

XVIII. JIHOČESKÝ PEDIATRICKÝ DEN

29. 11. 2019

Biologické centrum AV ČR v Českých Budějovicích



POŘADATEL

Nemocnice České Budějovice, a.s.

KOORDINÁTOŘI ODBORNÉHO PROGRAMU

prim. MUDr. Vladislav Smrčka, Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.
(odborný garant)

MUDr. Ivana Hojdová - hojdova.ivana@nemcb.cz

MUDr. Petra Petřtylová - petřtylova.petra@nemcb.cz

VĚDECKÝ VÝBOR

prim. MUDr. Vladislav Smrčka, Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

MUDr. Kamila Kocourková

ORGANIZAČNÍ ZAJIŠTĚNÍ

Administrativa: Mgr. Blanka Záleská (387 872 074, 601 306 875, knihovna@nemcb.cz)

Úhrady a platby: Ing. Lenka Vacková (387 872 219, vackova.lenka@nemcb.cz)

Kontakt pro firmy: Ing. Jitka Bouzková (387 872 229, bouzkova.jitka@nemcb.cz)

MÍSTO KONÁNÍ KONFERENCE

Biologické centrum AV

Branišovská 1160/31, 370 05 České Budějovice

REGISTRACE ÚČASTNÍKŮ

Po dobu konference bude umístěna před vstupem do auly Biologického centra AV.

29. 11. 2019

11:30 – 18:15 hod.

REGISTRAČNÍ POPLATKY

do 15. 11. 2019

500 Kč (včetně DPH)

od 16. 11. 2019 a na místě

800 Kč (včetně DPH)

Registrační poplatky zahrnují:

- vstup na přednášky
- sborník abstrakt
- občerstvení během celé akce
- vystavení certifikátu

1. autor sdělení registrační poplatek nehradí.

Společenský večer v restauraci BRIO (Riegrova 8, 370 01 České Budějovice),
poplatek **300 Kč/osobu** včetně DPH (není zahrnutý v ceně registračního poplatku).

Č. účtu 2107918128/2700, VS 199438

Platba ze zahraničí IBAN: **CZ44 2700 0000 0021 0791 8128, SWIFT: BACXCZPP**

www.pediatricdny.cz

**Vzdělávací akce je pořádána dle Stavovského předpisu ČLK č. 16
a bude ohodnocena 5 kredity.**

Akce je registrována Českou asociací sester.

Vážené dámy, vážení pánové,

těší nás, že i v letošním roce jste nám zachovali přízeň a setkáváme se na předadventním Jihočeském pediatrickém dni v Českých Budějovicích.

Jistě Vám neuniklo, že z pediatrických dnů, se stal den jeden. Bohužel sehnat přednášející je každý rok náročnější a proto si zde neodpouštíme přání, aby mezi přenášejícími byli v příštím roce i příspěvky od praktických lékařů pro děti a dorost. Zároveň moc děkujeme přednášejícím, bez vás by XVIII. Jihočeský pediatrický den nemohl proběhnout.

Po přednáškách se těšíme na přihlášené účastníky na společenském večeru v restauraci Brio.

Ať je pro Vás XVIII. Jihočeský pediatrický den bohatý jak na úrovni vzdělání, tak na úrovni společenské.

Za organizační výbor

MUDr. Ivana Hojdová

MUDr. Petra Petřtylová

ODBORNÝ PROGRAM

PÁTEK 29. 11. 2019

12:30–12:35 ZAHÁJENÍ KONFERENCE

prim. MUDr. Vladislav Smrčka

Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

12:35–14:25 I. ODBORNÝ BLOK – MALÝ VZRŮST

předsedající: MUDr. Jindřich Čížek, MUDr. Kamila Kocourková

- 1. Malý vzrůst – obecně, diagnostika, diferenciální diagnostika, léčba** 45 min.
Čížek J.
Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.
- 2. Každý centimetr se počítá** 15 min.
Kocourková K., Čížek J.
Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.
- 3. Dívka s JIA a její růstový percentilový graf** 15 min.
Brejchová I.
Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.
- 4. Fanconiho anémie – nejčastější vrozené selhání kostní dřeně** 15 min.
Hojdová I.¹, Timr P.¹, Čížek J.¹, Smíšek P.²
¹*Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.*
²*Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF a FN v Motole, Praha*
- 5. Gastroenterologie a malý vzrůst** 15 min.
Ženíšková I., Kopet A.
Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

14:25–14:50 Coffee break

14:50–15:05 Firemní prezentace – Nutricia, a.s.

