



Povezanost kardiorespiratorne sposobnosti s inzulinskom osjetljivošću u pretilih adolescenata

Lavinia La Grasta Sabolić (lavinia.la.grasta.sabolic@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice), Marija Požgaj Šepec (marija.pozgaj@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice), Maja Cigrovski Berković (maja.cigrovskiberkovic@gmail.com) (Kineziološki fakultet Sveučilišta u Zagrebu)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Povezanost kardiorespiratorne sposobnosti (KRS) s inzulinskom osjetljivošću u pretilih je adolescenata predmet istraživanja i kontroverzi. Nedostaju spoznaje o učincima KRS-a na inzulinsku osjetljivost u izrazito pretilih adolescenata, premda je njihov broj u porastu.

CILJ

Cilj istraživanja bio je ispitati povezanost KRS-a s homeostatskim modelom procjene inzulinske rezistencije (HOMA-IR) u pretilih adolescenata te u skupinama s različitim stupnjem pretilosti.

METODE I ISPITANICI

U prospektivnom, presječnom istraživanju sudjelovalo je 200 pretilih adolescenata u kojih je uz antropometrijska mjerenja, sastav tijela određen bioelektričnom impedancijom. Izračunat je HOMA-IR, a KRS je procijenjena submaksimalnim testom na pokretnoj traci. Prema indeksu tjelesne mase (ITM), adolescenti su klasificirani kao blago ili teško / vrlo teško pretili. KRS je, prema tercilama maksimalnog primitka kisika (VO_{2max}) iskazanog u odnosu na ukupnu (KRSTM) i nemasnu tjelesnu masu (KRSNM), kategorizirana kao loša, osrednja ili dobra.

REZULTATI

Utvrđena je slaba negativna korelacija između KRS-a i HOMA-IR ($r_s = -0,28$ za KRSTM; $r_s = -0,21$ za KRSNM). Jednosmjernom analizom varijance (ANOVA) potvrđen je značajan učinak KRS-a na HOMA-IR ($F(2,200) = 6,840$, $p = 0,001$ za KRSTM; $F(2,200) = 3,883$, $p = 0,022$ za KRSNM). Naknadne analize pokazale su da pretili adolescenti s lošim KRS-om imaju viši HOMA-IR od pretilih adolescenata s dobrim KRS-om ($p = 0,001$ za KRSTM; $p = 0,018$ za KRSNM). Dvosmjerna ANOVA s Bonferronijevom korekcijom potvrdila je značajan učinak interakcije razine KRSTM i stupnja pretilosti na HOMA-IR ($F(2,200) = 3,292$, $p = 0,039$). Teško / vrlo teško pretili adolescenti imali su viši HOMA-IR od blago pretilih i uz dobar i uz loš KRS. Međutim, HOMA-IR se nije razlikovao između teško / vrlo teško pretilih adolescenata s dobrom i blago pretilih adolescenata s lošim KRS-om.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Rezultati istraživanja pokazuju da je za razinu inzulinske rezistencije u pretilih adolescenata osim stupnja pretilosti, važna i kardiorespiratorna sposobnost. Stoga bi njezina procjena trebala biti sastavni dio dijagnostičke obrade, a njezino unaprjeđenje važan terapijski cilj.

Hipertrigliceridemija i hiperkolesterolemija u novootkrivenoj šećernoj bolesti tipa 1 – prikaz bolesnice

Lucija Oršulić (lucija.orsulic@gmail.com) (Dom zdravlja Splitsko-dalmatinske županije), Katarina Brzica (katarina.brzica00@gmail.com) (KBC Split, Klinika za dječje bolesti), Marko Šimunović (msimunovic@kbsplit.hr) (KBC Split, Klinika za dječje bolesti), Ivana Unić (ivana.sabasov@gmail.com) (KBC Split, Klinika za dječje bolesti)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Šećerna bolest tipa 1 (ŠBT1) jedna je od najčešćih kroničnih bolesti djece. Dijabetička ketoacidoza (DKA) javlja se u 33,33% novootkrivenih slučajeva ŠBT1. Patofiziološki, zbog nedostatka inzulina, dolazi do lipolize, koja najčešće uzrokuje blag do umjeren porast razine serumskih lipida.

PRIKAZ BOLESNIKA

Prikazat ćemo 9-godišnju djevojčicu zaprimljenu u Kliniku za dječje bolesti KBC-a Split u svibnju 2023. zbog novootkrivene ŠBT1 tipično prezentirane nikturijom, polidipsijom i polifagijom prethodnih dvadesetak dana. Dosad je bila zdrava, njezina majka boluje od Hashimotova tiroiditisa, majčin otac od ŠB tipa 2 te nitko nema dislipidemiju. Pri prijemu se uočava da je djevojčica proporcionalno urednog rasta (HSDS -1) i građe (BMI-SDS -0.12), blago dehidrirana s diskretnim difuznim papuloznim osipom po tijelu. U inicijalnim laboratorijskim nalazima uočena je ketoacidoza (pH 7,32, HCO₃ 13,1 mmol/L), ketonemija (5,4 mmol/L) te je prema protokolu za DKA započeta parenteralna rehidracija i primjena inzulina. Nekoliko sati od početka liječenja pristižu ostali laboratorijski nalazi iz kojih izdvajamo visok HbA_{1c} (17,1%, n >6) te iznimno visoke vrijednosti ukupnog kolesterola (15,4, n >4.7 mmol/L), triglicerida (120,3, n >1.7 mmol/L), HDL (0,1 mmol/L) i LDL (2,64 mmol/L). Tijekom prvih devet sati rehidracije i inzulinske terapije dolazi do postupne normalizacije glikemije i značajnog sniženja svih serumskih lipida, a 24 sata od početka liječenja do potpune normalizacije glikemije, razine kolesterola, regresije opisanih kožnih promjena po tipu eruptivne ksantomatoze, dok se razina triglicerida normalizirala u narednim danima hospitalizacije.

