

PRILOG II

Quo vadis hrvatska pedijatrija 2025.?
Radovi specijalizanata i mladih pedijatara

RANA DIJABETIČKA KATARAKTA

Ime autora: Katarina Brzica, Ivana Unić Šabašov

Prezenter: dr. Katarina Brzica

Mentorica: izv. prof. dr. sc. Ivana Unić Šabašov, dr. med.

Ustanova: Klinika za dječje bolesti, KBC Split

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Uvod: *Diabetes mellitus* tipa 1 (DM1) kronična je bolest praćena mnogim dugoročnim komplikacijama. Najčešće su nefropatija, neuropatija, hipertenzija, dislipidemija, retinopatija te katarakta. Dijabetička je katarakta jedan od vodećih uzroka sljepoće u bolesnika s dijabetesom, a čimbenici rizika za njezino pojavljivanje jesu ženski spol, adolescentna dob i visoka razina glikacijskog hemoglobina pri dijagnozi. Postoji rana katarakta, nastala unutar 12 mjeseci od postavljanja dijagnoze, te kasna dijabetička katarakta, koja se nastaje 12 mjeseci nakon postavljanja dijagnoze. Teorija nastanka je djelovanje oksidativnog stresa te djelovanje metabolita glukoze, sorbitola, u osmotskom navlačenju vode u leću, pri čemu se ona ošteti. Terapija je uglavnom kirurška.

Cilj rada: Prikazati pedijatrijske bolesnike s dijabetičkom kataraktom te istaknuti potrebu redovitog oftalmološkog nadzora u svrhu prevencije trajnog oštećenja vida.

Ispitanici i metode: Prikazat ćemo bolesnike s naše Klinike. Prva je bolesnica dobita dijagnozu DM1 s 13 godina, zaprimljena je u stanju teške dijabetičke ketoacidoze (DKA), uz HbA1c 18,2 %. Nakon 9 mjeseci oftalmološkim joj je pregledom utvrđena obostrana supkapsularna katarakta. Operirana je te je pod redovitim nadzorom. Druga bolesnica oboljela je od DM1 u dobi 13 godina i 5 mjeseci, zaprimljena u stanju blage DKA, uz HbA1c 16,9 %. Na kontrolnom oftalmološkom pregledu, pola godine od postavljanja dijagnoze, zabilježeno je zamućenje na objema lećama, kontrolni su nalazi stacionari te je zasad u praćenju. U treće je bolesnice bolest dijagnosticirana u dobi od 16 godina, bez DKA, s HbA1c 16,9 %. Na oftalmološkom su pregledu zamijećena zamućenja leće obostrano, a nakon kontrole nalaz je regre-

dirao, imala je prolaznu kataraktu. Prolaznu kataraktu imala je i četvrta bolesnica, kojoj je dijagnoza postavljena u dobi od 13 godina, bez DKA, s HbA1c 17,1 %.

Rezultati: Sve su bolesnice adolescentne dobi, s visokim glikacijskim hemoglobi-
nom pri dijagnozi dijabetesa.

Zaključak: Rana dijabetička katarakta zahtijeva početni probir i kontinuirani nad-
zor, a poželjno bi bilo uključivanje navedenog u smjernice glavnih pedijatrijskih
dijabetoloških društava. Prevencija dugotrajne hiperglikemije i fluktuacije razine
glukoze smanjuje prevalenciju rane katarakte.

RANO OTKRIVANJE NEUROKUTANIH BOLESTI U PEDIJATRIJSKOJ POPULACIJI

Autori: Domagoj Buljan, Jasminka Stepan Giljević

Prezenter: dr. Domagoj Buljan

Mentorica: prof. dr. sc. Jasminka Stepan Giljević, dr. med.

Ustanova: Klinika za dječje bolesti Zagreb

Kategorija: B (mladi specijalist pedijatrije)

Uvod: Neurokutani sindromi (NKS) skupina su neuroloških poremećaja kojima je zajedničko zahvaćanje središnjeg i perifernog živčanog sustava, uključujući i kožu. Ti sindromi čine heterogenu skupinu različitih bolesti, a najčešći su primjeri neurofibromatoza tipa 1 (NF-1), neurofibromatoza tipa 2 (NF-2), tuberozna skleroza (TS), Sturge-Weberov sindrom (SWS), ataksija telangiektazija (AT) i Von Hippel-Lindau-ova bolest (VHL). Osim kožnih promjena (npr. *cafe-au-lait*...), ovi poremećaji obično uzrokuju neurološke simptome poput epileptičkih napadaja, mentalne retardacije, poremećaja u učenju i brojnih drugih. Kod ovih su bolesti učestale promjene u Ras-MAPK (engl. *mitogen-activated protein kinase*) i m-TOR (engl. *mammalian target of rapamycin*) signalnom putu koji sudjeluju u kontroli rasta, diferencijacije i apoptoze, a time pridonose i većem riziku za nastanak malignih bolesti. Od izuzetne je važnosti pravodobno prepoznati ovu skupinu bolesnika, i to već u pedijatrijskoj populaciji. Rano prepoznavanje i dijagnosticiranje ovakvih pacijenata omogućuje nam kreiranje strukturiranog nadzora, ranog otkrivanja malignog tumora te pravodobnu medicinsku intervenciju, koja može spriječiti napredovanje bolesti, čime se znatno poboljšava kvaliteta života i produljuje životni vijek.

Cilj: Razraditi zajednički algoritam prema kojemu bi se, već u okrilju primarne zdravstvene zaštite, moglo posumnjati na neurokutani poremećaj u pedijatrijskoj populaciji. Također je svrha ovoga rada jest prikazati i zajednički hodogram dijagnostičke obrade pri postavljanju konačne dijagnoze i daljnjem multidisciplinarnom nadzoru za najčešće neurokutane bolesti u dječjoj dobi.

Zaključak: Neurokutani sindromi mogu se prezentirati varijabilnom kliničkom slikom, a djeca u koje dijagnoza nije postavljena navrijeme imaju znatno narušeniju kvalitetu života te skraćen životni vijek. Multidisciplinarni pristup koji uključuje pedijatre različitih supspecijalizacija (neuropedijatar, genetičar, onkolog...) ključan je u postavljanju valjane dijagnoze i nadzora nad djetetom tijekom rasta i razvoja.

NEUROLOŠKA PREZENTACIJA WILSONOVE BOLESTI U PEDIJATRIJSKOG BOLESNIKA S TIHOM CIROZOM JETRE

Autori: Marta Grgat, Maša Malenica

Prezenter: dr. Marta Grgat

Mentorica: prof. dr. sc. Maša Malenica

Ustanova: KBC Sestre milosrdnice

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Uvod: Wilsonova je bolest nasljedni poremećaj metabolizma bakra uzrokovan mutacijama u genu ATP7B koji kodira protein za transmembranski prijenos bakra i time dovodi do povećanog nakupljanja bakra u jetri, mozgu i u drugim organima te do njihova oštećenja. Primarno neurološka prezentacija uz tihu cirozu jetre rijetka pojava je u pedijatrijskoj populaciji. Postoji učinkovita farmakoterapija Wilsonove bolesti, a prognoza bolesti ovisi o ranom prepoznavanju simptoma, pravodobnom postavljanju dijagnoze te o ranom početku liječenja.

