



## Kombinacija glomerularnih, vaskularnih i tubularnih biljega u ranom otkrivanju bubrežnog oštećenja u djece sa šećernom bolešću tipa 1

Ivana Trutin (ivana.trutin@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

### UVOD

Dijabetička bolest bubrega (DBB) vodeći je uzrok završnoga stadija bubrežne bolesti, a albuminurija se smatra ranim pokazateljem bubrežnog oštećenja u oboljelih od šećerne bolesti tipa 1 (ŠB-1). Nalazi biopsija bubrega učinjenih 1,5 – 2,5 godina nakon početka bolesti, a u djece koja su i dalje bila normoalbuminurična, pokazuju strukturne promjene u smislu zadebljanja glomerularne i tubularne bazalne membrane, a regresija u normoalbuminuriju u već albuminurične djece dovodi u pitanje albuminuriju kao ranog pokazatelja razvoja DBB-a.

### CILJ

Cilj je ovog istraživanja izrada klinički uporabljivog modela koji bi se temeljio na povezanosti cistatina C u serumu, doplerskog renalnog indeksa otpora (RI) i Kidney injury molecule-1 (KIM-1) u urinu sa standardnim pokazateljima bubrežne funkcije, a radi određivanja optimalnog modela za rano otkrivanje DBB-a

### METODE I ISPITANICI

U istraživanje je uključeno 75 djece i adolescenata oboljelih od ŠB-1 s normoalbuminurijom i urednom bubrežnom funkcijom u dobi od 10 do 18 godina te 75 zdrave djece u kontrolnoj skupini

### REZULTATI

Rezultati upućuju na povišeni KIM-1 u urinu i RI u oboljelih od ŠB-1 u usporedbi s metabolički zdravom populacijom, bez pozitivne korelacije s albuminurijom, što upućuje na tubularnu fazu bubrežnog oštećenja kao vrlo ranu i zasebnu pojavu, neovisno o glomerularnom oštećenju i pojavi mikroalbuminurije (MA). U ovom je istraživanju doplerski RI viši u oboljele djece i koristan je za procjenu ranih hemodinamskih promjena u pretkliničkoj fazi ranoga bubrežnog oštećenja. Dislipidemija (viši trigliceridi i niži HDL kolesterol), viši serumski kreatinin i doza inzulina povezani su s povećanim rizikom od razvoja MA-e i DBB-a, a ujedno i s povećanim rizikom od razvoja ateroskleroze i kardiovaskularnih bolesti, što je značajno za planiranje preventivnih i terapijskih intervencija

### RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Normoalbuminurična djeca oboljela od ŠB-1 s urednom bubrežnom funkcijom imaju promjene koje upućuju na rano bubrežno oštećenje, a određivanje vrijednosti serumskoga cistatina C, KIM-1 u urinu i doplerskog RI-ja zajedno značajno je u budućem preventivnom i terapijskom djelovanju.

## MCPggaac haplotype following atypical hemolytic uremic syndrome (aHUS) – the experience of three South Eastern European countries

Danko Milošević (danko.milosevic@zg.t-com.hr) (Opća bolnica Zabok i bolnica hrvatskih veterana), Daniel Turudić (danielturudic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb), Danka Pokrajac (dankapokrajac@hotmail.com) (Klinika za pedijatriju, Sveučilišni klinički centar Sarajevo), Dino Kasumović (dino.kasumovic9@gmail.com) (Zavod za nefrologiju, Klinika za unutarnje bolesti, Klinička bolnica Dubrava), Velibor Tasić (vtasic2003@gmail.com) (University Children's Hospital, Faculty of Medicine, Saints Cyril and Methodius University of Skopje, Skopje, North Macedonia), Zoltán Prohászka (prohaszka.zoltan@med.semmelweis-univ.hu) (Semmelweis University, Third Department of Internal Medicine, Hungary)

Format sažetka za liječnike: Original paper

### INTRODUCTION

We present a retrospective multicenter study of eight pediatric aHUS cases with the MCPggaac haplotype collected from three different countries: Croatia, Bosnia, Herzegovina, and North Macedonia.

### AIMS

Follow-up evaluation of patients with MCPggaac haplotype with/without complement inhibition therapy.

## METHODS AND PATIENTS

MCPggaac haplotype was found to be in the majority among aHUS mutations in regional populations.

## RESULTS

All aHUS onset started at an average age of 44 months (median 33, IQR 24.5 – 66 months). The average follow-up time was 202 months (median 184, IQR 135.5 – 279 months). Two patients were transferred to adult care. The median age of the second onset was 67.5 months (median 62, IQR 34 – 96 months), and complement blockade was applied at the age median of 92 months (IQR 36-252 months) with an average number of relapses before complement blockade with eculizumab at 2.8 episodes. All patients in whom the decision for complement blockade was made after a careful assessment of the individual clinical status, laboratory evaluation and confirmed by genetic analysis. The average time of onset of proteinuria was after the 4.4th relapse without therapy. Due to the inaccessibility to complement blockade therapy, one child has 11 relapses and now has renal insufficiency starting after 7th relapse. Most of the relapses occurred within an average of 22.16 months (median 17.5, minimum 8 months, and 48 months maximum) since the first next onset of the disease (6/8 patients), as shown by the Kaplan-Meier survival curve.

## DISCUSSION AND CONCLUSION

Although MCPggaac haplotype onset and relapse can achieve remission by renal replacement therapy without complement inhibition, the disease can relapse quickly. If complement inhibition is not applied within 4-5 relapses, proteinuria, and chronic renal failure will occur. aHUS caused by the MCPggaac haplotype do not require immediate complement blockade. MCPggaac haplotype leaves sufficient time to evaluate the correct application of complement blockade.

## Personalizirano zbrinjavanje djeteta s nefrotskim sindromom na temelju rezultata združene analize genoma

Matea Crnković Ćuk ([mateacrnkovic2207@gmail.com](mailto:mateacrnkovic2207@gmail.com)) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Danko Milošević ([danko.milosevic@zg.t-com.hr](mailto:danko.milosevic@zg.t-com.hr)) (Opća bolnica Zabok i bolnica hrvatskih veterana), Martin Ćuk ([dr.mcuk@gmail.com](mailto:dr.mcuk@gmail.com)) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Stela Bulimbašić ([bsbulimba@kbc-zagreb.hr](mailto:bsbulimba@kbc-zagreb.hr)) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Robert Beluzić ([Robert.beluzic@gmail.com](mailto:Robert.beluzic@gmail.com)) (Institut Ruđer Bošković; Zagreb, CROseq-Genome-Bank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston), Petra Sulić ([petrasulic@yahoo.com](mailto:petrasulic@yahoo.com)) (OB Dr. Ivo Pedišić; CROseq-Genome-Bank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston), Anđela Bevanda ([andjela.bevanda@gmail.com](mailto:andjela.bevanda@gmail.com)) (Dom zdravlja Zagreb Centar; CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston), Nives Živković ([niveszivkovic93@gmail.com](mailto:niveszivkovic93@gmail.com)) (Klinički bolnički centar Zagreb; CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston), Slaven Abdović ([sabdovic@gmail.com](mailto:sabdovic@gmail.com)) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Luka Lovrenčić ([lovrencic.luka@outlook.com](mailto:lovrencic.luka@outlook.com)) (Klinički bolnički centar Zagreb; CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston), Ana Čupić ([ana.cupic23@gmail.com](mailto:ana.cupic23@gmail.com)) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston;), Nina Fajs ([nina.fajs@gmail.com](mailto:nina.fajs@gmail.com)) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston;), Matea Bagarić ([petrasulic@yahoo.com](mailto:petrasulic@yahoo.com)) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu; CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston), Mario Ćuk ([mcuk2606@gmail.com](mailto:mcuk2606@gmail.com)) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu i Klinički bolnički centar Zagreb; CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGH Boston).

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

## UVOD

Nefrotski sindrom rezistentan na steroide tipa 2 (NSRS tipa 2) autosomno je recesivna bolest karakterizirana ranim početkom proteinurije, hipoalbuminemije, hiperlipidemije i edema. Histološka analiza pokazuje promjene koje uključuju fokalnu segmentalnu glomerulosklerozu, difuznu mezangijalnu proliferaciju, a rjeđe bolest minimalnih promjena.

## PRIKAZ BOLESNIKA

Dječak u dobi od 3 godine i 10 mjeseci od rane se dojenačke dobi prezentirao nefrotskim sindromom i hipogamaglobulinemijom. Izostao je odgovor na terapiju kortikosteroidima i ciklosporinom. U dobi od 11 mjeseci učinjena je biopsija bubrega, PHD analiza je upućivala na bolest minimalnih promjena, a analiza elektronskim mikroskopom na podocitopatiju. Ostale tegobe uključuju supkliničku hipotireozu, proporcionalno smanjen rast (TV Z-3,38 SDS), pothranjenost, anemiju, sekundarni hiperparatireoidizam, hipokalcemiju bez hiperfosfatemije,

bronhoopstrukcije, blažu dizmorfiju, hipertrihozu, tamnije pigmentiranu kožu, kariozno zubalo, hiperuricemiju, hiperferitinemiju. Kompleksni fenotip s ranom prezentacijom sugerirao je genetsku podlogu te je u okviru projekta CROseq-GenomeBank učinjena združena analiza genoma djeteta i njegove obitelji koja je identificirala dvije uzročne varijante u genu NPHS2 u složenom heterozigotnom sustavu: paternalna patogena mutacija krivoga smisla (c.413G>A) u eksonu 3 gena NPHS2 s disfunkcijom proteina podocina, te maternalna mutacija bez smisla (c.738+1G>T) u kanonskom mjestu izrezivanja gena NPHS2 koja rezultira prijevremenim stop-kodonom i poremećajem sinteze podocina. Identificirani genotip objašnjava nefrološki dio fenotipa te je postavljena dijagnoza nefrotskog sindroma rezistentnog na steroide tipa 2 (NSRS tipa 2). NPHS2 kodira podocin čija je funkcija vezana za regulaciju propusnosti glomerula. Dosadašnje spoznaje govore u prilog otpornosti na liječenje kortikosteroidima i progresivnom tijeku do završnog stadija zatajenja bubrega u prvom ili drugom desetljeću života.

## ZAKLJUČAK

Razjašnjavanje genetske podloge nefrotskog sindroma važno je za pravodobno koncipiranje personaliziranog plana liječenja – ukidanja imunosupresivne terapije. Dostupna iskustva o podocitopatiji NSRS tipa 2 idu u prilog uspješnoj transplantaciji bubrega i to bez povrata bolesti u transplantirani organ. Transplantacija bubrega u početnom stadiju bolesti, i to u iskusnom centru, mogla bi transformirati tijek bolesti, spriječiti razvoj dodatnih komplikacija i povećati kvalitetu života, moguće i do potpunog izlječenja djeteta.

## A Limited Course of Eculizumab in a Child with the Atypical Hemolytic Uremic Syndrome and Pre-B Acute Lymphoblastic Leukemia

Danko Milošević (danko.milosevic@zg.t-com.hr) (Opća bolnica Zabok i bolnica hrvatskih veterana), Daniel Turudić (danielturudic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb), Katarina Bilić (ernestbilic@gmail.com) (Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet), Zoltán Prohászka (prohaszka.zoltan@med.semmelweis-univ.hu) (Department of Internal Medicine and Haematology, Semmelweis University), Ernest Bilić (ernestbilic@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Case report

## INTRODUCTION

Acute lymphoblastic leukemia (ALL) is considered a possible risk for the occurrence of thrombotic microangiopathies.

