

Lekárska fakulta UPJŠ

Detská fakultná nemocnica

1. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN

Slovenská pediatrická spoločnosť

Slovenská lekárska spoločnosť

PROGRAM a ABSTRAKTY

# 28. PEDIATRICKÁ PRACOVNÁ KONFERENCIA

s medzinárodnou  
účasťou

pod záštitou

primátora mesta Košice

MUDr. R. Rašiho, MPH., PhD.

2. - 3. JÚN 2011  
HOTEL YASMIN  
KOŠICE



Podujatie ohodnotené 11 CME kreditmi



Vážené kolegyne/ kolegovia, milí priatelia,

*dovoľte mi, aby som Vás srdečne pozvala na 28. celoslovenskú pediatrickú konferenciu do Košíc! Už roky je dobre zaužívanou tradíciou, že východoslovenskí pediatri slávia symbolicky Deň detí svojou odbornou konferenciou. Môže byť empatickejšia symbolika medzi lekárom a jeho malým pacientom? Ved' náročnému štúdiu detských chorôb sme zasvätili celý náš profesionálny život...*

*Za hlavné odborné témy tohtoročnej konferencie sme po dlhšej diskusii zvolili genetiku, výživu, pneumológiu a prevenciu. A prečo padla práve táto voľba?*

*Snáď niet vedného odboru, ktorý viac zmenil modernú medicínu, ako **genetika**. Žijeme v storočí „biológie“ a genetické dekódovanie sa okrem nesporného vedeckého prínosu stáva aj miliardovým „biznisom“. Vďaka rozlúšteniu veľkých častí genómov sa podarí zistiť príčiny chorôb či dokonca predpisovať lieky na mieru. Prognostici už dnes optimisticky hlásajú, že v blízkej budúcnosti bude mať osobný genómový stroj - sekvenátor DNA takmer každá nemocnica. Ale predtým, než vnikneme do zložitého sveta veľkej genetiky, objasníme Vám jej základné princípy, uvedieme aktuálne možnosti prenatalnej diagnostiky na Slovensku a načrieme aj do tajov raritnej syndromológie.*

***Výživa a pneumológia** sú každodenným chlebkom ambulatného i nemocničného pediatra. Dozviete sa, ako vniesť do zaužívanej klinickej rutiny novšie diagnostické a liečebné postupy, a tiež otvoríme „ožehavú“ otázku prevencie. Sú obavy zo zrušenia BCG vakcinácie opodstatnené?*

*V interaktívnom **workshope** si aj tentoraz môžete otestovať vedomosti pri riešení zložitých diagnostických orieškov. Rozhodujete sa správne? Alebo by ste volili odlišný klinický postup? Verím, že sa vám voľba odborných tém bude páčiť a z bohatej ponuky prednášok načerpáte užitočné informácie, ktoré zúročíte v klinickej praxi.*

*Ale odborné podujatia sú tiež vhodnou príležitosťou pre priateľské stretnutia s kolegami. Júnové Košice lákajú preddovolenkovou atmosférou, a hoci ruch po hokejovom šampionáte ešte len nedávno ustal, Košice sa už pripravujú na ďalšiu historickú udalosť. Ved' čestný titul Európske mesto kultúry si chceme zaslúžiť!*

*Príďte a uvidíte!*

*Za organizačný výbor sa na stretnutie s Vami teší*

*Prof. MUDr. Ľudmila Podracká, CSc.*

# VŠEOBECNÉ INFORMÁCIE

## ■ **Dátum a miesto konania:**

2. - 3. jún 2011, Hotel Yasmin, Tyršovo nábrevie 1, 040 01 Košice

## ■ **Prezident konferencie:**

Prof. MUDr. Ľudmila Podracká, CSc.

## ■ **Predseda vedeckého výboru:**

Doc. MUDr. Veronika Vargová, PhD.

## ■ **Vedecký výbor konferencie:**

Doc. MUDr. Branislav Spišák, CSc.

MUDr. Anna Feketeová

## ■ **Sekretariát konferencie:**

Libuša Herichová

tel.: +421 55 642 3632 fax: +421 55 6428935, 0911 519 438

I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN, Tr. SNP 1, 040 66 Košice

e-mail: libusa.herichova@upjs.sk

## ■ **Registračný poplatok:**

	do 20. 5. 2011	na mieste
- lekári	20,- EUR	25,- EUR
- sestry	10,- EUR	12,- EUR
- sprevádzajúca osoba	5,- EUR	7,- EUR
- spoločenský večer 2. 6. 2011	10,- EUR	

## ■ **Registračný poplatok obsahuje:**

Registračný poplatok obsahuje konferenčné materiály, účasť na prednáškach a workshopoch, účasť na interaktívnom a edukačnom sympóziu „Aká je Vaša diagnóza?“, káva, občerstvenie.

## ■ **Spôsob platby:**

Registračný poplatok prosím uhradiť na účet: Progress CA, s.r.o.

Peňažný ústav: Volksbank Slovensko, a.s. Košice

Číslo účtu: 435 022 58 49/3100

IBAN: SK 363 3100 0000 00 435022 5849      BIC: LUBA SKBX

Variabilný symbol Vám bude pridelený po Vašej registrácii. Dátum registrácie je do 20. 5. 2011. Po tomto termine je registrácia možná na mieste. Registrácia je možná on-line, mailom, faxom alebo poštou.

## ■ **Spoločenská časť konferencie:**

Spoločenský večer, hotel Yasmin. 2. júna 2011

## ■ **Organizačný sekretariát:**

Progress CA s.r.o., Gabriela Šujanová, mobil: +421 918 622 533

Krivá 18, 040 01 Košice

tel.: +421 55 68 06 261, fax: +421 55 68 06 156

e-mail: gabriela.sujanova@progress.eu.sk

## ■ **Dôležité www stránky:**

[www.pediatria-kosice.sk](http://www.pediatria-kosice.sk) - oficiálna stránka konferencie

[www.progress.eu.sk](http://www.progress.eu.sk)

[www.hotel-yasmin.sk](http://www.hotel-yasmin.sk)

**Štvrtok, 2. jún 2011**

- 7.30 Registrácia
- 8.30-9.00 Otvorenie
- 9.00-9.20 **DÉMANTOVÁ MEMORIÁLNA PREDNÁŠKA**
  - Baxová, A., Zeman, J., Hirschfeldová, K., Trková, M.: Mikrodelečné syndrómy ako príčina mentálnej retardácie detí (Praha)
- 9.20-10.50 **GENETIKA A VRODENÉ VÝVOJOVÉ CHYBY I**  
**garant bloku: MUDr. J. Behunová, PhD.**
  - Šalagovič, J.: Genomika a klinická prax
  - Cisarík, F.: Možnosti skvalitnenia prenatálneho skríningu a výsledky prenatálnej genetickej diagnostiky v SR za rok 2010
  - Kovács, L., Hlavatá, A., Baldovič, M., Dallos, T., Paulovičová, E., Fehérvizyová, Z., Kadasi, L.: Syndrómy periodických horúčok - syndróm hyperlgD a PFAPA syndróm
  - Vargová, V.: Kryopyrinopatie - klinický obraz a možnosti liečby
  - Petrovič, R., Pastoráková, A., Böhmer, D., Chandoga, J.: Genetika kongenitálnej adrenálnej hyperplázie
  - Behunová, J., Zavadilíková, E., Podracká, L.: Rôzne tváre neurokutánných syndrómov

## *Diskusia*

- 10.50-11.10 prestávka
- 11.10-12.00 **GENETIKA A VRODENÉ VÝVOJOVÉ CHYBY II**  
**garant bloku: doc. MUDr. V. Vargová, PhD.**
  - Jakubíková, J.: Etiológia vrodených porúch sluchu u detí
  - Baloghová, J., Behunová, J.: Genodermatózy a vrodené poruchy kože
  - Andráš, T., Zavadilíková, E., Bodnárová, O.: Vrodené vývojové chyby CNS - prehľad a naše skúsenosti
  - Bodnárová, O., Andráš, T.: Kompresívna myelopatia - kazuistika

## *Diskusia*

- 12.00-13.00 **VÝŽIVA**  
**garant bloku: prof. MUDr. J. Sýkora, PhD.**
  - Sýkora, J.: Fakultatívni prídavky do kojeneckých formulí podľa súčasne platnej legislatívy - inspirácie materským mliekom (Plzeň)
  - Čierna, I.: Koliky v dojčenskom veku
  - Švekušová, M.: Poruchy kŕmenia v detskom veku

## *Diskusia*

■ 13.00-14.00 obed

■ 14.00-15.20 **ODPORÚČANIA PRE KLINICKÚ PRAX**  
garant bloku: **prof. MUDr. Ľ. Podracká CSc.**

- Furková, K., Šašinka, M.: Vitamín D ako ho nepoznáme
- Podracká, Ľ.: Transfúzia krvi u detí: kedy áno a kedy nie?
- Kovaľ, J., Dzurillová, S., Matľáková, M.: Antiemetikum - liek prvej voľby pri vracaní?
- Hedvig, J.: Prevencia infekčnej endokarditídy v detskom veku
- Zavadilíková, E.: Febrilné kříče - diferenciálna diagnostika a manažment liečby

*Diskusia*

■ 15.20-16.00 **KORTIKOIDY V PEDIATRII**  
garant bloku: **MUDr. J. Ferenczová, PhD.**

- Ferenczová, J.: Majú lokálne aplikované kortikoidy systémové účinky?
- Kubejová, K., Vargová, V.: Prevencia kortikoidmi indukovanej osteoporózy u detí
- Gerecová, K.: Očkovanie imunokompromitovaných detí

*Diskusia*

■ 16.00-16.30 prestávka

■ 16.30-17.00 **MEDZIODBOROVÁ SPOLUPRÁCA**  
garant bloku: **prim. MUDr. A. Feketeová**

- Markovská, N., Kováčsová, L, Kaiferová, J.: Gingivostomatitis herpetica
- Švehlík, J., Švehlík, J., st., Švehlíková, G., Živčák, J.: Využitie hyperbarickej oxygenoterapie v liečbe poškodení CNS u detí
- Rosenbergerová, T.: Sú to len poruchy správania?
- Lovášová, D.: Internetové poradenstvo - nová forma komunikácie s pacientom

*Diskusia*

■ 19.00 **SPOLOČENSKÝ VEČER HOTEL YASMIN**

## Piatok, 3. jún 2011

- 8.00 Registrácia
- 8.30-10.00 **AKÁ JE VAŠA DIAGNÓZA? INTERAKTÍVNY EDUKAČNÝ WORKSHOP**  
garant bloku: MUDr. M. Mráz, PhD.
  - Mráz, M. Hyponatriémia
  - Kolívek, G.: Hyperkalcémia v detskom veku
  - Kirschová, M.: Hyperbilirubinémia
  - Šamudovská, K., Ferenczová, J.: Hyperlipidémia

### *Diskusia*

- 10.00-10.30 prestávka
- 10.30-12.00 **PNEUMOLÓGIA A PREVENCIA**  
garant bloku: doc. MUDr. B. Spišák, CSc.
  - Janda, J.: Invazívne pneumokokové infekcie v detskom veku (Praha)
  - Spišák, B.: Suchý kašeľ u detí
  - Krcho, P.: Možnosti prevencie a špecifiká starostlivosti o novorodenca v adaptačnom období
  - Feketeová, A., Marciová, A., Fandáková, Y.: RSV infekcie - staronový problém?
  - Kadlicová, K., Orosová, J.: Komplikácie BCG vakcinácie - pohľad pneumológa
  - Škapincová, A.: Komplikácie BCG vakcinácie - pohľad röntgenológa
  - Feketeová A.: Prevencia pneumokokových infekcií

### *Diskusia*

- 12.00-12.15 **PREDNÁŠKA PODPorená Z EDUKAČNÉHO FONDU  
ENGELHARD ARZNEIMITTEL**
  - Galáni, T.: Moderné trendy liečby respiračných infekcií spojených s kašľom
- 12.15-13.00 obed
- 13.00-14.30 **VARIA**  
garant bloku: Mgr. D. Krafcíková
  - Kimáková, T., Onačillová, E., Zeisbergová, K.: Sledovanie vybraných faktorov životného štýlu u poslucháčov Lekárskej a Právnickej fakulty UPJŠ v Košiciach
  - Kurcinová, H., Vysocká, M., Pauchlíková, L.: Uplatnenie manažérskeho funkcií v procese riadenia ošetrovateľskej starostlivosti na dialyzačných strediskách
  - Vargová, A., Kurcinová, H., Kuzířová, E.: Úloha sestry v edukačnom procese transplantovaného pacienta
  - Friedlová, J.: Bazálna stimulácia u detí
  - Babjarčík, M.: Úloha sestry pri skriningovom vyšetrení detí zameraná na CF vo východoslovenskom regióne

# ODBORNÝ PROGRAM

- Taratutová, M.: Úloha sestry pri štandardizovaných postupoch pri nefrotickom syndróme s následnou edukáciou rodičov v domácom prostredí
- Michalková, Z., Kurcinová, H.: Ako to bolo na začiatku, alebo ako to vnímam ja...

