



26. DNY DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

a PŮLDEN DĚTSKÉ OBEZITOLOGIE

9.-10. ledna 2026 ● Jihlava



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



Vážení účastníci Dnů dětské endokrinologie, milé kolegyně a kolegové,

vítáme Vás v Jihlavě na konferenci 26. dny dětské endokrinologie a Půlden dětské obezitologie. Je pro nás velkou radostí, že se tato tradiční odborná setkání konají vůbec poprvé právě zde, v srdci Vysočiny.

Během následujících dvou dnů nás čeká pestrý odborný program – od novinek v dětské obezitologii přes endokrinní komplikace akutních i chronických stavů až po problematiku kortikoidní léčby. Váženým zahraničním hostem bude letos profesor Stefano Cianfarani z Dětské nemocnice a Univerzity Tor Vergata v Římě. Velmi si vážíme také účasti pana prof. Davida Netuky, který představí zkušenosti s chirurgickou léčbou hypofyzárních nádorů u dětí. Prostor dostanou také mladí kolegové a tradiční ocenění.

V sobotu budou pokračovat bloky věnované endokrinním následkům vysokých hladin kortizolu, problematice štítné žlázy i zajímavým kazuistikám. Součástí programu je také udělení ceny doc. A. Kopeckého za celoživotní přínos oboru.

Kromě odborného programu Vás zveme k objevování Jihlavy – města s bohatou historií, jedinečným podzemím a příjemnou atmosférou, která nabízí prostor k odpočinku i inspiraci.

Děkujeme, že jste přijeli. Přejeme Vám podnětné diskuse, nové kontakty a příjemný pobyt na Vysočině.

Bohdana Čarková,
za Dětské oddělení Nemocnice Jihlava

Štěpánka Průhová,
za vedení Sekce dětské endokrinologie České pediatrické společnosti ČLS JEP

VŠEOBECNÉ INFORMACE

DATUM A MÍSTO KONÁNÍ

9.–10. ledna 2026
EA Business Hotel Jihlava
Havlíčková 5625/28
Jihlava

REGISTRAČNÍ HODINY

Čtvrtek 8. 1.	18.00–19.00
Pátek 9. 1.	8.00–18.15
Sobota 10. 1.	8.00–13.15

POŘADATEL

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



ORGANIZAČNÍ A PROGRAMOVÝ VÝBOR

MUDr. Bohdana Čarková
prezidentka konference

prof. MUDr. Štěpánka Průhová, Ph.D.
předsedkyně výboru Sekce dětské endokrinologie ČPS ČLS JEP

prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.
prof. MUDr. Zdeněk Šumník, Ph.D.

OHODNOCENÍ

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

ID akce: 124072

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 9. 1. 2026.

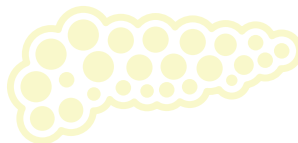
KONFERENCE VEČEŘE

Pátek 9. 1. 2026, 19.30

Cena: 900 Kč (účastník konference), 1100 Kč (doprovodná osoba)

PŘEHLED DOSAVADNÍCH DNŮ DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

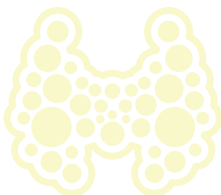
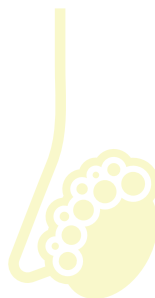
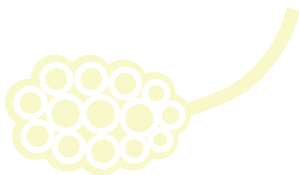
1999	Kristin Hrádek (pořadatel J. Škvor)
2001	Brno (pořadatelka D. Novotná)
2002	Praha (pořadatel J. Lebl)
2003	Olomouc (pořadatelka J. Zapletalová)
2004	Jindřichův Hradec (pořadatelka E. Nováková)
2005	Hradec Králové (pořadatel D. Neumann)
2006	Chodová Planá (pořadatelka R. Pomahačová)
2007	Ostrava (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)
2026	Jihlava (pořadatelky B. Čarková, Š. Průhová)



LAUREÁTI 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)
- 2025 prof. MUDr. Jan Lebl, CSc. (Praha)



PARTNEŘI 26. DNŮ DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE A PŮLDNE DĚTSKÉ OBEZITOLOGIE

PLATINOVÍ PARTNEŘI



ZLATÝ PARTNER



BRONZOVÝ PARTNER



PARTNEŘI



Caring Innovation



MEDIÁLNÍ PARTNEŘI



PŮLDEN DĚTSKÉ OBEZITOLOGIE

8.30–9.45 **Obezita a její regulace**

Předsedající: Zdeněk Šumník, Irena Aldhoon Hainerová

- **Úvod a přivítání**
J. Křenek Malíková (Praha)
- **Obezita jako onemocnění mozku**
J. Lebl (Praha)
- **Centrální regulace chuti k jídlu a její terapeutický potenciál v léčbě obezity**
A. Pačesová (Praha)
- **Cíleně proti obezitě: Role lipidovaných PrRP analogů v modulaci energetické rovnováhy**
V. Strnadová (Praha)
- **Atypické jídelní chování u dětí**
J. Křenek Malíková (Praha)

9.45–10.15 **Kávová přestávka**

10.15–12.00 **Obezita v praxi**

Předsedající: Jan Lebl, Jana Křenek Malíková

- **Novinky ve farmakoterapii**
E. Havránková (Praha)
- **Obezita není jedna nemoc: příklady z praxe**
I. Aldhoon Hainerová (Praha)
- **Výživová a pohybová intervence u adolescentů léčených agonisty GLP-1 receptoru**
M. Vitujová (Praha)
- **Psychofarmaka a obezita v pediatrické populaci z pohledu farmaceuta**
M. Azariová (Praha)
- **Úloha dětského endokrinologa v péči o děti s obezitou – panelová diskuse**
Z. Šumník a členové výboru Sekce dětské obezitologie ČPS ČLS JEP

12.00–13.00 **Přestávka na oběd**

DNY DĚTSKÉ ENDOKRINOLOGIE

13.00 Zahájení konference a představení Jihlavy

Štěpánka Průhová, Bohdana Čarková

13.15 – 13.45 Plenární přednáška

- **Endocrine disruptors and child health**
Stefano Cianfarani (Řím, Itálie)

13.45–14.55 Endokrinní následky akutních a chronických chorob

Předsedající: Zdeněk Šumník, Kamila Kocourková

- **Růst dětí s chronickým onemocněním**
J. Lebl (Praha)
- **Růst dětí s chronickým renálním onemocněním**
J. Strnadel (Ostrava)
- **Endokrinní komplikace po úrazech mozku u dětí**
D. Aleksijević (Olomouc)
- **Jak mohou farmaka ovlivnit tyreoidální osu**
E. Lababidi (Praha)

14.55–15.25 Kávová přestávka

15.25–17.00 Endokrinologie v onkologii a onkologie v endokrinologii I

Předsedající: Jan Lebl, Ivana Čermáková

- **Endoskopická operativa nádorů hypofýzy a kraniofaryngomů u dětí**
D. Netuka (Praha)
- **Hypotalamický syndrom – včasná diagnostika a léčba**
S. Koloušková (Praha)
- **Syndrom ztlustělé stopky hypofýzy**
L. Plachý (Praha)
- **Progredující ztlustění infundibula hypofýzy u dívk s centrálním diabetes insipidus a následným panhypopituitarismem – diagnostická výzva**
L. Veselá^{1,2}, M. Zápotocký¹, I. Aldhoon Hainerová¹ (1Praha, 2Kolín)
- **Incidentalomy hypofýzy**
E. Nykodýmová (Plzeň)
- **Cysta Rathkeho výchlípky**
B. Čarková (Jihlava)

17.20–18.05 Endokrinologie v onkologii a onkologie v endokrinologii II

Předsedající: Marta Šnajderová, Olga Magnová

- **Hypofýza v pubertě**
J. Škvor (Ústí nad Labem)
- **MEN syndromy u dětí**
Z. Šumník (Praha)
- **Od vnučky k Honzíkovi**
J. Strnadel, M. Gajošová (Ostrava)
- **Opakované kolapsy u 10letého chlapce**
K. Gregorová (Praha)
- **Předčasná puberta u třináctiměsíčního batolete**
K. Kocourková¹, J. Kruseová², S. Cyprová² (¹České Budějovice, ²Praha)

