

Pediatric pro praxi

2019

H

www.solen.cz | Pediatr. praxi 2019; 20(Suppl H) | 2019

ABSTRAKTA

VII. KONGRES PEDIATRIE PRO PRAXI V PLZNI

22.–23. listopadu 2019
Vienna House Easy Pilsen

Pořadatelé: společnost SOLEN, s. r. o., a časopis Pediatie pro praxi
Záštita: Dětská klinika Fakultní nemocnice v Plzni



20 let s vámi

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

PROGRAM – pátek 22. listopadu

9.15 ZAHÁJENÍ KONGRESU

9.20–10.20 AUTISMUS

garantka Mgr. et Mgr. Lucie Kryslová

- **Autismus – charakteristika a léčba** – Rumlová J.
- **Diferenciální diagnostika vývojové dysfázie a autismu u dětí kolem 3. roku** – Šimková L.
- **Dítě s Aspergerovým syndromem** – Fišerová L.
- **Dlouhodobá psychoterapie dívky s Aspergerovým syndromem** – Kryslová L.

10.20–10.50 PŘESTÁVKA

10.50–11.30 AKTUALITY V PEDIATRII

- **Probiotika – zdraví prospěšné mikroorganismy přítomné ve stravě, které prokazatelně pozitivně moduluji nejen imunitní systém** – Krejssek J.
- **Co všechno dnes již víme o očkování proti HPV?** – Bruzlová D.

11.30–12.50 NEONATOLOGIE

garant doc. MUDr. Jiří Dort, Ph.D.

- **Vliv prodloužené suplementace na kvalitu kostní tkáně extrémně nedonošených novorozenců v prvních 3 letech života** – Dort J., Skalová M., Vyskočil V., Hošek P., Mašek R.
- **Hyperbilirubinemie v ordinaci PLDD** – Mocková A.
- **Možnosti nutričních opatření u neprospívajícího novorozence a kojence** – Kepková M., Dort J.
- **Oligosacharidy mateřského mléka** – Matas M.
- **Vybrané virové infekce novorozenců – aktuální problematika** – Čadová M., Mocková A.

12.50–13.50 OBĚDOVÁ PŘESTÁVKA

13.50–15.00 DERMATOLOGIE

garant prof. MUDr. Karel Pizinger, CSc.

- **Nejčastější dermatózy dětského věku** – Pizinger K.
- **Dermatitidy u dětí** – Komorousová M.
- **Fyzikální terapie u dětí** – Fikrle T.
- **Nádory a névy** – Pizinger K.

15.00–15.30 VYZVANÁ PŘEDNÁŠKA – PRINCIPY OŠETŘENÍ KRITICKY NEMOCNÉHO DÍTĚTE V ORDINACI PLDD

MUDr. Jiří Fremuth, Ph.D.

15.30–16.00 PŘESTÁVKA

16.00–16.40 DOBRÁ RADA DO VAŠÍ ORDINACE

- **Olivova dětská léčebna v roce 2020** – Havránek J.
- **Co mohu udělat pro dítě se specifickými výživovými potřebami** – Krmelová D.
- **Novinky z oblasti střevního mikrobiomu – střevní mikrobiom a atopická dermatitida** – Ryšávková P.

16.40–18.00 GENETIKA

garant MUDr. Ivan Šubrt, Ph.D.

- **Treacher Collins syndrom – různé fenotypové projevy v jedné rodině** – Polendová D., Jaklová R., Zavoral T., Šubrt I., Křepelová A.
- **Cornelia de Lange syndrom – kazuistika** – Jaklová R., Polendová D., Šubrt I., Vohradská P., Zavoral T., Pospíšilová J.
- **Varianta genu ZSWIM6 jako příčina akromelické frontonazální dysplázie** – Černá M., Matas M., Hejnalová M., Zavoral T., Jedličková N., Šubrt I.
- **Lékařská genetika v éře genomiky** – Šubrt I.
- **📌 Závěrečný interaktivní kvíz**

PROGRAM – sobota 23. listopadu

- 8.45–9.45** **IP Atd.... infekce?** – MUDr. Zuzana Blechová, Ph.D.
 ■ Diskuzní interaktivní přednáška
- 9.45–9.55** **A NĚCO ČOKOLÁDOVÉHO NAVÍC ANEB ZKUŠENOSTI Z AFRIKY** – MUDr. Zuzana Blechová, Ph.D.
- 10.00–10.40** **Mezioborová sdělení I**
 ■ **Nové možnosti v managementu recidivujících infekcí močových cest** – Emmer J.
 ■ **Nové poznatky o přínosu mastných kyselin EPA a DHA z rybích tuků pro děti a dospívající** – Suchánek P.
- 10.40–11.10** **PŘESTÁVKA**
- 11.10–12.30** **MEZIOBOROVÁ SPOLUPRÁCE**
 ■ **Rizikové skupiny vs. rizikové infekce** – Blechová Z.
 ■ **IP Fabryho choroba součástí diferenciální diagnostiky v ordinaci praktického lékaře** – Dostálová G.
 ■ **Kdy myslet na primární imunodeficienci?** – Liška M.
 ■ **Vitamin D a pohybový aparát** – Novák J.
- 12.30–13.30** **SYNKOPY V ORDINACI PRAKTICKÉHO LÉKAŘE**
 ■ **... z pohledu kardiologa pro dospělé** – Šmíd J.
 ■ **... z pohledu dětského kardiologa** – Mrázek J., Kašák F.
 ■ **... z pohledu dětského neurologa** – Kuchař M.
- 13.30** **ZAKONČENÍ KONGRESU, LOSOVÁNÍ ANKETY, OBĚD**

IP interaktivní přednáška

Změna programu vyhrazena

TIRÁŽ

VII. KONGRES PEDIATRIE PRO PRAXI V PLZNI

22.–23. listopadu 2019 | Vienna House Easy Pilsen

Pořadatelé

společnost SOLEN, s.r.o., a časopis Pediatrie pro praxi

Záštita

Dětská klinika Fakultní nemocnice v Plzni

Odborný garant akce

prof. MUDr. Josef Sýkora, Ph.D.

Organizátor

SOLEN, s.r.o., Lazecká 297/51, 779 00 Olomouc
 Kontaktní osoba: Markéta Slezáková, 734 571 658, slezakova@solen.cz
 Programové zajištění: Mgr. Eva Kultanová, 774 712 162, kultanova@solen.cz
 Grafické zpracování a sazba: SOLEN, s.r.o., Kristýna Javůrková

Účast je v rámci celoživotního postgraduálního vzdělávání dle Stavovského předpisu č. 16 ČLK ohodnocena kredity pro lékaře.



Supplementum H Pediatrie pro praxi

Citační zkratka: Pediatr. praxi 2019; 20(Suppl H).

Vydavatel: Solen, s.r.o., IČ 25553933

ISBN 978-80-7471-277-7

Autismus

garantka Mgr. et Mgr. Lucie Kryslová
pátek / 22. listopadu 2019 / 9.20–10.20 hod.

Autismus – charakteristika a léčba

MUDr. Jitka Rumlová

Opti Health, s. r. o., DPA Rokycany

Porucha autistického spektra (PAS) patří mezi nejzávažnější duševní poruchy dětského věku.

Podstatou poruchy je, že dítě nedokáže „správně“ vyhodnotit informace z okolí, tím vzniká neadekvátní reakce a komunikace.

Diagnózu poruchy autistického spektra stanovuje dětský psychiatr nebo klinický psycholog. Jedná se o vrozenou neurobiologickou poruchu, vyskytující se téměř u 1 % populace, 5× častěji u chlapců. Prognóza poruchy je závislá na funkčnosti klienta s PAS a výskytu komorbidit.

V klinickém obraze klienta s poruchou autistického spektra je narušena sociální interakce, komunikace a představitivost. Následně rozeznáváme jednotlivé typy PAS: dětský autismus, atypický autismus, Aspergerův syndrom, dětská desintegrační porucha a Rettův syndrom.

Léčba poruchy autistického spektra se skládá z intervence speciálně pedagogické, behaviorální, nácviků sociálních dovedností a farmakoterapie.

