

Pediatric pro praxi

2019

A

www.solen.cz | Pediatr. praxi 2019; 20(Suppl A) | ISBN 978-80-7471-256-2 | 2019

ABSTRAKTA

VI. kongres Pediatric pro praxi v Ostravě

15.–16. únor 2019

Clarion Congress Hotel Ostrava

Pořadatelé: společnost SOLEN, s.r.o.

a časopis Pediatric pro praxi

Záštita: Klinika dětského lékařství LF OU a FN Ostrava



20 let s vámi

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

PROGRAM – pátek 15. února

9.00 SLAVNOSTNÍ ZAHÁJENÍ

doc. MUDr. Michal Hladík, Ph.D.

9.05–10.00 KARDIOLOGIE

odborný garant MUDr. Tomáš Gruszka

- **Revize incidence vrozených srdečních vad v našem regionu** – Pavlíček J., Gruszka T.
- **Koarktace aorty aneb Stále ve střehu** – Gruszka T.
- **Dětská kardiovaskulární problematika – kdy myslet i na genetiku?** – Hladíková A., Gregorová A., Grečmalová D., Šilhánová E.

10.00–10.35 AKTUALITY V PEDIATRII

- **Často nemocné dítě a možnosti ovlivnění imunity v primární péči** – Pecl J.
- **Představení Odborného léčebného ústavu Metylovice Moravskoslezského sanatoria, p.o.** – Rumíšková G., Weismannová M.

10.35–11.00 PŘESTÁVKA

11.00–12.10 SYSTÉMOVÁ AUTOIMUNITNÍ ONEMOCNĚNÍ

odborný garant MUDr. Tomáš Pískovský, Ph.D.

- **Co se může skrývat za otoky a bolestmi kloubů** – Pískovský T., Lajczyková L.
- **Otoky a bolesti kloubů – kazuistiky** – Lajczyková L., Pískovský T.
- **Kdy dítě s horečkou odeslat k revmatologovi** – Fráňová J., Macků M., Schüller M.
- **Kožní projevy asociované s revmatickým onemocněním** – Macků M., Fráňová J., Schüller M.

12.10–13.10 OBĚDOVÁ PŘESTÁVKA

13.10–14.10 AKUTNÍ STAVY

odborný garant doc. MUDr. Michal Hladík, Ph.D.

- **Meningokok – poražen!** – Duda J.
- **Management terapie anafylaktické reakce** – Ptáček M.
- **Dětská polytraumata na Severní Moravě za 10 let** – Hladík M., Vronský R., Pleva L., Trávníček B., Zaoral T.

14.10–14.50 VARIA

IP

- **Vyvážená strava batolat a malých dětí – mýty a fakta** – Boženský J.
- **Nové poznatky o přínosu mastných kyselin EPA a DHA z rybích tuků pro děti a dospívající** – Suchánek P.

14.50–15.20 PŘESTÁVKA

15.20–16.10 SOUČASNÁ PROBLEMATIKA TUBERKULÓZY

odborný garant MUDr. Jan Helešic

- **Úvod do mykobakteriologie** – Svobodová J.
- **Mykobakteriomy v dětském věku** – Helešic J., Svobodová J., Holčíková A.
- **Mykobakteriomy – méně častá, méně známá onemocnění (kazuistiky)** – Svobodová J.

16.10–17.20 DĚTSKÁ ONKOLOGIE

odborný garant prof. MUDr. Jaroslav Štěrbá, CSc.

- **Faktory vedoucí ke zpoždění diagnózy nádorového onemocnění u dětí se solidními non CNS** – Múdry P.
- **Dítě po léčbě zhoubného nádoru v ordinaci PLDD – co dělat, a kdy a kam posílat** – Bajčiová V.
- **Význam časně diagnostiky dětských nádorových onemocnění** – Štěrbá J.

PROGRAM – sobota 16. února

9.00 ZAHÁJENÍ

9.00–10.30 PALIATIVNÍ PÉČE

garanti prof. MUDr. Pavel Ševčík, CSc., MUDr. Ondřej Sláma, Ph.D.

- **Akutní stavy v domácí paliativní péči** – Sláma O.
- **Symptomy a syndromy v paliativní medicíně** – Kušnířová J.
- **Lůžkový hospic – hospitalizace pacienta v terminální fázi, ale i dny naplněné životem** – Čubová A.
- **Mobilní specializovaná paliativní péče a home care – podobnosti a rozdíly** – Navrátilová P.

10.30–11.00 PŘESTÁVKA

11.00–12.00 MEZIOBOROVÁ SPOLUPRÁCE

- **Jsme připraveni na setkání s meningokokem?** – Petroušová L.
- **Fabryho choroba součástí diferenciální diagnostiky v ordinaci praktické lékaře** – Dostálová G.
- **Kdy myslet na primární imunodeficienci?** – Novák V.

12.00–13.00 **IP** ATB atd., nebo ABT? – MUDr. Zuzana Blechová, Ph.D., MUDr. Václava Adámková

- **Diskuzní interaktivní blok**

13.00–13.10 **A něco čokoládového navíc aneb zkušenosti z Konga** – MUDr. Zuzana Blechová, Ph.D.

13.15 ZAKONČENÍ KONGRESU, LOSOVÁNÍ ANKETY, OBĚD

IP interaktivní přednáška

Změna programu vyhrazena

VI. kongres Pediatrie pro praxi v Ostravě

15.–16. únor 2019 | Clarion Congress Hotel Ostrava

Pořadatel

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

Záštita

Klinika dětského lékařství LF OU a FN Ostrava

Prezident akce

doc. MUDr. Michal Hladík, Ph.D.

Organizátor

SOLEN, s.r.o., Lazebná 297/51, 779 00 Olomouc
 Kontaktní osoba: Markéta Šlezáková, 734 571 658, slezakova@solen.cz
 Programové zajištění: Mgr. Eva Kultánová, 777 714 680, kultanova@solen.cz
 Zajištění výstavních ploch: Ing. Martina Osecká, 724 984 450, osecka@solen.cz
 Grafické zpracování a sazba: SOLEN, s.r.o., Lucie Šilberská



Supplementum A Pediatrie pro praxi

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

Vydavatel: Solen, s.r.o., IČ 25553933

ISBN 978-80-7471-256-2

Kardiologie

odborný garant MUDr. Tomáš Gruszka

pátek / 15. února 2019 / 9.05–10.00 hod.

Revize incidence vrozených srdečních vad v našem regionu

MUDr. Jan Pavlíček, Ph.D., MUDr. Tomáš Gruszka

Oddělení dětské a prenatální kardiologie, Klinika dětského lékařství FN Ostrava

Autoři sledují výskyt významných vrozených srdečních vad (VSV) v Moravskoslezském regionu v posledních 15 letech v populaci 177 378 živě narozených dětí. Významná VSV je v souboru definovaná operací nebo katetrizačním zákrokem do roku věku dítěte. Celková incidence těchto VSV byla 3,8/1 000 živě narozených. Prenatálně detekováno bylo v průměru 53 % VSV, v posledních letech se zlepšením na 76 %. Při prenatálně poznané vadě se 54 % rodičů rozhodlo pro ukončení gravidity. Srdeční vada se vyskytla většinou jako izolované postižení v 77 %, dále ve spojení s genetickou abnormitou v 17 % a ve spojení s extrakardiální vadou s normální karyotypem v 6 %. Nejčastější významnou VSV byl defekt komorového septa (0,6/1 000), dále se VSV vyskytly v tomto sestupném pořadí: defekt atrioventrikulárního septa (0,5/1 000), Fallotova tetralogie a transpozice velkých tepen (0,4/1 000), koarktace aorty a syndrom hypoplastického levého srdce (0,3/1 000), stenóza plicnice a aorty, dvojitá pravá komora (0,2/1 000). Pod 0,1/1 000 to byly tyto vady: atrézie plicnice, trojčipé a mitrální chlopně, Ebsteinova anomálie, společná komora, interrupce aortálního oblouku a korigovaná transpozice velkých tepen.