Prevence a léčba alergií

RNDr. Drahomíra Krmelová

15:05–16:20 II. ODBORNÝ BLOK – ŠTÍTNÁ ŽLÁZA, PŘÍŠTÍTNÁ TĚLÍSKA, KALCIOFOSFÁTOVÝ METABOLIZMUS

předsedající: MUDr. Vladislav Smrčka, MUDr. Jindřich Čížek

- 1. Zástava psychomotorického vývoje u dvouletého chlapčka** 12 min.
Voldřichová M.
Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.
- 2. Hypertyreóza** 12 min.
Gottsteinová N., Čížek J.
Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

ODBORNÝ PROGRAM

PÁTEK 29. 11. 2019

3. **Kalciofosfátový metabolismus – kazuistika hypokalcémie** 15 min.
Prokeš M., Čížek J.
Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.
4. **Epilepsie, Fahrenova nemoc nebo Fahrův syndrom?** 15 min.
Kutílek Š.^{1,2,3}, Plášilová I.³, Talábová M.⁴, Štefáčková Š.⁴,
Šenkeříková M.⁵, Solařová P.⁵, Rondzиковá E.¹
¹Dětské oddělení Klatovské nemocnice, a.s.
²Dětské oddělení Pardubické nemocnice, a.s.
³Dětská klinika, ⁴Neurologická klinika, ⁵Oddělení klinické genetiky FN a LF UK Hradec Králové
5. **Barakatův syndrom – příběh pacientky, kdy moderní medicína ani dobrá vůle a snaha pomoci nestačí** 15 min.
Kutílek Š.^{1,2,3}, Skálová S.³, Melek J.³, Bayer M.^{3,4}
¹Dětské oddělení Klatovské nemocnice, a.s.
²Dětské oddělení Pardubické nemocnice, a.s.
³Dětská klinika FN a LF UK Hradec Králové
⁴Dětská klinika FNKV a III. LF UK, Praha

16:20–16:50 Coffee break

16:50–18:00 III. ODBORNÝ BLOK – RŮZNÉ

předsedající: MUDr. Milan Hanz, Ph.D., MUDr. Kamila Kocourková

1. **Hypoglykemie donošeného novorozence** 12 min.
Dobrovská J., Dvořáková K.
Neonatologické oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.
2. **Kongenitální hypotyreóza** 12 min.
Matějová K.¹, Čížek J.²
Neonatologické oddělení¹, Dětské oddělení² Nemocnice České Budějovice, a.s.
3. **CAH** 12 min.
Dvořáková K.¹, Čížek J.²
Neonatologické oddělení¹, Dětské oddělení² Nemocnice České Budějovice, a.s.
4. **Rodinné prokletí** 12 min.
Růžicková L., Čížek J.
Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.
5. **Život ve šmouhách** 12 min.
Staněk M., Chytrý K.
Dětské oddělení Nemocnice Písek, a.s.

18:00 ZÁVĚR KONFERENCE

ABSTRAKTA

I. ODBORNÝ BLOK – MALÝ VZRŮST

Malý vzrůst – obecně, diagnostika, diferenciální diagnostika, léčba

Čížek J.

Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

.....
.....
.....
.....
.....
.....

Každý centimetr se počítá

Kocourková K., Čížek J.

Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

Různé diagnózy... různé příběhy... různé přístupy? Kazuistiky dětských pacientů léčených růstovým hormonem v endokrinologické ordinaci Dětského oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

.....
.....
.....
.....