## Diskusia

- 14.30 Ukončenie konferencie



■ **MUDr. Peter Krcho, PhD.**  
riaditeľ DFN

■ **prof. MUDr. Leonard Siegfried, CSc.**  
dekan UPJŠ LF

■ **doc. MUDr. Marta Benedeková, PhD.**  
vedecká sekretárka SPS

■ **prof. MUDr. Tibor Šagát, CSc.**  
prezident SPS

■ **prof. MUDr. Ľudmila Podracká, CSc.**  
prednostka I. Kliniky detí a dorastu

## ■ Kredity SACCME:

Podujatie je ohodnotené SACCME kreditmi:

pasívna účasť: 02.06.2011 - 7 kreditov  
03.06.2011 - 4 kredity  
spolu 11 kreditov

aktívna účasť: slovenský autor: 10 kreditov  
prví dvaja spoluautori: 5 kreditov

zahraničný autor: 15 kreditov  
prví dvaja spoluautori: 10 kreditov

## DÉMANTOVA MEMORIÁLNA PREDNÁŠKA

### MIKRODELEČNÉ SYNDRÓMY AKO PRÍČINA MENTÁLNEJ RETARDÁCIE DEŤÍ

Baxová, A., Zeman, J., Hirschfedová, K., Trková, M.

Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha

Klinika dětského a dorostového lékařství 1.LF UK a VFN, Praha Gennet, s.r.o.  
Praha

Príčiny mentálnej retardácie (MR) sú rôzne a zahŕňajú genetické aj exogénne faktory. Asi u polovice detí s MR príčina ostáva neznáma napriek kompletnému vyšetreniu (klinické vyšetrenie, podrobná anamnéza, genealógia, laboratórne vyšetrenia). Ukazuje sa, že genetické príčiny nachádzame častejšie v skupine detí so závažnou mentálnou retardáciou. K najčastejším príčinám MR patria chromozómové aberácie. Cytogenetické vyšetrenie patrí k najčastejším vyšetrovacím metódam. Štruktúrové aberácie chromozómov boli už dávno rozpoznané ako príčina závažných a klinicky drobne definovaných syndrómov (Cri du Chat syndróm, Wolf-Hirschhornov syndróm). Submikroskopické delécie chromozómov boli pozorované u detí s dysmorfickými syndrómami, etiológia ktorých ostávala dlho neznáma. S významným pokrokom metód molekulárno-cytogenetických vyšetrení boli identifikované submikroskopické chromozómové aberácie ako príčina mnohých syndrómov asociovaných s MR (napr. Williamsov syndróm, Angelmanov syndróm, Praderov-Williho syndróm Smithov-Magenisov syndróm). Postupne pribúdajú nové mikrodelečné syndrómy s variabilným fenotypom. U väčšiny z nich delécia chromozomálneho segmentu nie je viditeľná rutinným cytogenetickým vyšetrením. Rozlišovacia schopnosť klasického cytogenetického vyšetrenia (G-pruhovanie) je na hranici 3-4Mb. Vývoj nových diagnostických metód (FISH, MLPA, SNP array) umožňuje rozpoznávať klasické mikrodelečné/mikroduplikačné syndrómy. Ukázalo sa, že molekulárno-cytogenetické vyšetrenia majú nezastupiteľné miesto pri hľadaní príčiny tzv. idiopatickej MR. Uvádžam našu skúsenosť s diagnostikou detí s psychomotorickou retardáciou. Diagnóza submikroskopickej chromozómovej aberácie u dieťaťa znamená zistenie príčiny MR, spresnenie individuálnej prognózy, a možnosť stanovenia genetickej prognózy v rodine. V neposlednom rade v prípade zvýšeného rizika možno navrhnúť cieľnú prenatálnu (preimplantačnú) diagnostiku.

## GENOMIKA A KLINICKÁ PRAX

Šalagovič, J.

Ústav lekárskej biológie, Lekárska fakulta UPJŠ, Tr. SNP1, 040 11 Košice

Aj napriek tomu, že genomika predstavuje jedno z najmladších odvetví biológie, v pomerne krátkom čase bol v tomto odbore dosiahnutý celý rad mimoriadnych úspechov. Samotné odhalenie kompletnej sekvencie ľudského genómu sa svojím významom porovnáva s úspešným pristátím človeka na Mesiaci a v súčasnosti už obsahujú databázy sekvenčných dát niekoľko stoviek kompletných genómov.

Výsledky dosiahnuté v rámci genomického výskumu ovplyvnili už mnohé oblasti medicíny a v najbližšej budúcnosti môžeme očakávať ich zásadný dopad na klinickú prax. Genomika napomáha k odhaleniu príčin mnohých ochorení a je schopná identifikovať jednotlivca, ktorý má predispozíciu k daným ochoreniam ešte predtým ako sa tieto ochorenia prejavia. Pochopenie interakcií génov a liečiv na základe genomického výskumu vedie k "personalizovanej" medicíne, kde lieky alebo ich kombinácia sú pripravované a aplikované presne podľa individuálneho genetického profilu pacienta. Lekári tak už v blízkej budúcnosti budú schopní vypracovať genetický profil svojich pacientov, z ktorého budú schopní určiť náchylnosť k rôznym ochoreniam a navrhnuť prípadnú prevenciu, či zvoliť vhodnú stratégiu liečby. Zdravotná starostlivosť sa tak posunie z finančne náročnej liečby pokročilých štádií ochorenia smerom k diagnóze a prevencii, ktoré sú oveľa lacnejšie a účinnejšie. Genomika tak zásadným spôsobom ovplyvní medicínu a spôsobí, že bude osobnejšia, účinnejšia, celistvejšia a v konečnom dôsledku aj lacnejšia.

## **MOŽNOSTI SKVALITNENIA PRENÁTÁLNEHO SKRÍNINGU A VÝSLEDKY PRENÁTÁLNEJ GENETICKEJ DIAGNOSTIKY V SR ZA ROK 2010**

Cisarík, F.

Oddelenie lekárskej genetiky FNŠP Žilina

Na Slovensku sa používa niekoľko významne rozdielnych stratégií prenatalného skríningu vývojových chýb. Podľa veku plodu v čase skríningu je to skrínig v I.trimestri (10+0 -13+6 tt), v II.trimestri (14+0 - 20+0 tt.) a integrovaný skrínig (používa parametre I. a II.trimestra spolu). Skrínig v I.trimestri je cenný pre jeho dostupnosť vo veľmi včasnej gravidite, vysokú efektivitu a možnosť laboratórneho genetického testovania plodu už v I. trimestri. Integrovaný skrínig je vyhodnocovaný ako najbezpečnejší , pretože umožňuje znížiť počet invazívnych odberov a tým ešte viac znížiť riziko pre zdravé plody. Prenatálny skrínig v súčasnosti už nie je orientovaný len na výpočet rizika pre Downov syndróm a rázštepý nervovej trubice, ale umožňuje aj širšie využitie pre prognózovanie priebehu gravidity už od 12.týždňa gravidity. Využívanie ultrasonografických markerov v I. a II.trimestri podstatne prispelo ku presnej diagnostike mnohých vývojových chýb. Ku doteraz bežne používaným biochemickým markerom v II.trimestri (alfa-1-fetoprotein, choriongonadotropín a estriol) sa pridalo využívanie markerov v I. trimestri (PAPP-A a voľný beta hCG). Rozhodujúcu úlohu nadobudli ultrasonografické markery v I. trimestri, najmä meranie NT (nuchal translucency).

V rokoch 2010-2011 sme mali možnosť zabezpečiť pre všetky tehotné ženy v regióne Žiliny využívanie stratégie integrovaného prenatalného skrínigu. Porovnali sme dve 16 mesačné obdobia, pred zavedením a počas prevádzky integrovaného skrínigu. Záujem tehotných o vyšetrenie chromozómov plodu z dôvodu len samotného veku nad 35 rokov klesol o 50%. Počet amniocentéz z dôvodu pozitívneho skrínigu pre Downov sy. klesol o 52,8%. Celkový pokles invazívnych výkonov zo všetkých indikácií bol o 42%. Aj táto naša praktická skúsenosť poukazuje na reálnu možnosť podstatného skvalitnenia prenatalného skrínigu v SR.

O rozsahu a úrovni prenatalného skrínigu vývojových chýb svedčia údaje zo štatistiky o prenatalnej genetickej diagnostike na Slovensku. V roku 2010 sme vykonali 3707 chromozómových analýz u plodov a zistili sme 121 chromozómových anomálií (3,26%). Z toho jednoznačne závažných dopadov na fenotyp bolo 96 (2,54%). Podľa základných typov indikácií na prenatalnú genetickú analýzu chromozómov je záchytnosť chromozómových chýb nasledovná: pri len samotnom veku matky nad 35 rokov 1,64%, pri veku matky nad 35 rokov a zároveň pozitívnom prenatalnom skrínigu 3,97%, pri veku matky do 35 rokov a pozitívnom prenatalnom skrínigu 2,42%, pri pozitívite UZV minormarkerov 10,93%, pri náleze vývojovej chyby plodu 15,47%.

## SYNDRÓMY PERIODICKÝCH HORÚČOK – SYNDRÓM HYPERIGD A PFAPA SYNDRÓM

Kovács, L., Hlavatá, A., Baldovič, M., Dallos, T., Paulovičová, E., Fehérvízová, Z., Kadasi, L.

2. detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice v Bratislave

**Úvod:** Syndrómy periodických horúčok tvoria diagnostickú výzvu pre pediatra. Syndróm periodických horúčok spojených s aftóznou stomatitídou, faryngitídou a krčnou lymfadenitídou (PFAPA syndróm) sa vyskytuje častejšie, než sa to predpokladá a má byť diferencovaný od hereditárnych foriem periodických horúčok, špecifických od deficitu mevalonát kinázy (MKD), všeobecne známeho aj ako hyper-IgD syndróm (HIDS).

**Pacienti a metódy:** 14 nepríbuzných detí (7 chlapcov, 7 dievčat) pozorovaných počas aspoň šiestich periodicky sa opakujúcich febrilných epizód splnilo klinické kritériá PFAPA syndrómu a tiež MKD. Počas epizód sa hodnotili klinické údaje a laboratórne výsledky vrátane sérovej koncentrácie imunoglobulínu D (IgD) a prítomnosti mevalónovej acidúrie. U každého jednotlivca sa pristúpilo k sekvenovaniu génu mevalonát kinázy pre určenie jeho genotypu.

**Výsledky:** Prvá febrilná epizóda sa zjavila vo veku  $24.5 \pm 5,9$  mesiacov (priemer  $\pm$  SD), diagnóza PFAPA syndrómu sa určila so skoro dvojročným oneskorením vo veku  $42,7 \pm 11,7$  mesiacov. Epizódy trvali v priemere  $3,4 \pm 0,2$  dní a okrem teploty boli spojené s faryngitídou (92,8%), krčnou lymfadenitídou (85,7%), aftóznou stomatitídou (21,4%), artralgiou (14,3%) a kožným erytémom (35,7%). Po spontánnom odznení jednotlivých epizód nasledovali  $5,4 \pm 0,9$  týždňové medziintervaly, počas ktorých deti neudávali žiadne relevantné obtiaže. Výsledky laboratórných testov boli nešpecifické. Počas febrilných epizód sa u každého pacienta opakovane zistili zvýšené hodnoty IgD v sére ( $322,2 \pm 29,2$  U/l), a to napriek neprítomnosti mevalónovej acidúrie a chýbaniu mutácie génu MVK.

**Záver:** Zvýšené sérové koncentrácie IgD sprevádzajú epizódy PFAPA syndrómu a môžu byť nešpecifickým epifenoménom aktivácie zápalového procesu. Zároveň sa ukazuje, že zvýšená tvorba IgD je síce typickým avšak nie výlučným prejavom deficitu mevalonát kinázy a preto bežný názov pre označenie tohto stavu ("hyperIgD syndróm") by sa v budúcnosti už nemal používať. Vzhľadom na prekrývajúce sa klinické a laboratórne prejavy PFAPA syndrómu a MKD, pre správne diferencovanie týchto dvoch stavov je potrebná genetická analýza génu MVK.

## I. KDD LF-UPJŠ a DFN v Košiciach

Kryopyrinopatie (**Cryopyrin Associated Periodic Syndrome - CAPS**) predstavujú skupinu zriedkavých dedičných autoinflatórnych syndrómov z nadprodukcie prozápalového cytokínu interleukínu -1 $\beta$ . Ku kryopyrinopatiám radíme tri syndrómy: 1) Familiárny chladový autoinflatórny syndróm (FCAS), 2) Muckle - Wellsov syndróm (MWS) a 3) Multisystémové zápalové ochorenia so začiatkom v novorodeneckom veku/chronický infantilný neurologický, kožný a kĺbový syndróm (NOMID/CINCA syndróm). Spoločnou genetickou podstatou opísaných syndrómov je mutácia génu *NLRP3* pre **kryopyrín** (NLRP3 proteín) - ktorý je súčasťou multiproteínového komplexu (inlfamazómu), dôležitého pre intracelulárne obranné mechanizmy. Gén pre kryopyrín je lokalizovaný na chromozóme 1q44, doteraz bolo opísaných viac ako 70 jeho mutácií. Mutácia NLRP3 proteínu vedie k nadprodukcii IL-1 $\beta$  so zdanlivo nevyprovokovanou zápalovou (autoinflatórna) odpoveďou organizmu. IL-1 $\beta$  - kľúčový cytokín v patogenéze kryopyrinopatií zvyšuje tvorbu cyklooxygenázy 2 a prostaglandínu E2, čo aktivuje termoregulačné centrum v hypotalame. V kostiach podporuje rozpad chrupavky a rezorpciu kosti v kĺbe. V kostnej dreni zvyšuje mobilizáciu progenitorov granulocytov a zreých neutrofilov. Aktiváciou endotelových buniek cez zvýšenú tvorbu IL-6 stimuluje v hepatocytoch syntézu proteínov akútnej fázy, vrátane C- reaktívneho proteínu a sérového amyloidu. Klinický obraz je pestrý a prejavuje sa teplotou, únavou, urtikariálnym exantémom, zápalom spojiviek, bolesťami kĺbov či bolesťami hlavy. Prvé príznaky sa zvyčajne zjavujú už v novorodeneckom alebo dojčeneckom období. Chronický charakter ťažkostí a pretrvávanie zápalu postupne vedie k poškodeniu CNS, strate zrakovej ostrosti, progredujúcej percepčnej poruche sluchu a v extrémnych prípadoch až mentálnej retardácii. Deformujúca artropatia obmedzí funkciu postihnutých kĺbov. Prognózu pacienta však najzávažnejšie ovplyvní vývoj amyloidózy, ktorá je príčinou zlyhania obličiek a predčasnej smrti asi u 25 % chorých. Poznanie genetickej podstaty a objasnenie úlohy IL-1  $\beta$  v patogenéze kryopyrinopatií prinieslo v ostatných rokoch nové možnosti terapie, ktorá dokáže cielene neutralizovať prozápalový cytokín IL-1 $\beta$ .