Diferenciální diagnostika vývojové dysfázie a autismu u dětí kolem 3. roku života

PhDr. Bc. Lenka Šimková

Ambulance klinické psychologie a Oddělení klinické psychologie

Fakultní nemocnice Plzeň

Jedním z nejčastějších důvodů, proč pediatr posílá předškolní dítě na klinicko-psychologické vyšetření do ambulance psychologa, je fakt, že dítě kolem 3. roku nemluví jako jeho vrstevníci. Další nárůst pacientů v předškolním věku v ambulancích klinických psychologů je způsoben novou povinností pediatriů, aby používali screeningové metody k určení pravděpodobnosti výskytu pervazivních vývojových poruch u dětí. Důvodem používání screeningových dotazníkových metod je zkvalitnění a včasná péče pro tyto děti.

Do třech let života dítěte ještě nemluvíme jako psychologové o klasických diagnózách dle MKN 10, ale používáme mírnější pojmenování jako – opožděný vývoj řeči, psychomotorická vývojová retardace a autistické projevy v chování dítěte.

Po dosažení 3. roku života dítěte bychom však měli diferenciální diagnostiku těchto dětí vzít pevně do rukou a přesně určit, o jaký typ poruchy se jedná, abychom mohli správně postupovat při její léčbě. Správná diagnostika je důležitá i pro návaznost multidisciplinárního týmu – péče psychiatra, speciálních pedagogů, raných péčí, rehabilitací, ergoterapií, asistentů pedagogů ve školkách i školách.

Po 3. roce života dítěte klinický psycholog nejčastěji u těchto „nemluvicích“ dětí diagnostikuje mentální retardaci (lehká × střední × těžká), vývojovou dysfázií (expresivní × smíšená) nebo autismus (dětský × atypický).

Při vyšetření je důležité zaměřit se na tyto oblasti – anamnézu, pozorování dítěte, spontánní hru dítěte, rozhovor s pečující osobou, vývojovou škálu mapující aktuální mentální úroveň dítěte.

Je důležité myslet na to, že autismus může být v komorbiditě s mentální retardací. Ale autismus nemůže být diagnostikován zároveň s vývojovou dysfázií. Naproti tomu mentální retardace může být diagnostikována v komorbiditě s vývojovou dysfázií (rozdíl mezi aktuálním mentálním věkem dítěte a aktuálním vývojem řeči musí být však větší než 1,5–2 roky).

Dítě s Aspergerovým syndromem

Mgr. Lucie Fišerová

Oddělení klinické psychologie FN Plzeň, Poliklinika Bory Plzeň

Aspergerův syndrom patří mezi poruchy autistického spektra, jedná se o vývojovou poruchu, u které je rozhodující sociální deficit a častá bývá také psychiatrická komorbidita.

V našem příspěvku bychom rádi shrnuli dg. kritéria, v díl. dg. upozornili na odlišnosti oproti jiným poruchám autistického spektra. Budeme se věnovat vývojovému pohledu a nejčastějším oblastem potíží, se kterými se tyto děti a jejich rodiče setkávají, zejména oblasti sociální komunikace a sociálního chování.

Dotkneme se také možností terapeutické práce dětí s Aspergerovým syndromem.

Shrnutí a sdělení

Diagnostická kritéria Aspergerova syndromu.

Projevy Aspergerova syndromu – teorie mysli, vývoj řeči, sociální chování, emoce, speciální zájmy, smyslová přecitlivělost.

Komorbidita.

Diferenciální diagnostika.

Doporučení pro lékaře, rodiče, učitele.

Doporučení: v našem příspěvku bychom rádi shrnuli diferenciálně diagnostická kritéria a doporučili vhodný přístup k dětem s Aspergerovým syndromem. Chtěli bychom také poskytnout lékařům kontakty na pracoviště, kam děti s podezřením na tuto dg. odesílat.

Dlouhodobá psychoterapie dívky s Aspergerovým syndromem

Mgr. et Mgr. Lucie Kryslová

Oddělení klinické psychologie FN Plzeň

Terapeutická péče o dítě s Aspergerovým syndromem by měla být komplexní. Pravdou je, že žádná terapie nepřináší stoprocentní výsledek. Celkově platí, že nejlepší výsledek zajišťuje kombinace mnoha vhodných přístupů. Zejména strukturované vzdělávací programy, kombinace různých behaviorálních technik, spolupráce s rodinou, dobrá znalost vývojové psychologie a specifik poruch autistického spektra, pedagogická a terapeutická empatie a v neposlední řadě i farmakoterapie. Efektivní pomoc dítěti je dlouhodobým procesem a zahrnuje intervenci v oblasti vzdělávání, věnuje se rozvoji sociálních interakcí, nácviků sociálních a komunikačních dovedností, dbá na emoční pohodu dítěte a věnuje pozornost rodině jako celku.

Kromě psychoterapeutické pomoci patří mezi další interaktivní přístupy např. herní terapie, která využívá behaviorální techniky, jako jsou odměny, strukturální přístup ke hře a zajištění předvídatelnosti dílčích kroků. Hlavní cíle herní terapie jsou zlepšení úrovně myšlení a uvažování, zlepšení komunikace a vývoj emocí a sociálního chování. Rovněž muzikoterapie počítá s faktem, že hudba usnadňuje projevy emocí, umožňuje relaxaci a usnadňuje sociální interakci. Relaxace cílí na přetíženost nervového systému u dítěte s poruchou autistického spektra a redukuje úzkost a tenzi. Zvyšuje schopnost odolávat frustraci. Arteterapie podporuje rozvoj mentálních funkcí a samotný proces tvoření má význam pro psychický rozvoj a umožňuje sebevyjádření. Ergoterapie má za cíl nácvik pracovních návyků a pracovního chování. K nezákladnějším dovednostem, které ergoterapie rozvíjí, patří dílčí dovednosti jemné motoriky.

Děti se stejnou diagnózou (Aspergerův syndrom) se v úrovni adaptability diametrálně liší. Vývojem se dítě a jeho schopnost fungování v běžném prostředí mění, roli zde sehrává i správný výchovný a pedagogický přístup. Děti s Aspergerovým syndromem se mohou i nemusí zapojit v dospělosti do běžného života, záleží na míře symptomatiky poruchy, celkové adaptabilitě a podpoře a speciální péči.

Aktuality v pediatrii

pátek / 22. listopadu 2019 / 10.50–11.30 hod.

Probiotika – zdraví prospěšné mikroorganismy přítomné ve stravě, které prokazatelně pozitivně moduluji nejen imunitní systém

prof. RNDr. Jan Krejsek, CSc.

Ústav klinické imunologie a alergologie, LF UK a FN Hradec Králové

V posledních letech lze pozorovat doslova paradigmatický posun v našem vnímání mikrobiálního světa. Až dosud v medicíně převažoval názor, že mikrobiální svět je pro člověka nepřátelský a je potřeba s ním bojovat. To je pravda pouze zčásti. Neuvědomovali jsme si dostatečně, že se zaměřujeme pouze na patogenní mikroorganismy, které zahrnují nepatrnou část mikrobiálního světa. Patří k největším úspěchům medicíny, že díky očkování a antibiotikům se podařilo minimalizovat dopady infekcí na člověka a lidskou populaci jako celek. Člověk je však evolučně spjatý s přírodou, jejíž součástí je i mikrobiální říše. Mikroorganismům jsme vystaveni ve svém životním prostředí. Pravděpodobně nejvýznamněji ovlivňují člověka mikrobiální společenství, která osídlují různé tělní oddíly, především trávicí trakt. Toto společenství označujeme jako střevní mikrobiota a jsou o něm k dispozici nejrozsáhlejší informace. Střevní mikrobiota se u každého člověka vyvíjí po celý život a reflektuje tak jeho momentální potřeby. Největší dynamiku však zaznamenává v časném období po narození. První vlnu kolonizace představují vaginální mikroorganismy, kterým je jedinec vystaven při fyziologickém porodu. Je pravidlem, že u prakticky všech novorozenců je bezprostředně po porodu zahájeno kojení. To je pro vývoj střevní mikrobioty naprosto nezastupitelné, protože mateřské mléko obsahuje tzv. prebiotické oligosacharidy, nestravitelné pro člověka, které stimulují rozvoj střevní mikrobioty. Zásadní změnu střevní mikrobiota kojeného dítěte prodělává po vřazení pevné stravy, ke kterému by mělo dojít mezi ukončením 4. měsíce a ne později než 6. měsíc. V mateřském mléce jsou prokazatelné mikroorganismy, které mají původ u matky a představují pro dítě zdravotní benefit. Proto je můžeme označit jako probiotika. Moduluji střevní mikrobiotu kojeného dítěte.