## CASE REPORT

A 3-year girl was treated for ALL (pre-B ALL immunophenotype, medium-risk group) according to the treatment protocol ALL IC-BFM 2009. Eight months into ALL maintenance therapy, during routine follow-up, we observed a sudden onset of pallor, oliguria, and microhematuria with decreased creatinine clearance. Plasma-free hemoglobin (PLHBB) was elevated alongside lactate dehydrogenase (LDH), as well as reduced platelet, red blood cell (RBC), and reticulocyte count. ADAMTS-13 activity was reduced (40%), with decreased C3 and normal C4. Factor H level was elevated (1248 mg/L), and the terminal pathway activation marker level markedly increased (1315 ng/mL), supporting pathological overactivation of the complement system without the consumption of complement factors. Bilirubin, AST, ALT, GGT, creatinine, d-dimers, fibrinogen, and antithrombin III were elevated before eculizumab treatment and normalized shortly after. Haptoglobin (< 0.008 mg/dL) was decreased and normalized after four weeks of treatment. 24-h of urine collection showed proteinuria (3.13 g/L), which promptly normalized after eculizumab administration. The girl was initially treated with fresh frozen plasma, periodic RBC transfusions, and single plasmapheresis. Elevated liver enzymes (AST, ALT) and low urine output indicated the need for plasmapheresis. We immediately switched the maintenance therapy with 6-mercaptopurine to cyclophosphamide. The rest of the maintenance therapy was continued. The patient was found to be homozygous for the CFH H3 haplotype (involving the rare alleles of c.-331C > T, Q672Q, and E936D polymorphisms) reported as a risk factor of aHUS

## CONCLUSION

Close monitoring of hemolysis in children during chemo- and maintenance therapy and post bone marrow transplanted patients may reveal more of these two diseases associations. Complement monitoring should be reserved for selected cases. If complement activation and consumption with terminal complement complex C5b-9 are detected, a short course / long-term eculizumab/ravulizumab administration should be considered

## Akutni poststreptokokni glomerulonefritis – ima li novosti u obradi i liječenju?

Borna Biljan ([borna.biljan@gmail.com](mailto:borna.biljan@gmail.com)) (KBC Osijek, Klinika za pedijatriju), Jadranka Arambašić ([jadranka.arambasic5@gmail.com](mailto:jadranka.arambasic5@gmail.com)) (KBC Osijek, Klinika za pedijatriju), Ivana Serdarušić ([lega.serdarusic@gmail.com](mailto:lega.serdarusic@gmail.com)) (KBC Osijek, Klinika za pedijatriju), Krešimir Šantić ([santic.kresimir@gmail.com](mailto:santic.kresimir@gmail.com)) (KBC Osijek, Klinika za pedijatriju), Jerko Arambašić ([jerko.arambasic@gmail.com](mailto:jerko.arambasic@gmail.com)) (KBC Osijek, Klinika za unutarnje bolesti)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

Akutni poststreptokokni glomerulonefritis (APSGN) bolest je karakterizirana oštećenjem glomerula posredovanim imunom reakcijom na streptogene antigene zbog ranije preboljele infekcije beta-hemolitičkim streptokokom grupe A. APSGN se može prezentirati mikro ili makrohematurijom, proteinurijom, edemima, povišenim krvnim tlakom i smanjenom bubrežnom funkcijom. Nekada česta dijagnoza, APSGN je napretkom higijenskih mjera i češćom primjenom antibiotske terapije postao relativno rijedak. Godišnje se u svijetu otkriva tek oko 500 000 novih slučajeva, od čega manje od 10% u razvijenim zemljama.

### PRIKAZ BOLESNIKA

Kako bi prikazali kliničku prezentaciju te metode obrade i liječenja APSGN-a, u ovome radu prikazujemo 2 djevojčice u dobi od 4 i 6 godina s APSGN-om. Mlađa se djevojčica inicijalno prezentirala akutnim febrilitetom uz makrohematuriju i povišenim upalnim parametrima, dok se starija prezentirala makrohematurijom i proteinurijom uz periorbitalne edeme, bez febriliteta. Obje su pacijentice imale pozitivan anamnestički podatak o nedavno preboljeloj infekciji streptokokom, koja je potvrđena povišenim anti-streptolizinskim titrom (ASL-O). Također, obje su imale sniženu vrijednost serumskog komplementa C3 i CH50 uz uredne vrijednosti C4. S obzirom na kliničku sliku i povišene vrijednosti ureje i kreatinina, starija je pacijentica bila hospitalizirana, dok je mlađa samo ambulantno praćena. Kod obje su nadzirane bilanca tekućine, diureza i vrijednost krvnog tlaka. Provedena je simptomatska uz antibiotsku terapiju, budući da je stav kako antibiotska terapija u inicijalnoj fazi može pomoći u sprječavanju širenja infekcije i moguće čak i razvoju težeg oblika APSGN-a. Kod obje je pacijentice zamijećeno poboljšanje općeg stanja i laboratorijskih parametara, no i dalje traje praćenje putem dnevne nefrološke bolnice.

### ZAKLJUČAK

Iako najčešće blaga i samoograničavajuća bolest, APSGN može dovesti do smanjenja bubrežne funkcije s potrebom za dijalizom, a u vrlo malog broja djece može i progredirati u vrlo opasan brzo progresivni glomerulonefritis. Usprkos svojoj relativnoj rijetkosti, raznoliki pristupi liječenju, povremena spontana pojavljivanja te potencijalno teške posljedice, čine ovu bolest i dalje predmetom zanimanja svih onih koji se bave pedijatrijskom nefrologijom.

## ANCA-pozitivni vaskulitis udružen s prednjom medijastinalnom tvorbom

Jana Ivančić ([jana.ivancic2409@gmail.com](mailto:jana.ivancic2409@gmail.com)) (KBC Zagreb), Maja Ban ([maja\\_ban@yahoo.com](mailto:maja_ban@yahoo.com)) (KBC Zagreb), Maša Davidović ([lavic7@gmail.com](mailto:lavic7@gmail.com)) (KBC Zagreb), Ivanka Kos ([ivankakos137@gmail.com](mailto:ivankakos137@gmail.com)) (KBC Zagreb), Hana Matković ([hana.matkovic@gmail.com](mailto:hana.matkovic@gmail.com)) (KBC Zagreb), Miram Pasini ([miram.pasini@gmail.com](mailto:miram.pasini@gmail.com)) (KBC Zagreb), Stela Bulimbašić ([stela.bulimbasic@gmail.com](mailto:stela.bulimbasic@gmail.com)) (KBC Zagreb), Lovro Lamot ([lovro.lamot@gmail.com](mailto:lovro.lamot@gmail.com)) (KBC Zagreb), Kristina Vrljićak ([kvrljicak@yahoo.com](mailto:kvrljicak@yahoo.com)) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

ANCA-pozitivni vaskulitisi (APV) heterogena su skupina sistemskih imunom posredovanih poremećaja karakterizirani upalom malih krvnih žila. Često zahvaćaju bubrege uzrokujući brzoprogresivni glomerulonefritis (BPGN), no mogu zahvatiti gotovo sve organske sustave, stoga pristup bolesti mora biti temeljit, a liječenje započeto što ranije. Prikazujemo slučaj 15-godišnje djevojke s APV/BPGN i prednjom medijastinalnom tvorbom.

### PRIKAZ BOLESNIKA

Riječ je o prethodno zdravoj djevojci s negativnom obiteljskom anamnezom na bubrežne i imunom posredovane bolesti. Šest mjeseci prije pojave simptoma rodila je zdravo terminsko novorođenče. Bolest je započela umorom, povraćanjem i pojavom edema te laboratorijskom slikom bubrežnog zatajenja. Patohistološka analiza

bioptata bubrega pokazala je kronične promjene u sklopu difuznog proliferativnog glomerulonefritisa. Imunološkom obradom nađena su p-ANCA i anti-GBM protutijela. S ciljem isključenja alveolarnog krvarenja učinjen je CT toraksa kojim je uočena tvorba prednjeg medijastinuma popraćena pleuralnim izljevom. PET CT je utvrdio pojačanu metaboličku aktivnost tvorbe te je indicirana ekstirpacija. Rezultat patohistološke analize tvorbe jest inkonkluzivan, u obzir dolaze Wegenerova granulomatoza (WG), timolipom i timom, a najvjerojatnija dijagnoza je fibrozirajući medijastinitis (FM). MR mozga isključio je vaskulitis središnjeg živčanog sustava. Provedeno je liječenje pulsnom dozama kortikosteroida, plazmaferezom i rituksimabom. Navedena terapija dovela je do zadovoljavajućeg kliničkog poboljšanja, no s obzirom na ireverzibilne promjene bubrega, pacijentica ostaje ovisna o kroničnoj hemodijalizi.

## ZAKLJUČAK

Prema našim spoznajama, ovo je prvi prikaz slučaja koji opisuje dijete s APV-om i prednjom medijastinalnom tvorbom. Iako je popis mogućih dijagnoza opsežan, smatramo da je najprimjerenija dijagnoza FM, rijetka bolest koja može biti povezana s infekcijom Histoplasmom capsulatum. Opisan je i idiopatski oblik koji se pojavljuje uz APV. WG je razmatrana s obzirom na prisutna ANCA uz zahvaćenost bubrega. Trijas simptoma koji uključuje medijastinalnu tvorbu, pleuralni izljev i bubrežno zatajenje suspektan je na limfoproliferativnu bolest, koja je obradom isključena. Zaključno, bez obzira na dijagnostičke nedoumice, smatramo da ovaj slučaj ističe važnost pravodobnog liječenja s ciljem prevencije daljnje progresije bolesti.

## Autoimmune hemolytic anemia (AIHA) caused by warm and cold autoantibodies with complement activation

Danko Milošević ([danko.milosevic@zg.t-com.hr](mailto:danko.milosevic@zg.t-com.hr)) (Opća bolnica Zabok i bolnica hrvatskih veterana), Daniel Turudić ([danielturudic@gmail.com](mailto:danielturudic@gmail.com)) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb), Sara Dejanović-Bekić ([dejanovic.sara@gmail.com](mailto:dejanovic.sara@gmail.com)) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb) Lucija Mucavac ([ljelinic@yahoo.com](mailto:ljelinic@yahoo.com)) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb), Maja Pavlović ([drmaja.pavlovic@gmail.com](mailto:drmaja.pavlovic@gmail.com)) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb), Ernest Bilić ([ernestbilic@gmail.com](mailto:ernestbilic@gmail.com)) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Case report

## INTRODUCTION

Mixed warm and cold autoantibodies in autoimmune hemolytic anemia (AIHA) targeting erythrocytes (RBCs) and platelets are scarcely reported.

## CASE REPORT

We present a 5-year-old boy with positive both direct and indirect antiglobulin (Coombs) tests. The RBCs were coated with polyspecific positive, warm IgG autoantibodies alongside activated complement components. Plasma containing IgM class autoantibodies were found in 1:64 titers with a wide temperature range (4–37°C). Platelets were also coated with IgM autoantibodies. Classical and alternative complement pathways were reduced, such as C3, C4, ADAMTS13 metalloprotease activity, factor H antigen, complement factor B antigen, and C1q antigen alongside elevated sC5b-9 terminal complement complex. Hematuria and/or proteinuria, reduced diuresis, or elevated serum creatinine were absent. The kidney ultrasound was normal. A combined recent EBV and CMV infection was found. First-line treatment consisted of intravenous methylprednisolone, with a slow steroid reduction until plasmapheresis. After the limited response to corticosteroid therapy, Rituximab was administered once weekly (5 doses total), with vitamins B9 and B12. These strategies also showed limited (partial) therapeutic benefits. The treatment was switched to plasmapheresis (5 cycles in total) and IVIg. This combination significantly improved RBC count and platelet levels, and C3 and C4 levels returned to normal. The follow-up of 2.5 years after treatment shows no sign of relapse. Genetic analysis revealed a rare heterozygous intronic variation (c.600-14C > T), heterozygous Y402H polymorphism of the CFH gene, and c.600-14C > T mutation is located near the 5' end of exon 6 in the gene encoding the complement C3 protein (C3).

## CONCLUSION

The therapy of AIHA patients with warm and cold autoantibodies is challenging and should be conducted following the recommended protocol. Complement activation with genetic background should be assessed in at least severe warm/cold hemolytic anemias with autoantibodies. We believe that EBV and CMV triggered AIHA, thus activating the complement cascade.

