

ÚVODNÍ SLOVO



Vážení přátelé dětské endokrinologie, milí spolupracovníci, dámy a pánové,

vítejte na 21. dnech dětské endokrinologie.

Setkáváme se v podmanivě krásném kraji, který znají mnozí z nás zatím jen díky povinné četbě – v kraji Petra Bezruče. Náš odborný program probíhá na dohled břehů „šumivé, divoké Ostravice“, které tak dobře rozuměla „děvucha z hor“ Maryčka Magdonova, v pomyslném stínu beskydských vrcholů. Do svého kraje nás pozvali naši kolegové MUDr. Ivana Röschlová, která zvolila místo konání, a MUDr. Jiří Strnadel, který připravil „ostravskou část“ odborného programu a pozval ostravské přednášející.

Odborný program je sestaven z několika tematických celků a je zaměřen především na postgraduální vzdělávání v dětské endokrinologii. V pátek se z několika úhlů podíváme na syndrom Noonanové a další RASopatie, vyslechneme zkušenosti z chirurgie endokrinních orgánů a speciální přednášku o poruchách homeostázy sodíku u dětí. Mladí dětské endokrinologové nás seznámí s výsledky svých výzkumů zaměřených na klinickou praxi. Již tradičně budou udělena dvě ocenění za nejlepší publikace v našem oboru za rok 2019. V podvečer nám ředitel Muzea Těšínska Dr. David Pindur a poté Jura Strnadel představí genia loci.

V sobotu se k nám připojí dětské lékaři z blízkého okolí a spolu s nimi budeme sdílet novinky o metabolismu dětského skeletu, o minipubertě a pubertě, ale také o žhavém tématu současné doby – o transgenderové medicíně. Seznámíme se s dalšími z řady laureátů ceny doc. Aloise Kopeckého za celoživotní přínos dětské endokrinologii.

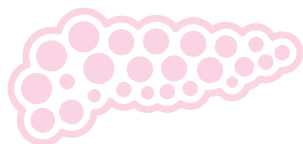
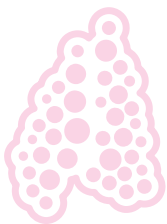
Odborný program nám přiblíží vysokou úroveň medicíny ve Fakultní nemocnici Ostrava i na řadě dalších pracovišť celé České republiky. Věřím, že bude přínosem pro Vaši profesní kvalifikaci, ale také příjemným zpestřením všedních pracovních dnů v nevšedním prostředí.

Jan Lebl



PŘEHLED DOSAVADNÍCH DNŮ DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

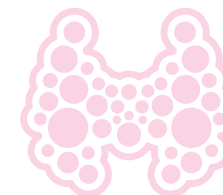
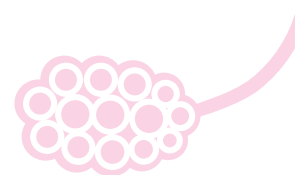
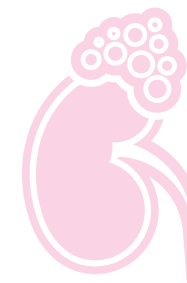
- 1999 Kristin Hrádek (pořadatel J. Škvor)
- 2001 Brno (pořadatelka D. Novotná)
- 2002 Praha (pořadatel J. Lebl)
- 2003 Olomouc (pořadatelka J. Zapletalová)
- 2004 Jindřichův Hradec (pořadatelka E. Nováková)
- 2005 Hradec Králové (pořadatel D. Neumann)
- 2006 Chodová Planá (pořadatelka R. Pomahačová)
- 2007 Ostrava (pořadatelka V. Janštová)
- 2008 Brno (pořadatelky O. Magnová, D. Novotná)
- 2009 Hradec Králové (pořadatelé D. Neumann, I. Plášilová)
- 2010 Louny (pořadatel J. Škvor)
- 2011 Olomouc (pořadatelka J. Zapletalová)
- 2012 Brno (pořadatelky O. Magnová, D. Novotná)
- 2013 Mladá Boleslav (pořadatelé M. Kubelková, J. Lebl)
- 2014 Plzeň (pořadatelka R. Pomahačová)
- 2015 Ostrava (pořadatelé J. Černá, J. Strnadel)
- 2016 Olomouc (pořadatelka J. Zapletalová)
- 2017 Pardubice (pořadatelka I. Plášilová)
- 2018 Písek (pořadatelé M. Gregora, K. Chytrý, J. Lebl)
- 2019 Ostrov u Tisé (pořadatel J. Škvor)
- 2020 Ostravice (pořadatelé I. Röschlová, J. Strnadel)



LAUREÁTKY CENY DOC. ALOISE KOPECKÉHO ZA CELOŽIVOTNÍ PŘÍNOS DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGII

(cena je podporována Českou endokrinologickou společností)

- 2014 Prof. Olga Hníková (Praha)
- 2015 Prof. Lidka Lisá (Praha)
- 2016 Dr. Vlasta Janštová (Ostrava)
- 2017 Dr. Božena Kalvachová (Praha)
- 2018 Dr. Helena Vávrová (Vsetín)
- 2019 Dr. Jitřenka Venháčová (Olomouc)



