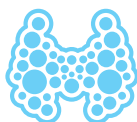




25. DNY DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE a PŮLDEN DĚTSKÉ OBEZITOLOGIE

24.-25. ledna 2025 • Olomouc



PROGRAM SBORNÍK ABSTRAKTŮ

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

www.dny-detske-endokrinologie.cz

ÚVODNÍ SLOVO

Milí příznivci dětské endokrinologie, vážené dámy, vážení pánové,

vítejte v Olomouci, městě svatého Metoděje, krále Václava III., Karla Svolinského, Elišky Junkové, Evžena Rošického, Karla Kryla, Jana Graubnera, Jana Kanyzy – a mnoha dalších. Jsme rádi, že již počtvrté máme tu čest pořádat v hanácké metropoli Dny dětské endokrinologie, tentokrát také s Půdnem dětské obezitologie.

Letošní Dny dětské endokrinologie mají pořadové číslo 25. Jsou přibližně stejně staré jako naše 21. století, a spolu s ním vstupují do věku mladé zralosti. Dvacet pět ročníků Dnů dětské endokrinologie přineslo více než 600 odborných sdělení, 37 ocenění za nejlepší publikace, přehlídku jedenácti laureátů ceny docenta Kopeckého za celoživotní příspěvek k rozvoji oboru i ke klinické praxi. Zásadním způsobem přispělo ke konstituování svébytné a sebevědomé pediatrické subspecializace se samostatnou atestací od roku 2013, a k odbornému zrání a kvalifikaci několika generací dětských endokrinologů. Ti také díky každoročně aktualizovaným poznatkům z Dnů dětské endokrinologie poskytují kvalitní odborné služby dětským pacientům v celé naší zemi, učí studenty medicíny i praktické pediatrie, a řada z nich přispívá i k rozvoji světového medicínského poznání a mezinárodnímu věhlasu České republiky. To je také patrné na příkladu nositelů cen za nejlepší publikace v mezinárodním písemnictví, které udělujeme – zpravidla dvě každý rok – od roku 2007.

Program Dnů dětské endokrinologie obohacujeme každým rokem. Letos, vedle již podruhé přiřčeného Půdne dětské obezitologie, patří mezi novinky úvodní ročenka čili „yearbook“ ke každému tématu jednotlivých symposií, a také sekce interaktivních kazuistik, při kterých budeme vtaženi do aktivního řešení klinických problémů díky hlasovacímu modulu. Letos zazní deset sdělení z oblasti dětské obezitologie, 29 kazuistik, dvanáct příspěvků k „ročence dětské endokrinologie“ a v neposlední řadě vystoupení laureátů. Spolu s Vámi se na odborný program upřímně těšíme.

Rádi opět vítáme účastníky ze Slovenska. I když původnímu konceptu kombinovaných slovensko-českých a česko-slovenských dnů se postavil do cesty nejdříve covid, potom logistické překážky, vzájemné kontakty a sdílení odborných podnětů pokračují a jistě pokračovat budou.

Popáté je naší organizační agenturou společnost AMCA paní magistry Uhrové a jejich spolupracovníků. Díky tomu již popáté je každé přání organizátorů splněno, jakmile bylo vysloveno – někdy ještě dříve. Díky !

Děkujeme všem našim odborným partnerům a sponzorům. I v obtížných podmínkách většina z nich s námi zůstává od samého počátku Dnů dětské endokrinologie, a noví přicházejí.

Olomouc musíte vidět, slyšet, zažít, ochutnat a potom zůstat – nebo se sem často vracet. S Dny dětské endokrinologie se rádi vracíme již počtvrté – a Vy spolu s námi.

Jiřina Zapletalová a Jan Lebl,

jménem všech zakladatelů Dnů dětské endokrinologie

VŠEOBECNÉ INFORMACE

DATUM A MÍSTO KONÁNÍ

24.–25. ledna 2025
NH Collection Olomouc Congress
Legionářská 21, Olomouc
www.nh-olomouc.cz

REGISTRAČNÍ HODINY

Čtvrtek 23. 1.	18.00–19.00
Pátek 24. 1.	8.00–18.15
Sobota 25. 1.	7.30–13.00

POŘADATEL

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

Konference se koná pod záštitou

ministra zdravotnictví ČR, prof. MUDr. Vlastimila Válka, CSc., MBA, EBIR



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

ORGANIZAČNÍ A PROGRAMOVÝ VÝBOR

prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.
doc. MUDr. Jiřina Zapletalová, Ph.D.
prof. MUDr. Zdeněk Šumník, Ph.D.



OHODNOCENÍ

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

ID akce: 119402

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



PREZENTACE PARTNERŮ

Součástí konference je prezentace firem, které se podílejí na diagnostice a léčbě dětských pacientů s endokrinními poruchami, obezitou a poruchami růstu a vývoje.

REGISTRAČNÍ POPLATEK

Registrační poplatek zahrnuje účast na vědeckém programu, doprovodné výstavě, konferenční materiály, občerstvení během kávových přestavek, páteční a sobotní oběd a DPH.

Registrační poplatek nezahrnuje vstupenku konferenční večeři s hudbou 24. 1. 2025.

KONFERENČNÍ VEČEŘE

Pátek 24. 1. 2025, 20.00

Cena: 800 Kč (účastník konference), 1000 Kč (doprovodná osoba)

PŘEHLED DOSAVADNÍCH DNŮ DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

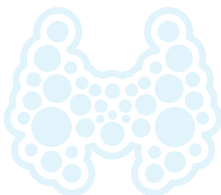
1999	Kristin Hrádek (pořadatel J. Škvor)
2001	Brno (pořadatelka D. Novotná)
2002	Praha (pořadatel J. Lebl)
2003	Olomouc (pořadatelka J. Zapletalová)
2004	Jindřichův Hradec (pořadatelka E. Nováková)
2005	Hradec Králové (pořadatel D. Neumann)
2006	Chodová Planá (pořadatelka R. Pomahačová)
2007	Ostrava (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)
2025	Olomouc (pořadatelé J. Zapletalová, J. Lebl)



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)
- 2024 doc. Ľudmila Košťálová (Bratislava)



PARTNEŘI 25. DNŮ DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

PLATINOVÍ PARTNEŘI



ZLATÝ PARTNER



BRONZOVÍ PARTNEŘI



PARTNEŘI



Caring Innovation



MEDIÁLNÍ PARTNEŘI



PŮLDEN DĚTSKÉ OBEZITOLOGIE

8.30–10.20

Etiopatogeneze a management dětské obezity

Předsedající: J. Křenek Malíková, J. Lebl

- **Sekce dětské obezitologie ČPS v „roce jedna“**
J. Křenek Malíková, I. Aldhoon Hainerová, J. Lebl
- **Možnosti hodnocení tělesného složení u dětských pacientů**
K. Maratová, A. Vážná, P. Kasalický, A. Kodytková, Praha
- **Růstová dynamika u dětí s obezitou**
D. Zemková, A. Kodytková, J. Křenek Malíková, Praha
- **Hypotalamická obezita u pacientů s nádorem mozku**
S. Koloušková, J. Křenek Malíková, M. Zápotocký, V. Koets, J. Macková, R. Krocová, Praha
- **Časně nastupující obezita u dětí. Příčiny a souvislosti**
J. Lebl a spolupracovníci, Praha
- **Rodinný průvodce zdravým životním stylem aneb Vesele s Veselými!**
L. Veselá, I. Aldhoon Hainerová, J. Divoká, K. Hlavatá, J. Křenek Malíková a kolektiv, Kolín, Praha

10.20–10.40

Přestávka na kávu a prohlídka doprovodné výstavy

10.40–12.00

Komplikace dětské obezity

Předsedající: I. Aldhoon Hainerová, Z. Šumník

- **Obstrukční spánková apnoe u dětí s obezitou**
J. Křenek Malíková, Praha
- **Steatotické onemocnění jater – častá komplikace obezity dětí**
J. Šťastná, E. Hloušková, P. Jabandžiev, Brno
- **Diagnostická a terapeutická doporučení pro dyslipidémii u dětí a dospívajících s obezitou**
I. Aldhoon Hainerová, Praha
- **Diabetes 2. typu u dětí: Novinky roku 2024**
Z. Šumník, Praha

Poster:

- **Vliv COVID-19 lockdownu na rozvoj nadváhy a obezity u 7letých dětí**
R. Pilcová, T. Metelcová, T. Svobodová, J. Včelák, R. Taxová Braunerová, M. Vařková, Praha

12.00–13.00

Polední přestávka s lehkým občerstvením a prohlídka doprovodné výstavy

DNY DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

13.00

Přivítání v Olomouci

J. Zapletalová

13.00–14.15

Hypotalamus

Předsedající: R. Pomahačová, J. Lebl

- **ROČENKA 2024–2025 (I): Hypotalamus**
R. Pomahačová, J. Lebl
- **Dvouletá dívka s nápadně rychlým nárůstem hmotnosti a pocením**
B. Berka, E. Fürstová, T. Holeček Křištofová, R. Bláha, T. Doušová, V. Koucký, Z. Libá, D. Sumerauer, J. Křenek Malíková, J. Lebl, Praha
- **Nový pohled na hypotalamickou dysfunkci: Schaaf–Yang syndrom u dvou kojenců**
B. Jírová, M. Balaščíková, A. Kodytková, J. Škvor, B. Obermannová, Praha, Ústí nad Labem
- **Centrální diabetes insipidus u stigmatizovaného novorozence**
R. Pomahačová, P. Paterová, E. Nykodýmová, I. Šubrt, R. Jaklová, Plzeň
- **Se Shaaf–Yangem z obezitologické poradny na atletický ovál – kazuistika**
D. Pastucha, J. Hyjánek, D. Aleksijevič, O. Volný, E. Klásková, Olomouc, Ostrava
- **Prader–Willi–like syndróm na liečbe rastovým hormónom**
J. Vojtková, A. Szökeová, T. Kráľová, A. Fiačan, M. Jeseňák, Martin

14.15–14.45

Udělení cen za nejlepší publikace v dětské endokrinologii v roce 2024

Předsedající: F. Votava, O. Souček

14.45–15.45

Hypoglykémie

Předsedající: Š. Průhová, Z. Šumník

- **ROČENKA 2024–2025 (II): Hypoglykémie**
Š. Průhová, Z. Šumník
- **Patrik federativní**
Z. Šumník, J. Staník, V. Neuman, L. Plachý, P. Repko, M. Rygl, Š. Průhová, Praha, Bratislava, Poprad
- **Když je inzulinu moc...**
A. Šantová, V. Neuman, P. Dušátková, K. Gregorová, S. A. Amaratunga, J. Zapletalová, Z. Šumník, Š. Průhová, L. Plachý, Praha, Olomouc
- **Osudová přitažlivost genů**
K. Woznicová, J. Strnadel, A. Gřeškořová, Ostrava

15.45–16.15

Přestávka na kávu a prohlídka doprovodné výstavy

Předsedající: J. Zapletalová, L. Plachý

- **ROČENKA 2024–2025 (III): Růst**
J. Zapletalová, L. Plachý
- **Eliška – jako by mamince z oka vypadla (aneb dlouhá cesta k diagnóze)**
I. Röschlová, Frýdek–Místek
- **Co se ztratilo?**
Š. Průhová, L. Plachý, Z. Šumník, Praha
- **Od jedné diagnózy k druhé**
A. Szökeová, J. Vojtková, P. Bánovčin, Martin
- **Pozdě, ale přece...**
M. Dvořáková, Praha
- **Opravdu Filipovi chybí růstový hormon?**
L. Kavčíak, P. Dušátková, S. Koloušková, J. Lebl, Š. Průhová, L. Plachý, Praha

Předsedající: D. Novotná, E. Lababidi

- **ROČENKA 2024–2025 (IV): Štítná žláza**
D. Novotná, E. Lababidi
- **Úskalí včasné diagnostiky vrozené centrální hypotyreózy, Vojtův příběh**
H. Vávrová, J. Vávra, D. Aleksijevič, P. Gogelová, Vsetín, Olomouc, Zlín
- **Non compliance?**
D. Novotná, D. Valík, Brno
- **Ložiskové nálezy ve štítné žláze: sonografické kazuistiky**
O. Veselý, Svitavy, Olomouc
- **Závažná manifestace hypotyreózy u chlapce s Downovým syndromem**
M. Keprtová, S. Amaratunga, V. Neuman, A. Šantová, L. Plachý, České Budějovice, Praha