ZAKLJUČAK

Hipertrigliceridemija i hiperkolesterolemija prisutne su u 50% pacijenata s DKA, dok su ekstremno visoke vrijednosti vrlo rijetke. Sustavnim pregledom (Pubmed/Medline), terapija inzulinskim analogima najčešće bude dovoljna za snižavanje razine serumskih lipida, a može se primjenjivati i fenofibrat, statini, niacin, omega-masne kiseline, plazmafereza. Zaključno, prikazali smo 9-godišnjakinju s novootkrivenom ŠBT1 u stanju blage DKA s ekstremnom hipertrigliceridemijom i hiperkolesterolemijom koje su uspješno i brzo riješene parenteralnom rehidracijom i inzulinskom terapijom.

Je li hipoglikemija nuspojava terapije levetiracetamom? Prikaz bolesnika

Katarina Brzica (katarina.brzica00@gmail.com) (KBC Split), Ivana Unić Šabašov (iunic@kbsplit.hr) (KBC Split)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Nuspojave antiepileptika česte su i utječu na kvalitetu života bolesnika. Opisujemo adolescenta s epilepsijom na terapiji levetiracetamom s više epizoda sličnih hipoglikemiji.

PRIKAZ BOLESNIKA

Četrnaestogodišnji adolescent kojem je dijagnosticirana epilepsija u dobi od 8 godina, koji se posljednje dvije godine liječi levetiracetamom, obrađen je u Klinici za dječje bolesti KBC-a Split zbog pojave, u kućnim uvjetima, više epizoda sličnih hipoglikemiji. Odmah nakon uvođenja navedenog lijeka razvio je glavobolje, nesanicu, grčeve u trbuhu i proljeve svaka 2 – 3 tjedna u trajanju do 4 dana. Potom 7 mjeseci prije naše obrade, navodi sporadične epizode slabosti, tremora, palpitacija, praćenih bljedilom lica i preznojavanjem. Kompletna neurološka obrada bila je uredna, a levetiracetam je ukinut. Obavljena je i endokrinološka obrada, doduše u asimptomatskom stanju. Kliničkim se pregledom ne nalaze posebnosti: adolescent je proporcionalnog rasta, uredne građe (TV-SDS +0.69;

BMI-SDS -0.5) i urednog pubertetskog statusa za dob. Imao je uredan glikacijski hemoglobin HbA1c (5,3%), glukozu (4,99, n. 3,3 – 5,5 mmol/L) i inzulin (7, n. 2.6 – 24,9 IU/mL) natašte i test opterećenja glukozom. Temeljem navedenog sumnjamo da se radilo o epizodama hipoglikemije, iako nemamo potvrdu jer bolesnik nije imao glukometar u kućnim uvjetima. Nakon pregleda literature (svi dostupni članci u bazi PUBMED), pronašli smo da prijavljene nuspojave levetiracetama mogu oponašati simptome hipoglikemije (glavobolja, razdražljivost, tremor, znojenje, bljedilo, omaglice, pospanost, promjene ponašanja, nesanic) kao i izazivanje gastrointestinalnih simptoma. Samo jedan je prikaz bolesnika na terapiji levetiracetamom s epizodama potvrđene hipoglikemije.

ZAKLJUČAK

Opisali smo bolesnika s epilepsijom na terapiji levetiracetamom i epizodama sumnjivim na hipoglikemiju. Dostupna literatura oskudna je o hipoglikemijskim učincima ovog antiepileptika. Moguće je da je naš bolesnik doživio hipoglikemiju, ali također treba uzeti u obzir da nuspojave levetiracetama mogu oponašati hipoglikemiju. Imperativ je informirati bolesnike o nuspojavama ovog lijeka i savjetovati provjeru razine glukoze u kućnim ili bolničkim uvjetima u svim stanjima koji podsjećaju na hipoglikemiju.

Ketoacidoza i dobna raspodjela u novootkrivenih bolesnika s dijabetesom melitusom tipa 1 tijekom pandemije COVID-19

Maja Vinković (maja.vinkovic22@gmail.com) (KBC Zagreb), Ana Bogdanić (abogdani@gmail.com) (KBC Zagreb), Katja Dumić Kubat (katja.dumic@gmail.com) (KBC Zagreb, Medicinski fakultet Zagreb), Duje Braovac (dbravac@gmail.com) (KBC Zagreb), Anita Špehar Uroić (anspehar@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Petra Hodak (petra_hodak@hotmail.com) (KBC Zagreb), Nevena Krnić (nevena@krnich.com) (KBC Zagreb, Medicinski fakultet Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Podatci u literaturi upućuju na povećan rizik dijabetičke ketoacidoze (DKA) u novootkrivenih pedijatrijskih bolesnika s dijabetesom melitusom tipa 1 (DM1) tijekom pandemije COVID-19. Mogući uzroci su prekasno otkrivanje, otežan pristup zdravstvenoj skrbi i psihološki učinci pandemije.

CILJ

Ispitati karakteristike novootkrivenih DM1 bolesnika u Klinici za pedijatriju KBC-a Zagreb tijekom i prije pandemije COVID-19.

METODE I ISPITANICI

Pandemijsku grupu (PG) činili su bolesnici otkriveni od 3/2020. – 3/2022., a kontrolnu (KG) bolesnici otkriveni od 3/2012. – 3/2020. Prikupljeni su podatci prilikom otkrivanja: dob, spol, laboratorijski parametri (pH, HCO₃, HbA1c), pridružene bolesti (celijakija, autoimunosni tiroiditis) i pozitivna antitijela gušterače.