PARTNEŘI

GENERÁLNÍ PARTNER



ZLATÝ PARTNER



STŘÍBRNÝ PARTNER



PARTNER



MEDIÁLNÍ PARTNEŘI



VŠOBEČNÉ INFORMACE

DATUM A MÍSTO KONÁNÍ

24.–25. ledna 2020
Hotel Freud
Ostravice 190
739 14 Ostravice

REGISTRAČNÍ HODINY

Pátek 24. 1. 11.00 – 19.00
Sobota 25. 1. 8.00 – 13.00

POŘADATEL

Pracovní skupina dětské endokrinologie České pediatrické společnosti ČLS JEP

PROGRAMOVÝ VÝBOR

prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.
MUDr. Ivana Röschlová
MUDr. Jiří Strnadel
prof. MUDr. Zdeněk Šumník, Ph.D.
doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D.



OHODNOCENÍ

Akce má charakter postgraduálního vzdělávání a je garantována ČLS JEP ve spolupráci s ČLK jako akce kontinuálního vzdělávání.

Vzdělávací akce je pořádána dle stanovského předpisu číslo 16 České lékařské komory v rozsahu 10 hodin teorie (ev. č. akce 59117, č. akreditace: 0004/16/2006).

Pasivní účast: 11 kreditů

Aktivní účast:

hlavní autor přednášky: 7 kreditů, spoluautor přednášky: 5 kreditů

hlavní autor posteru: 5 kreditů, 1. a 2. spoluautor posteru: 3 kredity, 3. a další spoluautoři posteru: 1 kredit

SEKRETARIÁT KONFERENCE

AMCA, spol. s r.o.
Academic and Medical Conference Agency
Vyšehradská 320/49, 128 00 Praha 2
t: +420 221 979 351, m: +420 731 496 060
e: amca@amca.cz, www.amca.cz



Norditropin® s aplikačním

NordiPen®

Genialita je v jednoduchosti



Norditropin® SimpleXx® 5 mg/1,5 ml
Norditropin® SimpleXx® 10 mg/1,5 ml
Norditropin® SimpleXx® 15 mg/1,5 ml

Zkrácená informace o léčivém přípravku
Norditropin® SimpleXx® 5 mg/1,5 ml
Norditropin® SimpleXx® 10 mg/1,5 ml
Norditropin® SimpleXx® 15 mg/1,5 ml
injekční roztok v zásobní vložce

Složení: Somatotropinum 5 mg (1 ml roztoku obsahuje somatotropinum 6,7 mg), 10 mg (1 ml roztoku obsahuje somatotropinum 10 mg), nebo 15 mg (1 ml roztoku obsahuje somatotropinum 10 mg), v 1,5 ml injekčního roztoku. 1 mg somatotropinu odpovídá 3 m.j. somatotropinu. **Indikace:** děti: poruchy růstu způsobené nedostatkem růstového hormonu, Turnerův syndrom, zpomalení růstu u prepubertálních dětí způsobené chronickým onemocněním ledvin, poruchy růstu u dětí maleho věku narozených jako malé vzhledem ke gestačnímu věku. Dospělí: nedostatečnost růstového hormonu vzniklá v dětství, nedostatečnost růstového hormonu vzniklá v dospělosti. **Dávkování:** dávkování je individuální a musí být vždy upraveno v souladu s individuální klinickou a biochemickou reakcí na terapii. Podrobnější informace o dávkování viz SPC. **Způsob podání:** všeobecně je doporučována subkutánní aplikace vždy večer. Místo vpichu by mělo být měněno, aby se předešlo lipotrofii. **Kontraindikace:** hypersensitivita na léčivou látku nebo na kteroukoliv pomocnou látku. Somatotropin se nesmí používat v případě prokázané nádorové aktivity. Intrakraniální nádory musí být inaktivní a před zahájením léčby růstovým hormonem musí být protinádorová léčba dokončena. Léčba musí být přerušena v případě příznaků růstu nádoru. Somatotropin nemá být užíván pro podporu růstu do výšky u dětí s uzavřenými epifyzárními štěrbinami. Pacienti s akutním kritickým onemocněním, trpící následnými komplikacemi po otevřené operaci v krápní srdce či břišní, vícetětnými traumatami po nehodě, akutním respiračním selháním nebo podobnými stavy nemají být somatotropinem léčeni. U dětí s chronickým onemocněním ledvin má být léčba přípravkem Norditropin® SimpleXx® přerušena při transplantaci ledvin. **Zvláštní upozornění a opatření:** děti léčené somatotropinem mají být pravidelně vyšetřeny specialistou na dětský růst. Léčba somatotropinem měla být používána pouze lékaři se speciální znalostí nedostatku růstového hormonu a jeho léčby. Maximální doporučená denní dávka nesmí být překročena. Stimulaci růstu do výšky lze u dětí předpokládat pouze do uzavření epifyzárních štěrbin. **Zvláštní upozornění se týká zejména:** děti se syndromem