18.05–18.25 Vyhlášení cen za nejlepší publikace v dětské endokrinologii za rok 2025

Předsedající: Ivana Kotvalová, Darina Aleksijevič

- Vystoupení laureáta do 35 let věku
- Vystoupení laureáta bez omezení věku

19.30 Konferenční večere

8.30– 9.25

Endokrinologie v onkologii a onkologie v endokrinologii III

Předsedající: Marcela Dvořáková, Eva Lababidi

- **Problematika uzlů štítné žlázy v dětském věku a adolescenci**
I. Kotvalová (Pardubice)
- **Maligní nádory štítné žlázy u dětí a dospívajících**
O. Veselý (Svitavy, Olomouc)
- **Nebyly to jen bolesti hlavy....**
K. Poločková, K. Láner (Karviná, Ostrava)
- **USG diagnostika PTC v terénu iných chronických ochorení**
J. Staník, L. Ružbárska, E. Vitáriušová, Z. Pribilincová (Bratislava)

9.25– 10.45

Následky vysokých hladin kortizolu a léčby kortikoidy

Předsedající: Jaroslav Škvor, Stanislava Koloušková

- **Cushingova choroba – diagnostika a komplikace**
R. Pomahačová (Plzeň)
- **Neobvyklá příčina hirsutismus u třináctileté dívky**
B. Berka, A. Šantová, V. Neuman, L. Plachý (Praha)
- **Dvojčata s rozdílnou pubertou: diagnostická výzva u adolescentky se zpomaleným růstem a amenoreou**
Irena Aldhoon Hainerová, T. Dědič (Praha)
- **Sekundární adrenální insuficience jako následek dlouhodobé léčby kortikoidy**
B. Obermannová (Praha)
- **Hypoglykémie po operaci očí**
Š. Průhová (Praha)
- **Sekundární osteoporóza – kdy na ni myslet a začít léčit**
O. Souček (Praha)

10.45–11.15

Kávoová přestávka

11.15–11.45

Udělení ceny doc. A. Kopeckého za celoživotní přínos dětské endokrinologii

Předsedající: Marta Šnajderová, Renata Pomahačová

- **Vystoupení laureáta**

11.45–13.15

Kazuistiky

Předsedající: Barbora Obermannová, Jiří Strnadel

- **Juvenilní osteoporóza způsobená mutací genu *LRP5***
Š. Kutílek, R. Pikner, O. Slunečková, F. Lošan (Klatovy)

- **Úskalí v diagnostice a léčbě pacientů s kombinací více endokrinopatií**
P. Paterová, R. Pomahačová, E. Nykodýmová, P. Polák (Plzeň)
- **Dvě generace rodiny s variantní molekulou růstového hormonu**
L. Kavčiak, B. Jírová, P. Dušátková, L. Plachý, J. Lebl (Praha)
- **Čekání na pubertu**
M. Romanová (Praha)
- **Komplexní diagnostika dívky či chlapce?**
J. Turko, J. Kytarová, V. Krulišová, T. Honzík (Praha)
- **Malý „velký“ muž**
M. Šnajderová, D. Zemková (Praha)
- **Protrahovaná hypoglykemie v novorozeneckém věku**
K. Soubustová¹, Š. Průhová¹, P. Dušátková¹, M. Kepková², R. Pomahačová², B. Obermannová¹ (¹Praha, ²Plzeň)
- **Syndróm renálních cyst a diabetu**
T. Králová (Martin)
- **Hypokalcémie novorozence**
K. Holotová, J. Zapletalová (Olomouc)

13.15

Zakončení konference a pozvání na Dny dětské endokrinologie 2027

13.30–14.30

Oběd

Abstrakty jsou řazeny podle příjmení prvního autora.

DVOJČATA S ROZDÍLNOU PUBERTOU: DIAGNOSTICKÁ VÝZVA U ADOLESCENTKY SE ZPOMALENÝM RŮSTEM A AMENOREOU

I. Aldhoon Hainerová^{1,2}, T. Dědič¹

¹Pediatrická klinika Fakultní Thomayerovy nemocnice, Praha

²Klinika dětí a dorostu, 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha

Východisko

Poruchy puberty spojené s hyperandrogenismem a zpomalením růstu u dívek vyžadují komplexní diferenciální diagnostiku zahrnující vrozené poruchy steroidogeneze, ovariální a adrenální tumory či Cushingův syndrom. Neobvyklá kombinace primární amenorey, absentujícího vývoje prsů, virilizačních znaků a výrazné poruchy růstové dynamiky může být prvním projevem hormonálně aktivního adrenálního tumoru.

Popis případu

Téměř čtrnáctiletá dívka byla přijata k vyšetření pro výrazné zpomalení růstu (poslední 3 roky pouze cca 5 cm), primární amenoreu a absentující thelarche. Pacientka měla malý vzrůst (149,5 cm, <3. percentil) a nestabilní tělesnou hmotnost, která byla v pásmu nadváhy. Klinicky byly přítomny známky hyperandrogenismu (FG skóre 6–7, hrubší hlas, akné), adrenarché od 11 let, acanthosis nigricans a fialové strie. Ultrazvuk malé pánve prokázal normální dělohu i ovariální struktury bez cyst. Karyotyp 46XX.

Laboratorně byl opakovaně zjištěn zvýšený testosteron, extrémně nízké SHBG, normální sérový kortizol, ale vysoký 24hodinový kortizol v moči (3756 nmol/den) při nízkém ACTH, což vzbuzovalo podezření na ACTH-independentní Cushingův syndrom. Kostní věk odpovídal 15 letům. Její sestra, dvojče, měla menarché v 11 letech a její tělesná výška je 157 cm.

Zobrazovací vyšetření potvrdila ložiskovou patologii nadledviny. Po chirurgickém odstranění byl histologicky verifikován adenom. Za měsíc po operaci se u dívky objevilo menstruační krvácení.

Závěr

Kombinace hyperandrogenismu, poruchy růstu, primární amenorey a laboratorních známek ACTH-independentní hyperkortizolismu vedla k diagnostice hormonálně aktivního adenomu nadledviny. Případ zdůrazňuje význam včasného komplexního endokrinologického vyšetření při atypickém pubertálním vývoji a upozorňuje na nutnost zvažovat adrenální tumor i u adolescentů.

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

ENDOKRINNÍ KOMPLIKACE PO ÚRAZECH MOZKU U DĚTÍ

D. Aleksijević

Dětská klinika FNOL, Olomouc

Úrazy mozku (TBI) jsou globálním problémem veřejného zdraví a hlavní příčinou úmrtí a invalidity u dětí a mladých lidí v rozvinutých zemích. Incidence je zejména u adolescentů a mladých dospělých vysoká (200–235/100 000/rok), muži mají dvakrát vyšší pravděpodobnost poranění hlavy ve srovnání s ženami. Přeživší pacienti trpí často dlouhodobými neurologickými nebo kognitivními potížemi, mohou být omezeni v sociální oblasti. Posttraumatický hypopituitarismus byl dlouhou dobu považován spíše za výjimečný a v literatuře popisován zejména v kazuistických sděleních. V posledních 15 letech se objevují klinické studie, které se snaží definovat skutečnou prevalenci posttraumatického hypopituitarismu (PTHP) u osob, které přežily poranění hlavy. Přinášíme přehled posledních poznatků o posttraumatickém hypopituitarismu – četnost komplikací, možnosti protokolu posttraumatického vyšetření a dlouhodobého sledování rizikových pacientů.

V akutní posttraumatické fázi jsou často přítomny poruchy vodní a elektrolytové rovnováhy související s alterací sekrece antidiuretického hormonu (ADH), která může pacienta akutně ohrozit na životě. Porucha tvorby ostatních hormonů vzniklá v akutní fázi je většinou projevem adaptace organismu na úraz a zahrnuje podobné změny jako u jiných kriticky nemocných pacientů (tzv. sick-syndrom), vyjma těch jedinců, u kterých došlo k přímému inzultu hypotalamo-hypofyzární oblasti.

Porucha sekrece hormonů hypofýzy způsobené poškozením hypofýzy nebo hypotalamu se může objevit kdykoliv po prodělaném úrazu mozku, někdy v odstupu měsíců až let. Studie, zabývající se možným vývojem posttraumatického hypopituitarismu ukazují, že jejich prevalence je různá, od 15–40%. Ve většině případů se projevují jako izolovaný deficit, méně často jako kompletní selhání hypofýzy. Rizikovým faktorem pro vznik posttraumatického hypopituitarismu se jeví závažnost poranění CNS, porucha se ovšem může vyvinout i po mírném úrazu mozku. Pro detekci výskytu posttraumatického hypopituitarismu je vhodné dlouhodobé sledování pacientů po TBI, které by včasné poruchu funkce hypofýzy odhalilo.

