



24. DNY DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

2. ČESKO-SLOVENSKÝ ROČNÍK
a PŮLDEN DĚTSKÉ OBEZIOLOGIE

26.-27. ledna 2024 ● Hotel International Brno



PROGRAM

SBORNÍK ABSTRAKTŮ

Sekce dětské endokrinologie České pediatrické společnosti ČLS JEP
www.dny-detske-endokrinologie.cz

ÚVODNÍ SLOVO

Vážení přátelé, spolupracovníci, kolegové,

vítejte na Dnech dětské endokrinologie 2024. Vítejte v moravské metropoli Brně, spojené s životem a dílem Gregora Johanna Mendela a vznikem genetiky, ale také se žhavou současností špičkového biomedicínského výzkumu. Vítejte na zcela mimořádných Dnech dětské endokrinologie, kterých se zúčastní specialisté ze čtyř zemí tří různých kontinentů. Tyto Dny jsou nejen další z řady „slovensko-českých“ či „česko-slovenských“, ale jsou navíc obohaceny účastí dvou významných zahraničních hostů z Alžírska a z Japonska. A současně vítejte také na prvním odborném setkání sekce dětské obezitologie České pediatrické společnosti v podobně pátečního „Půldne dětské obezitologie“.

Během našich dvou dnů v Brně zazní bezmála padesát odborných sdělení zaměřených na nové pohledy na dětskou obezitu, na nové terapie v dětské endokrinologii, na „jedenáct tváří“ poruch pubertálního vývoje a doplněných plenární přednáškou o poruchách sexuální diferenciaci pohledem mimořádné osobní zkušenosti z oblasti s vysokou mírou konsanguinity. Spektrum pohledů na dětské endokrinní poruchy doplní dvě série kazuistických sdělení. A je již téměř pravidlem, že se společně zúčastníme udělení ceny za celoživotní přínos dětské endokrinologii, která je pojmenována po našem učiteli doc. Aloisi Kopeckém, a dvou cen za nejlepší publikace vydané v předešlém roce v mezinárodním odborném přehledu.

Extenzivní odborný program bude doplněn společenským setkáváním, jehož středobodem bude nepochybně společenský večer ve stylu a v rytmu Beatles – které někteří z nás skutečně ještě pamatují!

Věříme, že z Brna budeme všichni odjíždět s pozitivními zážitky, plni nové odborné inspirace a také s nově získanými přáteli a odbornými spolupracovníky. Jak kdosi kdysi stručně řekl – prostě s nabitými baterkami!

Dva inspirativní dny v Brně Vám přejí

Jan Lebl, Jiřina Zapletalová, Zdeněk Šumník
za sekci dětské endokrinologie ČPS

Olga Magnová, Dana Novotná
místní hostitelky

VŠEOBECNÉ INFORMACE

DATUM A MÍSTO KONÁNÍ

26.–27. ledna 2024
Hotel International Brno
Husova 16
Brno
www.hotelinternational.cz

REGISTRAČNÍ HODINY

Čtvrtek 25. 1.	17.00–19.00
Pátek 26. 1.	8.00–18.15
Sobota 27. 1.	8.00–15.00

POŘADATEL

Sekce dětské endokrinologie České pediatrické společnosti ČLS JEP ve spolupráci se
Sekcí dětské obezitologie České pediatrické společnosti ČLS JEP

ORGANIZAČNÍ PROGRAMOVÝ VÝBOR

prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.
prof. MUDr. Zdeněk Šumník, Ph.D.
doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D.
MUDr. Olga Magnová
MUDr. Dana Novotná, Ph.D.



OHODNOCENÍ

Konference je akreditována Českou lékařskou komorou a pořádána dle stavovského předpisu ČLK číslo 16.

ID akce: 114626

Ohodnocení: pasivní účast: 12 kreditů, hlavní autor přednášky 7 kreditů, spoluautor přednášky: 5 kreditů

Kredity získané za aktivní i pasivní účast na konferenci budou členům ČLK připsány automaticky.

Počet kreditů získaných za účast na všech vzdělávacích akcích lze zjistit po přihlášení do Vzdělávacího portálu ČLK (www.vzdelavanilekaru.cz).

Certifikáty budou účastníkům rozeslány e-mailem po skončení konference.

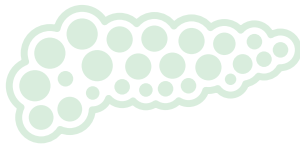
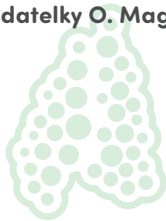
SEKRETARIÁT KONFERENCE

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



PŘEHLED DOSAVADNÍCH DNŮ DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

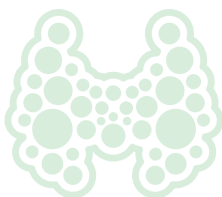
1999	Kristin Hrádek (pořadatel J. Škvor)
2001	Brno (pořadatelka D. Novotná)
2002	Praha (pořadatel J. Lebl)
2003	Olomouc (pořadatelka J. Zapletalová)
2004	Jindřichův Hradec (pořadatelka E. Nováková)
2005	Hradec Králové (pořadatel D. Neumann)
2006	Chodová Planá (pořadatelka R. Pomahačová)
2007	Ostrava (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)
2021	virtuální setkání „Dětská endokrinologie v době covidové“
2022	Praha (pořadatel J. Lebl)
2023	Plzeň (pořadatelka R. Pomahačová)
2024	Brno (pořadatelky O. Magnová, D. Novotná)



LAUREÁTKY CENY DOC. ALOISE KOPECKÉHO ZA CELOŽIVOTNÍ PŘÍNOS DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGII

(cena je podporována Českou endokrinologickou společností ČLS JEP)

- 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)
- 2020 doc. Marta Šnajderová (Praha)
- 2022 Dr. Dana Zemková (Praha)
- 2023 doc. Jiřina Zapletalová (Olomouc)



PARTNEŘI 24. DNŮ DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

PLATINOVÍ PARTNEŘI



ZLATÝ PARTNER



STŘÍBRNÍ PARTNEŘI



BRONZOVÝ PARTNER



PARTNEŘI



Caring Innovation

MEDIÁLNÍ PARTNEŘI



PŮLDEN DĚTSKÉ OBEZITOLOGIE

8.30–10.00 Obezita jako léčitelné celoživotní onemocnění (I)

Předsedající: J. Křenek Malíková, J. Lebl

- **Proč vznikla sekce dětské obezitologie České pediatrické společnosti?**
J. Lebl, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Obezita u dětí jako celospolečenská výzva 21. století**
I. Aldhoon Hainerová, FTN, FNKV a 3. LF UK, Praha
- **Inkretinová analogy: Současná zkušenost a blízká budoucnost**
J. Křenek Malíková, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Bariatrická chirurgie v pediatrii**
J. Kytarová, 1. LF UK a VFN, Praha
- **Současné možnosti diagnostiky a terapie diabetu 2. typu u dětí**
Z. Šumník, 2. LF UK a FN Motol, Praha

10.00–10.20 Přestávka

10.20–12.00 Obezita jako léčitelné celoživotní onemocnění (II)