V pozdějším období života lze ovlivnit optimální střevní mikrobiotu (eubiosa) vhodně volenou stravou, ve které by měla převládat rostlinná složka, zelenina, ovoce. V těchto potravinách se také nacházejí prebiotické oligosacharidy, které přispívají k optimalizaci střevní mikrobioty. Podobně pozitivně působí s potravou přijímané zdraví prospěšné probiotické mikroorganismy, které se přirozeně nacházejí především ve zkvašených mléčných výrobcích a také v přirozeně zkvašených rostlinných potravinách. Bohužel, z důvodu „bezpečnosti“ potravin, jsou suroviny i hotové výrobky živých mikroorganismů zbavovány. Jsou doslova „debacilovány“. To je v rozporu s evolučním nastavením stravy člověka. Navíc v rozvinutých zemích světa už i v dětském věku představují podstatnou část potravy složky živočišného původu, rafinované cukry a strava obsahuje nejrůznější chemické kontaminanty charakteru xenobiotik. To vše má zásadní negativní dopad na střevní mikrobiotu. Dysbióza střevní mikrobioty v časném období života, kdy po cca 1000 dnů jedinec prodělává nejvýraznější vývojové změny, negativně ovlivňuje individuální imunitní reaktivitu s možným rozvojem imunopatologických stavů. Za těchto okolností lze doporučit zařadit potravní doplňky, které obsahují vědecky ověřené kmeny probiotických bakterií nejlépe v kombinaci, která reflektuje pestrost přirozené střevní mikrobioty. Probiotika mohou přispět k úpravě dysbiózy a tak ovlivnit pozitivně homeostatické regulace imunitní odpovědi na sliznicích i systémově.

Neonatologie

garant doc. MUDr. Jiří Dort, Ph.D.

pátek / 22. listopadu 2019 / 11.30–12.50 hod.

Vliv prodloužené suplementace na kvalitu kostní tkáně extrémně nedonošených novorozenců v prvních 3 letech života

doc. MUDr. Jiří Dort, Ph.D.¹, MUDr. Martina Skalová¹,

doc. MUDr. Václav Vyskočil, Ph.D.², Ing. Petr Hošek³, Roman Mašek⁴

¹Neonatologické oddělení FN Plzeň

²Osteologické centrum FN Plzeň

³Biomedicinské centrum LF UK, Plzeň

⁴LF UK, Plzeň

Úvod: Přežívání extrémně nedonošených novorozenců se významně zvýšilo. Většina kostního minerálu (80 %) se nahromadí v kostech plodu mezi 25. gestačním týdnem a termínem porodu, předčasně narozené děti jsou o tuto zásobu významně ochuzené, a proto je postnatální suplementace v průběhu prvního roku nezbytná.

Cíle: Zhodnocení vlivu prodloužené suplementace kostními minerály a vitamínem D na vývoj kostí až do 3 let života extrémně nedonošených dětí.

Metodika: Jedná se o prospektivní randomizovanou studii zaměřenou na sledování parametrů kostního metabolismu a vývoje kostí extrémně nedonošených dětí. Byl vytvořen soubor nezralých novorozenců narozených mezi lednem 2010 a červnem 2012. Do studie bylo zařazeno 42 dětí s porodní hmotností nižší než 1000 g a gestačním věkem v průměru 26 týdnů, jejich sledování probíhalo až do věku 3 let, zahrnovalo jak prolongované podávání kostních minerálů a vitamínu D, tak zjišťování biochemických parametrů, rtg vyšetření kostí předloktí a vyšetření denzitometrie kostí pomocí DEXA. Nálezby byly porovnávány s kontrolní skupinou, v níž byla suplementace prováděna standardním způsobem do 1 roku věku. Vyšetření bylo prováděno podle klinického protokolu tak, aby děti nebyly zatěžovány žádným dalším vyšetřením nad rámec standardního klinického vyšetřovacího postupu. Rozdíly mezi skupinami byly hodnoceny pomocí adekvátních statistických metod.

Výsledky: Kostní denzita ve 2 letech věku byla statisticky významně vyšší ve skupině s prodlouženou suplementací. Podobný rozdíl byl také ve 3 letech, protože se však na vyšetření denzity dostavilo již méně dětí, nebyla statistická významnost již prokázána. Rozdíly v sérových hladinách 25OH-D vitamínu u dětí ve skupinách nebyly statisticky významné, ale u dětí s prolongovanou suplementací byl patrný zřejmý trend k vyšším hodnotám ještě ve věku 3 roky. Dále byla sledována závislost výskytu osteopatie kostí předloktí a hladiny 25OH-D vitamínu. Statistická významnost nebyla prokázána, avšak opět byl nalezen trend k nižším hladinám u dětí s osteopatií v 6 měsících.

Závěr: Suplementace úspěšně zabrání rozvoji závažných forem osteopatie. Bylo zjištěno, že ještě mezi druhým a třetím rokem dochází k významnému nárůstu kostní denzity (DEXA). V moderní intenzivní neonatologické péči přežívá většina velmi i extrémně nezralých novorozenců, a proto je zkoumaná problematika významná také z hlediska celoživotní perspektivy dobré kvality kostní tkáně.

Hyperbilirubinemie v ordinaci PLDD

MUDr. Alice Mocková, Ph.D.

Neonatologické oddělení FN Plzeň

Hyperbilirubinemie novorozenců se vyskytuje až u 60 % všech novorozenců. Incidence, doba nástupu a trvání žloutenky je ovlivněna gestačním věkem, stářím a celkovým zdravotním stavem dítěte. U části novorozenců může po propuštění do domácí péče dojít k novému či opětovnému zvýšení hladiny sérového bilirubinu a intenzivnímu žlutavému zabarvení (ikteru) kůže a sklér, které je důsledkem kumulace bilirubinu. Ke stanovení správné diagnózy je nezbytná znalost diferenciální

diagnostiky hyperbilirubinemií a provádění správného monitoringu dynamiky ikteru. V prezentaci jsou uvedena specifika metabolismu bilirubinu v neonatálním období a zmíněny nejčastější příčiny nekonjugované a konjugované hyperbilirubinemie u novorozenců. Z praktického hlediska je důležité rozhodnutí, zda se jedná o fyziologickou či patologickou žloutenku novorozence.

Sdělení se dále podrobně zabývá praktickým postupem vyšetření novorozence se žloutenkou, které zahrnuje zhodnocení rizikových faktorů pro vznik hyperbilirubinemie, posouzení konstelace krevních skupin matky a dítěte, zhodnocení klinického stavu dítěte, jeho hmotnostních přírůstků a nutrice. Po stanovení pracovní diagnózy na základě anamnestických dat a klinického nálezu je nutné upřesnění typu hyperbilirubinemie cíleným laboratorním vyšetřením. U zdravého donošeného novorozence s fyziologickou žloutenkou bývá ke stanovení diagnózy nutné pouze stanovení celkového bilirubinu, dynamiku ikteru je možno u konkrétního novorozence posuzovat dle transkutánní bilirubinometrie. V případě koexistence patologických odchylek či protrahovaného průběhu žloutenky jsou uvedena další upřesňující laboratorní a grafická vyšetření.

Závěrem prezentace jsou zmíněna terapeutická opatření u novorozenecké žloutenky a zobrazen algoritmus dalšího sledování dítěte zejména po závažných hyperbilirubinemiích v ordinaci PLDD.

Možnosti nutričních opatření u neprospívajícího novorozence a kojence

MUDr. Monika Kepková, doc. MUDr. Jiří Dort, Ph.D.