Nerozpoznaná, a tudíž neléčená, hormonální porucha může negativně ovlivnit růst a vývoj dětského organismu a vést k dalším komplikacím.

NEOBVYKLÁ PŘÍČINA HIRSUTISMU U 13LETÉ DÍVKY

B. Berka, A. Šantová, V. Neuman, L. Plachý

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

Třináctiletá dívka byla vyšetřena v endokrinologické ambulanci pro hirsutismus, sekundární amenoreu a nárůst hmotnosti. Laboratorně byla zjištěna elevace androgenů (testosteron 4,8 nmol/l, androstendion 29,2 nmol/l). Pro mírně zvýšený 17-OH progesteron (14,5 nmol/l) bylo vyjádřeno podezření na late-onset formu kongenitální adrenální hyperplázie a dívka byla odeslána k vyšetření do FN Motol. Při opakovaném vyšetření byla patrná progres hyperandrogenémie (testosteron 13,0 nmol/l, androstendion 39,3 nmol/l), elevace kortizolu (783 nmol/l) při suprimovaném ACTH (<5,0 ng/l). Hladiny sodíku, draslíku i plazmatická reninová aktivita byly v normě. Vzniklo podezření na hormonálně aktivní tumor nadledviny produkující androgeny a glukokortikoidy. V rámci hospitali-

zace byl potvrzen Cushingův syndrom (minimální kortizol v rámci 24hodinového profilu 226,7 nmol/l, kortizol při nízkodávkovaném dexametasonovém supresním testu 468,4 nmol/l). Ultrazvukové vyšetření břicha popsalo solidní expanzi levé nadledviny, která byla následně potvrzena na CT vyšetření. S dvoutýdenním odstupem byla provedena levostranná adrenalectomie. Histologie potvrdila adenom kůry nadledviny. Vzhledem k očekávané atrofii kontralaterální nadledviny byla pacientka perioperačně zajištěna stresovými dávkami hydrokortisonu, které byly postupně snižovány až na substituční dávky. Čtyři měsíce po operaci nebyly známky suprese adrenální osy (kortizol 307 nmol/l, ACTH 87 ng/l) a substituce byla ukončena. Došlo k úpravě menstruačního cyklu, regresii hirsutismu a normalizaci androgenů. Pacientka je v současnosti bez klinických obtíží.

CYSTA RATHKEHO VÝCHLIPKY

B. Čarková¹, Z. Šumník², D. Netuka³, M. Kynčl⁴

¹Dětské oddělení, nemocnice Jihlava

²Pediatrická klinika, FN Motol, Praha

³Neurochirurgická klinika, ÚVN, Praha

⁴Klinika zobrazovacích metod, FN Motol, Praha

Eliška byla odeslána praktickou lékařkou do endokrinologické ambulance pro suspekt-ní tyreopatii. Ze vstupní anamnézy jsme zjistili opakované prekolapsové stavy, únavu, sekundární amenoreu.

Provedli jsme kompletní laboratorní vyšetření včetně profilu hypofyzárních hormonů s nálezem hypopituitarismu a hyperprolaktinémie. Na základě těchto vyšetření jsme indikovali magnetickou rezonanci, při které byla zjištěna cystická expanze v sellární oblasti, v.s. cysta Rathkeho výchlípky elevující chiasma. Na perimetru byl nález bitemporální hemianopsie.

Nález jsme konzultovali na Klinice zobrazovacích metod a Pediatrické klinice FN Motol, byla indikována resekce cysty transnasálním přístupem, operace byla provedena na Neurochirurgické klinice ÚVN Praha. Výkon proběhl bez komplikací, po výkonu se rozvíjí panhypopituitarismus, proto byla zahájena léčba hydrocortisonem, levothyroxinem, desmopresinem. Postupně dochází k obnově funkce hypofýzy, v medikaci zůstává jen nízká dávka desmopresinu, kontrolní magnetické rezonance za 3–6–12 měsíců je bez rezidua.

Cysta Rathkeho výchlípky představuje benigní lézi hypofýzy s heterogenním obrazem na magnetické rezonanci. I přes svůj benigní charakter představuje riziko pro pacienta pro možný hormonální deficit a ohrožení zrakových funkcí. Pro správnou diagnostiku a následnou léčbu je nutná multidisciplinární spolupráce endokrinologa, radiologa a neurochirurga.

OPAKOVANÉ KOLAPSY U 10LETÉHO CHLAPCE

K. Gregorová¹, A. Šantová¹, M. Rygl², P. Rota³, K. Jurášková³, V. Neuman¹, L. Plachý¹

¹Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

²Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FNM, Praha

³Nemocnice Jablonec nad Nisou, Pediatrické oddělení, Jablonec nad Nisou

Tomáš (10 let) byl přijatý na naši kliniku překladem z okresní nemocnice pro opakované symptomatické hypoglykémie. Jednalo se o dosud zdravého chlapce, rostoucího v sou-

ladu s rodičovskou predikcí stabilně na 77. percentilu. V osobní anamnéze byl nápadný příbytek hmotnosti (8 kg) za posledních 6 měsíců.

V okresní nemocnici byl při hypoglykémii 2,8 mmol/l vyšetřen kritický vzorek s průkazem hyperinsulinemické příčiny hypoglykémie (inzulin 46,2 mIU/l, C-peptid 2040 pmol/l, keto-látky negativní). K další péči byl pacient přeložen na Pediatrickou kliniku FNM.

Po překladu přetrvávaly opakované symptomatické hypoglykémie. Byla zahájena terapie diazoxidem 100 mg (1,9 mg/kg) 3 x denně, na které došlo k rychlé stabilizaci glykemií. V rámci pátrání po etiologii hyperinsulinismu bylo provedeno PET-MR s F-DOPA, kde bylo nalezeno ložisko velikosti 12 mm x 15 mm v ocasu pankreatu s mírnou akumulací F-DOPA. Proběhla úspěšná laparoskopická distální pankreatektomie s následnou stabilizací glykemií bez potřeby farmakoterapie. Histologicky byl potvrzen inzulinom. Vzhledem k podezření na MEN1 syndrom byla vyloučena patologie kalciofosfátového metabolismu, funkce hypotalamo-hypofyzární osy byla bez průkazu hormonální nadprodukce, MRI mozku se zaměřením na hypofýzu bylo bez patologického nálezu. Genetické vyšetření následně MEN1 syndrom nepotvrdilo.

HYPOKALCÉMIE NOVOROZENCE

K. Holotová, J. Zapletalová

Dětská klinika FNOL, Olomouc

Chlapec z I. gravidity matky, které byl ve 23.gestačním týdnu zaveden stent pro nefrolitiázu. Porod proběhl v termínu (38+4 gestační týden) bez komplikací. Od 7.dne života rozvoj zpočátku fokálních a postupně generalizovaných křečí. V laboratorním vyšetření byl patologický nález kalcémie (1,49mmol/l, norma 2,08–2,85), fosfatémie (3,41mmol/l, norma 1,15–2,15), magnezémie (0,68mmol/l, norma 0,66–0,95), hladiny parathormonu (1,2pmol/l, norma 1,6–6) a vitamínu D (25nmol/l). Z indikace generalizovaných tonicko-klonických křečí s periorální cyanózou byl ze spádového novorozeneckého oddělení přeložen na naši JIRP.

Zahájena parenterální substituce Ca a Mg, doplněna MR CNS, RTG hrudníku a echokardiografie srdce, které bez patologie. Laboratorně přetrvává hypokalcémie, hyperfosfatémie, hyponatrémie a hypomagnezémie, které si vyžadovaly maximální substituční dávky Ca a Mg. Hladina parathormonu (PTH) i vitamínu D byla snižena, proto podáván vitamín D (kalcitriol). Po několika dnech léčby dochází ke snížení svalové dráždivosti a vymizení křečí. Postupně snižována substituce vápníkem a po 2 týdnech od vysazení medikace se znormalizovala i hladina PTH.

Vzhledem k tranzitorní hypoparatyreóze novorozence byla provedena vyšetření u asymptomatické matky, u které laboratorně zjištěna hyperkalcémii a zvýšená hladina PTH. Dle ultrazvukového vyšetření u matky suspektní adenom příštítného tělíska vpravo dole, v plánu provedení cholin PET/CT.