Ve sdělení je podrobně analyzován každý typ vady ve vztahu k prenatální diagnostice, extrakardiálnímu postižení, perinatálnímu a postnatálnímu průběhu.

Koarktace aorty aneb Stále ve střehu

MUDr. Tomáš Gruszka

Oddělení dětské a prenatální kardiologie, Klinika dětského lékařství FN Ostrava

Koarktace aorty je třetí nejčastější kritická vrozená srdeční vada v novorozeneckém věku a druhá nejčastější v kojeneckém věku. V typickém případě je lokalizována v istmu aorty v blízkosti ústí tepenné dučeje.

V převážné většině případů je způsobena vnitřní lištou klenoucí se ze stěny aorty, vzácněji tubulárním zúžením aorty.

Poloha zúženého segmentu aorty ve vztahu k ústí otevřené tepenné dučeje těsná výrazně ovlivňuje klinický vývoj této vady.

Preduktální lokalizace koarktace aorty má kritický průběh, který závisí na rychlosti uzavírání dučeje. Bez rychlého zásahu se může velmi rychle rozvinout akutní srdeční selhání s následkem smrti dítěte. Juxta- a postduktální koarktace aorty nemívá imperativní kritický průběh, může být dlouho klinicky němá. Musíme na ni myslet u časného vzniku hypertenze. U hemodynamicky významného zúžení je rovněž třeba elektivně provést chirurgickou korekci.

Součástí sdělení jsou krátké reprezentativní kazuistiky.

Dětská kardiovaskulární problematika – kdy myslet i na genetiku?

MUDr. Andrea Hladíková, Ph.D.^{1,2}, MUDr. Andrea Gregorová^{1,2},

MUDr. Dagmar Grečmalová^{1,2}, MUDr. Eva Šilhánová^{1,2}

¹Oddělení lékařské genetiky, OLG FN Ostrava

²Lékařská fakulta Ostravské univerzity Ostrava

Úvod

Vrozené srdeční vady (VSV) patří mezi nejčastěji se vyskytující vrozené anomálie v naší populaci. Prevalence při narození je cca 6 na 1 000 živě narozených dětí. I přes prudký rozvoj lékařské genetiky zůstává příčina vzniku většiny VSV nejasná, **až v 80 % je etiologie multifaktoriální**, jedná se

o kombinaci genetických faktorů a negativních vlivů zevního prostředí u predisponovaného jedince.

Menší část VSV a postižení kardiovaskulárního aparátu má kauzální genetické příčiny. Genetickými příčinami mohou být jednak změny chromozomů (aneuploidie, polyploidie, strukturní a numerické chromozomové přestavby), tak také mutace v jednotlivých genech zapojených do procesu vzniku a vývoje srdečních struktur. Těchto genů a jejich variant, které jsou asociované s rozvojem izolovaných i syndromových vrozených srdečních vad, je popsáno mnoho set a neustále přibývají další. Vrozené srdeční vady, kardiomyopatie, srdeční arytmie, skupiny dědičných poruch vaziva a nemocí spojených s tvorbou aneurysmat a aortálních disekcí patří do skupiny **geneticky heterogenních poruch**, u nichž je popisováno významné fenotypové a genetické překrytí.

Genetické příčiny VSV

Část VSV je asociována s dalšími vrozenými vývojovými vadami, které tvoří dobře definovaný a charakteristický **syndrom**. Z chromozomálních aberací je nejčastější **Downův** syndrom (trizomie 21), **Edwardsův** syndrom (trizomie 18) a syndrom **Patau** (trizomie 13). **Turnerův** syndrom u dívek (monozomie 45,X, nebo v mozaikové formě) může být asi u 20% spojený s koarktací aorty nebo aortální stenózou. K vzácnějším chromozomálním abnormalitám asociovaných s VSV patří **tetrazomie 22p – cat eye syndrom** (totální anomální návrat plicních žil), **tetrazomie 12p – Pallister Killian syndrom** (nejčastěji defekt komorového septa). Z mikrodelečních syndromů nejčastějším v asociaci k VSV patří **mikrodelece 22q11.2** (DiGeorgeův syndrom), pacienti mají tzv. konotrunkální vady typu Fallotovy tetralogie nebo defektu komorového septa, **Williams-Beuren syndrom** (mikrodelece 7q11.23), kde z kardiálního postižení převažuje supraválvarní aortální stenóza. Pacienti se syndromem **Smith-Magenis** (mikrodelece 17p11.2) mívají atrioventrikulární septální defekty. Pacienti se syndromem **Alagille** mají až v 90% periferní stenózu větví plicnice, menší část má Fallotovu tetralogii. U syndromu **Jacobsen** (mikrodelece 11q24.1) má VSV 56% pacientů (komorový defekt, obstrukční vady levého srdce, hypoplastické levé srdce). Z komplexních postižení s mnohočetnými defekty jsou kardiální vady součástí syndromu **VACTERL** (Vertebral defects, Anal atresia, Cardiac anomalies, Tracheo-Esophageal fistula, Renal anomalies, Limb defects). U **CHARGE syndromu** (Coloboma, Heart defect, Atresia choanae, retardation of Growth and development, genital anomalies, Ear abnormalitis, mutace v *CHD7* genu, 8q12) má 30% dětí i srdeční vadu (otevřená dužek, defekty sept, Fallotova tetralogie). Z **monogenních** onemocnění ve spojitosti s vrozenými vadami srdce je v pediatrii nejčastější **syndrom Noonanové** (NS), výskyt až 1 : 1 000, který patří do skupiny tzv. **RASopatií**. Kromě NS se sem řadí kardio-facio-kutánní syndrom (CFCS), Costello syndrom (CS), neurofibromatosis 1 – Noonan syndrom (NFNS), syndrom Leopard a další, název vyplývá z objevení zárodečných kauzálních mutací v některém z genů *PTPN11*, *SOS1*, *RAF1*, *RIT1*, *KRAS*, *NRAS*, *HRAS*, *BRAF*, *MEK1*, *MEK2*, *CBL*, *NF1* a *SPRED* a dalších, kódujících proteiny participující ve společné RAS/MAPK signalizační kaskádě. Dědičnost je autozomálně dominantní s velkou částí vzniku de-novo a s mimořádnou variabilitou exprese (gen *PTPN11*, v 40–50 % důsledkem mutace vznikají pulmonální stenózy na základě myxomatozní degenerace, mutace v genu *SOS1*, *RAF1* v 5–8% vedou zejména k hypertrofické kardiomyopatii). Častý výskyt srdečních vad, až u 75% jedinců, má **Holt – Oram syndrom** („Heart-hand syndrome“, atriadigitální dysplazie), který je spojený s významnými defekty končetin, ze srdečních vad až 75% dětí má defekty síňového/komorového septa, příčinou je mutace genu *TBX5* na chromozomu 12q24.1, který hraje důležitou roli jednak při vývoji srdce (separace vyvíjejícího srdce na 4 oddíly) a zároveň horních končetin (vývoj kostí paže a ruky). Koarktaci aorty můžou mít pacienti se syndromem Kabuki. Vzácnější jsou **Ellis van Creveldův syndrom** (chondroektodermální dysplazie, genový defekt na chromozomu 4p16) je charakterizován postižením kostí, 50–60% postižených jedinců má srdeční vadu, nejčastěji defekt síňového septa. Syndrom **Mowat-Wilson** (genový defekt 2q22, oblast *ZFHX1B*), srdeční postižení se vyskytuje v různé šíři od síňového defektu po atrézii plicnice. **Watsonův syndrom** se projevuje menším vzrůstem, mentální retardací a výskytem skvrn bílé kávy na kůži, srdeční vadou je pulmonální stenóza.