REZULTATI

U studiju je uključeno 444 ispitanika (PG: 107 bolesnika, 57M/50Ž, KG: 337 bolesnika, 191M/146Ž). Nije pronađena značajna razlika između PG i KG s obzirom na: dob (9,2/8,9 godina), spol, učestalost DKA (44,9/40,4%) ili težinu (blaga: 15,2/13,8%; umjerena: 15,2/13,5; teška: 13,3/12,3%), HbA1c (11,5/11,2%), učestalost primitaka u jedinicu intenzivnog liječenja, učestalost celijakije (5,6/3,0%), autoimunosnog tiroiditisa (15,0/22,0%) ili udjela negativnih protutijela gušterače (6,8/4,5%). Tijekom pandemije utvrđena je značajno veća učestalost DM1 u djece <5 godina (PG 32,7%/KG 20,5%, p=0.005) te osobito djece <2 godine (PG 12,1%/KG 6,2%, p=0.045). Dobna raspodjela PG/KG: <2 godine 12,1/6,2%, 2 – 5 godina 20,6/14,2%, 5 – 11 godina 26,2/41,8%, 11 – 18 godina 41,1/37,7%. Nije bilo razlike u učestalosti ili težini DKA između PG-a i KG-a prema dobnim skupinama. Nije nađena razlika u dobi, spolu, učestalosti i težini DKA između 1. i 2. pandemijske godine.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Unatoč pandemiji COVID-19, nije utvrđena povećana učestalost ili težina DKA u novootkrivenih bolesnika. Tijekom pandemije zabilježen je povećan udio bolesnika <5 godina, osobito <2 godine, no bez veće učestalosti DKA u bilo kojoj dobnj skupini. Potrebno je praćenje tijekom duljeg razdoblja i na većem broju ispitanika kako bi se razjasnio učinak pandemije COVID-19 na pojavu i akutne komplikacije DM1 te utvrdio mogući utjecaj COVID-19 na pojavnost DM1 u mlađoj životnoj dobi.

Kronična parazitoza kao uzrok izrazitog zaostatka u tjelesnom razvoju – rijetka i često zaboravljena veza

Iva Martinac (i_karacic@yahoo.com) (Specijalistička pedijatrijska ordinacija Iva Martinac, dr.med., spec.pedijatrije), Lorena Podgorski (lpodgor-ski29@gmail.com) (Dom zdravlja Zagreb Istok), Sanda Huljev Frković (sanda.huljev@gmail.com) (Zavod za medicinsku genetiku i bolesti metabolizma, Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Anita Špehar Uroić (anspehar@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Smanjen rast u djece može biti genetski determiniran, konstitucijski uvjetovan, posljedica endokrinopatija ili težih kroničnih bolesti. Infestacije parazitima rijedak su uzrok smanjena rasta u razvijenim sredinama. *Giardia lamblia* je protozoa, parazit, uzročnik prvenstveno gastrointestinalnih tegoba. Kronični oblik bolesti može uzrokovati smanjen rast i zaostatak u pubertetskom razvoju. Prikazujemo bolesnika u kojeg je smanjen rast barem dijelom uzrokovan kroničnom infestacijom *Giardiom lamblionom*.

PRIKAZ BOLESNIKA

Dječak u dobi 5,5 godina, romskog porijekla. Rođen iz nekontrolirane terminske trudnoće, RM 2390g (-1,9 SD), RD 42 cm (-3,9 SD). U dobi od 18 mjeseci smješten u udomiteljsku obitelj. Oduvijek sitniji, zbog smanjena prirasta na težini uvedeni su hiperkalorijski pripravci, ali oni su zbog pojave obilnijih vodenastih stolica ubrzo ukinuti. Zbog zaostatka u rastu, u dobi od 3,5 godine, započeta je obrada kod genetičara i endokrinologa. Utvrđeno je kašnjenje koštane dobi za godinu i pol dana, manjak hormona rasta (L-DOPA test), a MR-om je opisana adenohipofiza smanjenog volumena za dob. U isto je vrijeme, u dobi od 4 godine, usvojen. Tada TV 82 cm (-5,3 SD) i TM 10,4 kg (-4,4 SD). Posvojitelji opisuju stalno kašaste, nikad formirane stolice. Mikrobiološkom obradom stolice nađene su ciste *Giardije lamblije* te je provedeno 5-dnevno liječenje metronidazolom. Terapija hormonom rasta još nije započeta, no po provedenom mikrobiološkom liječenju prati se značajno ubrzanje rasta, s brzinom rasta od 14,4 cm/godinu i prirastom na težini. Sada, u dobi od 5,5 godina, ima TV 100 cm (-3 SD) i TM 13,1 kg (-3,7 SD).

ZAKLJUČAK

Ovaj prikaz govori o važnosti šireg promišljanja diferencijalne dijagnoze smanjena rasta, posebno u djece iz osjetljivijih socijalnih sredina, uvažavanja relevantnih anamnestičkih podataka i simptoma. Također, skrećemo pažnju na infestaciju parazitima kao mogući uzrok izrazitog zaostatka u rastu na koji treba pomisliti i uz diskretne gastrointestinalne simptome.

Može li voda biti opasna? – hiponatremija s cerebralnim napadajem uzrokovana „otrovanjem vodom“

Petra Hodak (petra_hodak@hotmail.com) (Klinika za pedijatriju KBC-a Zagreb), Duje Braovac (dbraovac@gmail.com) (Klinika za pedijatriju KBC-a Zagreb), Maja Vinković (maja.vinkovic22@gmail.com) (Klinika za pedijatriju KBC-a Zagreb), Ivanka Fehir Radanović (ivanka.fhradanovic@gmail.com) (Odjel za pedijatriju, OB Bjelovar), Ina Valpotić (ina.valpotic@gmail.com) (Odjel za pedijatriju, OB Bjelovar), Katja Dumić Kubat (katja.dumic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju KBC-a Zagreb, Medicinski fakultet, Sveučilište u Zagrebu), Nevena Krnić (nevena@krnich.com) (Klinika za pedijatriju KBC-a Zagreb, Medicinski fakultet, Sveučilište u Zagrebu)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Diferencijalna dijagnoza hiponatremije i poliurije u dječjoj dobi obuhvaća širok spektar bolesti različitih organskih sustava. Prekomjeran unos vode rijedak je uzrok hiponatremije u dječjoj dobi. U dojenačkoj dobi najčešće je opisana hiponatremija uzrokovana razrijeđenim adaptiranim mliječnim pripravkom. U adolescenata i odraslih osoba najčešće je posljedica kompulzivnog unosa vode. Kad unos vode premaši ekskrecijsku funkciju bubrega, može doći do razvoja hiponatremije.

