Mladi Derči –
izvlečki Derčevi dnevi 2025

Young Derč –
abstracts Derčevi dnevi 2025

Primer neonatalne oftalmije, povzročene z bakterijo *Neisseria gonorrhoeae*

Mojca Železnik, Sandra Cerar, Tina Plankar Srovin, Manca Tekavčič Pompe, Gregor Nosan

Uvod

Neonatalna oftalmija (NO) je akutno vnetje očesne veznice v prvem mesecu življenja. Najpogostejši vzrok je okužba z bakterijami in virusi. Patogen se na novorojenčka najpogosteje prenese od matere pri prehodu skozi koloniziran ali okužen porodni kanal. Medtem ko večina primerov NO poteka blago, predstavlja okužba z bakterijo Neisseria gonorrhoeae (NG) resen izziv, saj lahko ob zakasnjenem zdravljenju povzroči trajno okvaro vida. Predstavljamo nedavni primer novorojenčka z gonokokno NO, ki izpostavi pomen preprečevanja, pravočasne diagnostike in ustreznega zdravljenja.

Predstavitev primera

Tri dni star donošen deček, rojen materi brez znakov spolno prenesene okužbe (SPO), je bil zaradi gnojnega izcedka iz desnega očesa, ki se je pojavil drugi dan starosti, sprejet v bolnišnico. Klinični pregled je pokazal izrazito pordeli in otečeni veki ter obilen gnojen izcedek desnega očesa (Slika 1a), analiza krvi pa povišane kazalce vnetja. Zdravljenje je vključevalo intravensko aplikacijo ceftriaksona, intenzivno izpiranje očesa s fiziološko raztopino ter aplikacijo 2,5 % očesne raztopine povidon jodida. Bris očesne veznice je potrdil prisotnost NG, medtem ko sta hemokultura in analiza likvorja izključili dodatno bakterijsko ali virusno okužbo. Po uvedenem zdravljenju je prišlo do popolne ozdravitve očesa (Slika 1b).

Razpravljanje

Strategije preprečevanja NO so različne. Vključujejo preprečevanje SPO pri odraslih, sistematično presejanje nosečnic na SPO, izvajanje univerzalne okularne profilakse pri vseh novorojenčkih, izvajanje usmerjene okularne profilakse pri novorojenčkih z dejavniki tveganja in zgodnje zdravljenje obolelih novorojenčkov. Ker je bila univerzalna okularna profilaksa v Sloveniji ukinjena leta 2023, lahko v prihodnje pričakujemo več primerov te potencialno nevarne bolezni.

Pomen za klinično prakso

Glede na odsotnost prenatalnega presejanja nosečnic na SPO, opustitev univerzalne okularne profilakse pri novorojenčkih in nedavni primer novorojenčka z gonokokno NO, priporočamo posodobitev priporočil za preprečevanje in zdravljenje NO, ki so predstavljena na Slikah 2 in 3. Z njihovim izvajanjem lahko namreč pomembno zmanjšamo tveganje za trajne očesne poškodbe zaradi gonokokne NO.

Literatura

1. Dhudasia M, Flannery D, Puopolo KM. Evaluation and management of infection in the newborn. V: Boardman J, Groves A, Ramasethu J, ur. Avery & MacDonald's Neonatology. 8th Edition. Wolters Kluwer Health; 2021. p. 766–77.

2. Gonococcal infections among neonates - sexually transmitted infections treatment guidelines. Dosegljivo na: https://www.cdc.gov/std/treatment-guidelines/gonorrhea-neonates.htm.