Praderové-Williho, narozených jako malé vzhledem ke gestačnímu věku, s Turnerovým syndromem, s chronickým onemocněním ledvin, se skoliózou. U dětí s Turnerovým syndromem a u dětí narozených jako malé vzhledem ke gestačnímu věku je doporučeno před zahájením léčby a poté každoročně změnit nalačno hladinu inzulinu a glukózy. U dětí s Turnerovým syndromem a u dětí narozených jako malé vzhledem ke gestačnímu věku je doporučeno měření hladiny IGF-1 před zahájením léčby a poté vždy dvakrát do roka. Dále se upozornění týká dospělých s nedostatkem růstového hormonu v dospělosti a obecně těchto stavů: nádory a malignity, leukémie, benigní intrakraniální hypertenze, citlivost na inzulin, tvorba protilátek. U všech pacientů má být prováděn monitoring funkce štítné žlázy. U pacientů s hypopituitarismem musí být standardní substituční terapie pečlivě monitorována, pokud je podáván somatotropin. Akutní adrenální a adrenální nedostatečnost: nasazení léčby somatotropinem může mít za následek inhibici 11 HSD-1 a snížení sérové koncentrace kortisolu. U pacientů léčených somatotropinem může být odhalen dříve ne diagnostikovaný centrální (sekundární) hypoadrenalismus vyžadující substituční léčbu glukokortikoidy. Navíc pacienti léčení substituční léčbou glukokortikoidy pro dříve diagnostikovaný hypoadrenalismus mohou vyžadovat po zahájení léčby somatotropinem zvýšení jejich úrovně nebo stresových dávek (viz SPC bod 4.5). Současné použití s perorální léčbou estrogenem: pokud žena používající somatotropin zahájí perorální estrogenovou léčbu, může být nutné zvýšit dávku somatotropinu, aby se udržela hladina sérového IGF-1 v rozmezí normálních hodnot odpovídajících věku. Naopak, pokud žena léčená somatotropinem přestane užívat perorální estrogenovou léčbu, může být nutné snížit dávku somatotropinu, aby se předešlo přebytku růstového hormonu a/nebo nežádoucím účinkům (viz SPC bod 4.5). Norditropin® SimpleXx® je určen k použití vyhradně s perem NordiPen®. **Interakce:** současná terapie glukokortikoidy inhibuje podpůrný růstový efekt přípravků obsahujících somatotropin. Účinek somatotropinu na konečnou výšku může být také ovlivněn současnou léčbou jinými hormony, např. gonadotropinem, anabolickými steroidy, estrogenem a thyroïdním hormonem. Po zahájení léčby somatotropinem může být třeba upravit u pacientů léčených inzulinem dávku inzulinu. Studie kompatibility nejsou k dispozici, a proto nesmí být tento léčivý přípravek mísen s jinými léčivými přípravky. Současná léčba glukokortikoidy snižuje růst podporující účinek přípravku Norditropin. Pacientům s deficitem ACTH má být náhradní léčba glukokortikoidy pečlivě upravena, aby se předešlo inhibičnímu účinku na růst. Růstový hormon snižuje přeměnu kortisolu na kortisol a může odhalit dříve nediodagnostikovaný centrální hypoadrenalismus nebo způsobit neúměrně nízkých dávek substitučních glukokortikoidů (viz SPC bod 4.4). U žen užívajících perorální estrogenovou substituci může být k dosažení cíle léčby nutná vyšší dávka růstového hormonu (viz bod 4.4). **Těhotenství a kojení:** podávání přípravků obsahujících somatotropin se nedoporučuje v těhotenství a u žen ve fertilním věku, které neužívají antikoncepci. Není známo, zda se somatotropin vylučuje do lidského mateřského mléka. Z tohoto důvodu je nutno dbát opatrnosti, pokud jsou přípravky obsahující somatotropin podávány kojícím ženám. **Nežádoucí účinky:** může se objevit retence tekutin s periferním edémem, zvláště u dospělých pacientů. Syndrom karpálního tunelu je méně častý, ale u dospělých může být pozorován. Nízká bolest kloubů, svalů a parestézie se mohou rovněž objevit, ale obvykle samy odezní. Nežádoucí reakce u dětí jsou méně časté nebo vzácné. Další viz SPC. **Předávkování:** akutní předávkování může vést na počátku k nízkým hladinám glukózy a následně hyperglykémii. Snížená hladina glukózy byla zjištěna biochemicky, ale bez klinických projevů hypoglykémie. Dlouhotrvající předávkování se může projevit symptomy shodnými se známými účinky nadbytku lidského růstového hormonu. **Použitelnost:** 2 roky, po prvním otevření uchovávat nejdéle 4 týdny při teplotě 2 °C – 8 °C nebo nejdéle 3 týdny při teplotě do 25 °C. **Uchovávání:** uchovávejte při teplotě 2 °C – 8 °C v krabičce, aby byl přípravek chráněn před světlem. Chraňte před mrazem. Po prvním otevření uchovávat nejdéle 4 týdny při teplotě 2 °C – 8 °C nebo nejdéle 3 týdny při teplotě do 25 °C. **Balení:** zásobní vložka 1x1,5 ml. **Datum schválení:** 18. 5. 2005. **Datum poslední revize:** 25. 4. 2018. **Způsob výdeje a hrazení:** přípravek je vázán na lékařský předpis. Hrazení z prostředků veřejného zdravotního pojištění. **Držitel rozhodnutí o registraci:** Novo Nordisk A/S, Novo Allé, 2880-Bagsvaerd, Dánsko. **Registrační číslo:** 56/221/01-C (5 mg), 56/222/01-C (10 mg), 56/223/01-C (15 mg).