PRIKAZ BOLESNIKA

Prethodno zdrav dječak u dobi od 2,5 godine (TM 10,5 kg, -2,49 SD; TD 90cm,+ 0,61 SD) prezentirao se generaliziranim cerebralnim napadajem u trajanju statusa. U laboratorijskim nalazima uzorkovanim tijekom

napadaja, izdvajala se teška hiponatremija (Na 112 mmol/l) uz uredan kalij, normoglikemiju te nisku specifičnu težinu urina (1.005). Unatrag 9 mjeseci prije primitka, slabije je jeo i napredovao na tjelesnoj masi, a pio je velike količine vode (do 3 L/dan) na bočicu. Po primitku je hiponatremija postupno korigirana parenteralnom nadoknadom. Nakon što su obradom isključeni drugi patološki uzroci hiponatremije, postavljena je dijagnoza intoksikacije vodom. Dotadašnji unos tekućine na bočicu zamijenjen je pijenjem iz čaše na zahtjev, uz što su se unos tekućine i diureza smanjili (diureza: 10,7 mL/kg >2,6 mL/kg/h), povećan je unos hrane, a koncentracije natrija su se normalizirale. Mjesec dana nakon otpusta dječak unosi tekućinu prema osjećaju žeđi, bolje jede, ima prirast na tjelesnoj masi, a koncentracije natrija i specifična težina urina su uredne.

ZAKLJUČAK

Prekomjeren unos vode u ranoj dječjoj dobi može uzrokovati intoksikaciju vodom zbog nezrele bubrežne funkcije i neadekvatne supresije anti-diuretskog hormona. Konzumiranje vode na bočicu bez prethodnog žeđanja može dovesti do simptoma poliurije koja može imitirati druge bolesti, najčešće dijabetes insipidus. Iznimno rijetko, ovakvo stanje može dovesti i do teške hiponatremije. Pedijatri bi trebali poznavati ovu problematiku i provoditi edukaciju roditelja o mogućim posljedicama prekomjernog unosa vode.

Neonatalna hiperkalcemija s hipokalciurijom zbog poremećaja CASR-a – uspješno liječenje cinacalcetom

Dora Jelinek (dorajelinek17@gmail.com) (Odjel neonatologije, Klinika za ženske bolesti i porode, KB Merkur), Nevena Krnić (nevena@krnich.com) (Zavod za pedijatrijsku endokrinologiju i dijabetes, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Josipa Mateševac (josipa.matesevac@kbc-zagreb.hr) (Centar za translacijsku medicinu, Odjel za funkcionalnu genomiku, KBC Zagreb), Duje Braovac (dbraovac@gmail.com) (Zavod za pedijatrijsku endokrinologiju i dijabetes, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb), Maja Vinković (maja.vinkovic22@gmail.com) (Zavod za pedijatrijsku endokrinologiju i dijabetes, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb), Petra Hodak (petra_hodak@hotmail.com) (Zavod za pedijatrijsku endokrinologiju i dijabetes, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb), Katja Dumić Kubat (katja.dumic@gmail.com) (Zavod za pedijatrijsku endokrinologiju i dijabetes, Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Hiperkalcemija praćena visokom koncentracijom PTH je u novorođenačkoj dobi najčešće uzrokovana inaktivirajućim varijantama u genu CASR-u (engl. *calcium sensing receptor*). Navedene varijante dovode do gubitka funkcije CASR-a u paratiroidnim žlijezdama i bubregu, povišenja praga osjetljivosti na kalcij s posljedičnom hiperkalcemijom, hipokalciurijom i urednim/visokim PTH. Radi se o spektru bolesti od benigne obiteljske hipokalciurične hiperkalcemije do teškog neonatalnog hiperparatiroidizma čija se klinička slika razvija još *in utero*.

PRIKAZ BOLESNIKA

Prikazujemo žensko terminsko novorođenče, RM 3010 g, RD 50 cm, Apgar 10, 10, premješteno iz rodilišta u četvrtom danu života zbog asimptomatske hiperkalcemije (uk. Ca 3,2 mmol/L, ref. 2,2 – 2,6) s visokim PTH (40 pmol/L, ref. 1,6 – 7,2) te hipokalciurijom (FECa 0,0019). Molekularnom analizom dokazana je *de novo* nastala heterozigotna patogena varijanta u genu CASR-u (c.1968del, p.Asn657ThrfsTer51). Zbog pojave simptoma u vidu pospanosti, slabijeg napredovanja na tjelesnoj masi i poliurije, uz značajnu hiperkalcemiju (Ca 3.4 mmol/L), u 26. danu života uvedena je terapija kalcimimetikom cinacalcetom. Navedena terapija dovela je do značajnog pada koncentracije kalcija te potpunog kliničkog oporavka. Na kontrolnom pregledu, u dobi od 5 mjeseci, uz terapiju cinacalcetom, psihomotorički i somatski razvoj djeteta je uredan, nema kroničnih komplikacija osnovne bolesti, ni nuspojava cinacalceta, a koncentracije kalcija održavaju se u granicama normale.