Prikaz pacijenta: Prethodno zdrava 13-godišnja djevojčica s progresivnim simptomima hipersalivacije, dizatrije, tremora, trombocitopenije i leukopenije unatrag 5 mjeseci primljena je na neurološki odjel naše klinike. Na temelju učinjenih pretraga postavljena je temeljita sumnja na Wilsonovu bolest (tipične morfološke promjene na MR-u mozga, obostrano prisutni Kayser-Fleischerovi prstenovi utvrđeni oftalmološkim pregledom, vrlo niske vrijednosti ceruloplazmina). Proveden je penicilaminski test koji je bio pozitivan. Dijagnoza je potvrđena genetskim testiranjem, pri čemu je otkriveno da je homozigot za H1069Q mutaciju gena ATP7B.

Ocupljen je multidisciplinarni tim koji je uključivao neurologa, gastroenterologa i hematologa, uz konzultacije s kardiologom, nefrologom, reumatologom, endokrinologom, nutricionistom, kao i psihologom. Laboratorijskom obradom utvrđena je smanjena funkcija jetre, a ultrazvuk abdomena pokazao je difuzne promjene jetre-

nog parenhima s fibrozom, regenerativne čvorove, splenomegaliju i znakove portalne hipertenzije, što je također potvrđeno fibroscanom jetre i MR-om abdomena. Ezofagogastroduodenoskopijom su utvrđeni ezofagealni variksi I. stupnja. Isključena su oštećenja drugih organa. Uveden je penicilamin u postupno povećavajućoj dozi, a zatim i cinkov acetat uz ostalu potpurnu i dijetoterapiju. Na kontroli nakon otpusta utvrđena je povećana kupriurija, što je potvrdilo učinkovitost terapije. Daljnjim redovnim kontrolama praćen je postupan oporavak gotovo svih neuroloških simptoma te neuroradiološki blaga regresija ranije opisivanih intenziteta zahvaćenih područja. Došlo je i do poboljšanja laboratorijskih pokazatelja jetrene funkcije i djelomičnog oporavka bicitopenije, a ehografski prikaz jetre gotovo je normaliziran, uz stacionaran nalaz ezofagealnih variksa na kontrolnoj endoskopiji.

Zaključak: Iako je najčešća prezentacija Wilsonove bolesti u djetinjstvu ona jetrene bolesti, trebamo znati prepoznati neurološke simptome i bez očitih kliničkih znakova bolesti jetre. Potreban je multidisciplinarni tim za praćenje mogućih komplikacija bolesti i nuspojava terapije te pružanje psihološke podrške tijekom cijelog trajanja liječenja.

POVEZANOST PRIMJENE CFTR MODULATORA S INTENZITETOM AKVAGENOG BORANJA KOŽE DLANOVA

Popis autora: Hrvoić L., Bambir I, Todorčić I, Omerza L, Cigrovski N, Tješić-Drinković D

Prezenter: Lovro Hrvoić

Mentor: dr. sc. Ivan Bambir, dr. med.

Ustanova: KBC Zagreb

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Sažetak rada: Uvod: Jedno od karakterističnih obilježja u oboljelih od cistične fibroze (CF) jest i fenomen akvagenog boranja kože dlanova. Opisana je regresija ove pojave u bolesnika liječenih modulatorima transmembranskog regulatora provodljivosti za cističnu fibrozu (CFTR).

Cilj rada: Istražiti povezanost primjene CFTR modulatora s intenzitetom akvagenog boranja kože dlanova.

Metode: Analizirani su podatci o djeci s CF-om praćenoj u Centru za cističnu fibrozu djece i odraslih KBC-a Zagreb. U sklopu kontrola proveden je test ekspozicije hladnoj vodi – bolesnici su držali dlanove u hladnoj vodi (25 °C) tijekom 7 minuta. Nakon završetka testa ocjenjivale su se promjene na koži dlanova prema sljedećoj skali: 0 – nema promjena, 1 – blage: zahvaćaju jagodice prstiju, 2 – umjerene: zahvaćaju cijele prste, 3 – difuzne: zahvaćaju dlanove i/ili pojava blijedih papula. Metode deskriptivne statistike primijenjene su u obradi podataka. Bolesnici su grupirani u 4 skupine ovisno o trajanju terapije CFTR modulatorima: samo na simptomatskoj terapiji, liječeni CFTR modulatorima 12 mj., 24 mj. te ≥24 mj.

Rezultati: 35 bolesnika u dobi od 2 do 17 god. (medijan 9 god.) uključeno je u istraživanje; njih 7 je samo na simptomatskoj terapiji, 24 ih se liječi eleksakaftorom/tezakaftorom/ivakaftorom (ELX/TEZ/IVA), a 4 lumakaftorom/ivakaftorom (LUM/

IVA). Većina bolesnika samo na simptomatskoj terapiji (njih 5/7) te na CFTR modulatorima 12 mj. (njih 6/7) nakon 7 minuta testa imala je difuzno naboranu kožu dlanova i/ili pojavu blijedih papula. Nakon minimalno 12 mjeseci terapije smanjuje se broj bolesnika s difuznim promjenama (njih 6/11), a regresija je još izraženija nakon 24 mjeseca liječenja – čak 7/10 bolesnika u toj skupini bilo je bez promjena ili je imalo naboranu kožu tek jagodica prstiju.

Zaključak: Kako terapija CFTR modulatorima traje, opaža se i regresija u intenzitetu akvagenog boranja kože dlanova, pa bi stoga test ekspozicije hladnoj vodi mogao poslužiti kao indirektni, neinvazivni test za procjenu učinkovitosti modulatora.

JEDINSTVENI KOMPLEKSNI GENE TIČKI POREMEĆAJ: SRY- POZITIVAN 46,XX TESTIKULARNI DSD I MOZAIČNI OBLIK TRISOMIJE 21

Autori: Dora Knezović, Marin Ogorevc, Tomislav Smoljo, Maja Buljubašić Šoda, Bernarda Lozić

Prezenter: dr. Dora Knezović

Mentorica: prof. dr. sc. Bernarda Lozić, dr. med.

Ustanova: Klinika za dječje bolesti, Klinički bolnički centar Split; Medicinski fakultet, Sveučilište u Splitu,

Kategorija: A (specijalizant medicinske genetike)

Uvod: SRY-pozitivan 46,XX testikularni poremećaj spolnog razvoja (SRY-pozitivan 46,XX testikularni DSD) pojavljuje se u 1 : 20 000 muške novorođenčadi, što ga čini vrlo rijetkim genetičkim poremećajem, kao i mozaični tip trisomije 21 koji se pojavljuje u oko 1 : 27 000 novorođenčadi i čini 1 – 2 % svih oblika Downova sindroma (DS). Gen SRY kodira protein koji inicira razvoj muških gonada, odnosno koji je odgovoran za muški spolni razvoj. SRY-pozitivan 46,XX testikularni DSD može se manifestirati dvosmislenim do normalnim muškim vanjskim spolovilom u osoba s 46,XX kariotipom. Mozaični oblik trisomije 21 ima blaži fenotip u usporedbi s regularnim tipom DS-a (koji se očituje multiplim strukturnim i funkcionalnim kongenitalnim anomalija različitih organskih sustava uz razvojno zaostajanje/intelektualne poteškoće), što se objašnjava udjelom trisomičnih stanica.