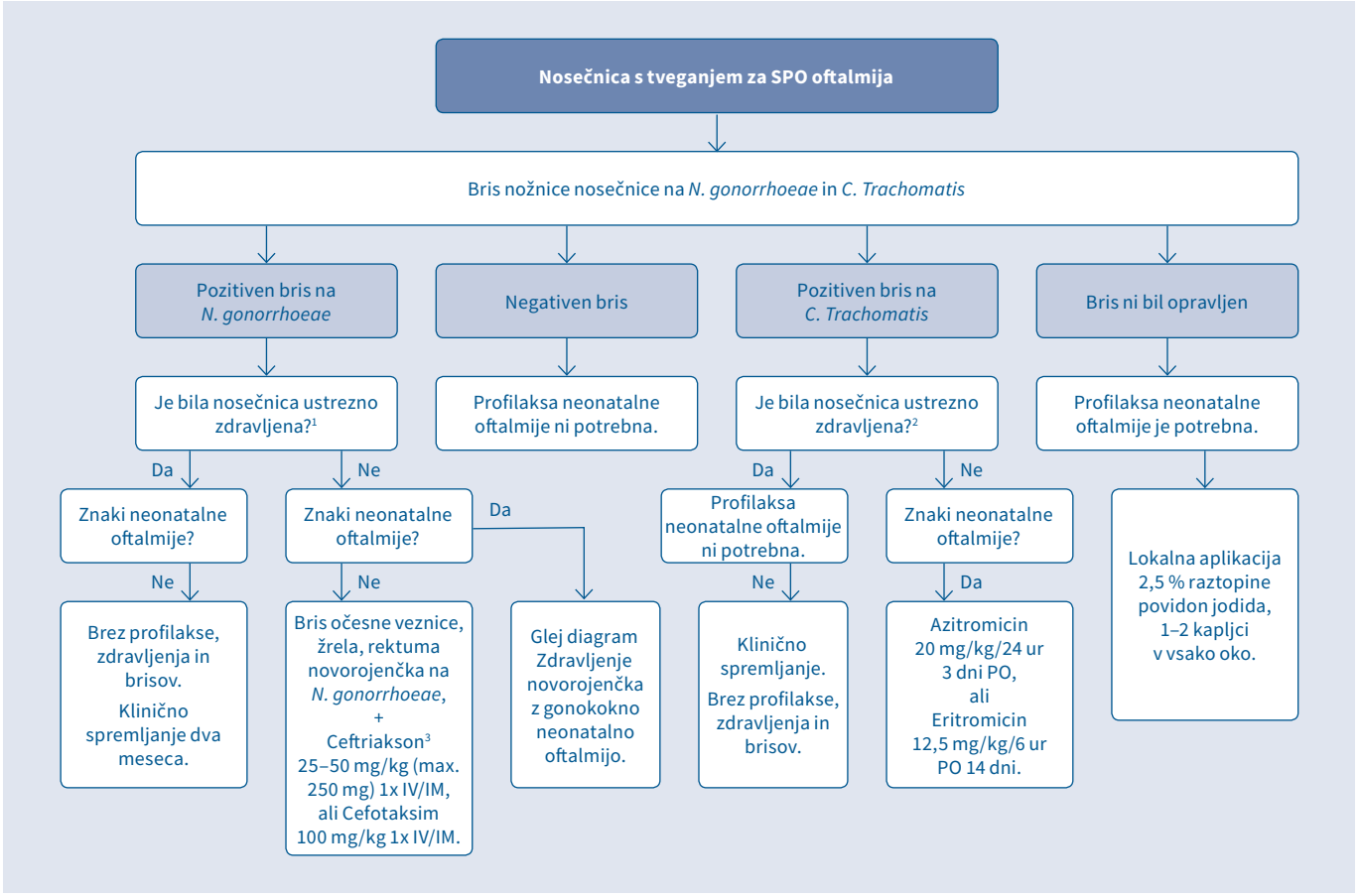
3. Kimberlin DW, American Academy of Pediatrics: Itasca I. Red Book. American Academy of Pediatrics. 2021. p. 1023–6. Dosegljivo na: https://www.reddepadressolidarios.com/img/1rps_1634118322_a.pdf

4. Kapoor VS, Evans JR, Vedula SS. Interventions for preventing ophthalmia neonatorum. Cochrane Database Syst Rev 2020; 9(9): CD001862.

5. Tzialla C, Auriti C, Aversa S, Merazzi D, Martinelli S, Araimo G, et al. Intersociety Position Statement on the



SLIKA 1. NOVOROJENČEK Z GONOKOKNO NEONATALNO OFTALMIJO PRED ZAČETKOM ZDRAVLJENJA V STAROSTI TRI DNI (A) IN PO KONČANJU ZDRAVLJENJA V STAROSTI PET DNI (B).