Předsedající: I. Aldhoon Hainerová, J. Kytarová

- **Overgrowth syndromy a časné nastupující obezita v kojeneckém věku**
B. Obermannová, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Hypotalamická obezita – problém nejen endokrinologický**
S. Koloušková, J. Křenek Malíková, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Příčina vývoje obezity u Cushingova syndromu**
R. Pomahačová, P. Paterová, E. Nykodýmová, LF UK a FN, Plzeň
- **Leptin a důsledky jeho deficitu u konsanguinních rodin v Pákistánu**
P. Dušátková, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Léčba rekombinantním leptinem: Současné perspektivy**
J. Lebl, 2. LF UK a FN Motol, Praha

12.00–13.00 Polední přestávka s občerstvením

DNY DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

13.00 Vítejte v Brně! / Welcome to Brno

O. Magnová, D. Novotná, P. Jabandžiev, FN Brno

13.15–13.45 Extensive personal experience

Předsedající / chairs: L. Košťálová, J. Lebl

- **DSD: Learning from individual cases**

A. Ladjouze, Pédiatrie Faculté de Médecine d'Alger, Algiers, Algeria

13.45–15.00 Nové terapie v dětské endokrinologii (I)

Novel therapies in paediatric endocrinology (I)

Co je nového v léčbě poruch růstu, poruch vývoje skeletu a poruch funkce nadledvin

Novel therapies of growth disorders, skeletal conditions and adrenal dysfunction

Předsedající / chairs: Š. Průhová, Z. Šumník

- **An update on clinical research in Noonan syndrome**

R. Horikawa, Japanese National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan

- **Perspectives of prenatal treatment in achondroplasia**

P. Krejčí, LF MU, Brno

- **A summary on Somapacitan studies**

R. Horikawa, Japanese National Center for Child Health and Development, Tokyo, Japan

15.00–15.30 Přestávka / coffee break

15.30–15.50 Vyhlášení cen za nejlepší publikace v dětské endokrinologii za rok 2023

Awards for the best-ranked publications in paediatric endocrinology in 2023

Předsedající / chairs: D. Novotná, J. Zapletalová

- **Vystoupení laureátů – představení odměněných prací**

15.50–17.00 Nové terapie v dětské endokrinologii (II)

Novel therapies in paediatric endocrinology (II)

Co je nového v léčbě poruch růstu, poruch vývoje skeletu a poruch funkce nadledvin

Novel therapies of growth disorders, skeletal conditions and adrenal dysfunction

Předsedající / chairs: R. Pomahačová, Z. Pribilincová

- **Rok s Ngenlou – praktické zkušenosti s dlouhodobě působícím růstovým hormonem / First year with Ngenla – real-life experience with long-acting growth hormone**
Š. Průhová, J. Lebl, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Jak rozpoznat X-vázanou hypofosfatémii v ambulanci dětského endokrinologa Recognition of X-linked hypophosphataemia in paediatric endocrine clinics**
– přednáška ve spolupráci se společností Swixx Biopharma s.r.o.
Z. Šumník, O. Souček, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Léčba vrozené hypofosfatázie / Therapy of congenital hypophosphatasia**
– přednáška ve spolupráci se společností AstraZeneca Czech Republic s. r. o.
O. Souček, Z. Šumník, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Nové možnosti léčby adrenální insuficience/ Novel therapies of adrenal insufficiency**
B. Obermannová, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Jak odpovídají na léčbu vosoritidem čeští pacienti? / Treatment response to vosoritide in Czech patients**
D. Zemková, K. Maratová, A. Kodytková, O. Souček, Z. Šumník, 2. LF UK a FN Motol, Praha

17.00–17.15 Přestávka / break

17.15–18.15 Kazuistiky (I) / Case reports (I)

Předsedající / chairs: D. Neumann, J. Staník

- **Zriedkavé príčiny uzlov štítnej žľazy u detí / Rare causes of paediatric thyroid nodules**
J. Staník, LFUK a NÚDCH, Ústav experimentálnej endokrinológie SAV, Bratislava
- **Záhadný pan Q spatřen na Vysočině / Mysterious Mr. Q seen in the Highlands**
O. Veselý^{1,2}, ¹Svitavská nemocnice, NPK a.s., ²FN Olomouc
- **Barevné změny vlasů, porucha sluchu a hypogonadismus / Changing hair colour, hearing impairment, and hypogonadism**
D. Neumann^{1,2}, ¹LF UK a FN Hradec Králové, ²ON Trutnov
- **Micha-ELA!!! / Mich-ELLE!!!**
K. Woznicová¹, J. Strnadel¹, D. Grečmalová¹, T. Zaoral¹, V. Bajčiová²,
¹FN Ostrava, ²FN Brno
- **Hyponatrémie u 16letého Matouše / Low sodium in 16y/o Matthias**
I. Aldhoon Hainerová¹, M. Kosák², ¹FTN, FNKV a 3. LF UK, ²1. LF UK a ÚVN, Praha
- **Ostravský pelmel / Pall Mall from Ostrava**
J. Strnadel¹, A. Gřegořová¹, Š. Průhová², P. Dušátková², ¹LF a FN Ostrava, ²2. LF UK a FN Motol, Praha

8.30–10.00 Jedenáct tváří puberty: Od novorozence po dospělost (I) *Eleven faces of puberty: From the newborn up to adulthood (I)*

Praktické návody pro diagnostiku a terapii abnormálního pubertálního vývoje
Practical guidelines to diagnose and treat abnormal pubertal development

Předsedající / chairs: E. Vitáriušová, J. Zapletalová

- Minipuberta a její úloha v detství / *Minipuberty and its role in childhood*
E. Vitáriušová, Z. Pribilincová, L. Košťálová, NÚDCH, Bratislava
- Adrenarche – kedy dobre, kedy zle? / *Adrenarche – sometimes good, sometimes bad*
Z. Pribilincová, NÚDCH, Bratislava
- Předčasná puberta – diagnostika a indikace podávání GnRHa / *Precocious puberty – diagnosis and indication for GnRHa therapy*
D. Novotná, FN Brno
- Časný nástup puberty v době covidové – mýtus nebo fakt? / *Early puberty in the Covid era – a myth, or a fact?*
J. Zapletalová, K. Holotová, FN a LF UP, Olomouc
- Opožděná puberta – diagnostika a léčba / *Delayed puberty – diagnosis and management*
O. Magnová, FN Brno

10.00–10.20 Přestávka / Coffee break

10.20–10.40 Udělení ceny doc. A. Kopeckého za celoživotní přínos dětské endokrinologii *Alois Kopecký prize for life-long contribution to paediatric endocrinology*

Předsedající / chairs: Ž. Mišíková, M. Šnajderová O. Magnová

- Vystoupení laureáta

10.40–12.30 Jedenáct tváří puberty: Od novorozence po dospělost (II) *Eleven faces of puberty: From the newborn up to adulthood (II)*

Praktické návody pro diagnostiku a terapii abnormálního pubertálního vývoje
Practical guidelines to diagnose and treat abnormal pubertal development

Předsedající / chairs: S. Koloušková, J. Strnadel

- Konstituční opoždění růstu a puberty / *Constitutional delay of growth and adolescence*
Š. Průhová, 2. LF UK a FN Motol, Praha

