



Tvrdochorni atopijski dermatitis – vodeći znak rijetke imunodeficiencije razjašnjene združenom analizom genoma

Nives Živković (niveszivkovic93@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston, Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb), Robert Belužić (robert.beluzic@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston, Institut Ruđer Bošković, Zagreb), Petra Sulić (petrasulic@yahoo.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston, OB "Dr. Ivo Pedišić", Sisak), Anđela Bevanda (andjela.bevanda@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston, DZ Centar, Zagreb), Luka Lovrenčić (lovrencic.luka@outlook.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston, Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb), Ana Čupić (ana.cupic.23@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston), Nina Fajs (nina.fajs@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston), Matea Bagarić (matea.bagaric7@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Zagreb), Goran Skular (goran.skular@gmail.com) (SL solucije d.o.o.), Boris Gašpić (bgaspic@gmail.com) (SL solucije d.o.o.), Tvrtko Sokolovski (tvrtko.sokolovski@gmail.com) (SL solucije d.o.o.), Mario Ćuk (mcuk2606@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Imunodeficiencija tipa 11B s atopijskim dermatitisom (IMD11B, MIM 617638), autosomno je dominantna bolest koju karakterizira imunodeficiencija i razvoj umjerenog do teškog oblika atopijskog dermatitisa u ranom djetinjstvu.

PRIKAZ BOLESNIKA

Prikazujemo dječaka u dobi od 4,5 godine kojemu je u dobi od dva mjeseca potvrđen teži oblik generaliziranog atopijskog, ekcematoidnog dermatitisa/alergodermije sa sekundarnom piodermizacijom. Češće je bio akutno bolestan s dominantno respiratornim tegobama praćenim febrilitetom. Bolest je bila kroničnog karaktera, bez jasnih faza remisije, uz rezistenciju na dotadašnju dermatološku i simptomatsku terapiju (kortikosteroidne i antibiotske kreme u kombinaciji s neutralnom njegom). Klinički, generalizirano ekcematoidna, suha i ljuskava koža, uz pruritus i ekzorijacije od češkanja. Laboratorijski, eozinofilija (Eo 13,3%), hipogamaglobulinemija (IgG 3,69 g/L), izohemaglutinini razreda IgG, nižeg titra od prosjeka za dob, niža ukupna aktivnost komplemента i povišen ukupni IgE (450 kIU/L). *Ex juvantibus* smo započeli nadomjesno liječenje intravenskim imunoglobulinima. Sumnju na genetsku podlogu djetetovih tegoba razjasnili smo združenom analizom genoma u okviru projekta CROseq-GenomeBank. Identificirali smo *de novo* monoalelnu mutaciju c.-126+3338_-126+3339insA[4] u intronu gena CARD11 (engl. *caspase recruitment domain family member 11*) koji sadrži uputu za Caspase recruitment domain-containing protein 11. Varijanta je otkrivena u 74 osobe uključujući 35 homozigota sa sličnim fenotipom (interni podatci). Genotip je u znatnoj mjeri objasnio fenotip djeteta te je postavljena dijagnoza Imunodeficiencije tipa 11B s atopijskim dermatitisom.

ZAKLJUČAK

U podlozi atopijskog dermatitisa može biti i imunodeficiencija. U tvrdokornih slučajeva, *Ex juvantibus* pristup liječenju može biti opravdan razjašnjavanjem genetske podloge bolesti. Dosadašnja iskustva i spoznaje o ovoj bolesti upućuju na povoljniji klinički tijek koji se s dobi djeteta može i spontano poboljšavati. Združena analiza genoma može pružiti ohrabrujuće informacije i personalizirati pristup djetetu i obitelji.

Alergija na prašinu soje u petogodišnjeg dječaka nakon transplantacije krvotvornih matičnih stanica – prikaz slučaja

Lucija Bilinovac (lucija.bilinovac@gmail.com) (KBC Zagreb), Nevenka Cigrovski (nevenka.cigrovski@gmail.com) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Soja je relativno učestali alimentarni alergen, osobito u djece. Može uzrokovati IgE posredovanu reakciju (tip I). U rijetkim slučajevima prašina soje, koja nastaje npr. u industrijskoj obradi sojinog zrna, može biti inhalacijski alergen. U ovom radu prikazat ćemo slučaj dječaka koji je razvio inhalacijsku alergiju na prašinu soje nakon transplantacije krvotvornih matičnih stanica zbog X-vezane trombocitopenije.

PRIKAZ BOLESNIKA

Riječ je o dječaku koji je od novorođenačke dobi praćen zbog trombocitopenije, a obradom je ustanovljeno da se radi o X-vezanoj trombocitopeniji (verificirana mutacija u genu WAS). U dobi od 4 godine dječaku je učinjena transplantacija krvotvornih matičnih stanica od nesrodnog podudarnog davatelja koja je rezultirala 100%-tnim kimerizmom uz dobar hematološki i imunوسي oporavak. Nakon postizanja imunosne rekonstitucije, u dobi od 5 godina počeli su se javljati simptomi oticanja očnih kapaka i usta te urtikarijski osip bez očitog provocirajućeg čimbenika. S obzirom na to da je dječaku u terapiji primjenjivan atihistaminik, nije bilo moguće učiniti kožni *prick* test. Učinjena alergološka obrada *in vitro* pokazala je povišenu razinu ukupnog IgE (>2000.0 H kIU/L) te razred I senzibilizacije na bjelanjak (0.50 H kU/L), kravlje mlijeko (0.54 H kU/L) i soju (0.38 H kU/L). Pojava simptoma nije bila povezana s konzumacijom određenih namirnica. Majka je primijetila da simptomi nastupaju samo kada se dječak igra u dvorištu kuće, zbog čega je postavljena sumnja da je riječ o nekom aeroalergenu. Dječakova obitelj bavi se proizvodnjom soje. U jednoj osobito izraženoj egzacerbaciji dječak je bio izložen velikoj količini prašine soje tijekom žetve i obrade sojinih mahuna te je postavljena sumnja da se radi o alergiji na prašinu soje, što se opisuje u literaturi.

ZAKLJUČAK

U dostupnoj literaturi opisan je mali broj sličnih slučajeva u djece. U našega pacijenta preporučeno je izbjegavanje suspektnog alergena, na što su i simptomi prestali.

Anafilaksija u dojenčeta kao prva manifestacija alergije na hranu

Davor Bandić (dr.bandic@gmail.com) (Nacionalna memorijalna bolnica "Dr. Juraj Njavro" Vukovar), Nataša Šarčević (natasa.sarcevic82@gmail.com) (Nacionalna memorijalna bolnica "Dr. Juraj Njavro" Vukovar)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Anafilaksija je definirana kao ozbiljna alergijska reakcija ili reakcija preosjetljivosti koja je obično brzoga početka i može dovesti do smrti. Patofiziološki su mehanizmi višestruki: imunosni (IgE posredovana, ne-IgE posredovana: IgG posredovana, komplementom posredovana, posredovana toksinima), neimunosni (lijekovi, fizikalni čimbenici: napor, hladnoća, toplina), višestruki (mastocitoza, bolest aktivacije mastocita; napor uz kofaktore – hrana, alkohol, lijekovi), a katkad ostaju neprepoznati (idiopatska anafilaksija). Može se očitovati različitom kombinacijom od čak 40-ak potencijalnih simptoma i znakova. Dijagnoza se temelji na kliničkim simptomima i znakovima i na detaljnoj anamnezi. U dojenačkoj dobi anafilaksiju može biti teško prepoznati, jer subjektivne simptome, kao što su svrbež, stezanje u grlu, u prsima i druge, dojenčad ne može opisati, a mnogi znaci su nespecifični i vide se i u drugim stanjima (regurgitacija nakon hranjenja, crvenilo, promuklost nakon plača, osipi uz virusne infekcije, pospanost nakon hranjenja...). Ključno je provesti pravodobno liječenje i sačiniti plan daljnjeg postupanja.