Prikaz pacijenta: Pacijent je četveromjesečno muško dojenče s normalnim perinatalnim i dosadašnjim razvojem, uz blagu dizmorfiju (hipotelorizam i kraći očni rasporci). Zbog nejasnih nalaza spolnih kromosoma na neinvazivnom prednatalnom probirnom testu (NIPT), pacijent je upućen postnatalno na klasičnu kariotipizaciju. Nalazom kariotipizacije metodom GTG – pruganja iz uzorka periferne

krvi dobiven je mozaični kariotip: 47,X,der(X)(p22.3?),+21[7]/46,X,der(X)(p22.3?) [23]. U svim su metafazama utvrđena dva kromosoma X, od kojih je jedan deriviranoga kratkog kraka, dok je u 23 % metafaza pronađen i dodatni kromosom 21. Zbog fenotipski normalnoga muškog spolovila učinjena je fluorescentna *in situ* hibridizacija (FISH) kojom je utvrđena prisutnost SRY regije kromosoma Y na kratkome kraku deriviranog kromosoma X. Dodatnom FISH analizom potvrđen je mozaični tip trisomije 21 (21 %), pa je preciziran kariotip: mos 47,X,der(X)(p22.3?),+21[7]/46,X,der(X)(p22.3?) [23]. ish X(DXZ1x2,SRYx1),21q22(RUNX1x3) [84]/X(DXZ1x2,SRYx1),21q22(RUNX1x2)[322]

Zaključak: U pretraženoj stručnoj literaturi do sada nije opisan slučaj sa SRY pozitivnim 46,XX testikularnim DSD i mozaičnim oblikom DS-a, što ovaj prikaz kompleksnoga genetičkog poremećaja čini jedinstvenim. Nizak udio mozaičnih stanica s trisomijom 21 može biti povezan s negativnim rezultatom NIPT-a. Ovaj primjer potvrđuje indiciranost i dijagnostičku važnost klasične kariotipizacije kod dvojbenih nalaza NIPT-a u svrhu primjerenoga holističkoga kliničkog pristupa pacijentu i praćenja njegova razvoja.

FIKSNI MEDIKAMENTOZNI OSIP UZROKOVAN KO-AMOKSIKLAVOM – PRIKAZ SLUČAJA

Autori: Vinka Knezović, Vanesa Pfeifer

Mentor: Marta Navratil

Prezenter: dr.sc. Vinka Knezović, dr. med., vinkakova@gmail.com

Ustanova: Klinika za dječje bolesti Zagreb

Uvod: Fiksni medikamentozni osip (FMO) je vrsta kožne preosjetljivosti uzrokovane lijekom koju karakterizira recidiv kožne promjene uvijek na istom mjestu nakon ponovne izloženosti lijeku. Klinički se lezije pojavljuju bilo gdje na tijelu kao pojedinačne ili višestruke dobro ograničene hiperpigmentirane eritematozne papule ili plakovi uz svrbež, tipično unutar 30 minuta do 8 sati od primjene lijeka. Može doći do stvaranja vezikula i bula. Lijekovi koji se najčešće povezuju s FMO su antibiotici, nesteroidni protuupalni lijekovi (NSAIL), paracetamol i antiepileptici.

Prikaz slučaja: 14-godišnja djevojka primljena je zbog sumnje na medikamentozni osip. Anamnestički se saznaje da se kod bolesnice u tri navrata za vrijeme primjene peroralne antibiotske terapije ko-amoksiklava u svrhu liječenja apscesa dojke razvio eritematozni osip i otok u predjelu oba lakta, oba koljena i gluteale regije nakon 10., 5. i 2. dana od početka terapije. Prekinuta je primljena lijeka, a simptomi su se povukli na primjenu lokalne kortikosteroidne terapije. Kod bolesnice je učinjen kožni ubodni test i intradermalni test ko-amoksiklavom a potom i epikutani test na predilekcijskim mjestima ko-amoksiklavom, fenoksimetilpenicilinom, cefpodoksimom i ceftriaksonom koju su bili negativani. Nakon što je roditelj u pratnji dao pristanak, proveden je oralni provokacijski pokus s postupnim povećavanjem doze ko-amoksiklava u intervalima od 45 minuta. Pet sati nakon kumulativne doze ko-amoksiklava od 875/125 mg razvio se eritematozni osip s oteklinama na oba lakta čime je potvrđena dijagnoza FMO. Kako bismo isključili moguću unakrsnu reakciju na druge beta-laktamske antibiotike, učinjen je i oralni provokacijski pokus fenoksimetilpenicilinom i cefpodoksimom koji je bio negativan.

Zaključak: Iz ovog prikaza slučaja vidljivo je da sami negativni kožni alergološki testovi nisu dovoljni za isključenje dijagnoze FMO te je potrebno provesti oralni provokacijski pokus. Postoji nekoliko prijavljenih slučajeva FMO na amoksicilin. Prema našim saznanjima, ovo je treći prijavljeni slučaj FMO na ko-amoksiklav, prvi u pedijatrijskoj populaciji s dobrom tolerancijom drugih beta-laktamskih antibiotika.

TRI LICA PRIMARNE CILIJARNE DISKINEZIJE

Autori: Domagoj Končar, izv. prof. dr. sc. Iva Mihatov Štefanović, dr. med.

Prezenter: dr. Domagoj Končar

Mentorica: izv. prof. dr. sc. Iva Mihatov Štefanović, dr. med.

Ustanova: KBC Sestre milosrdnice

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Uvod: Primarna cilijarna diskinezija (PCD) nasljedni je poremećaj strukture ili funkcije cilija na površini epitela dišnih puteva, a očituje se kroničnim kašljem s iskašljajem i/ili čestim te tvrdokornim infekcijama dišnih puteva uz razvoj bronhiektazija. Dijagnostički je izazov s obzirom na relativno nisku incidenciju, varijabilnost kliničke slike, ali i dostupnost metoda za dokazivanje.

Cilj rada: Prikaz triju bolesnika različite dobi i kliničke prezentacije s svrhom senzibilizacije za diferencijalnodijagnostičko pomišljanje na ovu bolest.

Metode: Analiza medicinske dokumentacije troje pacijenata s dijagnozom primarne cilijarne diskinezije obilježenom različitim kliničkim tješovima.

Rezultati: U našeg su se prvog bolesnika ubrzo nakon rođenja razvili otežano disanje i kašalj, radiološki je potvrđena atelektaza gornjeg reznja desno te je uočen situs viscerum inversus. Dijagnoza je potvrđena biopsijom nosne sluznice i analizom elektronskim mikroskopom. U prvih 2,5 godina života prebolio je 15 epizoda sekretornog otitisa. U druge bolesnice je u dobi 3,5 godina tijekom hospitalizacije zbog pneumonije uočen situs viscerum inversus. Nakon toga u nje se razvijaju recidivirajuće pneumonije, pokatkad uz izljev. Dijagnoza PCD-a postavljena je u dobi od 11 godina na temelju kliničke slike, nazalnog NO-a i genske analize. Treći bolesnik praćen je zbog astme, no, s obzirom na to da na kontrolama perzistira patološki auskultatorni nalaz nad plućima u obliku krepitacija, proširena je obrada u dobi 6 godina. Na CT-u su uočeni obostrani infiltrati i konsolidacija parenhima lijevo uz snižen nazalni NO i pristiglu pozitivnu gensku analizu kojom je PCD potvrđena.

