každý úspěšný absolvent kurzu obdrží **2 kredity a poukaz v hodnotě 500 Kč** na vzdělávání od společnosti Solen.

Akreditace:

Provozovatel:
NUTRICIA
Experti na výživu v raném věku



Technické zajištění:

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

Reference:

1. Nelson SP et al. Arch Pediatr Adolesc Med. 1997;151:569-72 | 2. Gregora, Martin: Kojenecké koliky. Pediatrie pro praxi (2010); 11 (4): 236-238
3. MUDr. Jan Schwarz, Dětská klinika FN a LF UK, Zácpa u dětí, frekvence a léčba; Pediatr. pro Praxi 2008; 9(6): 402-407.

Tato kazuistika upozorňuje na klinické projevy, nálezy zobrazovacích metod a obtíže při diagnostice. Cílem je poukázat na důležitost začlenění raritního EMRT do diferenciální diagnostiky dětských agresivních lézí, protože zobrazovací metody zatím nedokáží specificky diferencovat tuto malignitu.

Atypický retinoblastom – kazuistika

MUDr. Aneta Masariková¹, prof. MUDr. Rudolf Autrata, CSc.¹,

MUDr. Inka Krejčířová, Ph.D.¹, MUDr. Zdeněk Pavlovský², MUDr. Tomáš Kepák³

¹Dětská oční klinika LF MU a FN Brno

²Patologicko-anatomický ústav LF MU a FN Brno

³Klinika dětské onkologie LF MU a FN Brno

Retinoblastom je vysoce maligní, kongenitálně determinovaný nádor, který charakteristicky vyrůstá multicentricky z jedné nebo obou sítnic dětských očí. Nádor může zůstat po řadu měsíců lokalizován intraokulárně, aby o něco později počal metastazovat. Pokud nebyl včas diagnostikován a adekvátně léčen, je další vývoj téměř vždy fatální. Nádorové buňky mohou invadovat cévy v samotném nádoru a šířit se dále hematogenně. Když se tumor rozšíří do cévnatky, je cévní extenze ještě pravděpodobnější. Může však, a to velmi často, expandovat do optiku a tudíž pak subarachnoideálně s infiltrací meningů a mozkové báze. Také lymfatickou cestou se může retinoblastom šířit, pokud pronikne mimo bulbus intraorbitálně. Není tedy sporu o tom, že eradikace nádoru nesmí být oddalována. Šance postiženého dítěte na přežití či na záchranu vidoucího oka, s tím přímo úměrně souvisí. Do cesty ke stanovení správné diagnózy se však mohou postavit nečekané překážky v podobě neobvyklých manifestací v klinice retinoblastomu. Proto je důležité o nich vědět a kvalifikovaně je vyhodnotit. Kazuistika poukazuje na poměrně vzácnou atypickou manifestaci jednostranného retinoblastomu v podobě uveitidy s pseudohypopyonem u 12leté dívky. Po důkladném očním vyšetření v CA a odběru komorové vody na cytologické vyšetření a také na základě CT vyšetření potvrzena diagnóza atypické manifestace retinoblastomu v 5. stadiu Reese–Elsworthovy klasifikace. Prezentace obsahuje unikátní oční nálezy a fotodokumentaci tohoto atypického retinoblastomu. Po zahájení celkové neadjuvantní chemoterapie a enukleaci bulbu došlo ke kompletní remisi onemocnění a pravidelné oční a komplexní onkologické sledování prokazují doposud eradikaci nádorového onemocnění. Tato kazuistika by měla poukázat vzhledem k vysoké malignitě tohoto onemocnění na důležitost diferenciální diagnostiky leukokorie, tedy bělavého svitu v zornici, a správné interpretace nálezu a znalosti nejen klasických, ale i atypických forem retinoblastomu.

Atypický meduloepiteliom – kazuistika

MUDr. Aneta Masariková¹, prof. MUDr. Rudolf Autrata, CSc.¹,

MUDr. Inka Krejčířová, Ph.D.¹, MUDr. Zdeněk Pavlovský², MUDr. Tomáš Kepák³

¹Dětská oční klinika LF MU a FN Brno

²Patologicko-anatomický ústav LF MU a FN Brno

³Klinika dětské onkologie LF MU a FN Brno

Meduloepiteliom je vzácný tumor dětí a mladých dospělých. Vyrůstá obvykle v corpus ciliare, ale byly popsány i vzácné případy tumoru vyrůstajícího z retiny či optického nervu. Tumor se sestává z masy tubulů a acinů tvořených více vrstvami drobných kuboidních, cylindrických a neuroblastoidních buněk. Proliferace nádorových buněk uvnitř myxoidního nebo fibrózního stromatu připomíná síťovanou krajku, odtud pochází starší označení tumoru „diktyoma“ (z řeckého diktyon – síť). Meduloepiteliom vyrůstá z nepigmentovaného ciliárního epitelu. Obvykle se objevuje v prvním deceniu života, vzácněji u dospělých pacientů, jako téměř výhradně jednostranný nádor. Progrese růstu nádoru je pomalá. Klinický průběh je charakterizován především poklesem vidění a bolestí oka. Na šterbinové lampě vidíme nejčastěji nádorový útvar při koření duhovky, který v mydriáze ruší v různém rozsahu červený reflex. Jindy je patrná leukokorie, hyféma a rozvíjí

se sekundární glaukom. Nádor obvykle nemetastazuje. Léčba spočívá v enukleaci postiženého oka. Prognóza je příznivá. V kazuistice popisujeme případ 18letého chlapce s extrémně rychlým průběhem maligního non-teratoidního meduloepiteliomu obsahujícího histologicky struktury připomínající retinoblastom. Jde o velice vzácný a zajímavý případ z několika hledisek: anamnéza, rychlá progresse nádoru a histologický obraz. Z této kazuistiky vyplývá, že maligní meduloepiteliom se může klinicky manifestovat i po 15. roce věku, může být agresivně rychle rostoucí, může metastazovat do regionálních mízních uzlin. Avšak léčba enukleací postiženého oka a podpořnou chemoterapií může být úspěšná.