PRIKAZ BOLESNIKA

Muško dojenče u dobi od 7 mjeseci hospitalizirano je zbog pojave životno ugrožavajućih znakova neposredno nakon uzimanja obroka žitarica s voćem (pšenica, jabuka, banana) – kašalj, eritem, urtike, edem uški, povraćanje.

nje, disfonija i klonulost. Uz liječenje ponavljanim adrenalinom i.m., metilprednizolonom, dimetindenom i intravenskom infuzijom, postupno su se povukli svi simptomi. Dijete je na prsima, započeta je dohrana, ima atopijski dermatitis i do tada nije bilo ništa teže bolesno. Obradom je potvrđena alergija na proteine kravljeg mlijeka, a ova je reakcija po svim kriterijima bila anafilaksija.

ZAKLJUČAK

Anafilaksija je nedovoljno prepoznata u dojenčadi jer su mnoge epizode upravo prve manifestacije alergije, dojenčad ne može opisati svoje simptome, a mnogi znakovi mogu biti viđeni uz brojna druga stanja. Najčešći okidač anafilaksije u dojenčadi jest hrana. Liječenje akutne reakcije temelji se na pravodobnom prepoznavanju i brzom liječenju, osobito brzoj primjeni intramuskularnog adrenalina. Smanjivanje rizika ponavljanja uključuje utvrđivanje okidača anafilaksije, poduku o izbjegavanju ekspozicije okidačima i odgovarajuća spremnost za liječenje budućih epizoda anafilaksije.

Dvije godine dječje post-COVID ambulante u KBC-u Zagreb – što smo naučili?

Nevenka Cigrovski (nevenka.cigrovski@gmail.com) (KBC Zagreb), Ivan Bambir (ivan_bambir@hotmail.com) (KBC Zagreb), Duška Tješić-Drinković (duska.td@gmail.com) (KBC Zagreb), Marina Mihalec (mmkarmen@gmail.com) (KBC Zagreb), Dorotea Bartoniček (dorotea.bartonicsek@gmail.com) (KBC Zagreb), Branka Bunoza (brankabunoza@gmail.com) (KBC Zagreb), Ivan Lehman (thelehman@yahoo.com) (KBC Zagreb), Nataša Nenadić Baranašić (natasanenadic@gmail.com) (KBC Zagreb), Miroslav Weiss (miroslavweiss3@gmail.com) (KBC Zagreb), Matija Bakoš (mbakos11@gmail.com) (KBC Zagreb), Marijan Frković (mfrkovic1@gmail.com) (KBC Zagreb), Iva Rukavina (iva_rukavina@hotmail.com) (KBC Zagreb), Jadranka Kelečić (jkelecic17@gmail.com) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Post-COVID ambulanta u Klinici za pedijatriju KBC Zagreb počela je s radom u ožujku 2021. godine kao odgovor na sve veći broj djece s tegobama koje su se pojavile nakon preboljele bolesti COVID-19. Riječ je o polimorfnim simptomima koji traju najmanje 3 mjeseca nakon preboljele bolesti COVID-19.

CILJ

Dobiti uvid u najčešće simptome i rezultate dijagnostičke obrade u djece s post-COVID tegobama.

METODE I ISPITANICI

Retrospektivna analiza pacijenata koji su obrađivani u post-COVID ambulanti Klinike za pedijatriju KBC-a Zagreb od ožujka 2021. do svibnja 2023. godine.

REZULTATI

Analizirano je 60 pacijenata (M=23, Ž=37). U sve djece inicijalno je napravljena laboratorijska obrada prema post-COVID protokolu koji smo oformili, te EKG, a u djece starije od 5 godina i spirometrija. Ovisno o kliničkoj slici, učinjene su dodatne pretrage i supspecijalistički pregledi. Većina djece imala je blagi oblik bolesti, neki su bili asimptomatski. Nijedno dijete nije bilo hospitalizirano zbog bolesti COVID-19. Simptomi zbog kojih su se javljali u post-COVID ambulantu uključuju: sub/febrilitet, umor, netoleranciju tjelesnog napora, kognitivni deficit, poremećaj koncentracije i pažnje, perzistentnu glavobolju, ortostatsku hipotenziju, zaduhu, bol u prsima, poteškoće s disanjem i/ili promjene na RTG-u pluća, osjećaj nedostatka zraka, palpitacije, osjećaj trnaca u nogama, bol u kralježnici, bol u rukama i/ili nogama, artritis, eozinofiliju, neutropeniju, poremećaj spavanja. U većine su djece rezultati učinjenih pretraga bili uredni, a nalazi koji su u manjem broju slučajeva odstupali od normalne bili su: spirometrija, *Tilt up* test, diferencijalna krvna slika i D-dimeri. U većine je nastupio spontani oporavak, a u manjeg su se broja djece tegobe održale dulje od 6 mjeseci.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Još uvijek je nepoznata patogeneza post-COVID tegoba, no sve više dokaza upućuje na moguće poremećaje na razini imunskog odgovora, staničnog metabolizma i crijevne mikrobiote. Radi se o dijagnozi isključenja, a liječenje je zasada suportivno.

Hereditarni angioedem u djece – analiza pacijenata koje se prati u Klinici za pedijatriju KBC-a Zagreb

Tea Petroci (tea.petroci@gmail.com) (KBC Zagreb), Nevenka Cigrovski (nevenka.cigrovski@gmail.com) (KBC Zagreb), Darko Richter (darkorichter@hotmail.com) (KBC Zagreb), Jadranka Kelečić (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Hereditarni angioedem (HAE) autosomno je dominantno nasljedna bolest koja spada u skupinu vrlo rijetkih bolesti s incidencijom od otprilike 1 na 10 000 – 50 000 ljudi. Osobe koje boluju od ove bolesti imaju smanjenu koncentraciju ili funkciju C1-inhibitora, zbog čega dolazi do oticanja koje može nastupiti na bilo kojem dijelu tijela, primjerice na licu, udovima, u dišnom sustavu ili oko crijeva. Riječ je o potencijalno smrtonosnoj bolesti ako se na vrijeme ne postavi dijagnoza i ako nije pravodobno dostupna adekvatna terapija.

CILJ

Evaluirati kliničke karakteristike i dob postavljanja dijagnoze u populaciji djece s hereditarnim angioedemom koju se prati u našem centru.

METODE I ISPITANICI

Retrospektivna analiza pacijenata koji boluju od hereditarnog angioedema, a praćeni su u Ambulanti za imunologiju Klinike za pedijatriju KBC-a Zagreb unazad 10 godina.