Autori v prednáške prezentujú dlhoročné skúsenosti s liečbou anakinrou -antagonistom receptora pre IL-1 u pacientky s CINCA/NOMID syndrómom. Po 5 rokoch kontinuálnej liečby sa výrazne zlepšila kvalita života pacientky, došlo k dramatickému až trvalému ústupu väčšiny jej každodenných ťažkostí a k poklesu laboratórnych ukazovateľov zápalu (s výnimkou pretrvávajúcej stredne zrýchlenej sedimentácie erytrocytov). Liečba sa aplikuje denne subkutánne, je dobre tolerovaná a bezpečná.

Antagonista receptora pre IL-1 môže priniesť zásadný obrat v osude chorých s kryopyrinopatiami.

## GENETIKA KONGENITÁLNEJ ADRENÁLNEJ HYPERPLÁZIE

Petrovič, R., Pastoráková, A., Böhmer, D., Chandoga, J.

Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB

Kongenitálna adrenálna hyperplázia, skrátene CAH (z angl. Congenital Adrenal Hyperplasia) je skupina autozómovo-recesívnych dedičných ochorení, spôsobených enzýmovými defektmi biosyntézy steroidných hormónov, ktoré zapríčiňujú nadprodukciu pohlavných hormónov, zníženú tvorbu kortizolu a v najťažších prípadoch aj aldosterónu. Zníženie produkcie kortizolu spôsobí nárast sekrécie adrenokortikotropného hormónu spätno-väzbovým mechanizmom, čo vedie v konečnej miere k hyperplázii kôry nadobličiek.

Mutácia v jednom zo šiestich génov je asociovaná s rôznymi formami CAH. Najfrekvencovanejšia deficiencia 21-hydroxylázy (mutácia *CYP21A2*, 90% ochorení) sa prejavuje zvýšenou hladinou 17-hydroxyprogesterónu, ktorú je možné detegovať počas novorodeneckého skríningu. Mutáciami môžu byť zasiahnuté aj gény pre 11 $\beta$ -hydroxylázu – *CYP11B1* (5-8% ochorení), 17 $\beta$ -hydroxylázu – *CYP17A1* (1% ochorení), 3 $\beta$ -hydroxysteroiddehydrogenázu – *HSD3B2*, gén akútneho steroidogénneho regulačného proteínu – *STAR* a najnovšie popísaný gén pre cytochróm P450 oxidoreduktázu – *POR*.

CAH s deficienciou 21-hydroxylázy je monogénové, autozómovo recesívne ochorenie s incidenciou 1:5 000 až 18 000 (v SR klasická forma CAH 1:7 052 – údaje so Skríninového centra novorodencov SR za roky 2003-2008). Najčastejšie (95% prípadov) vznikajú mutácie v aktívnom géne *CYP21A2* prenosom z nefunkčného pseudogénu *CYP21A*, počas mitózy alebo meiózy, a to buď génovou konverziou alebo nehomologickým „crossing-overom“. Mutácie *CYP21A2* môžeme rozdeliť na delécie (najčastejšia s dĺžkou 30kb zahrňujúca 3' úsek pseudogénu a 5' úsek génu – vzniká fúzny gén), veľké génové konverzie a bodové mutácie.

Pomerne rozsiahle mutačné spektrum *CYP21A2* významne koreluje aj s rôznym stupňom klinickej závažnosti ochorenia. Mutácie v *CYP21A2* sa dajú rozdeliť podľa reziduálnej 21-hydroxylázovej aktivity na základe *in vitro* pokusov do štyroch skupín: Null (0% aktivity - veľká génová delícia a konverzia; G110 $\Delta$ 8nt; klaster mutácií I236N, V237E, M239K; F306+1nt; Q318X a R356W), A (1% aktivity - IVS2-13A/C>G), B (1-5% aktivít – I172N), C (20-30%-aktivity P30L; 30-50% aktivity - V281L a P453S). Skupina null a A sa prevažne manifestuje ako najťažšia forma - klasická CAH so soľnou poruchou, skupina B ako klasická jednoduchá virilizujúca forma a skupina C má miernejší klinický obraz – neklasická neskoro manifestujúca sa forma CAH. Poruchy sexuálnej diferenciácie u žien, prenatálna maskulinizácia žien, postnatálna virilizácia oboch pohlaví sú znakom klasickej formy CAH. Jej najťažším typom je klasická forma so soľnou poruchou sprevádzaná aldosterónovou deficienciou a ďalšími klinickými prejavmi ako sú hyponatremia, hyperkalémia u oboch pohlaví. Neklasická forma CAH – neskôr-manifestujúca sa je menej závažná, prejaví sa počas puberty virilizáciou, hirutizmom, nepravidelnou menštruáciou, neplodnosťou u oboch pohlaví.

Genotyp pacienta s deficienciou 21-hydroxylázy môže tvoriť ktorákoľvek kombinácia bodových mutácií, delécie a konverzie; preto je komplikovaná, zároveň sťažena častým výskytom duplikácií génu *CYP21A2*. Pri molekulárno-genetickom vyšetrení pacienta je nevyhnutné určenie segregácie mutovaných alieli génu *CYP21A2* analýzou rodičov.

Typickými klinickými príznakmi 11 $\beta$ -hydroxylázovej deficiencie je virilizácia a hypertenzia. Virilizácia je podobná ako pri klasickej forme CAH s 21-hydroxylázovým defektom.

Analýzou pacientov s CAH prostredníctvom PCR, RFLP, qPCR, MLPA, SNaPshot a sekvenovaním sa nám podarilo identifikovať viaceré zaujímavé genotypy s frekventovanými, ale aj zriedkavými mutáciami ako napr. P453S a R356Q.

## RÔZNE TVÁRE NEUROKUTÁNNYCH SYNDRÓMOV

Behunová, J., Zavadilíková, E., Podracká, L.

### I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Genetická ambulancia DFN

Neurokutánne syndrómy (st. názov fakomatózy) predstavujú skupinu geneticky podmienených, dedičných, zriedkavejšie sporadických chorôb, ktoré postihujú predovšetkým nervový systém a kožu, ale môžu zasiahnuť aj iné orgánové systémy. Najčastejšie sa dedia autozómovo dominantne, a mutované gény väčšinou kódujú proteíny s funkciou tumor-supresorov (neurofibromatóza typ 1, tuberózna skleróza, von Hippel Lindau sy...). V niektorých prípadoch je výskyt sporadický a gén neznámy (sy. Sturge-Weber, nevus sebaceous Jadassohn facomatosis). Ich výskyt je rôzny - najčastejšou fakomatózou je jednoznačne neurofibromatóza 1 (cca 1:3 000), s ktorou sa môžu relatívne bežne stretnúť aj rajónni pediatri. Za ňou nasleduje tuberózna skleróza (cca 1: 10 000), ostatné syndrómy sú omnoho zriedkavejšie (1:50 000-100 000, i menej). Z celkového hľadiska diagnostiky, managementu a prognózy je dôležité si uvedomiť, že neurokutánne syndrómy majú veľmi variabilnú expresivitu, a to niekedy aj v rámci jednej rodiny (t.j. rovnakej mutácie). Môžu teda byť pre niektorých pacientov iba úplne „nevinnou“ kozmetickou záležitosťou, iným však môžu spôsobiť ťažké zdravotné problémy vedúce k trvalým následkom až smrti. Preto je u tejto skupiny chorôb obzvlášť dôležitá ich včasná diagnostika a predvídanie možných komplikácií s pravidelnými prehliadkami konkrétnych rizikových orgánových systémov.

## ETIOLÓGIA VRODENÝCH PORÚCH SLUCHU U DETÍ

Jakubíková, J.

Detská Otorinolaryngologická klinika LFUK a DFNSP, Bratislava

**Úvod:** Až 80% porúch sluchu u detí je vrodených. Etiológia vrodených percepčných porúch sluchu je rôzna, približne v 50% je dedičných a v 25% - 30% je etiológia neznáma. Najčastejšia z dedičných nesyndrómových porúch sluchu sa vyskytuje autozomálne recesívna dedičnosť (asi 80%), autozomálne dominantné sú menej ako 20%, na X chromozóm viazané len v 1% a mitochondriálne sú veľmi zriedkavé. Je známych viac ako 400 syndrémov, pri ktorých je porucha sluchu alebo hluchota.

V práci sa uvádza diagnostický postup v odhaľovaní etiológie vrodených porúch sluchu a etiológia súboru 55 detí s diagnostikovanou obojstrannou poruchou sluchu.

**Materiál a metodika:** U 76 dojčiat, ktoré po skríningu sluchu TEOAE mali susp. poruchu sluchu, a objektívnym vyšetrením sluchu evokovanými potenciálmi z mozgu (ASSR) sa potvrdila diagnóza obojstrannej percepčnej poruchy sluchu (55 dojčiat) sme komplexným vyšetrením zisťovali etiológiu poruchy sluchu. Postup pre odhalenie etiológie spočíval v objektívnom vyšetrení dieťaťa (iné anomálie – syndrómy), genetické vyšetrenie (Connexin 26), USG obličiek, ortopedické, očné, kardiologické, endokrinologické vyšetrenia a CT/MRI spätkovej kosti.

**Výsledky:** Zo 76 dojčiat sa potvrdila u 12 jednostranná porucha sluchu, a u 55 obojstranná percepčná porucha sluchu. U 14 detí (25,5%) sa dokázala genetická nesyndrémová porucha sluchu, u 5 (9%) genetická syndrémová, 4 (7,2%) malo príčinu poruchy sluchu pre prenatálnu CMV infekciu, jedno dieťa (1,5%) anatomickú anomáliu kochley a u 17 (31%) išlo o prematuritu, pôrodnú váhu pod 1500g, neonatálnu meningitídu alebo perinatálnu príčinu. U 14 detí (25,5%) nášho súboru sa etiológia poruchy sluchu nezistila.

**Závery:** Určenie etiológie poruchy sluchu u dojčiat dáva šancu zistiť nielen príčinu a výskyt percepčnej poruchy sluchu v rodine, ale umožňuje aj odhaliť iné zdravotné problémy dieťaťa, ktoré sa tým dajú včas odhaliť a liečebne ovplyvniť (oči, obličky, srdce).

### Literatúra

1. Jakubíková J. a kol. Detská audiológia: 0-4 roky, SAP, Bratislava, 2006, 196s.
2. Jakubíková J, Kabátová Z, Pavlovčinová G, Profant M.: Newborn hearing screening and strategy for early detection of hearing loss in infants. Int J Pediatr.Otorhinolaryngol, 73, 2009, 607-612
3. Smith RJH, Green GE, Van Camp G.: Deafness and hereditary hearing loss. Overview Genetic Reviews, [www.genetests.org](http://www.genetests.org), 18.febr. 2008

## **GENODERMATÓZY A VRODENÉ PORUCHY KOŽE - VYBRANÉ KAZUISTIKY**

Baloghová J., Behunová J.

Klinika dermatovenerológie, LF UPJŠ a UNLP Košice

I. Klinika detí a dorastu a genetická ambulancia, LF UPJŠ a DFN Košice

Genodermatózy tvoria skupinu kožných ochorení, ktoré sú determinované geneticky, s mendelským typom dedičnosti, teda ich podstata je monogénová. Vrodené ochorenia kože však nemusia byť nutne monogénovo podmienené, často ide o multifaktoriálne vrodené chyby so sporadickým výskytom, a dosť často i mozaikový výskyt mutácií v ohraničenom úseku kože. Naopak, genodermatózy sa niekedy môžu manifestovať aj neskôr - v neskorom detstve, a zriedkavejšie až v dospelosti. Diagnostika všetkých týchto ochorení je založená na klinickom vyšetrení kožných prejavov, a v prípade nejasného nálezu aj na histologickej verifikácii. Ak sa predpokladá genetický pôvod ochorenia, štandardne by malo nasledovať kompletné genetické vyšetrenie, pričom diagnostika by mala byť vždy založená na interdisciplinárnej spolupráci. Prednášku tvorí komplex vybraných kazuistík s fotodokumentáciou.

## **VRODENÉ VÝVOJOVÉ CHYBY CNS – PREHĽAD A NAŠE SKÚSENOSTI**

Andráš, T., Zavadilíková, E., Bodnárová, O.

Neurochirurgická klinika UN LP Košice, Klinika detí a dorastu DFN Košice

Vrodené vývojové chyby CNS predstavujú zložitú a mnohokrát nenapraviteľnú poruchu vývoja mozgu, jeho obalov a neurokránia, ako aj miechy a jej obalov. Ich prvé príznaky často spadajú už do 20 týždňa prenatálneho vývoja a sú doménou gynekológov a ich prenatálnej ultrasonografickej diagnostiky. Definitívne posúdenie rozsahu a funkčného dopadu na psychomotorický vývoj a neurologický stav prichádza vo včasnom postnatálnom období, často už v prvých hodinách po pôrode, kedy je rozhodujúce diferenciálne diagnosticky posúdiť rozsah chyby, jej zlučiteľnosť s vitálnymi funkciami a možnosti neurochirurgickej intervencie.