## Carolijeva bolest u 12-godišnjeg dječaka s autosomno recesivnom policističnom bolesti bubrega

Ivanka Kos (ikos2@kbc-zagreb.hr) (KBC Zagreb), Lovro Lamot (lovro.lamot@gmail.com) (KBC Zagreb), Maja Ban (mban1@kbc-zagreb.hr) (KBC Zagreb), Maša Davidović (mdavido1@kbc-zagreb.hr) (KBC Zagreb), Hana Matković (hanamatkovic@gmail.com) (KBC Zagreb), Kristina Vrljićak (kristina.vrljicak@kbc-zagreb.hr) (KBC Zagreb), Jurica Vuković (jurica.vukovic@kbc-zagreb.hr) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

Carolijeva bolest (CB) rijedak je nasljedni poremećaj obilježen izoliranom dilatacijom intrahepatalnih žučnih vodova (DIHŽV), što ga razlikuje od Carolijevog sindroma (CS) kod kojeg je pridružena kongenitalna hepatalna fibroza (KHF) i/ili portalna hipertenzija. CS je stoga češće povezan s autosomno recesivnom policističnom bolesti bubrega (ARPBB), jer obje bolesti dijele isti defekt u genu PKHD1. Klinički se CB većinom očituje ponavljajućim epizodama kolangitisa u adolescentnoj dobi.

### PRIKAZ BOLESNIKA

12-godišnji dječak, s prenatalno dijagnosticiranom ARPBB-om te posljedičnim postupnim razvojem kronične bubrežne bolesti do stadija IV, javio se u hitnu ambulantu zbog febriliteta, bolova u leđima, povraćanja i proljeva. Kod prijma je bio blijed, blaže dehidriran, klonuo, tahikardan i tahipnoičan. Kliničkim pregledom abdomena primijećena je, osim otprije palpabilnih bubrega, novonastala hepatosplenomegalija. Laboratorijski nalazi upućivali su na tešku bakterijsku infekciju (visok CRP, leukopenija i trombocitopenija) te je odmah započeta antibiotska terapija. Osim toga bilježio se porast GGT-a te blago povišeni AST i ALT. Ultrazvučni pregled upozorio je na povećanje jetre, „zrnate” strukture s DIHŽV-om, septičnom cističnom lezijom te suspektnim kolangitisom, dok se MRCP-om dodatno prikazao tzv. „central dot sign”, patognomoničan za CB. Obojenim doplerom isključena je portalna hipertenzija. Iz hemokulture je izolirana *Klebsiella pneumoniae* te je, uz odgovarajuću antibiotsku terapiju, uslijedilo kliničko i laboratorijsko poboljšanje.

### ZAKLJUČAK

Prema mnogim autorima, CB i CS dio su spektra tzv. fibrocističnih bolesti jetre i bubrega i nerijetko ih nalazimo u oboljelih od ARPBB-a. Gotovo u pravilu, KHF je prisutna već od rođenja, dok se DIHŽV razvije kasnije, kao i u našeg pacijenta. Njemu, tijekom redovitog UZV praćenja, uz testove jetrene funkcije nisu uočene značajne patološke promjene sve do razvoja upalnih komplikacija. Iz navedenog proizlazi da u djece s ARPBB-om i sepsom valja uvijek posumnjati na kolangitis, čak i kada KHF nije otprije dijagnosticirana.

## Dijagnostički postupnik nakon infekcije mokraćnog sustava u djece

Andrea Cvitković Roić (andreack@workmail.com) (Poliklinika za dječje bolesti Helena), Iva Palčić (iva.palcic@gmail.com) (Poliklinika za dječje bolesti Helena), Goran Roić (goran.roic@kdb.hr) (Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

### UVOD

Infekcije mokraćnog sustava (IMS) u dječjoj su dobi česte, osobito u dojenčadi i male djece. Najčešće dugoročne komplikacije jesu ožiljčenje bubrežnog parenhima, hipertenzija, proteinurija te kronična bubrežna bolest. Glavni su čimbenici rizika za nastanak komplikacija nakon IMS-a urođene anomalije bubrega i mokraćnog sustava te disfunkcija mokraćnog mjehura i crijeva.

### CILJ

Glavni je cilj slikovne dijagnostičke obrade utvrditi koji pacijenti imaju rizik za ponavljane ili komplicirane uroinfekcije te otkriti anomalije mokraćnog sustava ili indirektno znakove disfunkcije mokraćnog mjehura i crijeva.

### METODE I ISPITANICI

Algoritam dijagnostičkih metoda oslikavanja koje se primjenjuju u vrijeme i nakon infekcije mokraćnog sustava u djece još uvijek je kontroverzan i razlikuje se ovisno o mogućnostima i dostupnosti pojedinih metoda.

Stoga je 2018. godine Hrvatsko društvo za pedijatrijsku nefrologiju predložilo postupnik s preporukama primjene dijagnostičkih metoda u pojedinim kliničkim situacijama.

## REZULTATI

Ovaj rad opisuje dostupne slikovne metode koje se primjenjuju u djece s IMS-om, predloženi algoritam za obradu djece tijekom i nakon IMS-a, raspravljajući o prednostima i nedostacima različitih metoda. Ultrazvuk (UZV) je prva dijagnostička metoda koja se preporučuje kod svakog djeteta sa IMS-om. Daljnja je obrada indicirana ako dijete ima ponavljane IMS-ove ili već nakon prvog febrilnog IMS-a ako je UZV nalaz mokraćnog sustava patološki, tijekom IMS-a atipičan ili dijete ima pozitivnu obiteljsku anamnezu na vezikoureteralni refluks (VUR). Ako je moguće, u daljnjoj obradi se preporučuje primjena metoda koje se ne koriste ionizirajućim zračenjem, poput ultrazvučne kontrastne mikcijske urosonografije (ceVUS), MR urografije (MRU) i funkcijske MR urografije (fMRU).

## RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Zaključno, prema smjernicama Hrvatskog društva za pedijatrijsku nefrologiju, ultrazvuk je indiciran u sve djece s IMS-om. Ovisno o kliničkoj prezentaciji i nalazu UZV-a, odlučuje se o daljnjoj obradi, ponajprije u pravcu VUR-a i dijagnostici ožiljenja bubrežnog parenhima. Daljnja obrada preporučuje se kod patološkog nalaza ultrazvuka, atipične uroinfekcije, pozitivne obiteljske anamneze na VUR ili ponavljanih IMS-ova.

## Djevojčica s mikrohematurijom – biopsija bubrega ili genetsko testiranje ili oboje?

Lea Oletić (leaoletic@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice), Tamara Nikuševa-Martić (tamara.nikuseva.martic@mef.hr) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Danica Galešić Ljubanović (danica.ljubanovic@mef.hr) (KB Dubrava, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Ivana Trutin (ivana.trutin@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

## UVOD

Mikrohematurija je simptom brojnih benignih i ozbiljnih stanja, a uključuje infekcije mokraćnog sustava, neravnotežu minerala u urinu, maligne lezije, strukturne anomalije urinarnog trakta, glomerulonefritisa ili nasljednih bolesti bubrega, uključujući policističnu bolest bubrega i Alportov sindrom. Potrebna je obrada djece s perzistentnom mikrohematurijom, posebice ako se pronađe visok krvni tlak, abnormalne pretrage urina i krvi, obiteljska povijest bolesti bubrega ili proteinurija.

## PRIKAZ BOLESNIKA

Djevojčica u dobi od 11 godina posljednje je četiri godine praćena zbog slučajno otkrivene asimptomatske mikrohematurije (6 – 10 eritrocita / vidno polje velikog povećanja) tijekom upisa u školu. Laboratorijska obrada, kao i ultrazvuk bubrega, bili su uredni. Tijekom praćenja, mikrohematurija glomerularnog podrijetla trajno postoji, uz pojavu i trajanje proteinurije tijekom više od šest mjeseci (7,5 mg/m<sup>2</sup>/h), stoga je izvršena dijagnostička biopsija bubrega. Bubrežno tkivo bilo je uredno svjetlosnom mikroskopijom, a imunofluorescencija negativna. Na elektronskoj mikroskopiji zabilježena je značajna varijacija debljine glomerularne bazalne membrane (160 – 470 nm, aritmetička sredina 274 nm, standardna devijacija 62 nm) s fokalnim raslojavanjem (Slika 1), zbog čega je postavljena radna dijagnoza Alportovog sindroma. Metoda sekvenciranja sljedeće generacije (NGS) primijenjena na panelu za progresivne bolesti bubrega, nije pokazala mutacije koje uzrokuju Alportov sindrom. Utvrđena je genetska varijanta LAMB2 c.5039C > T (p.Ala1680Val), koja je potencijalno odgovorna za abnormalnosti glomerularne bazalne membrane, što dovodi do perzistentne hematurije i proteinurije. Stanje pacijentice u ovom trenutku nije zahtijevalo aktivno liječenje. U razdoblju jednogodišnjeg praćenja pacijentica je nastavila s urednom funkcijom bubrega bez značajne proteinurije i znakova arterijske hipertenzije, ostala je samo mikrohematurija. Provedene su opsežne pretrage u potrazi za dodatnim karakteristikama Alportovog sindroma, koje nisu pronađene; djevojčica ima uredan vid i sluh kao i neurološki razvoj.

## ZAKLJUČAK

Budući da je ishod i dugoročni utjecaj utvrđenih varijanti na bubrežnu funkciju neizvjestan, nužno je redovito nefrološko praćenje pacijentice kako bi se pravodobno identificirao i spriječio napredak do terminalne bubrežne bolesti.

## Hemoragijska groznica s bubrežnim sindromom u djece liječene u Klinici za pedijatriju KBC-a Rijeka tijekom miniepidemije 2021. godine

Đurđica Košuljandić (dr\_djuka7@net.hr) (KBC Rijeka, Klinika za pedijatriju), Sanja Flajšman-Raspor (sonja.flajsman-raspor@ri.t-com.hr) (KBC Rijeka, Klinika za pedijatriju)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

### UVOD

Hemoragijska groznica s bubrežnim sindromom (HGBS) akutna je virusna bolest, nerijetko epidemijskog karaktera i sezonalne pojavnosti, uzrokovana hantavirusima (Puumala ili Dobrava). Osnovno je obilježje oštećenje bubrežne funkcije različitog stupnja, uz mogući razvoj akutne bubrežne ozljede koja zahtijeva nadomjesno liječenje.

### CILJ

Prikazati kliničke i laboratorijske značajke djece oboljele od HGBS-a liječene u Klinici za pedijatriju od ožujka do lipnja 2021. godine.

### METODE I ISPITANICI

Retrospektivno je analizirana medicinska dokumentacije devetero bolesnika (5 dječaka i 4 djevojčice), u dobi od 9 do 17,5 godina). Klinička dijagnoza temeljena je na epidemiološkoj situaciji, tipičnim kliničkim simptomima, te je potvrđena pozitivnom serologijom na virus Puumala u sedmero bolesnika, a kod dvoje je utvrđena križna reakcija na virus Puumala/Dobrava.

### REZULTATI

Ukupno je osmero bolesnika bilo iz područja epidemiološki visokog rizika za HGBS (Gorski kotar, Lika). Najčešći simptomi pri prijmu u bolnicu bili su vrućica, glavobolja, bolovi u trbuhu i leđima, mučnina i povraćanje te opća slabost. Jedna je bolesnica imala zamućenje vida, dok je druga razvila konjunktivitis te osip trupa i gornjih udova. Laboratorijski, u svih su bolesnika utvrđeni povišeni nespecifični upalni parametri i trombocitopenija, ali bez znakova hemoragijske dijateze. Testovi bubrežne funkcije bili su narušeni, uz mikrohematuriju i proteinuriju. Svi su inicijalno bili oligurični te su razvili različiti stupanj akutne bubrežne ozljede. Akutna bubrežna ozljeda u sedmero je bolesnika liječena konzervativno, dok je kod dvoje provedeno nadomjesno liječenje intermitentnom hemodijalizom i CVVHDF kraće vrijeme. Pri otpustu iz bolnice svi su bolesnici bili oporavljene bubrežne funkcije, bez sekvela u naknadnom praćenju tijekom 3 i više mjeseci, osim izostenurije u jedne bolesnice.

### RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Iako je HGBS potencijalno ozbiljna bolest, u jenaših bolesnika bila riječ o blagom do srednje teškom obliku, te je uz provedene mjere liječenja, uključivo nadomjesno liječenje bubrežne funkcije u dvoje bolesnika, ishod bolesti bio povoljan.