REZULTATI

U klinici za pedijatriju KBC-a Zagreb praćeno je sedmero pacijenata s HAE-om, tri djevojčice i četiri dječaka. Većina djece upućena je na pregled pedijatrijskom imunologu zbog pozitivne obiteljske anamneze. Šestero djece boluje od HAE-a tipa 1, a jedan pacijent ima dokazan HAE tipa 2. U dvoje pacijenata dijagnoza je postavljena u dobi od 2 godine, a u preostalih od šeste do desete godine života. Troje pacijenata do sada nije imalo napadaje. U dvoje pacijenata primijenjen je ikatibant tijekom akutnog napadaja. Jedan je primio iz plazme derivirani C1 inhibitor prije kirurškog zahvata. Dvoje od njih bilo je hospitalizirano zbog sumnje na akutni napadaj HAE-a. Jedna je pacijentica u nekoliko navrata posjetila hitnu ambulantu zbog bolova u trbuhu. U jednog je pacijenta zabilježena sklonost subglotičkim laringitisima.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Riječ je o vrlo rijetkoj, potencijalno smrtonosnoj bolesti koja se najčešće nasljeđuje od roditelja, ali bolest može biti posljedica i mutacije nastale *de novo*. Za pravodobnu dijagnozu važno je podizati svijest o ovoj bolesti među liječnicima različitih sub/specijalizacija, kako bi se izbjegli nepotrebni terapijski i dijagnostički postupci.

Imunodisregulacija u djevojčice s parcijalnim sindromom DiGeorge

Marija Badurina Zahirović (marijabadurinazahirovic@gmail.com) (Dom zdravlja Novalja), Maja Pavlović (drmajapavlovic@gmail.com) (Klinika za Pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb), Ivo Barić (ibarić@kbc-zagreb.hr) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb), Ivana Tonković Đurišević (i) (KBC Zagreb), Slaven Abdović (sabdovic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinika za dječje bolesti Zagreb), Anita Špehar Uroić (anspehar@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinika za dječje bolesti Zagreb), Alenka Gagro (alenka.gagro@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Sindrom DiGeorge jedan je od češćih kongenitalnih sindroma u kojih postoji povišeni rizik od infekcija, autoimunskih bolesti, alergija i malignih bolesti. Imunološkom obradom najčešće se nađe manjak T-limfocita i sniženje serumskih imunoglobulina, osobito u onih s kompletnim oblikom sindroma kao posljedicom potpunog izostanka razvoja timusa. Bolesnici s parcijalnim sindromom DiGeorge najčešće imaju manjak serumskih imunoglobulina (IgA ili IgM) te smanjen broj ukupnih CD3+ i pomoćničkih CD3+CD4+ T-limfocita.

PRIKAZ BOLESNIKA

Djevojčica u dobi od dvije godine s genetski dokazanim parcijalnim sindromom DiGeorge prema klasifikaciji prirođenih poremećaja imunosti, multidisciplinarno je obrađena zbog novonastalih tegoba u vidu prolongirane vrućice, mikrocitne anemije, ubrzane sedimentacije eritrocita i značajno povišenog serumskog IgM (16 g/L, referentni raspon za dob: 0,2 – 1,5 g) i IgG (15,2 g/L, referentni raspon za dob: 4,5 – 9 g/L). Infektološka obrada (uključujući i akutnu infekciju virusima EBV i CMV) nije jasno otkrila pokretača tegoba. Analiza autoantitijela pokazala je pozitivan test ANA, povišen anti-dsDNA i protutijela anti-Scl-70. Hematološkom obradom dokazana su direktna antieritrocitna protutijela i poliklonsko obilježje povišenih IgM i IgG. UZV bubrega pokazao je nefrokalcinozu. Uz dotadašnju terapiju kalcitriolom zbog hipoparatiroidizma, djevojčicu smo liječili kortikosteroidima i hidroksiklorokinom uz odličan klinički i laboratorijski odgovor, normalizaciju serumskog IgG i sniženje IgM.

ZAKLJUČAK

Multidisciplinarna obrada u naše bolesnice upućuje ponajprije na imunosnu disregulaciju povezanu s parcijalnim sindromom DiGeorge, što se očitovalo vrlo visokim IgM i povišenjem IgG, te autoantitijelima. Rizik za razvoj autoimunskih bolesti u sindromu DiGeorge jest, prema literaturi, oko 7%. Poliklonska hipergamaglobulinemija u IgM i IgG vrlo je rijedak nalaz u tih bolesnika. Daljnje multidisciplinarno praćenje nužno je za pravilnu interpretaciju i liječenje djevojčice s obzirom na moguće rizike od razvoja drugih manifestacija autoimunskih bolesti kao i adekvatnu kontrolu hiperkalciurije te usporjenje nefrokalcinoze.

Imunosni odgovor u djece s PANDAS-om

Arijana Šimić (arijana777@yahoo.co.uk) (Dječja bolnica Srebrnjak), Ivana Banić (ibanic@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak), Marcel Lipej (mlipej@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak), Andrija Miculinić (andrijamicko@gmail.com) (Dječja bolnica Srebrnjak), Lana Tambić-Bukovac (lanabukovac@gmail.com) (Dječja bolnica Srebrnjak), Mirjana Turkalj (mturkalj@bolnica-srebrnjak.hr) (Dječja bolnica Srebrnjak, Hrvatsko katoličko sveučilište, Medicinski fakultet Sveučilišta J.J.Strossmayer)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Pedijatrijski autoimunski neuropsihijatrijski poremećaj povezan sa streptokokom grupe-A (PANDAS) opisuje djecu čiji se simptomi, poput opsesivno-kompulzivnog poremećaja, tikova ili drugih neuropsihijatrijskih simptoma, pogoršavaju sa streptokoknom infekcijom. Povezanost je između PANDAS-a i infekcije streptokokom grupe-A kontroverzna, kao i etiologija bolesti te uloga imunosnog odgovora. Više je teorija o patogenezi bolesti, kao što su „tkivna mimikrija“, tj. autoimunosna komplikacija s atipičnim imunosnim odgovorom na antigene streptokoka grupe-A i razvojem autoantitijela koja unakrsno reagiraju s vlastitim tkivima, kao i teorija o promijenjenoj crijevnoj mikrobioti povezanoj s neuroinflamacijom.

CILJ

Utvrđiti imaju li djeca s PANDAS-om odstupanje u imunosnom odgovoru, tj. u populacijama T, B i NK-limfocita periferne krvi, te subpopulacijama B-limfocita periferne krvi u odnosu na zdravu djecu.

METODE I ISPITANICI

U 53 djece (dobi 5 – 15 godina) određivani su relativni udjeli i apsolutni broj T-limfocita (CD3+), pomoćničkih (CD4+CD8-), citotoksičnih (CD4-CD8+), te aktiviranih T-limfocita (CD3+HLADR+), NK-stanica (CD3+CD16+CD56+), B-limfocita (CD19+) i memorijskih B-limfocita (CD19+CD27+), na protočnom citometru. Određivane su također i subpopulacije B-limfocita (tranzicijski, djevičanski, neusmjereni i usmjereni memorijski B-limfociti, dvostruko negativni B-limfociti, te plazmablasti). Mann-Whitneyjevim U-testom utvrđeno je postoji li razlika u udjelima i apsolutnom broju navedenih subpopulacija stanica periferne krvi. Sve p-vrijednosti manje od 0,05 smatrane su statistički značajnima. Svi statistički postupci učinjeni su uporabom IBM-SPSS Statistics, verzijom 25.0.