Stav dítěte hodnotíme jako sekundární hypoparatyreózu při hyperparatyreóze matky, resp. transientní pozdní symptomatická hypokalcémie novorozence. Za hospitalizace postupná úprava iontogramu, chlapec prospívá, klinický nález výborný. Odebrána krev k izolaci DNA na vyšetření APS1 a DiGeorge syndromu v rámci dif.dg., i když diagnózy spíše nepravděpodobné.

IGA_LF_2025_030

DVĚ GENERACE RODINY S VARIANTNÍ MOLEKULOU RŮSTOVÉHO HORMONU

L. Kavčiak, B. Jírová, P. Dušátková, L. Plachý, J. Lebl

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN v Motole, Praha

Kazuistika

Prezentujeme dva nevlastní sourozence s malým vzrůstem, u kterých jsme na základě stimulačních testů potvrdili deficit růstového hormonu (GHD). Dívka zahájila léčbu růstovým hormonem (GH) v 7 letech s výškou 110 cm ($-2,71$ SD). Koncentrace IGF-1 u ní byla 38 ug/l ($-2,38$ SD) a stimulovaná koncentrace GH_{max} 8,1 ug/l. Chlapec zahájil léčbu GH v 1,9 letech s výškou 75,3 cm ($-3,29$ SD). Hladina IGF-1 u něj byla <15 ug/l a stimulovaná koncentrace GH_{max} 1,84 ug/l. U dívky byla diagnostika komplikována přítomností celiakie, která byla původně považována za příčinu malého vzrůstu. Dívka ukončila léčbu ve 14 letech a dosáhla dospělé výšky 161,2 cm ($-0,95$ SD). Chlapec je stále léčen a v 8 letech je prepubertální s výškou 137,2 cm ($-0,73$ SD).

Pomocí sekvenování nové generace (panel 398 genů spojených s růstem) byla u obou sourozenců prokázána patogenní heterozygotní varianta genu *GH1* c.626G> A (p.Arg209His). Varianta nemění bioaktivitu molekuly GH, ale způsobuje snížené a opožděné uvolňování GH z granul. U této varianty byla podobně jako u jednoho z našich probandů v literatuře opakovaně popsána normální či hraniční stimulovaná sekrece GH, což koresponduje s jejím funkčním dopadem. Stejnou variantu jsme následně prokázali i u otce dětí (výška 165,4 cm; $-2,13$ SD), kterému nabídneme možnost substituce GH během dospělosti z metabolické indikace.

Závěr

Genetické vyšetření významně přispívá k přesné diagnostice GHD, zejména v případech s hraničními nebo nejednoznačnými výsledky stimulačních testů. Identifikace specifických variant genu *GH1* umožňuje porozumět mechanismu poruchy sekrece GH, zpřesňuje prognózu a může ovlivnit rozhodování o léčbě v dětství i dospělosti.

Podpořeno z programového projektu Ministerstva zdravotnictví ČR s reg. č. NW25-07-00164

PŘEDČASNÁ PUBERTA U TŘINÁCTIMĚSÍČNÍHO BATOLETE

K. Kocourková¹, Jarmila Kruseová², S. Cyprová²

¹Dětské oddělení, Nemocnice České Budějovice a.s., České Budějovice

²Klinika dětské hematologie a onkologie 2.LF UK a FN Motol, Fakultní nemocnice v Motole, Praha

Úvod

Prezentujeme kazuistiku třináctiměsíční dívky, která dorazila do naší endokrinologické ambulance s náhle vzniklým, progredujícím růstem prsů a jemným tmavým pubickým ochlupením. Laboratorní výsledky vyloučily centrální etiologii předčasně puberty, na základě zvýšených hladin estradiolu padlo podezření na periferní předčasnou pubertu (pseudopubertas praecox). Zobrazovací vyšetření prokázala přítomnost rozsáhlé rezistence vycházející z pravého ovaria. Po překladu na vyšší pracoviště byla provedena

laparotomická adnexectomie vpravo. Histologicky byl prokázán juvenilní nádor z buněk granulózy. Po odstranění patologického endogenního zdroje hormonů došlo pozvolna k regresi klinických známek puberty.

Závěr

Nádory ovarií u dětí a dospívajících tvoří přibližně 1–2% všech nádorových onemocnění dětského věku. Jejich výskyt je spíše vzácný, incidence je odhadována na 2,6/100 tisíc dívek za rok. Juvenilní nádor z buněk granulózy patří do skupiny gonadostromálních nádorů, které tvoří přibližně 10–20 % všech ovariálních tumorů u dětí. Jeho výskyt je velmi vzácný – méně než 1 % ovariálních tumorů. U více než 95 % pacientek je onemocnění omezeno na vaječník a tyto pacientky s nízkým stadiem onemocnění mají prognózu více než 90 % celkového přežití po chirurgické léčbě – jednostranné adnexectomii. Tento typ nádoru se obvykle manifestuje isosexuální předčasnou pseudopubertou v důsledku zvýšené produkce estrogenu nádorem. Vzácně je spojen s androgenní manifestací.

PROBLEMATIKA UZLŮ ŠTÍTNÉ ŽLÁZY V DĚTSTVÍ A ADOLESCENCI

I. Kotvalová

Dětská klinika FN Hradec Králové, endokrinologická ambulance, Pardubice

Prevalence uzlů ve štítné žláze u dětí se dle různých ultrazvukových studií odhaduje velmi rozdílně a oproti dospělým je výrazně nižší, avšak výskyt malignity v těchto uzlech je vyšší (22–26 % vs. 5–10 %). Prevalence uzlů u malých dětí se odhaduje na 1–1,5 %, u adolescentů na 13 % a u dospělé populace 20–57 %. Za rizikové faktory pro vznik malignity v těchto uzlech považujeme nedostatek jódu, současný výskyt autoimunitní tyreoiditidy, radiační expozici a hereditární nádorové syndromy. Zásadním nástrojem k rozhodnutí o tom, které uzly vyžadují aspirační biopsii tenkou jehlou (FNAB) s následným cytologickým vyšetřením je ultrazvuk. Vycházíme z doporučení pro dospělou populaci, uzly dělíme na základě sonografických charakteristik do 5 kategorií od benigních (riziko malignity pod 1 %) po vysoce suspektní (riziko malignity až 70 %). Byly vypracovány různé stratifikační systémy např. (ACR-TIRADS), jejichž spolehlivost se zvyšuje při provedení a hodnocení ultrazvuku zkušeným lékařem. U dětí více než na velikost uzlu klademe důraz na jeho charakter a klinické souvislosti. U vysoce suspektního uzlu nebo při přítomnosti dalších rizikových faktorů indikujeme FNAB i u uzlů velikosti pod 1 cm.

Nejčastějším nádorem štítné žlázy u dětí stejně jako u dospělých je papilární karcinom (90 %), poté medulární karcinom zejména jako součást syndromu MEN2A, MEN2B.

Většina náhodně nalezených uzlů ve štítné žláze u dětí je benigního charakteru, přesto by tyto nálezy měly být posouzeny zkušeným sonografistou-endokrinologem s cílem stratifikovat jejich riziko a stanovit následný postup. To by mělo vést ke snížení zbytečných diagnostických a terapeutických výkonů, ale také k minimalizaci rizika přehlédnutí karcinomu. Stratifikační systémy pro dospělé však nelze bezvýhradně uplatnit na dětské populaci.

SYNDRÓM RENÁLNYCH CÝST A DIABETU

T. Kráľová¹, A. Szökeová^{1,2}, J. Vojtková^{1,2}, A. Fiačan¹, M. Jeseňák¹

¹Klinika detí a dorastu, Jesseniova lekárska fakulta Univerzity Komenského v Bratislave, Univerzitná nemocnica Martin

²Ambulancia pediatickej endokrinológie a diabetológie a porúch látkovej premeny a výživy, Klinika detí a dorastu, Jesseniova lekárska fakulta Univerzity Komenského v Bratislave, Univerzitná nemocnica Martin

Syndróm renálnych cýst a diabatu (RCAD, z angl. *renal cysts and diabetes syndrome*) predstavuje ochorenie spôsobené patogénnym variantom v géne *HNF1β*. Klinicky sa najčastejšie sa prejaví renálnym postihnutím a diabetom typu MODY 5, aj keď fenotypové prejavy tohto ochorenia môžu byť veľmi variabilné.