Tato přednáška bude přednesena v sobotu dopoledne

8.00–9.15

Vnitřní prostředí

Předsedající: S. Koloušková, D. Neumann

- **ROČENKA 2024–2025 (V): Vnitřní prostředí**
S. Koloušková, D. Neumann
- **Polydipsie po gastroenteritidě**
B. Krejčířová, K. Hájková, D. Novotná, Brno
- **Diagnóza s odstupem aneb příběh chlapce s diabetem insipidem**
K. Gregorová, V. Neuman, E. Havránková, A. Šantová, S. A. Amaratunga, M. Zápotocký, D. Sumerauer, Š. Průhová, L. Plachý, Praha, Říčany
- **Chronický syndrom nepřiměřené sekrece antiduretického hormonu – diagnóza s otázkami**
D. Neumann, Hradec Králové
- **Hyperkalcémie jako benigní nález**
S. A. Amaratunga, A. Šantová, V. Neuman, K. Gregorová, D. Thomasová, Š. Průhová, J. Lebl, Z. Šumník, L. Plachý, Praha
Bude připojena přednáška dr. Keprtové ze sekce Štítná žláza

9.15–9.45

Udělení ceny doc. Kopeckého za celoživotní přínos dětské endokrinologii

Předsedající: B. Kalvachová, M. Šnajderová, J. Zapletalová

9.45–10.15

Přestávka na kávu a prohlídka doprovodné výstavy

10.15–11.30

Nadledviny/gonády

Předsedající: B. Obermannová, J. Strnadel

- **ROČENKA 2024–2025 (VI): Nadledviny**
B. Obermannová, J. Strnadel
- **Hašlerka**
J. Strnadel, M. Gajošová, T. Šuláková, Ostrava
- **Co se skrývalo za časným dospíváním u 9letého chlapce?**
K. Holotová, L. Punová, J. Zapletalová, Olomouc
- **Kongenitální adrenální hypoplazie: nečekaná hrozba perinatálního období**
B. Obermannová, B. Černá, J. Zapletalová, P. Kubuš, Z. Šumník, Praha, Olomouc
- **Dočká se Ella vlastních dětí?**
K. Poločková, M. Šnajderová, J. Všetická, Karviná, Praha, Ostrava
- **Může být Klinefelter trans?**
E. Nykodýmová, R. Pomahačová, P. Paterová, Plzeň

Předsedající: I. Kotvalová, J. Lebl

- **Interaktivní kazuistiky přednesou:**

J. Zapletalová, Olomouc

I. Aldhoon Hainerová, Praha

L. Plachý, Praha



Abstrakty jsou řazeny podle příjmení prvního autora.

DIAGNOSTICKÁ A TERAPEUTICKÁ DOPORUČENÍ PRO DYSLIPIDÉMII U DĚTÍ A DOSPÍVAJÍCÍCH S OBEZITOU

I. Aldhoon Hainerová^{1,2}

¹Klinika dětí a dorostu 3. LF UK a FNKV, Praha

²Pediatrická klinika FTN, Praha

Úvod

Dyslipidémie představuje zásadní rizikový faktor pro rozvoj kardiovaskulárních onemocnění (KVO). Ačkoli je výskyt KVO na podkladě aterosklerózy v dětství velmi vzácný, je všeobecně známo, že původ aterosklerotických plaků začíná v časném dětství. Z toho důvodu lze předpokládat, že časná prevence a intervence rizikových faktorů u dětí mohou významně přispět k prevenci rozvoje KVO v dospělosti.

Metodika

Na základě mezinárodních doporučení a literární rešerše bude diskutována diferenciální diagnostika hyperlipidémie, stejně jako doporučení týkající se screeningu lipidového profilu a terapeutických postupů u dětí s nadměrnou tělesnou hmotností.

Výsledky

Terapeutické přístupy se zaměřují především na nefarmakologické intervence, včetně úpravy životního stylu, zahrnující optimalizaci stravy a zvýšení fyzické aktivity. Nutriční doporučení se soustředí na snížení příjmu nasycených tuků, transmastných kyselin a jednoduchých sacharidů, s důrazem na zvýšení příjmu vlákniny a nenasycených tuků. Fyzická aktivita by měla být zaměřena na zvyšování aerobní kapacity s cílem redukce tělesného tuku. Pokud úpravy životního stylu nejsou dostatečně efektivní a koncentrace lipidů zůstávají zvýšené, mohou být zváženy farmakologické intervence. Statiny představují primární farmakologickou volbu, avšak jejich použití u dětí a dospívajících vyžaduje pečlivé zvažování a individuální přizpůsobení léčby.

Závěr

Závěrem lze konstatovat, že včasná diagnostika a cílená intervence jsou klíčové pro efektivní zvládnutí dyslipidémie u dětí a dospívajících s obezitou, což následně snižuje riziko vzniku KVO v budoucnosti. Úspěšná implementace doporučených postupů vyžaduje multidisciplinární přístup, který je nezbytný pro dlouhodobé zlepšení zdravotního stavu těchto pacientů.

Grantová podpora: Institucionální podpora Cooperatio pediatrie Univerzity Karlovy, 3. lékařské fakulty, Praha.

HYPERKALCÉMIE JAKO BENIGNÍ NÁLEZ

S. A. Amaratunga¹, A. Šantová¹, V. Neuman¹, K. Gregorová¹, D. Thomasová², Š. Průhová¹, J. Lebl¹, Z. Šumník¹, L. Plachý¹

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

²Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

Kazuistika: Miroslav byl v 9 letech akutně přijat k vyšetření asymptomatické významné hyperkalcémie odhalené při vyšetření iontogramu pro poststreptokokovou glomerulonefritidu. Ve vstupních odběrech byla potvrzena hyperkalcémie (Ca celkové: 3,12 mmol/l, Ca^{2+} : 1,72 mmol/l), mírně snížená hladina fosfátů (1,04 mmol/l), parathormon na horní hranici referenčního rozmezí (7,87 pmol/l), normální hladina 25-OHD (67,4 nmol/l), normální hodnoty urey a kreatininu a velmi nízký odpad vápníku v moči z jednorázového vzorku (Ca/kreatinový index 0,08 mmol/mmol). Na základě těchto nálezů bylo vysloveno podezření na familiární hypokalciurickou hyperkalcémii (FHH) a byl proveden odběr krve k vyšetření rodinných příslušníků. Zatímco u matky byla zjištěna normální kalcémie, u otce a u sestry byla potvrzena hyperkalcémie (Ca celkové: 3,05 mmol/l, resp. 3,34 mmol/l, Ca^{2+} : 1,70 mmol/l, resp. 1,77 mmol/l).

DNA Miroslava byla vyšetřena celoxomovým sekvenováním a bioinformatickou analýzou genů asociovaných s hyperkalcémií. U chlapce byla detekována patogenní varianta (dle ACMG klasifikace) v genu *CASR* c.554G>A p.(Arg185Gln) v heterozygotním stavu, která byla již dříve publikována jako kauzální pro autosomálně dominantně dědičnou FHH. Ostatní členové rodiny zatím nebyli geneticky vyšetřeni.

Závěr: Pro FHH je typická kombinace hyperkalcémie s hypokalciurií. Často je asymptomatická nebo spojená s mírnými obtížemi, jako je únava či svalová slabost. Jedná se o klinicky nevýznamný nálezní nevyžadující léčbu. Je důležité odlišit FHH od primární hyperparatyreózy (zde bychom však očekávali nálezní hyperkalciurie), abychom zbytečně neindikovali další vyšetřování či chirurgický zákrok.

DVOULETÁ DÍVKA S NÁPADNĚ RYCHLÝM NÁRŮSTEM HMOTNOSTI A POCENÍM

B. Berka¹, E. Fürstová¹, T. Holeček Křištofová¹, R. Bláha¹, T. Doušová¹, V. Koucký¹, Z. Libá², D. Sumerauer³, J. Křenek Malíková¹, J. Lebl¹

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

²Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

³Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod

Vzácnou příčinou hypotalamické obezity u dětí je syndrom ROHHAD (ORPHA: 293987). Součástí syndromu je rychle nastupující obezita, hypotalamická dysfunkce, centrální hypoventilace a autonomní dysregulace. U přibližně poloviny pacientů se vyskytují nádory neurální lišty (syndrom ROHHAD-NET). Etiologie syndromu není jasná a do současnosti bylo celosvětově zdokumentováno přibližně 100 případů.

Popis případu

U dvouleté dívky začali rodiče pozorovat polyfagii, rychlý nárůst hmotnosti (v 18 měsících

hmotnost/výška +0,38 SD, ve 30 měsících +3,42 SD), zvýšené pocení, změny v chování a divergentní strabismus. Ve 30 měsících byla dívka pro náhlé zhoršení stavu při respiračním infektu akutně hospitalizována. Centrální hypoventilace vedla k rozvoji těžké respirační insuficience vyžadující umělou plicní ventilaci (UPV). Při pátrání po etiologii stavu byla na magnetické rezonanci nalezena patologická expanze v zadním mediastinu. Na základě klinického obrazu a radiologického nálezu bylo vysloveno podezření na syndrom ROHHAD-NET. Za hospitalizace se projeví další příznaky hypotalamické dysfunkce a autonomní dysregulace (polyurie, hyperprolaktinémie 51,9 ug/l, epizody klidové tachykardie >200/min, kolísání krevního tlaku). Neuroblastom zadního mediastina byl úspěšně extirpován. Pro další léčbu pacientů s tímto syndromem neexistují doporučené postupy, recentní literatura řadí onemocnění k okruhu autoimunitních paraneoplastických neurologických onemocnění a zmiňuje přínos imunosupresivní terapie. Patientka je nyní po dvou dávkách intravenózních imunoglobulinů a šesti dávkách cyklofosfamidů na terapii kortikosteroidy v kombinaci s mykofenolát-mofetilem. Na nastavené terapii je dívky stav stabilní. Pro centrální hypoventilaci vyžaduje ve spánku UPV přes tracheostomickou kanylu. Prognóza onemocnění je nejistá a potenciálně fatální.

Závěr

Náhle vzniklá těžká obezita může být prvním projevem závažné hypotalamické dysfunkce.

POZDĚ, ALE PŘECE...

M. Dvořáková

Endokrinologický ústav, Praha

Pavel se narodil jako první dítě nepříbuzných rodičů. Průběh gravidity byl fyziologický, porod v termínu, poporodní adaptace v normě. Po narození nebylo ve scrotu nalezeno pravé varle, prospíval dobře, až v 6ti letech podstoupil chirurgické řešení (orchidopexi) retinovaného varlete. Do 3 let svůj výškou sledoval 50.perc., od 4 let došlo k poklesu na 25.perc., na kterém rostl až do 11 let. Další progresi růstu pokračovala až do 17. roku věku, kdy se dostal na 3.perc. Až přes rodinného známého lékaře se dostává na endokrinologii. Následovala celá řada vyšetření od klinického, laboratorního, auxologického, sonografického, urologického až po genetické k objasnění progresi růstu. Co bylo její příčinou, bude obsahem prezentace.