Z dědičných poruch metabolismu (DPM) se kardiální postižení vyskytuje u stádavých nemocí, zejména u skupiny **mukopolysacharidóz a glykogenóz**, kde **kardiomyopatie** vznikají následkem hromadění patologického substrátu nejčastěji v oblasti chlopní nebo v srdečním svalu (M. Pompe).

Ke kardiomyopatiím mohou vést i poruchy beta oxidace mastných kyselin, dědičné poruchy glykolyse a organické acidurie. Každá kardiomyopatie doprovázena zvrácením, letargií, hypoglykemií, rabdomyolýzou a známkami metabolické dekompenzace by měla vždy vést k podezření na DMP! Příčinou **Smith-Lemli-Opitz syndromu** je defekt v syntéze cholesterolu, kromě malého vzrůstu, mikrocefalie a psychomotorické retardace se vyskytují srdeční vady (defekt síňového a atrioventrikulárního septa).

Velkou skupinou pacientů, kteří vyžadují dispenzarizaci dětským kardiologem, jsou pacienti **s hypermobilitou**. Jedná se o heterogenní skupinu **dědičných onemocnění pojivové tkáně**, kde mutace kauzálních genů způsobí poruchu tvorby a funkce proteinů vazivové matrix. Řadí se sem **Marfanův syndrom** (mutace genu *FBN1*, na chromozomu 15q21, porucha tvorby proteinu fibrillinu-1 a dalších genů), který kromě nápadných končetinových znaků, postižení oční čočky a faciální dysmorfie postihuje cévní a chlopenní systém (nejobávanější komplikací je aneuryzma aorty). **TAAD** (Toracic aortic aneurysms and aortic dissections) je název pro skupinu onemocnění projevující se lokalizovaným rozšířením aorty (aneuryzma), resp. rupturou aorty (disekce) a v dnešní době je známo několik genů kódujících fibrillin-1 a prokolagen III, které lze pokládat za predispoziční k tomuto onemocnění. Dále sem patří **Loeys-Dietzův syndrom**, skupina **Ehlers-Danlosova syndromu** (EDS) a další vzácná onemocnění ze skupiny kolagenopatií. EDS charakterizuje hyperelastická a fragilní kůže doprovázená hypermobilitou kloubů, častý je výskyt prolapsu mitrální chlopně, příčinou jsou mutace genu *COL3A1*, nejzávažnější kardiovaskulární komplikace se vyskytují u vaskulární formy EDS (typ IV), kdy dochází ke spontánním rupturám velkých a středně velkých arterií.

Dědičné kardiomyopatie zahrnují hypertrofickou kardiomyopatii (HCM), dilatační kardiomyopatii (DCM), restriktivní kardiomyopatii (RCM), arytmogenní kardiomyopatii pravé komory (ARVC), katecholaminergní polymorfní ventrikulární tachykardii (CPVT) a non-kompaktní kardiomyopatii (LVNC). Vyšetřuje se i Danonova a Fabryho choroba, Barthův syndrom a hereditární amyloidóza s defektem transthyretinu. Dědičné kardiomyopatie jsou obecně považovány za monogenní choroby a do současnosti byly popsány stovky DNA variant **ve více jak 84 genech**, které byly asociovány s těmito chorobami. Postižení genů pro kontraktilní proteiny může způsobit vznik hypertrofické kardiomyopatie. U 30–40% pacientů s tímto onemocněním je abnormalita genů pro těžký řetězec β -myozinu, chromozom 14q1, dále jsou popsány patologie genů pro troponin T na chromozomu 1q31, α -tropomyozin na chromozomu 15q2 a další. Familiární forma se vyskytuje u více než 25% dilatačních kardiomyopatií.

Primární elektrické onemocnění (PED) srdce zahrnuje skupinu rozmanitých syndromů včetně syndromu short QT (SQTS), Long QT (LQTS), syndromu náhlého úmrtí (SIDS), Brugada syndromu (BRS), časného repolarizačního syndromu (ERS), a katecholaminergní polymorfní ventrikulární tachykardie (CPVT). Každá z těchto poruch může předurčovat vývoj komorové arytmie (tj. polymorfní ventrikulární tachykardie, torsade de pointes, obousměrně komorové tachykardie), která se může zvrhnout do ventrikulární fibrilace, často vedoucí k náhlé srdeční smrti.

Možnosti genetického vyšetření

Základem genetického vyšetření je **podrobná osobní i rodinná anamnéza**. U pacientů s jasně **familiárním výskytem** srdeční vady nebo podezřením na **konkrétní syndromické** onemocnění se nabízí **cílené** vyšetření: klasické vyšetření chromozomů stanovením karyotypu, vyšetření mikrorodelečních syndromů metodikou FISH nebo MLPA, cílená detekce monogenního onemocnění (RASopatie, Marfan), při nejasných nálezech se indikuje vyšetření microarray SNP analýzy event. celogenomové vyšetření array CGH při mnohočetném postižení, vyšetření DMP při podezření na dědičnou metabolickou poruchu. Suverénní diagnostikou je analýza DNA použitím vybraných genů v rámci **tzv. panelu genů**. Panel genů **onemocnění pojivových tkání** zahrnuje množství genů podílejících se na dg. Marfan sy, Loeys-Diez sy, Arterial tortuosity sy, Beals-Hecht sy, Cutis laxa, bikuspidální aortální chlopeč, EDS, FTAAD (familiární aneuryzma a disekce hrudní aorty), Lujan-Fryns sy, Moya-moya nemoc, Sphrintzen-Goldberg sy, Weill-Marchesani sy a další. **Panel genů kardiogenetika** umožňuje diagnostiku obrovského množství genů podílejících se na etiopatogenezi vzniku

kardiomyopatií, Alström sy, amyloidózy, Barth sy, Brugada sy, Cantu sy, familiární short QT sy, long QT sy, sick sinus sy, idiopatická skleróza srdeční pojivové tkáně, katecholaminergní polymorfní komorové tachykardie, skupina genů náhlé srdeční smrti, syndromu náhlého úmrtí kojence, Timothy sy, skupina RASopatií a další.

Problémem zejména **interpretace** zjištěných genetických nálezů z vyšetření panelu genů ale je, že často bývají nalezeny varianty neznámého významu, u kterých nelze s jistotou rozhodnout o jasné míře patogenicity (tzv. VOUS – variants of uncertain/unknown significance); dalším svízelem je, že i monogenní choroby vykazují značnou **heterogenitu a variabilní penetranci a expresivitu**, takže stejný fenotyp může být způsoben různými mutacemi v různých genech, a naopak, stejný genotyp může mít za následek různý fenotypový klinický obraz (různá míra projevů a různá míra závažnosti kardiálního postižení i v rámci stejné rodiny).

V molekulární diagnostice dědičných kardiologických onemocnění **spolupracujeme** kromě vlastní cytogenetické a DNA laboratoře i s řadou špičkových laboratoří, nejčastěji s Cytogenetickou laboratoří Brno-Veveří, laboratořemi Agel Nový Jičín, s ÚBLG Praha 2. LF UK a FN Motol, Oddělením lékařské genetiky FN Brno, při podezření na vrozené poruchy metabolismu s ÚDMP 1. LF UK a VFN Praha.

V moderní diagnostice se uplatňuje zejména molekulárně genetická analýza metodikou NGS (next generation sequencing), kde se vyšetřuje tzv. **panel genů pro kardiovaskulární onemocnění**, analýza se zaměřuje na detekci selektovaných cca **150–160 genů** asociovaných s dědičnou predispozicí k vývoji vrozených srdečních vad, kardiomyopatií, srdečních arytmií, RASopatií a TAAD. **Seznam selektovaných genů** panelu genů kardiologických onemocnění je dostupný např. na <http://www.cytogenetika.cz/vysetreni/cz/169/dedicna-onemocneni-srdce/> a/nebo na <https://www.agellab.cz/zdravotnici/zadanky/zadanka-genetika-s.pdf>.