Diagnostika a liečba vrodených vývojových chýb CNS je vysoko špecifickou a multidisciplinárnou problematikou. Autori sa v krátkej prednáške pokúšajú dať stručný prehľad najčastejších vývojových chýb a ukázať vlastné skúsenosť s ich riešením.

## **KOMPRESÍVNA MYELOPATIA – KAZUISTIKA**

Bodnárová, O., Andráš, T.

### I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN

Kompresívna myelopatia vzniká v dôsledku dynamických a mechanických faktorov vedúcich ku kompresii ako i progresívnym ischemickým zmenám v tkanive miechy. Predispozíciou ku jej vzniku sú kongenitálne zúženia spinálneho kanála. Suverénnou diagnostickou metódou je magnetická rezonancia, ktorá posúdi pomery v spinálnom kanáli. Cieľom liečby je dekompresia miechy ako i stabilizácia spinálneho kanála. Prognóza ochorenia je variabilná. Závisí od trvania a závažnosti symptómov, ako i včasnosti chirurgickej liečby. V prehľadnej prednáške autori poukazujú na príčiny, mechanizmus vzniku kompresie miechy ako i na diagnostické, diferenciálne diagnostické a liečebné postupy. Priebeh a závažnosť ochorenia bol spracovaný v kazuistike 14-ročnej pacientky. Autori touto prednáškou poukazujú na potrebu stanovenia včasnej a správnej diagnózy.

## FAKULTATIVNÍ PŘÍDAVKY DO KOJENECKÝCH FORMULÍ PODLE SOUČASNĚ PLATNÉ LEGISLATIVY – INSPIRACE MATEŘSKÝM MLÉKEM

Sýkora, J.

Dětská klinika, Univerzita Karlova v Praze, Lékařská fakulta v Plzni, Fakultní nemocnice Plzeň

Kojení představuje optimální způsob výživy novorozenců a kojenců z hlediska psychologického, zdravotního stavu matky i dítěte, nutričního a imunologického. Časná bakteriální kolonizace v novorozeneckém věku zdraví prospěšnými mikroby (bifidobakterie, laktobacily) zajišťuje optimální vývoj střeva a imunní odpověď na vlivy zevního prostředí (toxiny, bakterie, viry, paraziti). Predominance zdraví prospěšných mikrobusů v trávicím traktu u kojeneckých dětí je zajištěna složitým metabolismem komplexní směsi oligosacharidů (prebiotika) v mateřském mléce.

Prebiotika tvoří inulin, frukto-oligosacharidy (FOS), galakto-oligosacharidy (GOS) a laktulóza. Neadekvátní kolonizace střeva je spojena s rizikem vzniku infekcí, alergií a autoimunitních chorob. Doplnění vybraných prebiotik do kojeneckých formulí vede k zvýšenému růstu bifidobakterií a laktobacilů ve střevě (prospěšný efekt) (inulin: GOS; 9:1; 8g/l). Složení intestinální flory je pak obdobné jako při kojení, prebiotika ovlivňují frekvenci a charakter stolice a zvyšují obsah bifidobakterií a laktobacilů ve střevě. Prebiotika mají prospěšné efekty na zdraví (například primární prevence infekcí a atopické dermatitidy u kojenců). Další studie jsou však nezbytné k rozšíření znalostí o vlivu prebiotik na vyvíjející se dětský organizmus a rozvoj různých patologických stavů v dětství a/nebo dospělosti. Souhrnná doporučení a legislativní opatření jsou obsahem Směrnice komise 2006/141/ES ze dne 22. 12. 2006 o počátečních a pokračovacích kojenecké výživě, Směrnice platná v plném rozsahu od 1.1. 2010 a dále Vyhlášky 157/2008 Sb, kterou se mění vyhláška 54/2004 o potravinách pro zvláštní výživu a o způsobu jejich použití ve znění pozdějších předpisů; Sbírka zákonů ČR č. 49/2008: 2018-2045.

V případě, že v prvním roce nemůže být dítě kojeno, máme k dispozici širokou škálu přípravků náhradní umělé výživy zajišťující normální růst, vývoj a prevenci deficientních stavů u dětí kojeneckého věku. Suplementace přípravků náhradní umělé výživy (formule) prebiotiky zajišťuje podobný prospěch a efekt pro kojence jako při kojení.

Klíčová slova: novorozenci, kojenci, mateřské mléko, prebiotika

## **PORUCHY KRMENIA V DETSKOM VEKU**

Švekušová, M.

### **I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN Košice**

Poruchy kŕmenia definujeme ako neschopnosť prijať orálnou cestou potrebné množstvo živín v takej kvalite a takým spôsobom, ktoré zodpovedajú stupňu vývoja dieťaťa. Klinicky sa poruchy kŕmenia prejavujú odmietaním stravy (orálna averzia, selektivita), závislosťou na kŕmení z fľaše, poruchami satia, žuvania a prehĺtania ako aj poruchami správania počas jedla. Aspirácia potravy môže byť život ohrozujúcou komplikáciou. Poruchy kŕmenia môžeme klasifikovať ako senzorické, orálne motorické, behaviorálne a kombinované. Najviac sú ohrozené deti chronicky choré, prematúrne a deti s neurologickým postihnutím. Odhaduje sa, že 85 – 90% detí s detskou mozgovou obrnou trpí v určitom období života poruchami kŕmenia, ktoré sú častou príčinou chronickej dehydratácie, malnutrie a poruchy rastu. Odborné vyšetrenie vyžadujú deti s nasledujúcimi rizikovými faktormi: chorobné stavy s vysokým rizikom poruchy kŕmenia, poruchy koordinácie satia a prehĺtania, podozrenie na aspiráciu, nasofaryngeálny reflux, nadmerné slinenie (hlavne po 5. roku života), novo vzniknutá porucha kŕmenia, orálna averzia, kŕmenie trvajúce viac ako 30 – 40 minút (spolu viac ako 4 hodiny/deň). Úlohou pediatrov je včas identifikovať deti ohrozené vznikom porúch kŕmenia a aktívne pristupovať k ich diagnostike a liečbe. Cieľom je zabezpečiť kŕmenie, ktoré je bezpečné (s minimálnym rizikom aspirácie), efektívne (s dostatočným príjmom živín v normálnom časovom intervale) a pre dieťa príjemné. V príspevku uvádzame praktické odporúčania pre diagnostiku a liečbu porúch kŕmenia.

## VITAMÍN D AKO HO NEPOZNÁME

Furková, K., Šašinka, M.

Katedra pediatrie LF SZU Bratislava a Klinika pre deti a dorast A. Getlíka SZU Bratislava

Antirachitické účinky vitamínu D sú známe od roku 1922, kedy ho objavil Elmer Mc Collum. Jeho metabolická cesta je známa: v pečeni vplyvom 25-hydroxylázy premena na 25-hydroxycholecalciferol (25(OH)D<sub>3</sub>) – kalcidiol. Potom pokračuje metabolická cesta dvomi smermi:

- **prvá cesta** vedie do obličiek, kde sa realizuje premena na 1,25 dihydroxycholecalciferol (1,25(OH)<sub>2</sub>D<sub>3</sub>) – kalcitriol – účinná forma, ktorá ovplyvňuje najmä kostný metabolizmus. Pri dostatočnej koncentrácii zásobnej formy vitamínu D<sub>3</sub> – kalcidiolu, funguje aj
- **druhá metabolická cesta**, ktorá vedie do tkanív a na bunkovej úrovni prebieha lokálna tvorba aktívneho vitamínu D<sub>3</sub>. Práve táto cesta otvorila nový pohľad na účinky Vitamínu D. Na bunkovej úrovni má antiproliferatívne a protinádorové účinky, významnou mierou ovplyvňuje prirodzenú nešpecifickú imunitu, chráni pred vznikom aterosklerózy a vývoju artériovej hypertenzie, pozitívne pôsobí na spektrum tukov, znižuje rezistenciu na inzulín a bráni vývoju metabolického syndrómu. Nezanedbateľný je jeho vplyv na činnosť mozgu, svalov i respiračný trakt.

V ostatných rokoch sa zistilo, že máme svetovú pandémiu nedostatku zásobnej formy vitamínu D, čo môže mať negatívny vplyv na vznik civilizačných chorôb (rakovina, kardiovaskulárne ochorenia, metabolický syndróm, diabetes mellitus I. a II. typu atď). Dnes už poznáme pojem „syndróm deficiencie vitamínu D“, preto musíme venovať tejto problematike svoju pozornosť a pri zistení nedostatku vitamínu D zabezpečiť jeho primeranú suplementáciu.

## TRANSFÚZIA KRVÍ U DETÍ: KEDY ÁNO A KEDY NIE?

Podracká, L.

### I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN, Košice

Transfúzia krvi je dôležitou súčasťou komplexnej medicínskej liečby, najmä u kriticky chorých pacientov a v určitých klinických situáciách môže byť dokonca život zachraňujúcou terapiou. Hlavným cieľom transfundovania erytrocytov je zlepšiť celkovú oxygenáciu organizmu a dosiahnuť adekvátnu dodávku kyslíka do jednotlivých tkanív. Prevalencia a frekvencia podávania transfúzie krvi v detskej populácii nie je presne známa. Epidemiologický prieskum v terciárnych pediatrických centrách zahrňujúci viac ako 1 milión detí mladších ako 18 rokov preukázal, že až 5% zo všetkých hospitalizovaných pacientov dostalo transfúziu krvi. Hemoterapia sa najčastejšie využíva v neonatológii, intenzívnej medicíne, detskej onkológii a chirurgických odboroch. Striktná hranica hemoglobínu/hematokritu a jednoznačné indikačné kritéria pre transfúziu erytrocytov u detí nie sú určené. Praktické odporúčania zohľadňujú vekové špecifiká a preto sa z časti líšia pre novorodencov, dočatá do 4 mesiacov života a pre kategóriu dočiat nad 4 mesiace, ktoré sa aplikujú už na celý ďalší detský vek. Vo všeobecnosti ale platí, že pre indikáciu sa treba rozhodovať uvážene a prísne individuálne so zreteľom na aktuálny klinický stav pacienta, najmä na prítomnosť dyspnoe, stupeň hypoxie a tiež podľa toho, či ide o akútne a/alebo chronické krvné straty. V minulosti často používaný „liberálny“ prístup k podaniu krvnej transfúzie ( $Hb < 9.5 \text{ dag/l}$ ) sa ukázal neopodstatnený, ba čo viac, spája sa so signifikantne vyššou morbiditou a mortalitou ako „reštrikčná“ stratégia ( $Hb < 7 \text{ dag/l}$ ). Väčšina transfúzných protokolov preto odporúča substituovať erytrocyty až pri poklese hemoglobínu pod  $7 \text{ dag/l}$ .

Hoci riziko infekčných komplikácií sa už značne znížilo, obavy vyvolávajú najmä neinfekčné transfúzne komplikácie ako sú včasné resp. opozdené hemolytické reakcie, metabolické dôsledky (hyperkaliémia, hypokaliémia, hypotermia, hypoglykémia), baktériovo-toxická reakcia, akútne poškodenie pľúc, objemové preťaženie, či oneskorené imunologické následky ako aloimunizácia, reakcia štepu proti hostiteľovi a ďalšie. Pri rozhodnutí o transfúzii preto vždy treba dôsledne zvážiť riziko a benefit a snahu zamerať na prevenciu najmä pri chronických anémiách a plánovanej operácií. Na zníženie potreby transfúzii u detí sú detailne vypracované účinné stratégie (cielená predoperačná príprava, autológne transfúzne protokoly, anestetické a intraoperačné techniky, akútna normovolemická dilúcia, nové farmaká atď.), ktoré vyžadujú angažovaný prístup všetkých zainteresovaných odborníkov. Len tak možno minimalizovať potrebu transfúzií u detí.

## **ANTIEMETIKUM – LIEK PRVEJ VOĽBY PRI VRACANÍ?**

Kovaľ, J., Dzurillová, S., Matľáková, M.

Klinika pediatrie FNŠP J. A. Reimana Prešov

V pediatrickej praxi sa pomerne často stretávame s využitím antiemetík (látok blokujúcich účinnok mediátorov na úrovni ich receptorov) pri liečbe vracania u detí. Hlavným problémom však je, že tieto lieky sú ordinované bez jednoznačne určenej príčiny vracania aj lekármi prvého kontaktu. Nemali by byť podávané pri gastroenteritíde, štrukturálnych anomáliách GIT-u, akútnych stavoch. Svoje uplatnenie majú pri liečbe pooperačnej nauzey a vracania, pri poruchách motility GIT-u, pri liečbe cytostatikami a kinetózach. K ich nežiadúcim účinkom patrí neurologická symptomatológia v podobe extrapyramídového syndrómu, čím môže dôjsť ku zmene celkového klinického obrazu, zastretiu dôležitých príznakov a pacient je preto v rámci dif. dg. zbytočne zaťažovaný náročnými a nákladnými vyšetreniami (CT, MRI, LP). Autori tejto práce chcú aj prezentáciou kazuistik upozorniť na ich neopodstatnené používanie u detí, ktoré boli pre ich nežiaduce účinky zbytočne hospitalizované a podrobené náročným vyšetreniam.

## PREVENCIA INFEKČNEJ ENDOKARDITÍDY V DETSKOM VEKU

Hedvig J.