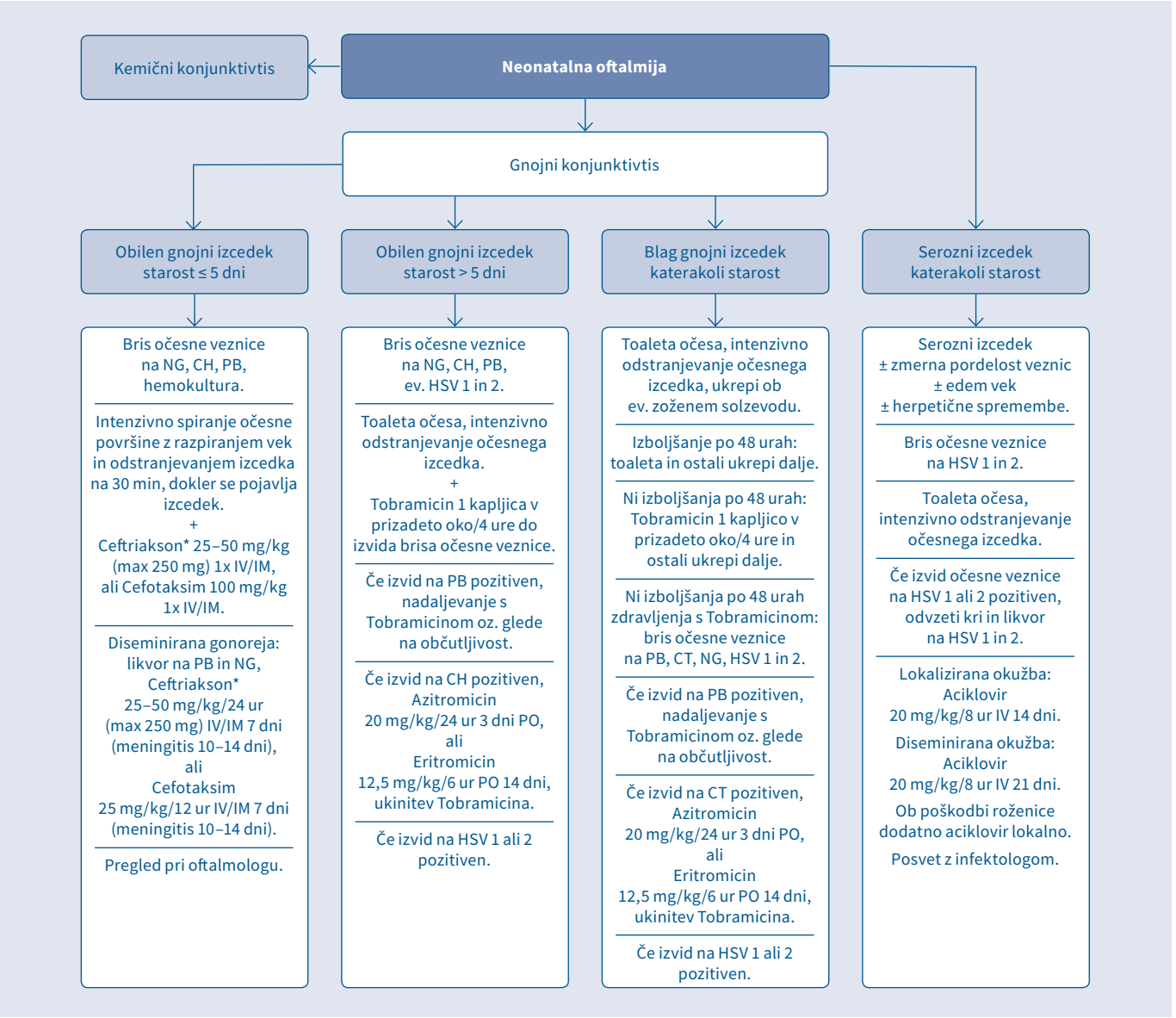
SLIKA 2. PRIPOROČILA ZA PREPREČEVANJE NEONATALNE OFTALMIJE.