Závěr

Většina VSV je izolovaným nálezem u jinak zdravého dítěte a kromě vysoce kvalitní péče dětských kardiologů nevyžaduje další diagnostický algoritmus. Některé VSV ale mohou být součástí **komplexních a složitějších genetických syndromů**, zejména ve spojitosti s kraniofaciální dysmorií, poruchami růstu, neprospíváním, poruchami psychomotorického vývoje a svalového tonu, výraznou hypermobilitou/hyperelasticitou kůže, obezitou, změnami na kůži a dalšími orgánovými anomáliemi (onemocnění ledvin, urotraktu, endokrinní nemoci, změny na mozku, atd.). Některé srdeční vady charakterizované mechanickou a/nebo elektrickou dysfunkcí srdečního svalu, jsou asociované s vysokou morbiditou a mortalitou, a jsou známým rizikovým faktorem pro vznik náhlé srdeční smrti. **Moderní genetika** díky technologii NGS vyšetření vybraných genů participujících na vzniku kardiovaskulárních onemocnění tak významně **přispívá k objasnění příčin** těchto závažných poruch. Na základě prediktivního genetického vyšetření umožňuje identifikaci dalších rizikových jedinců v rodině ještě v presymptomatickém stadiu.

Aktuality v pediatrii

pátek / 15. února 2019 / 10.00–10.35 hod.

Často nemocné dítě a možnosti ovlivnění imunity v primární péči

MUDr. Jakub Pecl

Pediatrická klinika FN Brno

Zejména v sezóně respiračních infekcí tvoří tzv. „často nemocné děti“ velkou část pacientů ošetřovaných v praxi praktického dětského lékaře. Na vyšší nemocnosti nebo komplikovaném průběhu infekcí u dětí se mohou podílet i relativně vzácné stavy vyžadující specifickou péči dle základního onemocnění: primární a sekundární imunodeficity. Proto komplexní posouzení stavu každého konkrétního pacienta před zahájením případné imunomodulace a respektování zásad týkajících se jejího podávání je vždy základem bezpečné a účinné imunomodulace.

V současné době je na trhu k dispozici celá řada přípravků s deklarovaným imunomodulačním účinkem pro snížení zejména respirační nemoci. Registrované léčivé přípravky mají účinky doložené seriózními dvojité zaslepenými kontrolovanými studiemi. Jiné místo zaujímají potravinové doplňky, u kterých je při doporučeném dávkování zaručena pouze neškodnost. U řady z nich není účinnost doložena studiemi dle pravidel medicíny založené na důkazech. Ve svém sdělení uvádím přehled imunomodulačních přípravků použitelných v primární praxi se zaměřením na výsledky aktuálně dostupných klinických studií.

Představení Odborného léčebného ústavu Metylovice – Moravskoslezské sanatorium, p.o.

Bc. Gabriela Rumíšková, Bc. Martina Weismannová

Dětská léčebna se nachází v malebném prostředí na úpatí Beskyd v obci Metylovice. Léčebné procedury, výuka, ubytování a stravování jsou poskytovány v uzavřeném komplexu vzájemně propojených budov.

Léčebné pobyty jsou určeny **dětem ve věku do 18 let a jsou hrazeny z veřejného zdravotního pojištění**. Dětem do 6 let hraří **zdravotní pojišťovna také doprovod rodiče**. Při nástupu absolvuje dítě vstupní lékařské vyšetření za přítomnosti rodiče a lékař předepíše individuální léčebný plán. Během pobytu následují kontrolní vyšetření, při ukončení léčby výstupní kontrola. Každý rodič obdrží propouštěcí zprávu pro vysílajícího lékaře. Během léčebných pobytů je zajištěna nepřetržitá služba lékaře a zdravotních sester. Součástí léčebny je **pediatrická a alergologická ambulance** se zaměřením pro ambulantní klienty.

Co léčíme:

- nemoci dýchací soustavy
- nemoci pohybového ústrojí
- obezitu a nadváhu
- neurologické onemocnění

Dále poskytujeme:

- ambulantní léčebnou péči pacientům s alergickými a imunologickými onemocněními
- ambulantní léčebnou péči praktického lékaře pro děti a dorost
- ambulantní rehabilitační péči
- hirudoterapii (léčba pijavicemi)
- rehabilitace a masáže, bazén, saunu, solnou jeskyni
- vyšetření přístrojem InBody – diagnostika a analýza lidského těla

Dětem je v léčebně poskytována komplexní péče. Skupinová cvičení, míčkování hrudníku, Kneippův chodník, opičí dráha, inhalace, solná jeskyně, sauna, mořská lázeň, suchá vana, terapie metodou Bemmer, vodoléčba (bazén, whirlpool). Pozornost je věnována i neurologickým pacientům, kterým také nabízíme Bobath koncept, Vojtovu či Kabatovu metodu, elektroterapii a magnetoterapii, laser atd. Léčebna je vybavena přístroji pro pohybové aktivity – rotopedy, steppery, běžecké pásy, orbitrek. Děti mají možnost celoročně využívat nově upravenou zahradu a hřiště k různým pohybovým aktivitám či odpočinku nebo okolní kopce k delším vycházkám a výletům spojeným s poznáváním přírody. V letním období je k dispozici venkovní bazén a pískoviště. V léčebně je mateřská a základní škola. Výuka je přizpůsobena léčebnému režimu a navazuje na výuku základní školy v rozsahu 1.–9. ročníků, ze které dítě přichází.

Systémová autoimunitní onemocnění

odborný garant MUDr. Tomáš Pískovský, Ph.D.

pátek / 15. února 2019 / 11.00–12.10 hod.

Co se může skrývat za otoky a bolestmi kloubů

MUDr. Tomáš Pískovský, Ph.D., MUDr. Lenka Lajczyková

Klinika dětského lékařství, LF OU a FN Ostrava

S otoky a bolestmi kloubů se můžeme setkat u dětí v každém věku. Revmatická onemocnění představují jen menší část z jejich příčin. Diagnózu juvenilní idiopatické artritidy stanovujeme per exclusionem, tj. po vyloučení celé řady jiných onemocnění, která jsou u dětí doprovázena otoky či bolestmi kloubů. Je potřebné odlišit pouhou bolestivost kloubu (artralgie) od skutečného zánětlivého poškození kloubu (artritida). Při artritidě musí být přítomny objektivní známky kloubního zánětu: otok kloubu daný výpotkem či synoviální proliferací, anebo alespoň dva z těchto příznaků: zvýšená kožní teplota nad kloubem, bolestivý pohyb a omezení rozsahu pohybu v kloubu. Artralgie bývají někdy mylně považovány za artritidu, naopak je podstatný fakt, že i normální základní laboratorní parametry nevylučují přítomnost zánětlivého kloubního onemocnění.

Při vyšetření dítěte s otoky či bolestmi kloubů je důležité nejen pečlivé vyšetření pohybového aparátu, ale i podrobný odběr anamnézy a celkové vyšetření dítěte. V anamnéze pátráme po rodinném výskytu revmatických či jiných autoimunitních onemocnění, v osobní anamnéze pak po předchozím úrazu, infekčním onemocnění, očkování či přísátí klíštěte. Je nutné se zaměřit i na možné mimokloubní projevy kožní a slizniční, a dále cíleně pátrat po celkových potížích dítěte jako je únava, horečka, nechutenství či hubnutí.

Pokud je přítomna výrazná diskrepance mezi tíží bolesti kloubu či končetiny dítěte na straně jedné a jen minimálními projevy synovity na straně druhé, je potřeba vždy zvažovat i jiná onemocnění, včetně onemocnění maligních.