- **Pubertální růstový výšvih ve zdraví a v nemoci / Pubertal growth spurt in health and disease**
J. Lebl, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Gynekomastie – diferenciální diagnostika a terapeutické přístupy / Gynaecomastia – differential diagnosis and management**
S. Koloušková, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Operační léčba gynekomastie / Surgical procedures in gynaecomastia**
E. Dřevínková, 3. LF UK a FNKV, Praha
- **Etiologie, diagnostika a terapie PCOS / Etiology, diagnosis and management of PCOS**
M. Šnajderová, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Indukce fertility u hypogonadotropních mladých mužů / Fertility induction in hypogonadal young men**
V. Hána, 1. LF UK a VFN, Praha

12.30–13.30 Oběd / lunch

13.30–14.45 Kazuistiky (II) / Case reports (II)

Předsedající / chairs: M. Dvořáková, J. Škvor

- **Paternální mutace v genu ABCC8 jako příčina fokální formy kongenitálního hyperinzulinizmu / Focal form of congenital hyperinsulinism due to a paternal ABCC8 mutation**
D. Lobotková¹, K. Brennerová¹, J. Hornová¹, M. Hučková², M. Škopková², D. Gašperíková², J. Staník^{1,2}, ¹LFUK a NÚDCH, ²ÚEE, Biomedicínske centrum SAV, Bratislava
- **Morbídní obezita u adolescentů: Klub 200 / Morbid obesity in adolescence: Club 200**
L. Krajčovičová¹, E. Vitáriušová¹, J. Staník^{1,2}, ¹LFUK a NÚDCH, ²ÚEE, Biomedicínske centrum SAV, Bratislava
- **Vliv genu SHOX na vysoký vzrůst / SHOX gene and tall stature**
K. Gregorová, L. Plachý, P. Dušátková, Š. Průhová, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Jednou málo, jindy moc – jak genové varianty mění osudy dětských pacientů / Sometimes a lot, sometimes too little – how gene variants impact the lives of paediatric patients**
S.A. Amaratunga, D. Zemková, A. Kodytková, V. Hůrková, J. Lebl, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- **Příběh Sára: Promarněné příležitosti v diagnostice a léčbě SGA / The story of Sára: Lost opportunities in diagnosis and management of SGA**
A. Kodytková, N. Šimánková, M. Durilová, J. Lebl, 2. LF UK a FN Motol, Praha

- **Transplantace thymu u kojence s fenokopii DiGeorgeova syndrom / *Thymus transplantation in an infant with phenocopy of DiGeorge syndrome***
*B. Jírová, A. Klocperk, M. Komyšáková, V. Novotný, N. Tichá, B. Obermannová,
 2. LF a FN Motol, Praha*

14.45 Zakončení konference a pozvání na Dny dětské endokrinologie 2025
Farewell and invitation to take part in 2025

Poster

- P1 Vliv genetického pozadí a COVID-19 lockdownu na stravovací zvyklosti, pohybovou aktivitu, životní styl a tělesnou hmotnost u českých dětí (NU23-09-00252)**
*R. Pilcová, R. Taxová Braunerová, M. Kunešová, T. Metelcová, T. Svobodová,
 J. Včelák, M. Vaňková, Endokrinologický ústav, Praha*

Abstrakty jsou řazeny podle příjmení prvního autora.

HYPONATRÉMIE U 16 LETÉHO MATOUŠE

I. Aldhoon Hainerová¹, M. Kosák²

¹*Pediatrická klinika, Fakultní Thomayerova nemocnice a Klinika dětí a dorostu, Fakultní nemocnice Královské Vinohrady a 3. lékařské fakulty Univerzity Karlovy, Praha*

²*Interní klinika 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Ústřední vojenské nemocnice, Praha*

16 letý postpubertální chlapec byl vyšetřen na pohotovosti pro bolest hlavy, nauzeu a zvracení. Osobní anamnéza Matouše je nevýznamná kromě epizody nejasných febrilií s elevací zánětlivých parametrů na jaře 2020 a 2021. Matouš udával během posledních dvou měsíců občasné bolesti hlavy, únavu a nízkou výkonnost. Neurologické i oční vyšetření bylo v normě. V rámci odběrů byla zjištěna hyponatrémie. Pro zhoršení klinického stavu byla provedená MR mozku s nálezem supraselární masy a bylo vyjádřeno podezření na makroadenom hypofýzy. Natrémie se postupně na infúzní terapii upravila. Následná vyšetření prokázala centrální hypotyreózu, nedetekovatelné gonadotropiny a testosteron. Koncentrace ranního sérového kortizolu byla v normě a s adekvátním vzestupem v ACTH testu. Nicméně, vzhledem k recentnímu vzniku obtíží nešlo vyloučit falešně negativní výsledek ACTH testu. Proto bylo zahájeno podávání hydrocortisonu a s ostupem dvou dní byl přidán levothyoxin.

Byla provedena endoskopická transsfenoidální biopsie ložiska bez resekce pro podezření na hypofyzitidu, která byla histopatologicky potvrzena. Pro intermitentní polyurii vyžadoval Matouš po výkonu léčbu desmopresinem. Cca měsíc po neurochirurgickém výkonu došlo k normalizaci gonadotropní osy. Na kontrolním MR mozku za 2 měsíce nebyla identifikována zvětšená hypofýza. Pro příznivý vývoj byl postupně vysazen desmopresin a hydrokortizon. Za necelý rok bylo možné vysadit i levothyroxin. Kontrolní MR mozku rok po prvním prezentaci byl s normálním nálezem.

V rámci prezentace kazuistiky budou též diskutovány možné příčiny lymfocytární hypofyzitidy, která u našeho pacienta nebyla zcela objasněna, i přestože prošel komplexním vyšetřením (vyloučení tuberkulózy, sarkoidózy, celiakie apod.), vč. celotělového PET/MR s 18F-fluorodeoxyglukózou.

Podpořeno z institucionální podpory Cooperatio pediatrie Univerzity Karlovy, 3. lékařské fakulty, Praha.

JEDNOU MÁLO, JINDY MOC – JAK GENOVÉ VARIANTY MĚNÍ OSUDY DĚTSKÝCH PACIENTŮ

S. A. Amaratunga¹, D. Zemková¹, A. Kodytková¹, V. Hůrková², J. Lebl¹

¹Pediatrická klinika 2. lékařské fakulty UK a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

²Centrum prenatalní diagnostiky a genetiky PREDIKO, Zlín

Úvod: Mutace v genu *FBN1* jsou známou příčinou Marfanova syndromu. V naprostém kontrastu k nadměrnému růstu kostí a vysokému vzrůstu u těchto jedinců byly nedávno objeveny patogenní varianty v doméně 5 genu *FBN1* u několika dětí s těžkou růstovou poruchou typu akromelické dysplázie. Tato skeletální dysplázie byla označena jako geleofyzická dysplázie. Doména 5 genu *FBN1* kóduje sekvenci podobnou proteinu TGF- β . Jak Marfanův syndrom, tak geleofyzická dysplázie mají autozomálně dominantní dědičnost.

Pacient: Davida jsme vyšetřili ve věku 11 měsíců pro těžkou poruchu růstu, stenózu trachey a hepatomegalii. Narodil se v 38. týdnu (p.d. 44 cm, p.h. 3070 g) elektivním císařským řezem pro polohu koncem pánevním, AS 9-10-10. Od narození je dlouhodobě zahleněný, prodělal otitidy, má lehkou pulmonální stenózu a nevýznamnou insuficienci AV chlopní. Má faciální stigmatizaci – krátký nos, dlouhé výrazné philtrum, úzké oční štěrby a nízko posazené uši. Při aktivitě je slyšitelný lehký laryngeální stridor. Při vyšetření měřil 60,9 cm (-4,3 SD), vážil 7,3 kg (-2,7 SD), má krátké končetiny, akromikrii, brachydaktylii a makrocefalii. Základní biochemické a hormonální nálezy byly nenápadné. Játra mají hraniční velikost (sono), RTG plic s průběhem trachey beze zjevné stenózy, ORL vyšetření s obrazem laryngomalacie, bez jiné patologie. Vzhledem k záchytu hyposaturací ve spánku bude doplněno polysomnografické vyšetření.