### I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN Košice

Infekčná endokarditída (IE) vždy predstavuje vážny, život ohrozujúci stav s vysokou morbiditou a mortalitou. Hoci výskyt IE v detskej populácii je podstatne zriedkavejší ako u dospelých, epidemiologické údaje dokumentujú nárast prípadov IE na „zdravom srdci“ ako aj nozokomiálnych IE. Najčastejším bakteriálnym agensom je stále *Staphylococcus aureus* a *Streptococcus viridans*, obavy však vyvoláva nárast mikrobiálnej rezistencie vyvolávajúcich baktérií. Na stúpajúcej incidencii IE sa čiastočne podieľa medicínsky pokrok a to expanzívny rozvoj invazívnej diagnostiky a monitoringu v intenzívnej medicíne, dostupnosť dialýzy aj v najnižších vekových skupinách, ale najmä lepšie prežívanie detí s vrodenými chybami srdca a úspechy pediatrickej kardiochirurgie. Najohrozenejšou skupinou pre vznik IE sú deti s cyanotickými chybami srdca a pacienti s centrálnym venóznym katétrom vrátane kriticky chorých prematúrnych novorodencov, dojčiat či onkologických pacientov. V snahe predchádzať tejto potenciálne fatálnej komplikácii sa v rozvinutých krajinách stala štandardom prevencia IE. Podľa najnovších odporúčaní (Odporúčania pre prevenciu, diagnostiku a liečbu infekčnej endokarditídy, 2009) sa dnes antimikrobiálna profylaxia IE „zužuje“ na skupiny detí s najvyšším rizikom (chlopňová protéza a protetický materiál použitý pri chlopňovej plastike, predchádzajúce prekonanie IE, niektoré chyby srdca riešené chirurgicky či katetrizačne). V profylaktickej stratégii sa dôraz kladie aj na typ chirurgického výkonu. Z tohto hľadiska sa za potenciálne najrizikovejšie považujú intervencie s možnou transiентnou bakteriémiou ako sú stomatologické výkony spojené s krvácaním (platí to aj pre tonzilektómiu) a výkony, pri ktorých možno predpokladať mikrobiálny agens vyvolávajúci IE. Antibiotická profylaxia spočíva v podaní jednej dávky amoxicylínu alebo ampicilínu - 50 mg/kg (pri alergii na PNC indikujeme klindamycín - 20 mg/kg) p.o. alebo parenterálne 30-60 min. pred stomatologickou intervenciou.

Na druhej strane, existuje snaha ustúpiť z antimikrobiálnej profylaxie IE u detí so stredným rizikom a podaním ATB pred invazívnymi výkonmi v oblasti gastrointestinálneho a urogenitálneho traktu či drobným chirurgickým výkonom na koži. Dôvodov pre zrušenie ATB profylaxie je viacero: riziká vedľajších účinkov profylaxie (alergické reakcie), nedostatok presvedčivých vedeckých dôkazov o signifikantnom benefite ATB profylaxie a iné. Stále však platí, že praktické odporúčania sú „len“ návodmi a vždy sa treba rozhodnúť individuálne pri lôžku pacienta.

## I. KDD DFN a LF UPJŠ Košice

Febrilné krče (FK) patria medzi najčastejšie sa vyskytujúce krčové stavy u detí vo veku od 3 mesiacov do 5 rokov života. Krče sú provokované vzostupom teploty (predpokladá sa úloha endogénnych pyrogénov – IL 1 beta), najskôr pri prebiehajúcej vírusovej (Herpes virus simplex 6, vírus chrípky) infekcii. Diferenciálne diagnosticky musíme vylúčiť infekciu CNS (meningitídu, encefalitídu), predchádzajúce neurologické ochorenie, záchvaty charakteristické pre novorodenecký vek a iné symptomatické záchvaty (ILAE). Výskyt detských febrilných krčov v Európe a v USA sa udáva 2 - 5 %, v ázijských krajinách je priemerný výskyt o niečo vyšší a pohybuje sa od 5-14 %. Rozlišujeme simplexné a komplexné febrilné krče. Simplexné febrilné krče tvoria 70 - 75 % všetkých FK, k ich základným charakteristikám patrí: trvanie  $\leq 15$  minút, sú symetrické, generalizované tonické, tonicko-klonické alebo klonické, deti majú normálny neurologický nález pred a po záchvate, EEG vyšetrenie vykazuje normálny nález. Komplexné (komplikované) febrilné krče tvoria 20 - 25 % všetkých FK, trvajú dlhšie ako 15 minút, sú asymetrické, neurológ zistí patologický neurologický nález pred alebo po záchvate a patologický EEG nález. V prípade jedného febrilného ochorenia sa febrilné krče môžu aj opakovať.

Podľa súčasných odporúčaní pediatrickej a neurologickej americkej asociácie sa profylaktické podávanie benzodiazepínov neodporúča, lebo benefit ich liečby je nižší ako samotné riziká vyplývajúce zo sprievodnej terapie (deti sú ospalé, letargické, ataktické). Navyše, podanie benzodiazepínov môže zamaskovať vývoj neuroinfekcie.

## MAJÚ LOKÁLNE APLIKOVANÉ KORTIKOIDY SYSTÉMOVÉ ÚČINKY?

Ferenczová, J.

### I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice

Glukokortikoidy (GK) patria k najpoužívanejším a najefektívnejším liekom v súčasnej klinickej praxi. K hlavným indikáciám liečby GK v pediatrii patrí 1.) substitúcia hypokortizmu, 2.) substitučno-supresná liečba detí s kongenitálnou adrenálnou hyperpláziou a 3.) farmakoterapeutické využitie protizápalového a imunosupresívneho účinku GK.

Optimálna substitučná liečba GK u detí vychádza z dennej tvorby kortizolu za fyziologických podmienok, čo je 12,5 (9,5-15,5) mg/m<sup>2</sup>/deň. Napriek tomu je substitučná liečba kortikoidmi sprevádzaná neželanými závažnými vedľajšími účinkami, ktoré sú vyvolané predávkovaním, ale aj poddávkovaním liečby. Predávkovanie glukokortikoidov vedie ku klinickým a laboratórnym prejavom Cushingov syndrómu. Treba podčiarknúť, že dokonca už aj minimálne predávkovanie steroidov môže spomaliť rast detí. Na druhej strane, pri poddávkovaní hrozia príznaky nadobličkovej nedostatočnosti, ktoré sú najzávažnejšie v stresových situáciách. Systémové nežiaduce účinky GK závisia od spôsobu podania, dĺžky terapie, dávky a biologického polčasu užívaného GK. Pri ukončení dlhodobej liečby GK hrozí tzv. *syndróm ukončenia kortikoterapie (SWS - steroid withdrawal syndrom)*. SWS je charakterizovaný spojením sekundárnej insuficiencie osi hypotalamus-hypofýza-nadoblička, reaktívacie základného ochorenia a syndrómu z vysadenia kortikoidov.

V druhej časti prednášky autori opisujú zaujímavú kazuistiku malého pacienta u ktorého dlhodobá lokálna aplikácia GK vyvolala závažné systémové nežiaduce účinky.

## PREVENCIA KORTIKOIDMI INDUKOVANEJ OSTEOPORÓZY U DETÍ

Kubejová, K., Vargová, V.

### I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN Košice

Vďaka svojmu protizápalovému a imunosupresívnemu účinku našli glukokortikoidy široké uplatnenie v liečbe mnohých chronických resp. autoimunitných ochorení. Ich terapeutické indikácie zasahujú takmer do všetkých lekárskejších odborov nielen u dospelých, ale aj v pediatrii, kde práve rastúci skelet detí je obzvlášť náchylný na nepriaznivé účinky kortikoidov. Viaceré štúdie potvrdzujú významné zníženie kostnej denzity a zvýšené riziko zlomenín u detí, ktoré dlhodobo užívajú kortikoidy. Glukokortikoidy viacerými mechanizmami inhibujú aktivitu osteoblastov, čím významne redukujú kostnú formáciu. Zároveň stimulujú kostnú resorbciu cestou zvýšenia produkcie RANKL (ligand receptora aktivujúceho nukleárny faktor  $\kappa$ B) a zníženia produkcie osteoprotegerínu osteoblastami a bunkami kostnej strômy. Okrem toho kortikoidy znížením absorpcie vápnika v čreve a zvýšením vylučovania vápnika obličkami výrazne zasahujú do kalcium-fosfátového metabolizmu. Musíme si uvedomiť, že účinok kortikoidov na detský skelet je potencovaný aj samotným „prozápalovým“ ochorením.

Pred začatím dlhodobej kortikoterapie u dieťaťa treba vykonať vyšetrenia poskytujúce informáciu o stave jeho kostry. Vysokú výpovednú hodnotu má denzitometrické vyšetrenie, ktoré poskytuje údaje o množstve kostnej hmoty. Dôležité sú aj biochemické parametre, ktoré dovoľia posúdiť intenzitu a smer kostného metabolizmu. Samotná prevencia kortikoidmi indukovanej osteoporózy u detí je veľmi zložitý proces. Dobrá informovanosť lekárov a rodičov, dodržiavanie režimových opatrení a farmakologická liečba - hlavne suplementácia kalcia a vitamínu D, môžu u pacientov užívajúcich tieto lieky dlhodobo zvýšiť efektivitu a znížiť výskyt a závažnosť ich nežiadúcich účinkov.

Autori v prednáške prezentujú návrh algoritmu manažmentu kortikoidmi indukovanej osteoporózy u detí.

## OČKOVANIE IMUNOKOMPROMITOVANÝCH DETÍ

Gerecová, K.

### I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN

Chronicky choré deti tvoria „rizikovú skupinu“ pediatrickej populácie, ktorá čelí signifikantne vyššiemu riziku infekcií ako ich zdraví rovesníci. Infekcie zhoršujú celkový klinický priebeh základného chronického ochorenia. Navyše, mnohí z nich mesiace či roky užívajú imunosupresívnu liečbu. Chronicita primárnej choroby, recidivujúce infekcie a imunosupresia tvoria obávaný „trojuholník“ udržiavajúci imunodeficientný stav týchto detí.

K „rizikovej skupine“ patria predčasne narodené deti, pacienti s akútnou lymfoblastickou leukémiou, juvenilnou idiopatickou artritídou, zápalovými chorobami čreva, deti s kortikoidnou a inou imunosupresívnou terapiou, deti po transplantácii kostnej drene či po transplantácii solídnych orgánov.

Očkovania týchto „rizikových“ detí si vyžadujú úzku spoluprácu a aktívnu kooperáciu medzi primárnym pediatrom, špecialistom a skúseným detským imunoalergológom. Očkovacie schémy sú individuálne a závisia od základného typu ochorenia a aktuálnej liečby. Imunosupresívna terapia je vo všeobecnosti kontraindikáciou pre podanie živých vakcín.

Vakcinácia proti pneumokokovým infekciám je už v súčasnosti povinná. U neočkovaných „rizikových“ detí dávame prednosť konjugovanej vakcíne. Pri plánovanej transplantácii platí zásada ukončiť základné povinné očkovanie a očkovanie proti varicelle ešte pred transplantáciou! Rovnaké zásady platia aj pre deti s autoimunitnými chorobami a s plánovanou biologickou terapiou.

Dôležitou súčasťou celkovej ochrany proti vakcináciou preventabilným infekciám je aj aktívne očkovanie ľudí žijúcich v spoločnej domácnosti s ohrozeným dieťaťom. Vždy treba zvážiť risk// benefit vakcinácie a nevystavovať dieťa zbytočným komplikáciám.

Autorka v prednáške bude prezentovať recentné odporúčania, uvedie modifikované schémy a zdôvodní prečo a ako postupovať pri očkovaní v konkrétnych prípadoch a klinických situáciách.

## GINGIVOSTOMATITIS HERPETICA

Markovská, N., Kováčsová, L., Kaiferová, J.

### 1. stomatologická klinika, LF UPJŠ a UN LP v Košiciach

Infekcia herpes vírusu hominis typ 1 predstavuje v klinickej praxi pomerne častý postih detí aj dospelých jedincov. Autorky popisujú kolobeh tohto vírusu v ľudskom organizme a prejavy jednotlivých typov infekcie u detí a dospievajúcich.

Gingivostomatitis herpetica (g.s.h.) je akútne infekčné horúčkovité ochorenie a ako každé vírusové ochorenie prejavuje sa primárnou eflorescenciou – vezikulou. Tieto vo vlhkom prostredí ústnej dutiny macerujú a rýchlo praskajú – vznikajú herpetické erózie (sekundárne eflorescencie). Štádiu výsevu erózií predchádza prodromálne štádium a štádium horúčok – v tomto období sa často vyskytujú omyly v diagnostike a v ordinovanej liečbe. Vzhľadom na akútnosť priebehu a možný oneskorený začiatok liečby sú uvedené aj možné celkové a lokálne komplikácie g.s.h. Významnú časť tvorí aj diferenciálna diagnostika od stomatitis aphthosa recidivans, herpangina, hand-foot-and mouth disease, herpes zoster, erythema exudativum multiforme a cheilitis glandularis purulenta. Záverečná časť popisuje možnosti liečby, najmä lokálnej, ktorá smeruje k urýchleniu epitelizácie lézií.

## VYUŽITIE HYPERBARICKEJ OXYGENOTERPIE V LIEČBE POŠKODENÍ CNS U DETÍ

Švehlík, J.<sup>1</sup>, Švehlík, J.st.<sup>1</sup>, Švehlíková, G.<sup>2</sup>, Živčák, J.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Centrum hyperbarickej oxygenoterapie Košice, Zdravotnícke Zariadenie Dr. Švehlík s.r.o.

<sup>2</sup>Očná klinika, UN L.Pasteura, Košice a lekárskej fakulty UPJŠ Košice

<sup>3</sup>Katedra biomedicínskeho inžinierstva, automatizácie a merania, Strojnícka fakulta, Technická univerzita Košice

Človek môže prežiť týždne bez jedla, niekoľko dní bez vody, ale iba minúty bez kyslíka.