ZAKLJUČAK

Fenotip nositelja inaktivirajućih varijanti u genu CASR-u ovisi o tipu varijante te homo- ili heterozigotnosti. Heterozigotni nositelji mutacija s pomakom u okviru čitanja, kao što je i naša bolesnica, najčešće se prezentiraju intermedijarnim fenotipom, tj. perzistentnom blago simptomatskom hiperkalcemijom s mogućim razvojem akutnih (poliurija, somatsko nenapredovanje, letargija) ili kroničnih komplikacija (nefrolitijaza, hondrokalcinoza, pankreatitis). Zbog mogućnosti modifikacije aktivnosti CASR-a, a time i izlučivanja PTH-a s posljedičnom brzo normalizacijom kalcemije, cinacalcet se upotrebljava u bolesnika s teškim oblicima neonatalnog hiperparatiroidizma. Sve je više dokaza o pozitivnom učinku dugoročne terapije cinacalcetom na prevenciju akutnih i kroničnih komplikacija hiperkalcemije u bolesnika s intermedijarnim fenotipom.

Prevalencija metaboličkog sindroma u pretilo djece i adolescenata u Primorsko-goranskoj i Istarskoj županiji

Emā Šlabek (ema.slabek311@gmail.com) (KBC Rijeka, Klinika za pedijatriju), Ivona Butorac Ahel (ivonabuah@gmail.com) (KBC Rijeka, Klinika za pedijatriju, Zavod za gastroenterologiju, hepatologiju, endokrinologiju i nefrologiju), Srećko Severinski (sreckoseverinski@yahoo.com) (KBC Rijeka, Klinika za pedijatriju, Zavod za gastroenterologiju, hepatologiju, endokrinologiju i nefrologiju, Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci), Dora Palčevski (dora.palcevski@gmail.com) (KBC Rijeka, Klinika za internu medicinu, Zavod za reumatologiju i kliničku imunologiju)

UVOD

Metabolički sindrom (MS) predstavlja skup kardiovaskularnih čimbenika rizika te je uz pretilost, jedan od vodećih javnozdravstvenih problema u djece i adolescenata. Postoji čak 40 različitih definicija koje opisuju MS u dječjoj dobi.

CILJ

Ispitati prevalenciju MS-a i komponenti kardiovaskularnih čimbenika rizika u pretilo djece i adolescenata.

ISPITANICI I METODE

Retrospektivno je analizirana medicinska dokumentacija 298 ispitanika (148 djevojčica/150 dječaka) s primarnom pretilošću u dobi od 6 do 18 godina koji su obrađivani u Kliničkom bolničkom centru Rijeka u razdoblju od 2015. do 2022. godine. Prema CDC kriterijima (*Center for Disease Control and Prevention*) ispitanici su temeljem BMI (body mass index) podijeljeni u skupinu blago (BMI ≥ 30 kg/m² ili ≥ 95 . percentile za dob i spol), umjereno (BMI ≥ 35 kg/m² ili ≥ 120 % 95. percentile za dob i spol) i ekstremno pretilih (BMI ≥ 40 kg/m² ili ≥ 140 % 95. percentile za dob i spol). MS je definiran primjenom modificiranih IDF kriterija (*International Diabetes Foundation*).

REZULTATI

U 89 (29,8%) ispitanika utvrđena je blaga, u 142 (47,7%) umjerena, a u 67 (22,5%) ispitanika utvrđena je ekstremna pretilost. Ukupna prevalencija MS iznosi 32.21%. Prevalencija MS-a u skupini blago pretilih iznosi 21,35%, u umjereno pretilih 30.28%, a u skupini ekstremno pretilih 50.75%. Ispitanici s težim stupnjem pretilosti češće razvijaju MS ($p < 0.01$). Najzastupljenija komponenta MS je hipertenzija (49.66%), a najrjeđe zastupljena je intolerancija glukoze (10.4%). Ispitanici s MS-om imaju značajno viši BMI, više vrijednosti triglicerida, inzulina natašte i krvnog tlaka ($p < 0.01$) te značajno niže vrijednosti HDL-a ($p < 0.01$). Ispitanici s MS-om češće imaju akantozu ($p = 0.01$).

ZAKLJUČAK

U ovom istraživanju utvrđena je visoka prevalencija MS-a među pretilom djecom i adolescentima kao i povezanost između stupnja pretilosti i MS-a. Pretilost je u dječjoj dobi važno prevenirati i liječiti kako bi se spriječio razvoj ranih komplikacija u odrasloj dobi.

Prikaz slučaja: rezistencija na tiroidne hormone – THRB

Gabrijela Krajnović (gabrijela.krajnovic1@gmail.com) (OB "Dr. Josip Benčević", Odjel za pedijatriju), Maja Stanić (majaroko@gmail.com) (OB "Dr. Josip Benčević", Odjel za pedijatriju), Igor Marjanac (igor.marjanac@gmail.com) (KBC Osijek, Klinika za pedijatriju), Ivan Krajnović (ivan.krajnovic1967@gmail.com) (OB "Dr. Josip Benčević", Odjel za pedijatriju), Dubravka Mitrović Dittrich (gabrijela.krajnovic1@gmail.com) (OB "Dr. Josip Benčević", Odjel za pedijatriju)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Rezistenciju na tiroidne hormone, THRB – prate visoke vrijednosti T3 i T4, uz uredne ili blago povišene vrijednosti TSH. Riječ je o selektivnoj pituitarnoj rezistenciji na tiroidne hormone koja je karakterizirana rezistencijom u pituitarnoj žlijezdi, a ne u perifernim tkivima. Fenotip THRB je šarolik – guša, tahikardija, hiperaktivnost, odgođeno koštano dozrijevanje i slušne anomalije. Najčešći simptomi su guša i tahikardija. Simptomi nastupaju zbog niske TH aktivnosti u TRb tkivima (TRb1 – jetra, bubreg, štitnjača), TRb2 – retina, kohlea i hipofiza) i TH preko-

mjerne izloženosti TRa u tkivima (mozak, kost, srce). U većine pacijenata liječenje nije potrebno, svakako nije potrebno tireostaticima, a može se liječiti tahikardija – daju se beta-adrenergički blokatori.