DNA Davida byla vyšetřena pomocí sekvenování nové generace na panel genu ovlivňujících růst. Genové varianty jsme posoudili dle standardů ACMG. U chlapce jsme našli de novo heterozygotní patogenní variantu v genu *FBN1* p.[(Cys1736Arg)];[=] (c.[5206T>C];[=]).

Závěr: Geleofyzická dysplázie je vzácné geneticky podmíněné onemocnění, které může způsobit život ohrožující kardiovaskulární a respirační problémy. Je důležité uvažovat o *FBN1* také jako o možné příčině závažného malého vzrůstu, nikoliv pouze jako o příčině Marfanova syndromu.

VLIV GENU *SHOX* NA VYSOKÝ VZRŮST

K. Gregorová, L. Plachý, P. Dušátková, Š. Průhová

Pediatrická klinika FNM a 2. LF UK, Praha

Anička je sledována v endokrinologické ambulanci pro vysoký vzrůst a v nefrologické ambulanci pro autosomálně dominantní polycystózu ledvin (AD PDK). Narodila se císařským řezem (3540 g/51 cm) z rizikového těhotenství – matka měla hypertenzi při AD PDK. Anička roste od 2,5 let nad 97. percentilem. Její maminka (185 cm; 2,85 SD) má AD PDK, otec (196 cm; 2,25 SD) je zdravý, Aničky sestra (5 let) má AD PDK.

Ve 4 letech byla Anička odeslána na endokrinologii pro vysoký vzrůst. Při prvním vyšetření měla 114,7 cm (2,7 SD), 20,7 kg (váha k výšce 0,32 SD), kostní věk urychlen o 1,2 roku, neměla žádné známky puberty (dle Tannera P1, M1, A1) a věku odpovídající hladiny hormonů: IGF-1: 119 ug/l, IGF-1 SD: - 0,66 SD, estradiol <19 pmol/l, LH <0,07 IU/l, FSH <2,74 IU/l, fT4: 13,3 pmol/l, TSH 1,61 mIU/l. Dle antropologického vyšetření měla mírnou faciální stigmatizaci a proporcí postavu.

V rámci probíhající studie byla u Aničky genetickým vyšetřením nalezena patogenní varianta duplikace oblasti Xp. 22.33 vzdálená distálně od *SHOX*. Tato duplikace obsahuje regulační oblast genu *SHOX*, které se zdají být zesilovači exprese. Tuto variantu zdělila od matky.

Gen *SHOX* se nachází v pseudoautosomální oblasti 1 (PAR1) X a Y chromozomů. Nedosta- tečná funkce *SHOX* vede k malému vzrůstu, na druhou stranu nadměrná aktivace genu *SHOX* je spojená s vysokým vzrůstem. Typicky se jedná o gonozomální aneuploidie jako např. Klinefelterův syndrom (47, XXY). Vzácně může vzniknout izolovaná duplikace celého genu včetně/nebo duplikace regulačních oblastí, kdy dojde k nadměrné expresi *SHOX* genu a rozvoji vysokého vzrůstu.

Podpořeno grantem AZV NU21-07-00335

TRANSPLANTACE THYMU U KOJENCE S FENOKOPIÍ DIGEORGEOVA SYNDROMU

B. Jírová¹, A. Klocperk², M. Komyšáková¹, V. Novotný¹, N. Tichá¹, B. Obermannová¹

¹Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Ústav imunologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Sedmiměsíční chlapec se narodil v termínu, AGA (38+1, PH 2845g, PD neměřena). Porod byl obtížný a protrahovaný, AS 3–6–7. Jeho 32letá maminka má BMI 42kg/m² a DM2 di- gnostikovaný ve 22 letech věku, tč. na terapii PAD a IIT. Gravidita byla riziková vzhledem k diabetu matky, který byl v prvním trimestru neuspokojivě kompenzovaný. Ve 21 t.t. byla u plodu zjištěna srdeční vada – aplázie plicní chlopně, VSD a nasedající aorta. Prenatální screening byl jinak negativní, AMC 46,XY.

4. den života byl zachycen pozitivní screening SCID s absencí T- lymfocytů (TREC 0). Byla zjištěna kongenitální athymie, mnohočetné deformity obratlů a hypoparathyreóza (Ca- celk. 1,42 mmol/l, P 4,79 mmol/l, PTH 0,22 pmol/l), což spolu se srdeční vadou odpovídá kompletnímu fenotypu DiGeorgeova syndromu. Typický DiGeorgeův syndrom byl gene- tickým vyšetřením vyloučen (deleční syndromy i mutace), negativní byl i nález z pane- lu genů pro primární imunodeficience (200 kandidátních genů). Etiologicky fenotyp Di- Georgeova syndromu nejpravděpodobněji vysvětluje diabetická fetopatie – v literárních zdrojích ze souboru 95 pacientů s transplantací thymu (CTT) pro kongenitální athymii bylo 27 % dětí diabetických matek bez jasné genetické příčiny.

Byla zahájena antimikrobiální kombinovaná terapie a substituční terapie imunoglobuli- ny, hypoparathyreóza je léčena kalcitriolem a substitucí kalcia. Srdeční vada byla ope- rativně korigována 29. den života. Chlapec byl indikován k transplantaci thymu (CTT), která byla provedena ve 3 měsících věku v Great Ormond Street Hospital (GOSH) v Lon- dýně. Posttransplantační průběh byl bez komplikací, pro výskyt specifických protilátek proti dárčovské tkáni byla zahájena imunosuprese cyklosporinem. Chlapci se v současné době daří dobře, hmotnostně prospívá, PMV je v rámci širší normy a na terapii hypopa- rathyreozy je metabolicky kompenzovaný. Thymopoezu bude možné posoudit za cca 6 měsíců po transplatnaci thymu, aktuálně jsou přítomné T lymfocyty dárce.