REZULTATI

Nađen je statistički značajno povišen udio i apsolutni broj aktiviranih T-limfocita (CD3+HLADR+), u perifernoj krvi djece s PANDAS-om, te značajno povišen relativni udio subpopulacije tranzicijskih B-limfocita (IgD+CD27-IgM++CD38++). Nađene su statistički značajno snižene vrijednosti apsolutnog broja i relativ-

nih udjela dvostruko negativnih B-limfocita (IgD-CD27-), udjela usmjerenih memorijskih B-limfocita (CD19+IgD-CD27+) te relativnog udjela plazmablata (CD19+IgD-CD27++CD38++) u perifernoj krvi djece s PANDAS-om.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

U djece s PANDAS-om nađeno je odstupanje u imunom odgovoru, posebno u subpopulacijama razvojnih stadija B-limfocitne loze. Takve promjene još nisu objavljene, a njihovo značenje treba dodatnim istraživanjem definirati. Poznato je da djeca s poremećajem u imunom odgovoru imaju bolji odgovor na terapiju intravenoskim imunoglobulinima (IVIG), stoga se detekcija imunskih poremećaja preporučuje u kliničkoj praksi u djece kojoj se planira uvođenje terapije IVIG-om.

Kaustične stenozе jednjaka: prikaz slučajeva endoskopskih dilatacija s dinamičkim stentom

Ana Močić Pavić (amocicpavic@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Torroni Filippo (filippo.torroni@gmail.com) (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù), Luigi Dall'Oglio (luigidalloglio@gmail.com) (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù), Stjepan Višnjić (stjepanvisnjic@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Sandra Kralik (sandra.kralik@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Danijela Vitrisal (danijela.beljak@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Ivana Dragojević (ivana.dragojevic@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Iva Hojsak (ivahojsak@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Slučajne ingestije lužina najčešće su u djece u dobi između jedne i tri godine i one mogu uzrokovati teške akutne ozljede i dugotrajne komplikacije, osobito razvoj stenoza jednjaka. Ezofagealni dinamički stent nova je strategija u liječenju rezistentnih stenoza s ciljem uklanjanja potrebe za višestrukim dilatacijama. Riječ je o prilagođenom silikonskom uređaju koaksijalne građe na nazogastričnoj sondi koji se umeće nakon dilatacije stenoza, endoskopskim navođenjem s fiksacijom izvan nosa.

PRIKAZ BOLESNIKA

Prikazujemo dvogodišnjeg dječaka s dvostrukom stenozom jednjaka, kao rezultat slučajne ingestije jake lužine. Nakon višestrukih neuspješnih endoskopskih dilatacija tijekom tri godine, uključujući i primjenu topikalnog mitomicina te posljedičnu kiruršku resekciju, dječak je na mjestu anastomoze ponovno razvio stenozu. Iz tog razloga odlučeno je postaviti dinamički stent razvijen u Endoskopskom pedijatrijskom centru bolnice Bambino Gesù, Rim. Drugi slučaj opisuje trogodišnju djevojčicu sa sindromom Down koja je razvila multiple stenozе gotovo cijelom duljinom jednjaka nakon slučajne ingestije jake lužine neprohodne za balon dilataciju te je upućena u navedeni Centar radi daljnjeg zbrinjavanja. Provedene su dilatacije bužijama Savary do željenog lumena, a potom je postavljen dinamički stent. U oba slučaja stent je postavljen na razdoblje od 3 do 6 mjeseci, dobro toleriran, postignut je adekvatan peroralni unos hrane te se nastavlja praćenje.

ZAKLJUČAK

Ovaj prikaz slučajeva potvrđuje da je dinamički stent jednostavan uređaj kojim se može izbjeći agresivan kirurški pristup i opetovane endoskopske dilatacije u slučajevima rezistentnih stenoza.

Koncentracije vitamina D u serumu djece s atopijskim bolestima

Helena Tesari Crnković (tesari_helena@yahoo.com) (Medicinski fakultet Osijek, OŽB Požega), Vlado Drkulec (vlado.drkulec@pozeska-bolnica.hr) (OŽB Požega), Romana Gjergja Juraški (romanagjergja68@gmail.com) (Medicinski fakultet Osijek, Dječja bolnica Srebrnjak), Mirjana Turkalj (mturkalj@bolnica-srebrnjak.hr) (Medicinski fakultet Osijek, Dječja bolnica Srebrnjak)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Vitamin D utječe na ravnotežu Th1 i Th2 limfocita, inhibira funkciju B-limfocita i sekreciju imunoglobulina E (IgE), djeluje izravno na dišne puteve preko receptora na glatkim mišićnim stanicama bronha, inhibira proliferaciju mišićnih stanica čime djeluje na remodeliranje bronha. Opisana je povezanost između manje koncentracije vitamina D i prevalencije astme, alergijskog rinitisa i atopijskog dermatitisa. Astma je u kontekstu manjka vitamina D najviše proučavana, dok njegov utjecaj na druge atopijske bolesti ostaje proturječan.

CILJ

Utvrđiti jesu li u djece s atopijskim bolestima (astma, alergijski rinitis i/ili rinokonjunktivitis, atopijski dermatitis) koncentracije vitamina D u serumu manje nego u zdrave djece.

METODE I ISPITANICI

U 72 djece u dobi od 10 godina učinjeno je: određivanje koncentracije vitamina D, ukupnog IgE-a, specifičnog IgE-a, apsolutnog broja eozinofila, *prick* test na inhalacijske alergene, mjerenje frakcije izdahnutog dušikovitog oksida (FeNO) i spirometrija. Testom Mann Whitney U utvrđeno je postoji li razlika u koncentraciji vitamina D u serumu djece s atopijskim bolestima i zdrave djece. Kendalovi koeficijenti korelacije tau_b upotrijebljeni su za analizu korelacije između vitamina D i biomarkera atopije i atopijskih bolesti. Sve p-vrijednosti manje od 0,05 smatrane su značajnima. Svi statistički postupci učinjeni su uporabom IBM SPSS Statistics, verzijom 25.0.

REZULTATI

Većina desetogodišnje djece (66 od 72; 91,7%) u našem je istraživanju imala manjak vitamina D. Iako su u djece s astmom, alergijskim rinitisom i rinokonjunktivitisom koncentracije vitamina D u serumu bile manje nego u zdrave djece, ta razlika nije bila statistički značajna. Nije nađena povezanost koncentracije vitamina D s biomarkerima atopije, alergijskom senzibilizacijom ni s prevalencijom atopijskih bolesti.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Našim istraživanjem nismo našli statistički značajne razlike između koncentracije vitamina D u serumu djece s atopijskim bolestima i zdrave djece. Značajno je da je većina naših ispitanika (91,7%) imala manjak vitamina D3, što potencijalno može biti velik javnozdravstveni problem.

Korelacija između frakcijske koncentracije izdahnutog dušikovitog oksida, nazalnog dušikovitog oksida i atopije kod alergijskog rinitisa i astme

Srđan Ante Anzić (sanzic@bolnica-srebrnjak.hr), (Dječja bolnica Srebrnjak), Helena Munivrana Škvorc (hmunivrana@bolnica-srebrnjak.hr), (Dječja bolnica Srebrnjak), Ivana Jerković (ijerkovic@bolnica-srebrnjak.hr), (Dječja bolnica Srebrnjak), Duška Markov Glavaš (dmarkov@bolnica-srebrnjak.hr), (Dječja bolnica Srebrnjak), Iva Carević (icarevic@bolnica-srebrnjak.hr), (Dječja bolnica Srebrnjak), Marko Škvorc (mskvorc@kbc-zagreb.hr), (Klinika za ženske bolesti i porode KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Frakcijska koncentracija izdahnutog dušikovitog oksida (FeNO) i nazalnog dušikovitog oksida (nNO) neinvazivni su markeri upale dišnih putova koji se upotrebljavaju za dijagnozu i praćenje atopijskih bolesti (astme i alergijskog rinitisa).