PRIKAZ BOLESNIKA

Dječak u dobi od 13,5 godina praćen je u našim ambulancama od 2018. godine, kad je prvi put primljen radi zadebljanog vrata i povišenih vrijednosti fT4 2,48 ng/dl i fT3, 8,13 pg/ml uz uredne vrijednosti TSH. Kratko je liječen Athyrazolom. Tijekom 2021. je hospitaliziran uz umor, lupanje srca, smetnje koncentracije i proljevaste stolice. Iz obiteljske anamneze – otac i baka – Euthyrox, a brat mlađi 2 godine ima iste simptome i slične nalaze. Rođen nakon uredne trudnoće i poroda, urednog psihomotornog razvoja, nije teže bolovao. Kod prijma u bolnicu puls 100/min, štitnjača Ib. U terapiju je uveden Atenolol 25 mg, koji je uzimao 3 mj. fT3 13,22 [pmol/L], fT4 24,60 [pmol/L], TSH 1,05 [mIU/L], antiTG 0,8 [IU/ml], antiTPO 0,7 [IU/ml], anti TSH R <0.8. Kasnije je kontroliran sluh, koji je uredan, koštana zrelost odgovara dobi, holter EKG – prosječno frekvencija 95/min, oftalmološki nalaz uredan. Uzorak krvi poslali smo u Blueprint Genetics, gdje je dokazana mutacija THRB c.1354C >T,p. (pro452Ser), heterozigot, nasljeđuje se AD i AR. U tijeku je analiza bratova uzorka krvi.

ZAKLJUČAK

Točnom dijagnozom ovog poremećaja izbjegavamo pogrešno liječenje tireostaticima, a u odraslih nerijetko i tiroidektomiju. Pratimo rast i psihički razvoj.

Različita etiologija teške hiperkalcemije u dojenačko doba – prikaz dvaju bolesnika

Ivana Plašćar Jadreškić (ipjadreskic@gmail.com) (Istarski domovi zdravlja), Đurđica Košuljandić (dr_djuke7@net.hr) (Klinički bolnički centar Rijeka), Srećko Severinski (sreckoseverinski@yahoo.com) (Klinički bolnički centar Rijeka), Ivona Butorac Ahel (ivonabuah@gmail.com) (Klinički bolnički centar Rijeka)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Hiperkalcemija je rijetko stanje koje se u dojenačko doba očituje nespecifičnim simptomima i može se lako previdjeti. Prikazat ćemo dva dojenčeta s teškom hiperkalcemijom različite etiologije i istaknuti važnost ranog prepoznavanja i liječenja hiperkalcemije.

PRIKAZ BOLESNIKA

Oba dojenčeta očitivala su se odbijanjem obroka i značajnim gubitkom na tjelesnoj masi, zbog čega je uzorkovan urin. Zbog postavljene dijagnoze afebrilne urinarne infekcije upućeni su nefrologu koji je ultrasonografski u oba dojenčeta utvrdio obostranu nefrokalcinozu. U devetomjesečnog dojenčeta za koje je otprije poznato da boluje od Williams-Beurenovog sindroma dokazana je teška hiperkalcemija od 4,27 mmol/L (normalan raspon 2,15 – 2,80 mmol/L) uz hiperkalciuriju (kalcij/kreatinin 4,8 mmol/mmol, normalan raspon 0,68 – 2,20 mmol/mmol), suprimiran PTH i uredna razina vitamina D. U drugog dojenčeta utvrđena je teška hiperkalcemija od 4,73 mmol/L, hiperkalciurija (3,08 mmol/mmol) uz suprimiran PTH i nemjerljivo visok vitamin D (>385,5 nmol/L). Nakon što su u drugog bolesnika isključeni drugi češći uzroci dojenačke hiperkalcemije, genetskim je testiranjem utvrđena mutacija CYP24A1 gena te je potvrđena dijagnoza idiopatske infantilne hiperkalcemije. U oba je dojenčeta započeto liječenje hiperkalcemije hiperhidracijom i forsiranom diurezom, što nije značajno smanjilo hiperkalcemiju. Jednokratna primjena zolendronske kiseline normalizirala je vrijednost kalcija unutar 24 sata u oba bolesnika. Po otpustu iz bolnice u oba se bolesnika provodi prehrana sa smanjenim unosom kalcija. Nije bilo novih epizoda hiperkalcemije i hiperkalciurije, ali sonografski znakovi nefrokalcinoze perzistiraju.

ZAKLJUČAK

Na hiperkalcemiju treba posumnjati u dojenčadi koja odbijaju obroke, povraćaju i ne napreduju na tjelesnoj masi.

Tranzitorna klitoromegalija u nedonošenog ženskog novorođenčeta

Ana Kovačević (ms.anakovacevic@gmail.com) (KBC Sestre Milosrdnice), Lucija Ana Trtanj (lucijaana.trtanj@gmail.com) (KBC Sestre Milosrdnice), Lavinia La Grasta Sabolić (lavinia.la.grasta.sabolic@gmail.com) (KBC Sestre Milosrdnice, Medicinski fakultet Hrvatskog katoličkog sveučilišta), Marija Požgaj Šepec (marija.pozgaj@gmail.com) (KBC Sestre Milosrdnice, Stomatološki fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Jasna Tumbri (jasna.tumbri@gmail.com) (KBC Sestre Milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Klitoromegalija može biti kongenitalna ili stečena, a obično je udružena s viškom androgena. Patofiziološki mehanizmi odgovorni za razvoj tranzitorne klitoromegalije u ekstremno nedonošene ženske novorođenčadi nisu u potpunosti razjašnjeni.