Neonatologické oddělení FN Plzeň

Výživa je významný faktor ovlivňující zdravotní stav jedince. Optimální výživa zajišťuje novorozencům a kojencům adekvátní růst, psychomotorický vývoj, přiměřený rozvoj kognitivních a mentálních funkcí. Neprospívání (FTT – failure to thrive) může vést k jejich závažným poruchám, k poškození centrálního nervového systému, poruchám imunity, rozvoji alergických projevů a zvyšuje riziko některých chronických onemocnění. Prezentace zdůrazňuje význam výživy u novorozenců a kojenců, rizika neprospívání a možnosti nutriční intervence vč. použití vysokoenergetické nutričně kompletní výživy.

FTT postihuje 3–5 % kojenců, je definováno jako pokles hmotnosti pod 3. percentil růstových grafů, nebo spád o více než 2 percentilová pásma. Může mít organickou příčinu, kde je nutná terapie základního onemocnění. Neorganický FTT lze definovat jako psychosomatický problém s multifaktoriální etiologií (až 80 % FTT). Důležitým nástrojem k posouzení prospívání jsou růstové grafy. Nejzávažnější ukazatel neprospívání je opoždění růstu obvodu hlavy. Zvýšené riziko FTT je u novorozenců hypotrofických, s onemocněním gastrointestinálního traktu či s chronickým plicním onemocněním. Při řešení neprospívání se snažíme o zajištění dostatečné výživy ve smyslu kalorického příjmu, objemu a složení. Nejlepším způsobem výživy v prvních měsících života dítěte je kojení, případně s fortifikací. Nezbytné je podání dostatečné denní dávky mateřského mléka, při jeho nedostatku počáteční formule (150–180 ml/kg/den) a zahájení podávání vhodných nemléčných příkrmů dle věku dítěte. Při nedostatečném efektu provedených opatření a splnění alespoň jednoho diagnostického kritéria neprospívání je možné zahájení podávání vysokoenergetické výživy pro kojence (100 kcal/100 ml) od narození do 1. roku věku, ev. do 8 kg hmotnosti. Preskripce těchto preparátů je možná dětskými lékaři v rámci úhrady ze zdravotního pojištění. K dispozici je nehydrolyzovaný preparát, preparát s parciálně hydrolyzovanou bílkovinou syrovátky i extenzivně hydrolyzovaný.

Monitorování stavu výživy, hodnocení antropometrických údajů je součástí každodenní práce praktických lékařů pro děti a dorost. Vhodnou nutriční intervencí dětem zajišťujeme optimální růst a vývoj.

Oligosacharidy mateřského mléka**MUDr. Martin Matas**

Neonatologické oddělení FN Plzeň

V mateřském mléce se vyskytuje přes 200 různých struktur oligosacharidů (HM-O), pouze 10 z nich tvoří 75 % všech oligosacharidů. Jsou třetí až čtvrtou nejvíce zastoupenou složkou mléka, jejich obsah v mateřském mléce dosahuje 5–15 gramů na litr. HM-O nemají nutriční hodnotu, jejich vliv na organismus novorozence a kojence je jiný. Ve střevech stimulují růst zdravé střevní mikroflóry, blokují průnik a rozmnožování patogenů, posilují funkce střevní slizniční bariéry, podporují její vyzrávání, chrání organismus před škodlivými patogeny, posilují přirozenou imunitu dítěte a snižují riziko vzniku alergie.

HM-O jsou složeny z pěti základních monomerů: kyseliny sialové, N-acetylglukosaminu, L-fukózy, D-glukózy a D-galaktózy. Jejich syntéza je řízena geneticky a probíhá v mateřské mléčné žláze, kde se několik monosacharidů připojí k jádru laktózy za použití glykosyltransferáz. Krátké řetězce HM-O obsahují trisacharidy (3'-sialyllaktóza, 6'-sialyllaktóza, 2'-fukosyllaktóza a 3'-fukosyllaktóza), složitější komplexy obsahují až 15 monosacharidových jednotek.

Zastoupení oligosacharidů v kravském mléce je asi setinové. V posledních letech se na trhu objevují novorozenecké a kojenecké formule, jež obsahují vyšší zastoupení oligosacharidů, avšak pouze v některých jsou zastoupeny strukturálně složitější oligosacharidy, které mohou mít podobný účinek a efekt jako oligosacharidy mateřského mléka.

Závěr: základním cílem všech zdravotníků, kteří se zabývají péčí o novorozence a kojence, tedy i PLDD, by měla být podpora přirozené výživy těchto dětí, tedy kojení a s tím související dodržování 10 kroků k úspěšnému kojení WHO.

Vybrané virové infekce novorozenců – aktuální problematika**MUDr. Magdalena Čadová, MUDr. Alice Mocková, Ph.D.**

Neonatologické oddělení FN Plzeň

První část přednášky je věnována problematice cytomegalová infekce. Jedná se o nejčastější vertikálně přenosnou virovou infekci, kterou je postiženo 0,5–2 % všech živě narozených dětí. Přenos CMV infekce může být prenatální, perinatální nebo postnatální. Klinická manifestace u plodu, resp. u dítěte je velmi variabilní, může být postižen jakýkoli orgán s různým stupněm závažnosti. Diagnostika je v graviditě zaměřena na sérologický průkaz specifických protilátek IgM, IgG a IgA a stanovení avidity protilátek IgG. Při vyšetřování plodu má nezastupitelnou úlohu USG, MRI, ev. se provádí amniocentéza nebo kordocentéza. U novorozenců má kromě již výše uvedených zobrazovacích vyšetření zásadní význam detekce CMV DNA (PCR) z krve, moči, slin a likvoru. Mezi indikace terapie CMV infekce u novorozenců patří symptomatická infekce PCR-DNA verifikovaná s postižením důležitého orgánu, dále izolovaný SNHL u asymptomatických novorozenců a a v neposlední řadě děti s primárním imunodeficitním stavem (SCID). Avšak rozhodování o léčbě, se všemi svými možnými vedlejšími účinky, není jednoduché.

Dále bude diskutována HPV infekce a její rizika u dětí. V souvislosti s lidskými papilomaviry (HPV) nelze hovořit pouze o karcinomu děložního čípku, ale zvláště v rámci pediatrie by mělo být pomýšeno i na problematiku laryngeální papilomatózy. Předpokládá se, že infekce je přenesena na dítě v peripartálním období. Většina případů se manifestuje do 3 let věku a v období puberty mohou spontánně regresovat. Nejčastějšími symptomy upozorňující na afekci je změna hlasu a chrapot, dalšími projevy mohou být epizody dušení, pocit cizího tělesa v hrdle, kašel dyspnoe a stridorózní dýchání. Terapie laryngeální papilomatózy je dosud nevyřešený problém. V současnosti se kombinuje chirurgická léčba, extirpace papilomů je však třeba často opakovat, s dalšími terapeutickými modalitami. Snahou je ovlivnit průběh onemocnění zásahem do imunitních mechanismů proti HPV.

V rámci přednášky bude zmíněna i problematika varicelly u těhotných a novorozenců se zaměřením na nové doporučené postupy týkající se podání VZIG, ev. IVIG těhotným ženám, které byly v kontaktu s varicellou.

Dermatologie

garant prof. MUDr. Karel Pizinger, CSc.

pátek / 22. listopadu 2019 / 13.50–15.00 hod.

Nejčastější dermatózy v dětském věku

prof. MUDr. Karel Pizinger, CSc.

Dermatovenerologická klinika LF UK a FN Plzeň

V odborných ordinacích dermatovenerologů se setkáváme s pacienty všech věkových skupin. V odborné literatuře se uvádí více než 2 000 diagnóz členěných do různých skupin jako například kožní infekční choroby, autoimunitní choroby, kožní nádory, vrozené vývojové vady a také pohlavně přenášené nemoci. Kromě kožních chorob se dermatologie zabývá i kožními změnami souvisejícími s přirozeným stárnutím kůže, čili kosmetickými problémy.

Ve výskytu kožních chorob hraje věk pacienta významnou roli a při diferenciálně diagnostické rozvaze má stáří nemocného spolu s dobou trvání nálezu rozhodující význam.

V běžné denní praxi se setkáváme nejčastěji přibližně s 30–50 hlavními diagnózami, ostatní jsou méně časté a některé choroby zmiňované v literatuře byly popsány jen v ojedinělých případech.

V dětském věku (0–18 let) se setkáváme s těmito chorobami:

Denně: Acne vulgaris, Verrucae, Mollusca contagiosa, Eczema atopicum, Dermatitis seborrhoica, Impetigo.