Kyslík je základom života. Môže znamenať rozdiel medzi životom a smrťou, kómou a plným vedomím, ochrnutím a pohybom, chorobou alebo zdravím.

Už dávno je známe, že akákoľvek liečba nemôže byť úspešná bez dostatočného množstva kyslíka v postihnutých tkanivách.

Poškodenia CNS akejkoľvek etiológie sú sprevádzané hypoxiou a anoxiou tkaniva a sú charakterizované vysokou mierou mortality (od 30 - 40% - podľa údajov jednotlivých pracovísk). Podľa toho aká veľká oblasť je postihnutá, môžeme ich rozdeliť na:

- **Generalizovanú cerebrálnu ischémiu / Anoxiu**
- **Lokálnu cerebrálnu ischémiu**

Z rozsiahlej skupiny príčin týchto stavov u detí môžeme spomenúť aspoň niektoré ako napríklad obesenie, utopenie, popôrodnú asfyxiu novorodencov, úrazy hlavy, intrakraniálne krvácanie (epidurálne, subdurálne, subarachnoidálne, intraparenchymatózne), vzduchovú embóliu, peroperačné komplikácie atď.

Plnohodnotné uzdravenie býva dosiahnuté asi u polovice prežívajúcich pacientov. V dnešnej dobe sú dostupné už viaceré klinické a experimentálne dôkazy, potvrdzujúce benefit hyperbarickej oxygenoterapie pri znižovaní ich morbidity a mortality. Celková mortalita môže byť pomocou hyperbarickej oxygenoterapie znížená až o 50%, pri súčasne výraznej redukcii funkčného deficitu.

## **SÚ TO LEN PORUCHY SPRÁVANIA?**

Rosenbergerová, T.

Detská psychiatrická ambulancia UN LP Košice

Na príklade kazuistík z detskej psychiatickej ambulancie autorka v práci demonštruje význam úzkej spolupráce psychiatra a špecialistov z iných oblastí pediatrie.

## **INTERNETOVÉ PORADENSTVO – NOVÁ FORMA KOMUNIKÁCIE S PACIENTOM**

Lovašová, D.

I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a Detskej fakultnej nemocnice v Košiciach

**Cieľom** práce je zhodnotiť internetové poradenstvo ako novú formu služieb pre pacienta. Autorka v práci reflektuje potrebu pacientov získavať informácie a rady o zdraví a chorobe z internetu. Podáva stručný obraz o súčasnom stave internetového poradenstva na Slovensku. Snaží sa pozrieť na poradenský proces cez rôzne formy poradenstva a ich zastúpenie na slovenskej internetovej scéne. Upozorňuje na špecifiká virtuálneho poradenstva a uvádza príklady na dodržiavanie základných pravidiel v tejto práci. Venuje sa kritériám kvality poradenského procesu v závislosti od typu internetového poradenstva. Upozorňuje na medzery v legislatíve, na nutnosť vytvorenia a dodržiavania etických princípov, ktoré by zohľadňovali zvláštnosti komunikácie na internete, ako i na potrebu vzdelávania vo virtuálnej komunikácii.

# AKÁ JE VAŠA DIAGNÓZA? INTERAKTÍVNY EDUKAČNÝ WORKSHOP

## HYPONATRIÉMIA

Mráz, M.

### I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN Košice

Autori prinášajú interaktívny pohľad na **hyponatriémiu ( $\text{Na} < 130 \text{ mmol/l}$ )**, ktorá je najčastejšou iónovou poruchou u detí. Jej prvé príznaky sú nenápadné a ak sa nerozpoznajú včas alebo ak sa hyponatriémia koriguje nesprávne, môže viesť k závažným neurologickým prejavom až k smrti dieťaťa. Z diferenciálno-diagnostického hľadiska sa hyponatriémia posudzuje vždy v kontexte celkového objemu telesných tekutín. **Euvolemická hyponatriémia** je najčastejšie iatrogénne navodená. Vyvoláva ju intravenózne podanie hypotonických roztokov deťom, ktoré nie sú schopné vylúčiť adekvátne množstvo čistej vody. Tento stav vzniká pri zvýšenej sekrécii antidiuretického hormónu na neosmotický podnet (pooperačné stavy, hypoxia pri pľúcnych ochoreniach, poškodenie CNS). Sprevádza ho euvolemia, pretože pri retencii čistej vody organizmus kompenzačne zvýši močové straty nátría (deplečná hyponatriémia) v snahe zabrániť rozvoju závažného objemového preťaženia. Prevenciu rozvoja hyponatriémie u hospitalizovaných detí je používanie 0.9% alebo 0.45% fyziologického roztoku (v závislosti od veku). **Hyponatriémia** môže byť **sprevádzaná** aj **hypervolemiou**, únikom tekutín do tretieho priestoru a edémami (zlyhanie srdca, zlyhanie pečene). Pokles sérovej koncentrácie nátría je v týchto prípadoch spôsobený retenciou vody (dilučná hyponatriémia) pri zvýšenej sekrécii antidiuretického hormónu na hemodynamický podnet (poklesu efektívneho cirkulujúceho objemu). Treťou možnosťou je **kombinácia hyponatriémie a hypovolemie**. Najčastejšie sprevádza straty nátría a tekutín z tráviaceho traktu pri vracaní a hnačke. Vyvolať ju môže aj polyúria pri obličkových chorobách (tubulopatie, akútne poškodenie obličiek) alebo nadmerné podanie diuretík. Klinické prejavy hyponatriémie sú dôsledkom osmotických posunov vo vnútornom prostredí. Najcitlivejším orgánom je mozog, kde sa rozvíja **hyponatriemická encefalopatia**. Deti sú rizikovou skupinou, kvôli fyziologicky väčšiemu pomeru objemu mozgu k celkovému objemu lebky a obmedzeným kompenzačným schopnostiam. Objem mozgového parenchýmu pri hyponatriémii narastá prestupom tekutiny z ciev do intracelulárneho kompartmentu (cytotoxický edém) v snahe vyrovnať rozdiely osmolality medzi oboma prostrediami. Včasnými prejavmi rozvíjajúceho sa edému mozgu pri hyponatriemickej encefalopatii sú **bolesti hlavy, nevoľnosť, vracanie a letargia**. K neskorým prejavom patria **kŕče a poruchy vedomia**. Základným krokom v liečbe hyponatriémie s neurologickými príznakmi je **podanie 3% hypertonickeho roztoku NaCl**, až do ústupu klinických ťažkostí. Terapeutickým cieľom je korekcia sérovej koncentrácie nátría na hodnotu 125 mmol/l v priebehu 2 – 4 hod. Vzostup sérovej koncentrácie nátría nesmie prekročiť 5 – 6 mmol v priebehu prvých dvoch hodín, a 15 – 20 mmol v priebehu prvých dvoch dní liečby (prevencia závažného poškodenia CNS).

Množstvo Na (mmol) potrebné na akútnu korekciu sa vypočíta podľa vzorca:

$\text{Na (mmol)} = [125 - \text{aktuálna koncentrácia Na (mmol/l)}] \times \text{hmotnosť (kg)} \times 0,6$

K aktuálneho deficitu nátría je potrebné pripočítať jeho normálnu dennú potrebu (3 – 4 mmol/kg/deň). Celkové denné množstvo Na potrebné na dosiahnutie fyziologickej koncentrácie 140 mmol/l sa vypočíta podľa vzorca:

$\text{Na (mmol)} = [140 - \text{aktuálna koncentrácia Na (mmol/l)}] \times \text{hmotnosť (kg)} \times 0,6$

## HYPERKALCIÉMIA V DETSKOM VEKU

Koľvek, G.

### I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN KE

14-ročného Dominika viac ako pol roka trápili kŕčovité bolesti brucha. Bolesti boli prítomné najmä ráno, sprevádzalo ich výrazne nechutenstvo, nauzea a neskôr sa pridružilo aj vracanie. Pátranie po príčine ťažkostí trvalo niekoľko mesiacov, pacient schudol 2kg, z patologických nálezov sa našla „iba“ hyperkalciémia. Sérová koncentrácia celkového vápnika takmer dvojnásobne prekračovala normu (4,27 mmol/l) a korešpondovala so zvýšenou ionizovanou frakciou kalcia (2,18 mmol/l) a PTH (543 ng/ml). Naopak, fosfáty v sére poklesli pod hranicu referenčného rozpätia (0,84 mmol/l). Okrem opísanej gastrointestinálnej symptomatológie pacient pociťoval aj svalovú slabosť, v klinickom obraze dominovala skleslosť a apatia. Ultrazvukové vyšetrenie odhalilo solitárny konkrement v ľavej obličke.

Podľa literárnych údajov sa hyperkalciémia v detskom veku vyskytuje približne v 15 prípadoch zo 100.000 detí a patrí skôr k zriedkavým diagnostickým „orieškom“ v bežnej praxi pediatra. V interaktívnej kazuistike budeme prezentovať diferenciálno-diagnostický algoritmus hyperkalciémie a uvedieme aj príčinu ťažkostí a ďalší osud nášho pacienta.

## HYPERBILIRUBINÉMIE

Kirschová, M.

### I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice

Hyperbilirubinémia je bez ohľadu na vek definovaná ako zvýšená koncentrácia bilirubínu v krvi nad 25  $\mu\text{mol/l}$ . Klinicky sa prejavuje ikterom, žltým sfarbením sklér, neskôr kože a slizníc. Býva pravidelným nálezom v ambulanciách praktických pediatrov, najmä v populácii novorodencov, kde je obvykle klinicky patrná až pri hodnotách bilirubínu nad 85  $\mu\text{mol/l}$ . Hyperbilirubinémia môže byť izolovaným laboratórnym nálezom, alebo jedným z príznakov rôznych benígnych ale aj závažných ochorení, na etiológii ktorých sa podieľajú infekčné, metabolické, endokrinné, hematologické, gastroenterologické a mnohé iné príčiny. Kým nekonjugovaná hyperbilirubinémia novorodencov je pomerne častá, konjugovaná hyperbilirubinémia je vždy abnormálnym nálezom. Fyziologickú hyperbilirubinémiu, ktorá sa zjavuje okolo 3. dňa života a zvyčajne ustupuje do konca prvého týždňa, je potrebné vždy odlišiť od patologickej. Cieľom liečebných opatrení je predísť takému vzostupu hladiny bilirubínu, ktorý by ohrozil novorodenca rozvojom jadrového ikteru, ktorého zvýšené riziko sa u donosených novorodencov bez prítomnosti rizikových faktorov (asfyxia, izoimunizácia, sepsa, dehydratácia, anémia) prejavuje pri hodnotách nad 428  $\mu\text{mol/l}$ . V prípade konjugovanej hyperbilirubinémie majú liečebné opatrenia zabrániť progresii hepatálneho a ďalšieho poškodenia. Precízna diferenciálna diagnostika preto zohráva nezastupiteľnú úlohu, riešenie ktorej býva v mnohých prípadoch neľahké. Formou prehľadných interaktívnych kazuistík autori prezentujú niektoré najčastejšie príčiny hyperbilirubinémii v novorodeneckom veku.

## **DYSLIPOPROTEINÉMIE**

Šamudovská, K., Ferenczová, J.

### I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice

Autori prezentujú praktický diferenciálno-diagnostický algoritmus dyslipoproteinémie na zaujímavej kauzistike 15-ročného dievčaťa s extrémne vysokými hodnotami TAG pri základnom ochorení diabetes mellitus 1.typu. Dyslipoproteinémie sa prejavujú charakteristickými biochemickými zmenami, ktoré umožňujú ich presnú klasifikáciu. Klinická manifestácia týchto porúch je veľmi pestrá. Môžu byť hereditárne podmienené (primárne poruchy) alebo získané, ktoré vznikajú v priebehu iných primárnych ochorení či vplyvom nesprávneho spôsobu života. Najobávanejším a prognosticky najzávažnejším „následkom“ dyslipoproteinémie je ateroskleróza ciev, ktorá v priebehu rokov vedie k trvalému poškodeniu kardiovaskulárneho systému. Z hľadiska pediatrie je dôležitá včasná a účinná prevencia vzniku ateromatóznych lézií a pravidelné monitorovanie neinvazívnych funkčných a orgánových markerov, ktoré pomôžu pri stratifikácii pacientov na chorých s nižším a/alebo vysokým kardiovaskulárnym rizikom. Liečba dyslipoproteinémie vedie nielen k normalizácii hladín lipidov a lipoproteínov, ale predovšetkým k zníženiu kardiovaskulárnej morbidity a mortality a to stabilizáciou aterosklerotických plátov, alebo zlepšením endotelálnej dysfunkcie.

## SUCHÝ KAŠEĽ U DETÍ

Spišák, B.

### I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN Košice

Kašeľ je náhly a často opakujúci sa reflexný dej, ktorý pomáha očisťovať dýchacie cesty od sekrétov, iritantov, cudzích častíc a mikrobov.

Kašeľ môže byť fyziologický alebo patologický. Patologický kašeľ poznáme suchý alebo spojený s expektoráciou (vlhký kašeľ).

**Suchý kašeľ** teda definujeme ako kašeľ bez expektorácie, teda neproduktívny. Je charakterizovaný, dráždivosťou, neproduktívnosťou, neodstraňuje hlieny z dýchacích ciest, začína v počiatočných fázach respiračných chorôb, zhoršuje sa teplom a suchom, vyčerpáva pacienta a často je spojený s vracaním.

**Príčiny** suchého kašľa sú rôzne. Najčastejšou príčinou sú infekcie dýchacích ciest. Potom je to alergia, post nasal drip a gastroezofágový reflux. Z ostatných príčin sú to ORL ochorenia, pľúcne a srdcové choroby, lieky, fajčenie, fetovanie a psychogenné príčiny.