PRIKAZ BOLESNIKA

Žensko, ekstremno nezrelo nedonošče iz prve, blizanačke (biamnijske/bikorionske) trudnoće, tijekom koje je majka liječena inzulinom zbog gestacijskog dijabetesa, rođeno je s 27+5 tjedana trudnoće, vaginalnim putem. Preuranjeni porod bio je potaknut korioamnionitisom. Rodna masa i dužina bolesnice koja je porođena kao prva blizanka, iznosile su 992 g i 34 cm, uz Apgar indeks 7/9. Po porodu je uočen kožni nabor na stražnjoj strani lijeve noge te hipoplastična lijeva velika stidna usna, bez izražene klitoromegalije. Bolesnica nije imala rascjep usne/nepca, ni druge vidljive anomalije koje se opisuju u sindromu poplitealnog pterigija. U dobi od 7 tjedana života registrirana je klitoromegalija (dužina klitorisa 1,2 cm, širina 0,7 cm). Učinjenom obradom isključena je kongenitalna adrenalna hiperplazija (17-OHP 26,4 ... 13,7 nmol/l). Zabilježena je povišena razina dehidroepiandrostendion-sulfata (DHEA-S 17,3 umol/l) te značajno povišene razine luteinizirajućeg hormona (LH 139 IU/l), folikulostimulirajućeg hormona (FSH >200 IU/l) i testosterona (9,3 nmol/l), uz nisku razinu anti-Müllerovog hormona (AMH 2 pmol/l). Nalaz kariotipa pristigao je uredan ženski (46,XX). Ultrazvučno nije vizualiziran lijevi bubreg, a nisu ni inicijalno prikazani ovariji i uterus. U daljnjem tijeku dolazi do postupne normalizacije vrijednosti DHEAS, gonadotropina i testosterona, što je praćeno regresijom klitoromegalije. Kasnije se, u okviru preoperativne obrade desnostrane ingvinalne hernije, u kilnoj vreći ultrazvučno vizualiziraju desni jajnik, jajovod te ipsilateralni segment maternice. Kožni nabor na lijevoj nozi dosad je u više navrata kirurški korigiran.

ZAKLJUČAK

U nedonošene ženske novorođenčadi, u prvim mjesecima života može doći do razvoja klitoromegalije koja je tranzitornog karaktera. Diferencijalnodijagnostički, važno je isključiti kongenitalnu adrenalnu hiperplaziju i poremećaje spolnog razvoja.

Upalno stanje i kemokinska mreža u djece s dijabetesom melitusom tipa 1

Anita Špehar Uroić (anspehar@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Maša Filipović (masa.filipovic@mef.hr) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Katedra za fiziologiju i imunologiju), Nevena Krnić (nevena@krnich.com) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Klinika za pedijatriju, KBC Zagerb), Alan Šučur (alan.sucur@mef.hr) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Katedra za fiziologiju i imunologiju), Danka Grčević (danka.grcevic@mef.hr) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Katedra za fiziologiju i imunologiju)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Novija istraživanja pokazuju da se u osoba s dijabetesom melitusom tipa 1 (DM1) razvija stanje kronične blage upale koja posreduje oštećenju endotela i razvoju kroničnih komplikacija dijabetesa. Upala započinje hiperglikemijom i stvaranjem krajnjih produkata glikacije koji aktiviraju upalnu kaskadu. Dio upalne kaskade čini i mreža kemokina i kemokinskih receptora.

CILJ

Ispitati upalne parametre, koncentraciju kemokina i izražaj kemokinskih receptora u djece s DM1.

METODE I ISPITANICI

U studiju je uključeno 31 dijete s DM1 (19 M, dob 15.54 +/- 1.61 godina) te 29 zdravih ispitanika (14 M, dob 15.46 +/- 1.51 godina). Protočnom citometrijom analizirane su mononuklearne stanice periferne krvi: B-stanice

(CD19+), T-stanice (CD3+) i monociti (CD14+) te izražaj kemokinskih receptora (CCR2, CCR4, CXCR3 i CXCR4). Koncentracija kemokina (CCL2, CCL5, CXCL10, CXCL11) određena je metodom mikrokuglica (LEGENDplex™), a CXCL12 metodom ELISA. Rezultati su uspoređeni među grupama ispitanika uz korelaciju s CRP-om, HbA1c i trajanjem dijabetesa.

REZULTATI

Skupina DM1 ima više koncentracije CRP-a u odnosu na zdrave ispitanike. Koncentracija kemokina CXCL12 značajno je niža u DM1, dok je CCL2 značajno viši u loše reguliranih DM1 u odnosu na zdrave. Ispitanici s DM1 imaju veći udio monocita i CCR4+ T-stanica te znatno manje CCR2+ monocita. Utvrđena je negativna korelacija CRP-a s CCR4+ B-stanicama te udjelom T-stanica koje izražavaju CXCR3 i CXCR4 receptore. HbA1c je pozitivno korelirao s koncentracijom CCL2 i T-staničnom populacijom uz negativnu korelaciju s CXCR4+ B-stanicama. Trajanje dijabetesa pozitivno je koreliralo s udjelom CXCR3+ monocita te izražajem CCR4 na svim subpopulacijama stanica.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Naši rezultati u skladu su s ranije opisanim, a upućuju na razvoj kronične blage upale u DM1 već od dječje dobi. Pritom značajnu ulogu ima monocitna populacija te specifične promjene u profilu kemokina i izražaju kemokinskih receptora s mogućom značajnom ulogom CXCL12/CXCR4 kompleksa. Identificiranje molekula uključenih u početak i održavanje upale moglo bi pomoći usmjerenom liječenju te prevenciji kroničnih komplikacija dijabetesa.