Občas: Granuloma anulare, Alopecia, Pityriasis rosea, Morphea, Pityriasis lichenoides, Granuloma pyogenicum, Melanocytové névy, Hemangiomy, Lymfocytom boreliový, Pediculosis, Dermatitis herpetiformis.

Vzácně: Genodermatózy, Psoriasis, Tinea capitis.

Nemoci budou uvedeny v obrazové přehledu.

Dermatitidy u dětí

MUDr. Michaela Komorousová

Dermatovenerologická klinika LF UK a FN Plzeň

Dermatitidy tvoří velmi častá onemocnění, se kterými se v dětském věku můžeme setkat. Mezi nejčastější patří atopická a seboroická dermatitida, které obvykle začínají v kojeneckém věku, ale mohou přetrvávat až do dospělosti.

Plenková dermatitida je častým a někdy i velmi úporným onemocněním kojeneckého věku.

U starších dětí se můžeme setkat s projevy kontaktně alergické dermatitidy, nebo iritativní, toxické dermatitidy. V poslední době se nezdá se setkávat i s projevy arteficiální dermatitidy, která může někdy být příčinou diagnostických rozpaků.

V přednášce jsou diskutovány nejčastější dermatitidy dětské věku, diferenciální diagnostika a léčba se zaměřením na praktické použití v ambulanci dětského lékaře.

Fyzikální terapie u dětí

doc. MUDr. Tomáš Fikrle, Ph.D.

Dermatovenerologická klinika LF UK a FN Plzeň

Fyzikální léčba v dermatologii obecně zahrnuje např. fototerapii, kryoterapii, elektroterapii, radioterapii, komplexní lymfoterapii, lasery a fotodynamickou léčbu. Všechny tyto léčebné možnosti jsou častěji používány u dospělých pacientů než u dětí. Přesto spolu s dermatochirurgií představuje řada z nich zajímavou alternativu při léčbě mnoha kožních nemocí, a to kožních nádorů, vrozených malformací, ale také některých zánětlivých dermatóz. Fyzikální možnosti léčby jsou většinou účinné, rychlé, dají se opakovat, nemají příliš nežádoucích účinků. Na druhou

stranu jsou často nepříjemné či bolestivé, mohou vést ke vzniku rány a jizvení, vyžadují spolupráci pacienta. Právě proto je jejich použití hlavně u menších dětí obtížné a někdy opomíjené.

V přednášce uvedeme krátce vybrané možnosti fyzikální léčby, jejich podstatu, indikace v dětském věku, výhody i možná úskalí. Detailněji se budeme věnovat problematice použití cévního vysokovýkonného laseru u dětí s hemangiomy, vrozenými cévními malformacemi, ale i dalšími indikacemi. Zmíníme možnosti kryochirurgické léčby keloidních jizev, uvedeme možné indikace fototerapie UVB zářením.

Závěr: fyzikální a chirurgické možnosti léčby je třeba v dětském věku indikovat s rozvahou, přesto někdy představují rychlé a zajímavé řešení vybraných kožních nemocí, ať už v monoterapii nebo v kombinaci s farmakologickou léčbou.

Nádory a névy

prof. MUDr. Karel Pizinger, CSc.

Dermatovenerologická klinika LF UK a FN Plzeň

Névus je ohraničená, trvalá malformace kůže, která nemá zevní příčinu a je kongenitálního původu. Névy orgánové se skládají z jednoho nebo několika částí zralé kožní tkáně (například mazové žlázy a pak se označuje jako naevus sebaceus) a nebo jde o buněčné névy (například névus melanocytový tvořený melanocyty).

Pro bližší označení musíme vždy ke slovu „naevus“ připojit o jaký névus se jedná: sebaceózní, epidermální, lipomatózní, vaskulární, melanocytový, Beckerův a řada dalších.

Se všemi těmito névy se můžeme setkat především v dětském věku. Nejčastějšími jsou kongenitální a získané névy melanocytové.

Kožní nádory se rozdělují do několika skupin na epitelové, mezenchymální, melanocytové, kožní lymfomy, histiocytózy a mastocytózy.

V dětském věku jednoznačně převažují benigní nádory jako hemangiom, histiocytom, lymfocytom, granuloma pyogenicum, mastocytom. Maligní kožní nádory jsou extrémně vzácné a lze sem zařadit některou z histiocytóz a melanom.

Vyzvaná přednáška – Principy ošetření kriticky nemocného dítěte v ordinaci PLDD

pátek / 22. listopadu 2019 / 15.00–15.30 hod.

Principy ošetření kriticky nemocného dítěte v ordinaci PLDD

MUDr. Jiří Fremuth, Ph.D

Dětská klinika FN Plzeň

Kriticky nemocný dětský pacient je pacient s ohrožením základních vitálních funkcí. Na rozvoji kritického stavu se nejčastěji podílí kompromitace dýchání a průchodnosti dýchacích cest, kompromitace oběhu a postižení CNS. S kriticky nemocným dítětem se nejčastěji setkáváme v rámci ošetření v přednemocniční péči (posádka RZP, možný kontakt s PLDD), na urgentních příjmech a dětských jednotkách intenzivní péče. Přednáška přehledným způsobem shrnuje základní principy ošetření dítěte s ohrožením základních vitálních funkcí tak, jak je můžeme poskytnout v přednemocniční péči s omezeným množstvím zdrojů – například v prostřední ordinaci praktického lékaře pro děti a dorost.

Dobrá rada do vaší ordinace

pátek / 22. listopadu 2019 / 16.00–16.40 hod.

Olivova dětská léčebna v roce 2020

MUDr. Jiří Havránek

Olivova dětská léčebna, o. p. s., Říčany u Prahy

V Olivově dětské léčebně řešíme nejčastěji se vyskytující nemoci dětí ve věku od 1 roku do 18 let. Poskytujeme komplexní léčebně-rehabilitační péči u nemocí dýchacího ústrojí, obezity, pohybového ústrojí, atopického ekzému, při indikaci dermorespirační syndrom a pomáháme s refluxem jícnu.

Provozujeme ambulanci pneumologickou, kterou vede pneumolog, MUDr. Petr Koťátko z VFN Praha, obezitologickou se zaměřením na léčbu obezity a nadváhy, dále pak poradny nutriční a psychologickou. V roce 2019 jsme zahájili úspěšnou spolupráci s obezitoložkou MUDr. Jitkou Kytnarovou, Ph.D, z Kliniky dětského a dorostového lékařství 1. LF UK v Praze, děti s atopickým ekzémem u nás léčí MUDr. Iveta Tomšíková z Oblastní nemocnice Mladá Boleslav.

Pro akutně nemocné děti je k dispozici oddělení zvýšené péče.

Během 5týdenního pobytu léčíme hlavní zdravotní problém, ale současně se věnujeme komorbiditám. Děti jsou pod trvalým lékařským dohledem 24 hodin denně, 7 dní v týdnu.

Co mohu udělat pro dítě se specifickými výživovými potřebami

RNDr. Drahomíra Krmelová

Medical Affairs Manager, Nutricia, Praha

Předčasně narozené děti jsou ohroženy nedostatečnou výživou a zpomalením růstu. Pro udržení dostatečného růstu a hmotnostních přírůstků vyžadují specifický přístup k výživě, zejména tehdy, kdy hmotnostně stagnují, případně neprospívají. Pokud je dítě kojeno, je doporučeno podávat fortifikátor mateřského mléka. Pokud dítě není kojeno a nutričně strádá, je vhodné podání tzv. postdischarge formule (PDF). Neprospívání se ovšem netýká jen nedonošených dětí, je poměrně častým problémem, se kterým se praktičtí lékaři pro děti a dorost (PLDD) často setkávají, postihuje 3–5 % kojenců.

Jako neprospívající označujeme kojence a malé děti, u nichž je tělesná hmotnost a přírůsteky podstatně nižší než u jejich vrstevníků. Výskyt neprospívání je i ve vyspělých zemích pořád poměrně častým jevem. Tento stav není vzácný ani u starších dětí, u kterých může mít stejně organickou i neorganickou příčinu.