DIAGNÓZA S ODSUPEM ANEB PŘÍBĚH CHLAPCE S DIABETEM INSIPIDEM

K. Gregorová¹, V. Neuman¹, E. Havránková², A. Šantová¹, S. A. Amaratunga¹, M. Zápotocký³, D. Sumerauer³, Š. Průhová¹, L. Plachý¹

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

² *Olivova dětská léčebna, Říčany*

³ *Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha*

Šestnáctiletý dosud zdravý Daniel byl přijat na okresní pediatrické oddělení k vyšetření polyurie a polydipsie až 5 l/den. Při příjmu na pediatrické oddělení byla glykémie v normě, natrémie 148 mmol/l, osmolalita séra 307 mmol/kg a osmolalita moči 131 mmol/kg. Vzhledem k hypostenurické moči a hypernatrémii byl diagnostikován diabetes insipidus

(DI), k další péči byl chlapec přeložen na naše oddělení. Byl doplněn koncentrační test s desmopresinem, který potvrdil centrální etiologii DI se vzestupem osmolality moči na 862 mmol/kg. Byla zahájena terapie desmopresinem. Hladiny ostatních hormonů hypofýzy byly v normě, magnetická rezonance mozku byla bez patologického nálezu (byla přítomna absence signálu neurohypofýzy, ale jinak bez detekovatelné expanze). Byla detekována mírná nespecifická elevace sérové koncentrace hCG (7,1 IU/l) s nezvýšenou hladinou v mozkomíšním moku. Chlapec byl dále dispenzarizován v endokrinologické a onkologické ambulanci.

S odstupem 1 roku došlo k rozvoji neurologických příznaků (vertigo, opakované kolapsové stavy), centrální hypotyreózy (fT4 9,28 pmol/l, TSH 2,6 mIU/l) a centrální adrenální insuficience (ranní kortizol 77 nmol/l, ACTH 8,1 ng/l). Zároveň se významně zvýšila koncentrace hCG v séru (17,8 IU/l) i v likvoru (164 IU/l). Na MRI mozku byla nově zachycena rozšířená stopka hypofýzy. Na základě elevace nádorových markerů byl diagnostikován germinální nádor hypofýzy a byla zahájena onkologická léčba.

Závěr:

Fyziologický náález na magnetické rezonanci mozku při nově diagnostikovaném centrálním diabetu insipidu nevylučuje onkologickou příčinu. Pravidelné sledování je nutné k časnému zachytu případné onkologické etiologie onemocnění.

CO SE SKRÝVALO ZA ČASNÝM DOSPÍVÁNÍM U 9LETÉHO CHLAPCE?

K. Holotová¹, L. Punová², J. Zapletalová¹

¹Dětská klinika LF UP a FN Olomouc

²Ústav lékařské genetiky, LF UP a FN Olomouc

U Honzika byly při preventivní prohlídce v 9 letech věku zjištěny známky předčasného dospívání.

Je ze 4. fyziologického těhotenství, porozen spontánně v termínu, 50 cm/3370 g, novorozeneckým screeningem prošel bez patologického nálezu. Spolu se 3 staršími sestrami je v péči prarodičů, mladší sestra žije s matkou. Rodinná anamnéza bez pozoruhodností.

Fyzikální vyšetření v 9 letech a 2 měsících: výška 152,2 cm (+ 2,1 SDS), pohlavní vývoj odpovídá pubertě III. stupně. Testes volum 6–8 ml (dle UZV normální struktura varlat), Pu 4, A 2, akné, mastné vlasy. Kostní věk 13 let. Proveden LH–RH test, který potvrdil **centrální předčasnou pubertu** (peak LH 15,6 IU/l, FSH 6,9 IU/l, testosteron 6,3 nmol/l) a byl indikován k blokaci analogy LHRH (MRI mozku dynamické scany na HT–HY oblast s normálním nálezem). V 2týdenním odstupu od první návštěvy jdou k dispozici výsledky adrenálních androgenů, které překvapivě ukazují vysoký 17–OHP (121,25 nmol/l) a A–dion (13,76 nmol/l). Ranní kortizol měl 167 nmol/l, ACTH 38 pg/ml.

S diagnózou **předčasná pseudopuberta adrenální etiologie** doplněno CT vyšetření nadledvin k vyloučení hormonálně aktivního nádoru, které bylo bez patologie.

Indikováno **genetické vyšetření k vyloučení late onset kongenitální adrenální hyperplázie (LO CAH)**. U Honzy byly nalezeny dvě **patogenní varianty v genu CYP21A2**, obě v **heterozygotní formě (c.92C>T, p.[Pro31Leu], c.844G>T, p.[Val282Leu])**, které **potvrzují neklasickou formu CAH**.

Oba rodiče jsou geneticky diagnostikováni jako přenašeči a dvě starší sestry jsou nositelky stejné mutace jako Honzík. U starší z nich se LO CAH projevila jako menší vzrůst a poruchy menstruačního cyklu.

Honzík a jeho sestra jsou léčeni substitučně supresivní dávkou hydrokortizonu s dobrým efektem.

Závěr: V rámci diferenciální diagnostiky předčasné puberty u chlapců je nutné zvážit i neklasickou formu CAH (může uniknout novorozeneckému screeningu a způsobit předčasnou pseudopubertu, která iniciálně imponuje jako centrální předčasné dospívání).

Grantová podpora IGA_LF_2024_040.

NOVÝ POHLED NA HYPOTALAMICKOU DYSFUNKCI: SCHAAF-YANG SYNDROM U DVOU KOJENCŮ

B. Jírová¹, M. Balaščíková², A. Kodytková¹, J. Škvor³, B. Obermannová¹

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

²Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

³Dětská klinika Masarykovy nemocnice, Ústí nad Labem

Úvod:

Kombinace časně hypotonie, kontraktur končetin, faciální dysmorfie (prominující čelo), riziko respiračního selhání, vývojového opoždění a endokrinopatií (hypopituitarismus, hyperinzulinismus a hypotalamický syndrom s rozvojem obezity v dětském věku) zahrnuje fenotyp Schaaf-Yang syndromu (SYS), který je způsoben mutacemi v genu *MAGEL2*, které vedou ke vzniku zkrácených, nefunkčních proteinů.

Popis kazuistik:

Pacientka 1: V novorozeneckém období prodělala respirační selhání s nutností zavedení tracheostomie a umělé plicní ventilace. Fenotyp pacientky zahrnoval typickou kranio-faciální stigmatizaci s prominujícím čelem a kontraktury končetin. Geneticky byla nalezena patogenní varianta c.1912C>T (p.Gln638*) v *MAGEL2* genu, která potvrdila SYS. V časně kojeneckém věku se rozvinul hypopituitarismus ve sledu centrálního diabetu insipidu, centrálního hypokortikalismu a deficitu růstového hormonu s nutností nasazení hormonální substituce. Ve věku 11 měsíců byl diagnostikován hyperinzulinismus (glykemie 1,6 mmol/l/insulin 15,4 mIU/l) a zahájena léčba diazoxidem s uspokojivým efektem. Vzhledem k těžkému neonatálnímu průběhu má pacientka těžké neurologické postižení a poruchu polykání vyžadující výživu cestou PEG. Aktuálně ve věku 15 měsíců je H/V poměr na 75. percentilu.

Pacientka 2: Diagnóza byla stanovena rychleji díky fenotypové podobnosti s první pacientkou (atypický tvar hlavy s prominujícím čelem, kontraktury končetin, respirační selhání a rozvoj diabetes insipidus v časném věku). Hyperinzulinismus byl diagnostikován v 7 měsících (glykemie 1,3 mmol/l/insulin 4,2 mIU/l), pro intoleranci diazoxidu nasazen Sandostatin LAR s dobrým efektem. Genetické vyšetření prokázalo patogenní variantu c.1996dup p.(Gln666Profs*47) v *MAGEL2* genu potvrzující SYS. Neurologický vývoj je lepší než u první dívky, v 10. měsících je H/V poměr na 78. percentilu.

Závěr:

Prezentované kazuistiky ilustrují těžký fenotyp Schaaf-Yang syndromu. Sdílení znalostí o těchto vzácných stavech je klíčem k včasné diagnostice a adekvátnímu managementu, což zásadně ovlivňuje dlouhodobou prognózu pacientů.

OPRAVDU FILIPOVI CHYBÍ RŮSTOVÝ HORMON?

L. Kavčiak, P. Dušátková, S. Koloušková, J. Lebl, Š. Průhová, L. Plachý

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod:

Stimulační testy sekrece růstového hormonu (GH) jsou zlatým standardem diagnózy deficitu GH (GHD). Testy jsou známy nízkou specificitou, což má za následek časté falešně pozitivní výsledky diagnostiky GHD.

Kazuistika:

Filip se narodil v termínu s porodní délkou (48 cm) i hmotností (3870 g) odpovídající gestačnímu věku. Jeho otec je malého vzrůstu (161 cm [-2,5 SD]), matka běžné výšky (163 cm [-1 SD]). Do endokrinologické ambulance byl odeslán ve věku 6 let pro malý vzrůst (výška 103,6 cm [-2,9 SD]). Při fyzikálním vyšetření nebyly zjištěny žádné syndromické známky, byla vyloučena sekundární příčina poruchy růstu, koncentrace IGF-1 byla 89 ug/l (-1,4 SD). Pro podezření na GHD byly provedeny stimulační testy s maximální stimulovanou koncentrací GH 4,3 ug/l. Na MRI mozku byl nález mírně menší hypofýzy. Byla zahájena léčba GH z indikace GHD s doposud dobrým efektem (po 6 letech léčby ve 13,5 letech věku měří 160,6 cm [-0,57 SD]; stupeň puberty G4P3, objem varlat 20 ml).

Filip byl v rámci výzkumného projektu geneticky vyšetřen pomocí sekvenování nové generace na panel genů spojených s poruchou růstu. Byla nalezena heterozygotní pravděpodobně patogenní varianta c.613C>T (p.Arg205Ter) v genu *NPR2*. Gen *NPR2* hraje klíčovou roli v parakrinní regulaci růstové ploténky. Kauzální varianty v tomto genu jsou známou příčinou malého vzrůstu často bez klinických známek kostní dysplazie. Nalezená genetická příčina malého vzrůstu u Filipa neodpovídá klinické diagnóze GHD.

Závěr:

Při indikaci a interpretaci stimulačních testů sekrece GH je třeba brát v potaz jejich omezenou spolehlivost. Děti s klinickou diagnózou GHD mohou mít odlišnou příčinu růstové poruchy.

ZÁVAŽNÁ MANIFESTACE HYPOTYREÓZY U CHLAPCE S DOWNOVÝM SYNDROMEM

M. Keprtová², S. Amaratunga¹, V. Neuman¹, A. Šantová¹, L. Plachý¹

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

² *Dětské oddělení, Nemocnice České Budějovice a.s.*

Kazuistika

13letý chlapec s Downovým syndromem vyšetřen ve spádové okresní nemocnici pro týden trvající progredující poruchu chůze bez anamnézy úrazu. Na RTG kyčlí byla popsána

proximální epifyzeolýza pravého femuru s dislokací, v rámci laboratorního vyšetření byla navíc prokázána těžká hypotyreóza (TSH 327 mU/l, fT4 <5,2pmol/l). Chlapec odeslán k dalšímu vyšetření do FN Motol.

Při příjmu byla klinicky patrna morbidní obezita (BMI 40 kg/m²), hepatomegalie, suchá kůže s acantosis nigricans a klidová desaturace 88 %, bez známek dyspnoe. Matka připouští zpomalení psychomotorického tempa v posledním roce, které bylo provázeno rychlým vzestupem hmotnosti (+ 20 kg). Na percentilovém grafu patrná dlouhodobé zpomalení růstové rychlosti. V laboratorním vyšetření byla potvrzena těžká hypotyreóza s vysokými titry autoprotilátek (antiTg 1091 kU/l, antiTPO > 600kU/l), na UZ byla popsána menší štítná žláza s obrazem difúzní tyreopatie. V laboratoři byla dále patrna mírná elevace jaterních transamináz a makrocytární anémie. Echokardiografie odhalila lehký perikardiální výpotek. Na UZ břicha byla potvrzena hepatomegalie a difúzní léze jater typu steatózy. Na CT pánve byl popsán celkově hypoplastický skelet, nicméně vyšetření kostní denzity bylo pro nespolupráci nemožné provést. Zahájili jsme substituční terapii perorálním levothyroxinem v dávce 1µg/kg/den. Pro přetrvávající poklesy nočních saturací a hyperkapnii byl chlapec indikován k nasazení neinvazivní ventilace (NIV).

Dávka levothyroxinu byla postupně navýšována až na 1,8 µg/kg/den. Po měsíci byla patrna signifikantní redukce váhy (-6 kg), zlepšení nočních saturací s vymizením významné hyperkapnie, NIV proto již dále neindikována.