V našej ambulancii máme v dispenzári jednu pacientku s týmto ochorením. Renálne postihnutie je u pacientky prítomné od narodenia. Postupne u nej došlo k progresii obličkového ochorenia do chronického obličkového zlyhávania. V čase nástupu puberty sa pridružili gynekologické komplikácie v zmysle opakovaného hematokolpos a hematometry s potrebou opakovaných gynekologických operácií. Naposledy bola hospitalizovaná na našej klinike pre septický stav s gynekologickými a renálnymi komplikáciami. Pacientka podstúpila náročnú gynekologickú operáciu s dlhotrvajúcou rekonvalescenciou. Na základe zobrazovacích vyšetrení a perioperačného nálezu jej bola diagnostikovaná aj vrodená vývojová chyba maternice a pošvy. Počas hospitalizácie u pacientky došlo aj k rozvoju diabatu. Glykémie boli stabilizované na režimových opatreniach, zatiaľ bez potreby farmakoterapie.

Patogénne varianty v géne *HNF1β* sa v detstve prejavujú predovšetkým obličkovým ochorením. K ďalším klinickým prejavom patria malformácie pohlavného systému, ochorenia endokrinného systému, poruchy funkcie pečene, hyperurikémia, hypomagnezémia a mnohé ďalšie. Toto ochorenie býva preto často poddiagnostikované. Pre správny multidisciplinárny manažment ochorenia a jeho komplikácií je dôležité poznať klinickú rôznorodosť patogénnych variantov v géne *HNF1β* a v rámci diferenciálnej diagnostiky cystického ochorenia obličiek, či diabatu myslieť aj na toto ochorenie.

JUVENILNÍ OSTEOPORÓZA ZPŮSOBENÁ MUTACÍ GENU *LRP5*

Š. Kutílek^{1,2}, R. Pikner², O. Slunečková³, F. Lošan³

¹Dětské oddělení Klatovské nemocnice a.s., Klatovy

²Osteologické pracoviště Klatovské nemocnice a.s., Klatovy

³Genetika Plzeň s.r.o., Klatovy

Úvod

LRP5 (Protein 5 související s lipoproteinovým receptorem s nízkou hustotou, OMIM:603506) je u lidí kódován genem *LRP5* (11q13.2). Jeho mutace vedou ke značným změnám kostní hmoty. Inaktivační mutace způsobuje osteoporózu, aktivační mutace vysokou denzitu kostního minerálu (BMD) až osteopetrózu.

Kasuistika

15letý chlapec utrpěl v rozmezí 6 měsíců nízkozátěžové fraktury obratlů L2–L3 a epifyzeolýzu radia. Vzdůst a somatotyp byly v normě, anamnéza nevýznamná. Příslušné la-

boratorní parametry byly v normě. Byly zjištěny nízké hodnoty BMD DXA: L1-L4 Z-skore -3.3 SD; BMD celotělová Z-skore -2.0 SD zahájena léčba ibandronátem (150 mg p.o.1x měsíčně) a suplementace kalcíem a D-vitaminem. Po 2 letech léčby prokázán vzestup BMD L1-L4 o +70 % (-1.9 SD Z-skore) a ibandronát byl ukončen (drug holiday). Příslušné laboratorní hodnoty byly vždy v normě. Ve věku 18 let pacient předán do péče „dospělého“ osteocentra. Genetické vyšetření odhalilo v genu pro *LRP5* sekvenční variantu c.4087G>A, p(Asp1363Asn) v heterozygotním stavu. Tato patogenní sekvenční varianta LRP 5 způsobuje vitreoretinopatii, osteoporózu a polycystózu jater. Ultrasonografické vyšetření jater a MRI CNS je v normě, taktéž oční vyšetření. Zjištěna rovněž patogenní varianta genu *ARSB* (arylsulfataza B), která bývá příčinou mukopolysacharidózy typu VI (Maroteaux-Lamy). Pacient je zdravým přenašečem uvedené varianty *ARSB*. Pacient je též zdravým přenašečem patogenní varianty *OCK6* **dedicator** of cytokinesis 6); dědičného Adams-Oliverova syndromu typ 2 (defekty kůže, CNS, skeletu, okončetin). Od 19 let je pacient sledován „dospělým“ osteologem, t.č. je mu 22 let. V **19 letech utrpěl** vysokozátěžovou frakturu levého olekranonu, zhojeno. Další fraktury neprodělal. BMD DXA je periodicky opakována každé 2 roky, hodnoty stabilní.

Závěr

Genetické vyšetření přináší překvapivé závěry a vnáší pozoruhodné světlo do problematiky osteologických pacientů.

CENTRÁLNÍ REGULACE CHUTI K JÍDLU A JEJÍ TERAPEUTICKÝ POTENCIÁL V LÉČBĚ OBEZITY

A. Pačesová

Ústav organické chemie a biochemie AV ČR, v.v.i., Praha

Centrální regulace příjmu potravy představuje komplexní síť neurobiologických mechanismů, které koordinují energetickou homeostázu prostřednictvím interakce hormonálních, metabolických a nervových signálů. Klíčovou roli v tomto procesu hraje hypothalamus, kde jsou vylučovány anorexigenní (POMC/CART) a orexigenní (NPY/AgRP) neuropeptidy. Signály z periferie – jako leptin, inzulin, ghrelin či GLP-1 – modulují aktivitu těchto neuronálních okruhů a zásadně ovlivňují vznik pocitu hladu i míru příjmu potravy.

Peptid CART (z angl. cocaine- and amphetamine-regulated transcript) představuje klíčový anorexigenní peptid zapojený do centrální kontroly energetické rovnováhy. Jeho exprese je regulována nutričním stavem i působením leptinu a jeho aktivace vede ke snížení příjmu potravy a zvýšení energetického výdeje. V naší laboratoři byly vyvinuté nové lipidované analogy peptidu CART, které vykazují výrazně lepší farmakokinetické vlastnosti. Lipidace prodlužuje biologický poločas, zvyšuje stabilitu vůči proteolytickému rozkladu a umožňuje efektivnější průnik do centrálních regulačních struktur. Experimentální modely ukazují, že lipidované formy peptidu CART mohou vyvolat robustnější a dlouhodobější anorexigenní odpověď než přirozený peptid, což z nich činí slibné kandidáty pro vývoj nových léčiv.

ÚSKALÍ V DIAGNOSTICE A LÉČBĚ PACIENTŮ S KOMBINACÍ VÍCE ENDOKRINOPATIÍ

P. Paterová, R. Pomahačová, E. Nykodýmová, P. Polák

Dětská klinika FN a LF UK, Plzeň

V našem sdělení uvádíme dvě kazuistiky pacientů s koexistencí více endokrinopatií.

V první kazuistice prezentujeme 17letého chlapce, který byl přijat na spádové dětské oddělení v šokovém stavu, s klinickými známkami dehydratace při probíhající akutní gastroenteritidě. Laboratorně byla zjištěna extrarenální urémie, hyponatrémie, podle odpadů iontů v moči nebyly přítomny známky sekundárního hyperaldosteronismu. Vzhledem k trvající hyponatrémii přes infuzní terapii pomýšleno na akutní adrenální insuficienci primární etiologie, která byla potvrzena nízkou hladinou ranního sérového kortizolu a posléze vysokou hladinou ACTH. Před překladem na naše pracoviště byl chlapec zajištěn substituční terapií s normalizací klinického stavu a vnitřního prostředí, následně jsme potvrdili primární adrenální insuficienci autoimunitní etiologie. Při pátrání po přítomnosti dalších orgánových autoimunit zjištěny pozitivní markery autoimunitní inzulinitidy a primární hypotyreóza suspektně autoimunitní etiologie. Po zahájení substituce Hydrocortisonem se manifestoval diabetes mellitus I. typu (DM), zahájena inzulinoterapie. Stav uzavíráme konečnou diagnózou „autoimunitní polyglandulární syndrom typu II“ (Addisonova choroba, diabetes mellitus I. typu, autoimunitní tyreoiditis).

Druhá kazuistika se týká 11leté dívky vyšetřované pro zachycenou glykosurii a současně pro poruchu růstu. Průběh oGTT svědčil pro poruchu glukózové tolerance, monitorovaný glykemický profil ale opakovaně ukázal vzestupy postprandiální glykémie nad 11,1 mmol/l, současně zjištěna pozitivita protilátek proti tyrosinofosfatáze. Z hlediska vyšetření poruchy růstu jsme potvrdili hypopituitarismus s těžkým deficitem růstového hormonu, centrálním hypokorticismem a centrální hypotyreózou. MR hypofýzy verifikovalo hypoplastickou adenohypofýzu, ektopickou neurohypofýzu a chybějící stopku hypofýzy. Z hlediska DM stoupala, po zahájení substituce Hydrocortisonem a následně růstovým hormonem, potřeba inzulinu v souvislosti se zvýšením inzulinové rezistence.