Zaključak: Primarna cilijarna diskinezija često je neprepoznata bolest ili se bolesnici vode pod pogrešnim dijagnozama. Prikazom bolesnika željeli smo podsjetiti na najčešće simptome i problematizirati ograničene dijagnostičke mogućnosti u Hrvatskoj.

IJATROGENI CUSHING U BOLESNICE S NETHERTONOVIM SINDROMOM

Autori: Ana Kovačević, Lavinia La Grasta Sabolić

Prezenter: dr. Ana Kovačević

Mentorica: doc. prim. dr. sc. Lavinia La Grasta Sabolić, dr. med.

Ustanova: Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice, Zagreb

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Uvod: Nethertonov je sindrom rijetka, autosomno-recesivna genetska bolest s karakterističnim trijasom simptoma koji uključuje kongenitalnu ihtioziformu eritrodermiju, promijenjen izgled kose i poremećaj imunosne regulacije. Pacijenti zahtijevaju multidisciplinarni pristup i liječenje, a nerijetko je potrebna i primjena topičkih kortikosteroidnih pripravaka koje treba primjereno dozirati.

Prikaz bolesnika: Trogodišnja djevojčica s opsežnim kožnim promjenama u sklopu Nethertonova sindroma tijekom 6 mjeseci liječena je „kremom od nevena“ koju su njezini roditelji nabavljali od travara. Riječ je, međutim, bila o potentnoj kortikosteroidnoj kremi. Zbog perkutane apsorpcije kortikosteroida u djevojčice se razvio ijatrogeni Cushingov sindrom s tipičnim kliničkim obilježjima kao što su okruglo „lice poput mjeseca“, „bivolja grba“, centralni tip pretilosti, lividne strije te zastoj u rastu. Dugotrajna egzogena primjena kortikostreoida rezultirala je supresijom osi hipotalamus – hipofiza – nadbubrežne žlijezde. Nagli prekid topičke kortikostreoidne terapije u pacijentice doveo je do razvoja sekundarne adrenalne insuficijencije (kortizol 2,0 nmol/L, ACTH 2,8 pmol/L) praćene sniženom glikemijom natašte (GUK 2,8 mmol/L). Uvedena je peroralna terapija hidrokortizonom koja je uspješno ukinuta nakon 10 mjeseci, uz potpun oporavak osi hipotalamus – hipofiza – nadbubrežne žlijezde.

Zaključak: Adekvatna primjena topičkih kortikosteroidnih pripravaka nužna je u svih, a osobito u bolesnika kojima je zbog osnovne bolesti narušena kožna barijera, što ih čini sklonijima pojačanoj perkutanoj apsorpciji kortikostreoida i opasnosti

od razvoja iatrogenog Cushingova sindroma. Zbog dugotrajne supresije osi hipotalamus – hipofiza – nadbubrežne žlijezde u bolesnika s iatrogenim Cushingovim sindromom, u slučaju naglog prekida primjene kortikosteroida, postoji opasnost od razvoja adrenalne insuficijencije koju je važno pravodobno prepoznati i liječiti. Ključno je uzeti dobre anamnestičke podatke te informirati roditelje o rizicima od primjene pripravaka (osobito onih koji u svojem sastavu imaju kortikosteroide) iz nepouzdanih izvora i bez liječničkog nadzora.

IZAZOVI PROSPEKTIVNOG PRAĆENJA I LIJEČENJA POREMEĆAJA DISANJA U SPAVANJU U DJECE S PRADER-WILLIJEVIM SINDROMOM

Autori: Andrija Miculinić, Ivana Marušić, Marija Šenjug Perica, Ana Župan, Željka Vlašić, Romana Gjergja Juraški

Prezenter: dr. Andrija Miculinić

Ustanova: Dječja bolnica Srebrnjak, Odjel za poremećaje spavanja

Mentorica: izv. prof. dr. sc. Romana Gjergja Juraški, dr. med.

Kategorija: B (mladi specijalist pedijatrije)

Uvod: Prader-Willijev sindrom (PWS), iako je rijedak, značajan je zdravstveni problem. Osim morbidne debljine, u PWS-u postoje drugi čimbenici koji uzrokuju poremećaj disanja u spavanju: hipotonija, dismorfija, insuficijencija hipotalamusa, abnormalni ventilacijski odgovori te porast tonzila/adenoida zbog terapije hormonom rasta. Najčešći su poremećaj disanja u spavanju sindromi opstruktivne apneje u spavanju (OSAS) u djece i adolescenata te centralne apneje u spavanju (CSAS) u dojenčadi s PWS-om. Za kliničare su izazovi pravodobna dijagnoza i adekvatno liječenje u svrhu smanjenja komplikacija i mortaliteta.

Cilj: Ciljevi su ovoga prospektivnog praćenja skupine djece s Prader-Willijevim sindromom, s posebnim naglaskom na skupinu djece s otkrivenim poremećajem disanja u spavanju: analiza parametara spavanja, uspješnost terapije poremećaja spavanja i utjecaja na kvalitetu života te otkrivanje mogućnosti prevencije.

Ispitanici i metode: Ispitanici su djeca s PWS-om prospektivno praćena polisomnografijom (PSG) u našoj ustanovi. Istraživanje je nastavak prethodnog praćenja 27 pacijenata s PWS-om u kojih smo otkrili tripud viši apneja-hipopneja indeks (AHI) u usporedbi s pretilim kontrolnim ispitanicima. Parametri PSG-a analizirani su s obzirom na osobitosti pacijenata i na upitnik o spavanju. Za potrebe ovog

prikaza izdvojena je podskupina djece s poremećajem spavanja kojoj je uvedena neinvazivna ventilacija (NIV).

Rezultati: Gotovo 80 % naših ispitanika s PWS-om imalo je poremećaj disanja u spavanju, najčešće OSAS. Izražena hipoventilacija tijekom spavanja bila je prisutna i bez OSAS-a. Terapija OSAS-a uključivala je operaciju tonzila/adenoida, redukcijsku dijetu, a u 5/27 djece s kompleksnom apnejom titracijom je uvedena NIV, kojom se koriste kod kuće. Redovitom primjenom NIV-a došlo je do poboljšanja parametara spavanja i dnevnog života, ali zbog nedovoljne kontrole prejedanja perzistira visok indeks tjelesne mase. Redovito praćenje kod pulmologa, somnologa i endokrinologa i rano prepoznavanje te pravodobno liječenje poremećaja spavanja ključ su poboljšanja kvalitete života i preživljenja u PWS-u.

STEVEN-JOHNSONOV SINDROM (SJS) I TOKSIČNA EPIDERMALNA NEKROLIZA (TEN)

Autori: Vanesa Pfeifer, Martin Demo, Sanela Dragoja Gligora, Mario Blekić, Karmen Kondža, Suzana Ožanić Bulić, Alenka Gagro

Prezenter: dr. Vanesa Pfeifer

Mentorica: doc. dr. sc. Alenka Gagro, dr. med.