Závěr

Prevalence hypotyreózy je u pacientů s Downovým syndromem vysoká, proto je doporučen pravidelný laboratorní monitoring. Příznaky hypotyreózy mohou být maskovány fenotypem syndromu.

HYPOTALAMICKÁ OBEZITA U PACIENTŮ S NÁDOREM MOZKU

S. Koloušková¹, J. Křenek Malíkova¹, M. Zápotocký², V. Koets², J. Macková³, R. Krocová³

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

²*Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha*

³*Oddělení léčebné výživy FN Motol, Praha*

Hypotalamická obezita (HO) je definována jako neovlivnitelný vzestup hmotnosti, který vede k morbidní obezitě. Zasahuje nejenom život pacienta, ale i celé rodiny. Jde o komplexní problém, který vyžaduje multidisciplinární přístup s cílem včas zahájit terapeutickou intervenci.

1) Patologické jídelní chování – věčný hlad. Zásadní roli hrají jádra v mediobazálním hypotalamu, zejména nukleus arcuatus, který primárně snímá metabolické signály z periferie. Zde jsou dvě odlišné populace neuronů, které produkují orexigenních a anorexigenních peptidů. Tyto neurony reagují na periferní metabolické hormony, včetně leptinu, inzulínu, ghrelinu.

2) Narušená energetická bilance. Za fyziologických podmínek anorexigenní hypotalamická dráha zvyšuje α-melanocyty stimulujícího hormonu, který se váže na receptory melanokortinu v nucleus paraventricularis. Zde se produkují další peptidy. Při narušení dochází k negativní energetické rovnováze, snížené aktivitě sympatiku a zvýšené aktivitě parasympatiku a obezita progreduje.

3) Poruchy spánku. Dochází k alteraci cirkadiálního rytmu, noční spánek je přerušovaný, což vede k denní somnolenci a snížené fyzické aktivitě.

4) Změny chování – deprese. Deprese lze pozorovat již od počátku, v dalším průběhu progredují díky stoupající hmotnosti a konfliktům s okolím, proto je od počátku nutná spolupráce s psychologem a psychiatrem.

5) Mnohočetná endokrinopatie se vykytuje u většiny pacientů, terapie většinou nečiní problémy.

6) Metabolický syndrom je důsledkem morbidní obezity, limituje délku života a výrazně snižuje jeho kvalitu.

Závěr: pro výše uvedené je vhodné sledovat pacienty v centrech se stálým týmem, který má zkušenosti s HO. Tým se skládá z onkologa, endokrinologa, obezitologa, nutričního terapeuta, psychologa a psychiatra. Jenom tak má pacient šanci zlepšit svou prognózu a tím i kvalitu života.

POLYDIPSIE PO GASTROENTERITIDĚ

B. Krejčířová, K. Hájková, D. Novotná

Pediatrická klinika FN Brno a LF MU, Brno

Úvod

Diferenciální diagnostika polydipsie a polyurie zahrnuje široké spektrum onemocnění. Jednou z příčin je centrální diabetes insipidus, pro který je charakteristická polyurie a polydipsie způsobená sníženou produkcí vazopresinu v reakci na zvyšující se osmolalitu plazmy. Příčina centrálního diabetu insipidu může být odhalena pomocí NMR hypofýzy s kontrastem. Nález rozšířeného infundibula může být způsoben autoimunitním zánětem, granulomatózním zánětem v rámci Langerhansovy histiocytózy či sarkoidózy, nebo onkologickým onemocněním s nejvyšší incidencí germinomů.

Kazuistika

Naše kazuistika představuje doposud zdravého 10letého chlapce odeslaného k došetření únavy, zvýšené hodnoty lačné glykémie a asi 3 měsíce trvající polydipsie spojené s polyurií včetně nykturie. Potíže se objevily během letní dovolené v zahraničí po prodělané infekční gastroenteritidě. Od té doby byla frekvence močení obvykle každých 20 minut. Ve vstupních laboratorních odběrech byla osmolalita séra v normě (292 mmol/kg) při nízké osmolalitě moči (66 mOsm/kg), parametry vnitřního prostředí i lačná glykémie byly bez patologie. Bez režimových opatření byly bilance tekutin vyrovnané, ale s celkovým objemem až 9 litrů za den. V rámci diferenciální diagnostiky jsme doplnili rozsáhlé laboratorní vyšetření, které zachytilo přiměřenou sekreci hypofyzárních hormonů. Byla provedena NMR hypotalamohypofyzární oblasti s nálezem rozšíření stopky infundibula nad 2,5 mm. Kontrolní NMR s odstupem 3 měsíců vykazovala progresi postižení současně i s rozvojem panhypopituitarismu s nutností substituční terapie. Ve spolupráci s onkologií byla stanovena diagnóza Langerhansovy histiocytózy a byla zahájena její terapie.

Závěr

Na kontrolním NMR hypofýzy je po 3 měsících regrese nálezu, laboratorní parametry se upravily a pacient je nadále dispenzarizován.

OBSTRUKČNÍ SPÁNKOVÁ APNOE U DĚTÍ S OBEZITOU

J. Křenek Malíková

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Obstrukční spánková apnoe u dětí (POSA – pediatric obstructive sleep apnea) je častou a závažnou poruchou spánku, která je charakterizována opakovanými epizodami apnoe a hypopnoe v důsledku částečné nebo úplné obstrukce horních cest dýchacích. Epizody apnoe a hypopnoe jsou spojeny s hypoxií, hyperkapnií, fragmentací spánku a zvýšenou aktivitou sympatického nervového systému. POSA se vyskytuje u 1–5 % dětí, ovšem u dětí s obezitou je prevalence významně vyšší.

Obezita je rizikovým faktorem pro POSA. Dalším rizikovým faktorem je hypertrofie adenoidní vegetace a tonzil, která se u dětí s obezitou vyskytuje častěji ve srovnání s dětmi s normální hmotností. U dětí s obezitou je navíc pozorována změna neuromuskulárního tonu vedoucí ke zvýšené kolapsibilitě horních cest dýchacích a zvýšená mechanická zátěž na hrudní stěnu a bránici v důsledku nadbytku tukové tkáně.

Neléčená obstrukční spánková apnoe u dětí může vést k závažným zdravotním komplikacím a snížení kvality života. Mezi tyto komplikace patří narušení kognitivního vývoje, zvýšení kardiovaskulárního a metabolického rizika včetně rozvoje diabetu 2. typu. U dětí s obezitou se navíc tato rizika potencují a představují **circulus vitiosus**.

Diagnostika POSA zahrnuje kombinaci anamnézy, dotazníků a přístrojových vyšetření.

Léčba POSA u dětí s obezitou vyžaduje komplexní přístup. Zahrnuje, jak úpravu životního stylu s cílem snížit tělesnou hmotnost, tak specifickou léčbu POSA.

Vzhledem k vysoké prevalenci obezity u dětí a s ní spojených komplikací, včetně POSA, je nezbytné zaměřit pozornost na včasnou diagnostiku a léčbu tohoto onemocnění u dětí. Kromě zlepšení kvality života může léčba POSA snížit riziko kardiovaskulárních a metabolických onemocnění.

ČASNĚ NASTUPUJÍCÍ OBEZITA U DĚTÍ. PŘÍČINY A SOUVISLOSTI

J. Lebl a spolupracovníci

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Časně nastupující obezita (obezita, která se rozvíjí do 6 let věku) je závažným onemocněním, které potenciálně ohrožuje život bezprostředně i dlouhodobě – akutními a/nebo pozdními komorbiditami a metabolickými důsledky. Jde o komplexní patologický stav vyvolaný centrální poruchou regulace tělesné hmotnosti a jídelního chování. Časně nastupující obezita může být podmíněna geneticky nebo morfologicky (organickou lézí v oblasti hypotalamu).

Hypotalamus má kritickou regulační roli díky těsné vazbě na další centra, která regulují jídelní chování – např. neurobiologické systémy odměny, kortex, a periferní orgány.

Etiopatogeneticky lze odlišit tři skupiny příčin časně nastupující obezity:

- Hypotalamickou obezitu (HO) – geneticky nebo morfologicky podmíněnou;
- Časně nastupující obezitu s intelektovou nedostatečností (IDO);
- „Běžnou“ polygenní obezitu, zpravidla při vysokém polygenním skóre dědičnosti obezity (CO).

Odlišení těchto tří forem má klíčový význam pro volbu terapie. K jejich odlišení může do jisté míry přispět posouzení familiárního výskytu obezity, zhodnocení trajektorie BMI (věku při překročení křivek IOTF30 a IOTF40, věku při „adiposity rebound“, případně jeho úplné chybění), posouzení přidatných fenotypických projevů a standardizované vyhodnocení jídelního chování – hyperfagie a jídelní impulzivity. V indikovaných případech potvrdí etiologii genetické vyšetření a/nebo MR zobrazení mozku.

MOŽNOSTI HODNOCENÍ TĚLESNÉHO SLOŽENÍ U DĚTSKÝCH PACIENTŮ

K. Maratová¹, A. Vážná¹, P. Kasalický², A. Kodytková¹

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

²Affidea Praha s.r.o., Praha

Úvod

Hodnocení tělesného složení hraje nezastupitelnou roli v pediatrické péči, neboť bývá často alterované u pacientů s obezitou nebo naopak s poruchami příjmu potravy. V současné praxi existuje několik metod pro hodnocení tělesného složení s různou mírou spolehlivosti, nákladů a dostupnosti.

Metodika

Duální rentgenová absorpciometrie (DEXA) je považována za zlatý standard, ale vzhledem k radiační zátěži se v pediatrii používá omezeně. Bioelektrická impedanční analýza (BIA) je alternativou, která poskytuje srovnatelné výsledky s DEXA a eliminuje radiační rizika. Vyžaduje ovšem finančně náročnější přístrojové vybavení. Tradiční metodou k hodnocení tělesného složení v České republice je měření kožních řas (kaliperace), které umožňuje výpočet procenta tělesného tuku. Přesnost této metody závisí na zkušenosti personálu a metodologické preciznosti.

Výsledky

Na příkladech tří pacientů s obezitou jsou ilustrovány rozdíly mezi metodami DEXA, BIA a kaliperací dle Slaughterové. Pacientka 1 má tělesný tuk měřený pomocí DEXA 49,7 %, BIA 52,5 % a dle Slaughterové 66,8 %. U pacienta 2 byly hodnoty DEXA 44,5 %, BIA 45,1 % a dle Slaughterové 90,9 %. Pacient 3 vykazoval hodnoty tělesného tuku DEXA 42,1 %, BIA 42,2 % a dle Slaughterové 64,5 %. Tyto rozdíly poukazují na variabilitu výsledků a potřebu správné interpretace v klinické praxi. Výsledky bioimpedance jsou srovnatelné s výsledky DEXA stran měření tuků. Zatímco i při precizním měření jsou výsledky kaliperace spíše orientační.

Závěr

Závěrem doporučujeme vybírat metodu měření s ohledem na dostupnost, přesnost a individuální potřeby pacienta a současně s vědomím možných nepřesností a limitů jednotlivých metod.

CHRONICKÝ SYNDROM NEPŘIMĚŘENÉ SEKRECE ANTIDURETICKÉHO HORMONU – DIAGNÓZA S OTAZNÍKY

D. Neumann

Dětská klinika LF UK a FN, Hradec Králové

Úvod

Akutní a subakutní SIADH je běžnou komplikací traumat, závažných infekcí a tumorů CNS a jejich léčby, dále malignit, plicních postižení a jako nežádoucí účinek vybraných léků. Léčba je vedena lékaři intenzivní péče. Případy chronického SIADH jsou raritní. Také jejich diagnostika není přímočará, stanovení copeptinu, stabilního glykoproteinu z prekurzoru ADH, není běžně dostupné.

Metodika

Diferenciální diagnostika hyponatrémie bez hyperkalémie a polymorfních klinických obtíží, honocení zobrazovacích a komplementárních vyšetření a reakce na léčbu.