CILJ

Istražiti odnos između vrijednosti FeNO i nNO u pacijenata s alergijskim rinitisom – bez obzira na to imaju li astmu ili ne – u korelaciji s njihovim razinama eozinofila, ukupnim vrijednostima IgE i senzibilizacijom na inhalacijske alergene.

METODE I ISPITANICI

Proveli smo presječno istraživanje koristeći se podacima iz bolničke baze podataka za razdoblje 2018. – 2022. godine. U studiju je uključeno 412 pacijenata s alergijskim rinitisom bez obzira na to imaju li astmu ili ne. Mjereni su FeNO, nNO i razine eozinofila, ukupni i specifični IgE za pojedinačne alergene u svrhu procjene atopijskog statusa pacijenata.

REZULTATI

Od 412 djece uključene u studiju, dječaka je bilo 205 (49,75%), a djevojčica 207 (50,25%). Ispitanici su bili u dobi od 4 do 17 godina (prosječno 10,8 godina). Svi su imali dijagnosticiran alergijski rinitis, dok je njih 168 (40,78%) povrh alergijskog rinitisa, imalo dijagnosticirano i bronhijalnu astmu. Prosječna vrijednost FeNO u pacijenata uključenih u studiju bila je 23.5 +/- 24 ppb (engl. *parts per billion*), a prosječna razina nNo je bila 1160,07 +/- 602,57 ppb. Statistički značajnije vrijednosti primijećene su u grupi pacijenata s astmom u odnosu na grupu pacijenata koji nisu imali astmu, i to za FeNO (30.4 +/- 28.8 nasuprot 23.6 +/- 24.0 ppb; $p=0.002$), za ukupni IgE ($p < 0.001$) te za razinu eozinofila ($p < 0.001$). Kod ostalih parametara nije bilo statistički značajne razlike.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

FeNO i nNO su neinvazivni markeri upale dišnih putova. U pacijenata s alergijskim rinitisom više razine FeNO-a u korelaciji su s prisutnošću astme, što bi moglo upućivati na to da bi nNo mogao biti surogat marker rinitisa.

Obrasci ezofagealne manometrije u pedijatrijskih pacijenata sa sistemnom sklerozom

Ana Močić Pavić (amocicpavic@gmail.com), (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Rebecca Nicolai (rebecca.nicolai@opbg.net), (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù), Paola De Angelis (paola.deangelis@opbg.net), (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù), Angela Aquilani (angela.aquilani@opbg.net) (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù), Emiliano Marasco (emiliano.marasco@opbg.net), (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù), Renato Tambucci (renato.tambucci@opbg.net), (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Sistemska skleroza (SS) rijetka je bolest vezivnog tkiva obilježena mikrovaskularnim oštećenjem i fibrozom kože i visceralnih organa. Iako je poznato da je zahvaćenost jednjaka česta, nedostaju podatci koji bi objektivno ocijenili motoričku funkciju jednjaka u ranoj dobi.

CILJ

Cilj je ovog izvješća procijeniti zahvaćenost jednjaka djece sa SS-om primjenom ezofagealne manometrije visoke rezolucije (HRM).

METODE I ISPITANICI

Retrospektivno smo pregledali podatke 4 pacijenta (dob: 11, 15,6, 12,2 i 7,2 godina) sa SS-om u kojih je učinjena ezofagealna manometrija, a rezultati su očitani u skladu s važećom Chicago klasifikacijom.

REZULTATI

Dva su pacijenta imala disfagiju u vrijeme izvođenja manometrije, a dva su bila asimptomatska. U svih pacijenata pronašli smo patološke obrasce manometrije: snižen tlak u mirovanju donjeg ezofagealnog sfinktera (LOS) (6,7; 4,0; 0,3; 4,8 mmHg) u sva 4 pacijenta, neučinkovit motilitet jednjaka u 1 (DCI: 303,8 mmHg cm/s) i odsutnost kontraktilnosti u njih 3 (DCI <100 mmHg cm/s). Sva su djeca pokazala normalan motilitet ždrijela i gornjeg ezofagealnog sfinktera.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Ovaj prikaz pokazuje da oštećenje peristaltike jednjaka i tonusa donjeg ezofagealnog sfinktera nastupa u ranoj fazi SS-a. Pacijenti možda neće osjetiti simptome poput žgaravice ili disfagije, ali ezofagealna manometrija trebala bi biti dio ranog kliničkog praćenja kako bi se usmjerilo liječenje bolesnika.

Sindrom Pfapa: prikaz slučaja

Andrea Huić Maleš (and_hu@hotmail.com), (Klinički bolnički centar Split, Klinika za dječje bolesti), Saša Sršen (ssrsen@kbsplit.hr), (Klinički bolnički centar Split, Klinika za dječje bolesti)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Sindrom Pfapa je autoinflamatorna bolest dječje dobi koju obilježavaju ponavljajuće vrućice, aftozni stomatitis, faringitis i cervikalni limfadenitis, a dijagnoza se postavlja na temelju kliničkih kriterija. Epizode vrućice mogu se liječiti jednokratnim dozama glukokortikoida, a pri lošijoj kontroli bolesti u obzir dolazi i liječenje kolhicinom ili blokatorima IL-1. U više od 90% slučajeva tonzilektomija uzrokuje trajnu remisiju bolesti.

PRIKAZ BOLESNIKA

Dječak, rođen 13.1.2015., u više se navrata javljao na hitni pedijatrijski prijem KBC-a Split zbog visokog febriliteta. U statusu je u najvećem broju slučajeva imao hiperemično ždrijelo s uvećanim tonzilama punim eksudata te polimikroadenijom vrata, a iz laboratorijskih nalaza povišene vrijednosti leukocita i CRP-a. Višekratno je liječen antibiotskom terapijom pod sumnjom na streptokokni tonzilitis. Pregledom kod dječjeg alergologa i imunologa postavljena je sumnja na sindrom Pfapa te je preporučena terapija glukokortikoidima pri ponovnoj pojavi istih simptoma. Nakon toga je u dva navrata, zbog iste kliničke slike, na našem prijmu liječen glukokortikoidima primijenjenima intramuskularno, na što su se simptomi povukli. Četrnaest mjeseci nakon postavljene dijagnoze, dječak je tonziloadenoidektomiran, nakon čega se simptomi u sklopu sindroma Pfapa više nisu javljali.

ZAKLJUČAK

Bolest obično ima benigni i samoograničavajući tijek. Liječenje pojedinačnim dozama glukokortikoida učinkovito je u kontroli epizoda vrućice, dok su kolhicin i blokatori IL-1 obećavajuća opcija za smanjenje učestalosti napadaja. Dugotrajno i najučinkovitije rješenje jest tonzilektomija s adenoidektomijom ili bez nje.

Postoji li povezanost između sezonske gripe u sezoni 2022./2023. i streptokokne infekcije u pedijatrijskoj populaciji?

Gordana Pelčić (gordana.pelcic@medri.uniri.hr), (Dom zdravlja PGŽ, Medicinski fakultet sveučilišta u Rijeci), Maja Abram (maja.abram@medri.uniri.hr), (KBC Rijeka, Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci), Dolores Peruć (dolores.peruc@medri.uniri.hr), (Nastavni Zavod za javno zdravstvo Primorsko-goranske županije, Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Infekcija virusom gripe u dječjoj dobi možete biti uzrokom hospitalizacija, morbiditeta i mortaliteta. Klinička prezentacija gripe u djece može se kretati od asimptomatske infekcije do post-influenca sekvela kao što su bakterijske pneumonije, akutni otitisi i sinusitisi.