## Hipertenzivno dijete sa sindromom paroksizmalne boli i eritromelalgijom

Gabriela Živković (gabriela.zivkovic@hotmail.com) (Zavod za neonatologiju, Klinika za ženske bolesti i porodništvo, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), Hrvoje Kniewald (hrvoje.kniewald@gmail.com) (Pedijatrijski odjel za kardiologiju, Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice), Danijela Petković Ramadža (dramadza@gmail.com) (Zavod za genetiku i bolesti metabolizma, Klinički bolnički centar Zagreb; Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Ivana Trutin (ivana.trutin@gmail.com) (Pedijatrijski odjel za nefrologiju, Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

Sindrom paroksizmalne boli i eritromelalgija rijetki su klinički entiteti uzrokovani genskom mutacijom SCN9A s posljedičnom hiperpolarizacijom i sporijom deaktivacijom NaV1.7 kanala u ganglijima dorzalnih korijena te simpatičkim ganglijima. Dok je sindrom paroksizmalne boli karakteriziran bolovima centralne distribucije (periokularno, perimandibularno i anorektalno područje), uz hiperemiju, najčešće trigerirano hranjenjem ili defekacijom, kod eritromelalgije su opisani bolovi u distalnim dijelovima ekstremiteta, uz hiperemiju i edeme,



najčešće pri izlaganju povišenoj temperaturi. Komplikacije bolesti su kožne infekcije, sepe, toničke konvulzije, promjene srčanog ritma te hipertenzija.

### PRIKAZ BOLESNIKA

Devetogodišnji pacijent kojega se multidisciplinarno prati od rođenja zbog sindroma paroksizmalne boli i eritromelalgije, hospitaliziran je zbog celulitisa lijeve noge s razvojem toksičnog šok sindroma. Parenteralnom antibiotskom terapijom, primjenom imunoglobulina te ostale simptomatske terapije došlo je do poboljšanja kliničke slike i laboratorijskih nalaza. No zbog povišenih vrijednosti krvnog tlaka u više navrata (do 150/100 mmHg), indicirana je nefrološka obrada. Po dolasku na odjel liječen je karbamazepinom, okskarbazepinom, diazepamom i tramadolom po potrebi, te antibioticima. Kontinuiranim mjerenjem arterijskog tlaka (KMAT) verificirana je sistoličko-dijastolička hipertenzija danju i noću uz zabilježene učestale epizode boli u dnevniku, koje su vjerojatni uzrok stalne podraživosti simpatičkog sustava. Proširenom obradom isključeni su sekundarni uzroci hipertenzije te oštećenja ciljnih organa. U terapiju je uveden doksazosin 1x1 mg, koji, kao periferni blokator alfa-receptora, nema utjecaja na primarnu bolest, kao ni interakcija s trenutačnom terapijom. Na kontrolnom pregledu uredne su vrijednosti krvnog tlaka u kućnim mjerenjima te uredan kontrolni KMAT.

### ZAKLJUČAK

Terapijski pristup regulaciji krvnog tlaka u sklopu sindroma paroksizmalne boli i eritromelalgije izazov je zbog nejasne etiologije hipertenzije te nepostojanja opisanih preporuka. Liječenju se pristupa po principu *trial and error* te je u dosadašnjoj literaturi opisano liječenje blokatorima kalcijevih kanala, meksiletinom, lidokainom, nitroprusidom i nitroglicerinom.

## HNF1B nefropatija

Ivana Štrk Romić (strkivana@gmail.com) (Opća bolnica Pula, Odjel za pedijatriju), Slaven Abdović (sabdovic@mef.hr) (Klinika za pedijatriju, Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klaićeva 16), Martin Čuk (martin.cuk@kdb.hr) (Klinika za pedijatriju, Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klaićeva 16)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

HNF1B nefropatija rijetka je, autosomno dominantna bolest uzrokovana mutacijom gena HNF1B eksprimiranog tijekom embriogeneze. Klinička prezentacija je heterogena, no karakterističan su fenotip bilateralno hiperehogeni bubrezi u fetusa, a postnatalno razvoj cistične i tubulointersticijske bubrežne bolesti sporo progresivnog tijeka. Moguće su i ekstrarenalne manifestacije, od kojih je najčešća MODY tip 5.

### PRIKAZ BOLESNIKA

Prikazujemo slučaj dvogodišnje djevojčice s kroničnom bubrežnom bolesti i mutacijom gena HNF1B. Fetalnom su ultrasonografijom u 34. tjednu gestacije prikazani uvećani, hiperehogeni bubrezi te obostrana hidronefroza, uz primjerenu količinu plodne vode. Postnatalni nalaz bio je indikativan za displaziju –potvrđena je obostrana, difuzna hiperehogenost parenhima s odsutnom kortikomedularnom diferencijacijom, te blaga dilatacija pijelona. Naknadnom obradom isključeni su vezikoureteralni refluksi i ekstrarenalne malformacije. Sonografski je od 4. mjeseca života praćen postupan razvoj obostranih, multiplih kortikalnih cista koje nakon dojenjačke dobi nisu progredirale u broju i veličini. Od navršene prve godine života ima blago povišene vrijednosti ureje i kreatinina uz uredan sediment urina i odsutnost proteinurije. Obiteljska anamneza upućuje samo na prisutnost solitarne bubrežne ciste u majke i djeda po ocu. Na osnovi navedenog, postavljena je sumnja na ranu prezentaciju autosomno dominantne policistične bolesti bubrega s potencijalnom *de novo* mutacijom. Međutim, genetskom je analizom identificirana heterozigotna nonsense varijanta HNF1B c.28 > T, klasificirana kao vjerojatno patogena, a koja dosad nije zabilježena u medicinskoj literaturi. Aktualno, pacijentica ima blago sniženu bubrežnu funkciju (KBB stadij G2, eGFR 88 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>) te povišene vrijednosti urata (362 μmol/L). Urednog je rasta i razvoja te trenutačno nema znakova zahvaćenosti drugih organskih sustava. Predviđeno je genetsko testiranje i savjetovanje obitelji.

### ZAKLJUČAK

U diferencijalnoj dijagnozi antenatalnog nalaza hiperehogenih bubrega potrebno je uzeti u obzir mutacije gena HNF1B, koje su danas prepoznate kao vodeći monogenetski uzrok kongenitalnih bubrežnih anomalija. Budući da je značajan postotak (50%) mutacija *de novo* i obiteljska anamneza često negativna, za potvrdu dijagnoze nužna je genetska analiza.

## IgA nephropathy with bilateral hydrocalycosis

Danko Milošević ([danko.milosevic@zg.t-com.hr](mailto:danko.milosevic@zg.t-com.hr)) (Opća bolnica Zabok i bolnica hrvatskih veterana), Boris Adašević ([boris.adasevic@gmail.com](mailto:boris.adasevic@gmail.com)) (Opća bolnica Zabok i bolnica hrvatskih veterana), Daniel Turudić ([danielturudic@gmail.com](mailto:danielturudic@gmail.com)) (Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb), Ivana Sosa Filjak ([ivanasosa@ymail.com](mailto:ivanasosa@ymail.com)) (Opća bolnica Zabok i bolnica hrvatskih veterana), Goran Roić ([Goran.Roic@kdb.hr](mailto:Goran.Roic@kdb.hr)) (Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Case report

### INTRODUCTION

Presentation of a child with IgA nephropathy and bilateral hydrocalycosis, with consideration of treatment options

### CASE REPORT

In a previously healthy six-year-old child, the appearance of macrohematuria and proteinuria suddenly occurs without worsening the overall renal function. The initial diagnosis showed IgA nephropathy, histologically consistent with focal segmental necrotizing glomerulonephritis and cellular crescents in 17.5% of glomeruli. She was treated with corticosteroid and supportive therapy, after which proteinuria normalized, but microhematuria remained. Already at that time, bilateral cystic changes of all calyces of both kidneys were noticed, which proved to be permanent on ultrasound examination of the kidney imaging. Kidney scintigraphy with Tc-99m DMSA after one year showed multiple “cold” zones of both kidneys, more on the left kidney. Functional magnetic resonance urography (fMRU) at the age of 14 revealed bilateral hydrocalycosis. Global renal function remained stable within normal GFR for now.

### CONCLUSION

Even today, there is still no approved and effective therapy for IgA nephropathy. The possible treatment with dapagliflozin or sparsentan is considered with IgA nephropathy progression. Regarding the treatment of hydrocalycosis, many questions remain open. Potential endoscopic treatment is not an option. We are open to suggestions.

## Kad bubreg gladije – bubrežne komplikacije u bolesnika s anoreksijom nervozom

Domagoj Končar ([domagoj.koncar@gmail.com](mailto:domagoj.koncar@gmail.com)) (KBC Sestre Milosrdnice), Bernardica Valent Morić ([bernardica.valent@kbcs.hr](mailto:bernardica.valent@kbcs.hr)) (KBC Sestre Milosrdnice), Orjena Žaja ([orjena.zaja@kbcs.hr](mailto:orjena.zaja@kbcs.hr)) (KBC Sestre Milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

Anoreksija nervoza još uvijek je nedovoljno prepoznata bolest rastuće učestalosti. Karakteriziraju je patološki strah od prirasta tjelesne mase i ustrajni postupci koji to onemogućuju, iskrivljen doživljaj vlastite tjelesne mase i tijela općenito, te ograničenje energetske unosa u odnosu na potrebe. Obilježena je znatnim oštećenjem fizičkog zdravlja i psihosocijalnog funkcioniranja s pridruženim komplikacijama koje su zbog fizioloških osobitosti rasta i razvoja potencijalno ireverzibilne, izvjesno i fatalne ako su kasno prepoznate. Smrtnost je 12 puta veća od svih drugih uzroka u dobi 15 – 24 godine. Uz dobro poznate kardiovaskularne, neurološke, endokrinološke, gastrointestinalne, metaboličke i hematološke, javljaju se i rijetko opisivane bubrežne komplikacije koje ćemo u ovome radu predstaviti kroz klinički tijek triju bolesnika.

### PRIKAZ BOLESNIKA

Tijekom diferencijalnodijagnostičkog postupka i nutricejskog liječenja, za procjenu bubrežne funkcije uz praćenje vitalnih parametara, bilježen je i unos tekućine, diureza te trend tjelesne mase. Bilježene su serumske vrijednosti elektrolita, ureje i kreatinina, albumina i ukupnih proteina, kompletna krvna slika te acidobazni status, a uz biokemijsku analizu urina te procjenu tubularnog oštećenja i koncentracijske sposobnosti bubrega rađena je i analiza 24-satnog urina (elektroliti, proteini, klirens kreatinina). Svima je napravljen i ultrazvuk mokraćnog sustava. S nefrološke strane, tijekom prve bolesnice obilježavaju akutno bubrežno oštećenje, hiperkalciurija te ultra-

zvučni nalaz hiperehogenih bubrega. Kod drugog bolesnika utvrđena je uz hiperkalciuriju i blaga proteinurija, a stanje je dodatno komplicirano psihogenom polidipsijom. Treću je bolesnicu pratilo teško akutno bubrežno oštećenje uz razvoj pseudo-Bartterovog sindroma.

## ZAKLJUČAK

Među brojnim metaboličkim komplikacijama starvacije u pedijatrijskoj anoreksiji nervozi, bubrežne su do sada najrjeđe istraživane. Zbog posljedica akutnog bubrežnog oštećenja – poremećaja elektrolitske ravnoteže i acidobaznog statusa, svrstavaju se u potencijalno životno ugrožavajuće stanje, stoga ih je iznimno važno anticipirati i sukladno tome intervenirati.

## Karakteristike arterijskoga tlaka u djece sa šećernom bolešću tipa 1

Bernardica Valent Morić ([bvmoric@hotmail.com](mailto:bvmoric@hotmail.com)) (KBC Sestre milosrdnice), Lavinia La Grasta Sabolić ([lavinia.la.grasta.sabolic@gmail.com](mailto:lavinia.la.grasta.sabolic@gmail.com)) (KBC Sestre milosrdnice), Gordana Stipančić ([gordana.stipancic@zg.t-com.hr](mailto:gordana.stipancic@zg.t-com.hr)) (KBC Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

## UVOD

Arterijski tlak važan je čimbenik ukupnog kardiovaskularnog rizika u bolesnika sa šećernom bolešću tipa 1 (ŠB1). Smatra se i kako promjene arterijskoga tlaka pridonose razvoju komplikacija ŠB1.