Utjecaj beta-talasemije minor na rast i razvoj u pacijenta s parcijalnim hipopituitarizmom

Neno Poljak (poljak.neno@gmail.com) (KBC Split), Ivana Unić (iunic@kbsplit.hr) (KBC Split)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Talasemije su skupina nasljednih hemolitičkih anemija koju karakterizira iregularna sinteza hemoglobina. Dijele se na alfa i beta-talasemije. Beta-talasemija nastaje zbog smanjene proizvodnje beta-polipeptidnog lanca. Uzrok je mutacija ili delecija gena beta-globinskog lanca, što rezultira poremećenom sintezom hemoglobina A. Delecije odnosno mutacije dovode do djelomičnog ili potpunog gubitka beta-globinskog lanca. Fenotip se dijeli u 3 skupine, s obzirom na stupanj poremećaja proizvodnje beta-globinskog lanca: minor, intermedia i major. Beta-talasemija minor pojavljuje se u heterozigota, a klinička slika nije toliko izražena.

PRIKAZ BOLESNIKA

Prikazat ćemo dječaka u dobi 8,2 godine, nižeg rasta (HSDS -1,2 i pc 11) i uredne građe (BMI-pc 31), kojemu je postavljena dijagnoza beta-talasemije minor i parcijalnog nedostatka hormona rasta. Prilikom hematološke obrade u posljednjim nalazima nadzorne obrade prisutna je mikrocitna, hipokromna anemija uz uredan status željeza u organizmu te mu nije indicirana nadomjesna terapija pripravkom željezom. Endokrinološkom obradom, u testu stimulacije na lučenje hormona rasta uočavaju se vrijednosti koje bi bile kriterij za njegov parcijalni nedostatak. Genetski potencijal rasta je prosječan (MPH 179.8 cm, pc 67). U statusu se izdvaja prepubertetski volumen testisa, dok je iz laboratorijske obrade razina IGF1 u donjem dijelu referentnog raspona uz uredan IGFBP. Koštana zrelost odgovara dobi, a MR hipofize je uredan. S obzirom na sve prethodno navedeno, indicirana je terapija sintetskim hormonom rasta.

ZAKLJUČAK

Prema dosadašnjim spoznajama beta-talasemija nije povezivana s konačnim ishodom visine bolesnika. Sustavnim pregledom (PubMed/Medline) članaka, posljednje studije potvrđuju da je nizak rast u ispitanika s dokazanom beta-talasemijom minor bio značajno češći nego u kontrolnoj skupini ($p < 0,001$). Stoga, beta-talasemija minor može uzrokovati nizak rast, dok sama etiologija i dalje nije u potpunosti razjašnjena. Zaključno, prikazali smo 8,2-godišnjaka nižeg rasta s utvrđenom beta-talasemijom minor, koji je trenutno na terapiji sintetskim hormonom rasta i kojemu se prate učinci liječenja.

Van Wyk Grumbach sindrom i trisomija 21

Marija Požgaj Šepec (marija.pozgaj@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice, Klinika za pedijatriju), Lavinia La Grasta Sabolić (lavinia.la.grasta.sabolić@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice, Klinika za pedijatriju), Gordana Stipančić (gordana.stipancic@gmail.com) (Poliklinika za dječje bolesti Helena), Suzana Bitanga (uzana.bitanga@hotmail.com) (KBC Sestre milosrdnice, Klinika za pedijatriju), Orjena Žaja (orjenazf@yahoo.com) (KBC Sestre milosrdnice, Klinika za pedijatriju)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

UVOD

Van Wyk-Grumbachov sindrom (VWGS) uključuje tešku hipotireozu, izoseksualni preuranjeni pubertet, usporenu koštanu dob, hiperestrogenizam, prepubertalni luteinizirajući hormon (LH) uz koncentraciju folikulostimulirajućeg hormona (FSH) koja je u skladu s početkom puberteta. Bolesnici s Downovim sindromom imaju visoku prevalenciju poremećaja štitnjače. Međutim, koegzistencija VWGS-a i trisomije 21 nije uobičajena. Prikazujemo našu bolesnicu s Downovim sindromom, teškom psihomotornom retardacijom, ekstremnom pothranjenošću i kliničkom slikom VWGS.

PRIKAZ BOLESNIKA

Šestogodišnja djevojčica primljena je na Kliniku zbog perikardijalnog izljeva, iznimne pothranjenosti i kliničkih osobina koje su upućivale na Downov sindrom. Djevojčica je rođena u inozemstvu (Kosovo), a prema dostupnoj medicinskoj dokumentaciji nije bilo moguće zaključiti o kojem je osnovnom poremećaju riječ. Antropometrijske mjere odgovarale su starijem dojenčetu: tjelesna duljina 73 cm, -8,86 SDS, tjelesna masa 7,015 kg (-12,47 SDS). Koštana dob bila je značajno zaostala i iznosila je 14 mjeseci. Genetska obrada potvrdila je trisomiju 21. Od pridruženih defekata dokazani su obostrana hidronefroza i ventrikularni septalni defekt. Ekstremna pothranjenost, po isključenju drugih uzroka, procijenjena je posljedicom neadekvatne prehrane. Prema rezultatima endokrinoloških pretraga, djevojčica je imala tešku, višegodišnju (KD 14 mjeseci), neliječenu primarnu hipotireozu (TSH > 150,000 mIU/L, fT4 < 5,15 pmol/L, fT3 1,7 pmol/L, T3 0,86 nmol/L) uzrokovanu autoimunim tiroiditisom (TGA 34,8 kIU/L, TPO 81,3 kIU/L). Zbog iznimne pothranjenosti i narušena općeg stanja djeteta nadoknada L-tiroksinom provedena je postupno, kao i realimentacija. Zbog vaginalnog krvarenja u trajanju od 2 dana (bez porasta telarhi), dodatna je endokrinološka obrada potvrdila periferni izoseksualni preuranjeni pubertet (LH < 0,1 IU/L, FSH 6,0 IU/L, E2 131 pmol/L, ultrazvučno vidljiv endometrijski od 4mm) u okviru VWGS-a.

ZAKLJUČAK

U bolesnica s preuranjenim pubertetom koje su pritom smanjenog rasta u odnosu na genetski potencijal, te usporenog koštanog razvoja, treba isključiti primarnu hipotireozu, koja je osnova za razvoj VWGS-a.