Ve sdělení bude probírána základní diferenciativně diagnostická rozvaha u nejčastějších onemocnění v dětském věku, která vedou k otokům či bolestem kloubů.

Otoky a bolesti kloubů – kazuistiky

MUDr. Lenka Lajczyková, MUDr. Tomáš Pískovský, Ph.D.

Klinika dětského lékařství, LF OU a FN Ostrava

Předmětem sdělení je souhrn kazuistik pacientů ambulantně ošetřených nebo hospitalizovaných na Klinice dětského lékařství FN Ostrava pro otoky a bolesti kloubů. Prezentovaní pacienti měli na počátku podobné kloubní potíže, avšak nakonec u každého z nich bylo diagnostikováno jiné onemocnění.

Rozhodující pro stanovení správné diagnózy je odběr anamnézy a pečlivé vyšetření pacienta se zaměřením na mimokloubní příznaky. Nesmí být opomíjeny ani základní zobrazovací metody. Vstupní laboratorní vyšetření je vhodné zacílit zvláště na zjištění míry zánětu (FW, CRP) a posouzení možné počínající hemoblastózy (KO + diff. mikroskopicky).

Je nutné brát v potaz, že pozitivita autoprotilátek nemusí vždy znamenat probíhající autoimunitní onemocnění a naopak, negativní základní laboratorní parametry vždy nevylučují probíhající zánětlivý proces.

Kdy dítě s horečkou odeslat k revmatologovi

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

Pediatrická klinika LF MU a FN Brno

Zvýšená tělesná teplota je u dětí nejčastěji spojena s infekcemi respiračního, urogenitálního či gastrointestinálního systému. Důvody, proč horečka nereaguje na běžnou léčbu nebo se objevuje

opakované, mohou být různé: 1. **infekční**, zapříčiněné neobvyklými patogeny (vč. HIV), imunodeficientem či anatomicou dispozicí, 2. **malignity**, zejména akutní lymfoblastická leukemie, lymfom, neuroblastom atd. 3. **systémová** zánětlivá onemocnění nerevmatická, například idiopatické střevní záněty, i revmatická, především systémová forma juvenilní idiopatické artritidy, systémový lupus erythematosus a vaskulitida, hl. Kawasakiho nemoc, 4. **autoinflatorní nemoci** (např. PFAPA syndrom či monogenní horečky).

V přednášce budou prezentovány nejčastější revmatická onemocnění, provázená horečkou:

Systémová forma juvenilní idiopatické artritidy (JIA) je charakteristická atakami vysoké horečky, které trvají minimálně 2 týdny, většinou se objevují 1–2× denně (tj. nejsou setrvalé), bývají provázené prchavým makulózním exantémem. Často bývá přítomna generalizovaná lymfadenopatie a serozitida. Zánět kloubů se může objevit až v průběhu onemocnění. Bývá zvýšená zánětlivá aktivita vč. extrémně vysokého ferritinu v séru. Již na začátku tohoto onemocnění se může objevit těžká „reakce“ imunitního systému – syndrom aktivace makrofágů (MAS). Jedná se o tzv. „cytokinovou bouři“, která může bez léčby vést až k celkovému selhání organismu a smrti. V případě podezření na systémovou formu je proto nutné pacienta co nejdříve odeslat na specializované revmatologické pracoviště. **Kawasakiho nemoc** je vaskulitida, postihující cévy středního kalibru, vyskytuje se hl. u dětí mezi 6 měsíci a 5 roky věku. Setrvalá horečka bývá provázena vyrážkou, změnami na sliznici dutiny ústní a rtech, nehnisavou konjunktivitidou a krční lymfadenopatií. V rámci prevence vzniku aneurysmat věnčitých tepen je důležitá léčba intravenózně podanými imunoglobuliny, nejlépe do 10. dne od začátku teplot. Povědomí o **PFAPA syndromu** (periodická horečka, aftózní stomatitida, faryngitida, krční lymfadenopatie) je již mezi lékaři na dobré úrovni. Nutné je vyloučit zejména opak. streptokokové angíny či imunodeficit. Sledování je možné i u praktického pediatra. Na vzácné **vrozené monogenní periodické horečky**, které vyžadují speciální léčbu, je třeba myslet hlavně u stavů provázených vyrážkami, konjunktivitidami, bolestmi kloubů, nedostatečné reakci na kortikoidy, začátku v kojeneckém věku atd.

Kožní projevy asociované s revmatickým onemocněním

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

Pediatrická klinika LF MU a FN Brno

Kožní projevy jsou jedním z nejčastějších mimokloubních symptomů dětských revmatických onemocnění. Není vzácné, že jsou již prvním příznakem těchto závažných nemocí, a proto je jejich znalost pro včasnou diagnostiku velice důležitá. V přednášce je pozornost věnována zejména kožním příznakům juvenilní dermatomyozitidy (JDM), systémového lupus erythematosus (SLE) a systémové formy juvenilní idiopatické artritidy (sJIA).

Níže uvedená tabulka uvádí výčet typických klinických kožních projevů u jednotlivých onemocnění.

Projevy	Onemocnění
Makulopapulózní exantém při teplotě	Systémová forma juvenilní idiopatické artritidy
Exantém na trupu, erytém dlaní a plosek, olupování kůže konečků prstů	Kawasaki syndrom
Gotttronovy papule, podkožní kalcifikace	Juvenilní dermatomyozitida
Psoriáza	Psoriatická artritida, nežádoucí účinek některých biologik
Specifická vyrážka	SLE, dermatomyozitida, lymská choroba
Skleróza kůže	Systémová či lokalizovaná sklerodermie
Podkožní uzly	Revmat. artritida, revmat. horečka, dnavé tofy
Fotosenzitivita	Systémové choroby pojiva, zejména SLE, JDM
Teleangiektázie	Limitovaná forma sklerodermie
Digitální ulcerace	Systémová sklerodermie
Alopecie	Systémové choroby pojiva, zejména SLE
Raynaudův fenomén	Systémová sklerodermie, SLE
Erythema nodosum	Sarkoidóza, reaktivní artritidy
Livedo retikularis	Antifosfolipidový syndrom, SLE
Exantém u novorozence	Novorozenecký lupus
Hmatná purpura	Henoch-Schönleinova purpura

Akutní stavy

odborný garant doc. MUDr. Michal Hladík, Ph.D.

pátek / 15. února 2019 / 13.10–14.10 hod.

Management terapie anafylaktické reakce

MUDr. Bc. Michal Ptáček

Oddělení pediatrické a resuscitační péče, Klinika dětského lékařství

Fakultní nemocnice Ostrava

Zdravotnická záchranná služba Moravskoslezského kraje

Fakulta bezpečnostního inženýrství Vysoké školy báňské, Ostrava

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.

Alergii se rozumí nepřiměřená reakce imunitního systému a do organismu vstoupivší látka – vstup alergenu je nejčastěji alimentární cestou nebo hmyzím bodnutím, ale možností vstupu je více – inhalačně, lokálně, podáním léčiva...

Na úrovni tkání dochází k vyplavení mediátorů zánětu, degranulaci žírných buněk atd. V praxi k patologickému nálezu přispívá zejména rychlá extravazace tekutiny do třetího prostoru. Pacient v anafylaktickém šoku bude hypovolemický, hypotenzní, dušný, opocení 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 zavolat ZZS na lince 155.

Základem léčby je odstranění vyvolávající noxy, je-li to možné (odstranění žihadla), elevace končetin (volum) a následně farmaka. Hlavním lékem je adrenalin podaný 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. fyzikálních 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.