PŘÍBĚH SÁRY: PROMARNĚNÉ PŘÍLEŽITOSTI V DIAGNOSTICE A LÉČBĚ SGA

A. Kodytková, N. Šimánková, M. Durilová, J. Lebl

Pediatrická klinika 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

Kazuistika: Sára se narodila ve 39. g.t. a byla malá na svůj gestační věk (SGA) – 44 cm (–3,2 SDS), 2500 g (–2,0 SDS). Většina SGA dětí po narození svůj délkový a/nebo hmotnostní handicap dožene do 2–3 let, nicméně u 15 % dochází k další retardaci růstu. Proto je tyto děti třeba pečlivě sledovat, v případě potřeby vyšetřit a při výšce pod –2,5 SD indikovat k léčbě růstovým hormonem. K tomu ale u Sáry nedošlo. Ve 3 letech byla její výška –3,7 SDS a i přes malý vzrůst rodičů se nacházela pod dolní hranici genetického růstového potenciálu (výška otce 162 cm, –2,6 SDS; matky 158 cm, –1,5 SDS). Teprve v 9 letech byla pro malý vzrůst poprvé vyšetřena a byla zjištěna vysoká hladina urey, kreatininu a transamináz. Byla prokázána nefronoftíza na podkladě patogenní varianty genu *TMEM67* (c.1843T>C), který kóduje protein meckelin v primárních cíliích. Patogenní varianty tohoto genu způsobují poruchy zraku, nefronoftízu nebo polycystické ledviny, fibrózu jater, ale i skeletální defekty a poruchy vývoje mozku. V 12,6 letech byla u Sáry zahájena hemodialýza. Krátce poté se objevily první známky puberty při výšce –4,0 SDS a původně významné opoždění kostního věku o 2,4 roku se o rok zmírnilo. Menarché přišla v 14,8 letech. V 15,1 letech úspěšně podstoupila transplantaci ledviny při výšce 143,2 cm (–3,5 SDS). Fibróza jater je v současnosti pokročilá s portální hypertenzí. Sára chodí do 7. třídy, má asistentku pedagoga. Ve škole je ráda, docela ji baví geometrie.

Závěr: Při zpětném pohledu vidíme v životě Sáry několik promarněných příležitostí. Již mezi 3. a 4. rokem měla být vyšetřena pro malý vzrůst, mohla být léčena růstovým hormonem a mohla být včas zahájena konzervativní léčba nefronoftízy. I v době reálné diagnózy v 9 letech mohla dostat růstový hormon, ať už z indikace SGA či CKD. Z našich analýz totiž vyplývá, že při včasné zahájení léčby GH lze očekávat u dětí SGA s postnatálním selháním růstu průměrný zisk +0,9 SDS tělesné výšky, tedy 6–7 cm v dospělosti.

MORBÍDNA OBEZITA U ADOLESCENTOV: KLUB 200

L. Krajčovičová¹, E. Vitáriušová¹, J. Staník^{1,2}

¹*Detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Národného ústavu detských chorôb v Bratislave*

²*Diabgene, Ústav experimentálnej endokrinológie, Biomedicínske centrum Slovenskej akadémie vied, Bratislava*

Obezita je progresívne ochorenie, ktoré má mechanické, psychosociálne a časté metabolické následky. Jej vznik je podmienený multifaktoriálne, socioekologickými, environmentálnymi aj genetickými vplyvmi. Okrem vysokej prevalencie samotnej obezity, je alarmujúci výskyt závažných komplikácií už v detskom a adolescentom veku. Vysoká telesná hmotnosť v rannom detstve môže viesť k ireverzibilným zmenám sekrécie hormónov, tukových buniek a mozgového tkaniva, odkiaľ prichádzajú signály podporujúce pocit hladu, a tým k narušeniu fyziologického metabolismu. Pro-zápalový charakter obezity predisponuje k metabolickým zmenám vedúcim k predčasnej morbidite a mortalite. Medzi závažné komplikácie obezity patria hlavne metabolické ochorenia ako je diabetes

mellitus 2. typu, kardiovaskulárne ochorenia, hypertenzia alebo nealkoholová steatóza pečene.

Pri extrémnom type obezity sa okrem metabolických komplikácií vyskytuje aj iné spektrum komplikácií, nakoľko aj pri takomto type obezity môže byť dostatočná kapacita periférneho tukového tkaniva a nemusí primárne dochádzať k centrálnemu ukladaniu telesného tuku.

V našom príspevku by sme chceli prezentovať kazuistiky piatich adolescentov s extrémnym typom obezity s telesnou hmotnosťou nad 200 kg a detailnejšie analyzovať komplikácie obezity, ktoré sa u nich manifestovali.

Grantová podpora: VEGA 2/0128/23, APVV-22-0310

PATERNÁLNA MUTÁCIA V GÉNE ABCC8 AKO PRÍČINA FOKÁLNEJ FORMY KONGENITÁLNEHO HYPERINZULINIZMU

D. Lobotková¹, K. Brennerová¹, J. Hornová¹, M. Hučková², M. Škopková², D. Gašperíková², J. Staník^{1,2}

¹*Detská klinika LFUK a NÚDCH, Bratislava*

²*Diabgene, Ústav experimentálnej endokrinológie, Biomedicínske centrum Slovenskej akadémie vied, Bratislava*

Východisko

Kongenitálny hyperinzulinizmus (CHI) vznikajúci na podklade dysregulácie sekrécie inzulínu je najčastejšou príčinou perzistujúcej hypoglykémie u detí. Liekom prvej voľby je diazoxid, ktorý otvára draslíkový kanál beta buniek pankreasu, čím bráni vylučovaniu inzulínu. U pacientov s diazoxid rezistentnou formou CHI je genetické vyšetrenie kľúčové pri určovaní histologického podtypu CHI (fokálna vs. difúzna forma) a rozhodujúce pri ďalšom manažmente pacienta (konzervatívna vs. operačná liečba). Mutácie v génoch *ABCC8* and *KCNJ11* kódujúcich podjednotky draslíkových kanálov v beta bunkách pankreasu sú najčastejšou príčinou CHI a zároveň sú zodpovedné za väčšinu diazoxid-rezistentných foriem.

Popis prípadu

3,5-mesačné eutrofické dievčatko bolo hospitalizované pre generalizované tonicko-klonické kŕče. Dieťa bolo z 1. fyziologickej gravidity, z gemín, narodené v termíne, s bezproblémovou popôrodnou adaptáciou a normálnym psychomotorickým vývinom. Laboratórnym vyšetrením bola zistená závažná neketotická hypoglykémia (1,8 mmol/l). Výsledok odberu kritickej vzorky svedčil pre prítomnosť CHI, čo potvrdila aj promptná terapeutická odpoveď na podanie glukagónu. Napriek vysokej náloži i.v. glukózy a liečbe diazoxidom u pacientky perzistovali závažné hypoglykémie. Genetickou analýzou bola zistená od asymptomatického otca zdedená mutácia v géne *ABCC8*, typická pre fokálnu formu. Zobrazovacím vyšetrením PET-CT sa identifikovalo ložisko na hranici hlavy a tela pankreasu. Pacientka bola nastavená na liečbu dlhopôsobiacim analógom somatostatínu (lanreotidom) a vo veku 2,5 roka podstúpila operačné riešenie s kompletným odstránením fokusu.

Záver

U pacientov s diazoxid rezistentnou formou CHI je indikovaná urgentná genetická analýza. Pokiaľ výsledok svedčí pre fokálnu formu CHI (recesívna mutácia zdedená od otca),

indikované je zobrazovací vyšetření (18F-DOPA-PET/CT) a podľa výsledku aj chirurgické riešenie.

Grantová podpora: VEGA 1/0659/22

BAREVNÉ ZMĚNY VLASŮ, PORUCHA SLUCHU A HYPOGONADISMUS

D. Neumann^{1,2}

¹*Dětská klinika LF UK a FN Hradec Králové*

²*Dětské oddělení Oblastní nemocnice Trutov*

Úvod

Překryvné syndromy v rámci RASopatií dětských endokrinologové znají. Vyskytují se ale i u pacientů s hypogonadismem.

Metodika

K endokrinologickému vyšetření byl pro „hypoplázii testes“ odeslaný 14letý chlapec. Má oboustranný kochleární implantát pro vrozenou poruchu sluchu zpočátku dobře kompenzovanou sluchadly.