Dívka s JIA a její růstový percentilový graf

Brejchová I.

Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

Kazuistické sdělení čtrnáctiletého sledování dívky s juvenilní idiopatickou artritidou. V průběhu onemocnění byla diagnosa překlasifikována na systémový lupus erythematoses. Ukázka vývoje jejího percentilového grafu.

.....
.....
.....
.....

Fanconiho anémie – nejčastější vrozené selhání kostní dřeně

Hojdová I.1, Timr P.1, Čížek J. 1, Smíšek P. 2

¹Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

²Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF a FN v Motole, Praha

Fanconiho anémie je vzácné vrozené selhání kostní dřeně, které se může projevovat malým vzrůstem, kraniofaciální dysmorfii, skeletálními anomáliemi aj. V první dekádě života se manifestuje progredující pancytopenií, která vede k selhání kostní dřeně. V druhé dekádě je zvýšené riziko hematologických malignit a v třetí dekádě solidních nádorů.

.....

.....

.....

.....

Gastroenterologie a malý vzrůst

Ženíšková I., Kopet A.

Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

Malý vzrůst je často prvním projevem závažného onemocnění GIT. Léčba základního onemocnění většinou vede ke zlepšení růstu dítěte.

.....

.....

.....

.....

II. ODBORNÝ BLOK – ŠTÍTNÁ ŽLÁZA, PŘÍŠTÍTNÁ TĚLÍSKA, KALCIOFOSFÁTOVÝ METABOLIZMUS

Zástava psychomotorického vývoje u dvouletého chlapčka

Voldřichová M.

Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

Úvod

Předkládám kazuistiku dvouletého chlapčka, který byl vyšetřován pro regres psychomotorického vývoje, stigmatizaci.

Vlastní kazuistika

Do 12. měsíce věku chlapeček prospíval a vyvíjel se v mezích normy. Od roku věku ale začaly být nápadné malé hmotnostní přírůstky. V 19 měsících věku pozorován regres ve vývoji, chlapeček nechodí, stereotypně si hraje, stavy zahledění. Zahájeno cvičení reflexní lokomoce dle Vojty. Praktickým dětským lékařem odeslán k vyšetření na neurologii, kde konstatován vývojový regres, ve 22 měsících odpovídá IV. trimenomu věku. MRI mozku s nálezem jen lehké asymetrie kalvy se známkami mírné hypotrofie mozkové tkáně. Odesláno též vyšetření na metabolické vady, genetické vyšetření v normě. Pro lehkou anemizaci zahájena léčba Maltoferem, k dalšímu vyšetření odeslán na dětské oddělení. K nám na ambulanci přinesla maminka drobného téměř dvouletého chlapečka, který sám nechodil, místo slov vydával zvuky, měl skřehotavý hlas. Nápadná byla stigmatizace-edém v obličeji, zduřelá oční víčka, prosáknutí podkoží. I přes křik pomalejší akce srdeční, štítná žláza nehmátná. V základních odběrech mírná elevace transamináz, hypercholesterolémie, extrémně vysoká hladina TSH >150 mU/l, nízká hladina fT4 $3,1$ pmol/l. Vzhledem k věku zvažována diagnóza kongenitální hypothyreózy. Kontaktovali jsme proto pracoviště novorozeneckého screeningu. Dozvěděli jsme se, že u chlapce byl screening řádně proveden s hodnotou TSH pod $2,5$ mU/l – tedy negativní. O kongenitální hypothyreózu se tedy jistě nejednalo. Vzhledem k věku nás překvapila výrazná pozitivita autoprotilátek anti-TG >500 IU/ml, anti-TPO >1300 IU/ml, TSI negativní. Dle UZ štítná žláza velikostně i tvarově obvyklá, echostruktura je jakoby „rozmazanější“, bez ložiskových změn. Kardiologické vyšetření s normálním nálezem. Ostatní odběry na imunologii včetně celiakie negativní. Na oddělení patrné pomalé psychomotorické tempo, nemluví, několikrát zachycena bradykardie. Na základě výsledků jsme stanovili diagnózu autoimunitní hypothyreózy a zahájili léčbu Letroxem. Chlapeček je nadále dispenzarizován v naší endokrinologické ambulanci.