Dětská polytraumata na Severní Moravě za 10 let

doc. MUDr. Michal Hladík, Ph.D.^{1,2}, MUDr. Rudolf Vronský³,

doc. MUDr. Leopold Pleva, CSc.³, MUDr. Bořek Trávníček¹,

MUDr. Tomáš Zaoral, Ph.D.¹, Mgr. Lucie Martinková¹, Bc. Pavlína Friedelová¹,

Bc. Marcela Michalíková¹

¹Klinika dětského lékařství LF OU FN Ostrava

²Katedra pediatrie a neonatologie LF OU

³Klinika traumatologie LF OU a FN Ostrava

Úrazový insult si trvale udržuje první místo v příčinách morbidit a mortality v dětské populaci. Akcentovaným rizikem, které dítě ohrožuje trvalými následky a úmrtím, je **polytrauma**. Definuje se jako současné poškození nejméně dvou tělesných systémů, z nichž poškození alespoň jednoho ohrožuje základní vitální funkce (ventilace, krevní oběh, centrální nervový systém). Polytrauma charakterizuje **komplexnost** jak ze strany postiženého (polytrauma postihuje celý organismus),

tak i z pohledu péče o postiženého (zásada mezioborovosti). Polytraumata se v ČR koncentrují do **traumatologických center**. Dětských center je ustanoveno 8 s rovnoměrným pokrytím. Musí splňovat kritéria zajištění komplexní péče.

Riziko úmrtí u polytraumatu má 3 vrcholy:

- bezprostřední smrt 0–1 hodina (50 %),
- časná smrt 1–3 hodiny (30 %),
- pozdní smrt 1–6 týdnů (20 %).

Základním postulátem (uplatnitelným jen u pacienta s traumatem) je zajištění vitálních funkcí a jejich ohrožení bez toho, že by byla získána jasná anamnéza a stanovena diagnóza, tedy platí zásada „*Treat first what kills first*“.

Ve FN Ostrava bylo za posledních 10 let hospitalizováno s úrazem na Klinice dětského lékařství 2684 dětí (0–18 let). Z nich 165 (6,1 %) utrpělo polytrauma. Příčinou byl střet chodce s dopravním prostředkem (49,6 %), účastník nehody jako spolujezdec v autě (21 %), pád z výšky (21 %). Ostatní příčiny (střety motocyklisty a cyklisty s autem, výbuchy, popáleniny, pády, ataky zvířaty) jsou signifikantně nižší. Ve shodě s velkými statistikami v Evropě převažují v našem souboru polytraumat chlapci (61 %). Ve shodě jsou také rizika věku, kdy maximální výskyt polytraumat je ve věku 10 a 17 let. Zemřelo 19 dětí (11,5 %).

Uvádíme kazuistiku 14leté dívky, která se jako cyklistka střetla s nákladním automobilem a došlo k zaklínění levé horní a levé dolní končetiny pod jeho koly. Vzhledem k charakteru traumatu bylo vyproštění mimořádně obtížné a vyžádalo si 1 hodinu a 10 minut. Tato doba měla za následek závažné sekundární postižení jak obou končetin, tak i komplikace celkového stavu. Posluchače provádíme následnou cestou pacientky od prvotního zajištění přes transport vrtulníkem k úvodní diagnostice na urgentním příjmu, výkonům na operačním sále, nasedajícími komplikacemi až ke konečnému výsledku. Po celou dobu se na její léčbě podílí řada oborů (pediatrická intenzivní péče, anesteziologie, traumatologie, plastická a cévní chirurgie, popáleninové centrum, RTG, biochemie, hyperbaroxie, transfuziologie, rehabilitace).

Varia

pátek / 15. února 2019 / 14.10–14.50 hod.

Vyvážená strava batolat a malých dětí – mýty a fakta

MUDr. Jan Boženský

Vítkovická nemocnice, Ostrava

Mnohé studie prokazují, že množství i složení stravy významně ovlivňuje průběh i léčbu některých nemocí. Potravou přijímáme mnoho bioaktivních látek a některé z nich se mohou přímo vázat na buněčné receptory, ovlivňovat přepis řady genů a mnohé metabolické procesy. Ukazuje se, že výživa a případná substituce vhodného množství bioaktivních látek, může pozitivně či negativně ovlivnit nejen metabolické procesy a vývoj daného jedince, ale cestou epigenetického programování ovlivnit vznik a rozvoj mnohých, dnes jednoduše označovaných, civilizačních chorob. Vhodná nutriční intervence u těhotných, kojenců a batolat pak může příznivě ovlivnit i další generace. I přes relativně dobrou dostupnost pestré a vyvážené stravy, dokazují mnohé studie závažné chyby ve stravování již kojenců a batolat, výrazné deficity při příjmu některých vitamínů a naopak, značný nadbytek soli, nasycených tuků a cukrů. Bez detailních znalostí vlivu potravy na všechny epigenetické procesy se asi zatím nepodaří nastavit obecně platné doporučení, ale výsledky mnohých studií naznačují možnosti pozitivního ovlivnění nejen aktuálního zdravotního stavu, ale i naší epigenetické výbavy. V přednášce budou popsány nejvýznamnější deficity ve výživě dětí předškolního věku a nejčastější mýty ve výživě ve vztahu k rozvoji k civilizačním onemocněním, jako je obezita a metabolický syndrom.

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.

Současná problematika tuberkulózy

odborný garant MUDr. Jan Helešic

pátek / 15. února 2019 / 15.20–16.10 hod.

Úvod do mykobakteriologie

MUDr. Jana Svobodová

IFCOR – Klinické laboratoře, Brno

Tuberkulóza (TBC) a další mykobakteriální infekce patří mezi onemocnění, která často nejsou v diferenciální diagnostice brána v úvahu.

Koncem roku 2018 bylo popsáno takřka 200 mykobakteriálních druhů. Nejvýznamnější je komplex *Mycobacterium (M.) tuberculosis*. Jeho členové, s výjimkou *M. bovis* BCG, mohou vyvolat TBC. V ČR se na vzniku TBC podílí výlučně *M. tuberculosis*. Přenáší se až po dlouhodobém a úzkém kontaktu. *M. bovis* BCG je vakcinační kmen používaný k očkování proti tuberkulóze. Ostatní mykobakterie, s výjimkou *M. leprae*, se nazývají netuberkulózní (NTM) a vyznačují se různou mírou virulence. Jsou prakticky všudypřítomné – vyskytují se ve vodě, půdě, prachu. Proto jejich izolace z primárně nesterilních materiálů, jako je např. sputum, může znamenat kontaminaci. Onemocnění způsobená NTM se nazývají mykobakteriomy. Mezilidský přenos NTM nebyl popsán. Na rozdíl od TBC proto není třeba pacienta s mykobakteriomy izolovat.

Základem laboratorní diagnostiky TBC a mykobakteriomy jsou metody přímého průkazu – mikroskopie a kultivace, případně doplněné rychlým průkazem sekvenace DNA (PCR). V některých situacích (pátrání po latentní tuberkulózní infekci, mimoplicní TBC) jsou přínosné nepřímé testy založené na detekci imunitní odpovědi infikovaného organismu, které hodnotí buňkami zprostředkovanou imunitní reakci, která je v případě mykobakteriální infekce rozhodující. Jsou to testy QuantiFERON-TB a T-SPOT.TB založené na detekci interferonu gama.

Přestože výskyt TBC dětí i dospělých je v ČR dlouhodobě nízký, dokonce jeden z nejnižších na světě, je třeba v diagnostické rozvaze na TBC i jiná mykobakteriální onemocnění myslet. Základní informací vedoucí k podezření na TBC jsou anamnestické údaje (výskyt TBC v rodině, kontakt s cizinci ze zemí s vysokou incidencí TBC, pobyt v těchto zemích). Kromě dětí cizinců je výskyt TBC častější u romských dětí a dětí ze sociálně slabých rodin.