Kazuistikami demonstrujeme úlohu kontraregulačních hormonů, růstového hormonu a kortizolu, v regulaci sacharidového metabolismu s jejich hyperglykemizujícím efektem včetně ovlivnění periferní utilizace glukózy a dále důležitost aktivního vyhledávání přidružených autoimunit, které může časně predikovat jejich vývoj a zabránit tak rozvoji klinicky závažnému manifestnímu onemocnění.

NEBYLY TO JEN BOLESTI HLAVY...

K. Poločková, K. Láner

Dětské oddělení NsP, Karviná

Dětská klinika FNO, Ostrava

Tereška pochází z rodiny se zátěží atopií a onemocněním štítnice. Matka trpí navíc panickou poruchou. Vážněji nestonala. Od 11 let je léčena pro asthma bronchiale a myopii.

Do endokrinologické ambulance přichází v 12 letech pro strumu s hypotyreosou na základě AIT. V léčbě není důsledná. Ve 14 letech se přidává panická porucha s nutností izolace v domácím prostředí a nasazením psychiatrické medikace. Na kontroly nechodí, léčíme

vzdáleně. Kromě trvalé únavy a nevykonnosti potíže nemá, váhově je stabilní, tlaky na krku necítí. Hladiny TSH se pohybují v rozmezí 1,8–18,6 mU/l, verifikace USG vyšetřením chybí.

V 6/2025 je přijata na KDL pro úporné bolesti hlavy tepavého charakteru, tachykardii, hypertenzi, extrémní únavu a oboustrannou ptózu víček. Při přijetí měří 168 cm, váží 78 kg, klinický náález je chudý. Laboratorně prokazujeme farmakologickou tyreotoxikosu. Magnetická rezonance zobrazuje strumu zasahující do horního mediastina, aspirační cytologie uzlů je hodnocena jako Bethesda IV–V. Tereza se v 8/2025 podrobuje totální tyreoidectomii s nálezem invazivního neopouzdrěného PTC pravého laloku a dobře diferencovaného TU štítnice nejistého maligního potenciálu v LL bez angioinvasze a metastáz. Následuje radioterapie tyreoeleminací dávku o aktivitě 3,7 GBq, bez přesunu ložiskové akumulace při nízké hladině tyreoglobulinu. Je léčena substitučně supresní dávku levotyroxinu.

Závěr

V současné době stoupá výskyt AIT i karcinomů štítnice u dětí. AIT je výrazným rizikovým faktorem při současné nedostatečné léčebné adherenci. Případ Terezy poukazuje na nutnost pravidelného USG sledování u pacientů s AIT 1× ročně a cílené vyhledávání jedinců v hypothyreose jako rizikového faktoru pro vznik karcinomu štítnice.

ČEKÁNÍ NA PUBERTU

M. Romanová

Klinika dětí a dorostu FNKV, Praha

Kazuistika

Kazuistika pojednává o dosud zdravé dívce vyšetřované pro nenastupující pubertu ve 14 letech věku. Komplexní diagnostika zahrnující hormonální profil, zobrazovací metody a genetické vyšetření potvrdila gonadální dysgenezi s karyotypem 46,XY. Prezentace se zaměří na klinické projevy a diferenciální diagnostiku opožděné puberty, dále na možnosti léčby a specifika dlouhodobé péče o tyto pacienty. Samostatný prostor bude věnován tématu indukce puberty – jejím cílům, načasování, hormonálním protokolům i individualizaci terapie s ohledem na potřeby pacientů. Součástí bude také diskuse psychosociálních a etických aspektů, které jsou nedílnou součástí péče o osoby s DSD.

HYPOFÝZA V PUBERTĚ

J. Škvor

*Dětská klinika FZS UJEP, Masarykova nemocnice, Krajská zdravotní, a.s., Ústí nad Labem
FZS UJEP, Ústí nad Labem*

Jsou představeny 3 kazuistiky zobrazení MR abnormit hypofýzy v pubertě. Idiopatická předčasná puberta, prolaktinom a somatotropinom. Počet zobrazení MR v pubertě narůstá. MR obrazuje vrozené nebo získané abnormity různé významnosti, které mohou být i překvapením.

MALÝ „VELKÝ“ MUŽ

M. Šnajderová, D. Zemková

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

Východisko: pozdní diagnóza s pozdní léčbou negativně limitují výšku v dospělosti. Významné urychlení kostní maturace výrazně ohrožuje růstovou prognózu.

Popis případu: Denis je 2. dítětem z 3. fyziologické gravidity, narozen zdravým rodičům. V blízké rodině otce zemřelo několik chlapců v útlém věku, příčina neobjasněna. Hodnocen jako fyziologický novorozenec, skríníng negativní, prospíval. Od kojeneckého věku měl nápadně velký penis, rychle rostl, byl muskulární. U nás poprvé vyšetřen v 18 měsících pro gynekomastii a délku nad 97. P. Prokázán deficit steroidní 11 β -hydroxylázy (homozygot pro mutaci p.R448H v *CYP11B1* genu). Kostní věk byl 6–6,8 r (TW3 RUS), Tanner P2, testes 1–2/1–2 ml, genitál pigmentovaný, penis turgescenční a nápadně velký, délky 5,6 cm, M2/2. Růstová prognóza byla 140 cm, matka 167 cm, otec 170 cm. Léčba hydrokortizonem upravila růstové tempo k normě, přírůstek kostní maturace se snižoval. K blokádě tvorby estrogenů s dopadem na zrání růstových chrupavek podáváme od 9,2 r Letrozol (Atay Z et al. 2019, Merker DP et al. 2020). Od 9,9 r léčen pro hypertenzi. Nástup izosexuální puberty (G3, orchí 4–5/4–5) v 11,27 r (TW3 RUS 13,8 r) byl blokován 10 měsíců Dipherelinem. Současný věk 14 r 10 m, výška 158,4 cm, hmotnost 58 kg, TK 116/65, Tanner P5, M1/1, G5, orchí 20/20 ml, kostní věk odpovídá kalendářnímu. Predikce finální výšky 160–165 cm.

Závěr: Kombinovaná léčba pacienta s pozdní diagnózou deficitu 11 β -hydroxylázy a významným urychlením kostní maturace ukazuje významné zlepšení růstové prognózy. Obdobně lze postupovat u klasické CAH s významným urychlením kostní maturace. Nezbytná je včasná diagnostika.

PROTRAHOVANÁ HYPOGLYKEMIE V NOVOROZENECKÉM VĚKU (KAZUISTIKA)

K. Soubustová¹, Š. Průhová¹, P. Dušátková¹, M. Kepková², R. Pomahačová³, B. Obermannová¹

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

²*Neonatologické oddělení Fakultní nemocnice, Plzeň*

³*Dětská klinika Fakultní nemocnice, Plzeň*

Úvod

Kongenitální hyperinzulinismus je možnou příčinou přetrvávající hypoglykémie. Projevuje se jako neketotická hypoglykémie s neinhibovanou produkcí inzulínu. Příčina hyperinzulinismu může být jednak vrozená, anebo sekundární u dítěte matky s gestačním diabetem mellitem. Vrozené formy jsou nejčastěji na podkladě inaktivační mutace v genech pro K_{ATP} kanál beta-buněk (*ABCC8*, *KCNJ11*), existují ale i vzácné příčiny. Genetická diagnostika je klíčová kvůli kauzální léčbě.

Popis případu

Chlapec se narodil z fyziologické gravidity. Matka měla GDM pro glykemii na lačno 5,4 mmol/l, HbA1c v normě. Chlapec se narodil makrosomický v 38+4 gestačním týdnu s délkou 50 cm (– 0.48 SD) a hmotností 4160 g (+1,95 SD). Bezprostředně po porodu se objevila symptomatická hypoglykémie (2,1 mmol/l). V dalším průběhu přetrvávaly asymptomatické hypoglykémie, vyžadující přechodně parenterální glukózu s GIR 6 mg/kg/min

a enterálnej fortifikácii Fantomaltem. Pro trvajúci hypoglykémie bol preložený 22. den života na PK FNM. Vstupné záchyt hypoglykémie 1,9 mmol/l v kritickom vzorku nízky beta-hydroxybutyrát (0,2 mmol/l), nesuprimovaný inzulín 5,7 mIU/l, teda nález podporujúci hyperinzulinizmus. Bola nasadená terapia diazoxidom vo vzestupnej dávke 6,3. 8,3 mg/kg/den, s dosahovaním euglykémie. Odeslané statim genetické vyšetrenie.