Podněty k diskusi, závěr

Hormony štítné žlázy hrají klíčovou roli při vývoji mozku. Vrozená hypothyreóza bez včasné substituční terapie vede k nezvratnému poškození neuropsychického vývoje, mentální retardaci, opožděje se somatický

růst a vývoj. Proto byl v ČR od r. 1985 zaveden celoplošný novorozenecký screening, který pomáhá tyto děti včas diagnostikovat a zahájit léčbu. Díky zavedení screeningu se s projevy takto těžké hypothyreózy v batolecím věku dnes setkáváme naštěstí vzácně. U našeho pacienta se jednalo o získanou hypothyreózu. Nejčastější získanou thyreopatií u dětí a dospívajících jsou autoimunitní onemocnění štítné žlázy, v případě hypofunkce chronická lymfocytární thyreoiditida. Vyskytují se u 2–3 % dětské populace, 8–10 x častěji u dívek, výskyt stoupá v období dospívání. V batolecím věku je toto onemocnění netypické a moc se na něj jako na příčinu opožděného psychomotorického vývoje nemyslí. Ve své práci se věnuji onemocnění štítné žlázy jakožto nejčastější endokrinopatii v dětském věku a diferenciální diagnostice poruch psychomotorického vývoje u dětí.

.....

.....

.....

.....

Hypertyreóza

Gottsteinová N., Čížek J.

Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

Kazuistika 9leté dívky odeslané od PLDD k hospitalizaci pro pět měsíců stupňující se obtíže. Zpočátku byla přítomna zvýšená únava, a ne-soustředěnost, postupně se přidala tachykardie, řídké stolice a úbytek na váze. U PLDD byl proveden odběr krve s výrazným snížením TSH a zvýšením fT4. Za hospitalizace provedeno UZ vyšetření s obrazem difúzní stumy bez ložiskových změn s výraznou vaskularizací štítné žlázy.

.....

.....

.....

.....

Kalciofosfátový metabolismus – kazuistika hypokalcémie

Prokeš M., Čížek J.

Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

Úvod

Hospodaření s kalcielem je v lidském organismu úzce regulováno, na podkladě negativní zpětné vazby, trojicí působků; parathormonem, který zvyšuje hladinu vápníku aktivací osteoklastů, zvyšuje resorpci Ca^{2+} v ledvinách a stimuluje tvorbu kalcitriolu, ten ve střevě zvyšuje resorpci Ca^{2+} , podporuje mineralizaci skeletu. A kalcitoninem, který snižuje hladinu Ca^{2+} potlačením aktivity osteoklastů. Přísná regulace kalcemie, v rozmezí 2,0–2,75 mmol/l je nezbytná, vzhledem k účinkům iontů Ca^{2+} na organismus, zejména akční potenciál myokardu, svalovou kontraktilitu, nervosvalový přenos a koagulaci. Výchylka od normálních hladin může být život ohrožující stav. Hypokalcémie se klinicky projevuje zvýšenou svalovou dráždivostí (parestezie, tetanie, bronchospasmus, dysfagie, porucha srdeční kontraktility). Na EKG pozorujeme prodloužení ST úseku. Doporučená denní dávka vápníku se liší dle věku a stavu organismu, potraviny s vysokým obsahem Ca^{2+} jsou zejména mléko a mléčné výrobky. Naproti tomu hospodaření s fosfáty nepodléhá tak přísné regulaci. Za přítomnosti kalcia dochází k tvorbě kalciumfosfátových solí. Změnou koncentrace obou iontů se mění součin rozpustnosti kalciumfosfátů a tím je ovlivňováno vylučování solí z roztoku zejména v kostech.