## CILJ

Analizirati karakteristike kontinuiranog mjerenja arterijskoga tlaka (KMAT), uključujući varijabilnost arterijskoga tlaka i njihovu povezanost s albuminurijom kao biljekom razvoja dijabetičke nefropatije u djece sa ŠB1, te identificirati potencijalne prediktore visoko normalne albuminurije i mikroalbuminurije.

## METODE I ISPITANICI

KMAT je napravljen u 201 djeteta i adolescenta (prosječna dob  $14,7 \pm 3,8$  godina) s trajanjem ŠB1 preko godine dana. Albuminurija je procjenjivana kao omjer albumin/kreatinin (A/C), a ispitanici klasificirani kao oni s nisko normalnom albuminurijom, visoko normalnom albuminurijom ili mikroalbuminurijom.

## REZULTATI

Petnaest (7,5%) djece sa ŠB1 imalo je hipertenziju prema ordinacijskom mjerenju, a 10 (5%) prema KMAT-u. Ispitanici sa ŠB1 imali su povišen 24-satni sistolički (SAT) i dijastolički arterijski tlak (DAT) (+0,2 i + 0,3 SDS) te noćni SAT i DAT (+0,6 i +0,8 SDS) u usporedbi s referentnim vrijednostima. Skupina bolesnika s mikroalbuminurijom imala je statistički značajno viši 24-satni dnevni i noćni DAT u odnosu na normoalbuminuričnu skupinu. Zabilježen je visok postotak izostanka noćnog pada tlaka (74,1%). Noćna dijastolička varijabilnost tlaka bila je viša u djece s visoko normalnom u odnosu na one s nisko normalnom albuminurijom ( $p=0.01$ ). Uočena je slaba korelacija između A/C te dnevne dijastoličke ( $r=0.29$ ,  $p < 0.0001$ ) i noćne dijastoličke varijabilnosti tlaka ( $r=0.21$ ,  $p=0.003$ ). Dob i noćna dijastolička varijabilnost tlaka izdvojile su se kao prediktori visoko normalne albuminurije, dok je noćni DAT bio snažan prediktor mikroalbuminurije.

## RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Djeca sa ŠB1 imaju narušenu regulaciju arterijskoga tlaka iako većina njih ne ispunjava kriterije za dijagnozu hipertenzije. Prisutna je povezanost DAT-a i varijabilnosti DAT-a s rastućim vrijednostima albuminurije koja upućuje na vezu između arterijskoga tlaka i početne dijabetičke nefropatije.

## Karakteristike, liječenje i ishod bolesnika s hemolitičko-uremijskim sindromom tijekom pandemije COVID-19

Lovro Lamot (lovro.lamot@gmail.com) (KBC Zagreb), Ivan Jakopčić (ijakopcic@gmail.com) (KBC Zagreb), Maša Davidović (lavic7@gmail.com) (KBC Zagreb), Maja Ban (maja\_ban@yahoo.com) (KBC Zagreb), Hana Matković (hana.matkovic@gmail.com) (KBC Zagreb), Ivanka Kos (ivankakos137@gmail.com) (KBC Zagreb), Zoltán Prohaszka (prohaszka.zoltan@med.semmelweis-univ.hu) (Semmelweis University Budapest), Kristina Vrljičak (krvljicak@yahoo.com) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

### UVOD

Globalna pandemija COVID-19 utjecala je na pojavnost i način prijenosa infektivnih bolesti, pri čemu se SARS-CoV-2 povezuje gotovo sa svim tjelesnim sustavima i mehanizmima, uključujući i one koji stoje iza trombotske mikroangiopatije (TMA).

### CILJ

Prikazati karakteristike, manifestacije i ishod liječenja djece s hemolitičko-uremijskim sindromom (HUS) tijekom pandemije COVID-19.

### METODE I ISPITANICI

Retrospektivna studija bolesnika s HUS-om liječenih u Zavodu za nefrologiju, dijalizu i transplantaciju Klinike za pedijatriju KBC-a Zagreb od veljače 2020. do veljače 2023.

### REZULTATI

Od 15 bolesnika (medijan dobi 17 mjeseci, 11 Ž), 5 je imalo HUS povezan sa Shiga toksinom (STEC), 1 sa *Streptococcus pneumoniae*, 2 uz COVID-19, 1 uz influenca A, a 1 uz ParvoB19 virus. Patogene varijante otkrivene su u 2, varijante nepoznata značaja (VUS) uz čimbenike rizika u 1, a samo čimbenici rizika u 4 bolesnika. Najčešći inicijalni simptomi bili su povraćanje (67%), proljev (60%) te vrućica (53%). U troje je bio zahvaćen SŽS, u 2 pluća te gušterača u 1 bolesnika. Nadomještanje bubrežne funkcije bilo je potrebno u 5, a plazmafereza u 9 bolesnika. Liječenje inhibitorima komplementa započeto je u 5 bolesnika (4 Ravulizumab, 1 Eculizumab) tijekom prvoga tjedna bolesti (5 dana medijan) te nastavljeno  $\geq 6$  mjeseci u 2. Osim bolesnice sa SP HUS-om koja je razvila kroničnu bubrežnu bolest, svi su imali povoljan ishod uz normalizaciju hemoglobina za 28, trombocita za 7 te kreatinina za 15 dana (medijan). U razdoblju praćenja (8 mjeseci medijan) nisu zabilježeni relapsi bolesti ni nuspojave liječenja.

### RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Tijekom pandemije COVID-19 došlo je do povećanja učestalosti drugih oblika HUS-a koji se ne povezuju sa STEC-om, već su potaknuti različitim virusima. Takve bolesnike liječili smo inhibitorima komplementa do prispijeća nalaza genetskog testiranja, a u slučaju otkrića patogenih varijanti, i dulje, uz odličan odgovor i bez značajnijih nuspojava. Naši rezultati stoga pokazuju da bi liječenje inhibitorima C5 mogla biti dobra terapijska opcija za HUS potaknut virusom.

## Karakteristike, manifestacije i ishod cistične bolesti bubrega u djece: retrospektivni pregled 112 bolesnika praćenih u referentnom centru za pedijatrijsku nefrologiju

Lovro Lamot (lovro.lamot@gmail.com) (KBC Zagreb, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Sara Grlić (saragrlic2@gmail.com) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Viktorija Gregurović (viktorija.gregurovic10@gmail.com) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Mislav Martinić (mislavmartinic@gmail.com) (KBC Zagreb), Luka Lovrenčić (luka.lovrencic@kbc-zagreb.hr) (KBC Zagreb), Ivan Jakopčić (ijakopcic@gmail.com) (KBC Zagreb), Hana Matković (hana.matkovic@gmail.com) (KBC Zagreb), Maja Ban (maja\_ban@yahoo.com) (KBC Zagreb), Maša Davidović (lavic7@gmail.com) (KBC Zagreb), Ivanka Kos (ivankakos137@gmail.com) (KBC Zagreb), Kristina Vrljić (kvrljicak@yahoo.com) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

### UVOD

Bubrežne ciste prisutne su u bolestima heterogene etiologije i mehanizama, gdje mogu dovesti do teških poremećaja funkcije bubrega i drugih organa. Kako bi se točnije predvidjelo te dogodilo takav neželjeni ishod i nastup završnog stadija kronične bubrežne bolesti (KBB), postoji potreba za njihovom detaljnjom karakterizacijom.

### CILJ

Prikazati karakteristike, manifestacije i ishod cistične bolesti bubrega u djece.

### METODE I ISPITANICI

U ovo retrospektivno istraživanje uključena su djeca praćena u Klinici za pedijatriju KBC-a Zagreb od srpnja 2011. do ožujka 2023. zbog cistične bolesti bubrega.

### REZULTATI

Od ukupno 112 djece (54 djevojčice), bubrežne su ciste otkrivene prenatalno u 54, perinatalno u 14 te nakon prvog mjeseca života u 44 (medijan 6 godina). Dijagnozu multicistične displastične bolesti (MCDK) imalo je 52, autosomno dominantne (ADPKD) 19 te autosomno recesivne (ARPKD) policistične bolesti 16, tuberozne skleroze (TS) 3, Joubertovog sindroma (JS) 2, Bardet-Bidelovog sindroma (BBS) 2, juvenilne nefronoftize (JN) 2 te trisomije 13 jedno dijete. Izoliranu cistu imalo je 15 djece. Obiteljska anamneza bila je pozitivna u 29 djece, a mutacije su dokazane u 15/20 testiranih. U vrijeme postavljanja dijagnoze 51 dijete imalo je simptome, najčešće distenziju (21%) i bol (15%) u abdomenu, a 7 ih je razvilo tijekom praćenja. KBB zbog cisti razvilo je 17 djece, a završni stadij 13, pri čemu je medijan od postavljanja dijagnoze iznosio 116 mjeseci za 4 ARPKD bolesnika, 64 za 4 MCDK, 34,5 za 2 JS, 141 za BBS, 162 za NPH te 241 za TS. Koordinirana tranzicija u odraslu skrb provedena je u 8 bolesnika (medijan 18 godina).

### RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Rezultati našeg istraživanja pokazuju da su sva djeca koja su razvila završni stadij KBB-a imala karakteristične manifestacije već pri postavljanju dijagnoze, što upućuje na važnost detaljne obrade i praćenja djece s bubrežnom cistom. Usprkos nedostacima, prikazana kohorta najveća je dosad opisana u Republici Hrvatskoj te može pridonijeti unapređenju skrbi za ovu izazovnu skupinu bolesnika.

## May-Thurnerov sindrom u mladića s transplantiranim bubregom

Hana Matković (hana.matkovic@gmail.com) (KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju), Maja Ban (mban1@kbc-zagreb.hr) (KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju), Ivanka Kos (ivankakos137@gmail.com) (KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju), Maša Davidović (lavic7@gmail.com) (KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju), Lovro Lamot (lovro.lamot@gmail.com) (KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju; Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Vinko Vidjak (vinko.vidjak@gmail.com) (KB Merkur, Klinički zavod za dijagnostičku i intervencijsku radiologiju; Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Kristina Vrljić (kvrljicak@yahoo.com) (KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju), Jasna Slaviček (jasna.slavicek1@gmail.com) (Poliklinika za dječje bolesti Helena)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

May-Thurnerov sindrom (MTS) nastaje zbog kompresije lijeve ilijačne vene između desne ilijačne arterije i petog lumbalnog kralješka. Prezentira se oteklinom i boli jedne noge, a može uzrokovati i pojavu duboke venske tromboze (DVT), venskih ulkusa, varikoziteta vena i plućne embolije. Točna incidencija nije poznata zbog česte asimptomatske prezentacije.

## PRIKAZ BOLESNIKA

Naš je pacijent sada 20-godišnji mladić kojemu je u dobi od 9 mjeseci dijagnosticiran neuroblastom desne nadbubrežne žlijezde. Liječen je kemoterapijom, a zbog zahvaćanja krvnih žila, učinjena je ekscizija tumora. Razvio je akutno bubrežno zatajenje nakon hipoperfuzije bubrega zbog tromboze desne renalne arterije i lijeve renalne vene. Učinjena je trombektomija, rekonstrukcija krvnih žila te je mjesec dana provedena peritonejska dijaliza. Osnovna je bolest izliječena, no posljedično kemoterapiji i radijaciji, razvio je kronično bubrežno zatajenje petog stupnja. U dobi od 12 godina transplantiran mu je majčin bubreg u desnu ilijačnu fosu. Nakon 2 godine, zbog akutno nastale otekline lijeve noge, započeta je terapija niskomolekularnim heparinom. CD ultrazvukom isključena je DVT, prekinuta terapija heparinom, a preporučena acetilsalicilna kiselina, nošenje elastičnog zavoja i elevacija noge. MR TOF angiografijom verificirana je obliteracija lijeve zajedničke ilijačne vene (VIC), duljine oko 5 cm, i dijagnosticiran MTS. Transjugularnim pristupom postavljen je stent u lijevu VIC, uz antikoagulantnu terapiju. Mladić provodi ručne limfne drenaže i nosi elastičnu kompresijsku čarapu. Navedeno je dovelo do smanjenja opsega lijeve noge, a osim i dalje prisutnog edema, nema drugih simptoma.