Ustanova: Klinika za dječje bolesti Zagreb

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Sažetak rada: Steven-Johnsonov sindrom (SJS) i toksična epidermalna nekroliza (TEN) teški su oblici kožnih reakcija karakterizirani opsežnom nekrozom i odvajanjem epidermisa koji se u djece pojavljuju iznimno rijetko. Klasificiraju se prema postotku površine zahvaćene kože (SJS do 10 %, preklapanje SJS/TEN 10 – 30 % i TEN više od 30 %). U više od 90 % bolesnika zahvaćene su i mukozne membrane. SJS i TEN najčešće su pokrenuti lijekovima, no u djece je važan pokretač i infekcija koju uzrokuje *Mycoplasma pneumoniae*. SJS i TEN posljedica su reakcija preosjetljivosti u kojima ključnu ulogu ima aktivacija citotoksičnih CD8+ T-limfocita.

Prikazat ćemo dvoje djece koju smo tijekom 2024. godine liječili zbog SJS/TEN u sklopu infekcije koju uzrokuje *Mycoplasma pneumoniae*. Biopsija kože potvrdila je kliničku sumnju na tu tešku komplikaciju. Prvi je bolesnica bila djevojka u dobi od 14 godina kojoj je dijagnosticiran TEN. Prezentirala se početno kašljem liječenim azitromicinom kroz tri dana. Nakon završetka terapije dolazi do pogoršanja i pojave buloznog osipa po cijelom tijelu uz ulceracije sluznica. Provedena je antibiotska terapija uz suportivnu terapiju, terapija intravenskim imunoglobulinima i glukokortikoidima unatoč kojoj se nastavila progresija bolesti te je u dva navrata primila etanercept na što dolazi do znatnoga kliničkog poboljšanja. Naknadno smo dokazali pozitivnu serologiju za akutnu infekciju uzročnikom *Mycoplasma pneumoniae* u uzorku seruma prije terapije za TEN.

Drugi je bolesnik dječak u dobi 13 godina kojem je postavljena dijagnoza preklopanja SJS/TEN. Prezentirao se produktivnim kašljem, injekcijom konjunktiva, otežanim gutanjem i pojavom bijelih naslaga po sluznici usne šupljine te naknadnom pojavom buloznog osipa koji je zahvaćao 15 – 20 % površine kože. Liječen je levofloksacinom, intravenskim imunoglobulinima i glukokortikoidima uz suportivne mjere, na što je došlo do kliničkog poboljšanja. Učinjenom obradom utvrđen je pozitivan PCR na *Mycoplasma pneumoniae* u obrisku nazofarinksa. Našim radom željeli bismo podignuti svijest o važnosti ranog prepoznavanja SJS/TEN-a u djece i istaknuti važnost mikrobiološke dijagnostike u otkrivanju *Mycoplasma pneumoniae* kao mogućeg pokretača SJS/TEN-a.

MINUTE KOJE ŽIVOT ZNAČE: PRIČA O USPJEŠNOM ZBRINJAVANJU DJEVOJKE SA SRČANIM ARESTOM

Autori: Ilarija Serini Šeremet, Lucija Matko, Ana Milardović

Prezenter: dr. Ilarija Serini Šeremet

Mentorica: dr. Ana Milardović

Ustanova: Klinički bolnički centar Rijeka

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Uvod: Izvanbolnički srčani arrest u pedijatrijskoj je populaciji rijetkost te je zbog toga izazov svima u lancu zbrinjavanja – očevidcima laicima, timovima izvanbolničke Hitne medicinske službe (HMS) te zdravstvenim djelatnicima u bolničkim sustavima.

Cilj: Osvješčivanje o nužnosti i dobrobiti pravodobnih osnovnih mjera održavanja života djece koje provode laici. **Prikaz bolesnice:** Trinaestogodišnja djevojka dovezena je u pratnji tima HMS-a na Objedinjeni hitni bolnički prijem, nakon reanimacije uz uspješno oživljavanje. U dotad zdrave djevojke osnovne mjere održavanja života (BLS) promptno je započeo laik. Nakon dolaska tima HMS-a, u EKG-u je verificiran torsades de pointes te je održavanje života nastavljeno prema postojećim smjernicama naprednog održavanja života djece (APLS). Nakon isporuke drugog elektroškoka došlo je do povratka spontane cirkulacije. Daljnje multidisciplinarno liječenje nastavljeno je u Kliničkom bolničkom centru Rijeka. U svrhu otkrivanja etiologije aresta učinjena je opsežna kardiološka obrada koja se redom pokazala urednom – serijsko praćenje EKG zapisa, ECHO i magnetna rezonancija srca te provokacijski testovi ajmalinom, adenozinom i isoproterenolom. Zbog evaluacije nevoljnih pokreta nakon ukidanju analgozadacije, učinjena je neurološka i neuroslikovna obrada koje su se, također, pokazale urednima. Fraktura mandibule zadobivena pri padu na tlo u arestu, zbrinuli su i pratili maksilofacijalni kirurg i stomatologa. Pacijentica je dvadeset devet dana nakon aresta otpuštena kući bez

neuroloških sekvela, uz implantirani kardioverterski defibrilator u svrhu prevencije sekundarne srčane smrti.

Zaključak: Uspješan ishod izvanbolničkoga srčanog aresta u dječjoj dobi znatno ovisi o ranom započinjanju BLS-a koji poduzimaju laici očevidci. Pravodobno postupanje povećava uspješnost povratka spontane cirkulacije te smanjuje rizike od trajnog oštećenja mozga, uzrokovana hipoksijom i ishemijom. Organizirano provođenje edukacija o BLS-u u vrtićima, školama, radnim sredinama te na javnim prostorima pozitivno utječe na preživljenje i kvalitetu života postarestne djece u zajednicama koje ga primjenjuju.

GENETIČKI UZROCI KARDIOLOŠKIH BOLESTI: UNICENTRIČNO ISTRAŽIVANJE

Autori: Tomislav Smoljo, Dora Knezović, Marin Ogorevc, Bernarda Lozić

Prezenter: dr. Tomislav Smoljo

Mentorica: prof. dr. sc. Bernarda Lozić

Ustanova u kojoj je rad izrađen: Klinika za dječje bolesti, Klinički bolnički centar Split; Medicinski fakultet, Sveučilište u Splitu, Šoltanska 2A, Split, Hrvatska

Kategorija: A (specijalizant medicinske genetike) – izvan konkurencije

Uvod: Genetsko testiranje pridonosi uspostavljanju precizne genetičke etiologije bolesti. U kardiologiji je to izrazito važno zbog protokola praćenja i liječenja bolesnika, a bitno je i zbog mogućnosti identifikacije rizičnih članova njihovih obitelji. Ovaj rad prikazuje rezultate genetskog testiranja kardioloških bolesnika iz KBC-a Split.

Metode: U analizu su uključeni bolesnici koji su testirani na panele gena za kardiološke bolesti. S obzirom na vodeći simptom, svi su bolesnici podijeljeni u tri skupine: kardiomiopatije, aritmije te bolesti aorte i zalistaka. Rezultati genetskog testa klasificirani su kao pozitivni ako je pronađena varijanta u genu koja se smatra patogenom ili vjerojatno patogenom, kao negativni ako nije pronađena genska promjena povezana s bolešću, te kao varijante nejasnoga kliničkoga značenja za koje nije poznato uzrokuju li bolest ili su benigne pa ih treba dalje pratiti u svrhu moguće reklasifikacije.