Velmi vzácná onemocnění dětského věku v ordinaci praktického lékaře

pátek / 6. října 2017 / 14.40–15.10 hod.

Atypický hemolyticko-uremický syndrom u dětí

MUDr. Terezie Šuláková

Klinika dětského lékařství FN Ostrava

Termínem atypický hemolyticko-uremický syndrom (aHUS) označujeme v současnosti preferenčně HUS, který není spojený s koexistujícím onemocněním (infekce, porucha metabolismu, systémové onemocnění apod.), ale jehož podstatou je porucha regulace komplementu, která je podmíněna geneticky nebo autoimunitně. Atypický HUS tvoří cca 10 % všech případů dětí s HUS, vyskytuje se v širokém věkovém spektru od novorozenců po dospělost. Klinický obraz nemoci kolísá od diskrétních projevů po život ohrožující situace. Průběh onemocnění je však vždy závažný, protože je často spojen s exatrenálními komplikacemi a významně horší dlouhodobou prognózou. Některé formy aHUS často relabují a rekurují a léčba plazmou má jen částečný benefit. Zásadní léčbou v případě aHUS se v posledních letech stala blokáda C5 složky komplementu pomocí monoklonální humanizované protilátky (anti-C5 antibody, eculizumab), která brání jeho štěpení a vytvoření C5a (pro-zánětlivé důsledky aktivace komplementu) a C5b-9 (po-trombotické důsledky aktivace komplementu). Léčba touto monoklonální protilátkou významně zlepšila prognózu pacientů.

Nemoc ze strádání esterů cholesterolu – klinika a aktuální léčba

MUDr. Vratislav Smolka, MUDr. Oksana Tkachyk

Dětská klinika LF UP a FN Olomouc

V přednášce jsou popsány dvě klinické manifestace deficitu lysozomálního enzymu kyselá lipázy: závažnější infantilní forma při nulové enzymové aktivitě a klinicky mírnější forma jako nemoc ze strádání esterů cholesterolu (CESD). Neléčená infantilní forma je prognosticky velmi nepříznivá a pacienti umírají do jednoho roku věku. CESD ve svém klinickém průběhu je komplikována především rozvojem jaterní cirhózy a nástupem aterosklerózy u mladších pacientů se všemi svými důsledky. V současné době je možná enzymová substituční léčba rekombinantním enzymem (sebelipase alfa).

Je prezentována pacientka se závažným jaterním postižením při CESD, která je léčena rekombinantním enzymem a u které došlo k úpravě sledovaných biochemických hodnot. Jsou diskutovány výsledky studie léčby rekombinantním enzymem, její vedlejší účinky léčby a její další komerční využití.

Gastroenterologie

garant MUDr. Petr Jabandžiev, Ph.D.

pátek / 6. října 2017 / 16.20–17.20 hod.

Onemocnění pankreatu v praxi PLDD

MUDr. Petr Jabandžiev, Ph.D.

Pediatrická klinika FN Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity

Onemocnění pankreatu nepatří v pediatrii mezi časté, ale ani vzácné diagnózy. V rámci širší diferenciální diagnostiky je na místě na tato onemocnění pomýšlet a v indikovaných případech pacienty odeslat ke specializovanému vyšetření. Jedná se o skupinu chorob, která zahrnuje kongenitální anomálie, syndromy a onemocnění, které jsou provázeny insuficiencí zevní pankreatické sekrece a akutní a chronické pankreatitidy. Sdělení shrnuje fakta o výše uvedených nosologických jednotkách, podává praktický diagnostický návod a zároveň navrhuje, kdy pacienta odeslat k podrobnějšímu vyšetření. Prezentované poznatky jsou dokládány na kazuistikách z klinické praxe.

Podpořeno MZ ČR – RVO (FNBr65269705)

Praktický přístup k pacientům s idiopatickými střevními záněty

MUDr. Tereza Pinkasová

Pediatrická klinika FN Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity

Idiopatické střevní záněty (ISZ) představují skupinu chronických, imunitně podmíněných onemocnění postihujících primárně gastrointestinální trakt. Do této skupiny řadíme Crohnovu nemoc, ulcerózní kolitidu a tzv. neklasifikovatelná zánětlivá střevní onemocnění. Až jedna čtvrtina případů ISZ se projevuje v dětství nebo adolescenci. Navíc je pozorován nárůst incidence a posun diagnostiky těchto onemocnění do stále nižších věkových kategorií. Klinické příznaky ISZ jsou velice různorodé a zpočátku často nespecifické. Diagnostika ISZ je v dětském věku a adolescenci mnohdy obtížná a role PLDD je v tomto procesu, zejména pak v jeho počátcích, nezastupitelná. Předkládané sdělení shrnuje nejnovější poznatky o vzniku, diagnostice a léčbě ISZ a popisuje soubor možných diagnostických a léčebných postupů u pacientů s ISZ v praxi PLDD a návrh další efektivní součinnosti s dětským gastroenterologem.

Podpořeno MZ ČR – RVO (FNBr65269705)

Potravinové alergie

MUDr. Jakub Pecl

Pediatrická klinika FN Brno

Potravinové alergie jsou pro nárůst jejich incidence někdy označovány jako epidemie 21. století. První příznaky potravinové alergie mohou postihovat děti již od nejútlejšího věku. Podezření na určitou formu potravinové alergie, které je vodítkem při výběru dalších vyšetření, je vysloveno na základě vyhodnocení podrobné anamnézy včetně dietní historie a komplexního fyzikálního vyšetření s důrazem na zhodnocení nutričního stavu a růstových proměnných. Zdánlivě jednoduchá interpretace stanovení hladiny specifických protilátek ve třídě IgE skýtá mnohá úskalí, kožní testy nemusí být vždy dostupné a využitelné u všech pacientů. Základem pro usvědčení podezřelé potravin je ozřejmění časové souvislosti její konzumace s nástupem či zhoršením typických potíží. Zlatým standardem diagnostiky potravinových alergií v podmínkách klinické praxe zůstávají eliminačně-expoziční testy. Při rozhodování o eliminaci určité potravin je třeba pečlivě zvažovat nutriční souvislosti a zajistit případnou adekvátní náhradu eliminované potravin. V daných časových intervalech je nutno pacienty re-exponovat eliminovaným alergenům, tak abychom předešli rizikům zbytečné eliminace potravin v době, kdy by již mohlo dojít k její toleranci imunitním systémem.