Oba rodiče mají poruchu sluchu, otec vrozenou, matka postupně progredující. Otci byl vyšetřovaný spermiogram, s ročním odstupem však v manželství došlo k těhotenství spontánně. Při vstupním vyšetření byl známý karotyp chlapce 46,XY a absence patologie 5 nejčastějších genů v etiopatogenezi hluchoty. V laboratorních výsledcích byl hypergonadotropní stav s testosteronem 10,74 nmol/l.

Výsledky

Chlapec byl ponechán bez substituce. Při kontrole za rok již byl známý molekulárně genetický výsledek vyšetření 170 genů pro sluchové vady, patolgenní varianta byla u chlapce i otce prokázána v genu MITF, s AD přenosem a incidencí 1:42000, ovlivňujícím melanocyty. To vysvětlilo i klinický nález pruhu světlých vlasů.

Závěr

Hypogonadotropní hypogonadismus je u Waardenburgova syndromu známý při jiné mutaci, mutaci genu SOX10, který může být zároveň důvodem méně časté varianty anosimického hypogonadotropního hypogonadismu, Kallmannova syndromu. Jaké je ale spojení s hypergonadotropním stavem, který navíc měl/má i otec?

PŘEDČASNÁ PUBERTA

D. Novotná

Pediatrická klinika FN Brno a MU, Brno

Variabilita začátku puberty je dána geneticky, souvisí také s celkovým zdravotním stavem, etnicitou, pohlavím a vlivy zevního prostředí. Diagnóza předčasné puberty zahrnuje progredující velikost prsů/testes, akceleraci růstu >6 cm/rok, urychlení kostního věku o >1 rok či 2SD a pozitivní LHRH test. Volum ovarií >1,8 ml a délka dělohy >3,4 cm je známkou hormonální stimulace. V posledních 20 letech významně stoupá četnost dětí s předčasnou pubertou. V USA je obecně zaznamenán časnější výskyt telarche, což může být ovlivněno výživou, životním stylem nebo endogenními disruptory, dokonce je zvažována revize de-

finice předčasné puberty. V Evropě zatím stále platí hranice pro předčasnou pubertu 8 let u dívek a 9 let u hochů, ale například v populaci migrantů ze zemí třetího světa je prokazatelný posun k dřívějšímu začátku puberty. Incidence předčasné puberty v populaci je udávána 1:5 000–10 000, s významnou převahou dívek v poměru 10–20:1. Patologický nález na CNS byl u dívek prokázán v různých studiích od nuly až po 24,3 % a až 74 % hochů. Nejčastější vrozenou příčinou centrální předčasné puberty (CPP) jsou anomálie CNS, především hypotalamické hamartomy, které mohou působit mechanickým tlakem či produkcí TGF α (epidermální růstový faktor, troficky ovlivňuje GnRH neurony). Hamartomy vyvolávají pubertu mezi 2. a 4. rokem. Nejčastější monogenní příčinou familiární CPP je inaktivační mutace genu MKRN3 (makorin ring-finger 3) nebo DLK1 (preadipocyt faktor 1). Pozornost je v poslední době zaměřena také na variabilitu genů pro kisspeptiny, neurokinin B a leptin. Familiární CPP představuje 27,5 % ze skupiny idiopatické CPP. Získanou příčinou CPP jsou patologické procesy CNS či expozice endogenním disruptorům.

VLIV GENETICKÉHO POZADÍ A COVID-19 LOCKDOWNU NA STRAVOVACÍ ZVYKLOSTI, POHYBOVOU AKTIVITU, ŽIVOTNÍ STYL A TĚLESNOU HMOTNOST U ČESKÝCH DĚTÍ (NU23-09-00252).

R. Pilcová, R. Taxová Braunerová, M. Kunešová, T. Metelcová, T. Svobodová, J. Včelák, M. Vaňková

Endokrinologický ústav, Praha

Úvod

Projekt je observační studií dvou skupin dětí, který bude probíhat v letech 2023–2026 v Endokrinologickém ústavu v Praze ve spolupráci s pediatrii z celé ČR a s Evropskou iniciativou monitorování růstu u dětí (COSI).

Projekt navazuje na měření 7letých dětí z let 2008–2019. Prevalence nadváhy, obezity a těžké obezity (podle kritérií WHO) se během sledovaného období významně nelišila, ale byl zaznamenán relativně vysoký výskyt těžké obezity, konkrétně u chlapců 3,8 % a u dívek 1,75 %. Obvod pasu a WHtR se u dívek během sledovaného období zvyšovaly a v 5. kole COSI došlo již k významnému nárůstu obvodu pasu (>90. percentil) a WHtR (nad rizikovou hodnotou 0,5) na 12,4 %, resp. 13,6 %. K časnému odhalení abdominálního ukládání tukové tkáně a k prevenci kardiometabolických abnormalit by bylo vhodné zařadit měření obvodu pasu do prevence u pediatra.

Metodika

První prospektivní studie předpokládá účast 2 000 7letých dětí. Druhá prospektivní studie se zaměřuje na opakované vyšetření 1 000 účastníků z let 2018–2019, nyní 1113letých. Protokol bude v ČR rozšířen o studium genetického pozadí sledovaných parametrů.

Cíle projektu:

- 1) Vyhodnotit rizikové a projektivní faktory ve vztahu k tělesné hmotnosti dětí (vliv restriktivních opatření v souvislosti s COVID-19, analýza kandidátních genů pro nadváhu a kardiorepirační zdatnost, vliv jídelních a pohybových zvyklostí a vliv školního prostředí).
- 2) Zjistit, zda děti s nadměrnou hmotností vyčleněné kvůli COVID-19 lockdownu z běžných denních i školních aktivit budou vykazovat nepříznivé trendy v nárůstu tělesné hmotnosti i v životním stylu.

3) Pokračovať v analýze trendů nadváhy a obezity u 7letých dětí v ČR a získaná data porovnat s údaji z předchozích kol COSI studií.

Závěr

Studie poskytne informace o rizikových a protektivních faktorech životního stylu, o vlivu genetického pozadí a COVID-19 lockdownu na děti. Unikátnost studie spočívá v možnosti analyzovat data u dětí těsně před COVID-19 lockdownem, oproti informacím zjištěným u téže kohorty po restriktivních epidemiologických opatřeních.

Podpořeno granty AZV NU23-09-00252 a MZ ČR-DRO (EÚ 00023761).

VPLYV HORMÓNŮ ŠTÍTNÉJ ŽLÁZY NA ZMENU HMOTNOSTI U DETÍ A ADOLESCENTŮ S OBEZITOU

D. Staníková^{1,2}, L. Krajčovičová¹, D. Lobotková¹, E. Vitariušová¹, Ľ. Tichá¹, Z. Pribilincová¹, B. Ukropcová², J. Ukropec², J. Staník^{1,2}

¹*Detská klinika LFUK a NÚDCH, Bratislava*

²*Laboratórium diabetu a porúch metabolizmu, Ústav experimentálnej endokrinológie, Biomedicínske centrum Slovenskej akadémie vied, Bratislava*

Úvod

Hormóny štítnej žľazy majú dôležitú úlohu v energetickom metabolizme. Nedávno sa zistilo, že sérové koncentrácie FT4 súvisia aj s chuťovými preferenciami, ktoré môžu tiež zohrávať úlohu pri modulácii telesnej hmotnosti.