CILJ

Opisati bakterijske infekcije gornjih dišnih putova u djece oboljele od influence tipa A i B tijekom sezone 2022./2023. u jednoj pedijatrijskoj ordinaciji.

METODE I ISPITANICI

Ispitanici su pacijenti pedijatrijske ordinacije Pehlin kojima je dijagnosticirana gripa tipa A i B u sezoni 2022./2023. Pacijenti su većinski dijagnosticirani u dvjema zdravstvenim ustanovama s pomoću molekularnih testova za direktnu detekciju virusne RNA ili automatizirane direktne imunofluorescentne detekcije antigena virusa gripe, upućeni od nadležnog liječnika. U manjeg dijela pacijenata gripa je dijagnosticirana prilikom inicijalne obrade na hitnom prijmu KBC-a brzim antigenskim testom. Pregledani su e-kartoni pacijenata kojima je dijagnosticirana gripa i evidentirani oni koji su imali kliničku sliku streptokokne infekcije (skarlatina) ili obriškom nazofarinksa verificirani streptokokni tonzilofaringitis unutar mjesec dana od dijagnoze gripe.

REZULTATI

Rezultati inicijalne studije na pacijentima jedne pedijatrijske ordinacije ne sugeriraju značajnu korelaciju između sezonske gripe 2022./2023. i učestalosti streptokokne infekcije.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Evidentirano je nekoliko slučajeva bakterijske infekcije uzrokovane piogenim streptokokom unutar mjesec dana od inicijalne dijagnoze gripe tipa A ili B. Većinom se radilo o akutnom tonzilofaringitisu i skarlatini s povoljnim ishodom za sve pacijente.

Prikaz slučaja dvaju bolesnika: prava reakcija preosjetljivosti na aminopeniciline u tijeku akutne infektivne mononukleoze

Ivona Janeš (ivonajanes@gmail.com) (Dom zdravlja Zagreb-zapad), Marta Navratil (marta.navratil@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Infektivna mononukleoza akutna je virusna bolest uzrokovana Epstein-Barrovim virusom ili citomegalovirusom, a u 4,2 do 13% slučajeva praćena je pojavom kožnog osipa. Zbog sličnosti simptoma infektivne mononukleoze i drugih bakterijskih infekcija, u mnogih se pacijenata postavi pogrešna dijagnoza etiologije infekcije, započne se antimikrobna terapija, a serološko testiranje rijetko se izvodi. Slijedom navedenog, primijećena je povećana prevalencija kožnih eflorescencija, koje u tom slučaju iznose 27,8 do čak 69%, a pojavljuju se uglavnom 5 – 14 dana od primjene, najčešće penicilinskih antibiotika.

PRIKAZ BOLESNIKA

U prvom slučaju riječ je o 19-mjesečnom dječaku s dvodnevnom febrilitetom, generaliziranim eritematoznim osipom, edemom lica, hiperemičnim ždrijelom i limfadenopatijom vrata, u tijeku 8. dana antibiotske terapije amoksicilin-klavulanskom kiselinom nakon avulzijske ozljede palca. Inicijalni laboratorijski nalazi pokazali su blaže povišenje CRP-a (10.8 mg/L), limfocitozu, povišen ALT (60 U/L) i LDH (732 U/L). U drugom slučaju riječ je o trogodišnjoj djevojčici s generaliziranim makulopapuloznim osipom, edemom usnica te oteklinom šaka i stopala 7. dana terapije amoksicilinom, a zbog BHS-A dokazanog tonzilofaringitisa. U laboratorijskim nalazima izdvajamo povišenu vrijednost LDH (613 U/L). U oba pacijenta obustavljena je antibiotska terapija, rehidrirani su i uveden je peroralni antihistaminik uz intravensku kortikosteroidnu terapiju, na što ubrzo dolazi do kliničkog oporavka. Tada učinjeni serološki testovi upućivali su na akutnu EBV infekciju. Kožnim intradermalnim testom, učinjenim u dječaka 10, a u djevojčice 7 mjeseci od pojave simptoma, dokazali smo da je riječ o pravoj reakciji odgođene preosjetljivosti na lijek.

ZAKLJUČAK

Budući da je iz literature poznato kako virus može stupiti u interakciju s lijekom i uzrokovati promjene u funkcioniranju imunostava, smatralo se kako su te interakcije isključivo prolazne. Međutim, nedavni podatci pokazuju kako se može razviti trajna preosjetljivost odgođenog tipa na primijenjeni lijek, što alergološko testiranje stavlja visoko na popis prioriteta pri radu s pacijentima s infektivnom mononukleozom, a koji razviju kožne simptome tijekom antimikrobnog liječenja.

Sindrom SAPHO – prikaz bolesnika

Lucia Mrđen (lucia.mrden@gmail.com) (Opća bolnica Pula), Barbara Kvenić (barb.kvenic@yahoo.com) (KBC Rijeka),

Srđan Banac (srdan.banac@medri.uniri.hr) (KBC Rijeka)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Sindrom SAPHO, obilježen sinovitisom, aknama, pustulozom, hiperostozom i osteitisom, vrlo je rijedak entitet multifaktorijalne, najvjerojatnije autoinflamatorne etiologije koji se uglavnom javlja u odrasloj životnoj dobi. Sindrom se najčešće očituje multifokalnim koštano-zglobnim poremećajima s kožnim promjenama ili bez njih.

Iako je liječenje kombinacijom nesteroidnih antireumatika, glukokortikoidima i imunomodulatorima najčešće učinkovito, s obzirom na nespecifičnu i vremenski prolongiranu prezentaciju, dijagnoza se nerijetko postavlja s odgodom.

PRIKAZ BOLESNIKA

U dječaka u dobi od 15 godina započeto je dva mjeseca prije dolaska u Kliniku liječenje pustuloznih akni Roaccutanom, s čime koincidira inicijalno pojava subfebriliteta, opće slabosti, mijalgije i limfadenopatije uz uredne laboratorijske nalaze. Pri prijmu u Kliniku prezentira se febrilitetom u trajanju od 14 dana, pustuloznim aknama po licu i trupu, uz opći algički sindrom, a u laboratorijskim nalazima, prije hospitalizacije, zabilježen je značajan porast nespecifičnih upalnih parametara (Lkc 15.0, CRP 121 mg/L, SE 70, IL-6 61.78) uz negativan imunološki probir. Diferencijalnodijagnostički postavljena je sumnja na sindrom SAPHO i nuspojave liječenja Roaccutanom. Roaccutane je isključen iz terapije, a s obzirom na perzistiranje simptoma uz lokalizaciju bolova u leđima, koljenom zglobu i lijevom gležnju, učinjena je scintigrafija skeleta, gdje se bilježi multifokalno nakupljanje radiofarmaka upravo u klinički odgovarajućim regijama. Naknadno je stanje evaluirano MR-om zahvaćenih regija. Po prispjeću nalaza uvedena je sistemska terapija kortikosteroidima i ibuprofenom te empirijska antimikrobna terapija klindamicinom na što vrlo ubrzo, u 48-satnom intervalu, dolazi do značajnog kliničkog poboljšanja praćenog normalizacijom laboratorijskih nalaza.