Výsledky

Panel kandidátnych genov hyperinzulinizmu odhalil nepopsanou aktivačnú patogennú variantu v GCK genu (p.Ser64Pro) vedúcu k zvýšenej aktivite glukokinázy. Kauzálnu liečbu je diazoxid, ktorý spôsobuje inhibíciu vylučovania inzulínu. Dle literatúry je popísané niekoľko prípadov s variabilným priebehom a rôznou potrebou dlhodobého liečenia.

Záver

Protrahovaná hypoglykémia u hypertrofického novorodenca bola výsledkom zvýšenej aktivity glukokinázy na podklade aktivačnej GCK mutácie. Táto kazuistika zdôrazňuje význam odboru kritického vzorku a rýchleho genetického diagnostiky u perzistujúcich hypoglykémii.

USG DIAGNOSTIKA PTC V TERÉNE INÝCH CHRONICKÝCH OCHORENÍ

J. Staník, L. Ružbárská, E. Vitáriušová, Z. Pribilincová

Detská klinika LFUK a NÚDCH, Bratislava

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

Úvod

Diferencovaný karcinóm štítnej žľazy (PTC) bol ešte donedávna u detí na Slovensku raritou diagnózou a na našom pracovisku sme videli 1 prípad za 1–2 roky, od roku 2020 sa ale situácia dramaticky zmenila a v súčasnosti vidíme 10 detí s PTC ročne. Väčšina detí s PTC má uzol štítnej žľazy, typicky aj s viacerými sonografickými črtami charakteristickými pre malígne uzly (najmä solídne, hypoechogénne uzly a mikrokalcifikácie). Čoraz viac detí má ale aj iné chronické ochorenie, ktoré mení sonografický obraz štítnej žľazy, čo výrazne sťažuje diagnostiku malígnych uzlov štítnej žľazy. Ide najmä o chronický autoimunitný zápal štítnej žľazy a obezitu.

Cieľom práce je prezentovať vybrané kazuistiky detí, u ktorých bol malígny uzol diagnostikovaný v teréne chronického autoimunitného zápalu štítnej žľazy a/alebo obezity.

Kazuistiky

Prvá kazuistika prezentuje 16-ročného chlapca s chronickým autoimunitným zápalom štítnej žľazy, ktorému sa v priebehu sledovania vyvinul PTC. Nehomogénnosť parenchýmu štítnej žľazy pri základnom ochorení a difúzna rast PTC výrazne sťažovali včasné rozpoznanie malignity.

Druhá kazuistika sa týka 17-ročného dievčaťa, ktoré na endokrinologické vyšetrenie prišlo omylom. Objednaná bola pre podozrenie na hypotyreózu, ale TSH vyšetrené obvodným lekárom bolo v norme. Mala ale obezitu, preto sme ju vyšetrili (keď už prišla). Prečo sa počas vyšetrenia spravila aj sonografia štítnej žľazy, nie je celkom jasné. Pre výraznú rásť subkutánneho tuku na krku a zmenenú štruktúru štítnej žľazy pri obezite, bolo ťažké

rozpoznať ďalšie zmeny parenchýmu štítnej žľazy. Boli však prítomné patologicky vyzerajúce lymfatické uzliny nad istmom aj v laterálnom krčnom kompartmente. Zrealizovali sme tenkoihlovú biopsiu krčnej uzliny s nálezom vysokej koncentrácie tyreoglobulínu, potvrdzujúcu metastázu PTC.

Záver

Výskyt PTC u detí na Slovensku za posledné roky stúpol viac ako 10-násobne. Pri ich včasnom rozpoznaní je kľúčová sonografia štítnej žľazy, ktorú však môže komplikovať iné chronické ochorenie. Najmä u detí s chronickým autoimunitným zápalom štítnej žľazy a obezitou je na mieste väčšia obozretnosť.

Podporené grantom: KEGA 053UK-4/2020 a APVV-22-0257

OD VNUČKY K HONZÍKOVI...

J. Strnad¹, M. Gajošová²

Klinika detského lékařství LF OU a FN, Ostrava

Interní a kardiologická klinika LF OU a FN, Ostrava

Dovolte, abych se představil, jmenuju se Honzík K. a moc rád jezdím na čtyřkolce, nebojím se jezdit hodně rychle a taky rád plavu.

Je 4. 11. 2025, včera mě operovali na krku (totální tyreodiekтомie), mám jizvu na celém krku, doslova „od ucha k uchu“ (modifikovaná krční disekce). V naší rodině je prý nějaká dědičná vloha na nádory štítné žlázy a další nádory (MEN2A). Naštěstí jsem mohl na ORL klinice ležet se svou starší nevlastní sestrou na stejném pokoji, má tu samou jizvu a ten samý zdravotní problém jako já. Více vám teď poví doktor z endokrinologie, co se teď o mě stará.

Jan K. je 10letý chlapec, se zcela negativní osobní anamnézou, ale významně pozitivní rodinnou anamnézou.

Řada členů rodiny je nositelem mutace gen *RET* NM 020975.4: c.1900T>A v exonu 11, (p.Cys634Ser). Klíčové pro diagnózu dalších členů rodiny je těhotenství tety Honzíka, kdy cca 20.den po porodu dochází k těžké hypertenzní epizodě, TK 190/120 mmHg, kvůli čemuž hospitalizovaná. Další diagnostika vede, nejen k diagnóze feochromocytomu, ale i následnému molekulárně genetickému vyšetření s výsledkem již výše zmiňované mutace. Dále jsou vyšetřováni další členové rodiny, včetně otce Honzíka, s pozitivní již výše zmiňovanou mutací, je prokázána primární hyperparatyreóza, medulární karcinom štítné žlázy, nyní i suspektní nález na CT nadledvin. Blíže budu o osudech členů Honzíkovy rodiny hovořit na Dnech dětské endokrinologie v Jihlavě během své prezentace.

CÍLENĚ PROTI OBEZITĚ: ROLE LIPIDOVANÝCH PRRP ANALOGŮ V MODULACI ENERGETICKÉ ROVNOVÁHY

V. Strnadová

Ústav organické chemie a biochemie AV ČR, Praha

Obezita patří mezi nejrozšířenější chronická onemocnění současnosti a představuje zásadní rizikový faktor pro rozvoj diabetu 2. typu, kardiovaskulárních onemocnění i dalších metabolických poruch. Přestože moderní farmakoterapie nabízí několik účinných možností, dostupná antiobezitika mají své limity. Proto se výzkum stále intenzivněji zaměřuje

na nové terapeutické cíle, mezi něž patří také peptid uvolňující prolaktin (PrRP) – anorexi-genní neuropeptid, jehož klinické využití je však omezeno jeho nízkou stabilitou a omezenou schopností překonat hematoencefalickou bariéru.

PrRP byl původně identifikován jako ligand receptoru GPR10, avšak pozdější studie odhalily také jeho vysokou afinitu k receptoru NPFFR2, jenž hraje významnou roli v regulaci energetické rovnováhy a termogeneze. Lipidizované analogy PrRP, zejména palmitoylovaný palm¹¹-PrRP31, vykazují výrazně zvýšenou stabilitu a silné anorexigenní a antiobezitní účinky i po periferní aplikaci.

V experimentální studii byl palm¹¹-PrRP31 chronicky podáván myším s delecí receptorů GPR10, NPFFR2 nebo obou receptorů (tzv. dKO myši), které byly zároveň krmeny vysokotukovou dietou. U kontrolních obézních myši došlo k významnému snížení tělesné hmotnosti i příjmu potravy. Pokles hmotnosti byl částečně přítomen také u GPR10 KO myši, zatímco u NPFFR2 KO ani u dKO myši se neprojevil žádný efekt. To naznačuje, že pro plné antiobezitní působení lipidizovaných analogů PrRP je NPFFR2 klíčovým mediátorem účinků, zatímco receptor GPR10 hraje podpůrnou roli.

Tyto výsledky podporují rostoucí význam peptidové farmakoterapie a naznačují, že cílení receptorů GPR10 a NPFFR2 může představovat slibnou strategii pro budoucí, účinnější léčbu obezity a přidružených metabolických poruch.

KOMPLEXNÍ DIAGNOSTIKA U DÍVKY ČI CHLAPCE?