Mykobakteriomy v dětském věku**MUDr. Jan Helešic¹, MUDr. Jana Svobodová², MUDr. Alena Holčíková¹**¹Klinika dětských infekčních nemocí, LF MU a FN Brno²IFCOR Klinické laboratoře, s. r. o., Brno

Netuberkulózní mykobakteria (NTM) mohou způsobit plicní onemocnění podobné tuberkulóze (převážně u dospělých s jiným chronickým onemocněním plic), nebo u těžce imunodeficitních dětí i dospělých způsobují diseminovaná onemocnění. U nekalmetizovaných batolat a předškolních dětí je nejčastějším projevem NTM infekce krční lymfadenitida. Onemocnění se projevuje jako jednostranné nebolestivé zduření na krku, chybí celkové projevy infekce, markery zánětu jsou nízké. Za vstupní bránu infekce se považuje prořezávající se dentice, roli hraje i nezralý imunitní systém dítěte. Zdrojem infekce je okolní prostředí – půda, voda. Při běžné antibiotické léčbě uzlina postupně kolikuje a může spontánně perforovat. Po incizích uzlin dochází ke vzniku píštělí. Diagnóza se stanoví na základě kultivace či histologického nálezu. Nejčastěji zachyceným agens je u nás *M. avium*. Farmakologická léčba onemocnění je zdlouhavá, nejčastěji používané léky jsou klarithromycin v dávce 30 mg/kg/den v kombinaci s rifampicinem v dávce 10–20 mg/kg/den nebo rifabutinem 5 mg/kg/den, dále se používají fluorochinolony, aminoglykosidy nebo ethambutol. Farmakoterapie bývá pro častou rezistenci NTM málo úspěšná. Kurativní je ve většině případů exstirpace postižené lymfatické uzliny.

Na našem pracovišti jsme ve spolupráci s otorinolaryngology v letech 2011–2017 ošetřili 20 dětí ve věku 1–3 let s NTM lymfadenitidou. Nejčastěji byly postiženy uzliny submandibulární, v 1 případě preaurikulární a 1 případě nuchální. Diagnóza byla potvrzena kultivací u 14 z nich, u 13 bylo prokázáno *M. avium*, v 1 případě *M. scrofulaceum*. Histologické vyšetření bylo provedeno v 16 případech a bylo vždy pozitivní. U 7 dětí byly postižené uzliny exstirpovány bez nutnosti farmakoterapie, v 9 případech byla exstirpace provedena po předchozí neúspěšné farmakoterapii. V 1 případě byla exstirpace kontraindikována a pouze ve 3 případech došlo k vyhojení bez nutnosti exstirpace uzliny.

U dětí je vidět nárůst incidence NTM lymfadenitid související se zrušením plošné kalmetizace. Onemocnění má u imunokompetentních dětí benigní průběh. Kurativní je ve většině případů exstirpace uzlin, farmakoterapie nebývá úspěšná. Děti by měly být dispenzarizovány ve ftizeologických ambulancích. Nutná je víceoborová péče a specializovaná diagnostická laboratoř.

Mykobakteriomy – méně častá, méně známá onemocnění (kazuistiky)**MUDr. Jana Svobodová**

IFCOR – Klinické laboratoře, Brno

Mykobakteriomy jsou infekční onemocnění vyvolaná netuberkulózními mykobakteriemi. Vyznačují se pozvolným rozvojem příznaků a chronickým průběhem. Nejsou přenosné z člověka na člověka. Zdrojem nákazy bývá prostředí, zvířata, voda, ev. potraviny. Nejčastějším vyvolatelem onemocnění je druh *M. avium*. U nekalmetizovaných dětí batolecího a předškolního věku typicky způsobuje lymfadenitidy. Obvykle bývají jednostranné, zasaženy jsou zpravidla uzliny submandibulární, krční a preaurikulární. Napadený ale může být jakýkoli orgán. Predispozičním faktorem je v tomto případě imunosuprese.

Některé mykobakteriální druhy postihují predilekčně konkrétní orgány bez ohledu na věk hostitele. Kožní formy mykobakterióm jsou způsobeny nejčastěji rychle rostoucími mykobakteriemi nebo pomalu rostoucím druhem *M. marinum*, které je známé jako původce kožního onemocnění akvaristů (fish tank granuloma, dříve nazývané swimming pool granuloma).

Pro stanovení přesné diagnózy je nutné kultivační mykobakteriologické vyšetření. Bohužel z důvodu obtížné kultivovatelnosti agens může být toto vyšetření negativní. Velice přínosné bývají údaje anamnestické (např. kontakt s nakaženými akvarijními rybičkami v případě infekce *M. marinum*).

Diagnostika mykobakterióm bývá zdlouhavá také vzhledem k pomalu se vyvíjejícímu klinickému stavu.

Dětská onkologie

prof. MUDr. Jaroslav Štěřba, CSc.

pátek / 15. února 2019 / 16.10–17.20 hod.

Dítě po léčbě zhoubného nádoru v ordinaci PLDD – co dělat, a kdy a kam posílat

MUDr. Viera Bajčiová, CSc.

Klinika dětské onkologie FN a LF MU Brno

Východiska

Dětská onkologie dosáhla v posledních desetiletích dramatických úspěchů, dlouhodobě dnes přežívá kolem 85 % pacientů. Proto počet vyléčených a dlouhodobě přežívajících dětských a mladých onkologických pacientů každoročně v populaci narůstá. Většina z nich má vyjádřené nebo je v riziku rozvoje pozdních následků a toxicity intenzivní a agresivní protinádorové léčby.

Cíl

Nutnost celoživotního sledování přežívajících onkologických pacientů je vyjádřena možným rizikem relapsu primárního nádoru, vyšším rizikem vzniku sekundárních malignit a orgánových/funkčních pozdních následků onkologické léčby. Pozdní následky často výrazně negativně ovlivňují kvalitu života, mohou vést k invalidizaci nebo i předčasnému úmrtí vyléčeného dětského onkologického pacienta. Cílem sdělení je definice nejčastějších pozdních následků, jejich vazba na předchozí onkologickou léčbu a typ primární malignity a možnost jejich prevence ještě v čase aktivní onkologické léčby. Dále je nutné vypracovat algoritmus dlouhodobého sledování onkologických pacientů v systému zdravotní péče v České republice. Ideálně by onkologické centrum plnilo roli koordinátora follow up vyšetření, jednotlivá vyšetření by byla realizována v regionálních odborných ambulancích. Jedním z největších problémů v současnosti je přesun vyléčených dětských a dospívajících onkologických pacientů na dospělé pracoviště po dosáhnutí dospělého věku. Čím mladší bylo dítě v čase primární malignity, tím větší má riziko rozvoje závažných pozdních následků. Ve skutečnosti se ale tato skupina pacientů většinou propadne v systému zdravotní péče a o většině těchto pacientů ztrácí ošetřující onkolog veškeré informace. Prakticky neexistuje žádná zpětná vazba a informace o jejich kvalitě života. Dětská onkologie tím pádem ztrácí možnost modifikovat aktivní onkologickou léčbu ve snaze předcházet nebo minimalizovat pozdní následky. Této problematice je v posledních letech věnována mimořádná pozornost na národní a rovněž na mezinárodní úrovni v rámci světových organizací dětské onkologie.

Závěr

Frekvence a závažnost pozdních následků onkologické léčby a kvalita života jsou dnes jedním z významných parametrů určujících kvalitu poskytované onkologické péče. Aktuální studie jejich etiopatogenezy ve vztahu k aplikované onkologické léčbě poskytují důležité informace, které výrazným způsobem modifikují dosavadní léčebné schémy, ovlivňují rozvoj nových léčebných postupů a podporují rozvoj personalisované protinádorové léčby. Praktický lékař pro děti a dorost je důležitou součástí týmu, který se stará o dětského onkologického pacienta nejen v době aktivní protinádorové léčby, ale rovněž i v následujícím období dlouhodobého sledování, má nejvíce možností sledovat další růst, vývoj a osudy našeho společného pacienta.