**Príznakom je** suchý často dráždivý kašeľ, únava, nepokoj, kongescia hrudníka, bolesti v krku, bolesti hlavy, horúčka a poruchy spánku.

**Komplikácie** suchého kašľa môžu byť: synkopa, insomnie, ruptúra pľúc s krvácaním spontánny PNO, krvácanie do spojoviek (red eye), defekácia a pomočenie, hernie a fraktúry rebier.

**Vyšetrenie** robíme také, aby sme objasnili príčinu kašľa: dôkladná anamnéza, fyzikálne a základne laboratórne a mikrobiologické vyšetrenia, zobrazovacie metódy, funkčné vyšetrenia pľúc, bronchoskopia s BAL a vyšetrenie na špecializovaných pracoviskách (pneumológia, alergológia, ORL a pod.)

**Liečba** suchého kašľa: Sa rozdeľuje na liečbu etiologickú a symptomatologickú. Na začiatku zápalov dýchacích ciest obyčajne nie je potrebná liečba. Symptomatologická liečba pozostáva s podávaním antitusík, kombinovanými liekmi, režimovými opatreniami a špecifickou liečbou podľa príčiny. Z antitusík môžeme podávať kodeinové prípravky (Codein, Diolán) alebo nekodéinové periférne (lokálne) lieky napr. Tussin, Ditustat, Sinecod, Robitussin a pod. Z kombinovaných prípravkov s účinkom antitusickým a expektoračným (Stoptussin a Pleumolysin). Z režimových opatrení: zníženie fyzickej námahy, fúkanie a odsávanie nosa, nosné kvapky, dostatočný príjem tekutín, kloktanie teplou vodou ráno.

**Záver:** Liečba suchého kašľa musí byť etiologická. Ak liečime suchý kašeľ len ako symptóm, oddalujeme určenie správne diagnózy príčiny kašľa.

## **MOŽNOSTI PREVENČIE A ŠPECIFIKÁ STAROSTLIVOSTI O NOVORODENCA V ADAPTAČNOM OBDOBÍ**

Krcho, P.

Klinika neonatológie UPJŠ LF a DFN v Košiciach

Čim je novorodenec iný ako dojča, batola alebo staršie dieťa?

1. Aký je optimálny termín pôrodu, prečo nie je jedno kedy sa gravidita ukončí a kedy sa naplánuje cisársky rez? Zvláštnosti orgánových zmien u plodu pred a po pôrode.
2. Prečo musíme dobre poznať adaptačné obdobie a jeho zvláštnosti?  
Je to obdobie, v ktorom našimi intervenciami môžeme veľmi efektívne predchádzať trvalým poškodeniam a následkom. Najčastejšie riadime adaptáciu pľúc, ako kľúčový orgán pre transformáciu placentárneho dýchania prenatálne na pľúcne dýchanie. Máme v rukách zázračné možnosti- Surfactant, umelú pľúcnu ventiláciu, inhaláciu NO ale aj tak jednoduchý liek ako je kofeín.
3. Čo s ohrozením mozgových funkcií hypoxiou? V rukách skúsených intenzivistov vieme použiť riadenú celotelovú hypotermiu a jej preventívne účinky sú magickým nástrojom. Nové možnosti použitia celotelovej hypotermie – NEC.
4. Bežná starostlivosť, stratégia podávania a kalkulácia objemu podávaných roztokov pri parenterálnej výžive je radikálne iná ako u dojčiat a batoliat. Do troch dní zásadne nedoplňame žiadne mineráli, plánované objemy podávaných roztokov viackrát denne prehodnocujeme podľa meniacich sa cirkulačných údajov. Novorodenec po pôrode zriedkavo vyžaduje doplnenie objemu, vo vysokom percente sa jedná o patologickú distribúciu tekutín, kde musí úpravu riešiť veľmi trpezlivo optimálnym dávkovaním katecholamínov.
5. Ktoré organizačné zmeny by mohli priniesť v budúcnosti očakávané zlepšenie výsledkov. Intrauterinná centralizácia, prenatálna diagnostika, tímový prístup, intergrovaná starostlivosť a kreativita zdravotníckych pracovníkov.

## **RSV INFEKČIE - STARONOVÝ PROBLÉM?**

Feketeová, A.\*, Marciová, A.\*, Y. Fandáková, Y.\*\*

\*I. Klinika detí a dorastu DFN Košice, \*\* AVILAB, s.r.o.

Úvod: Infekcia RSV (respiračný syncyciálny vírus) je u novorodencov a dojcí celosvetovo hlavnou príčinou závažných infekcií respiračného traktu dolných dýchacích ciest. Epidemiológia RSV vírusu má sezónny charakter a súvisí s geografickým rozdelením a podnebím jednotlivých krajín, v strednej Európe od novembra do apríla.

Cieľ: Cieľom práce bolo zistiť priebeh sezóny RSV v našich podmienkach, rozdiely medzi pacientmi hospitalizovanými s RSV infekciou a pacientmi hospitalizovanými s infekciami dolných ciest dýchacích inej etiológie.

Metodika: Do štúdie boli zaradení pacienti vo veku do 2 rokov, ktorí boli hospitalizovaní na I. KDD DFN s infekciami dolných dýchacích ciest v sezóne 2010/2011 počas siedmich mesiacov, od októbra 2010 do apríla 2011. V RSV sezóne boli všetkým pacientom vyšetované nazofaryngeálne sekréty z dýchacích ciest na identifikáciu antigénu RSV. Porovnanie pacientov RSV pozitívnych a negatívnych bolo štatisticky vyhodnotené metódou ANOVA..

Výsledky: V sezóne 2010/2011 bolo hospitalizovaných 147 pacientov vo veku do 2 rokov s infekciami dolných dýchacích ciest. Zo 147 pacientov bolo 107 vo veku do 1 roka. Pozitívny RSV antigén bol identifikovaný u 51 pacientov, z toho 44 pacientov bolo vo veku do 1 roka. V oboch skupinách bol priemerný gestačný vek pri narodení 38 týždňov. RSV pozitívni pacienti mali nižší vekový priemer s najväčšou skupinou pacientov do 6 mes. veku. Signifikantné rozdiely boli zistené v podávaní inhalačnej liečby, RSV pozitívne 98%, negatívne 75%. Takmer identické hodnoty boli v percente pacientov, ktorých bolo nutné preložiť na iné oddelenie. Štatistická významnosť bola zistená aj prípade ATB a sekundárnej terapie, v podávaní kyslíka počas hospitalizácie a v pokračovaní inhalačnej liečby po prepustení. Ani jedno z hospitalizovaných detí

Záver: RSV infekcie sú vzrastajúcou infekciou aj u donosených detí, s nutnosťou hospitalizácie najmä vo veku do 6 mesiacov. Vyšetrovanie RSV antigénu z nazofaryngeálneho sekrétu by malo byť štandardnou vyšetrovacou metódou počas RSV sezóny, rovnako ako aj hlásenie tohto vírusového ochorenia podobne ako chrípka.

## **KOMPLIKÁCIE PO BCG VAKCINÁCII**

Kadlicová, K., Orosová, J.

Klinika detskej pneumológie, FNsP Bratislava – Ružinov, pracovisko Podunajské Biskupice

V prednáške je popísaný výskyt tbc, jej pokles od zavedenia povinného očkovania, predstavené problémy vznikajúce po podaní očkovacej látky- BCG vakcína používaná t.č. v SR, jej hojenie a možné komplikácie, doba a kvalita hojenia a liečba vyskytnutých komplikácií.

Kľúčové slová: tbc, výskyt tbc, prevencia tbc - očkovanie BCG vakcínou, vznik komplikácií po vakcinácii, liečba komplikácií.

## **KOMPLIKÁCIE BCG VAKCINÁCIE – POHĽAD RÖNTGENOLÓGA**

Škapincová, A.

### I. KR a ZM, UNLP Košice

V súčasnosti pozorovať výrazný nárast počtu detí s komplikáciami po BCG vakcinácii. Najčastejšie sú to lymfadenitídy, hematogénne komplikácie a závažné generalizácie BCG procesu.

V rámci spolupráce ftizeológa a rádiológa sa podieľame na ich diagnostike a sledovaní ďalšieho vývoja zmien. Cieľom príspevku je poukázať na jednotlivé formy komplikácií najmä v usg a rtg obraze. Kazuistikou pacienta s generalizovanou BCG –tídou upozorňujeme na potrebu diskusie o prehodnotení systému očkovania proti TBC aj na Slovensku.

## SLEDOVANIE VYBRANÝCH FAKTOROV ŽIVOTNÉHO ŠTÝLU U POSLUCHÁČOV LEKÁRSKEJ A PRÁVNICKEJ FAKULTY UPJŠ V KOŠICIACH

Kimáková, T.<sup>1</sup>, Onáčillová, E.<sup>2</sup>, Zeisbergová, K.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Ústav verejného zdravotníctva, Univerzita Pavla Jozefa Šafárika v Košiciach, Lekárska fakulta, Šrobárova 2, 041 80 Košice, Slovenská republika  
e-mail: [tatiana.kimakova@upjs.sk](mailto:tatiana.kimakova@upjs.sk)

<sup>2</sup> Univerzita Pavla Jozefa Šafárika v Košiciach, Lekárska fakulta - odbor verejné zdravotníctvo, Šrobárova 2, Košice, Slovenská republika

**Úvod:** V štúdiu prezentujeme výsledky dotazníkového výskumu vybraných faktorov životného štýlu poslucháčov Univerzity P. J. Šafárika v Košiciach zo 4. ročníkov Lekárskej a Právnickej fakulty so zameraním na zistenie a porovnanie vybraných determinantov životného štýlu ako je výživa, fyzická aktivita, konzumácia alkoholu a liečiv, fajčenie.

**Cieľ:** Analýza a porovnanie vybraných determinantov životného štýlu u oboch skupín. **Materiál a metodika:** Výskum sme realizovali v decembri 2010 na Lekárskej a Právnickej fakulte pomocou anonymného dotazníka. Výskumnú vzorku tvorilo 300 študentov; z toho 73,2 % dievčat (n=109) a 27,5 % chlapcov (n=41) z Lekárskej fakulty a 55,1 % študentiek (n=81) a 44,9 % študentov (n=66) z Právnickej fakulty vo veku od 21 do 26 rokov. Výsledky sme spracovali v programe Microsoft Excel pomocou dvojvzorkového t - testu a ďalších základných matematických štatistík.

**Výsledky:** Konzumovanie údených výrobkov a produktov z fastfoodov je u študentov oboch fakúlt časté. Poslucháči z Právnickej fakulty (PF) v 27,3 % prípadoch a študenti z Lekárskej fakulty (LF) v 23,3 % konzumujú údené výrobky 1-2 krát týždenne, 27,30 % opýtaných z LF a 26,35 % z PF konzumuje produkty fastfoodu 1-2 krát týždenne, čo môže mať príčinnú súvislosť s tráviacimi ťažkosťami až u  $\frac{1}{3}$  respondentov v oboch skupinách. Denne konzumuje ovocie iba 25,3 % študentov z LF a 27,2 % z PF, zeleninu 24 % z LF a 17,5 % z PF.

Študenti PF fajčia o 1,8 krát viac ako študenti medicíny, v priemere počas semestra vyfajčia o 2,3 cigarety viac a v skúškovom období až o takmer 4 cigarety viac. Konzum piva je u študentov PF 2,5 krát vyšší, konzum vína zhruba 2 krát vyšší a konzum destilátov taktiež 2,5 krát vyšší ako u medikov. Až 30 % (2 x viac) študentov PF udáva aktívny konzum alkoholu. Študenti PF športujú v 46,6 % a študenti LF v 27,21 % prípadov. Študenti LF až o 14 % viac užívajú lieky. Užívanie antibiotík, antihistaminík a hormonálnej antikoncepcie je o 2 - 5 % vyššie ako v radoch právnikov. U medikov sme zaznamenali 6,25 % užívateľov antidepresív, anxiolytík a hypnotík.

**Záver:** Poslucháči Lekárskej fakulty svoje vedomosti, získané počas štúdia medicíny vedome aplikujú do svojho životného štýlu. V porovnaní so študentmi Právnickej fakulty výrazne menej fajčia a konzumujú alkoholické nápoje, ale na druhej strane, zrejme z dôvodu náročného štúdia, sa menej venujú športovým aktivitám a viac konzumujú farmaká. Z oboch skupín opýtaných takmer tretina konzumuje 1-2 x týždenne údené výrobky a produkty z fastfoodov. Denne konzumuje ovocie a zeleninu iba štvrtina respondentov. Ideálne by bolo zaradiť predmet podpory zdravia pre nezdavotnícke odbory na vysokých školách, i keď o možnostiach prevencie civilizačných (neprenosných) ochorení by mala byť edukovaná mládež už na základných školách.

**Kľúčové slová:** životný štýl, študenti, výživa, pohybová aktivita, fajčenie, alkohol | 43

# **UPLATNENIE MANAŽÉRSKÝCH FUNKCIÍ V PROCESE RIADENIA OŠETROVATEĽSKEJ STAROSTLIVOSTI NA DIALYZAČNÝCH STREDISKÁCH**

Kurcinová, H., Vysocká, M., Pauchlíková, Ľ.