Rezultati: Testirano je 55 bolesnika, među kojima je bilo 20 (36 %) žena i 35 (64 %) muškaraca. Medijan za dob bio je 15 godina. U 14 (25 %) bolesnika pronađena je uzročna varijanta, 28 (51 %) bolesnika bilo je negativno, a u 13 (24 %) pronađena je varijanta nejasnoga kliničkog značenja. Uputna je dijagnoza u većine bolesnika bila kardiomiopatija (44 %), potom aritmije (31 %) te najrjeđe bolesti aorte i zalistaka (25 %). Od 14 bolesnika u kojih je uspostavljena dijagnoza njih 13 (93 %) je s autosomno-dominantnom bolešću, a jedan s autosomno-recesivnom. Najčešće primjenjivani panel bio je sveobuhvatni kardiološki panel s 19 testiranih, od čega su

4 pozitivna rezultata. Najviše pozitivnih rezultata imali su paneli za kardiomiopatije sa 6 pozitivnih od 12 testiranih (50 %), a najniži paneli za bolesti aorte i zalistaka s 1 pozitivnim od 12 testiranih (8 %).

Zaključak: Detekcija uzročnih varijanti u genima znatno pridonosi našem razumijevanju kardiovaskularnih bolesti pružajući informacije o staničnim mehanizmima bolesti, prilagođivanju liječenja i procjeni rizika za ostale članove obitelji. Članove obitelji s negativnim nalazom isključujemo iz kardiološkog praćenja.

DUGOTRAJAN PUT DO OPORAVKA – AUTOIMUNOSNI PANKREATITIS KAO TEST IZDRŽLJIVOSTI ZA DIJETE I OBITELJ (PRIKAZ BOLESNIKA)

Autori Ema Šlabek, dr. med., specijalizantica pedijatrije; Sara Smeraldo, dr. med., specijalizantica pedijatrije; Kristina Baraba Dekanić, dr. med., supspecijalistica pedijatrijske gastroenterologije; prof. dr. sc. Goran Palčevski, dr. med., supspecijalist pedijatrijske gastroenterologije

Prezenter: dr. Ema Šlabek

Mentor: prof. dr. sc. Goran Palčevski

Ustanova: Klinika za pedijatriju Kliničkog bolničkog centra Rijeka

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Uvod i cilj: Autoimunosni pankreatitis rijetka je kronična upalna bolest imunosnog podrijetla. Povezanost te bolesti s IgG4 protutijelima iznimno je rijetka u pedijatrijskoj populaciji. Cilj je ovog rada prikazati dijagnostičke i terapijske izazove kroz prikaz adolescenta s kroničnim bolima u trbuhu.

Prikaz bolesnika: Petnaestogodišnji pacijent hospitaliziran je na Odjelu pedijatrijske gastroenterologije Kliničkog bolničkog centra Rijeka zbog pankreatitisa. Povremeno se žalio na boli u epigastriju unatrag mjesec dana, bez drugih smetnji. Nakon prijma započeto je liječenje uz opsežnu dijagnostičku obradu. Ultrazvukom je prikazana suspektna lezija glave gušterače, a kompjutoriziranom je tomografijom isključena nekroza ili maligna bolest. U trećem tjednu zabilježen je porast jetrenih i gušteračnih enzima, a magnetnorezonantnom kolangiopankreatografijom (MRCP) prikazana je upala gušterače s kompresijom glavnog žučovoda, ektazijom bilijarnog stabla i pankreatičnog voda. Ezofagealnim ultrazvukom (EUS) prikazani su hidrops žučnjaka i edem gušterače. Nakon kratkotrajnog poboljšanja laboratorijskih vrijednosti, četvrtog tjedna ponovno dolazi do porasta enzima, a ubrzo i do

razvoja sepse. Uspješno je liječen meropenemom. Zbog ponovnog porasta enzima i prikazane mikrolitijaze žučnog mjehura, ponovljen je MRCP te EUS uz citološku punkciju. Nalaz je bio uredan. Sveukupnom obradom isključena je traumatska, anatomska, bilijarna, toksična, infektivna, metabolička i genetska etiologija. Zbog povišenih vrijednosti IgG4 u dvama uzorcima postavljena je sumnja na autoimunosni pankreatitis. S obzirom na pozitivnu serologiju, moguće je da je autoimunosni proces bio virusno induciran. Isključena je upalna bolest crijeva. Uvođenjem kortikosteroida postignut je brz oporavak, što u skladu s HISORt kriterijima potvrđuje dijagnozu. Tijekom dvomjesečne hospitalizacije u bolesnika se razvila tromboza vena ruku, znatno je smršavio te je zahtijevao psihološku podršku. Četiri mjeseca poslije, zbog relapsa, uveden je azatioprin uz postupno ukidanje kortikosteroida, nakon čega se postiže remisija.

Zaključak: Autoimunosni pankreatitis povezan s IgG4 protutijelima rijetka je i kompleksna bolest u pedijatriji. Međutim, pravodobna dijagnoza i liječenje kortikosteroidima i azatioprinom mogu omogućiti dobar ishod. Kod nejasne etiologije ili recidivirajućeg pankreatitisa važno je razmotriti ovu dijagnozu.

PLEUROPULMONALNI BLASTOM – PRIKAZ BOLESNIKA

Autori: Iva Tkalčec, Jelena Roganović, Maja Pavlović

Prezenter: dr. Iva Tkalčec

Mentorica: prim. prof. dr. sc. Jelena Roganović, dr. med.

Ustanova u kojoj je rad izrađen: Klinika za dječje bolesti Zagreb

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Cilj: Cilj je rada prikazati vrlo rijedak slučaj pleuropulmonalnog blastoma (PPB) te upozoriti na složenost postavljanja dijagnoze zbog rijetke pojavnosti i heterogene kliničke prezentacije.

Prikaz bolesnika: Muško dojenče u dobi od 5 mjeseci hospitalizirano je zbog opsežnoga desnostranog pneumotoraksa uzrokovanog RSV bronhiolitisom. Na hitnoj kompjutoriziranoj tomografiji (CT) toraksa prikazana je bula u srednjem režnju desnoga plućnog krila i učinjena resekcija. Patohistološka analiza odgovarala je kongenitalnoj cističnoj adenomatoidnoj malformaciji pluća tipa I. U dobi od 2,5 godina ponovo je hospitaliziran zbog desnostrane pneumonije s pleuralnim izljevom. Na CT-u je verificirana solidno-cistična tumorska tvorba 125 x 80 x 75 mm u desnom hemitoraksu, koja je komprimirala desni bronh i potiskivala medijastinalne strukture. Učinjena je ultrazvučno vođena iglena biopsija. Patohistološkom analizom postavljena je dijagnoza Ewingova tumora obitelji. Nakon dvaju ciklusa neoadjuvantne kemoterapije upućen je na desnostranu bilobektomiju, a patohistološkom analizom postavljena je dijagnoza PPB-a tipa II. Genomskim sekvencioniranjem detektirana je mutacija gena DICER1. Liječenje je nastavljeno adjuvantnom kemoterapijom. Jedanaest mjeseci od postavljanja dijagnoze bez znakova je bolesti, dobroga općeg stanja i urednoga tjelesnog i psihomotornog razvoja.