Výsledky

Kazuisitka prezentuje případ 13letého chlapce s genetickou stigmatizací a se závažnou psychomotorickou retardací od dvou let věku. Má heterozygotní mikrodeleci 16p23.1 v exonu pro gen WWOX. Po 3 letech stabilizovaného stavu v domácím prostředí, kdy mu byl po předchozí hospitalizaci na klinickém pracovišti na hyponatrémii empiricky podáván fludrocortison, se k PMR připojilo dlouhodobé zvracení, obstipace, slabost, mentální deteriorace proti jeho dlouhodobé normě. Na regionálním dětském oddělení byl fludrocortison zaměněn za dexamethason. Následné zhoršení stavu vedlo k překladu na JIP klinického pracoviště. Z nálezů vyšetření je kromě hyponatrémie (127-135 mmol/l bez hyperkalémie) nápadné hlavně zobrazení drobné hyperintenzní neurohypofýzy s parciální empty sella, parciální ageneze corpus callosum, hákovitý tvar a rotace žaludku. Ke zlepšení stavu došlo po vysazení glukokortikoidů, zavedení tekutinové restrikce, doplnění stravy solí a užití fludrocortisonu.

Závěr

Je diagnóza chronického SIADH správná? Může být v roce 2025 důvěryhodná diagnóza stavována na základě reakce na léčbu? Patří diagnóza chronického SIADH mezi život ohrožující onemocnění, které má dětský endokrinolog ve škále své diferenciální diagnostiky?

NON COMPLIANCE?

D. Novotná¹, D. Valík²

¹Pediatrická klinika FN Brno a LF MU, Brno

²Ústav laboratorní medicíny FN Brno a LF MU, Brno

Prezentujeme případ šetnáctileté dívky po tyroidektomii s velmi obtížnou kompenzací.

Rodina je významně malého vzrůstu, otec a 2 sourozenci pacientky se také léčí pro autoimunitní tyroiditidu. Osobní anamnéza je bez pozoruhodností, nebyla závažně nemocná.

Ve 12 letech přichází do naší ambulance. Při výšce 144 cm a hmotnosti 36 kg měla celkový volum štítné žlázy dle sonografie 25 ml s nehomogenní strukturou, zvýšeným prokrvením, ale bez ložiskových změn. Užívala euthyrox 2 ug/kg. Po navýšení euthyroxu došlo ke zmenšení objemu štítnice na 21 ml, při laboratorní eufunkci. Po dalších 7 měsících přichází akutně do ambulance pro výraznou bolestivost v oblasti štítnice a progresi strumy (dle sonografie 27 ml), s laboratorním obrazem G-B tyreotoxikózy. Zahájena medikace tyreostatiky, bolestivost ustala po dvou dnech, přetrvával spíše jen pocit tlaku a na krku. Po zaléčení tyreotoxikózy zůstává stále výrazně zvětšená štítná žláza, proto po téměř 2 letech tyreostatické terapie s postupnou deeskalací, byla po domluvě s rodiči provedena strumektomie. Pooperační průběh byl bez komplikací, nasazena substituce euthyroxem 3 ug/kg. První měsíce byla kompenzace uspokojivá, ale po 5 měsících došlo i přes navýšení dávky euthyroxu k vzestupu TSH až na 78 mU/l (N do 4,2) a hladina fT4 klesla na 9 pmol/l (12–22), což vyvolalo podezření na non compliance. Toto rodina důrazně odmítala, pacientka údajně užívala medikaci pod dohledem matky. Zvažovali jsme tedy malabsorpci, ale protilátky proti transglutamináze a endomysiu byly negativní. Po důkladné anamnéze byla nakonec odhalena nečekaná příčina stavu, a kompenzace při nezměněné dávce euthyroxu se postupně upravila.

MŮŽE BÝT KLINEFELTER TRANS?

E. Nykodýmová, R. Pomahačová, P. Paterová

Dětská Klinika FN a LF UK, Plzeň

Klinefelterův syndrom (KS) je druhou nejčastější extrachromozomální poruchou s prevalencí 1/1000 narozených chlapců. Zároveň je více jak 75 % pacientů diagnostikováno až v dospělém věku, často v souvislosti s poruchou plodnosti.

Observační studie zřetelně ukazují vyšší prevalenci KS mezi pacienty s poruchou rodové identity, v 7 studiích, ve kterých byl karyotyp u těchto pacientů rutinně vyšetřován, byla prevalence KS až 9/1013 pacientů. Pacienti s KS představují specifickou skupinu ve smyslu managementu a rizik gender afirmativní terapie estrogeny.

KONGENITÁLNÍ ADRENÁLNÍ HYPOPLAZIE: NEČEKANÁ HROZBA PERINATÁLNÍHO OBDOBÍ

B. Obermannová¹, B. Černá¹, J. Zapletalová², P. Kubuš³, Z. Šumník¹

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

²Dětská klinika FN Olomouc

³Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Kongenitální adrenální hypoplazie je X-vázané onemocnění způsobené patogenními variantami genu *NROB1*. Jedná se o vzácnou příčinu primární adrenální insuficience, která se může projevit již v novorozeneckém nebo kojeneckém věku.

Kazuistika: Chlapec se narodil v 41. týdnu těhotenství po nekomplikované graviditě. Porod probíhal bez komplikací, PD 52 cm, PH 4300 g, Apgar skóre 9–10–10. Třetí den života byla zachycena symptomatická hypoglykémie (0,9 mmol/l), stav byl léčen jako novorozenecká seps. Novorozenecký screening CAH byl negativní. V prvních dvou týdnech života byly pozorovány obtíže s krmením, neprospívání (–70 g/2 týdny) a hypotonie. Ve 3 týdnech

věku byl přijat na dětské oddělení, kde byla laboratorně prokázána hyponatremie (116 mmol/l), hyperkalemie (6,3 mmol/l) a akutní renální insuficience (urea 17,4 mmol/l, kreatinin 67 umol/l). Klinicky byl přítomen šokový stav a dle ECHO závažná dysfunkce levé komory, nápadná byla hyperpigmentace genitálu. Pacient byl přeložen do Kardiocentra FN Motol, kde byla zahájena volumexpanze a farmakologická podpora oběhu. Vysoké hladiny ACTH, relativně nízký kortizol a mineralogram vedly k diagnóze adrenální krize, byla zahájena parenterální léčba hydrokortisonem (50 mg/m²/dávku) spolu se substitucí natria a glukózy. Klinický stav se rychle zlepšil, kardiální funkce se obnovila a laboratorní parametry normalizovaly. V průběhu hospitalizace byla optimalizována hormonální substituce hydrokortisonem a fludrocortisonem. Aktuálně, ve věku tří měsíců, prospívá dobře (H/V 54. percentil), srdeční funkce je normální a PMV odpovídá věku.

Genetické vyšetření identifikovalo patogenní variantu c.339del p.(Val115Trpfs*149) v genu *NROB1* v hemizygotním stavu potvrzující diagnózu kongenitální adrenální hypoplázie.

Závěr: Případ ukazuje vzácnou etiologii adrenální insuficience, která se projevila adrenální krizí s multisystémovým postižením, včetně srdečního selhání. Včasná diagnostika a zahájení hormonální substituce byly klíčové pro úspěšné zvládnutí stavu.

DOČKÁ SE ELLA VLASTNÍCH DĚTÍ?

K. Poločková¹, M. Šnajderová², J. Všeťička³

¹Dětská endokrinologická ambulance NsP Karviná 4

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

³Genetika Ostrava s.r.o.

Ella se narodila zdravým nepříbuzným rodičům z 1. nekomplikované gravidity (39. GT, 2690 g, 46 cm). Poporodní adaptace byla normální, kojena do 2 let, prospívala. Mezi 18. a 24. měsícem se její výšková pozice snížila z 25. na 10. percentil, hmotnost z 10. Na 3. percentil. Psychomotorický vývoj byl fyziologický, nemocnost běžná.

Do naší endokrinologické ambulance přišla poprvé ve věku 2,5r na doporučení genetiky. Je nositelkou patogenní varianty genu *FOXL2*-c [843_859dup]; [=], p. [(Pro287Argfs*75)];[=] v heterozygotním stavu, způsobující BPES syndrom typ I (blepharophimosis-ptosis-inversus epicanthus). Syndrom je AD dědičný, u Elly de novo mutace, karyotyp 46,XX. Typ 1 BPES zahrnuje též předčasné ovariální selhání s negativním dopadem na fertilitu. Dívka je čilá, nyní ve věku 3 r 4 měsíce, roste plynule na 10. percentilu, hmotnost odpovídá 3. percentilu.

Má nápadný vzhled díky epicanthu a ptóze víček, při pohledu vzhůru zaklání hlavu. Jinak je somatický nález v mezích normy, ovaria jsou ultrasonograficky mikrofolikulární, děloha infantilního typu. Sérová koncentrace FSH je opakovaně zvýšená (10,89 a 9,65 IU/l), LH, estradiol a AMH v prepubertálním rozmezí.

Závěr:

BPES typu I je vzácné onemocnění. Hlavním léčebným zásahem u dětí je plastika očních víček ve věku 3 – 5let. Pokud u dívek nedojde k spontánnímu nástupu puberty, podává se náhradní hormonální léčba. V dospělém věku jsou ženy s POI v péči gynekologa. Lze jim nabídnout postupy asistované reprodukce s použitím darovaných oocytů, embrya, před vznikem POI též kryoprezervační strategii. Ta je ovšem u BPES z etického hlediska otázkou k diskusi. Použití vlastních oocytů s sebou nese 50% riziko přenosu mutace na potomky.

CENTRÁLNÍ DIABETES INSIPIDUS U STIGMATIZOVANÉHO NOVOROZENCE

R. Pomahačová¹, P. Paterová¹, E. Nykodýmová¹, I. Šubrt², R. Jaklová²

¹Dětská klinika FN a LF UK, Plzeň

²Ústav lékařské genetiky FN a LF UK, Plzeň

Nyní 4letá Zlata se narodila z fyziologické gravidity v termínu, po spontánním porodu, s fyziologickou poporodní adaptací, s porodní hmotností 3270 g a s porodní délkou 50 cm. Po porodu byla u dítěte nápadná faciální stigmatizace s širokým kořenem nosu, makrostomií, mikrogenií, gotickým patrem a současně flekční držení končetin. V průběhu novorozeneckého období se neurologický nález změnil z významného hypertonu do svalové hypotonie s poruchou příjmu stravy a s nutností sondování dítěte. V časném novorozeneckém věku došlo k rozvoji klinických a laboratorních známek diabetu insipidu (DI) s polyurií, laboratorně s hypernatrémií, hyperosmolalitou séra a s hypoosmolární močí. Pozitivní odezva na podávaný desmopresin potvrdila centrální etiologii DI. Na MR mozku byla popsána zesílená stopka hypofýzy. Hormonální vyšetření vyloučila centrální hypothyreózu a hypokortikalismus, hypoglykémie zachyceny nebyly. Nízký perorální příjem stravy byl kolem 2. roku života vystřídán rozvojem hyperfagie s vývojem obezity. Farmakologická stimulace sekrece růstového hormonu pro zpomalování růstu od 2 let věku potvrdila těžký deficit růstového hormonu. Efekt nasazeného růstového hormonu byl příznivý. Dítě je psychomotoricky retardované s poruchou vývoje řeči.

Genetické vyšetření potvrdilo patogenní variantu c.2068_2069delinsA, p. (Pro690LeufsTer12) v genu *MAGEL2* v heterozygotním stavu. Gen je lokalizován v oblasti 15q11.2 jako gen pro Prader-Williho syndrom a je podřízen genovému imprintingu. Varianta u dítěte vznikla de novo. Patogenní sekvenční varianty v genu *MAGEL2* jsou příčinou Schaaf-Yang syndromu s autozomálně dominantní dědičností, s faciální stigmatizací, očními vadami, kontrakturami, endokrinními poruchami, s neprospíváním v kojeneckém věku a později naopak s hyperfagií. Některé rysy syndromu se tedy překrývají s rysy Prader-Williho syndromu, což souvisí s uvedenou lokalizací obou genů.