DFN a LF UPJŠ Košice, Detské dialyzačné stredisko

Cieľom našej práce bolo odprezentovať výsledky prieskumu, ktoré potvrdzujú, ktoré z manažérskych funkcií sú pre sestru manažérku najproblematickejšie v procese riadenia ošetrovateľskej starostlivosti na dialyzačných strediskách. Prieskumnú vzorku tvorilo 120 oslovených respondentov z viac ako 80 dialyzačných stredísk v rámci celej SR. Podmienkou výberu bol výkon práce sestry manažérky v priamej alebo nepriamej riadiacej funkcii na jednotlivých úsekoch ošetrovateľskej starostlivosti. Na získanie relevantných informácií sme použili ako metódu zberu informácií anketu a na základe výsledkov sme vypracovali dotazník. Predmetom skúmania našej práce bola analýza uplatnenia manažérskych funkcií v každodennej praxi manažérok. Kvantitatívnu a kvalitatívnu analýzou sme získali potrebné informácie o danej problematike. Vyhodnotením prieskumu sme navrhli následné odporúčania pre prax.

Záverom konštatujeme, že zrealizovaný prieskum prispel k objektívnemu prehodnoteniu náročnosti práce manažérok a veríme, že pomôže pochopiť potrebu realizácie zmeny v systéme ich práce priamymi nadriadenými.

# ÚLOHA SESTRY V EDUKAČNOM PROCESE TRANSPLANTOVANÉHO PACIENTA

Vargová, A., Kurcinová, H., Kuižová, E.

DFN a LF UPJŠ, Detské dialyzačné stredisko, Košice

Vzdelávanie detských pacientov s chronickým poškodením obličiek je dôležitou súčasťou poskytovania ošetrovateľskej starostlivosti na detských dialyzačných strediskách. Podľa medzinárodných kritérií musí profesionálna ošetrovateľská starostlivosť zahŕňať edukáciu pacienta. Nevyhnutnou podmienkou úspešnej spolupráce je aktívna participácia pacienta, rodiča na vzdelávacom procese.

Cieľom našej práce bolo zistiť deficity vedomostí u pacientov v súvislosti s transplantáciou obličky a následne vypracovať edukačný program o tejto špecifickej problematike. Výsledky ankety, v ktorej sme hodnotili spoluprácu pacientov, rodičov a pracovníkov sociálnych zariadení s personálom detského dialyzačného strediska potvrdili, že oslovení respondenti nemajú dostatok potrebných vedomostí z oblasti prípravy pacienta na transplantáciu, z následnej ošetrovateľskej starostlivosti ako aj z oblasti dodržiavania zásad životosprávy po transplantácii obličky. Osobitnú pozornosť sme venovali životospráve pacienta, zahŕňajúcej stravovanie, medikáciu a pohybový režim. Na základe výsledkov nášho prieskumu sme vypracovali edukačné listy osobitne pre sestru a pre pacienta.

Záverom konštatujeme, že vzdelávanie chronicky chorých detí je náročný a zdĺhavý proces, vyžadujúci si zo strany edukanta a edukátora dostatok času a trpezlivosti. Preto je nevyhnutné opakovane overovať nadobudnuté poznatky a vedomosti a priebežne revidovať edukačné programy podľa aktuálnych potrieb pacienta.

## **BAZÁLNA STIMULÁCIA U DETÍ**

Friedlová J.

### I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN

Bazálna stimulácia je jednou z ošetrovateľských a liečebných metód. Táto metóda umožňuje detskému pacientovi vnímať svoju vlastnú identitu, napomáha zlepšiť komunikáciu s okolím a zvládnuť orientáciu v priestore a čase. Metóda je vhodná u detí predčasne narodených, s vrodeným intelektovým s somatickým postihnutím, u detí s akútnymi a chronickými ochoreniami ako aj u detí po úrazoch mozgu. Tento koncept je ešte pomerne nový, pomaly sa vyvíja a dostáva do povedomia v ošetrovateľskej oblasti. Vyvoláva veľa rôznych názorov, myšlienok, otázok aj odpovedí, čím sa skúsenosti zdravotníckych pracovníkov s konceptom bazálnej stimulácie neustále rozširujú. Problematika tohto konceptu sa tak dostáva do povedomia pracovníkov v zdravotníctve, lebo skvalitňuje ošetrovateľskú činnosť, nepoužíva žiadne nadštandardné pomôcky ani prístroje a je finančne nenáročná a dostupná. Záleží len na ochote a snahe zdravotníkov pri jej aplikácii do praxe v ošetrovateľskej činnosti.

**Kľúčové slová:** bazálna stimulácia, detský pacient, terapeutická metóda

# ÚLOHA SESTRY PRI SKRÍNINGOVOM VYŠETRENÍ DETÍ ZAMERANÁ NA CF VO VÝCHODOSLOVENSKOM REGIÓNE

Babjarčík, M.

## I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN Košice

Cystická fibróza patrí medzi závažné, život ohrozujúce a nevyliciteľné ochorenie, ktoré ovplyvňuje život nie len jedinca, ale aj jeho rodiny, priateľov a blízkych. Obsah diplomovej práce bol tvorený charakteristikou ochorenia cystická fibróza. Okrajovo sme sa venovali histórii CF. Pozornosť sme venovali etiológii cystickej fibrózy u detí ale aj genetike a molekulárne genetickému vyšetreniu. V práci je zahrnutá diagnostika ochorenia, ktorá pozostávala z laboratórnej diagnostiky a zobrazovacej diagnostiky, kde sme sa orientovali na vyšetrovacie metódy. Poukázali sme na klinické príznaky postihnutia dýchacieho systému, tráviaceho systému a ostatných systémov. Samostatnú kapitolu práce sme venovali skríningu cystickej fibrózy a liečbe CF, ktorú sme diferencovali na liečbu dýchacieho systému a liečbu tráviaceho systému. Posledná kapitola práce bola zameraná na ošetrovateľskú starostlivosť o hospitalizované dieťa s týmto ochorením, kde sme poukázali na špecifiká úlohy sestry v rámci poskytovania komplexnej ošetrovateľskej starostlivosti.

# ÚLOHA SESTRY PRI ŠTANDARDIZOVANÝCH POSTUPOCH PRI NEFROTICKOM SYNDRÓME S NÁSLEDNOU EDUKÁCIOU RODIČOV

Taratutová, M.

## I. Klinika detí a dorastu UPJŠ LF a DFN Košice

Cieľom prednášky je priblížiť úlohu sestry pri ošetrovaní pacienta s nefrotickým syndrómom, poukázať na priebeh edukácie pacienta a rodiča s daným ochorením. Následne na základe edukačných sedení vypracovať návrhy ošetrovateľských štandardov a auditov súvisiace s nefrotickým syndrómom.

V teoretickej časti prednášky si priblížime stručnú charakteristiku ochorenia, patológiu, diagnostiku a liečbu ochorenia. V prednáške je zahrnutá stručná charakteristika edukácie, edukačného procesu a teória štandardov.

Praktická časť prednášky obsahuje tri edukačné jednotky zamerané na edukáciu pacienta a jeho rodičov. Edukačné jednotky sú zamerané na definíciu ochorenia, príznaky, diagnostiku a liečbu. Zámerom edukácie je priblížiť prípravu a priebeh diagnostických vyšetrení, v neposlednom rade edukovať matku o životospráve a potrebe dodržiavania nízkobielkovinovej diéty. V závere si priblížime tri procesuálne štandardy ošetrovateľskej starostlivosti o pacienta s nefrotickým syndrómom.

**Kľúčové slová:** Nefrotický syndróm. Ochorenie. Rodič. Dieťa. Edukačný proces

## **AKO TO BOLO NA ZAČIATKU, ALEBO AKO TO VNÍMAM JA...**

Michalková, Z.\* , Kurcinová, H.\*\*

\*predseda občianskeho združenia Spoločnosť Parkinson Slovensko

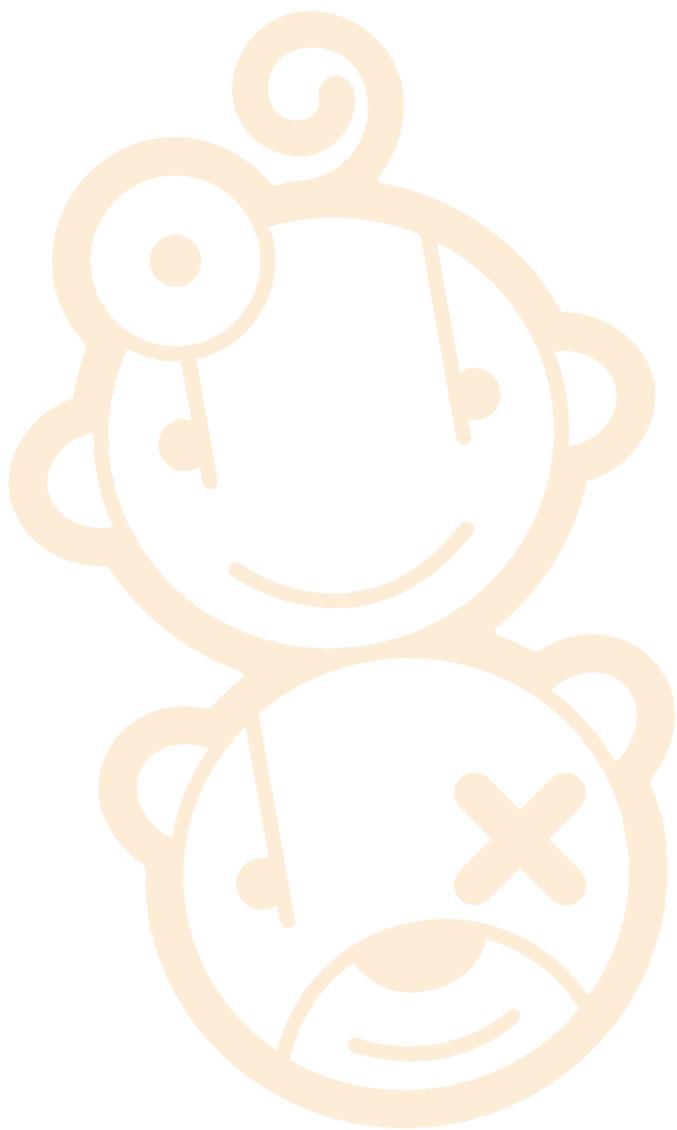
\*\*DFN – Detské dialyzačné stredisko, Košice

V prednáške prezentujeme autobiografickú výpoveď mladej sestry - parkinsoničky, ktorá bola súčasťou kolektívu I. Kliniky detí a dorastu od jej zrodu. Práca s deťmi jej natoľko učarila, že po materskej dovolenke pokračovala ako sestra špecialistka na Dialyzačnom stredisku pre detských pacientov pod vedením Prof. L. Podrackej, CSc. a neskôr pre dospelých pacientov pod vedením MUDr. R. Rolanda ešte ďalších 15 rokov.

Osudom sa jej však stal boj s nevyliciteľnou chorobou, ktorej čelí statočným spôsobom. Aj napriek svojmu handicapu sa stala zakladateľkou Spoločnosti Parkinson Slovensko (SPS). Riadi ju a úzko spolupracuje s českým občianskym združením Společnost Parkinson, o. s., pričom sa snaží o udržanie nadštandardných vzťahov medzi obidvoma spoločnosťami. Aktívne spolupracuje s vedením, ako aj s predsedníčkami jednotlivých sekcií Slovenskej komory sestier a pôrodných asistentiek. Prezentuje SPS na Slovensku aj v Čechách. Píše tiež básne, ktoré prezentuje na vlastných webových stránkach. Svojimi veršami sa prihovára k blízkym, kolegom, k prírode, osobitnú pozornosť venuje spomienkam na svoju mamu. Utvrďuje v nich myšlienku, že len rôznorodou angažovanosťou a spoluúčasťou na rôznych aktivitách, pestovaním vlastných záľub sa chorý človek stáva sebestačnejším a nezávislejším od svojho okolia. Od roku 2008 udržiava kontakt s knižnicou v Mníšku pod Brdy (ČR) a je autorkou niekoľkých básní v slovenskom jazyku, ktoré venovala českým deťom mladšieho školského veku.

Popri svojej chorobe nezabúda ani na svojich bývalých kolegov a pacientov. Udržiava kontinuálne kontakty a pravidelne sa zaujíma aj o osudy dialyzovaných pacientov, s ktorými nadviazala za dlhé roky nielen pracovné ale aj „osobné“ vzťahy. Aktívne sa zúčastňuje aj na rôznych prednáškach a seminároch pre sestry, čím potvrdzuje pretrvávajúci záujem o svoju bývalú profesiu. Popri svojich aktivitách sa pred časom stala úspešnou absolventkou Univerzity tretieho veku TU v Košiciach v odbore psychológia. Tento príbeh prehovorí nie len o jej významných aktivitách v spoločnosti, ktorej je predsedníčkou, ale aj o jej zásluhách a oceneniach, ktoré si právom zaslúži.





# NUTRICIA



GlaxoSmithKline



## spozori a vystavovatelia

Impax Trading, s.r.o.  
Fresenius Medical Care Slovensko s.r.o.  
EWOPHARMA s.r.o.  
AVILAB s.r.o.  
Swiss Pharma s.r.o.  
IBSA Slovakia s.r.o  
Nestlé Slovensko s.r.o.  
Abbott Laboratories Slovakia, s.r.o.  
Orion Diagnostica org. zložka  
MerckSharp&Dohme Idea, Inc.-org. zložka  
Eli Lilly Slovakia, s.r.o.  
MEDINDEX s.r.o.  
Hikma Pharmaceuticals LTD CO. Org. zložka  
Danone, s.r.o.  
Interpharm Slovakia, a.s.  
NovoNordisk Slovakia, s.r.o.  
Hero Slovakia, s.r.o.  
ALLMEDICAL s.r.o  
Imunoglukan, s.r.o.  
InterMedical & Assistance Care, s.r.o.  
Hartmann - Rico, s.r.o.  
Intes Poprad, s.r.o.  
Zlatý kľúčik n.f.



piktogramy © Šomšák

[www.pediatria-kosice.sk](http://www.pediatria-kosice.sk)