## ZAKLJUČAK

May-Thurnerov sindrom nije čest u odrasloj populaciji, a još je rjeđi u pedijatrijskoj. MR ili CT venografija dijagnostičke su metode izbora, a ugradnja stenta na mjestu kompresije preporučuje se radi prevencije komplikacija i ublažavanja simptoma. Ako se razvila tromboza, liječenje obuhvaća trombolizu, ugradnju stenta i/ili antikoagulantnu terapiju. U pacijenata s transplantiranim bubregom važno je posumnjati i dijagnosticirati MTS, posebno ako je transplantirani bubreg na lijevoj strani, jer tada MTS može direktno oštetiti funkciju grafta.

## Metabolička acidoza – novosti u dijagnostici i liječenju uz prikaz pacijenta

Martin Ćuk (dr.mcuk@gmail.com) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Nada Rajačić (nada.rajacic@kdb.hr) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Slaven Abdović (slaven.abdovic@kdb.hr) (Klinika za dječje bolesti Zagreb), Danica Galešić Ljubanović (danica.ljubanovic@mef.hr) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Mario Ćuk (mario.cuk@kbc-zagreb.hr) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka-KBC Zagreb-MGB Boston; Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb; Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu).

## UVOD

Metabolička acidoza dijagnostički je izazov pri kojem se možemo koristiti s nekoliko opće dostupnih alata kako bismo došli do uzroka i započeli adekvatno liječenje.

## PRIKAZ BOLESNIKA

Djevojčica u dobi od 5 godina, upućena zbog tumorozne tvorbe u trbuhu. UZV, MR te MSCT pluća potvrdili su dijagnozu nemetastaskog tumora Wilms. Kao slučajan nalaz izdvojena je obostrana nefrokalcinoza. Obradom je utvrđeno kako je riječ o distalnoj tubularnoj acidozi (anionski procijep u krvi, anionski procijep u urinu, hiperkalcijurija, hipocitratirija te pH urina). Provedeno je liječenje prema protokolu Umbrella. Kako su u laboratorijskim nalazima perzistirali tubularna proteinurija, povišena koncentracija kreatinina, ureje i CRP-a, uz patohistološku analizu tumorozne tvorbe provedena je i analiza nezahvaćenoga dijela bubrega koja je, prema PHD nalazu, pokazala tubulointersticijski nefritis uz nakupine kristala kalcija. Ultrazvučnim pregledom bake po majci, majke te dvojice braće također je potvrđena nefrokalcinoza. Kompleksni fenotip sugerirao je genetsku podlogu te je u okviru projekta CROseq-GenomeBank učinjena združena analiza genoma djeteta i njegove obitelji koja je identificirala mutaciju SLC4A1 koja se nasljeđuje autosomno dominantno. Tubulointersticijski nefritis (pozitivan nalaz eozinofila u urinu) povezan je s mogućom uporabom nesteroidnih antireumatika te je provedeno liječenje pronizonom uz koje je došlo do normalizacije nalaza bubrežne funkcije. Uz navedeno uključena je i terapija kalijevim citratom koja je dovela do normalizacije acidoze (u pacijentice kao i ostalih članova porodice). U sklopu protokola Umbrella postignuta je i remisija osnovne bolesti.

## ZAKLJUČAK

Združena analiza genoma omogućuje adekvatnu dijagnozu te otklanjanje drugih mutacija kao mogućih uzroka malignih bolesti i ostalih autoimunskih bolesti u drugih članova obitelji, te adekvatno liječenje i daljnje praćenje bolesnika.

## Nova mutacija u tri sestre s autosomno dominantnom polističnom bolešću bubrega

Lea Oletić (leaoletic@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice), Tamara Nikuseva-Martić (tamara.nikuseva.martic@mef.hr) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Ivana Trutin (ivana.trutin@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

Autosomno dominantna policistična bolest bubrega (ADPKD) najčešća je genetska bolest bubrega. Uzrokovana je mutacijama gena PDK1 i rjeđe PDK2, s 50%-tnim izgledima za nasljeđivanje bolesti u djece, stoga je često zahvaćeno više članova obitelji.

### PRIKAZ BOLESNIKA

Zbog pozitivne obiteljske anamneze (otac s blagim ADPKD-om, baka s progresivom bolesti bubrega sa završnim stadijem bubrežne bolesti u 50. godini) ciljanim pregledom u tri seste (4, 8 i 10 godina) dijagnosticirana je policistična bolest bubrega, autosomno dominantna s obzirom na način nasljeđivanja i kliničku sliku. Sve tri sestre imaju urednu funkciju bubrega; dvije su bez komplikacija bolesti. Kod najstarije oboljele sestre evidentiran je izostanak noćnog pada krvnog tlaka 24-satnim ambulantnim mjerenjem krvnoga tlaka, bez indikacije za uvođenje terapije. Genetičko testiranje otkrilo je dosad neregistriranu mutaciju PKD1 c.11803del, p.(Ala-3935Profs\*10) u dvije sestre, a budući da kod treće sestre nije otkrivena nikakva mutacija u genu PKD1, napravljen je panel za cistične bolesti bubrega čiji su rezultati u izradi. Fenotipska varijabilnost bolesti ovisi o samoj mutaciji, a mutacija PKD1 povezana je s težom kliničkom slikom. Intrafamilijarna fenotipska varijabilnost nedovoljno je objašnjena, uzrokovana je okolišnim čimbenicima i genetski modificirajućim čimbenicima (položaj mutacije PKD1 prema medijanom položaja ili polimorfizam ACE gena u nekim rasama). Zato je predviđanje tijeka bolesti izazovno, osobito u pacijenata bez otkrivene mutacije kao kod srednje sestre. Mutacija bi u njezinu slučaju mogla biti mozaicizam kod oca, koji nosi PKD1 mutaciju, tako da se samo neke od kopija određenog haplotipa PKD1 prenose, a ostale su normalne ili *de novo* mutacije. Sekvencioniranjem sljedeće generacije teško se otkriva mozaicizam ako je udio varijantnog alela manji od 5%, dok bi se budućim testiranjem uzoraka iz različitih tkiva stopa detekcije mozaicizma mogla povisiti. Intrafamilijarna varijabilnost jest izazov, osobito u slučajevima mozaicizma niske razine.

### ZAKLJUČAK

Identifikacija i razumijevanje potencijalnih genetskih i okolišnih modifikatora bolesti obećavaju u budućnosti i potencijalno ciljanu terapiju ADPKD-a u djece.

## Poliarteritis nodosa (PAN) bubrežnih krvnih žila dijagnosticiran u autističnog adolescenta – prikaz slučaja

Ana Tot (simic.ana1107@gmail.com) (KBC Split), Ana Simičić Majce (asimmajce@kbsplit.hr) (KBC Split), Marijan Saraga (msaraga@kbsplit.hr) (KBC Split), Saša Sršen (sasarssen@yahoo.co.uk) (KBC Split), Marija Jelušić (marija.jelusic@mef.hr) (KBC Zagreb), Tanja Kovačević (tanjakovacevic74@yahoo.com) (KBC Split), Tatjana Čatipović Ardalić (tatjana.ardalic13@gmail.com) (KBC Split), Joško Markić (josko.markic@gmail.com) (KBC Split), Branka Polić (branka.polic1@gmail.com) (KBC Split), Adela Arapović (abram87@yahoo.com) (KBC Split)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

Ovaj prikaz slučaja rijedak je oblik vaskulitisa u djece koji se u našeg pacijenta prezentirao epileptičkim napadajem u sklopu akutne bubrežne ozljede i maligne hipertenzije.

### PRIKAZ BOLESNIKA

Naš pacijent je sedamnaestogodišnjak koji inače boluje od epilepsije, autizma i mentalne retardacije. Pacijent je 10. travnja 2022. dobio *grand mal* epileptički napadaj te su urađeni laboratorijski nalazi u kojima je uočena uremija. Zbog malignih vrijednosti krvnoga tlaka i učestalih epileptičkih napadaja primljen je u jedinicu intenzivnog liječenja. Liječen je venovenskom hemodijalizacijom, pulsnom te peroralnim dozama kortikosteroida,

antihipertenzivima i plazmaferezom. U dijagnostičke je svrhe učinjen MSCT mozga, MR mozga, oba su nalaza pokazala promjene tipične za uremičku encefalopatiju te je učinjena biopsija bubrega. Patohistološki nalaz svjetlosne i imunofluorescentne mikroskopije naveo je liječnike na pogrešan zaključak – da je riječ o poststreptokoknom glomerulonefritisu s tubulointersticijskim nefritsom te protokoli liječenja navedenih bolesti nisu doveli do očekivanog poboljšanja stanja djeteta. Prvi koji je posumnjao da bi mogla biti riječ o vaskulitisu, bio je adultni nefrolog koji je tijekom UZ mapiranja krvnih žila, za potrebe izrade fistule za hemodijafiltraciju, uočio zadebljanje stijenke i suženje lumena krvnih žila. Naknadno pristigao nalaz elektronske mikroskopije potvrdio je da je u pacijenta riječ o poliarteritis nodosa vaskulitisu. Učinjen je i PET-CT kako bi se otkrila moguća ostala mjesta aktivnog vaskulitisa. Za postizanje remisije bolesti provedeno je parenteralno liječenje ciklofosamidom, 1x mjesečno tijekom šest mjeseci. Pacijent se trenutačno nalazi u stadiju G4 kronične bubrežne bolesti, dobiva simptomatsku terapiju i mikofenolat mofetil uz malu dozu kortikosteroida u terapiji održavanja.

## ZAKLJUČAK

Glavna je pouka ovog prikaza slučaja da djecu s posebnim potrebama treba češće kontrolirati i sistematski pregledavati zbog nemogućnosti verbaliziranja tegoba, posumnjati na razvoj bolesti ako dođe do odstupanja u njihovom uobičajenom ponašanju i navikama. Također bi bilo dobro pri svakom epileptičkom napadaju uraditi laboratorijske nalaze krvi, posebice ako se napadaji neko vrijeme nisu ponavljali.

## Poremećaji mokraćnih organa u prerano rođene djece – je li potrebno sustavno praćenje?

Sanja Flajšman-Raspor ([sanjafraspor@gmail.com](mailto:sanjafraspor@gmail.com)) (KBC Rijeka), Maja Ješić ([mjesic23@gmail.com](mailto:mjesic23@gmail.com)) (KBC Rijeka), Koraljka Manestar Rukavina ([kmanestar.rukavina@gmail.com](mailto:kmanestar.rukavina@gmail.com)) (KBC Rijeka), Đurđica Košuljandić ([dr\\_djuka7@net.hr](mailto:dr_djuka7@net.hr)) (KBC Rijeka), Maja Zaninović ([zaninovicmaja@yahoo.com](mailto:zaninovicmaja@yahoo.com)) (KBC Rijeka)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

## UVOD

Sve je veća populacija prerano rođene djece s očuvanom kvalitetom života i bez brojnih komplikacija prenaturniteta. U dječjoj dobi, zahvaljujući velikoj “bubrežnoj rezervi”, rijetko uočavamo poremećaj bubrežne funkcije i/ili renalnu hipertenziju zbog preranim porodom prekinute nefrogeneze, koja je najintenzivnija između 32. i 36. tjedna gestacije.

## CILJ

Procijeniti pojavnost problema s mokraćnim sustavom u prerano rođene djece. Utvrditi u prerano rođene djece potrebu praćenja od nefrologa.