Z neadekvátní eliminace potravin vyplývají nejen nutriční rizika, ale i možná indukce a udržování nežádoucí potravinové senzibilizace. V předkládaném sdělení je prezentován současný pohled na projevy potravinových alergií, úlohu diagnostických testů a návrh efektivního terapeutického postupu, ve kterém má praktický lékař pro děti a dorost nezastupitelnou úlohu.

Podpořeno MZ ČR – RVO (FNBr65269705)

Vybrané klinické případy

garant prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.
 pátek / 6. října 2017 / 17.20–18.00 hod.

Primární hypomagnezemie se sekundární hypokalcemií

MUDr. Jan Papež, MUDr. Jiří Štarha, Ph.D., MUDr. Petr Jabandžiev, Ph.D.

Pediatrická klinika Lékařské fakulty Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice Brno

Primární hypomagnezemie se sekundární hypokalcemií (PHSH, OMIM 602014) je velmi vzácná porucha metabolismu magnezia, která se projevuje generalizovanými křečemi, tetaniemi a/nebo svalovými spazmy již v časném kojeneckém věku. Jedná se o autosomálně recesivní onemocnění způsobené mutací genu TRPM6, který se nachází na dlouhém raménku 9. chromozomu v oblasti 21.13 (9q21.13). Do dnešního dne bylo popsáno více než 30 mutací tohoto genu. Gen obsahuje 39 exonů a zahrnuje genomickou sekvenci o celkové velikosti 167 kb. Je exprimován dominantně ve střevě a v ledvinách (také v plicích a varlatech) a jeho produktem je protein TRPM6 (Transient Receptor Potential Melastatin-6), který se skládá z šesti transmembránových a dvou intracelulárních domén (N-terminální a C-terminální). K C-konci je připojena proteinkinázová doména (regulační oblast), která patří do rodiny tzv. atypických alfa-kináz. Mezi pátou a šestou transmembránovou doménou se nachází konstitučně aktivní iontový kanál vysoce permeabilní pro Mg^{2+} , méně také pro Ca^{2+} . Jeho nesprávná funkce vede k následné hypomagnezemii a doprovodné hypokalcemii se všemi jejich důsledky. Včasná diagnóza je nezbytná k vyvarování se trvalému neurologickému poškození či dokonce smrti následkem srdečních arytmií.

Podpořeno MZ ČR – RVO (FNBr 65269705)

Kojení a jeho rizika

MUDr. Tomáš Jimramovský

Novorozenecká JIP, odd. 56

Pediatrická klinika LF MU a FN Brno

V současné době již snad nikdo nepochybuje o výhodách kojení a prokazatelných benefitech výživy mateřským mlékem, ať už se jedná o prevenci alergických a autoimunitních chorob, metabolického syndromu nebo vyššího IQ kojeneckých dětí. Poslední studie ukazují, že výživa mateřským mlékem je u nedonošených novorozenců prevencí nekrotizující enterokolitidy a retinopatie z nezralosti.

Poslední doporučení odborných společností trochu pozměnila kontraindikace kojení, stále však platí stanovisko WHO výhradně kojít do 6 měsíců věku dítěte. Česká neonatologická společnost vypracovala ve svém doporučení praktické rady kojícím matkám dle nejnovějších medicínských poznatků. Nepřeberné množství rad a návodů najdou matky i na internetu a sociálních sítích.

Vzhledem k tomu, že laktace se rozvíjí cca třetí den po porodu a právě tento den je většina novorozenců propuštěna z porodnice domů, lze první týden věku dítěte považovat za rizikový z pohledu poruch laktace a nedostatečného příjmu stravy.

Autor ve své přednášce shrnuje recentní poznatky o kojení a zamýšlí se nad nedostatečnou edukací matek v porodnici, kdy všem matkám jsou zdůrazňovány jen výhody kojení a nikdo nemluví o hrozcích rizicích a možnostech jim předcházet. V poslední části prezentuje komplikace z nedo-

statečného příjmu stravy – neprospívání, hyperbilirubinemií vedoucí k rehospitalizaci novorozence a fototerapii a především život ohrožující stav – hypernatremickou dehydrataci.

Hemangiomy – kdy vyčkat, kdy léčit

MUDr. Renata Faberová, Ph.D.

Dětské kožní oddělení Pediatrické kliniky FN Brno a MU

Hemangiomy – infantilní hemangiomy u dětí (IH) patří mezi cévní anomálie. Jsou nejčastější benigní nádory, které postihují 10% až 12% kojenců, vyšší incidence je u nedonošených a nezralých dětí. Rozlišují se 3 základní typy IH: superficiální, hluboký a smíšený.

Většina IH nevyžaduje žádnou léčbu, po fázi růstu (progrese) dochází k pozvolné involuci, trvající až několik let. Asi 10% IH způsobují komplikace, které vyžadují terapii.

Volba léčebného postupu IH vyžaduje komplexní přístup a je individuální. Terapeutický postup či pouze sledování IH je závislý mimo jiné také na jeho velikosti, počtu, lokalizaci, rychlosti růstu a věku pacienta.

Autorka ve své přednášce shrnuje nejnovější trendy a zároveň své zkušenosti v lokální a systémové terapii IH u dětí. Upozorňuje na případy dětí s IH na kožním povrchu, u kterých je nutné provádět vyšetření k vyloučení difúzní neonatální hemangiomatózy a také k odhalení strukturálních malformací v rámci PHACE sy, PELVIS sy a LUMBAR sy.