Zaključak: PPB je vrlo rijedak i agresivan intratorakalni tumor, koji je potrebno razmotriti u diferencijalnoj dijagnozi kongenitalnih malformacija pluća, plućnih ili bronhalnih cisti ili pneumotoraksa. Rana dijagnoza i terapija koja uključuje operativni zahvat i kemoterapiju ključni su u prognozi bolesti.

KONGENITALNI DIABETES INSIPIDUS – PRIKAZ BOLESNICE

Autori: Darija Tudor, Marko Šimunović

Prezenter: dr. Darija Tudor

Mentor: doc. dr. sc. Marko Šimunović, dr. med.

Ustanova: Klinički bolnički centar Split

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Uvod: Diabetes insipidus (DI) hormonski je poremećaj klinički prezentiran poliurijom različita stupnja, a nastaje kao posljedica nedovoljne sekrecije arginin-vazopresina (AVP), također poznatog kao antidiuretski hormon (ADH). U ranijoj terminologiji za navedeni poremećaj rabio se naziv centralni DI, dok danas o njemu govorimo najčešće kao o stanju manjka ADH-a (ili AVP-a). Također, klinička slika diabetesa insipidusa nastaje i u slučaju rezistencije bubrežnih sabirnih tubula na učinke ADH-a koji se secernira u primjerenim koncentracijama te tada govorimo o nefrogenom DI-ju, točnije, o stanju rezistencije na AVP. Manjak ADH-a rijedak je poremećaj s procijenjenom prevalencijom od 1 na 25 000. U većini slučajeva riječ je o stečenom poremećaju, dok se nasljedna etiologija utvrdi u manje od 5 % oboljelih. Podjednaka je zastupljenost u obaju spolova. U pristupu bolesniku s diabetesom insipidusom ne smijemo zanemariti ni mnogo rjeđe, kongenitalne uzroke, osobito što je bolesnikova dob prezentacije bolesti mlađa.

Prikaz bolesnice: Prikazat ćemo jednomjesečno žensko doječe hospitalizirano u našoj ustanovi zbog potrebe za detaljnijim etiološkim razlučivanjem hipernatremije i hiperosmolarnosti seruma koje se prate od rođenja. Adekvatnim nadzorom diureze objektivizirana je poliurija hipoosmolarnog urina. Postavljena je sumnja na DI uz pozitivan odgovor na dezmopresin, nakon čega je zaključeno da je riječ o centralnoj formi, tj. manjku AVP-a. Kao rezultat detaljnije dijagnostičke obrade sa svrhom točnog identificiranja etiologije utvrđeno je rijetko kliničko stanje.

Rasprava: Hipernatremija je elektrolitski poremećaj definiran vrijednostima Na u serumu (ili plazmi) većim od 150 mmol/L. Premda je hipernatremija najčešće posljedica nedovoljnog unosa vode (u djenčadi) te gastrointestinalnih gubitaka (u starije djece), ne toliko velika, ali ipak znatna proporcija pacijenata otpada na stanja endokrinološki uvjetovanih poremećaja sposobnosti koncentriranja urina koji se klinički prezentiraju poliurijom. Primjer je takvog poremećaja i diabetes insipidus, kod kojeg, patofiziološki gledano, razlikujemo centralni i nefrogeni oblik. Centralni DI, točnije, manjak ADH-a, uzrokovan je nesposobnošću neurohipofize da u stanjima povišene osmolalnosti plazme sintetizira i/ili secernira AVP. Kako je prethodno navdano, u etiologiji tog poremećaja mnogo veći udio imaju gore navedena, stečena stanja. Međutim, nakon isključenja potonjih, uputno je tragati i za onim rijetkim genetskim i/ili malformacijskim poremećajima koji su po svojoj prirodi kongenitalni, a mogu i ne moraju biti nasljedni.

Zaključak: povišena serumska koncentracija natrija uzrokuje pomak vode preko stanične membrane iz intracelularnog u ekstracelularni prostor uzrokujući staničnu dehidraciju, osobito na razini neurona središnjega živčanog sustava, što može imati fatalne posljedice. Navedena spoznaja ističe potrebu pravodobnog dijagnosticiranja, liječenja i detaljnog etiološkog razlučivanja ovog elektrolitskog poremećaja. Ideja je ovog rada bila prikazati razmjerno rijedak hormonski poremećaj uzrokovan izrazito rijetkom anomalijom središnjega živčanog sustava te time naglasiti potrebu za traganjem i za nasljednim uzrocima DI-ja jer optimalno liječenje svakog kliničkog stanja, pa tako i ovog, ipak je prije svega etiološko.

U POTRAZI ZA NOVIM BIOMARKEROM STARVACIJE KOD ANOREKSIJE NERVOZE U PEDIJATRIJSKOJ DOBI: PREALBUMIN – PRELIMINARNI REZULTAT

Autori: Ante Vidović, Nora Nikolac Gabaj, Barbara Perše, Marina Galešić, Magdalena Kršić, Sara Mašković, Matej Mustapić, Rea Takač, Orjena Žaja

Prezenter: dr. Ante Vidović

Ustanova : Klinika za pedijatriju, KBC Sestre milosrdnice

Mentorica: prof. dr. sc. Orjena Žaja, dr. med.

Kategorija: A (specijalizant pedijatrije)

Uvod: Anoreksija nervoza (AN) kompleksan je poremećaj u jedenju, čija su glavna obilježja restrikcija peroralnog unosa i preokupacija vlastitom tjelesnom masom (TM), što posljedično dovodi do njezina gubitka. AN je treća najčešća kronična bolest među adolescenticama s mortalitetom 12 puta većim od ostalih uzroka smrti u dobi između 15. i 24. godine. Starvacija dovodi do akutnih i kroničnih metaboličkih posljedica koje pogađaju praktički sve organe i organske sustave.

Cilj: U ovom smo istraživanju ispitivali potencijalnu ulogu prealbumina kao biomarkera starvacije u pacijenata s AN-om jer dosadašnji klinički i laboratorijski parametri nisu pokazali dovoljnu osjetljivost i specifičnost.

Metode i ispitanici: U ovo prospektivno istraživanje uključeno je 66 bolesnika pedijatrijske dobi s AN-om koji su liječeni u našoj ustanovi (63 djevojčice i 3 dječaka). Bolničko etičko povjerenstvo odobrilo je istraživanje, a skrbnici su potpisali informirani pristanak. Svim je sudionicima evidentiran širok spektar kliničkih (uključujući indeks TM /ITM/, Z-vrijednost, trajanje bolesti, stopa gubitka TM-a te postotak gubitka mase) i laboratorijskih parametara (uključujući prealbumin). Rezultati su prikazani kao medijan i interkvartilni raspon te je izračunat Spearmanov koeficijent korelacije. P- vrijednosti 0,05 smatrane su statistički značajnima.

Rezultati: Nije uočena statistički značajna korelacija između koncentracije prealbumina i ITM ($\rho = 0,15$, $P = 0,232$); trajanja bolesti ($\rho = -0,02$, $P = 0,908$), z-scorea ($\rho = 0,08$, $P = 0,531$), postotka ($\rho = -0,13$, $P = 0,317$) ni stope gubitka tjelesne mase ($\rho = -0,09$, $P = 0,461$).