Držitel rozhodnutí o registraci: Novo Nordisk A/S, Novo Allé, 2880-Bagsvaerd, Dánsko. **Registrační číslo:** 56/221/01-C (5 mg), 56/222/01-C (10 mg), 56/223/01-C (15 mg).

Další informace získáte z SPC, příbalové informace nebo na adrese firmy Novo Nordisk:
Novo Nordisk s.r.o., Evropská 33c, 16000 Praha 6;
tel. +420 233 089 611, fax +420 233 089 613.

norditropin®
somatotropin (rDNA) injekce

nGH_2/20

ODBORNÝ PROGRAM

PÁTEK 24. 1. 2020

12.30 SLAVNOSTNÍ ZAHÁJENÍ

I. Röschlová, J. Strnadel, J. Lebl

12.30–14.00 SYMPOZIUM I: Syndrom Noonanové a další RASopatie: Diagnostika a terapie

Předsedající: J. Černá, E. Klásková

12.30 Současné možnosti genetické diagnostiky RASopatií

A. Gřegořová, A. Hladíková, D. Grečmalová (Ostrava)

12.50 Je možná prenatalní diagnostika RASopatií?

J. Pavlíček (Ostrava)

13.10 Syndrom Noonanové z pohledu kardiologa

E. Klásková (Olomouc)

13.30 Současné možnosti léčby dětí s RASopatií

J. Lebl (Praha)

13.50 Diskuze

14.00–14.20 Soutěž o nejlepší publikaci v oboru dětská endokrinologie – vystoupení laureátů

Předsedající: J. Zapletalová, D. Novotná

14.20–14.45 Kávnová přestávka

14.45–16.00 SYMPOZIUM II: Aktuality z chirurgie endokrinních orgánů

Předsedající: M. Dvořáková, R. Pomahačová

14.45 Diagnostika a terapie tumorů střední jámy lební v dětském věku

J. Mičanič, P. Hanzlíková, R. Lipina, M. Chlachula, T. Krejčí, P. Matoušek, J. Strnadel (Ostrava)

15.10 Operace štítné žlázy v dětském věku

P. Komínek, K. Zeleník, P. Matoušek (Ostrava)

15.35 Nesestoupulé varle

R. Skalka (Ostrava)

Oba zahájili léčbu minulý týden Víte, který již vynesal dvě injekce?

Navržený s cílem zaměřit se na adherenci k léčbě Saizen® easypod™ 2 je určený pro jednoduché, každodenní používání a je to jediné zařízení pro aplikaci růstového hormonu, které elektronicky zaznamenává denní injekce a má barevný kalendář.

Řešení, která jsou vhodná pro pacienta

Saizen® injekční roztok je nyní k dispozici v širokém spektru velikostí balení*, která umožní vytvořit řešení šitá na míru pro Vaše pacienty léčené pomocí r-hGH.

Není nutné rekonstituovat

Saizen® injekční roztok eliminuje krok rekonstituce pro usnadnění léčby. Takže vynesání jejich injekcí by mělo být méně pravděpodobné - a máte informace, které potřebujete pro kontrolu jejich léčby.