Pacienti s IH by měli být sledováni na pracovišti, které má zkušenosti s diagnostikou a terapií cévních anomálií u dětí, které disponuje mezioborovým týmem specialistů.

Zajímavé případy z praxe

MUDr. Klára Honzíková, Ph.D., MUDr. Hana Bučková, Ph.D.

Dětské kožní oddělení Pediatrické kliniky FN Brno a LF MU Brno

Akutní kopřivka je relativně časté onemocnění. Její klinické projevy většinou nečiní diagnostické obtíže, její etiologie však zůstává často neodhalena. Kazuistika popisuje případ 17leté dívky, která se dostavila na naši ambulanci pro 2 týdny trvající výsev kopřivky. Přes zavedenou celkovou medikaci antihistaminiky, lokální terapii kortikoidy a dietě dochází stále k rozsáhlým výsevům kopřivky, proto byla pacientka přijata k došetření za hospitalizace. Byl proveden standardní panel vyšetření – krevní odběry, moč, zobrazovací vyšetření, sérologie, výtěr z krku, z nosu. Na RTG plic byla patrná patologická expanze prominující z mediastina doleva, dále na UZ břicha suspektní léze v kaudálním polu sleziny. Po konzultaci onkologa bylo doplněno CT plic, které patologický proces potvrdilo. Postižení sleziny na CT břicha nebylo prokázáno. Dívka byla předána do péče onkologů, z biopsie tumoru mediastina stanovena diagnóza Hodgkinův lymfom.

Mezi nejčastější příčiny erythema nodosum se řadí streptokoková angína, infekce a nemoci trávicího ústrojí, sarkoidóza, léky. Náhle vzniklé bolestivé nodozity na bérkách přivedly do naší ambulance 17letou pacientku. Klinický obraz odpovídal diagnóze erythema nodosum. Byla zavedena lokální terapie, klidový režim, doporučeno doplnění základních odběrů. Pro výraznou progresi lokálního nálezu a bolestivost projevů se pacientka znovu dostavila na naši ambulanci již po 2 dnech. V odběrech byla přítomna mírná leukocytóza, zvýšená sedimentace, krev v moči. Dívku jsme přijali k dalšímu došetření a terapii za hospitalizace. Ve výsledcích dominovaly zvýšené parametry zánětu, výrazná leukocyturie. Přes zavedenou ATB terapii lokální nález na bérkách stále progredoval. Vzhledem k rozsahu lokálního nálezu byla nasazena i celková terapie Prednisonem. Dále bylo doplněno rovněž gynekologické vyšetření, kde byla ve stěrech prokázána pozitivita PCR *Chlamydia trachomatis* a vysoké titry *Ureaplasma urealyticum*. Po cílené změně ATB terapie dochází k ústupu kožních projevů.

Od titrid k CRPIDám

sobota / 7. října 2017 / 9.00–10.00 hod.

Od titrid k CRPIDám

MUDr. Václava Adámková¹, MUDr. Zuzana Blechová, Ph.D.²

¹Klinická mikrobiologie a ATB centrum VFN, Praha a Ústav lékařské mikrobiologie LF UP, Olomouc

²Klinika infekčního lékařství 2. LF UK a Nemocnice na Bulovce, Praha

Stanovení titru protilátek proti různým infekčním agens patří k tzv. nepřímým průkazům infekční etiologie onemocnění, bohužel velmi často jsou pozitivní výsledky sérologického vyšetření přeceňované, většinou pro nedostatek jiných objektivních údajů, a pacientovi jsou nasazena antibiotika, aniž by onemocnění bylo řádně verifikováno. Jedním z dalších biomarkerů, který se často používá k ověření přítomnosti bakteriální infekce je stanovení C-reaktivního proteinu (CRP). Je třeba si uvědomit, že elevace CRP ale nemusí znamenat vždy bakteriální infekci, ke zvýšení CRP dochází i z neinfekčních příčin, jako následek systémové zánětlivé reakce. V systémovém zánětu CRP nediferencuje typy zánětu, nemá vztah k mortalitě ani nerozliší tíži stavu. Na příkladech z klinické praxe budou interaktivní formou přiblížena úskalí diagnostiky infekčního onemocnění a zahájení antibiotické léčby. Izolovaný vzestup CRP bez korelátu v klinické odpovědi není dostatečným důvodem pro zahájení antibiotické terapie. Z praktického hlediska má význam monitorace dynamiky změn CRP ve vztahu k hodnocení úspěšnosti antibiotické léčby, resp. jejího ukončení.

Varia

sobota / 7. října 2017 / 10.30–12.10 hod.

Recidivující respirační infekce – můžeme snížit množství antibiotik?

prof. MUDr. František Kopřiva, Ph.D.

Dětská klinika FN a LF UP Olomouc

Akutní infekce horních cest dýchacích patří mezi nejčastější infekční onemocnění v ordinaci praktického lékaře. Infekce může postihovat všechny části dýchacích cest (DC), může jít např. o rinitidu, faryngitidu, laryngitidu, tracheitidu či bronchitidu nebo postižení více oddílů DC současně. Nejčastějšími původci zánětů horních i dolních cest dýchacích včetně oblasti hltanu a středouší jsou různé typy virů, asi až v 60–80% – rinoviry, adenoviry, RS viry, viry influenzy a parainfluenzy, enteroviry (Coxsackie virus, ECHO viry). Léčba je u virových onemocnění většinou symptomatická.

Bakterie jsou tedy příčinou jen asi 8–20% respiračních infekcí, zvláště u nejmenších dětí. Jedná se často o patogeny běžně se vyskytující v HCD a polykacích cestách zdravých jedinců, které se uplatní na terénu oslabeném již předcházející virovou infekcí.