Různorodé nutriční potřeby těchto dětí je možné uspokojit různými formami přípravků enterální výživy. V dnešní době má lékařská obec k dispozici formule na lžičku, sippingy i přípravky sondové výživy. Dle mezinárodních doporučení společnosti ESPGHAN by měla být dětská výživa adaptována věku až do 8–10 let. A právě proto jsou tyto přípravky vyvinuty tak, aby splňovaly zvýšené nutriční požadavky neprospívajících dětí a zároveň byly obsahem makronutrientů i mikronutrientů pro děti absolutně bezpečné.

Novinky z oblasti střevního mikrobiomu – střevní mikrobiom a atopická dermatitida

RNDr. Petr Ryšávka

Pharmaceutical Biotechnology, s. r. o., Praha

Střevní mikrobiom ovlivňuje řadu fyziologických procesů v lidském organismu. Zásadním způsobem zasahuje do psychiky a hraje důležitou roli při vzniku neurodegenerativních onemocnění. Může zodpovídat za neplodnost a sexuální preference. Ukazuje se klíčový vliv mikrobiomu při jaterních a renálních onemocněních. Probiotika mohou pomoci modulovat strukturu střevního mikrobiomu a příznivě tak regulovat jeho vliv na řadu onemocnění.

Na základě nových vědeckých poznatků lze konstatovat, že moderním trendem při řešení opakovaných streptokokových tonzilitid je probiotická suplementace orálními probiotickými kmeny.

Vhodně zvolená suplementace může snížit incidenci tohoto onemocnění až o 75 %. Využití kmene *Streptococcus salivarius* v orální hygieně představuje nový trend pro doplnění přátelské mikroflóry do dutiny ústní.

Poslední vědecké výzkumy potvrzují úzkou spojitost kožního a střevního mikrobiomu při patogenezi atopické dermatitidy (AD). Mikrobiom je životně důležitý zejména pro rozvoj imunitního systému a následné udržení homeostázy. V této přednášce shrnuji aktuální poznatky o vlivu střevního a kožního mikrobiomu na udržení zdravého stavu pokožky a systémové imunity se zaměřením na změny u pacientů s AD. Ačkoli je naše poznání osy gut-skin axis (střevo-kůže) značně omezené, objevuje se řada důkazů a studií naznačujících, že modulace střevní a kožní mikrobioty probiotiky může představovat perspektivní přístup k léčbě AD.

Genetika

garant MUDr. Ivan Šubrt, Ph.D.

pátek / 22. listopadu 2019 / 16.40–18.00 hod.

Treacher Collins syndrom – různé fenotypové projevy v jedné rodině

MUDr. Daniela Polendová¹, MUDr. Radka Jaklová¹, Mgr. Tomáš Zavoral¹,
MUDr. Ivan Šubrt, Ph.D.¹, MUDr. Anna Křepelová²

¹Ústav lékařské genetiky FN a LF UK Plzeň

²ÚBLG 2. LF UK a FN Motol, Praha

V prezentaci se věnujeme zejména syndromu Treacher Collins typ 1 (TCS1). Jde o vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění s různou penetrancí i variabilní expresivitou příznaků. Ve 40 % případů jde o rodový výskyt. U většiny pacientů s familiární formou onemocnění je prokázána kauzální varianta genu TCOF1.

Pro plně vyjádřený (kompletní) syndrom je typická obličejová dysmorfie na podkladě hypoplázie lícních kostí a mandibuly. Mezi další symptomy patří abnormality zevního ucha, atrézie zvukovodu, převodní porucha sluchu spojená s nedoslýchavostí nebo úplnou hluchotou, oční abnormality (kolobom víčka, úplná absence dolních řas), orofaciální rozštěp, velofaryngeální insuficience, porucha dentice a opožděný vývoj řeči. Inteligence bývá ve většině případů normální.

Případ naší rodiny upozorňuje na významnou variabilitu klinických příznaků syndromu Treacher Collins a zejména na obtížnou diagnostiku nekompletních forem onemocnění.

Prezentace ukazuje, že s využitím molekulárně genetického vyšetření bylo možné nejen potvrdit klinickou diagnózu probandky, ale také odhalit výskyt diskrétních nekompletních forem onemocnění v rodině.

Všem příbuzným osobám v riziku onemocnění je možné nabídnout kvalitní genetické poradenství, molekulárně genetické testování a možnost cílené prenatální nebo preimplantační diagnostiky.

Cornelia de Lange syndrom – kazuistika

MUDr. Radka Jaklová, MUDr. Daniela Polendová, MUDr. Ivan Šubrt, Ph.D.,
RNDr. Petra Vohradská, Mgr. Tomáš Zavoral, RNDr. Jana Pospíšilová, Ph.D.

Ústav lékařské genetiky FN a LF Plzeň, Laboratoře AGEL, a. s., Nový Jičín

Cornelia de Lange syndrom (CdLS) je multisystémový malformační syndrom, který se vyznačuje mentálním postižením, charakteristickými rysy obličeje, prenatální i postnatální růstovou retardací a hirsutismem. Syndrom mohou doprovázet poruchy gastrointestinálního a urogenitálního traktu, sluchu a zraku a vrozené vady srdce a plic. Podle symptomů a hloubky postižení se můžeme setkat s rozlišením CdLS na tři základní typy: typ I – klasická forma, typ II – mírná forma a typ III – jiné fenotypy s podobnými symptomy jako CdLS, někdy už neklasifikované jako CdLS.

Příčinou onemocnění jsou patogenní varianty v genech, které mají strukturní nebo regulační funkci kohezivního komplexu (proteinový komplex zodpovědný za kontrolu aktivity chromozomů během dělení buněk). Jedná se především o varianty genu NIPBL, méně často SMC1A a SMC3, HDAC8, RAD21, BRD4, ANKRD11 a zvažovány jsou i varianty dalších genů. Většina případů je sporadických na podkladě nové autosomálně dominantní varianty.

V naší prezentaci poukazujeme na případ vzácného germinálního mozaicismu v rodině se dvěma případy CdLS, u potraceného plodu a u narozené dcery. U probandky byla metodou MLPA prokázána kauzální varianta genu NIPBL – delece exonů 4–6, čímž byla potvrzena diagnóza CdLS i na molekulární úrovni. Vzhledem k probíhající graviditě matky bylo indikováno prenatální genetické vyšetření. U plodu tato mutace prokázána nebyla, následoval porod zdravé holčičky.

Znalost variability klinického obrazu CdLS a pokrok v molekulárních metodách umožňuje včas stanovit diagnózu, zajistit koordinaci péče o pacienty, nabídnout rodině genetické poradenství a cílenou prenatální nebo preimplantační diagnostiku.

Varianta genu ZSWIM6 jako příčina u akromelické frontonazální dysplázie

MUDr. Monika Černá, Ph.D.², MUDr. Martin Matas¹, Mgr. Markéta Hejnalová², Mgr. Tomáš Zavoral², Mgr. Nikol Jedličková², MUDr. Ivan Šubrt, Ph.D.²

¹Neonatologické oddělení FN Plzeň

²Ústav lékařské genetiky LF UK a FN Plzeň

Úvod: Frontonazální dysplázie představují heterogenní skupinu monogenních onemocnění charakterizovaných alespoň dvěma z následujících znaků: pravý hypertelorismus, rozšířený kořen nosu, rozštěp obličeje ve střední čáře, rozštěp nosních křídel, rozštěp špičky nosu a cranium bifidum occultum. Příčinou jsou patogenní varianty v genech ALX3, ALX4, ALX1, vzácněji potom EFNB1, SIX2 a ZSWIM6.

V Ústavu lékařské genetiky LF UK a FN Plzeň byl ve stáří šesti dnů vyšetřen nezralý novorozenec ženského pohlaví s těžkou faciální dysmorfii (otevřená sutura metopica, chybějící kostní kryt v okcipitální oblasti, rozštěp ve střední čáře obličeje, hypertelorismus, mikroftalmus, patologicky uložené štěrbinovité choany, hypoplastická nosní křídla, defekt horního rtu ve střední čáře) a končetinovými vadami (preaxiální polydaktylie DK). Klinický obraz odpovídal těžké formě frontonazální dysplázie.