saizen®
somatotropin (rDNA origin) for injection



Informuje Vás o tom, co chcete vědět

Zkrácená informace o přípravku

Saizen 5,83 mg/ml injekční roztok a Saizen 8 mg/ml injekční roztok: Složení: Jedna zásobní vložka obsahuje 1,03 ml roztoku (6 mg somatotropinu) či 1,50 ml roztoku (12 mg somatotropinu) nebo 2,50 ml roztoku (20 mg somatotropinu). Indikace: K léčbě poruch růstu u dětí, která je způsobena sníženou nebo chybějící sekrecí endogenního růstového hormonu, k léčbě poruch růstu u dívek s gonádovou dysgenézí (Turnerův syndrom) doloženou analýzou chromozomů, k léčbě poruch růstu u dětí před pubertou z důvodu chronického ledvinového selhání (CRF), k léčbě poruch růstu (současná výška SDS < -2,5 a upravená výška rodičů SDS < -1) u dětí malého vzrůstu, které se narodily malé vzhledem ke gestačnímu věku (SGA) s porodní hmotností a/nebo délkou méně než -2 směrodatné odchylky (SD), které nevykázaly vyrovnání růstu (catch-up) (hodnota SDS rychlosti růstu (HV) < 0 v posledním roce) do věku 4 let nebo později. K substituční léčbě u dospělých s výrazným nedostatkem růstového hormonu diagnostikovaným jednorázovým dynamickým testem nedostatku růstového hormonu. Kontraindikace: Hypersensitivita na léčivou látku nebo na kteroukoli pomocnou látku přípravku. Somatotropin by neměl být užíván k podpoře růstu u dětí s uzavřenými epifýzami. Nesmí se používat v případě prokázání nádorové aktivity. Intrakraniální nádory musí být inaktivní a před zahájením léčby růstovým hormonem musí být protinádorová léčba ukončena. Léčba by měla být ukončena v případě prokázání růstu nádoru. Somatotropin se nesmí používat v případech proliferativní nebo pre-proliferativní diabetické retinopatie. Pacienti s akutním těžkým onemocněním s komplikacemi po otevřené operaci srdce, operaci břišní dutiny, vícečetným poraněním, akutním respiračním selháním nebo podobných stavech by neměli být léčeni somatotropinem. U dětí s chronickým onemocněním ledvin by měla být léčba somatotropinem ukončena v období transplantace ledvin. Nežádoucí účinky: Až u 10 % pacientů se může projevit zarudnutí a svědění v místě vpichu injekce, a to zvláště při subkutánním podání. Časté (≥1/100, <1/10): izolovaná bolest hlavy, reakce v místě aplikace. Lokalizovaná lipoatrofie, retence tekutin, periferní otok, ztuhlost, artralgie, myalgie, parestézie. Interakce: Souběžná léčba kortikosteroidy může snížit účinek somatotropinu. Dávkování a způsob podání: Přípravek je určen k opakovanému použití. Dávkování Saizenu by mělo být pro každého pacienta individuální, vypočtené na základě tělesného povrchu nebo tělesné váhy. Injekce se podává subkutánně. Doporučuje se podávat před spaním, detailní informace o dávkování naleznete v úplném souhrnu údajů o přípravku. Těhotenství a kojení: V těhotenství není užívání somatotropinu doporučeno, během kojení nutná opatrnost. Balení: 1 zásobní vložka obsahující 1,03 ml roztoku a/nebo 1,50 ml roztoku a/nebo 2,50 ml roztoku nebo 5 zásobních vložek obsahujících 1,03 ml roztoku a/nebo 1,50 ml roztoku a/nebo 2,50 ml roztoku. Na trhu nemusí být všechny velikosti balení. Držitel registračního rozhodnutí: Merck spol.s.r.o., Praha, Česká republika. Registrační čísla: 56/104/11-C, 56/105/11-C. Podmínky uchovávání: Uchovávejte v chladničce při teplotě 2 °C - 8 °C. Po první injekci, zásobní vložka přípravku Saizen nebo autoinjektor easypod s nasazenou zásobní vložkou přípravku Saizen nebo allueta injekční pero obsahující zásobní vložku Saizen, musí být uchovávány v chladničce při teplotě 2 °C - 8 °C maximálně 28 dní, z toho až 7 dnů mohou být uchovávány při teplotě do 25 °C. Pokud je uchovávána mimo chladničku po dobu až 7 dnů, musí pak být Saizen zásobní vložka vrácena do chladničky a použita do 28 dnů po první injekci. Datum poslední revize textu: 14. 08. 2019. Výdej na lékařský předpis. Před předepsáním léku si, prosím, přečtěte úplnou informaci o přípravku. Přípravek je hrazen z prostředků veřejného pojištění. Úplné informace o přípravku poskytneme na adrese společnosti Merck spol. s r.o.

Adresa společnosti:
Merck spol. s r.o., Na Hřebenec II 1718/10, 140 00 Praha 4
tel.: +420 272 084 211, www.merck.cz, www.medimerck.cz

MERCK

16.00–16.30 **State-of-the-art**
Předsedající: J. Strnadel

Hyponatrémie a hypernatrémie v dětském věku
R. Pomahačová (Plzeň)

16.30–16.45 **Krátká přestávka**

16.45–18.00 **Symposium mladých dětských endokrinologů**
Předsedající: S. Koloušková, J. Lebl

16.45 **Mutace v NPR2 genu byly nalezeny u 5,7 % dětí s familiárně malým vzrůstem**
L. Plachý, P. Dušátková, K. Maratová, L. Petruželková, P. Kučerová, L. Elblová, S. Koloušková, M. Šnajderová, Z. Šumník, J. Lebl, Š. Průhová, (Praha)

16.55 **Pomůže genetické vyšetření předpovědět účinek léčby u dětí, které se narodily malé na svůj gestační věk (SGA)?**
L. Toni, L. Plachý, P. Kučerová, L. Elblová, Z. Šumník, S. Koloušková, M. Šnajderová, B. Obermannová, Š. Průhová, J. Lebl (Praha)