SE SHAAF YANGEM Z OBEZITOLOGICKÉ PORADNY NA ATLETICKÝ OVÁL - KAZUISTIKA

D. Pastucha^{1,2}, J. Hyjánek³, D. Aleksijevič⁴, O. Volný⁴, E. Klásková⁴

¹ReFit Clinic, s.r.o, Olomouc

²Klinika Rehabilitace a tělovýchovného lékařství, FN Ostrava a LF OSU, Ostrava

³USG Pol, s.r.o, Olomouc

⁴Dětská klinika FN Olomouc a LF UP, Olomouc

Úvod

Schaaf-Yangův syndrom (SYS) je vzácná genetická porucha, která ovlivňuje různé aspekty vývoje, včetně intelektuálních schopností, fyzického růstu a chování. Je způsobena mutací nebo delecí genu *MAGEL2* na chromozomu 15q11-13, který se podílí na regulaci genové exprese a vývoji mozku. Příznaky Schaaf-Yangova syndromu se mohou u jednotlivých jedinců značně lišit, ale mohou zahrnovat opožděný vývoj, mentální postižení, potíže s řečí a jazykem, nízký svalový tonus (hypotonii), potíže s krmením, poruchy chování, poruchy spánku a výrazné rysy obličeje.

V případě tohoto pacienta byla dominantním příznakem obezita s časným nástupem spojená s výraznými motorickými potížemi.

Metodika

Kauzistika 11ti letého chlapce s mutací genů MAGEL2 a TCF12, který sledován v dětské endokrinologické ambulanci od 9/2014 pro nonautoimunní hypothyreozu a v dětské obezitologické ReFit Clinic od roku 2017. Zatím velmi úspěšně bojuje s obezitou a režimovými opatřeními bylo dosaženo dlouhodobé stagnace BMI pod úroveň 97. percentilu.

Závěr

Terapie je zaměřena na zmírnění příznaků a zahrnuje multidisciplinární přístup zahrnující obezitologii, neurologii, endokrinologii a kardiologii.

VLIV COVID-19 LOCKDOWNU NA ROZVOJ NADVÁHY A OBEZITY U 7LETÝCH DĚTÍ

R. Pilcová¹, T. Metelcová¹, T. Svobodová^{1,2}, J. Včelák¹, R. Taxová Braunerová¹, M. Vaňková¹

¹Endokrinologický ústav, Praha

²Přírodovědecká fakulta UK, Praha

Úvod

Studie je součástí evropské iniciativy Světové zdravotnické organizace (WHO) pro monitorování prevalence nadváhy a obezity u dětí (COSI; *Childhood Obesity Surveillance Initiative*). V České republice se monitoruje skupina 7letých dětí. Děti jsou sledovány podle stejného protokolu od roku 2007. Záměrem iniciativy je monitorovat zdravotní stav školních dětí a zlepšit pro ně zdravotní programy zaměřené na nadváhu a obezitu. Mezi 5. a 6. sledováním, tj. mezi roky 2019 a 2023, byla hmotnost dětí ovlivněna restrikcemi během pandemie COVID-19.

Cílem prezentované studie bylo analyzovat vliv restriktivních epidemických opatření kvůli onemocnění COVID-19 na vývoj nadváhy a obezity u 7letých dětí.

Metody

V roce 2019 bylo vyšetřeno celkem 2349 a v roce 2023 celkem 1122 dětí ve věku 6,5–7,9 let. Sledování probíhalo ve spolupráci s praktickými lékaři pro děti a dorost. Výběr ambulancí provedl Státní zdravotní ústav na základě územních celků a velikosti sídla, aby vzorek co nejvíce odpovídal reprezentativní populaci.

Během preventivní prohlídky bylo provedeno měření tělesné hmotnosti, tělesné výšky, obvodu pasu a boků dítěte. Tyto údaje byly použity k výpočtu BMI, jež bylo hodnoceno podle referenčních dat WHO a 5. celostátního antropologického výzkumu z roku 1991. Na základě těchto referenčních dat byla určena prevalence nadváhy a obezity u dětí.

Výsledky

Prevalence nadváhy a obezity u 7letých z roku 2019 před lockdownem COVID-19:

- nadváha u dívek 12,88 % (10,98 % – 14,98 %)
- obezita u dívek 8,53 % (6,96 % – 10,31 %)

- nadváha u chlapců 12,75 % (10,88 % – 14,81 %)
- obezita u chlapců 10,84 % (9,11 % – 12,78 %)

Prevalence nadváhy a obezity u 7letých dětí z roku 2023 po lockdownu COVID-19:

- nadváha u dívek 12,34 % (9,71 % – 15,38 %)
- obezita u dívek 7,44 % (5,39 % – 9,96 %)
- nadváha u chlapců 9,91 % (7,57 % – 12,68 %)
- obezita u chlapců 9,56 % (7,26 % – 12,29 %)

Závěr

V období mezi lety 2020–2021, které zahrnovalo lockdown kvůli onemocnění COVID-19, došlo k enormnímu nárůstu výskytu nadváhy a obezity u dětí, které v české populaci popsali autoři *Vážná et al. (2022)*. Z našich výsledků vyplývá, že prevalence nadměrné hmotnosti u 7letých dětí v ČR se v roce 2023 již vrací na původní hodnoty zjištěné před pandemií. Naše poznatky zdůrazňují důležitost návratu ke zdravému životnímu stylu a zapojení přiměřené pohybové aktivity do běžné rutiny dítěte.

Podpořeno AZV NU23-09-00252 a MZ ČR-RVO (Endokrinologický ústav-EÚ, 00023761).

Int J Environ Res Public Health. 2022 Sep 21;19(19):11902. doi: 10.3390/ijerph191911902.

Influence of COVID-19-Related Restrictions on the Prevalence of Overweight and Obese Czech Children

Anna Vážná, Jana Vignerová, Marek Brabec, Jan Novák, Bohuslav Procházka, Antonín Gabera, Petr Sedlak

CO SE ZTRATILO?

Š. Průhová, L. Plachý, Z. Šumník

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Kazuistika: Pětiletá dívka byla poslána k vyšetření pro menší vzrůst. Otec měří 170 cm, matka 165 cm. Dívka se rodila z fyziologického těhotenství s normálními parametry. Při prvním vyšetření měla výšku 101,5 cm (–2,5SD), byla prepubertální bez dysmorfických projevů. Kostní věk byl o rok opožděn, IGF-1 101ug/l (–0,71SD), LH pod 0,07 a FSH 6,94. Vyšetření karyotypu ukázalo balancovanou translokaci mezi X a 13. chromozomem 46,X,t(X;13)(q21.2;p11.2). Při CGH array nebyla prokázána ztráta materiálu. Rodiče i mladší sestra měli karyotyp v normě. Při zhodnocení růstu rostla dívka podle +1SD křivky pro Turnerův syndrom. Po roce sledování postupně se zpomalující růstové rychlosti byla zahájena léčba růstovým hormonem.

Ve věku 9,5 roku se objevila spontánní puberta s B2 a PH2 s výraznou elevací LH 22,6 IU/l a FSH 143 IU/l, estradiol pod 19. V 10 letech došlo ke spontánnímu ústupu dospívání na B1, ale za 4 měsíce se spontánní růst prsů objevil znovu na B2–3 s poklesem hladin LH 0,69 IU/l a FSH 15 IU/l, na gynekologickém vyšetření byla střední proliferace a děložou 40x17x13mm s drobnými folikly na levém ovariu. V 11,5 roku se růst prsů opět zastavil (B1–2) s LH 31 IU/l a FSH 145 IU/l. Na ultrazvuku dělohy ale estrogenizace přetrvávala s děložou 61x24x27mm a zachyceným folikulem. Od 12 let už zůstala hladina gonadotropinů vysoká, postupně zmizely folikuly i viditelné endometrium. Hladina AMH byla opakovaně nízká,

protilátky proti ováriím negativní. Na hormonální substituci a léčbě růstovým hormonem dosáhla slečna výšky 165,2cm s normálně narostlou dělohou a pravidelným arteficiálním cyklem.

Závěr: I když dle genetického vyšetření nedošlo ke ztrátě materiálu X chromozomu při translokaci, genetický náález měl vliv jak na malou výšku, tak na časně ovariální selhání ve smyslu Turnerova syndromu.

ELIŠKA – JAKO BY MAMINCE Z OKA VYPADLA (ANEK DLOUHÁ CESTA K DIAGNÓZE)

I. Röschlová

Dětská endokrinologická ambulance ve Frýdku-Místku

Úvod

Příběh Elišky (r. 2004) a zároveň její matky Žanety (r. 1981), který demonstruje naše měnící se pohledy na chorobné stavy v souvislosti s rozvojem molekulárně genetických vyšetřovacích metod.

Metodika

Eliška byla odeslána v roce 2014 ve věku 6 let k endokrinologickému vyšetření pro vysokou postavu, je nápadná svým vzhledem při prvním vyšetření. Je velmi podobná své mamince. Obě jsou vyššího vzrůstu, mají dlouhé končetiny, velké ruce a nohy, mají mnohočetné anomálie muskuloskeletárního systému (kyfoskolioza, pedes plani, genua valga, ...), vadný stereotyp chůze. Obě od raného dětství dysgrafie, a intelektového vývoje (LMD, DMO, ADD, hypotonie, dysgrafie, ...), dlouhodobě v péči neurologů, ortopedů, rehabilitace. Obě taktéž v dětství opakované respirační infekce s častými pobyty v lázních a léčebnách. Matka VCC – ASD, uzávěr okluderem ve 22 letech + VVV dělohy (uterus duplex), obě mají tyreopatii.

Matka a její rodina výskyt nádorových onemocnění v mladém věku. Matka a posléze Eliška opakovaně geneticky vyšetřovány, nebyly zjištěny abnormní nálezy.

Výsledky

V roce 2024 po opakovaných genetických vyšetřeních byla při celoexonovém sekvenování nalezena u Elišky i maminky varianta v genu SUZ12, který kóduje podjednotku PRC2, který je nezbytný pro expresi mnoha genů. Patologické mutace v tomto genu jsou spojeny s málo frekventním syndromem.

Další podrobnosti a konkrétní závěry v Olomouci.

HAŠLERKA

J. Strnadel¹, M. Gajošová², T. Šuláková¹

¹Klinika dětského lékařství FN Ostrava

²Interní a kardiologická klinika FN Ostrava

Mám se svojí pacientkou Nelou přece jen něco společné. Máme rádi hašlerky! Zatímco já je cumlám cestou do práce do naší fakultní nemocnice, Nela je cumlá, když se ji trochu uleví po epizodě opakovaného zvracení.

Perinatální anamnéza t.č. 17leté pacientky Nely je zcela bez pozoruhodností. Její první epizoda zvracení se objevuje v 5letech věku. Od roku 2015 epizoda zvracení vyžaduje hospitalizaci 2x ročně, dívka je hospitalizovaná vždy na spádovém dětském oddělení. Téhož roku začíná její psychologické a psychiatrické sledování, suspekce na psychosomatickou etiologii potíží. V roce 2017 se poprvé objevuje pro zvracení na naší klinice. Frekvence epizod stoupá, 1–3krát za měsíc vyžaduje hospitalizaci cca od r.2020. Provádíme komplexní diagnostiku zvracení, včetně neurologického vyšetření, magnetické rezonance mozku, gastrokopie. Interní příčina není zjištěna. Takto to pokračuje do roku 2024, kdy na jedné ze svých služeb v únoru 2024 si všímám, že v epizodě zvracení, je vždy přítomna systolicko–diastolická hypertenze (TK 150–180 na 90–110 mmHg). Retrospektivně pátrám po minulých hospitalizacích a krevních tlacích v epizodě zvracení. V epizodě zvracení je vždy přítomna hypertenze. Provádíme tedy komplexní diagnostiku příčin hypertenze. V rámci dif. dg. odběr i na metanefriny v krvi a moči, hladiny jsou opakovaně ve fyziologických mezích. Tlakový Holter opakovaně prokazuje epizodickou hypertenzi v epizodě zvracení. Mimo epizodu je pacientka normotenzní. Při epizodě zvracení je přítomna nápadná intolerance tepla, pocení, bledost, příznaky podobné feochromocytomu. Zvažovanou diagnózu pseudofeochromocytomu budu diskutovat v rámci své prezentace.