Metodika: Ze vzorku genomické DNA izolované z periferní krve bylo provedeno molekulárně genetické vyšetření. Přímá sekvenace genu ALX1 neprokázala přítomnost žádné patogenní sekvenční varianty, proto bylo indikováno vyšetření vzácné akromelické frontonazální dysplázie (AFND).

Výsledky: Přímá sekvenace genu ZSWIM6 prokázala v exonu 14 přítomnost patogenní varianty ZSWIM6:c.3487C>T (p. Arg1163Trp) v heterozygotním stavu.

Diskuze: Zjištěná varianta byla v minulosti opakovaně popsána u pacientů s AFND. Akromelická frontonazální dysplázie (Orphacode 1827) je velmi vzácná těžká AD forma frontonazální dysplázie charakterizovaná malformacemi lbi a obličeje (velké fontanely, hypertelorismus, rozštěp nosu, rozštěp obličeje ve střední čáře), mozku (ageneze corporis callosi) a končetin (hypo/aplázie tibie, preaxiální polydaktylie a atypie palců dolních končetin).

Vzhledem k vzácnosti onemocnění a negativní rodinné anamnéze jsme předpokládali vznik mutace de novo, což následně potvrdilo vyšetření rodičů probandky.

Závěr: Kazuistikou upozorňujeme na extrémně vzácné onemocnění v rámci diferenciální diagnostiky kraniofaciálních malformací. Po průkazu kauzální varianty je v rodině možné nabídnout diagnostické, prenatální či preimplantační testování.

Podpořeno z prostředků OP VaVal LM2015091 a OP VVV MŠMT CZ.02. 1. 01/0.0/0.0/16_013/0001634 Národní centrum lékařské genomiky (NCMG) - modernizace infrastruktury a výzkum genetické variability populace.

Lékařská genetika v éře genomiky

MUDr. Ivan Šubrt, Ph.D.

Ústav lékařské genetiky LF UK a FN Plzeň

V diagnostice geneticky podmíněných onemocnění vede technologický pokrok a snižování nákladů ke stále širšímu využití metod masivně paralelního sekvenování na úrovni velkých genových panelů, klinického exomu (Clinical Exome Sequencing; CES), případně i celoxomových (Whole Exome Sequencing; WGS) analýz. To nevyhnutelně vede k rozšiřování spektra získávaných výsledků včetně nálezů sekundárních a incidentálních.

Přednáška seznamuje příklady možného přístupu k tomuto problému a zdůrazňuje nutnost co nejširšího sdílení informačních zdrojů a sjednocování nejen způsobů detekce, anotace a biologické a klinické interpretace zjištěných variant, ale i pravidel jejich uvádění do laboratorních a klinických zpráv pro genetické poradenství a pro zajištění další nezbytné mezioborové péče ve vyšetřovaných rodinách.

Důležitou součástí zejména v oblasti vzácných onemocnění (Rare Diseases; RD) je i potřeba vytváření podpůrných prostředků, umožňujících pacientům a jejich rodinám plně informovanou volbu při obtížných rozhodnutích souvisejících se zdravotním stavem.

Podpořeno z prostředků OP VaVal LM2015091 a OP VVV MŠMT CZ.02. 1. 01/0.0/0.0/16_013/0001634 Národní centrum lékařské genomiky (NCMG) – modernizace infrastruktury a výzkum genetické variability populace.

Sobota 23. listopadu 2019

Management anafylaktické reakce

sobota / 23. listopadu 2019 / 10.00–10.30 hod.

Management anafylaktické reakce

MUDr. Bc. Michal Ptáček

Oddělení pediatrické a resuscitační péče, Klinika dětského lékařství Fakultní nemocnice Ostrava, Zdravotnická záchranná služba Moravskoslezského kraje

Vystupňovaná alergická reakce nebo její nejméně závažnější forma – anafylaktický šok – je náhlým stavem, u kterého by měla být ve prospěch pacienta zahájena léčba již v ordinaci ještě před příjezdem zdravotnické záchranné služby.

Anafylaxe může postihnout pacienty v kterémkoli věku, spouštěcí noxy mohou být různé a nástup může být náhlý i zpočátku plíživý. Alergií se rozumí nepřiměřená reakce imunitního systému na do organismu vstoupivší látku, cesty vstupu mohou být různé. V praxi k patologickému nálezu přispívá zejména rychlá extravazace tekutiny do třetího prostoru. Pacient v anafylaktickém šoku je hypovolemický, hypotenzní, dušný, opocený a vystrašený, dle tíže stavu s různě vyjádřenou poruchou vědomí – celkové příznaky. Z lokálních projevů můžeme nacházet otoky, kožní eflorescence a zpravidla je zasažen i GIT, přestože to pacient většinou nedává do souvislosti. Pro diagnostiku v ambulanci postačí nejčastěji správně odebraná anamnéza. Paraklinická vyšetření nebývají v ambulancích statimově dostupná a při znalosti kliniky a anamnézy se bez nich obejdeme. Léčbu musíme u vážné reakce zahájit časně a razantně a zavolat ZZS na lince 155. Základem léčby je odstranění vyvolávající noxy, je-li to možné (odstranění žihadla, zastavení infuze), elevace končetin (volum) a následně farmaka. Hlavním lékem je adrenalin podaný v ambulantní praxi intramuskulárně. Až na dalších místech je zajištění žilního vstupu, hrazení volumu, podání antihistaminika a kortikosteroidů – oboje intravenózně. Zahájíme oxygenoterapii, dle situace si můžeme pomoci i např. fyzikálním chlazením otoku. Podání injekce kalcia apod. je považováno za obsoletní.

Pacient se závažnou alergickou reakcí s celkovými projevy bude směřován zdravotnickou záchrannou službou na pracoviště s jednotkou intenzivní péče, u oběhově nestabilních pacientů se selháváním vitálních funkcí či nutností řízené ventilace pak na adekvátní specializované pracoviště.

Mezioborová sdělení

sobota / 23. listopadu 2019 / 11.00–13.00 hod.

Nové poznatky o přínosu mastných kyselin EPA a DHA z rybích tuků pro děti a dospívající

RNDr. Pavel Suchánek

Institut klinické a experimentální medicíny, Praha

Rybí tuky jsou nositeli několika velmi důležitých složek výživy. Kromě důležitých omega 3 mastných kyselin s dlouhým řetězcem (EPA a DHA), které jsou naprosto klíčové zejména pro rozvoj mozku a tzv. kognitivních funkcí, včetně tzv. koordinace oko-ruka, mají tyto mastné kyseliny zásadní vliv i na imunitní a oběhový systém. Dále je popisován vliv na schopnost mozku zapamatovat si určitou informaci a následně si ji vybavit rychleji. Toto bylo prokázáno jak v populaci nejmenších dětí, tak i v populaci dospívajících. Nejnověji je zdůrazňován i protizánětlivý účinek těchto mastných kyselin, protože současný životní styl a kromě jiného i nárůst dětské obezity má vliv na vznik tzv. systémového zánětu. Dlouhodobý a chronický zánět se v dospělosti podílí na vzniku řady onemocnění, jako jsou obezita, diabetes, kardiovaskulární choroby, nebo deprese a právě EPA a DHA, tedy omega 3 mastné kyseliny s dlouhým řetězcem z mořských ryb, mají výrazné protizánětlivé účinky a pomáhají v rámci prevence těchto onemocnění.

Jejich účinek je ještě zesílen přítomností vitamínu D a E, které se přirozeně nachází právě v tuku mořských ryb.

Vitamin D a pohybový aparát

MUDr. Jaroslav Novák, Ph.D.

Ústav tělovýchovného lékařství LF UK v Plzni

Před téměř 100 lety byla tehdy ještě neznámá látka, obsažená v tresčích játrech a vedoucí k vyléčení křivice, pojmenována jako vitamin D (E. V. McCollum 1879–1967). Krátce poté se Adolfu Windausovi (1876–1959) podařilo objasnit chemickou strukturu tohoto vitamínu. V r. 1927 byl fotochemicky syntetizovaný vitamin D jako preparát Vigantol uveden na trh.

Všeobecně známý je význam tohoto vitamínu v metabolismu vápníku a fosforu. Jeho nedostatek v těle budoucí matky ovlivňuje negativně vývoj kostry již v prenatálním období, jeho nedostatek v průběhu života od dětství až po kmetský věk vyvolává u dětí křivici, u dospělých osteomalicii. Výsledkem jsou kostní deformity různé lokalizace.