17.05 **Nové genetické příčiny růstové retardace u dětí z 50 konsanguinních rodin**
S. A. Amaratunga, T. H. Tayeb, L. Elblová, P. Kučerová, Š. Průhová, J. Lebl (Praha, Sulejmánie, Irák)

17.15 **Výsledky léčby analogem tyreoidálních hormonů u dětí s poruchou transportéru MCT8**
K. Roženková, J. Malíková, S. Koloušková, J. Lebl (Praha)

17.25 **Automatizované vs. manuální hodnocení kostního věku u dětí a adolescentů**
K. Maratová, D. Zemková, J. Lebl, O. Souček, Š. Průhová, S. Koloušková, M. Šnajderová, H. Krásničanová, Z. Šumník (Praha)

17.35 **Růst u pacientů s deficitem 21-hydroxylázy**
J. David, Z. Hrubá, S. Koloušková, J. Lebl, F. Votava, Z. Šumník, J. Černá, J. Čížek, N. Filáková, M. Honková, L. Kocinová, J. Malý, D. Novotná, I. Plášilová, R. Pomahačová, I. Röschlová, J. Strnadel, J. Škvor, J. Zapletalová (Praha, Brno, Ostrava, České Budějovice, Ostrava, Opava, Česká Lípa, Karlovy Vary, Pardubice, Plzeň, Frýdek-Místek, Ústí n. L., Olomouc)

17.45 **Výsledky léčby růstovým hormonem u dětí se syndromem Pradera-Williho. Analýza z databáze REPAR**
A. Kodytková, S. Koloušková, D. Zemková, J. Lebl, E. Al Lababidi, I. Čermáková, J. Černá, J. Čížek, M. Dvořáková, B. Kalvachová, O. Magnová, D. Neumann, D. Novotná, B. Obermannová, I. Plášilová, R. Pomahačová, Š. Průhová, J. Strnadel, J. Škvor, M. Šnajderová, Z. Šumník, J. Zapletalová (Praha a centra pro léčbu růstovým hormonem z celé ČR)

17.55 **Diskuze**

CS/SA/10/20/10001

18.00–18.40 VÍTEJTE V OSTRAVICI!

Předsedající: I. Röschlová

18.00 Významné osobnosti slezského rodu Petřů na příkladech MUDr. Augustina Petra a Ondřeje Boleslava Petra

PhDr. David Pindur, Ph.D., Muzeum Těšínska, Český Těšín

18.20 Petr Bezruč, básník mého srdce

MUDr. Jiří Strnadel, Klinika dětského lékařství LF a FN Ostrava

20.00 Konferenční večeře

SOBOTA 25. 1. 2020

8.30–10.00 SYMPOZIUM III: Metabolická onemocnění dětského skeletu

Předsedající: S. Skálová, Z. Šumník

8.30 Nové možnosti diagnostiky a terapie rachitid

Z. Šumník (Praha)

9.15 Diagnostika a terapie sekundární osteoporózy

O. Souček (Praha)

9.30 Vliv chronických onemocnění ledvin na růst a kostní metabolismus

S. Skálová (Hradec Králové)

9.45 Mýty a omyly v dětské osteologii

Š. Kutílek (Klatovy)

10.00–10.20 Udělení ceny doc. Aloise Kopeckého za celoživotní přínos dětské endokrinologii

Předsedající: B. Kalvachová, V. Janštová

10.20–10.40 Kávová přestávka

10.40–12.00 SYMPOZIUM IV: Diagnostika a terapie poruch minipuberty a puberty

Předsedající: L. Košťálová (nebo E. Al Lababidi), I. Plášilová

10.40 Minipuberta a její význam v pohlavním vývoji člověka

J. Zapletalová (Olomouc)

11.05 Omyly v diagnostice předčasné puberty

M. Šnajderová (Praha)

11.30 Léčba předčasné puberty

S. Koloušková (Praha)

12.00–13.00 SYMPOZIUM V: Dva pohledy na transgenderovou medicínu u dětí a adolescentů

Předsedající: M. Šnajderová, D. Neumann

12.00 Zkušenosti z největší české kohorty transgenderových adolescentů

D. Neumann (Hradec Králové)

12.30 Transgender problematika – pohled sexuologa

D. Perníčková, J. Mayzlíková (Ostrava)

13.00 Zakončení konference a oběd

POSTER

REPAR – celostátní registr pacientů léčených růstovým hormonem

Eva Al Taji, I. Čermáková, J. Černá, J. Čížek, M. Dvořáková, B. Kalvachová, S. Koloušková, J. Lebl, O. Magnová, D. Neumann, D. Novotná, B. Obermannová, I. Plášilová, R. Pomahačová, Š. Průhová, J. Škvor, M. Šnajderová, J. Strnadel, Z. Šumník, J. Zapletalová (Praha, Ostrava, České Budějovice, Brno, Hradec Králové, Plzeň, Ústí nad Labem, Olomouc)