Rasprava i zaključak: Prealbumin se često ističe kao potencijalni marker malnutricije kod organskih bolesti, prije svega zbog kratkog poluživota (48 sati) te neovisnosti o hidraciji, funkciji jetre i bubrega. Međutim, glavni nedostaci prealbumina uključuju njegovu varijabilnost u prisutnosti upalnih stanja te osjetljivost na utjecaj kortikosteroida i alkohola. Kod pacijenata s AN-om još uvijek ne postoji adekvatan biomarker starvacije, što znatan izazov jer bi pouzdan marker mogao bitno utjecati na tijek i ishod liječenja. Liječenje AN-a dodatno je otežano specifičnostima s kojima se liječnici susreću, poput često nepouzdanih (hetero)anamnestičkih podataka.

Preliminarni rezultati našeg istraživanja utvrdili su izostanak povezanosti koncentracije prealbumina i kliničkih pokazatelja starvacije u pedijatrijskih pacijenata s AN-om. Ovi nalazi sugeriraju da prealbumin nije pouzdan biomarker za praćenje nutritivnoga statusa u ovom kontekstu.

DJEČAK SUPERJUNAK ILI...?

Autori: Ana Župan, Melita Čačić Hribljan, Tomislav Gojmerac

Prezenter: dr. Ana Župan

Ustanova: Dječja bolnica Srebrnjak

Mentori: doc. prim. dr. sc. Melita Čačić Hribljan, dr. med., prim. mr. sc. Tomislav Gojmerac

Kategorija: B (mladi specijalist pedijatrije)

Uvod: Nasljedne senzorne i autonomne neuropatije (HSAN) heterogena su skupina rijetkih bolesti čija je učestalost mnogo rjeđa od primarnih nasljednih motoričkih senzornih neuropatija (HMSN), a poznavanje genetskih uzroka i patofiziologije je slabije. Očituju se gubitkom velikih mijeliniziranih i nemijeliniziranih vlakana. Razlikujemo osam glavnih skupina na temelju dobi pojavnosti simptoma i same kliničke slike te genetske podloge.

Prikaz bolesnika: Dječak u dobi od 18 mjeseci pregledan je zbog sumnje na neosjetljivost na bolni podražaj. Riječ je o dječaku bez perinatalnih neurorizičnih čimbenika i podataka o pretrpljenim neželjenim intrakranijskim događanjima, neoptimalnog dojenačkog, a urednog daljnjeg neuromotoričkog razvoja. U dječaka su od najranije dobi primjetni znakovi neprimjerenog odgovora na bolni podražaj i neuobičajene reakcije termoregulacije. Izraženo je motorički aktivan, a u dosadašnjem razvoju, pri padovima, porezotinama, opeklinama ili provokaciji bolnog podražaja nikada nije primjereno reagirao. Samoozljeđuje se, ima česte potrebe za kirurškim zbrinjavanjem. Intenzivno se znoji, ima nesvrshodne i nagle poraste tjelesne temperature. Doima se da mu je osjet okusa slabiji, a da osjet njuha nema. Tijekom neurološkog pregleda pri ustajanju i slučajnom udarcu u glavu bez ikakve je reakcije. Na temelju anamnestičkih i kliničkih osobitosti indicirana je dijagnostička obrada zbog sumnje na postojanje senzorne i autonomne neuropatije. U senzorno-integracijskoj procjeni zamijećeno je odstupanje u području obrade podražaja dodira i dubokog pritiska. Genetskom je obradom potvrđena hereditarna senzorno-autono-

mna neuropatija (složeni herterozigot za dvije varijante gena SCN9A), pri čemu je jednu genetsku mutaciju naslijedio od majke, a druga je nastala *de novo*. Fenotipski odgovara HSAN IID koja se nasljeđuje autosomno-recesivno te uz koju se opisuju gubitak osjeta za bol i temperaturu, autonomna disfunkcija, smanjen osjet njuha i okusa te gubitak sluha i koštane deformacije koje naš bolesnik zasad nema. Uredan nalaz elektroneurografije sukladan je s dijagnozom s obzirom na tip neuropatije.

Zaključak: Pravodobno postavljanje dijagnoze HSAN-a, napose u bolesnika s ranim početkom bolesti, od izuzetne je važnosti radi usmjerene rehabilitacije i prevencije komplikacija bolesti.

NEPODUDARNOST HLA-DQ RIZIČNIH HETERODIMERA POVEZANA JE S POJAVOM DE-NOVO DONOR SPECIFIČNIH PROTUTIJELA U PEDIJATRIJSKIH PRIMATELJA PRESADENOG BUBREGA

Autori: Daniel Turudić, Vaka Sigurjonsdottir, Kim H. Piburn, Lin Wang, Paul C. Grimm, Anat R. Tambur, Bing M. Zhang

Kategorija: B (mladi specijalist pedijatrije)

Uvod: U svjetskoj transplanatacijskoj medicini trenutno je iznimno aktualna tema uloga nespodudarnosti HLA-DQ α/β heterodimera u transplantaciji bubrega. Istraživanja vodećih svjetskih centara sugeriraju kako DQ α 05 nepudarnost u alelima između donora i primatelja nosi veći rizik od razvoja de-novo donor-specifičnih protutijela (dnDSA).

Metode: U retrospektivno kohortno istraživanje uključena su djeca sa transplantacijom bubrega u Stanford Children's Health bolnici uz period praćenja od najmanje 12 mjeseci. Nepodudarnost od interesa bila je prisutnost DQ α 05 heterodimera u darivatelju, a ne u primatelju. Primarni ishod je bio razvoj dnDSA u HLA-DQ, sa graničnom vrijednosti srednjeg intenziteta fluorescencije (MFI) ≥ 1000 . Svi su pacijenti testirani na dnDSA 0, 1, 2, 3, 6 i 12 mjeseci nakon transplantacije, najmanje jednom godišnje nakon toga i prema kliničkim indikacijama. Analiza preživljenja provedena je Kaplan-Meier metodom, a omjeri izgleda korišteni su za usporedbu relativnih izgleda.

Rezultati: Ukupno je obuhvaćeno 227 djece. Medijan dobi je iznosio 14 godina (IQR: 4–17), a omjer dječaci: djevojčice 1:1.1. U 24% djece transplantacija je provedena od živog darivatelja. Medijan vremena praćenja bio je 73 mjeseca (IQR: 58–96). Od ukupnog broja djece 87/227 (38%) formiralo je dnDSA protijela protiv HLA-DQ. Od ukupnog broja nepodudarnosti primatelja i donora 77/227 (34%) imalo je neusklađenost DQ α 05-heterodimera, od tih 43/77 (56%) formiralo je dnDSA, naspram preostalih 44/150 (29%).

Zaključak: Neusklađenost heterodimera DQ α 05 bila je visoko povezana s stvaranjem HLA-dnDSA u ovoj kohorti. Identifikacija imunogenih DQ neusklađenosti može pomoći u optimiziranju sustava dodjele, usmjeravanju odabira organa za senzibilizirane pacijente i stratifikaciji imunološkog rizika nakon transplantacije kako bi se poboljšali ishodi presađivanja bubrega.