Kazuistika

15letý, doposud zdravý, chlapec přivezen vozem RZP po kolapsovém stavu s krátkodobou poruchou vědomí během tělesné výchovy. V příjmové ambulanci prekolapsový, opakovaně zvrací, krevní tlak a glykemie v normě, klinické vyšetření jinak bez pozoruhodností. Přijat na oddělení k observaci. Vstupně v laboratoři nález hypokalcémie sCa 1,22 mmol/l (2,0–2,75), ionizovaný Ca 0,67 mmol/l (1,13–1,32), hyperfosfatémie 2,31 mmol/l (0,65–1,61), nízké hladiny vitamínu D3 a hyperparathyreozy 104 pmol/l (1,8–6,9). V rámci dovyšetření provedeno kardiologické konzilium, kde na EKG prodloužený QT/QTc interval při normální anatomii a funkci srdce. Neurologické vyšetření s nálezem bilaterálně výbavného Chvostkova příznaku, jinak topicky bez nápadností, EEG v normě. Po konzultaci s endokrinologem doplněna vyšetření: odpady iontů do moči, kde nízké uCa 0,04 mmol/24h (2,4–7,2), imunologie ASCA +, SMA+, RTG skeletu bez známek rachitis. Iniciálně započata substituce i.v. Ca gluconicum , Ringerův roz-

tok, následována p.o. podáváním vápníku, hořčíku a vitamínu D3. S matkou doplněna anamnéza stran jídelních návyků. Chlapec konzumuje pouze suché pečivo, suchou rýži, vařené brambory, syrový kedluben papriky a okurek, odmítá mléčné výrobky a maso. Po celou dobu hospitalizace bez klinických obtíží. Pracovně uzavřeno jako těžká, nejspíše chronická, hypokalcémie s hyperparathyreózou nutriční etiologie. Důrazně doporučeno přehodnocení stravovacích návyků. Třetí den hospitalizace v kontrolní laboratoři sCa 1,39 mmol/l. Dimise na p.o. substituci do ambulantní péče, kde po třech měsících dochází k výraznému nárůstu hladiny sCa 1,99 mmol/l a po pěti měsících k normalizaci sérových hladin. Odpady Ca^{2+} do moče zůstávají nízké. Hladina parathormonu přetrvává zvýšená. Ve složení jídelníčku došlo také ke zlepšení, chlapec již konzumuje tvrdé sýry a kuřecí maso. Kontrolní kardiologické vyšetření s odstupem tří měsíců bez patologie, EKG v normě. Provedeno vyšetření kostního věku, ten odpovídá věku kalendářnímu.

Závěr

Předložená kazuistika popisuje náhodný nálezní těžké hypokalcémie, prakticky bez klinických projevů. To lze nejspíše přisuzovat velice pozvolnému poklesu hladiny kalcia a velké funkční rezervě vyvíjejícího se organismu. V tomto případě si troufneme hovořit o subletálně nízké hladině sCa^{2+} . I přes normalizaci hladiny sérového kalcia na substituci lze pozorovat stále zvýšenou hladinu parathormonu a nízké odpady iontů do moče ukazující na pokračující doplňování zásob kalcia.

.....

.....

.....

.....

Epilepsie, Fahrova nemoc nebo Fahrův syndrom?

Kutílek Š.^{1,2,3}, Plášilová I.³, Talábová M.⁴, Štefáčková Š.⁴, Šenkeříková M.⁵, Solařová P.⁵, Rondzиковá E.¹

¹Dětské oddělení Klatovské nemocnice, a.s., ²Dětské oddělení Pardubické nemocnice, a.s., ³Dětská klinika, ⁴Neurologická klinika,

⁵Oddělení klinické genetiky FN a LF UK Hradec Králové

Úvod

Fahrova nemoc je vzácné, autozomálně dominantně dědičné onemocnění charakterizované intracerebrálními kalcifikacemi, zvláště v bazálních gangliích, a různě závažnými neuropsychickými příznaky. M. Fahr je způsobena mutacemi v genu SLC20A2, který reguluje tvorbu PiT-2 membránového přenašeče fosfátů. Fahrův syndrom je oproti tomu definován jako kalcifikace bazálních ganglií v důsledku jiného známého onemocnění.