OD JEDNEJ DIAGNÓZY K DRUHEJ

A. Szökeová, J. Vojtková, P. Bánovčin

Klinika dětí a dorastu UNM a JLF UK, Martin

Klíčové slová: skeletárním dysplázia, osteochondrodysplázia , SKK, ERT, elosulfáza alfa

Prezentujeme kazuistiku 8,5 ročného chlapca , ktorý bol odoslaný na endokrinologické vyšetrenie pre nízky vzrast . Vo veku 8,5 roka bola výška 102 cm, 20 cm pod 3 percentil (SDS –2,85), hmotnosť mal 22,9 kg.

Primárnym zdravotným problémom bola diagnóza – generalizované zmeny skeletu, svedčiace pre kongenitálnu osteochondrodyspláziu (v.s. spondyloepifyzeálnu dyspláziu)

Bol v sledovaní ortopéda a opakovane absolvoval korekčné ortopedické operácie .

Molekulovo genetické vyšetrenie potvrdilo karyotyp 46XY. Analýza SHOX génu a FGFR3 génu , COL2A1m TRAPPC2/ SEDL/ boli negatívne.

V géne COL2A1 bol zistený variant c. 4213G–A p. / Gly 1405Ser / na 12 q 13.11, s nejednoznačným významom, zaznamenaný u ľudí s achondrogenésou, hypochondrogenésou.

Glukagónový test a inzulínový test potvrdil deficit rastového hormónu.

Bola odobratá suchá kvapka krvi (CentoGene), kde sa potvrdila diagnóza MPS IV. Pacient bol nastavený na terapiu ERT 1x týždenne s dobrým efektom.

STEATOTICKÉ ONEMOCNĚNÍ JATER – ČASTÁ KOMPLIKACE OBEZITY DĚTÍ

J. Šťastná, E. Hloušková, P. Jabandžiev

Pediatrická klinika, LF MU a FN Brno

Tukové onemocnění jater (steatóza) patří mezi jedno z nejčastějších hepatálních onemocnění v dospělém věku. Díky nárůstu frekvence obezity dětí se s ním setkáváme stále častěji i v pediatrii. Etiologie je komplexní, závislá nejen na obezitě. I vzhledem k tomu došlo v roce 2023 ke změně nomenklatury. Onemocnění projevující se ztukováním jaterní tkáně jsou označena jako steatotická onemocnění jater, Steatotic liver disease SLD. Pokud ztukování již indukuje zánět, pak jde o steatohepatitidu. V rámci akcentace významu metabolické dysfunkce na rozvoji steatotických onemocnění je místo termínu nealkoholová tuková choroba jater, Non-Alcoholic Fatty Liver Disease, NAFLD nově používán termínem Metabolic Dysfunction-Associated Steatotic Liver Disease, MASLD. Pokud je již přítomen zánět, pak Metabolic dysfunction-Associated SteatoHepatitis, MASH. K stanovení diagnózy MASLD je nutné mimo průkaz steatózy jater splnit alespoň 1 z následujících kritérií: obezita, diabetes 2 typu nebo přítomnost metabolické dysregulace. Steatóza je prokazována histopathologickým vyšetřením jaterního biopsátu. Biopsii indikuje dětský gastroenterolog. Toto invazivní vyšetření nelze nahradit zobrazovací metodou. Běžná abdominální sonografie zachytí až poměrně pokročilé ztukování a neumožňuje rozlišení fibrotizace tkáně. Přesnější se zdá být sonografická jaterní elastografie, která ale není plně validována pro děti. Dosud neexistuje účinná léčba steatózou indukovaného zánětu ani fibrózy. Terapie spočívá především v optimalizaci hmotnosti, úpravou životního stylu a stravování. K modulaci fibrogenese se zdá slibné podávání kyseliny docosahexaenové (DHA) a vitamínu E. Prostou steatózu jater lze úpravou režimu zcela zvrátit, fibrotické poškození je již trvalé. Proto je nutné po steatóze u rizikových pacientů aktivně pátrat a včasné léčit.

KDYŽ JE INZULINU MOC...

A. Šantová¹, V. Neuman¹, P. Dušátková¹, K. Gregorová¹, S. A. Amaratunga¹, J. Zapletalová², Z. Šumník¹, Š. Průhová¹, L. Plachý¹

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

²Dětská klinika LF UP a FN Olomouc

Kazuistika: Dívka se narodila v 38. týdnu fyziologické gravidity s porodní hmotností 2930 g. Bezprostřední poporodní adaptace byla v normě. Třetí den života se rozvinuly generalizované křeče při hypoglykémii 0,2 mmol/l. Vyšetření kritického vzorku prokázalo hyperinzulinemickou etiologii hypoglykémie (inzulin 18,4 mIU/l, C-peptid 474 pmol/l). K udržení normoglykémie bylo zapotřebí kontinuální intravenózní aplikace vysokých dávek glukózy (až 13,7 mg/kg/min). Pro kongenitální hyperinzulinismus byla dívka přeložena na naše oddělení. Terapie diazoxidem byla bez efektu, zahájili jsme proto léčbu krátkodobě působícím octreotidem (dávka postupně navýšena na 33 ug/kg/den, podáváno v 6denních dávkách subkutánně) a depotním octreotidem (dávka 8 mg intramuskulárně každé 4 týdny). Pro dále přetrvávající potřebu intravenózní glukózy jsme zahájili terapii sirolimem (dávka postupně navýšena na 1 mg/m² p.o.), s dobrým efektem, který umožnil vysadit terapii subkutánním octreotidem i intravenózní glukózou. Genetické vyšetření prokázalo heterozygotní patogenní variantu p.Arg705* v genu *ABCC8*. PET-MRI s F-DOPA odhalilo

dvě ložiska zvýšené akumulace v hlavě a těle pankreatu potvrzující fokální formu hyperinzulinismu. Chirurgické řešení by vyžadovalo provedení subtotální pankreatektomie, s rodiči dívky bylo proto rozhodnuto o pokračování konzervativní léčby. Na zavedené terapii byly glykémie stabilní (dívka byla monitorována pomocí kontinuálního monitoru glykemií), dívka prospívala s normálním psychomotorickým vývojem. V 15 měsících věku byla terapie sirolimem pro pneumonii ukončena. Pokračuje léčba depotním octreotidem, glykémie zůstávají nadále uspokojivé.

Závěr: Kongenitální hyperinzulinismus je jednou z nejčastějších příčin přetrvávající hypoglykémie v novorozeneckém a kojeneckém věku. Léčba hyperinzulinismu je komplexní, vyžaduje individuální přístup a léčbu v endokrinologických centrech se zkušenostmi s touto diagnózou.

DIABETES 2. TYPU U DĚTÍ: NOVINKY ROKU 2024

Z. Šumník

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Diabetes 2. typu (DM2) je u dětí a adolescentů přes jistou míru poddiagnostikovanosti stále poměrně vzácnou diagnózou. Vzniká z důvodu nárůstu inzulinové rezistence při obezitě, dyslipidémii a hepatopatii, doprovázených postupně progredujícím relativním nedostatkem inzulinu v důsledku selhání β -buněk. V porovnání s dospělými je dynamika poklesu funkční kapacity β -buněk rychlejší, což vyžaduje specifické terapeutické přístupy. Na patogenezi DM2 se spolupodílí zvýšená sérové koncentrace glukagonu a dysfunkce inkretinového efektu jako základních metabolických procesů ovlivňujících produkci inzulinu beta buňkami. Dědičnost je polygenní s velkou heterogenitou mezi etnickými skupinami. Nejvyšší riziko časného rozvoje DM2 pozorujeme u dětí pocházejících z etnik mimo bělošskou populaci.

Toto sdělení představí novinky v etiologii, patogenezi, léčbě a monitoringu, které přinesl rok 2024.

PATRIK FEDERATIVNÍ

Z. Šumník¹, J. Staník^{2,3}, V. Neuman¹, L. Plachý¹, P. Repko⁴, M. Rygl⁵, Š. Průhová¹

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

²*Detská klinika LFUK a NUDCH, Bratislava*

³*Oddelenie výskumu porúch metabolizmu, Ústav experimentálnej endokrinológie, Biomedicínske centrum Slovenskej Akadémie vied, Bratislava*

⁴*Detské oddelenie Nemocnice Poprad*

⁵*Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha*

Patrik je 12letý chlapec s negativní perinatální anamnézou, ale velmi zásadní anamnézou rodinnou. Otec pacienta byl léčen pro inzulinom a otcův otec pro primární hyperparatyreózu. Otcův bratr trpěl různými endokrinními nádory, od adenomu příštítného tělíska přes karcinoid až po inzulinom s fatálními následky. Jeho syn má makroadenom hypofýzy.

Patrik se v prvních letech života vyvíjel normálně, jeho psychomotorický vývoj odpovídal věku. Ve věku 8 let byl přijat do okresní nemocnice pro náhle vzniklou poruchu vědomí. Provedené EEG ukázalo nález odpovídající epilepsii a na základě toho byla zahájena

terapie valproátem. Přes tuto léčbu opakovaně upadal do podobných stavů. Při jednom z nich byla zjištěna hypoglykémie 2,5 mmol/l a odebrán kritický vzorek, který prokázal nepřiměřeně vysokou hladinu inzulinu (33,9 pmol/l). Na základě tohoto nálezu byl chlapec přeložen na Dětskou kliniku v Bratislavě. Zde byla provedena MRCP s nálezem dvou lézí v oblasti pankreatu, a to v kaudě a v hlavě. Ostatní hormonální screening byl negativní. Paralelně indikované molekulárně genetické vyšetření prokázalo patogenní variantu v genu *MEN1* v heterozygotní formě (c.1235delC, p.Pro412Leu fs*38). Na základě těchto nálezů byla zahájena terapie diazoxidem – bez většího efektu, proto byla léčba změněna na octreotid a lanreotid. Přesto nebylo dosaženo remise onemocnění a pro opakované hypoglykémie byl Patrik přeložen do FN Motol, kde byla zahájena terapie sirolimem s příznivým efektem. Vzhledem k odlišnému charakteru obou ložisek bylo na základě multioborového konzilia rozhodnuto o resekci ložiska v kaudě a ponechání nejasného ložiska v hlavě. Po operaci došlo k promptní normalizaci glykemií s možností úspěšného vysazení antihypoglykemické terapie. Histologicky byl prokázán inzulinom.

V dalších 4 letech byl Patrik zcela asymptomatický, bez známek hypoglykemií. V létě 2024 se u něj nicméně vyskytl záchvat s poruchou vědomí, glykémie byla v okamžiku ataky 4,5 mmol/l. Stav byl uzavřen jako epileptický paroxysmus, nicméně na kontrolním MRI byla zjištěna progresse původního ložiska v kaudě pankreatu. Jak to bylo s Patrikem dále, to se dozvíte na letošních Dnech dětské endokrinologie.

ÚSKALÍ VČASNÉ DIAGNOSTIKY VROZENÉ CENTRÁLNÍ HYPOTYREÓZY, VOJTŮV PŘÍBĚH

H. Vávrová¹, J. Vávra¹, D. Aleksijevič², P. Gogelová³

¹Dětská endokrinologie Vsetín,

²Dětská endokrinologie, Dětská klinika FN Olomouc

³Dětská endokrinologie, Krajská nemocnice Tomáše Bati, Zlín

Úvod

Vrozená centrální hypotyreóza postihuje 10–15 % dětí s kong. hypotyreózou. Její příčinou je porucha v hypotalamo–hypofysární oblasti, která vede k inadekvátní sekreci TSH, a to jak kvantitativní, tak kvalitativní. Nejčastější příčinou je genetický defekt v genech *PROPT* a *POU1F1* a jejich transkripčních faktorech. V posledních letech byly objeveny další kandidátní geny.