ZAKLJUČAK

Na temelju kliničke slike i nalaza scintigrafije postavljena je dijagnoza sindroma SAPHO, no moguće je da su se simptomi dijelom preklapili s nuspojavama liječenja Roaccutanom. Započetim liječenjem postignut je povoljan terapijski učinak. Unatoč tome, sindrom SAPHO kronična je bolest zbog čega je važana daljnja evaluacija i praćenje pacijenata zbog mogućih recidiva i komplikacija koje mogu narušiti kvalitetu života, osobito djece.

Terapija sekukinumabom u djevojčice sa sindromom Netherton

Iva Bator (iva.topic.w@gmail.com) (Dom zdravlja Zagreb zapad), Nives Pustišek (pustisek.nives@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Suzana Ožanić Bulić (suzanaozanic@hotmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Tena Niseteo (tniseteo@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Sara Sila (sara.sila0810@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Sanja Kolaček (sanja.kolacek@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Ingeborg Barišić (barisicingeborg@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Alenka Gagro (alenka.gagro@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Nethertonov sindrom (NS) rijedak je autosomno recesivni poremećaj keratinizacije obilježen eritrodermijom (ichthyosis linearis circumflexa), abnormalnostima kose (trichorrhexis invaginata), atopijskim manifestacijama i imunodisregulacijom. Bolesnici u ranom djetinjstvu imaju visok rizik od životno ugrožavajućih komplikacija, kao što su hipernatremijska dehidracija, poremećaj termoregulacije, infekcije, alergije i slabije napredovanje. NS uzrokuju mutacije u genu SPINK5 (5q31-q32) koji kodira inhibitor kožnih serinskih proteaza LEKTI, čiji manjak dovodi do preturne deskvamacije i ozbiljnih defekata kožne barijere. Specifična terapija ne postoji, potrebna je intenzivna njega kože uz multidisciplinarno praćenje, a u nekih i nadomjesna terapija imunoglobulinima. Rezultati istraživanja patogeneze bolesti o važnosti signalnog puta IL-17/IL-36 u NS-u upućuju na moguću korist anticitokinske terapije u njezinu liječenju.

PRIKAZ BOLESNIKA

NS u naše bolesnice prezentirao se u ranom dojenačkom razdoblju generaliziranim eritrodermijom, suhoćom i ljuštenjem kože, hipernatremijskom dehidracijom, nenapredovanjem na tjelesnoj masi te ponavljajućim teškim kožnim i sistemskim infekcijama. Dijagnoza je potvrđena genetičkim testiranjem u inozemnom medicinskom centru. U dobi od 6 mjeseci započeta je nadomjesna terapija intravenskim imunoglobulinima tijekom 2,5 godine. Iako bolesnica više nije imala težih infekcija, i dalje se pratilo značajno zaostajanje u rastu, kao i slab utjecaj lokalne terapije na kožu. Kasnije je razvila i visoka IgE protutijela te senzitivizaciju na brojne prehrambene alergene, kao i anafilaksiju na proteine jajeta. S obzirom na pojedinačne opisane slučajeve poboljšanja na primjenu antagonista IL-17A (sekukinumab) u NS-u, u dobi od 3,5 godine započeli smo terapiju tim lijekom u

dosadašnjem trajanju od 1,5 godine. Uz primjenu sekukinumaba značajno su se poboljšale kožne promjene, nije imala težih infekcija ni drugih nuspojava. I dalje se prati zaostajanje u rastu uz poboljšanje na centili tjelesne mase.

ZAKLJUČAK

Prikazali smo moguću terapijsku ulogu inhibicije signalnog puta IL-17A u teškom obliku NS-a. Klinički odgovor na tu terapiju bio je zadovoljavajući, ali ne i potpun, stoga je u naše bolesnice potrebno razmotriti i druge terapijske opcije.

Učestalost alergijskog rinitisa i drugih alergijskih i autoimunskih bolesti u djece s IgA imunodeficijencijom

Srđan Ante Anžić (sanžic@bolnica-srebrnjak.hr) (DB Srebrnjak), Helena Munivrana Škvorc (mhelena16@gmail.com) (DB Srebrnjak), Ivana Jerković (ijerkovic@bolnica-srebrnjak.hr) (DB Srebrnjak), Marko Škvorc (svorceta@gmail.com) (KBC Rebro), Štefanija Munivrana (stefanija.munivrana@hotmail.com) (DZ Varaždin)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Selektivna IgA imunodeficijencija najčešći je primarni nedostatak antitijela. Razina IgA u serumu snižena je ili čak potpuno izostala, dok protutijela IgM i IgG pokazuju uredne razine u serumu. IgA ima važnu ulogu u imunskoj zaštiti u gastrointestinalnom i respiratornom traktu. Bolesnici sa selektivnom imunodeficijencijom IgA mogu biti asimptomatski (> 50% slučajeva) i mogu patiti od rekurentnih gastrointestinalnih i respiratornih infekcija, alergija i autoimunskih bolesti. Alergijski rinitis (AR) najčešći je uzrok kroničnog rinitisa. Najizrazitije obilježje alergijskog rinitisa jest eozinofilna upala nosne sluznice. Nekoliko je studija pokazalo da IgA predstavlja snažan okidač degranulacije eozinofila, dok su druge studije pokazale da je imunodeficijencija IgA dobro poznati faktor rizika za atopiju.

CILJ

Cilj ovog istraživanja bio je procijeniti učestalost alergijskog rinitisa i drugih alergijskih i autoimunskih poremećaja u djece s IgA imunodeficijencijom.

METODE I ISPITANICI

U istraživanje je uključeno 36 djece s dijagnosticiranom IgA imunodeficijencijom. Prisutnost alergijskih i autoimunskih poremećaja evaluirali su specijalisti alergologije, imunologije, reumatologije i otorinolaringologije.

REZULTATI

22 (71,1%) djece je muškog spola, a prosječna je dob bolesnika bila 10,5 godina. Među ispitanicima je 31 (86,11%) imalo barem jednu alergijsku bolest: 20 (55,55%) astmu, 17 (47,22%) alergijski rinitis, 6 (16,67%) atopijski dermatitis i 5 (13,89%) urtikariju. Barem jedan od autoimunskih poremećaja imalo je 14 (38,89%) ispitanika: 8 (22,22%) reaktivni artritis, 5 (13,89%) juvenilni idiopatski artritis, 2 (5,56%) Mb Hashimoto i 1 (2,78%) SLE.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Ovo je istraživanje pokazalo da su astma i alergijski rinitis glavne kliničke manifestacije u bolesnika s nedostatkom IgA. Rezultati također pokazuju povećanu učestalost kod drugih alergijskih i autoimunskih bolesti, u usporedbi s dostupnim podacima iz opće populacije.

Utjecaj atopijskog dermatitisa i kortikofobije na kvalitetu života obitelji oboljelog djeteta

Blaženka Kljaić Bukvić (blazenka.bukvic@gmail.com) (Opća bolnica Dr Josip Benčević), Mario Blekić (blekic1978@yahoo.com) (Opća bolnica Dr Josip Benčević), Marija Pečnjak (mpecnjak@gmail.com) (Opća bolnica Dr Josip Benčević)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Atopijski dermatitis (AD) upalna je bolest kože koja, s obzirom na kronično recidivirajući tijek i težinu simptoma, te sudjelovanje cijele obitelji u njezi i liječenju oboljelog djeteta, može utjecati na kvalitetu života obitelji oboljele djece.

CILJ

Istražiti utjecaj AD-a u djeteta, kao i utjecaj kortikofobije na kvalitetu života obitelji u kojoj dijete odrasta.