U infekcí předpokládaného bakteriálního původu se užívají antibiotika, většinou na empirickém základě. Nadměrná, neuvážená léčba infekcí DC ATB narušuje mikrobiom dětského organismu, vývoj a zrání imunitního systému, zvyšuje riziko alergií a rezistenci mikroorganismů a ve svém důsledku vede následně k neúspěchu léčby závažných mikrobiálních infekcí.

Virová a bakteriální onemocnění DC u dětí mají na počátku velmi podobné příznaky a pro lékaře je často obtížné jednoznačně odlišit a rozhodnout v čase o zahájení ATB léčby.

Jelikož nadužívání či nesprávné používání antibiotik je všeobecně stále realitou, přestože racionální antibiotická politika je už dlouho zájmem nejen národním, ale i celoevropským (WHO aktivity). Uvádí se v literatuře, že až 60% infekcí dýchacích cest u dětí i dospělých je neadekvátně léčeno ATB! A proto jsme se rozhodli provést sledování léčby dětských pacientů s recidivujícími respiračními infekčními ATB a zhodnotit možný přínos Erdosteinu na trvání tíže příznaků.

V neintervenci studii „ERICA“ bylo analyzováno 342 dětských pacientů, kteří byli v sezóně (2013/2014) pro opakovanou respirační infekci (≥ 2) léčeni antibiotiky a u kterých se sledoval počet infekcí dýchacích cest a změna potřeby ATB léčby při včasné nasazení Erdosteinu v sezóně 2014/2015. Nejčastěji zastoupenou diagnózou byla akutní bronchitida (40% infekcí), u 45% pacientů byla uvedena alergie nebo astma, což nepřímo podporuje zkušenost z praxe, že děti s alergií jsou častěji nemocné než děti bez alergie.

Ve sledovaném období (10/2014–3/2015) se u hodnoceného souboru počet nasazení ATB signifikantně snížil na pouhých 4,4% všech zaznamenaných infekcí. Zahájení podávání Erdosteinu při prvních příznacích infekce dýchacích cest může ovlivnit trvání tíže příznaků – produktivní kašel a rýmu, ev. komplikace – výskyt středoušních zánětů.

Studie prokázala rychlejší zlepšení stavu dětských pacientů trpících sledovanými infekcemi dýchacích cest (akutní bronchitida, akutní tracheobronchitida, akutní laryngopharyngitida a akutní laryngitida a tracheitida) při léčbě Erdosteinem a pravděpodobně měla i vliv na snížení následné léčby ATB, i když srovnání dvou období z epidemiologického hlediska je obtížné. Pečlivější diferenciální diagnostika infekce DC – virové nebo bakteriální infekce na začátku onemocnění přispěla rovněž k racionálnímu nasazení ATB ve sledovaném souboru dětských pacientů pouze v indikovaných případech.

Nemohu dýchat nosem, co s tím?

MUDr. Daniela Nechojdomová, PhD.

Klinika otorinolaryngologie a chirurgie hlavy a krku LF UK a Univerzitní nemocnice Bratislava

V kazuistice se uvádí případ 4,5 ročního děvčátka, které je zařazené do materské školy. Jej pobyt v kolektivu je opakovaně prerušovaný z důvodu choroby. Jednotlivé infekty horních dýchacích orgánů jako aj následné období je sprevádzané so sťaženým dýchaním cez nos. V kazuistice sú uvedené najčastejšie etiologické faktory spôsobujúce sťažené dýchanie cez nos u detí ako aj možnosti liečby. V krátkom videu je ukázaný chirurgický spôsob liečby zväčšenej nosohltanovej mandle – endoskopická adenoidektómia. Cieľom prezentácie je poukázať na nutnosť komplexného a multidisciplinárneho prístupu k liečbe, ktorého cieľom je opätovné zaradenie dieťaťa do kolektívu.

Jaké chyby dělá tento národ (v péči o zdraví)?

sobota / 7. října 2017 / 12.10–12.30 hod.

Jaké chyby dělá tento národ (v péči o zdraví)?

MUDr. Pavel Frühauf, CSc.

Klinika dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN Praha –
centrum dětské gastroenterologie, hepatologie, digestivní endoskopie
a biologické léčby gastrointestinálních onemocnění

O kvalitě života vypovídá ukazatel délky života prožitého ve zdraví. Ten je pro českou populaci 62 let a od roku 1962 se nemění. Prodlužování života v ČR tudíž spočívá ve zvyšování let prožitých v nemoci!

Jsou diskutovány rizikové faktory (determinanty zdraví), jejich ovlivnění a implikace do dětského věku, především co se týče výživy.

Pro správný růst dětí nesmí v jejich stravě chybět zejména mléčné výrobky, v jídelníčku by neměly chybět vejce, hovězí maso a mořské ryby. Dětská podvýživa je spojena s vysokou konzumací obilovin a luštěnin, zejména rýže. Nedoporučuje se experimentovat u dětí s veganskou nebo makrobiotickou stravou, která maso a jiné živočišné produkty neobsahuje. Zejména mléčné výrobky jsou důležitým prvkem v jídelníčku dětí. Jediným problémem konzumace mléčných výrobků je vysoká konzumace bílkovin. Příčinou kardiovaskulárních chorob i cukrovky a obezity je vysoká konzumace škrobu z obilovin a brambor.

Soudní lékařství

garant prof. MUDr. Miroslav Hirt, CSc.

pátek / 6. října 2017 / 14.00–15.10 hod.

Povinnosti lékaře provádějícího prohlídku zemřelého

MUDr. Michal Zelený, Ph.D.

Ústav soudního lékařství LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Přednáška bude zaměřena na problematiku prohlídky těla mimo nemocniční zařízení, tedy v případě úmrtí v terénu, bytech apod., těla s pokročilými posmrtnými změnami, vyplňování zdravotnické dokumentace včetně stanovování diagnózy, nařizování pitvy, účasti Policie na místě nálezu, odběru materiálu z těla zemřelého, kooperace se soudními lékaři.