Metodika

Úskalí včasného rozpoznání centrální KH začíná novorozeneckým screeningem – pokud je selektivně hodnoceno pouze TSH, diagnóza v této fázi uniká. Další symptomatika se odvíjí od druhu poruchy. Izolovaný deficit TSH má klinickou symptomatologii kongenitální hypotyreózy, zatímco panhypopituitarismus se může manifestovat hypoglykemickými křečemi v novorozeneckém věku, nevysvětlitelnými febriliemi. Nález mikropenisu u chlapců, a především růstová porucha jsou hlavní signály, kterou mohou pediatra upozornit na rozsáhlý hormonální deficit, který, nerozpoznán, neléčen, může vést i k náhlému úmrtí. Přesto u některých genetických syndromů nemusí být porucha včas rozpoznána, a proto i adekvátně léčena, jak potvrzuje i naše kazuistika.

Výsledky

Vojtův příběh ukazuje, jak složitá může být diagnostika centrální hypotyreózy u dítěte s normální PMV vývojem a s poruchou růstu, která se objeví až v předškolním věku.

Závěr

PROP – I mutace je zodpovědná za panhypopituitarismus–deficit TSH, GH, PRL, GN a ACTH. Na rozdíl od *POU1F1* mutace není hypotyreóza po narození patrná a hormonální deficity se objevují v přesně určeném pořadí. Rizikem je především deficit ACTH, který se může objevit až v adolescenci nebo v dospělosti.

RODINNÝ PRŮVODCE ZDRAVÝM ŽIVOTNÍM STYLEM ANEB VESELE S VESELÝMI!

L. Veselá^{1,2}, I. Aldhoon Hainerová², J. Divoká³, K. Hlavatá⁴, J. Křenek Malíková⁵ a kolektiv

¹Nemocnice Kolín a.s., nemocnice Středočeského kraje

²Klinika dětí a dorostu 3. LF UK a FNKV, Praha

³Soukromá psychoterapeutická praxe, Praha

⁴OB klinika a.s., Praha

⁵Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Prevalence obezity u dětí a dospívajících v České republice narůstá, přičemž dostupnost specializované péče multidisciplinárním týmem zůstává omezená. Z tohoto důvodu vznikla brožura **Rodinný průvodce zdravým životním stylem aneb Vesele s Veselými!**, která představuje svépomocný materiál pro rodiny usilující o zlepšení svého životního stylu.

Brožura o 132 stranách vznikala téměř dva roky za spolupráce 17 odborníků napříč obory. Klíčovým prvkem je komiksový příběh rodiny Veselých, která prochází změnami životního stylu, překonává překážky a postupně dosahuje trvalých výsledků díky radám odborníků. Publikace zahrnuje recepty, praktické tipy, úkoly a záznamové archy, které podporují postupné a udržitelné změny.

Materiál je určen především dětem s obezitou ve věku 10–18 let a jejich rodičům, avšak užitečné informace naleznou i širší skupiny zájemců o zdravý životní styl. Brožura je dostupná zdarma v online verzi na webu České obezitologické společnosti a Společnosti praktických lékařů pro děti a dorost a bude k dispozici všem PLDD v tištěné formě

Tento nástroj poskytuje rodinám nejen odborné rady, ale také motivaci a strukturu pro zvládnutí změn v každodenním režimu, čímž významně přispívá k řešení rostoucího problému nadměrné tělesné hmotnosti a s ním spojené komplikace.

Brožura vznikla za finanční podpory společností Novo Nordisk, Boehringer, SPLDD, Pfizer, Jihomoravské dětské léčebny a.s., Metylovice, Olívova dětská léčebna, Bludov a ZPMV. Finančně projekt podpořili i anonymní dárci ve sbírce na Donio.

LOŽISKOVÉ NÁLEZY VE ŠTÍTNÉ ŽLÁZE: SONOGRAFICKÉ KAZUISTIKY

O. Veselý^{1,2}

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

²Endokrinologická ambulance, Dětská klinika, FN Olomouc

Ultrasonografie štítné žlázy patří mezi základní vyšetřovací metody v tyreologii. Poskytuje informace o uložení, velikosti, struktuře, prokrvení štítné žlázy, jejího vztahu k okolním orgánům, stavu lymfatických uzlin. Ložiskové nálezy ve štítné žláze lze podle sono obrazu rozdělit na **uzly** a **cystoidy** (nepravé cysty). Pokud je uzel tvořen z více jak 90 % tkání, jde o **solidní uzel**. Pokud je cysta z více jak 90 % tvořena tekutinovou kolekcí, jde o **prostou cystu**. Mezi těmito dvěma krajními stavy existují smíšené léze, kde podle převahy jedné či druhé složky hovoříme o **komplexním uzlu** nebo **komplexní cystě**. Svou povahou mohou být **benigní** nebo **maligní**. V rámci standardizace bylo v poslední dekádě vytvořeno několik klasifikačních systému (ATA 2015, EU-TIRADS, ACR-TIRADS), které na základě sonografických charakteristik umožňují vytipovat rizikové ložiskové léze vhodné k došetření **cytologie** metodou **tenkojehlové biopsie (FNAB)**. Tyto skórovací systémy jsou navrženy pro dospělé pacienty a nelze je tak plně přejímat pro rozhodování u dětí a dospívajících, nicméně jejich principy jsou využitelné i pro dětské endokrinology a radiology. Autor bude na Dnech dětské endokrinologie v Olomouci v lednu 2025 formou krátkých kazuistik prezentovat různé podoby ložiskových tyreoidálních nálezů vč. diagnostických a terapeutických dilemat, která přináší.

PRADER-WILLI-LIKE SYNDRÓM NA LIEČBE RASTOVÝM HORMÓNOM

J. Vojtková, A. Szökeová, T. Kráľová, A. Fiačan, M. Jeseňák

Klinika detí a dorastu, Univerzita Komenského v Bratislave, Jesseniova lekárska fakulta a Univerzitná nemocnica, Martin, Slovensko

Medzi genetické syndrómy, ktoré sú indikované na liečbu rastovým hormónom, patrí Turnerov syndróm, Prader-Williho syndróm a deficit SHOX génu. Pacientov s inými genetickými syndrómami s poruchami rastu je nutné posúdiť individuálne. Ak je liečba vhodná, je nutné indikáciu prehodnotiť v zmysle možného deficitu rastového hormónu alebo anamnézy nízkej pôrodnej hmotnosti a/alebo dĺžky.

Autori prezentujú kazuistiku 6-ročného dievčatka, ktoré sa narodilo v 42.gestačnom týždni sekciou pre nepostupujúci pôrod, 4100g/53cm, popôrodná adaptácia bola v norme. Pre zaostávanie v psychomotorickom vývoji, centrálnu tonusovú a kinetickú poruchu s dominanciou axiálneho hypotonu je sledovaná neurológom a fyzioterapeutom, metabolické vyšetrenie nedokázalo špecifickú metabolickú poruchu. Kardiologicky má defekt komorového septa bez skratu, oftalmológom bol potvrdený konvergentný strabizmus a bilat. atrofia optického nervu. Genetickým vyšetrením bol potvrdený mikrolečný syndróm 6q16 (Prader-Willi-like syndróm). V objektívnom náleze vo veku 4 rokov dominoval nízky vzrast (-2,1SD), nadhmotnosť (BMI nad 90. percentil), centrálny hypotonus, oneskorený psychomotorický vývoj (štvornožkovanie). Hormonálny profil bol v norme, MR mozgu vrátane hypotalamo-hypofýzovej oblasti bez patologického nálezu, EMG bez známok myogénnej alebo neurogénnej lézie. V dvoch stimulačných testoch bol potvrdený deficit

rastového hormonu, preto vo veku 4,5 rokov bola začatá liečba rastovým hormónom. Po začatí liečby mala pacientka výraznejšie chrápanie počas spánku, avšak polysomnografickým vyšetrením bolo diagnostikované obštrukčné spánkové apnoe mierneho stupňa bez nutnosti špecifickej intervencie, bez kontraindikácie k liečbe rastovým hormónom. Rastová rýchlosť bola primeraná, vo veku 6 rokov má výšku $-1,3SD$, nadhmotnosť, mierne zlepšený tonus, samostatne stojí, chodí s oporou. Liečbu rastovým hormónom toleruje, zostáva v sledovaní detského endokrinológa a neurológa.

OSUDOVÁ PŘITAŽLIVOST GENŮ

K. Woznicová¹, J. Strnadel¹, A. Gřegořová²

¹Klinika dětského lékařství FN Ostrava

²Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky FN Ostrava

V září roku 2023 se v naší nemocnici narodila holčička ve 39. týdnu gestace s nespécifickou stigmatizací, porodní hmotností 2770 g a délkou 47,5 cm. Ve 30. minutě života naměřena glykémie 0,8 mmol/l, zajištěn parenterální přívod glukózy. I přesto opakovaně záchyt hypoglykémie, dívka chabá v pití, pro ikterus zahájena fototerapie. V rámci diferenciální diagnostiky hypoglykémie odebrán panel hypofyzárních hormonů, TSH méně než 0,01 mU/L, kortizol méně než 14 nmol/L, ACTH při dolní hranici 5,8 pmol/L, při glykémii 2,3 STH méně než 0,1 mU/L, nízké FSH i LH. Zahájena substituce hydrokortisonem, L-thyroxinem, posléze i růstovým hormonem. Doplněna magnetická rezonance CNS, kde popisována dystopie neurohypofýzy a gracilní adenohypofýza. Oční vyšetření s fyziologickým nálezem na očním pozadí. Vzhledem k deficitu hypofyzárních hormonů pomýšleno na poruchu organogeneze hypofýzy. Geneticky prokázaná patogenní sekvenční změna c.305_306del (p.Glu102Valfs*5) v genu HESX1 v homozygotním stavu. Patogenní varianty v HESX1 genu jsou příčinou kombinovaného deficitu hormonů hypofýzy a septo-optické dysplazie. Došetřením rodičů bylo zjištěno, že oba jsou zdravými přenašeči této patogenní sekvenční změny. Náhoda nebo osud?

RŮSTOVÁ DYNAMIKA U DĚTÍ S OBEZITOU

D. Zemková, A. Kodytková, J. Křenek Malíková

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Obezita v prepubertálním období výrazně ovlivňuje růstový vzorec u dětí a časování puberty.

Analýzy longitudiálních studií ukazují na vyšší růstovou rychlost u prepubertálních dětí s obezitou (přibližně o 1 cm/rok) oproti vrstevníkům, přičemž největší rozdíl v tělesné výšce, až 7–8 cm, je patrný ve věku 6–8 let. Naopak během puberty dochází ke zpomalení růstu o přibližně 25 % oproti dětem s hmotností v normálním rozmezí. Navzdory těmto změnám je finální výška dětí s obezitou srovnatelná s vrstevníky bez obezity.

Obezita ovlivňuje i nástup puberty. Dívky s obezitou ve střední Evropě zahajují pubertu v průměru o 9,1 měsíce dříve než dívky s normální hmotností. U chlapců je situace složitější. Zatímco některé studie popisují obdobný trend, dobře dokumentované studie svědčí pro opoždění (ve střední Evropě v průměru o 6,6 měsíce).

Tyto změny jsou podmíněny hormonálními a metabolickými faktory. Prepubertální děti s obezitou vykazují zvýšené hladiny inzulinu, leptinu a IGF-1. Hladiny IGF-1 následně klesají během puberty u dětí s obezitou. Hladiny testosteronu jsou nižší u chlapců s obezitou a u dívek s obezitou byly pozorovány nižší hladiny estradiolu společně s vyšší hladinou testosteronu oproti vrstevníkům s normální hmotností. Tyto hormonální dysbalance přispívají k utlumení pubertálního růstového spurtu. Zvýšená tuková tkáň, inzulinová a leptinová rezistence a vyšší prozánětlivá aktivita také přispívají k ovlivnění růstové dynamiky.

Úspěšná léčba obezity může normalizovat růstové tempo, zejména u prepubertálních dětí, přičemž konečná výška zůstává srovnatelná s vrstevníky bez obezity.

25. dny dětské endokrinologie

Program a sborník abstraktů

1. vydání, leden 2025

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

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

ISBN **978-80-88214-54-0**