Kazuistika

Prezentujeme 12letého chlapce s normálními antropometrickými parametry, opakovanými poruchami vědomí a chování, epizodami křečí, který byl iniciálně diagnostikován s epilepsií, svalovou slabostí, myalgiemi a psychomotorickou retardací a zaléčen valproátem. Na základě vyšetření mozku magnetickou rezonancí (MRI), kde byly zjištěny kalcifikace bazálních ganglií, bylo zpočátku usuzováno na Fahrovu nemoc. Genetické vyšetření nepotvrdilo m. Fahr, biochemickým vyšetřením byla zjištěna hypokalcémie (S-Ca 1.92 mmol/L), hyperfosfatémie (S-P 3.38 mmol/L) a pacientovi bylo doporučeno detailní vyšetření kalciofosfátového metabolismu. Vysoká hladina parathormonu (S-PTH – 8.2 pmol/L; norma 1.6–7.2 pmol/L) s výše uvedenou minerální dysbalancí a normální hodnotou sérového kreatininu a aktivity alkalické fosfatázy vedla k diagnóze pseudohypoparathyreozy (PHP). MLPA vyšetření prokázalo PHP typu I b v důsledku poruch metylace exonu I a GNAS promotoru na 20q13.32. Po nasazení adekvátní léčby (kalcium, cholekalciferol + kalcitriol) došlo k úpravě mineralogramu a výraznému zlepšení psychomotorického tempa, svalové síly a naprostému ústupu křečí a myalgií. Valproát byl vysazen. U našeho pacienta se jednalo o Fahrův syndrom při PHP Ib.

Závěr

Vyšetření kompletního mineralogramu (zejména S-Ca, P, Mg) by mělo být automatickou součástí diagnostického postupu u neuropsychických obtíží, zvláště pak u poruch vědomí, psychomotorické retardace či svalové slabosti, bolestivých stavů a nálezů kalcifikací měkkých tkání.

.....

.....

Barakatův syndrom – příběh pacientky, kdy moderní medicína ani dobrá vůle a snaha pomoci nestačí

Kutílek Š.^{1,2,3}, Skálová S.³, Melek J.³, Bayer M.^{3,4}

¹Dětské oddělení Klatovské nemocnice, a.s., ²Dětské oddělení Pardubické nemocnice, a.s., ³Dětská klinika FN a LF UK Hradec Králové, ⁴Dětská klinika FNKV a III. LF UK, Praha

Úvod

Barakatův (HDR) syndrom (OMIM 146255) je kombinací hypoparathyreozy, sensorineurální hluchoty a postižení ledvin (renální dysplazie). Příčinou je haploinsuficience genu GATA3 na chromozomu 10p14.

Kasuistika

Prezentujeme 6letou dívku s potvrzeným Barakatovým syndromem, který byl diagnostikován již v kojeneckém věku. Již tehdy byla zahájena substituce kalcii a alfa-kalcidolem, doporučeno sledování v osteologické, nefrologické, neurologické poradně a ORL kontroly. Ve věku dítěte 3–4 let přestala rodina spolupracovat, dochází k absenci kontrol ve specializovaných poradnách, ztrátě naslouchadla, nepodávání medicíny. Dítě je poté označeno za autistku s psychomotorickou retardací. Ve věku 6 let je přijata na spádové dětské oddělení a poté dětskou kliniku pro údajný epileptický status, kdy se jednalo o křeče při těžké hypokalémii ($S\text{-Ca}^{2+}$ 0.44 mmol/L). Po celkové kompenzaci dítěte je matce zdůrazněna nutnost pravidelných kontrol a důsledného dodržování medicíny. Vzhledem k podezření na zanedbávání péče o dítě bylo zahájeno sociální šetření. Toto „nezjistilo zásadní problémy v domácnosti ani v péči o dítě a navrženo ponechání dítěte v rodině“. Rodina je pod zvýšeným dohledem (PLDD, OSPOD) a též v péči charity. Při propuštění dítěte byl matce zopakován rozpis dalšího ambulantního sledování a všechna velmi závažná rizika při jeho nedodržení. Ke kontrole v osteologické poradně se ovšem rodina nedostavila, údajně pro nedostatek peněz na cestu. Laboratorní hodnoty ($S\text{-Ca}$ 2.28, $S\text{-Ca}^{2+}$ 0.98 mmol/L při denním podávání kalcia a alfa-kalcidolu) jsou zatím kontrolovány cestou PLDD. Ochota rodiny ke spolupráci zůstává nadále sporná, nicméně příslušné orgány zatím doporučují ponechat dítě v péči matky.