Klíčovými slovy jsou:

- prohlídka těla – ohledání těla
- průvodní list k pitvě – list o prohlídce zemřelého
- stanovení diagnózy – nařízení zdravotní pitvy – úhrady za zdravotní pitvu
- šetření na místě orgány činnými v trestním řízení a jejich práva
- pozůstalý na místě nálezu zemřelého

Indikace zdravotních pitvy na soudním lékařství

MUDr. Mgr. Tomáš Vojtíšek, Ph.D.

Ústav soudního lékařství LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Prohlídky těl zemřelých i pitvy jsou regulovány zákonem č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách.

Z hlediska praktických lékařů jsou významná pravidla pro určování pitvy zemřelých mimo zdravotnické zařízení, a to buď u registrovaných pacientů, nebo při provádění prohlídek těl zemřelých v rámci lékařské pohotovostní služby.

V praxi je pro prohlízejícího lékaře stěžejní rozhodnutí, zda má či nemá v konkrétním případě určit provedení zdravotní pitvy. Kromě objektivních okolností může mít význam i vyjádřená vůle osob blízkých zemřelé osobě, a to ve smyslu jak odmítání, tak i vyžadování pitvy.

V přednášce je popsána rozhodovací procedura lékaře provádějícího prohlídku těla zemřelého ve vztahu k indikaci zdravotní pitvy, kterou ze zákona provádí vždy poskytovatel v oboru soudního lékařství.

Případy z praxe

MUDr. Eva Daňková

Ústav soudního lékařství Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně
a Lékařské fakulty Masarykovy univerzity

V přednášce uvádíme několik konkrétních případů, kdy zdravotní pitva byla nařízena při úmrtí v terénu praktickým lékařem. Jednotlivé kazuistiky budou zaměřeny na správnost postupu při prohlídce zemřelého mimo zdravotnické zařízení. Závěrem bude shrnutí postupu při prohlídce těla zemřelého mimo zdravotnické zařízení a jeho význam pro soudního lékaře, provádějícího zdravotní pitvu.

Zkrácená informace o přípravku DUOMOX® tablety:

Amoxicillinum 250, 375, 500, 750, 1000 mg. **Indikační skupina:** Bakteriocidní antibiotikum s širokým spektrem působnosti. Patří do skupiny penicilinů. **Indikace:** Léčba následujících infekcí u dospělých a dětí: Akutní bakteriální sinusitida, akutní otitis media, akutní streptokoková tonzilitida a faryngitida, akutní exacerbace chronické bronchitidy, komunitní pneumonie, akutní cystitida, asymptomatická bakteriurie v těhotenství, akutní pyelonefritida, tyfoidní a paratyfoidní horečka, dentální absces s šířící se celulitidou, infekce v oblasti kloubní náhrady, eradikace *Helicobacter pylori*, lymfská nemoc. Profylaxe infekční endokarditidy. **Dávkování:** Dospělí: U lehkých až středně těžkých infekcí: 250 mg až 500 mg každých 8 hodin nebo 750 mg až 1 g každých 12 hodin. U závažných infekcí 750 mg až 1 g každých 8 hodin. *Je třeba vzít v úvahu oficiální doporučení k léčbě pro každou indikaci. Profylaxe endokarditidy: 2 g perorálně, jedna dávka 30 až 60 minut před zákrokem. Dávkování pediatrické populace (o tělesné hmotnosti do 40 kg): Denní dávka pro děti činí 20 – 100 mg/kg/den rozdělených do dvou až tří dávek. Je třeba vzít v úvahu oficiální doporučení k léčbě pro každou indikaci. Dávkování dvakrát denně má být uvažováno pouze v případě, že je dávka v horní části dávkovacího rozmezí. Děti o vyšší tělesné hmotnosti než 40 kg užívají stejnou dávku jako dospělí. **Způsob podání:** Absorpce přípravku DUOMOX® není ovlivněna jídlem. Tablety se mohou polykat celé a zapít vodou. Také je možné je rozpustit nejméně ve 20 ml vody a vypít. **Kontraindikace:** Hypersenzitivita na léčivou látku, na peniciliny nebo na kteroukoli pomocnou látku přípravku. Anamnéza závažné okamžité hypersenzitivní reakce (např. anafylaxe) na další beta-laktamová antibiotika (např. cefalosporin, karbapenem nebo monobaktam). **Zvláštní upozornění a opatření pro použití:** **Hypersenzitivní reakce:** Před zahájením léčby amoxicilinem je nutné získat podrobnou anamnézu zejména s ohledem na předchozí hypersenzitivní reakce na peniciliny, cefalosporiny nebo další beta-laktamová antibiotika. U pacientů léčených peniciliny byly hlášeny závažné a v ojedinělých případech fatální hypersenzitivní (anafylaktoidní) reakce. Uvedené reakce se vyskytují spíše u osob s hypersenzitivitou v anamnéze, které udávají hypersenzitivitu na penicilin nebo trpí atopickým ekzémem. Dojde-li k alergické reakci, musí se léčba amoxicilinem ihned přerušit a zahájí se vhodná alternativní léčba. **Hypersenzitivita spojená s akutním koronárním syndromem:** V ojedinělých případech byly během léčby amoxicilinem hlášeny hypersenzitivní reakce (hypersenzitivita spojená s akutním koronárním syndromem), v těchto případech musí být zahájena odpovídající léčba. **Necitlivé mikroorganismy:** Amoxicilin není vhodný k léčbě některých typů infekcí s výjimkou případů kdy je prokázáno, že patogen je citlivý nebo je velká pravděpodobnost že patogen bude vhodný k léčbě amoxicilinem. Toto platí obzvláště v případě léčby pacientů s infekcemi močových cest a závažnými infekcemi ucha a nosu a krku. **Křeče:** Ke křečím může dojít u pacientů s poruchou renálních funkcí nebo u těch, kteří užívají vysoké dávky nebo u pacientů s predispozicí (např. anamnéza křečí, léčená epilepsie nebo meningeálním onemocněním). **Parucha funkce ledvin:** U pacientů s poruchou funkce ledvin má být dávka upravena podle stupně poškození. **Kožní reakce:** Vyskytí horečnatého generalizovaného erytému s tvorbou pustul na začátku léčby může být příznakem akutní generalizované exantematózní pustulózy (AGEP). Tato reakce vyžaduje ukončení léčby amoxicilinem a kontraindikuje následné podání. Amoxicilinu je třeba se vyhnout při podezření na infekční mononukleózu, neboť po léčbě amoxicilinem byla u pacientů s touto diagnózou pozorována morbilliformní vyrážka. **Jarisch-Herxheimerova reakce** byla pozorována po léčbě Lymfské nemoci amoxicilinem. Vyplyvá to přímo z baktericidní aktivity amoxicilinu na původce Lymfské nemoci, spirochetu *Borrelia burgdorferi*. Pacienti mají být ujištěni, že se jedná o běžný jev, který obvykle sám odezní důsledkem antibiotické léčby Lymfské boreliózy. **Přerůstání necitlivých mikroorganismů:** Dlouhodobé užívání může v některých případech vést k přerůstání necitlivých mikroorganismů. Kollitida související s podáváním antibiotik byla hlášena téměř u všech antibakteriálních agens a závažnost se může pohybovat od mírné až po život. Proto je důležité zvážit tuto diagnózu u pacientů s průjmem, který se vyskytne během nebo následně po podání jakýchkoliv antibiotik. Pokud by došlo ke vzniku kollitidy související s podáváním antibiotik, léčba amoxicilinem má být okamžitě přerušena. Má být konzultován lékař a zahájena odpovídající léčba. Antiperistaltické léčivé přípravky jsou v této situaci kontraindikovány. **Dlouhodobá léčba:** Pravidelné hodnocení funkcí orgánových systémů; včetně funkce ledvin, jater a krvetvorné funkce je vhodné v průběhu dlouhodobé léčby. Byly hlášeny zvýšené hladiny jaterních enzymů a změny krevního obrazu. Antikoagulantia: Prodloužení protrombinového času bylo vzácně hlášeno u pacientů užívajících amoxicilin. Pokud jsou současně předepisována antikoagulantia, mají být provedena vhodná monitorování. Úprava dávkování perorálních antikoagulantů může být nezbytná k udržení požadované úrovně antikoagulace. **Krystalurie:** U pacientů se sníženou tvorbou moči byla velmi vzácně pozorována krystalurie, převážně při parenterální léčbě. Při podávání vysokých dávek amoxicilinu, je vhodné udržovat dostatečný příjem tekutin a výdej moči, aby se snížila možnost amoxicilínové krystalurie. U pacientů s katetry v močovém měchýři má být pravidelně kontrolována průchodnost. **Interference s diagnostickými testy:** Zvýšené sérové a močové hladiny amoxicilinu mohou mít vliv na určité laboratorní testy. Vzhledem k vysoké koncentraci amoxicilinu v moči jsou běžné falešně pozitivní výsledky chemických metod. Doporučuje se, aby při testování na přítomnost glukózy v moči v průběhu léčby amoxicilinem byly použity enzymatické glukózooxidázové metody. Přítomnost amoxicilinu může zkreslit výsledky testu estriolu u těhotných žen. **Interakce:** Současné podávání probenecidu se nedoporučuje, neboť může vést ke zvýšeným krevním hladinám amoxicilinu. Současné podávání alopurinolu při léčbě amoxicilinem může zvýšit pravděpodobnost výskytu alergické reakce. Tetracykliny a jiné bakteriostatické léky mohou interferovat s baktericidními účinky amoxicilinu. V odborné literatuře byly popsány případy zvýšení mezinárodního normalizovaného poměru u pacientů dlouhodobě užívajících acenokumarol nebo warfarin a zároveň užívajících amoxicilin. Při jejich současném podávání nebo po ukončení léčby amoxicilinem musí být pečlivě monitorován protrombinový čas nebo mezinárodní normalizovaný poměr. Peniciliny mohou snižovat vylučování methotrexátu, což může vést k potenciálnímu zvýšení jeho toxicity. **Fertilita, těhotenství a kojení:** Omezené údaje týkající se použití amoxicilinu v době těhotenství nenaznačují zvýšené riziko kongenitálních malformací. Amoxicilin je v malých množstvích vylučován do mateřského mléka s možným rizikem senzibilizace. Amoxicilin může být použit v těhotenství a při kojení, pokud potenciální přínos převažuje potenciální rizika spojená s léčbou. **Účinky na schopnost řídit a obsluhovat stroje:** Žádné studie účinků na schopnost řídit a obsluhovat stroje nebyly provedeny. Mohou se však objevit nežádoucí účinky (např. alergické reakce, závratě, křeče), které mohou ovlivnit schopnost řídit a obsluhovat stroje. **Nežádoucí účinky:** Nejčastěji hlášenými nežádoucími účinky jsou průjem, nauzea a kožní vyrážka. Nežádoucí účinky přípravku zaznamenané v průběhu klinických studií a po uvedení přípravku na trh seřazené podle MedDRA systémově-orgánové klasifikace jsou uvedeny níže. Pro určení četnosti nežádoucích účinků se používá následující terminologie: Velmi časté ($\geq 1/10$); časté ($\geq 1/100$ až $< 1/10$); méně časté ($\geq 1/1000$ až $< 1/100$); vzácné ($\geq 1/10\,000$ až $< 1/1000$); velmi vzácné ($< 1/10\,000$); není známo (na základě dostupných údajů nelze odhadnout). **Infekce a infestace:** **Velmi vzácné:** Mukokutánní kandidóza. **Poruchy krve a lymfatického systému:** **Velmi vzácné:** Revertibilní leukopenie (včetně neutropenie nebo agranulocytózy), reverzibilní trombocytopenie a hemolytická anémie. Prodloužení doby krácení a protrombinového času. **Poruchy imunitního systému:** **Velmi vzácné:** Závažné alergické reakce, včetně angioneurotického edému, anafylaxe, sérové nemoci a hypersenzitivní vaskulitidy. Není známo: Jarisch-Herxheimerova reakce a hypersenzitivita spojená s akutním koronárním syndromem (Kounisův syndrom). **Poruchy nervového systému:** **Velmi vzácné:** Hyperkineze, závratě a křeče; Není známo: Aseptická meningitida. **Gastrointestinální poruchy:** **Časté:** Průjem a nauzea. **Méně časté:** Zvracení; **Velmi vzácné:** S antibiotiky související kollitida (včetně pseudomembranózní kollitidy a hemoragické kollitidy), černé zbarvení jazyka, který se zdá být ochlupený. Povrchové zbarvení zubů. **Poruchy jater a žlučových cest:** **Velmi vzácné:** Hepatitida a cholestatická žloutenka. Mírné zvýšení AST a/ nebo ALT. **Poruchy kůže a podkožní tkáň:** **Časté:** Kožní vyrážka; **Méně časté:** Urtikarie a svědění; **Velmi vzácné:** Kožní reakce jako erythema multiforme, Stevens-Johnsonův syndrom, toxická epidermální nekrolýza, bulózního a exfoliativní dermatitida a akutní generalizovaná exantematózní pustulóza (AGEP). **Poruchy ledvin a močových cest:** **Velmi vzácné:** Intersticiální nefritida, krystalurie. **Výskyt těchto nežádoucích účinků byl odvozen z klinických studií zahrnujících celkem asi 6000 dospělých a dětských pacientů užívajících amoxicilin. Povrchové zbarvení zubů bylo hlášeno u dětí. Dobrá ústní hygiena může pomoci zabránit vzniku zubního zbarvení, protože ho lze obvykle odstranit čištěním zubů.** Hlášení podezření na nežádoucí účinky po registraci léčivého přípravku je důležité. Umožňuje to pokračovat ve sledování poměru přínosu a rizik léčivého přípravku. Žádáme zdravotnické pracovníky, aby hlásili podezření na nežádoucí účinky na adresu: Státní ústav pro kontrolu léčiv, Šrobárova 48, 100 41 Praha 10. Webové stránky: www.sukl.cz/nahlasit-nezadouci-ucinek. **Předávkování:** Příznaky: Mohou se objevit gastrointestinální příznaky (jako je nauzea, zvracení a průjem) a poruchy vodní a elektrolytové rovnováhy. Byla zaznamenána krystalurie po amoxicilinu způsobující v některých případech až renální selhání. U pacientů s poruchou renálních funkcí nebo u pacientů užívajících vysoké dávky se mohou objevit křeče. **Léčba intoxikace:** Gastrointestinální příznaky se léčí symptomaticky s důrazem na vodní a elektrolytovou rovnováhu. Amoxicilin může být odstraněn z oběhu hemodialýzou. **Velikost balení:** DUOMOX® 250: 20 tbl, DUOMOX® 375: 20 tbl, DUOMOX® 500: 20 tbl, DUOMOX® 750: 20 tbl, DUOMOX® 1000: 14 nebo 20 tbl. **Poslední revize textu: 7/2016. JMÉNO A ADRESA DRŽITELE ROZHODNUTÍ O REGISTRACI:** Astellas Pharma s. r. o., Sokolovská 100/94, 186 00 Praha 8, Česká republika. Registrační čísla: 15/270/93-A,B,C,D,E/C. **Způsob výdeje:** Výdej je vázán na lékařský předpis. **Způsob hrazení:** Léčivo je hrazeno z prostředků veřejného zdravotního pojištění. **Podmínky uchovávání:** Při teplotě do 25 °C, uchovávat v původním vnitřním obalu, aby byl přípravek chráněn před vlhkostí. Před předepsáním přípravku se seznamte s úplnou informací o léčivém přípravku: www.sukl.cz.