J. Turko¹, J. Kytarová¹, V. Krulišová², T. Honzík¹

¹Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK, Praha

²Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LF UK a VFN, Praha

Úvod

DSD (disorders of sex development) představují široké spektrum onemocnění, jež jsou charakterizované vrozeným nesouladem mezi chromosomálním pohlavím, vývojem gonády a orgánů pohlavního ústrojí.

Kazuistika

Dívka se narodila na Ukrajině z 1. fyziologického těhotenství zdravých rodičů v termínu s dobrou poporodní adaptací (porodní hmotnost 3 170 g a délka 55 cm). Na naší klinice byla poprvé vyšetřena v 11 letech. V klinickém obraze dominovalo opožděování psychomotorického vývoje (susp. na podkladě kongenitální CMV infekce?), spastická kvadraparéza a mikrocefalie. Výška i body mass index byly hluboko pod 1. percentilem (výška 138 cm, -3,55 SD, BMI 11,55 kg/m², -2,84 SD). Rozsáhlé vyšetření dědičných poruch metabolismu bylo negativní.

U dívky byla provedena MR CNS s nálezem, jež sice nevylučoval změny spojené s kongenitální infekcí CMV, tyto změny však nebyly pro toto onemocnění typické. Sonografickým vyšetřením nebyla v malé pánvi diferencována děloha a ovária, současně ale nebyla popsána ani přítomnost varlat. Cytogenetické vyšetření a FISH potvrdily **mužský gonosomový komplement** s přítomností lokusu SRY v obvykle lokalizaci na chromozomu X. Kontrolní endokrinologické vyšetření svědčilo pro hypergonadotropní hypogonadismus (LH 2,69 IU/l, FSH 59,42 IU/l, testosteron 0,79 nmol/l). Po podání HCG došlo k signifikantnímu vzestupu hladiny testosteronu (0,94; 8,12 nmol/l). Při laparoskopickém chirurgickém výkonu byla nalezená testes v malé pánvi a byla provedena oboustranná gonadektomie.

Histologickým vyšetřením byla patrna atrofie bez známek spermatogeneze. Molekulárně genetickým vyšetřením byla potvrzena patogenní varianta mutace c.7156C>T;p.Arg-2386Ter **ATRX** genu vysvětlující fenotyp.

Závěr

ATR-X (alfa talasemie a mentální retardace **X**-vázaný syndrom) je vrozené onemocnění postihující převážně muže, charakterizované opožděním psychomotorického vývoje, anomáliemi skeletu, poruchou vývoje urogenitálního traktu a hematopoetickými změnami. Méně časté jsou srdeční vady, oční anomálie a renální abnormality. **ATRX** gen je současně významný tumor supresorový gen, jeho funkční ztráta je spojena se zvýšeným rizikem rozvoje řady tumorů (osteosarkom, neuroendokrinní tumory atd).

PROGREDUJÍCÍ ZTLUŠTĚNÍ INFUNDIBULA HYPOFÝZY U DÍVKY S CENTRÁLNÍM DIABETES INSIPIDEM A NÁSLEDNÝM PANHYPOPITUITARISMEM – DIAGNOSTICKÁ VÝZVA

L. Veselá^{1, 2}, M. Zápotocký³, I. Aldhoon Hainerová¹

¹Klinika dětí a dorostu, 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha

²Dětské oddělení Oblastní nemocnice Kolín a.s., Kolín

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

Úvod

Ztluštění infundibula hypofýzy (pituitary stalk thickening) představuje u dětí vzácný, avšak klinicky závažný nález. Nejčastěji se manifestuje centrálním diabetem insipidem (nově arginin-vasopresinový deficit, AVP-D), přičemž další hormonální deficity se mohou rozvíjet postupně. Diferenciální diagnostika zahrnuje germinální nádory mozku, histiocytózu z Langerhansových buněk a zánětlivé či autoimunitní hypofyzitidy. Progresivní růst infundibula bývá varovným znakem neoplastické etiologie a vyžaduje úzké mezioborové sledování.

Kazuistika

Třináctiletá dívka byla odeslána pro měsíční anamnézu polydipsie (~8 l/den) a polyurie. Diagnostické testy potvrdily AVP-D a byla zahájena léčba desmopresinem. Magnetická rezonance (MR) prokázala ztluštění infundibula (4 × 5 mm) s absencí signálu neurohypofýzy. Kontrolní MR 6 měsíců po diagnóze prokázal progresi nálezu (6 × 7 mm). Aktuálně je MR nález stabilní. Lumbální punkce i scintigrafie skeletu byly bez patologie.

Postupně se rozvinula centrální hypotyreóza, hyperprolaktinémie, hypogonadotropní hypogonadismus a došlo k poklesu inzulínu-podobného růstového faktoru I. Adrenální osa je dosud intaktní. Pacientka si stěžovala na výraznou únavu a nárůst tělesné hmotnosti. Byla zahájena substituce levothyroxinem a estrogen-gestagenní substituční léčba. Diferenciálně diagnosticky je zvažován germinom, histiocytóza či hypofyzitida; biopsie zatím neindikována.

Závěr

Progredující ztluštění infundibula u dítěte s centrálním diabetem insipidem vyžaduje pečlivé MRI sledování v intervalech 3–6 měsíců a průběžné endokrinologické kontroly. Kazuistika dokládá význam včasné hormonální substituce a úzké spolupráce endokrino-

loga, onkologa a radiologa při diagnostice těchto vzácných, ale potenciálně závažných stavů.

Na závěr kazuistiky bude prezentován dispenzární postup dle současných doporučení.

MALIGNÍ NÁDORY ŠTÍTNÉ ŽLÁZY U DĚTÍ A DOSPÍVAJÍCÍCH

O. Veselý^{1,2}

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

²Endokrinologická ambulance, Dětská klinika, FNOL, Olomouc

Maligní nádory štítné žlázy jsou do 19 let věku vzácnou diagnózou s incidencí okolo 20–30 případů za rok v rámci České republiky, prevalence roste během dospívání, kdy začínou převažovat dívky v poměru 3:1. V době diagnózy mají děti ve srovnání s dospělými častější výskyt lokálních metastáz do krčních lymfatických uzlin a metastáz vzdálených (plicních). **Papilární karcinom (PTC)** tvoří 85–90 % všech případů, následovaný **folikulárním karcinomem (FTC)** 5–10 % a **medulárním karcinomem (MTC)** 4 %. Riziko malignity v případě nálezů uzlu je u dětí vyšší než u dospělých. Autoimunní tyreoiditida je rizikovým faktorem pro PTC a FTC, ale bez zhoršení prognózy. MTC je u dětí prakticky výhradně způsoben zárodečnou mutací RET protoonkogenu. **Ultrasonografie štítné žlázy** patří mezi základní diagnostické nástroje. V rámci standardizace bylo vytvořeno několik klasifikačních systémů (ATA 2015, EU-TIRADS, ACR-TIRADS), které na základě sonografických charakteristik umožňují vytipovat rizikové ložiskové léze vhodné k došetření **cytologie** metodou **tenkojehlové biopsie (FNAB)**. Výsledek cytologického vzorku by měl být patologem zařazen do jedné z šesti kategorií v systému **Bethesda**, což klinickému lékaři usnadní další rozhodování (operace: ano/ne a v jakém rozsahu). Při nálezů nebo podezření na PTC je indikována **totální tyreoidiektomie (TTE)**, protože PTC bývá na rozdíl od FTC multifokální, u FTC může být kurativním výkonem i **hemityreoidiektomie (HTE)**. O disekci lymfatických uzlin rozhoduje předoperační a perioperační nález. Při MTC je nutná jak TTE, tak obvykle i radikální disekce krčních lymfatických uzlin. Definitivním potvrzením diagnózy je až **nález histologický** z operované tkáně. O aplikaci **radiojodu** rozhoduje lékař nukleární medicíny na základě histologie a TNM klasifikace rozsahu onemocnění. Podle výsledků předchozí léčby a rizika recurence je stratifikována **supresní léčba levotyroxinem** a cílové pásmo TSH. Biochemickým onkomarkerem pro PTC a FTC je **tyreoglobulin**, pro MTC **calcitonin**. Oba se využívají se k monitoraci recidivy onemocnění po totální tyreoidiektomii. Prognóza PTC a FTC u dětí je vynikající, mortalita nulová, na rozdíl od MTC, kde je při nálezů metastáz prognóza špatná.

26. dny dětské endokrinologie

Program a sborník abstraktů

1. vydání, leden 2026

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

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

ISBN **978-80-88214-59-5**