ABSTRAKTA

Závěr

Uvedená kasuistika dokazuje, že i v případech vzácných onemocnění existuje možnost relativně jednoduché léčby a pochopitelně dobrá vůle a maximální snaha zdravotníků postiženému dítěti pomoci. Bohužel nespolupráce a tíživá sociální situace rodiny a sporná vyjádření příslušných státních orgánů ohrožují zdraví i život nemocného dítěte, a to i v bohaté zemi s vyspělým zdravotnictvím a rozvinutou sociální péčí.

.....

.....

.....

.....

III. ODBORNÝ BLOK – RŮZNÉ

Hypoglykemie donošeného novorozence

Dobrovská J., Dvořáková K.

Neonatologické oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

Postnatální novorozenecká hypoglykémie zůstává důležitým klinickým problémem. Obecně je prolongovaná hypoglykémie spojována s problémovým vývojem nervového systému. V současné době je novorozenecká hypoglykémie definována jako pokles glykémie pod 2,6 mmol/l 3 hod, po porodu. Klinické projevy hypoglykémie rozdělujeme na neurologické, oběhově-respirační a generalizované. Avšak, u řady novorozenců může být klinický obraz chudý. Proto je důležité zohlednit rizikové faktory matky i novorozence. Cílem této prezentace je snaha o sjednocení současných postupů diagnostiky, prevence a léčby prolongované hypoglykémie novorozenců.

.....

.....

.....

.....

Kongenitální hypotyreóza

Matějová K.¹, Čížek J.²

Neonatologické oddělení¹, Dětské oddělení² Nemocnice České Budějovice, a.s.

Cílem prezentace je představit problematiku vrozené nedostatečné funkce štítné žlázy. Ukázat několik možných příčin této choroby a její klinický obraz. Dále se soustředí na laboratorní nálezy, vyšetřovací algoritmus a terapii. Zmíněny jsou i konkrétní případy pacientů s touto nemocí.

.....

.....

.....

CAH

Dvořáková K.¹, Čížek J.²

Neonatologické oddělení¹, Dětské oddělení² Nemocnice České Budějovice, a.s.

.....

.....

.....

Rodinné prokletí

Růžičková L., Čížek J.

Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.

Chlapec bez subjektivních potíží a s klinickým nálezem v mezích normy. V rodině však zátěž pro MEN1. Cílem sdělení je v krátkosti říci, co má chlapec již za sebou a co ho do budoucna ještě čeká.

.....

.....

.....

Život ve šmouhách

Staněk M., Chytrý K.

Dětské oddělení Nemocnice Písek, a.s.

V kazuistice Život ve šmouhách ukazujeme případ 13leté dívky dlouhodobě vyšetřované naším oddělením a dalšími ambulantními specialisty. Téměř až rutinní diagnóza komoce mozkové je následně po propuštění komplikována progredující poruchou zraku, která je po dalším sledování objasněná diagnózou sice někdy typickou pro dětský věk, ale rozhodně ne v takto velkém rozsahu.

.....

.....

.....

HLAVNÍ PARTNER

PARTNEŘI