LAUREÁTI SOUTĚŽE PRACOVNÍ SKUPINY DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE O NEJLEPŠÍ PUBLIKACI V MEZINÁRODNÍM PÍSEMNICTVÍ

ZA ROK 2005

Bez rozdílu věku:

Votava F, Torok D, Kovacs J, Moslinger D, Baumgartner-Parzer SM, Solyom J, Pribilincova Z, Battelino T, Lebl J, Frisch H, Waldhauser F: *Estimation of the false negative rate in newborn screening for congenital adrenal hyperplasia*. Eur J Endocrinol, 2005; 152: 869-874

Věk do 35 let:

Šumník Z, Koloušková S, Malcová H, Vavřinec J, Venháčová J, Lebl J, Cinek O: *High prevalence of coeliac disease in siblings of children with type 1 diabetes*. Eur J Pediatr, 2005; 164: 9-12

ZA ROK 2006

Bez rozdílu věku:

Šumník Z, Cinek O, Bratanic N, et al: *Risk of celiac disease in children with type 1 diabetes is modified by positivity for HLA-DQB1*02-DQA1*05 and TNF-308A*. Diabetes Care, 2006; 20: 856-863

Věk do 35 let:

Hainerová I, Torekov SS, EK J et al: *Association between Neuromedin U gene variants and overweight and obesity*. J Clin Endocrinol Metab, 2006; 91: 5057-5063

ZA ROK 2007

Bez rozdílu věku:

Al Taji E, Biebermann H, Límanová Z, Hníková O, Zikmund J, Dame C, Grüters A, Lebl J, Krude H: *Screening for mutations in transcription factors in a Czech cohort of 170 patients with congenital and early-onset hypothyroidism: identification of a novel PAX8 mutation in dominantly inherited early-onset non-autoimmune hypothyroidism*. Eur J Endocrinol, 2007; 156: 521-529

Věk do 35 let:

Hainerová I, Larsen LH, Holst B, Finková M, Hainer V, Lebl J, Hansen T, Pedersen O: *Melanocortin 4 Receptor Mutations in Obese Czech Children: Studies of Prevalence, Phenotype Development, Weight Reduction Response, and Functional Analysis*. J Clin Endocrinol Metab, 2007; 92: 3689-3696

ZA ROK 2008

Bez rozdílu věku:

Obermannová B, Banghová K, Šumník Z, Dvořáková HM, Betka J, Fencel F, Koloušková S, Cinek O, Lebl J: *Unusually severe phenotype of neonatal primary hyperparathyroidism due to a heterozygous inactivating mutation in the CASR gene*. Eur J Pediatr, 2009; 168: 569-573

Věk do 35 let:

Gonsorčíková L, Průhová Š, Cinek O, Ek J, Pelikánová T, Jorgensen T, Eiberg H, Pedersen O, Hansen T, Lebl J: *Autosomal inheritance of diabetes in two families characterized by obesity and a novel H241Q mutation in NEUROD1*. Pediatr Diabetes, 2008; 9 (Part II): 367-372

ZA ROK 2009

cena nebyla udělena

ZA ROK 2010

Bez rozdílu věku:

Průhová Š, Dušátková P, Šumník Z, Koloušková S, Pedersen O, Hansen T, Cinek O, Lebl J: *Glucokinase diabetes in 103 families from a country-based study in the Czech Republic: geographically restricted distribution of two prevalent GCK mutations*. Pediatr Diabetes, 2010; 11: 529-535

Věk do 35 let:

Pleskačová J, Hersmus R, Oosterhuis JW, Setyawati BA, Faradz SM, Cools M, Wolffebüttel KP, Lebl J, Drop SL, Looijenga LH: *Tumor risk in Disorders of Sex Development*. Sex Dev, 2010; 4: 259-269

ZA ROK 2011

Bez rozdílu věku:

Obermannová B, Pfaeffle R, Zygmunt-Gorska A, Starzyk J, Verkauskiene R, Smetanina N, Bezlepkin O, Peterkova V, Frisch H, Cinek O, Child CJ, Blum WF, Lebl J: *Mutations and pituitary morphology in a series of 82 patients with PROP1 gene defects*. Horm Res Paediat, 2011; 76: 348-354

Věk do 35 let:

Souček O, Lebl J, Šnajderová M, Koloušková S, Roček M, Cinek O, Rittweger J, Šumník Z: *Bone geometry and volumetric bone mineral density in girls with Turner syndrome of different pubertal stages*. Clin Endocrinol, 2011; 74: 445-452

ZA ROK 2012

Bez rozdílu věku:

Souček O, Komrska V, Hlávka Z, Cinek O, Roček M, Zemková D, Lebl J, Šumník Z: *Boys with haemophilia have low trabecular bone mineral density and sarcopenia, but normal bone strength at the radius*. Haemophilia, 2012; 18: 222-228

Do 35 let věku:

Malíková J, Votava F, Vrzalová Z, Lebl J, Cinek O: *Genetic analysis of the CYP21A2 gene in neonatal dried blood spots from children with transiently elevated 17-hydroxyprogesterone*. Clin Endocrinol (Oxf), 2012; 77: 187-194