Cieľom tejto longitudinálnej štúdie bolo analyzovať asociáciu hormónov štítnej žľazy (FT4, TSH) so zmenami hmotnosti/BMI-SDS u detí a adolescentov s obezitou.

Metódy

Do štúdie bolo zaradených 377 detí a adolescentov, ktoré boli rozdelené do 3 podskupín: 1) 144 adolescentov s obezitou (15–19 rokov), 2) 213 detí s obezitou (10–14,9 rokov) a 3) 20 štíhlych adolescentov (15–19 rokov). Účastníci štúdie boli sledovaní 5,59 ± 1,85 mesiacov, pričom sa zisťovali koncentrácie hormónov štítnej žľazy (na začiatku) a antropometrické parametre (na začiatku a na konci sledovania). Za účelom ďalších analýz boli účastníci rozdelení do 2 skupín podľa zmeny BMI-SDS: 1) s poklesom BMI-SDS a 2) so vzostupom BMI-SDS.

Výsledky

Adolescenti s obezitou zo skupiny so vzostupom BMI-SDS mali v porovnaní so skupinou s poklesom BMI-SDS signifikantne vyššie východiskové sérové koncentrácie TSH (3,2±2,0 v.s. 2,4±1,0 mIU/l; p=0,005) aj fT4 (15,5±2,7 v.s. 4,7±2,2, p=0,048). U detí s obezitou a štíhlych adolescentov sa nezistili žiadne súvislosti východiskových hormónov štítnej žľazy so zmenou BMI-SDS.

Záver

Adolescenti s obezitou a poklesom BMI-SDS počas sledovania mali signifikantne vyššie východiskové koncentrácie TSH aj FT4 v porovnaní so skupinou s poklesom BMI-SDS. Tyroidálne hormóny tak môžu byť dôležitým biomarkerom predikcie zmeny hmotnosti u adolescentov s obezitou. Tieto výsledky podporujú tiež predchádzajúce zistenia, že vyššie sérové koncentrácie FT4 u adolescentov s obezitou môžu cez chuťové preferencie ovplyvňovať prírastok hmotnosti.

Grantová podpora: VEGA 2/0128/23, KEGA 053UK-4/2020.

ZRIEDKAVÉ PRÍČINY UZLOV ŠTÍTNEJ ŽLÁZY U DETÍ

J. Staník

Detská klinika LFUK a NÚDCH, Bratislava

Diabgene, Ústav experimentálnej endokrinológie, Biomedicínske centrum Slovenskej akadémie vied, Bratislava

Úvod

Lokálne procesy štítnej žľazy sú u detí pomerne časté. Podľa štruktúry ich môžeme rozdeliť na uzly, kde aspoň časť uzla tvorí solídne tkanivo a pseudocysty vyplnené tekutinou. U detí sú pomerne časté drobné pseudocysty, ktoré sú u viac ako 10 % vyšetrovaných detí. Väčšie pseudocysty sú zriedkavejšie, môžu však spôsobovať kompresívny syndróm. Solídne uzly sú menej časté u detí ako u dospelých. Najčastejšie ide o funkčne neaktívne procesy z folikulárnych buniek, z ktorých je približne 7 % – 15 % malígnych – v závislosti od veku, pohlavia, radiačného žiarenia v minulosti a rodinnej anamnézy.

Cieľom práce je prezentovať vybrané kazuistiky zriedkavých príčin uzlov štítnej žľazy u detí.

Kazuistiky

Prvá kazuistika prezentuje 3-ročné dievča s opakovanými aktinomykózovými abscesmi štítnej žľazy spôsobenými komunikáciou tkaniva štítnej žľazy s ľavým recessus piriformis (pravdepodobne išlo o abnormálny ductus thyroglossus). Po chirurgickom uzavretí komunikácie došlo k zahojeniu abscesu a zachovanie normálnej funkcie štítnej žľazy.

Druhá kazuistika sa týka 8-ročného dievčaťa, ktoré prišlo na endokrinologické vyšetrenie pre náhle vzniknutú rezistenciu na krku v oblasti štítnej žľazy. Sonografickým vyšetrením sa identifikovala 3 cm veľká pseudocysta. Vedľajším nálezom bolo výrazné prekrvenie okolitého parenchýmu a TSH < 0,5 mU/l. V rámci sledovania pacientky sa prekrvenie parenchýmu lokalizovalo do 2 uzlov, ktoré spôsobovali subklinickú hypertyreózu.

Záver

Časť uzlov štítnej žľazy u detí a adolescentov má raritnú príčinu. Pri ich diagnostike je často kľúčová medziodborová spolupráca a dôsledné longitudinálne sledovanie pacienta.

Podporené grantom: KEGA 053UK-4/2020

OSTRAVSKÝ PELMEL

J. Strnadel¹, A. Gřegořová², Š. Průhová³, P. Dušatková⁴

¹Klinika dětského lékařství LF a FN Ostrava

²Oddělení lékařské genetiky FN Ostrava

³Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

⁴Laboratoř molekulární genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

Ostrava, město obetkané čtveřicí řek, Ostravicí, Lučinou, Opavicí a Odrou, dle historických pramenů osídlené již v době lovců mamutů (Landecká Venuše), je městem statutárním, krajským, univerzitním, městem mnoha barev (Colours of Ostrava).

Do historie města Ostravy významnou měrou zasáhla dvě období a znásobila počet obyvatel, období první půle 19.století, počátek těžby uhlí a vznik Vítkovických hutí. Toto

postupně během celého 19. století přitáhlo mnoho lidí z různých koutů Evropy a dalo městu její tvář architektonickou, jazykovou, kulturní i jinou. V roce 1900 žije na území Ostravy 150000 lidí, „vnitřní migraci“ pak v ČSSR po druhé světové válce dosahuje počet obyvatel vrcholu v r.1991 a to 331tisíc.

Ostrava a ostravská aglomerace se tak za poslední dvě století stala směsí, pelmelem genů z různých koutů nejen naší republiky.

Náš pacient přišel do naší ambulance v 11 letech věku s náhodně zjištěnou hyperglykemií a malým vzrůstem.

Anamnesticky je podstatná rodinná anamnéza matky měřící 150,9cm, měla gestační diabetes, nadále pak byly lačné glykemie 6-7 mmol/l. Michalova porodní hmotnost byla 2900 g, délka 46 cm. Krom adenoidektomie a vývojové dysfазie, nebylo v anamnéze nic podstatného. Percentilově rostl setrvale pod 5.percentilem. Při prvním vyšetření měřil 136,8cm (5.percentil) a vážil 41,4kg. Zjistili jsme urychlené kostní zrání cca o 1rok (dle GP).

Vzhledem k pozitivní rodinné anamnéze matky budil podezření na MODY diabetes. Byl prokázán MODY 2 diabetes – prokázána patogenní varianta p.Val33Ala v genu pro glukokinázu.

Vzhledem k malému vzrůstu matky, její fyziogonii a proporcionalitě podobné Michalovi bylo doplněno genetické vyšetření pro malý vzrůst. Prokázána patogenní v genu pro ACAN. Podrobnosti o směsi genů se dozvíte na dnech dětské endokrinologie v Brně.