## METODE I ISPITANICI

Analiza pojavnosti uroinfekcije, poremećaja bubrežne funkcije, hipertenzije, proteinurije i drugih simptoma mokraćnog sustava u prerano rođene djece. Ispitana je skupina od 20 djece, 12 djevojčica i 8 dječaka prosječne dobi 7 godina i 3 mjeseca (5 godina i 9 mjeseci – 8 godina i 4 mjeseca), rođene između 32. i 36. tjedna gestacije u KBC-u Rijeka od 1.1.2015. do 31.12. 2017. godine. U praćene djece nisu uočene veće komplikacije prenaturniteta i odstupanja u razvoju.

## REZULTATI

Utvrđena je pojavnost uroinfekcije u 45% ispitanice djece, 6 djevojčica i 3 dječaka. Prosječna dob prve uroinfekcije bila je 1 godina i 9 mjeseci (2 mjeseca – 4 godine i 10 mjeseci); u djevojčica 1 godina i 7 mjeseci; u dječaka 2 godine i 4 mjeseca. Vezikoureteralni refluks ili opstruktivne anomalije nisu nađene. Troje djece starije od 5 godina praćeno je zbog poremećaja mokrenja i opstipacije. U jednog je djeteta nađena granična bubrežna funkcija (eGFR 68 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>), a u jednoga blaga proteinurija (UPU/Cr 38 mg/mmol) u dobi od 5 godina. Hipertenzija nije nađena ni u jednog djeteta.

## RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Uočena je visoka pojavnost uroinfekcije nakon rane dojenčke dobi, bez podliježućih urođenih anomalija mokraćnog sustava. Možemo pretpostaviti funkcionalni poremećaj i/ili ranu kolonizaciju uropatogenima kao čimbenik rizika razvoja uroinfekcije. Za otkrivanje dugoročnih posljedica, kao što su proteinurija, hipertenzija i poremećaj bubrežne funkcije, potrebno je daljnje praćenje.



## Povezanost hiperuricemije s primarnom arterijskom hipertenzijom u djece

Jadranka Arambašić (arambasic.jadranka@kbo.hr) (KBC Osijek, Klinika za pedijatriju), Jerko Arambašić (arambasic.jerko@kbo.hr) (Klinika za unutarnje bolesti, KBC Osijek), Borna Biljan (borna.biljan@gmail.com) (Klinika za pedijatriju, KBC Osijek)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

Povišena vrijednost mokraćne kiseline može imati značajnu ulogu u patogenezi primarne, esencijalne hipertenzije (AH). Epidemiološke studije upućuju na vezu hiperuricemije i AH-a. Cilj je rada utvrditi koncentraciju mokraćne kiseline i njezinu korelaciju s ostalim parametrima u adolescenata u dobi 13 – 17,5 godina s AH-om.

### PRIKAZ BOLESNIKA

Obrađeno je 42-oje djece u dobi 13 – 17,5 godina s dijagnozom AH-a. Svima je učinjena adekvatna obrada i postavljena dijagnoza AH-a. U skupini je bilo 24 dječaka ili 57,1% i 18 djevojčica ili 42,3%, prosječna dob dječaka bila je 15,6 godina, a djevojčica 14,3 godina. Procijenjeni su sljedeći parametri: tjelesna težina, indeks tjelesne mase, mokraćna kiselina u serumu i 24-satnoj mokraći, lipidogram, te krvni tak. Za određivanje hiperuricemije upotrijebljene su referentne vrijednosti za dob i spol. Uredna vrijednost mokraćne kiseline u serumu je za adolescente u dobi 13 – 15 godina 183 – 413 umol/l, za 16 – 18 godina 124 – 448 umol/l, za adolescentice u dobi 13 – 15 godina 130 – 378 umol/l, a za 16 – 18 godina 142 – 389 umol/l. Rezultati: 17 dječaka (70,8%) s AH-om imalo je hiperuricemiju, a njih 8 (33%) imalo je hiperurikozuriju. U skupini djevojčica s AH-om 12 (66,7%) je imalo hiperuricemiju, dok su 4 (22,2%) imale hiperurikozuriju. Povećanu tjelesnu masu imalo je 14 dječaka (58,4%) i 13 djevojčica (72,3%). Hiperlipidemiju je imalo 6 dječaka (25%) i 5 djevojčica (27,8%).

### ZAKLJUČAK

Značajan broj djece s AH-om imaju povišenu mokraćnu kiselinu u serumu. Također, 58,4% dječaka i 72,3% djevojčica imaju prekomjernu tjelesnu masu. Hiperuricemija je u našoj studiji podjednako bila zastupljena u oba spola. U više radova navodi se da su čimbenici rizika za hiperuricemiju u adolescenata muški spol i povećana tjelesna masa. Pretilost je glavni uzrok hiperuricemije i važni su programi za smanjenje tjelesne mase intervencijom u načinu života (dijeta, tjelesna aktivnost i promjene u ponašanju).

## Rani nastup autosomno dominantne policistične bolesti bubrega tipa 2 (OMIM:613095) – prikaz bolesnika

Maja Ješić (mjesic23@gmail.com) (Klinički bolnički centar Rijeka), Đurđica Košuljandić (djuke23@gmail.com) (Klinički bolnički centar Rijeka), Ivona Butorac Ahel (ivonabuah@gmail.com) (Klinički bolnički centar Rijeka), Goran Roić (goran.roic@kdb.hr) (Klinika za dječje bolesti Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

Autosomno dominantna policistična bolest bubrega (ADPKD) nasljedna je bolest uzrokovana mutacijom gena PKD1 i PKD2. Očituje se pojavom bubrežnih cisti, što dovodi do oštećenja bubrežne funkcije, uz mogući razvoj završnog stadija kronične bubrežne bolesti. Kliničko očitovanje većinom nastupa u mlađoj odrasloj dobi, dok su djeca u pravilu asimptomatska, te se otkrivaju slučajnim ili ciljanim sonografskim pregledom bubrega zbog pozitivne obiteljske anamneze. Bolest se u 2 – 5% zahvaćene djece javlja u prvih 18 mjeseci života, kada je riječ o ranom nastupu bolesti. Takvi bolesnici imaju bržu progresiju oštećenja bubrežne funkcije.

### PRIKAZ BOLESNIKA

Prikazujemo slučaj sada petogodišnje djevojčice s anamnezom obiteljske policistične bolesti bubrega. Bolesnica je od rane dojenačke dobi prećena zbog unilateralnih bubrežnih cisti. U dobi od dva mjeseca hospitalizirana je zbog urinarne infekcije, kada su sonografski utvrđene dvije cistične tvorbe u području donjeg pola lijevog bubrega. Temeljem kontrastne ultrazvučne cistografije isključen je vezikoureteralni refluks. Scintigrafski su bubrezi podjednake veličine i diferencijalne bubrežne funkcije. Funkcijskom MR urografijom potvrđene su dvije cistične lezije promjera 24 mm te 20 mm, bez komunikacije s kanalnim sustavom, u području donje polovine lijevog bubrega. Tijekom praćenja bolesnica ima uredne funkcijske bubrežne testove, u odsutnosti proteinurije.

Uredno se razvija i ima uredne vrijednosti krvnoga tlaka. Sonografskim se praćenjem, uz dvije stacionarne ciste, nađe sitna cista u gornjem polu lijevog bubrega. S obzirom na obiteljsku pojavnost bubrežnih cisti u majke, njezine sestre i djeda, postavljena je sumnja na rano očitovanje ADPKD-a. Učinjeno je genetičko testiranje, te je utvrđena heterozigotna patogena varijanta prekrajnja (chr4-88957370-A-G; promjena transkripta c.710-2A > G) u genu PKD2. Navedena varijanta uzrok je autosomno dominantne bolesti bubrega, tipa 2 (OMIM:613095).

## ZAKLJUČAK

U bolesnika s obiteljskom pojavnošću bubrežnih cisti nužna je sonografska evaluacija, a u slučaju otkrivanja cističnih promjena unutar prvih 18 mjeseci života, važno je provesti genetičko testiranje zbog dokazivanja ranog nastupa ADPKD-a s ciljem otkrivanja i praćenja mogućeg progresivnog bubrežnog oštećenja.

## Ravulizumab je siguran i učinkovit odabir za liječenje djece s atipičnim oblikom hemolitičko-uremijskog sindroma

Lovro Lamot (lovro.lamot@gmail.com) (KBC Zagreb, Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Luka Bulić (luka.bulic0302@gmail.com) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Eva Brenner (evabrenner13@gmail.com) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Ivan Jakopčić (ijakopcic@gmail.com) (KBC Zagreb), Maša Davidović (lavic7@gmail.com) (KBC Zagreb), Maja Ban (maja\_ban@yahoo.com) (KBC Zagreb), Ivanka Kos (ivankakos137@gmail.com) (KBC Zagreb), Hana Matković (hana.matkovic@gmail.com) (KBC Zagreb), Zoltán Prohaszka (prohaszka.zoltan@med.semmelweis-univ.hu) (Semmelweis University Budapest), Kristina Vrljić (kvrljicak@yahoo.com) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

## UVOD

Hemolitičko uremijski sindrom (HUS) heterogena je skupina bolesti različite etiologije i pristupa liječenju, pri čemu se u bolesnika s atipičnim oblicima bolesti (aHUS) uz simptomatske mjere primjenjuje liječenje inhibitorima sustava komplementa (Eculizumab i Ravulizumab).

## CILJ

Prikazati karakteristike, nuspojave i ishod liječenja Ravulizumabom u djece s aHUS-om.

## METODE I ISPITANICI

Retrospektivna studija bolesnika s aHUS-om koji su primili  $\geq 3$  doze Ravulizumaba, nakon čega su praćeni  $\geq 3$  mjeseca u Zavodu za nefrologiju, dijalizu i transplantaciju Klinike za pedijatriju KBC-a Zagreb.

## REZULTATI

Uključena su 4 bolesnika (3 Ž) medijana dobi 61,5 mjeseci. Inicijalni simptomi bolesti bili su temperatura u 4, povraćanje u 3, te proljev i/ili mučnina u 2 bolesnika. Svi su imali povišen CRP (medijan 18,1 mg/L), LDH (2241 U/L) i kreatinin (130  $\mu$ mol/L), sa sniženim hemoglobinom (67 g/L), trombocitima ( $19,5 \times 10^9$ ) i haptoglobinima, te shizocitima i znakovima poremećaja alternativnog puta sustava komplement. Nadalje, 3 bolesnika imala su proteinuriju (2 nefrotskih razmjera). Opsežna mikrobiološka obrada otkrila je SARS-CoV-2 u 2 te influenza A u 1 bolesnika. Plazmafereza i nadomještanje bubrežne funkcije primijenjeni su u 1 bolesnika. Medijan primjene Ravulizumaba bio je 5 dana nakon nastupa bolesti, uz što su referentne vrijednosti trombocita, hemoglobina i kreatinina dosegnute za 6, 31 i 37 dana. Genetska analiza otkrila je patogene ili vjerojatno patogene varijante u 2 te varijante nepoznatog značaja u 3 bolesnika, dok su 3 imala čimbenike rizika za razvoj aHUS-a. Medijan praćenja iznosi je 5 mjeseci, tijekom čega je jedna bolesnica razvila eozinofiliju ( $> 3,7 \times 10^9/L$ ) uz porast PR3 i MPO ANCA antitijela.

## RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Ravulizumab je doveo do poboljšanja u svih bolesnika, bez obzira na predisponirajući okidač i genetiku. Uz standardnu profilaksu nisu zabilježene infektivne bolesti, dok se eozinofilija djelomično može objasniti atopijskom dijatezom, no kao i za stvaranje ANCA antitijela, potrebno je razmotriti moguću ulogu Ravulizumaba.

## Renovaskularna hipertenzija u 11-godišnjeg dječaka

Lea Oletić (leaotic@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice), Dražen Perkov (drazen.perkov@outlook.com) (KBC Zagreb), Branimir Čulo (branimirculo@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice), Kristina Vrljićak (kvrljicak@yahoo.com) (KBC Zagreb), Lovro Lamot (lovro.lamot@gmail.com) (KBC Zagreb), Ivana Trutin (ivana.trutin@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

Arterijska hipertenzija (AH) rastući je problem u dječjoj populaciji, ponajprije u obliku primarne ili esencijalne hipertenzije. Sekundarna hipertenzija češći je uzrok ako je dijete mlađe ili je hipertenzija višega stupanja. Tada treba posumnjati na renalne parenhimske bolesti, renovaskularne, kardijalne ili endokrine bolesti.