ZA ROK 2013

Bez rozdílu věku:

Průhová Š, Dušátková P, Neumann D, Hollay E, Cinek O, Lebl J, Šumník Z: *Two cases of diabetic ketoacidosis in HNF1A-MODY linked to severe dehydration: is it time to change the diagnostic criteria for MODY?* Diabetes Care, 2013; 36: 2573-2574

Do 35 let věku:

Souček O, Zapletalová J, Zemková D, Šnajderová M, Novotná D, Hirschfeldová K, Plášilová I, Koloušková S, Roček M, Hlávka Z, Lebl J, Šumník Z: *Prepubertal girls with Turner syndrome and children with isolated SHOX deficiency have similar bone geometry at the radius*. J Clin Endocrinol Metab, 2013; 98: E1241-1247

ZA ROK 2014

Bez rozdílu věku:

Kaprová-Pleskačová J, Stoop H, Brüggewirth H, Cools M, Wolffenbuttel KP, Drop SL, Šnajderová M, Lebl J, Oosterhuis JW, Looijenga LH: *Complete androgen insensitivity syndrome: factors influencing gonadal histology including germ cell pathology*. Modern Pathology, 2014; 27: 721-730

Do 35 let věku:

Malíková J, Camats N, Fernández-Cancio M, Heath K, González I, Caimari M, del Campo M, Albisu M, Koloušková S, Audi L, Flück CE: *Human NR5A1/SF-1 Mutations Show Decreased Activity on BDNF (Brain-Derived Neurotrophic Factor), an Important Regulator of Energy Balance: Testing Impact of Novel SF-1 Mutations Beyond Steroidogenesis*. PLoS One, 2014; 9: e104838. doi:10.1371

ZA ROK 2015

Bez rozdílu věku:

Petruželková L, Dušátková P, Cinek O, Šumník Z, Průhová Š, Hradský O, Včeláková J, Lebl J, Koloušková S: *Substantial proportion of MODY among multiplex families participating in a Type 1 diabetes prediction programme*. Diabetic Medicine, 2016; 33: 1712-1716

Do 35 let věku:

Roženková K, Malíková J, Nessa A, Dušátková L, Bjørkhaug L, Obermannová B, Dušátková P, Kytnarová J, Aukrust I, Najmi L, Rypáčková B, Šumník Z, Lebl J, Njølstad PR, Hussain K, Průhová Š: *High incidence of heterozygous ABCC8 and HNF1A mutations in Czech patients with congenital hyperinsulinism*. J Clin Endocrinol Metab, 2015; 100: E1540-1549

ZA ROK 2016

Bez rozdílu věku:

Zamrazilová H, Weiss R, Hainer V, Aldhoon-Hainerová I: *Cardiometabolic Health in Obese Adolescents Is Related to Length of Obesity Exposure: A Pilot Study*. J Clin Endocrinol Metab, 2016; 101: 3088-3095

Do 35 let věku:

Dušátková P, Pfäffle R, Brown MR, Akulevich N, Arnhold IJP, Kalina MA, Kot K, Krzysnik C, Lemos MC, Malíková J, Navardauskaite R, Obermannová B, Pribilincová Z, Sallai A, Stipancic G, Verkauskiene R, Cinek O, Blum WF, Parks JS, Austerlitz F, Lebl J: *Genesis of two most prevalent PROP1 gene variants causing combined pituitary hormone deficiency in 21 populations*. Eur J Hum Genet, 2016; 24: 415-420

ZA ROK 2017

Bez rozdílu věku:

Obermannová B, Petruželková L, Šuláková T, Šumník Z: *HbA1c but not diabetes duration predicts increased arterial stiffness in adolescents with poorly controlled type 1 diabetes.* *Pediatr Diabetes*, 2017; 18: 304-310

Do 35 let věku:

Maratova K, Soucek O, Matyskova J, Hlavka Z, Petruzelkova L, Obermannova B, Pruhova S, Kolouskova S, Sumnik Z: *Muscle functions and bone strength are impaired in adolescents with type 1 diabetes.* *Bone*, 2018; 106: 22-27

ZA ROK 2018

Bez rozdílu věku:

Klammt J, Neumann D, Gevers EF, Andrew SF, Schwartz JD, Rockstroh D, Colombo R, Sanchez MA, Vokurkova D, Kowalczyk J, Metherell LA, Rosenfeld RG, Pfäffle R, Dattani MT, Dauber A, Hwa V: *Dominant-negative STAT5B mutations cause growth hormone insensitivity with short stature and mild immune dysregulation.* *Nat Commun*, 2018; 9: 2105

Do 35 let věku:

Souček O, Schönau E, Lebl J, Willnecker J, Hlavka Z, Sumnik Z: *A 6-Year Follow-Up of Fracture Incidence and Volumetric Bone Mineral Density Development in Girls With Turner Syndrome.* *J Clin Endocrinol Metab*, 2018; 103: 1188-1197