V současnosti byly objeveny mnohé další účinky vitamínu D na lidský organismus. Ve všech tkáních jsou totiž přítomny receptory pro vitamin D (VDR). To byl často důvod, proč se cíleně hledaly jeho funkce. Stručný výčet těch hlavních: stimulace buněčné diferenciace, imunitní funkce, regulace krevního tlaku, stimulace apoptózy maligních buněk, potlačení růstových stimulů, inhibice angiogeneze, regulace růstu, profilerace a morfologie kardiomyocytů, produkce inzulinu a další.

Vitamin D je důležitý také pro správnou funkci svalstva. Je účinným lékem u různých forem myopatií, zejména těch, souvisejících s projevy osteomalácie. Řada studií ukazuje pozitivní vliv D-vitaminové suplementace u starší věkové populace. U osob s optimální hladinou vitamínu D a dostatečným obsahem kalcia v potravě nedochází k tak výrazné sarkopenii, současně vykazují příznivější silové parametry. Vitamin D ovlivňuje tvorbu polypeptidu IGF-1 (insulin-like growth factor-1), který vyvolává proliferaci, diferenciaci a hypertrofii svalu a je klíčovou komponentou

v regeneraci svalu. Vyskytuje se v několika izoformách, z nichž jedna – IGF-1EC, označovaná jako MGF (mechano-growth-factor) je zodpovědná za tkáňové poranění, tkáňovou reparaci a hypertrofii.

Přímý účinek vitamínu D na svalovou funkci není zatím u sportovních výkonů jednoznačný. Publikované studie se v mnoha faktorech navzájem liší nejen výběrem osob a jejich zaměřením, ale i metodikou vyšetření. Za předpokladu, že kalcium je kritickým modulátorem funkcí kosterního svalu, je zřejmé, že hladina vitamínu D má významný dopad na svalovou funkci, svalový výkon i riziko poranění.

Nejméně dvě třetiny všech lidí, kteří žijí v severních zeměpisných šířkách, mají menší nebo větší nedostatek vitamínu D, především v zimních měsících. V našich sledováních v časném jarním období pouze třetina zimních plavců, ultramaratonců či členů skupiny dobrovolníků z různých sportů dosahovala doporučené hladiny nejméně 60 nmol/l. U ultramaratonců, měřených na podzim naopak jen v jednom případě z devíti běžců nebylo dosaženo normy.

Lze očekávat, že další epidemiologické studie potvrdí všestranné účinky vitamínu-hormonu D. Na místě je zcela zřejmě preventivní vyšetřování hladiny vitamínu D u vybraných populačních skupin, zejména v kritických ročních obdobích zimy a jara. Vitamin D bude (možná už je) rutinní praxí při léčbě nádorů. Suplementace vitamínem D v zimním období se jeví jako potřebná nejen u vrcholových sportovců, ale i u dalších skupin obyvatel.

Nové možnosti v managementu recidivujících infekcí močových cest

MUDr. Jiří Emmer

Onapharm, s. r. o

Zatímco akutní IMC (cystitida) není v běžné praxi velké téma, rekurentní cystitidy (RIMC) představují pro první linii nelehkou výzvu. Některé profylaktické režimy (intermitentní chemoterapeutika, brusinky) neprokázaly léčebný přínos. D-manóza a bakteriální lyzáty představují efektivní alternativu chemoterapeutikům v dlouhodobém subinhibičním režimu.

Synkopy v ordinaci praktického lékaře

sobota / 23. listopadu 2019 / 13.00–14.00 hod.

Synkopa v ordinaci praktického lékaře, je něco nového v doporučených postupech?

MUDr. Jiří Šmíd

Kardiologická klinika, FN Plzeň

Synkopy patří mezi velmi časté příčiny vyšetření v ambulancích praktických lékařů, tak na urgentních příjmech či u specialistů. V roce 2018 vydala Evropská kardiologická společnost nové doporučené postupy pro diagnostiku a léčbu synkopy. V rámci diagnostiky nadále zůstává v popředí důležitost správně odebrané anamnézy, základního fyzikálního vyšetření. Je kladen důraz na rizikovou stratifikaci a rozhodnutí o dalších speciálních vyšetřeních či hospitalizaci u rizikových osob. V doporučených postupech je také nově řešena problematika managementu synkopy na oddělení urgentního příjmu, přínos video-monitorace příhod v diagnostice synkop a indikace dlouhodobé monitorace EKG implantabilními loop rekordéry.

Synkopa z pohledu dětského neurologa**MUDr. Martin Kuchař**

Dětské oddělení Krajské nemocnice Liberec, a. s.

Synkopa je charakterizována jako náhlá porucha vědomí vyvolaná hypoperfuzí mozku s rychlou spontánní úpravou stavu během několika minut. Může ji provázet motorická aktivita či pomočení, což může ztěžovat diferenciální diagnostiku mezi oběhovou a centrální příčinou. Zdravotník je většinou odkázán na popis svědků. Diagnózu mohou ztížit úvodní zrakové/sluchové halucinace, ke konci myoklonie či tonické pronutí. Záchvaty se vyskytují, zejména je-li pacient zaklíněn či podpírán či vertikalizován. Ke správné diagnóze je nezbytná co nejpečlivější anamnéza od přímého svědka. I dodatečně. Rychlá diagnostika na místě hodnotí: vědomí, puls, dech, krevní tlak, v případě zdravotnického zázemí glykemii, saturaci krve, krevní tlak, EKG, teplotu. Varovným příznakem je trvající porucha vědomí, anamnéza synkopy při námaze, která budí podezření na kardiální příčinu či mozkové krvácení. Psychogenní neepileptické záchvaty jsou jednou z příčin poruchy vědomí, zejména ve starším dětském věku a dospívání. Sdělení se věnuje popisu klinických příznaků u epileptických záchvatů, oběhových synkop a psychogenních neepileptických záchvatů.

Většina synkop v dětském věku jsou benigní příčiny a praktický lékař, kardiolog a neurolog pátrají v určité hloubce hledání. Všem pacientům nelze provést všechna vyšetření a opakovat je. Cílená anamnéza může být motivací k důslednému/podrobnému/a opakovanému hledání.

Výsledky podrobných vyšetření (MRI, EEG, EKG, Holter, HUTT) nemusí být jednoznačné a mohou přinášet i kombinace typu oběhová synkopa + epileptiformní abnormalita na EEG, epileptický záchvat + normální EEG a MRI mozku. Ani videoEEG a Holter nemusí být přínosem při málo frekventních příhodách. Pečlivá anamnéza a správné klinické vyšetření je nejdůležitější v diferenciální diagnostice synkopy.



**VII.
kongres
Pediatrie
pro praxi**

**22.–23. 11. 2019
PLZEŇ**

POŘADATELÉ DĚKUJÍ
UVEDENÝM FIRMÁM ZA SPOLUÚČAST
NA FINANČNÍM ZAJIŠTĚNÍ KONGRESU

HLAVNÍ
PARTNEŘI



MEDIÁLNÍ
PARTNEŘI



**Pediatrie
pro praxi**



PARTNEŘI

Akacia Group, s.r.o.
Akademie klasické homeopatie, spol. s r.o.
Angelini Pharma Česká republika s.r.o.
ELVA Pharma CZECH s.r.o.
FAVEA Plus a.s.
HARTMANN – RICO a.s.
HERO CZECH s.r.o.
LAB MARK a.s.
L'ORÉAL Česká republika s.r.o.
Mediclinic a.s.
Merck Sharp & Dohme s.r.o.
Novartis s.r.o.
Nutricia a.s.
Olivova dětská léčebna, o.p.s.

Onapharm, s.r.o.
Orion Diagnostica – organizační složka
Pfizer PFE, spol. s r.o.
PharmaSwiss Česká republika s.r.o.
Procter & Gamble Czech Republic s.r.o.
PROFIMED s.r.o.
RosenPharma a.s.
sanofi-aventis, s.r.o.
SHIRE CZECH s.r.o.
SWISS PHARMA, spol.s.r.o.
synlab czech s.r.o.
VITANA, a.s.
WALMARK, a.s.