BRNO

PEDIATRIE PRO PRAXI

IV. kongres pediatriů v Brně

**6.–7. října
2017**

**Hotel
International,
Brno**

Pořadatel: společnost SOLEN, s. r. o., a časopis Pediatrie pro praxi
Záštita: Pediatrická klinika Fakultní nemocnice Brno

HLAVNÍ PARTNEŘI



PARTNEŘI

Akacia Group, s.r.o.
Akademie klasické homeopatie, spol. s r.o.
Alexion Pharma Czech s.r.o.
Angelini Pharma Česká republika s.r.o.
Bella Bohemia s.r.o.
Boehringer Ingelheim, spol. s r.o.
Ceumed s.r.o.
ELVA Pharma s.r.o.
FAGRON a.s.
FERRING Pharmaceuticals CZ s.r.o.
Gilead Sciences s.r.o.
GlaxoSmithKline, s.r.o.
HERO Czech s.r.o.
L'ORÉAL Česká republika s.r.o.
Mary Kay
Mediclinic a.s.
Medicton Group s.r.o.
Medindex spol. s r.o.

Medingo s.r.o.
Merck spol. s r.o.
NAOS CZECH REPUBLIC s.r.o.
NORDIC Pharma, s.r.o.
Nutricia a.s.
Pfizer PFE, spol. s r.o.
PIERRE FABRE MEDICAMENT, s.r.o.
Pinky Scrubs s.r.o.
PROBIOTICS PROVITA s.r.o.
Rosenpharma a.s.
S & D Pharma CZ, spol. s r.o.
Sanofi Pasteur GmbH organizační složka
Schwabe Czech Republic s.r.o.
STADA PHARMA CZ s.r.o.
Středisko rané péče SPRP Brno
SWISS PHARMA, spol. s r.o.
TEREZIA COMPANY s.r.o.
WALMARK, a.s.

MEDIÁLNÍ PARTNEŘI

**Pediatrie
pro praxi**



POŘADATELÉ DĚKUJÍ UVEDENÝM FIRMÁM ZA SPOLUÚČAST NA FINANČNÍM ZAJIŠTĚNÍ KONGRESU