### PRIKAZ BOLESNIKA

Dječak u dobi od 11 godina, obrađen je zbog epizoda glavobolje i vrtoglavice praćene tahikardijom. Inicijalnom obradom utvrđene su povišene vrijednosti krvnoga tlaka (150 – 160/110 – 120 mm/Hg), a kontinuiranim mjerenjem arterijskog tlaka (KMAT) utvrđena je teška ambulatorna hipertenzija. Ultrazvučnim pregledom bubrega isključene su bubrežne parenhimske bolesti. Daljnom obradom isključeni su endokrinološki uzroci AH-a, fenotipski su isključeni sindomi povezani s arterijskom hipertenzijom. Utvrđena je povišena vrijednost aldosterona uz povišeni renin. Registrirana je hipertrofija lijevog ventrikla kao posljedica hipertenzije, bez drugih oštećenja ciljnih organa. Doplerom renalnih arterija desno prikazuje se parvus tardus spektar uz uredne indekse otpora. CT angiografijom utvrđena je kritična stenoza desne renalne arterije, uz dvostruku renalnu arteriju lijevo. Uredan nalaz MR angiografije mozga i imunološki nalazi nisu upućivali na vaskulitis i promjene u smislu aneurizmatičkih proširenja ili stenoza cerebralnih krvnih žila. Simptomatsko liječenje započelo je uvođenjem antihipertenzivne terapije, a uzročno perkutanom transluminalnom angioplastikom, pri čemu je učinjena dilatacija balonom glavnoga stabla desne renalne arterije. Po učinjenom zahvatu kontrolni KMAT pokazuje izvrsno reguliran arterijski tlak uz uredne parametre bubrežne funkcije. Renovaskularna hipertenzija rijedak je, ali važan uzročnik AH-a u djece koji se može liječiti. Stenoza renalne arterije dovodi do hipoperfuzije bubrega s posljedičnom aktivacijom renin-angiotenzin-aldosteron sustava i teške AH. Uzroci stenozе renalne arterije u djece jesu fibromuskularna displazija, neurofibromatoza tipa 1, Williamsov sindrom, Takayasu arteritis. DSA je zlatni standard u postavljanju dijagnoze, a endovaskularni pristup prvi je izbor u liječenju, dok manji broj pacijenata zahtijeva kirurško liječenje.

### ZAKLJUČAK

Dijagnostika, liječenje i praćenje pacijenata s ovim rijetkim uzrokom arterijske hipertenzije u djece zahtijeva multidisciplinarni pristup pedijatrijskih nefrologa, kardiologa, neurologa, intervencijskih radiologa i vaskularnih kirurga.

## Rijedak uzrok trombocitopenije: prikaz slučaja djevojčice s nasljednom trombotičnom trombocitopenijom

Maša Davidović (masa.davidovic@kbc-zagreb.hr) (KBC Zagreb), Hana Matković (hana.matkovic@gmail.com) (KBC Zagreb), Maja Ban (maja\_ban@yahoo.com) (KBC Zagreb), Lovro Lamot (lovro.lamot@gmail.com) (KBC Zagreb), Ivanka Kos (ivankakos137@gmail.com) (KBC Zagreb), Marija Miloš (mmilos@kbc-zagreb.hr) (KBC Zagreb), Kristina Vrljićak (kvrljicak@yahoo.com) (KBC Zagreb)

Format sažetka za liječnike: Prikaz bolesnika

### UVOD

Trombotična trombocitopenična purpura (TTP) rijedak je poremećaj koji karakteriziraju trombocitopenija, mikroangiopatska hemolitička anemija te neurološke i bubrežne manifestacije. TTP je uzrokovan nasljednim ili stečenim manjkom proteinaze ADAMTS13. Nasljedni oblik je rijedak, no smatra se da je prevalencija podcijenjena. Bolest ima visoki mortalitet ako nije liječena. Liječenje nasljednog oblika provodi se nadomještanjem proteina ADAMTS13 infuzijama svježe smrznute plazme (SSP). Sve veći broj istraživanja upućuje na to da je profilaktička primjena SSP-a sigurna opcija za prevenciju relapsa bolesti.

## PRIKAZ BOLESNIKA

Djevojčica u dobi od 20 mjeseci s teškom trombocitopenijom, blagom hemolitičkom anemijom sa shistocitima te mikrohematurijom i proteinurijom, upućena je na naš Zavod zbog sumnje na trombotičnu mikroangiopatiju. Djevojčica je kod prijama bila bez tegoba osim simptoma blage respiratorne infekcije. Nije bilo znakova akutne bubrežne ozljede. Osobna i obiteljska anamneza bile su neupadne, izuzev kratkotrajne, blage epizode trombocitopenije u novorođenačkoj dobi koja je prošla spontano. Standardna obrada za TMA otkrila je izuzetno nisku aktivnost proteina ADAMTS13 (< 1%) čime je postavljena sumnja na TTP. Odmah je proveden postupak plazmafereze svježe smrznutom plazmom, na što je došlo do brzog porasta broja trombocita i vrijednosti hemoglobina. Protutijela na ADAMTS13 bila su negativna. Genetičkom obradom dokazane su dvije varijante u genu ADAMTS13: c.3655C > T, p.(Arg1219Trp) koja je klasificirana kao patološka, te dosad neopisana c.536C > T, p.(Thr179Ile) koja je klasificirana kao varijanta nejasnog značenja (VUS). Time je potvrđena dijagnoza nasljednog oblika TTP-a. Započeta je profilaktička primjena SSP-a svaka 3 tjedna. Prije druge planirane primjene pacijentica je imala relaps bolesti potaknut infekcijom gripe. Nakon primjene SSP-a došlo je brzog porasta broja trombocita. Nadalje je SSP primjenjivana svaka 2 tjedna te nije bilo novih relapsa.

## ZAKLJUČAK

Nasljedna forma TTP-a rijedak je i potencijalno fatalan poremećaj, stoga ovu bolest uvijek treba razmatrati u diferencijalnoj dijagnozi trombocitopenije i trombotične mikroangiopatije. Naš slučaj pridonosi rastućem broju dokaza za profilaktičku primjenu SSP-a u svrhu prevencije relapsa bolesti.

## Utječe li indeks tjelesne mase na parametre kontinuiranog mjerenja arterijskog tlaka u pretilo djece i adolescenata s urednim ordinacijskim arterijskim tlakom?

Ana Kovačević (ms.anakovacevic@gmail.com) (KBC Sestre Milosrdnice), Iva Škorić (ivaskoric@gmail.com) (KBC Sestre Milosrdnice), Ines Vidatić (ines.vidatic@gmail.com) (KBC Sestre Milosrdnice), Bernardica Valent Morić (bvmoric@hotmail.com) (KBC Sestre Milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

## UVOD

Pretilost djece i adolescenata jedan je od najvećih zdravstvenih izazova 21. stoljeća. Pravodobno prepoznavanje patoloških vrijednosti arterijskog tlaka (AT) u pretilo djece važno je kako bi se osigurala rana intervencija i spriječila dugoročne posljedice.

## CILJ

Istražiti utjecaj stupnja pretilosti na parametre kontinuiranog mjerenja arterijskog tlaka (KMAT) te varijabilnost tlaka u skupini pretilo djece i adolescenata s urednim vrijednostima ordinacijskog tlaka.

## METODE I ISPITANICI

Retrospektivna analiza obuhvatila je 119 pretilo djece i adolescenata (55 dječaka; 46,2%) u dobi 7 – 18 godina (prosječne dobi 14,22 godine) koji su podijeljeni u tri skupine ovisno o vrijednosti Z-skora indeksa tjelesne mase (ITM); skupina I Z-skor 1,7 – 2,62; skupina II 2,63 – 3,54 i skupina III preko 3,55). Svim ispitanicima napravljen je KMAT.

## REZULTATI

Potvrdili smo pozitivnu korelaciju između sistoličkog arterijskog tlaka (SAT) i dijastoličkog arterijskog tlaka (DAT) te ITM na razini čitave skupine ispitanika, no bez statistički značajnih razlika između podgrupa s različitim ITM-om. Postotak prekoračenja 95. centile za dnevni SAT i DAT (engl. *blood pressure load*) rastao je proporcionalno porastu ITM-a i bio je viši u skupinama II i III u usporedbi sa skupinom I ( $p < 0.001$ ). Većina naših ispitanika nije imala očuvan noćni pad tlaka (*non-dippers* 66,4%), pri čemu kategorija ITM-a nije utjecala na stupanj noćnog pada AT-a. Razlika u varijabilnosti AT-a uočena je samo za dnevne vrijednosti između skupine I i II ( $p=0.019$  za SAT i  $p=0.002$  za DAT).

## RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Pretila djeca i adolescenti, unatoč urednim vrijednostima AT-a pri ordinacijskim mjerenjima, pokazuju odstupanja u parametrima KMAT-a. Vrijednosti SAT-a i DAT-a u KMAT-u više su u onih s višim ITM-om.

Također, oni s višim ITM-om imaju i viši postotak prekoračenja 95. centile te višu dnevnu varijabilnost AT-a. Većina pretila djece ima izostanak noćnog pada AT-a neovisno o rastućem ITM-u.

## Važnost dijagnosticiranja maskirane hipertenzije u pretila djece i adolescenata

Iva Škorić (ivaskoric@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice, Zagreb), Ines Vidatić (ines.vidatic@gmail.com) (KBC Sestre milosrdnice), Bernardica Valent Morić (bvmoric@hotmail.com) (KBC Sestre milosrdnice)

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

### UVOD

Maskirana hipertenzija (MH) definirana je urednim vrijednostima arterijskog tlaka (BP) u ambulanti ili kod kuće, a hipertenzijom u kontinuiranom 24-satnom mjerenju arterijskog tlaka (KMAT). Prevalencija je među djecom i adolescentima oko 10%, a veća je među pretilima. Poznato je da MH i pretilost doprinose većem kardiovaskularnom riziku i nepovoljnom ishodu u odrasloj dobi.

### CILJ

Odrediti prevalenciju MH-a u skupini pretila djece i adolescenata, bez komorbiditeta. Istaknuti razlike u vrijednostima BP-a između djece normalne tjelesne mase i pretilih te utvrditi postoje li parametri u KMAT-u koji bi mogli predvidjeti maskiranu hipertenziju.

### METODE I ISPITANICI

U studiju presjeka uključen je 161 ispitanik, u dobi od 7 do 18 godina, neovisno o spolu, kojima je izmjeren tlak ambulantno te učinjen KMAT. Podatci su obrađeni uz uporabu softvera SPSS, inačica 20.0. Razina statističke značajnosti određena je s  $p < 0.05$ .

### REZULTATI

Pretilo je bilo 119 (73,91%) ispitanika, a 42 (26,09%) su imali urednu tjelesnu masu. MH je imalo 27,73% (33) pretilih, te svega 4,76% (2) onih uredne tjelesne mase. Kategorizacijom pretilih prema Z-vrijednosti indeksa tjelesne mase (ITM) pokazalo se da 50% ispitanika sa Z-vrijednosti iznad 3,55 ima MH. Pretili s MH-om imali su statistički značajno viši sistolički i dijastolički ambulantni BP ( $p = 0.002$ ,  $p = 0.003$ ) i dnevne i noćne sistoličke i dijastoličke vrijednosti tlaka u KMAT-u ( $p < 0.001$ ) u odnosu na pretila bez MH-a. Dnevna sistolička varijabilnost i jutarnji skok tlaka bili su značajno viši među pretilima s MH-om ( $p = 0.001$ ;  $p = 0.003$ ). Visok postotak prekoračenja za sistolu danju (engl. *BP load*) povezan je s pojavom MH-a ( $p < 0.017$ ).

### RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Visoko normalan ambulantni BP i visoka Z-vrijednost za ITM u pretilih pacijenata, upozoravajući su znakovi za MH. Pojedini parametri u KMAT-u pretilih pacijenata mogli bi nam pomoći predvidjeti rizik za nepovoljan ishod.