Význam časně diagnostiky dětských nádorových onemocnění

prof. MUDr. Jaroslav Štěřba, CSc.

Klinika dětské onkologie FN Brno a LF MU Brno

Nádorová onemocnění u dětí jsou ve srovnání s dospělými relativně vzácná, ve věkové skupině 0–14 let onemocní zhoubným nádorem každý rok 1 ze 7 000 dětí. V ČR je každý rok diagnostikováno

cca 350 dětí a mladistvých s novým maligním onemocněním. Navzdory významným pokrokům v terapii a relativně nízké incidenci zůstávají nádorová onemocnění u dětí hlavní příčinou úmrtí mezi nemocemi. Pro asi 15 % dětí se zhoubným onemocněním jsou i dnešní léčebné postupy suboptimální a svému onemocnění dříve nebo později podlehnou. Každý tisící mladý dospělý je dnes ve vyspělých zemích vyléčeným pediatricko onkologickým pacientem, avšak 1/3 z nich má po onkologické léčbě klinicky významné pozdní následky. Děti se suboptimální odpovědí na léčbu a děti s významnou toxicitou po standardní léčbě jsou tak kandidáty nových léčebných postupů. Nicméně časná diagnóza maligního onemocnění u dítěte je tím, co dosud nejvýznamněji zvyšuje jak jeho celkovou šanci na vyléčení, tak snižuje i intenzitu léčby potřebnou k vyléčení, a tím i toxicitu podávané onkologické léčby.

Diagnostika časných stádií maligních onemocnění je u dětí velmi obtížná, protože příznaky jsou většinou relativně nespecifické a připomínají jiná, mnohem častější onemocnění dětského věku. Příznaky, které patří k běžným, nenádorovým onemocněním dětského věku, avšak mohou být projevem i maligního onemocnění jsou především: celková slabost, únavnost, horečka, lymfadenopatie, anémie, bolesti kostí, kloubů, bolesti hlavy, zvracení, křeče, hematurie, hepatomegalie a splenomegalie. U těchto příznaků je oprávněný pravděpodobnostní přístup a nádorovou příčinu je zapotřebí zvažovat především tam, kde obvyklé příznaky neodpoví na obvyklou léčbu v obvyklý čas. Existují však i příznaky relativně vzácné, jako ataxie, známky poškození hlavových nervů, palpovatelné, či viditelné zduření (masa), či leukokorie. Tyto příznaky by již od počátku měly vzbuzovat obavy z eventuální neoplastické příčiny obtíží a mělo být zváženo časné odeslání dítěte na specializované pediatricko onkologické pracoviště.

Každý rok umírá v EU 6 000 dětí a mladistvých na zhoubné nádory a významné procento přežívajících trpí různými formami pozdních následků. Proto je zde poptávka po nových a bezpečných lécích pro děti s nádory, které by vedly ke zlepšení přežití a zároveň ke snížení rizika pozdních následků. V posledních 10 letech však na 20 realizovaných klinických studiích fáze I v onkologii dospělých připadá pouze 1 studie pediatriká, a to spíše ve státech EU 15 než u nás. Problematika klinického testování nových léčiv u dětí se solidními nádory je velmi komplexní, komplikovaná a příčiny současného neuspokojivého stavu lze spatřovat v několika oblastech. Jde zejména o oblasti legislativně právní, problematiku stanovení správné dávky (optimální biologická dávka), problém zda testovat lék v monoterapii, či kombinaci, dále zda hodnotit nová léčiva na pacientech až s pokročilým onemocněním, nebo již u de novo diagnostikovaných pacientů. Problematické je i udržení ekvity (rovnosti) v dostupnosti nových testovaných léků, stanovení priorit pro testování jednotlivých molekul/léků pro klinické hodnocení, a v neposlední řadě i vyvažování konfliktu zájmů na jedné straně a dostatečné odbornosti na straně druhé. Samostatnou kapitolou je pak i potřeba zcela nových metodologií a statistických přístupů k hodnocení velmi malých skupin pacientů, stále častěji personalizovaná léčba ve formě tzv. „N=1 trials“. Snahy o využití moderních metod systémové protinádorové léčby, jako tzv. cílené, molekulární léčba, event. imunoterapie v dětské onkologii narážejí na významné limitace. V současné době je v různých fázích preklinického a klinického vývoje více než 1 000 protinádorových léků, ale k dětem se nové molekuly dosud dostávají jen pomalu. Současná úroveň pochopení molekulárních mechanismů nádorů u dětí je stále omezená a často velmi fragmentovaná. Málokdy je k dispozici u dostatečného počtu dětí s nádory k dispozici dostatek materiálu pro analýzy nejen na úrovni DNA, ale i RNA, proteomu event. i pro analýzy metylací. Velmi problematické jsou i preklinické modely, kdy máme mnoho léků, které báječně fungují ve zkušebnách, či na zvířecích modelech, ale u pacientů, zejména dětí, zcela selhávají. Léky nejsou navíc vyvíjeny primárně pro

Diagnóza	Důsledek opožděného stanovení diagnózy
Leukemie	Metabolické problémy, vyšší incidence poškození CNS, s nutností následné RT
Lymfomy	Život ohrožující metabolické problémy (Burkitt), mediastinální masa – respirační, kardiální obtíže
Sarkomy	Obtížnější či nemožná resekce tumoru, či zachovné operace (limb salvage surgery)
Retinoblastom	Vyšší klinické stadium, ztráta visu
Nádory CNS	Zhoršení symptomatologie, nutnost akutního vs. elektivního operačního zákroku, nutnost zavedení VP shuntu

děti (pro farmaceutický průmysl je to neekonomické) a léčba dětí se tak musí opírat o zkušenosti od dospělých, často i s jinou diagnózou. Velmi přísná pravidla pro testování a zavádění nových léků, stanovená s cílem ochrany pacientů, se v konečném důsledku obracejí proti nejvíce zranitelným skupinám pacientů se vzácnými diagnózami, včetně dětí se zhoubným onemocněním. Nicméně i přes tyto limitace se dnes daří řadě dětí se zhoubnými nádory moderní léčbu nabízet a pediatři jsou tak konfrontováni s novými vedlejšími účinky nových léků, jako je cílená léčba a imunoterapie, se kterými se dosud nesetkávali.

Sobota 16. února 2019

Abstrakta k sobotnímu programu naleznete na stranách 16–18 v abstraktech Medicína pro praxi.

POŘADATELÉ DĚKUJÍ
UVEDENÝM FIRMÁM ZA SPOLUÚČAST
NA FINANČNÍM ZAJIŠTĚNÍ KONGRESU

HLAVNÍ
PARTNEŘI



MEDIÁLNÍ
PARTNEŘI



PARTNEŘI

Akademie klasické homeopatie, spol. s r.o.

Angelini Pharma Česká republika s.r.o.

EXBIO Olomouc s.r.o.

FINCLUB PLUS, a.s.

IDS MEDIA CZ s.r.o.

Imunoglukan CZ s.r.o.

IPSEN PHARMA, organizační složka

LAB MARK a.s.

Mary Kay (Czech Republic), s.r.o.

Mediclinic a.s.

Medingo s. r. o.

MUCOS Pharma CZ, s.r.o.

Nutricia a.s.

Odborný léčebný ústav Metylovice-Moravskoslezské sanatorium, příspěvková organizace

Orion Diagnostica – organizační složka

Pfizer PFE, spol. s r.o.

PharmaSwiss Česká republika s.r.o.

Procter & Gamble Czech Republic s.r.o.

R.K. Studio

RosenPharma a.s.

S & D Pharma CZ, spol. s.r.o.

sanofi-aventis, s.r.o.

SWISS PHARMA, spol.s.r.o.

VEGALL Pharma s.r.o.

VITANA, a.s.

WALMARK, a.s.

Zentiva, k.s.