METODE I ISPITANICI

U presječno istraživanje uključena su djeca oboljela od atopijskog dermatitisa i njihovi roditelji. Težina i proširenost atopijskog dermatitisa samoprocijenjena je od roditelja primjenom Skale za samoprocjenu atopijskog dermatitisa (engl. *Patient Oriented-Scoring of Atopic Dermatitis*, PO-SCORAD). Izraženost kortikofobije procijenjena je primjenom Skale za procjenu straha od primjene lokalnih kortikosteroida (engl. *Topical Corticosteroid Phobia*, TOPICOP). Primjenom Upitnika za obiteljski dermatološki indeks kvalitete života (engl. *Family Dermatology Life Quality Index*, FDQLI) procijenjen je utjecaj AD-a na kvalitetu života obitelji oboljelog djeteta.

REZULTATI

U istraživanju je sudjelovalo 330 roditelja, s predominacijom majki (99.4%), i isti broj djece (medijan dobi 3 godine, interkvartilni raspon 1,5 – 5 godina). Vrijednosti medijana PO SCORAD i skale TOPICOP iznosili su: 19,1 (IQR 13,6 – 24,1) i 58,3 (IQR 41,7 – 72,2). Medijan skale FDQLI iznosio je 12 (IQR 7 – 16). Multivarijatnom linearnom regresijom analiziran je utjecaj nezavisnih varijabli, kao što su godine života roditelja i djece, spol djeteta, obiteljska anamneza za alergije, mjesto stanovanja, stupanj edukacije roditelja, pridružene alergijske bolesti, PO SCORAD i TOPICOP na FDQLI. Značajan je model činila dob roditelja (kao protektivni čimbenik), SCORAD i TOPICOP, koji zajedno objašnjavaju 26,1% varijabilnosti FDQLI.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Atopijski dermatitis djeteta, težina bolesti i roditeljski strah od primjene lokalnih kortikosteroida narušavaju kvalitetu života obitelji u kojoj dijete odrasta.

Vremenski trendovi u prevalenciji alergijskih bolesti u gradu Zagrebu tijekom 16-godišnjeg razdoblja

Iva Topalušić (iva.topalusic89@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Asja Stipić Marković (asjastipic90@gmail.com) (Specijalna bolnica za plućne bolesti)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Alergijske bolesti u suvremenim su društvima najčešće kronične bolesti dječje dobi. Dosadašnje su epidemiološke studije Republiku Hrvatsku svrstale među zemlje s umjerenom prevalencijom alergijskih bolesti, no suvremeni su epidemiološki podatci i za našu zemlju i za Europu oskudni. U gradu Zagrebu je prevalencija astme 2002. godine među školskom djecom bila 6%, alergijskog rinitisa (AR) 12,1%, a atopijskog dermatitisa (AD) 7,8%.

CILJ

Cilj je ovog istraživanja bio utvrditi vremenske trendove u prevalenciji alergijskih bolesti u gradu Zagrebu tijekom 16-godišnjeg razdoblja.

METODE I ISPITANICI

U studiju je uključeno 1047 djece u dobi 10 – 11 godina tijekom školske godine 2001./2002. te 454 djece tijekom školske godine 2017./2018. Podatci o simptomima astme, AR-a i AD-a, kao i okolišnim čimbenicima u obiteljskoj atopijskoj anamnezi prikupljeni su s pomoću standardiziranog upitnika Međunarodne studije alergije i astme u djece. Učinjen je kožni ubodni test standardnim setom inhalacijskih alergena. Statistička analiza provedena je primjenom programa SPSS software (26.0, SPSS Inc., Chicago, IL, SAD). Razlike između prevalencije alergijskih simptoma izračunate su primjenom Z-testa, uz statistički značajan $p < 0,05$. Povezanost okolišnih čimbenika s alergijskim simptomima određena je s pomoću multivarijantne logističke regresije, sa snagom povezanosti izraženom omjerom šansi (OR, engl. *odds ratio*) i 95%-tnim intervalom pouzdanosti (CI, engl. *confidence interval*).

REZULTATI

Nije zabilježena statistički značajna promjena u prevalenciji simptoma astme (trenutni simptomi 5,7%) tijekom promatranog razdoblja. Statistički je značajno porasla prevalencija AR-a (trenutni simptomi 35%) i AD-a (trenutni simptomi 18%) ($p > 0,001$). Prevalencija alergijske senzibilizacije nije se promijenila, no peludi su postale dominantni senzibilizirajući alergeni. Ekspozicija plijesni i alergenima psa bila je čimbenik rizika za simptome astme (OR 14,505, OR 2,033), a alergenima mačke čimbenik zaštite u AR-u (OR 0,277). Obiteljska atopijska anamneza bila je čimbenik rizika za sva tri alergijska entiteta.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Tijekom 16-godišnjeg perioda prevalencija AR-a i AD-a značajno je porasla, dok je prevalencija astme ostala stabilna.

X-vezana agamaglobulinemija prezentirana agranulocitozom u devetnaestomjesečnog dječaka

Vlatka Maretić (vlatka.maretic@gmail.com) (OB Dubrovnik), Alenka Gagro (alenka.gagro@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Marija Radonić (radonic.marija@gmail.com) (OB Dubrovnik), Dijana Grizelj Kalčić (dijagri1@yahoo.com) (OB Dubrovnik)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

X-vezana agamaglobulinemija obilježena je nepostojanjem limfocita i niskom ili nikakvom razinom imunoglobulina, što vodi k ponavljajućim bakterijskim infekcijama. Liječi se nadomjesnom terapijom imunoglobulinima. Brza i racionalna primjena odgovarajućih antibiotika za svaku je infekciju presudna. Postavljanjem rane dijagnoze i primjerenim liječenjem prognoza je dobra.

PRIKAZ BOLESNIKA

Dječak u dobi od 19 mjeseci pregledan je inicijalno u lokalnoj bolnici zbog febriliteta, eritematoznih papula i vezikula na stopalima, afti na sluznici usne šupljine i vrlo malih tonzila bez eksudata. Laboratorijskom obradom verificirani su povišeni upalni parametri, uz leukopeniju i agranulocitozu, te izraženu hipogamaglobulinemiju. Od infekcija ranije je imao pijelonefritis uz naknadno dokazan obostrani vezikoureteralni refluks 2. stupnja, preseptalni celulitis i COVID-19 blažega tijeka. Započeta je empirijska dvojna antibiotska terapija i dječak je premješten u tercijarni centar radi daljnje obrade. Antineutrofilna antitijela bila su negativna. Protočna citometrija periferne krvi pokazala je $< 1\%$ CD19+ stanica, uz uredan broj T-limfocita. Primio je supstituciju imunoglobulinima. Molekularno-genetičkom analizom kodirajuće regije gena BTK u bolesnika i obitelji utvrđeno je da je bolesnik hemizigot za mutaciju koja se povezuje s pojavom X-vezane agamaglobulinemije, a majka i sestra su nositeljice mutacije. Nastavljena je redovita supstitucija imunoglobulinima, koje dječak prima svaka 4 tjedna, a značajnije neutropenije nisu dokazane tijekom dosadašnjeg praćenja.

ZAKLJUČAK

Ciljana anamneza, detaljan fizikalni pregled i osnovne laboratorijske i imunološke pretrage mogu uspješno postaviti sumnju na prirodene poremećaje imunosti. Za konačnu potvrdu primarne imunodeficijencije potrebna je molekularno-genetička analiza.