KAZUISTIKA: ZÁHADNÝ PAN Q SPATŘEN NA VYSOČINĚ

O. Veselý^{1,2}

¹Dětská endokrinologická ambulance, Svitavská nemocnice, NPK a.s., Svitavy

²Endokrinologická ambulance, Dětská klinika, FN Olomouc

14letá dívka s dvoutýdenní anamnézou **bolestí krku, teplot**. Ošetřena u PLDD, stav hodnocen jako angína, nasazen penicilin, potíže nezlepšeny, kontrolní CRP 184, leukocytóza 15,9, změna antibiotika na claritromycin. Současně hmatná štítná žláza, nabrány tyreoidběry s obrazem **periferní hypertyreózy**, odeslána na endokrinologii. Zde vstupně patrný neklid, třes, opocení kůže, tachykardie 110/min a nápadná **citlivost/bolestivost zvětšené štítné žlázy**. Na ultrazvuku obraz tyreoiditidy: štítnice zaoblených kontur, nehomogenní, velkoskrvnité textury s neostře ohraničenými hypoechogenní okrsky, ale překvapivě **vaskularizace prakticky vymizelá**. Laboratorně: fT4 86,2 pmol/l, fT3 25,9 pmol/l, TSH 0,338 mIU/l, ale **TPOAb, TGAb i TRAK negativní**.

Kombinace klinického obrazu, laboratorního a sonografického nálezu je typická pro v dospělém věku vzácnou a u dětí raritní diagnózu **subakutní „de Quervainovy“ tyreoiditidy (SAT)**. Etiologie SAT zůstává nejasná. Častěji bývají postiženy ženy. V oblastech mírného pásma je prokázán sezónní výskyt (konec jara až začátek podzimu). Předpokládá se návaznost SAT na virové infekty dýchacích cest. Po funkční stránce je během několika málo týdnů průběh dvofázový (hypertyreóza – eutyreóza) nebo trojfázový (hypertyreóza – hypotyreóza – eutyreóza), ale asi 5 % pacientů skončí s trvalou hypotyreózou. Onemocnění může recidivovat časně i pozdně. Léčba je symptomatická, u mírných forem postačují nesteroidní antiflogistika. Při nedostatečné odpovědi na tuto léčbu nebo u závažnějších průběhů SAT je potřeba nasadit kortikosteroidy. Obvykle prednison, iniciálně v dávce 30 – 40mg/den, kterou během několika týdnů postupně snižujeme.

V hyperfunkční fázi nejsou indikována tyreostatika, pouze betablokátory, hypotyreózu substituujeme levotyroxinem.

MICHA-ELA!!!

K. Woznicová¹, J. Strnadel¹, D. Grečmalová², T. Zaoral¹, V. Bajčiová³

¹Klinika dětského lékařství Fakultní nemocnice Ostrava

²Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky Fakultní nemocnice Ostrava

³Klinika dětské onkologie Fakultní nemocnice Brno

Kazuistika popisuje vzácnou příčinu obojetného genitálu u chlapce narozeného ve 39. týdnu gestace s porodní hmotností 3120 g a délkou 50 cm. Po narození identifikován spíše ženským pohlavím (zevním genitálem, jmenuje se Ela). Vzhledem k obojetnému genitálu proveden HCG stimulační test, který prokázal přítomnost Leydigových buněk, došlo k více než dvojnásobnému vzestupu hladiny testosteronu. Pomocí molekulárně genetického vyšetření PCR potvrzeno mužské pohlaví. Ve třech měsících věku u Michaela následně prokázána patogenní sekvenční varianta v genu WT1, který je nezbytný pro vytváření genitouretrálního traktu a glomerulární filtrační membrány ve fetální ledvině. Patogenní sekvenční změny v genu WT1 jsou příčinou Denys-Drashova syndromu. Typickými známkami je časný začátek steroid-rezistentního nefrotického syndromu, mužský pseudhermafroditismus a vysoké riziko vzniku Wilmsova tumoru. U našeho pacienta se objevuje proteinurie ve 3 měsících věku. Zahájeno nefrologické sledování, sonograficky screening ledvin, v 9 měsících na ultrazvuku popisován suspektní bilaterální Wilmsův tumor. K další péči přeložen na Kliniku dětské onkologie do Brna, kde diagnóza verifikována pomocí magnetické rezonance, zahájena neoadjuvantní chemoterapie. V roce věku provedena ve FN Motol bilaterální parciální nefrektomie a bilaterální orchiektomie, poté pokračováno v adjuvantní onkologické terapii. Pro progredující CKD (chronické onemocnění ledvin) zahájena po druhém roce života peritoneální dialýza. Chlapec nadále v multioborovém sledování. Nyní zařazen do transplantačního programu.

JAK ODPOVÍDAJÍ NA LÉČBU VOSORITIDEM ČEŠTÍ PACIENTI?

D. Zemková, K. Maratová, A. Kodytková, O. Souček, Z. Šumník

Pediatrická klinika FNM a 2. LF UK, Praha

Achondroplazie patří mezi kostní dysplazie, u nichž se nově otevírá možnost léčby. Příčinou tohoto onemocnění je aktivační patologická varianta genu *FGFR3* s následným rozvojem poruchy enchondrální osifikace. Nový lék Vosoritide je analog natriuretického peptidu C, ovlivňující nitrobuňčnou NPR-B signalizaci, čímž omezuje působení aktivovaného *FGFR3*; preparát je v ČR dostupný od roku 2022.

1. Tereška se narodila z druhé fyziologické gravidity ve 38.t.t., 2805 g/45 cm. Diagnóza byla stanovena ve 36.t.t. na základě sonografického vyšetření a amniocentézy. Kromě motorického opoždění byla bez závažnějších komplikací. Před léčbou v 6,7 letech měřila 86 cm (-6,1 / -0,9 SD – ve srovnání s normativy achondroplazii). Rychlost růstu před léčbou byla 3,7 cm/rok, během prvního roku léčby vyrostla 6 cm.

2. Honzík se narodil z prvního těhotenství. Ačkoliv amniocentéza i prenatalní UZ byly v pořádku, chlapec se narodil per SC pro kefalopelvicový nepoměr (3700 g/47 cm). V prvních letech života prodělal obstrukční hydrocefalus řešený VP shuntem, levostrannou

centrální hemiparézu způsobenou útlakem míchy v CC oblasti s nutností dekomprese. Klinický stav byl komplikován respiračním infektem s nutností dlouhodobé intubace. Pro spánkovou apnoe je léčen neinvazivní plicní ventilací. Teprve ve 4 letech se začal stavět na nohy, ale ve 12 letech samostatně nechodil. Fenotypicky nejnápadnějším nálezem je thorakolumbální kyfóza vytvářející gibbus. V 9 letech se jeho růst zastavil. Léčba vosoritidem začala ve 11,9 letech při výšce 100 cm ($-8,3$ / $-3,1$ SD-Ach), za rok léčby vyrostl 4 cm a začal samostatně chodit.

Analýza prvních 12 pacientů léčených vosoritidem ukazuje výrazné urychlení růstového tempa na terapii. Zatímco před léčbou byla rychlost růstu 3,9 cm/r, na léčbě se zvýšila na 5,9 cm/r, což odpovídá publikovaným datům.

24. dny dětské endokrinologie

Program a sborník abstraktů

1. vydání, leden 2024

Vydala AMCA, spol. s r.o., Vyšehradská 320/49, 128 00 Praha 2

Tisk: DI PRINT, Ivana Jakubcová, Býkovice 7, 679 71 Lysice

ISBN **978-80-88214-43-4**