SPO – spolno prenosljiva okužba

1 Prejela ceftriakson 500 mg enkratni odmerek IM in opravila ponovno testiranje čez tri tedne ali v zadnjem trimesečju nosečnosti zaradi možnosti ponovne okužbe.

2 Prejela azitromicin 1 g enkratni odmerek PO in opravila ponovno testiranje čez štiri tedne za potrditev eradikacije.

3 Kontraindiciran pri nedonošenčkih, donošenih novorojenčkih s hiperbilirubinemijo in pri zdravljenju z IV kalcijem.



SLIKA 3. PRIPOROČILA ZA ZDRAVLJENJE NEONATALNE OFTALMIJE.
*Kontraindiciran pri nedonošenčkih, hiperbilirubinemiji in pri zdravljenju z IV kalcijem.

CH – Chlamydia trachomatis; HSV – Herpes simplex virus; NG – Neisseria gonorrhoeae; PB – Patogene bakterije

Prevention of Ophthalmia Neonatorum in Italy. Microorganisms 2023; 12(1): 15.

6. Auriti C, Mondì V, Aversa S, Merazzi D, Lozzi S, Petroni S, et al. Ophthalmia neonatorum in Italy: it is time for change. Ital J Pediatr 2021; 47(1): 238.

7. Razširjeni strokovni kolegij za pediatrijo. Ministrstvo za zdravje RS. Preprečevanje neonatalne gonokokne oftalmije. 2023. Dosegljivo na: https://neonatalnasekcija.zzp.si/wp-content/uploads/2023/10/Sklep-RSK-za-pediatrijo-glede-neonatalne-gonokokne-oftalmije-3.10.2023.pdf

Mojca Železnik, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Klinični oddelek za neonatologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: mojca.zeleznik@kclj.si

asist. Sandra Cerar, dr. med.
Klinični oddelek za neonatologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

asist. dr. Tina Plankar Srovin, dr. med.
Klinika za infekcijske bolezni in vročinska stanja, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

izr. prof. Manca Tekavčič Pompe, dr. med.
Očesna klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Katedra za oftalmologijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Gregor Nosan, dr. med.
Klinični oddelek za neonatologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Masivna pljučna krvavitev pri ekstremno nedonošenem novorojenčku

Laura Sušnik, Tina Perme

Uvod

Ena izmed pomembnih značilnosti ekstremnih nedonošenčkov je odprt Botallov vod, ki lahko v redkih primerih privede do masivne pljučne krvavitve.

Predstavitev primera

Deček s porodno težo 880 g je bil rojen v 24. tednu gestacije po razbremenilni amniocentezi zaradi polihidramnija. Po rojstvu smo ga invazivno ventilirali, zdravili smo konatalno okužbo z E.Coli, razvila se je znotrajmožganska krvavitev. Zaradi slabega splošnega stanja zapiranje široko odprtega hemodinamsko pomembnega Botallovega voda ni bilo mogoče. Deveti dan je deček ob nenadnem sistemskem poslabšanju masivno zakrvavel iz pljuč. Potreboval je aspiracije, adrenalin intratrahealno, spiranje dihalnih poti s hladno fiziološko raztopino in nadomestni surfaktant. Prilagodili smo ventilacijo na visokofrekventne oscilacije. Uvedli smo dopamin v trajni infuziji in nadomeščali natrijev bikarbonat. Koagulacijske motnje smo zdravili s sveže zmrznjeno plazmo ter vitaminom K, potreboval je transfuzijo eritrocitov. Akutna pljučna krvavitev in septični šok sta prispevala k razvoju večorganske odpovedi z akutno ledvično in jetrno odpovedjo ter paralitičnim ileusom. Sistemsko stanje je kljub intenzivnemu zdravljenju ostajalo nestabilno. Magnetno resonančno slikanje glave je pokazalo obsežne poškodbe, ki običajno vodijo v hudo motorično in globalno kognitivno prizadetost. Po odločitvi konzilija za odtegnitev zdravljenja je umrl v starosti 34 dni.

Razpravljanje

Najpomembnejši dejavniki tveganja za razvoj masivne pljučne krvavitve pri ekstremni nedonošenosti so zahiranost, odprt Botallov vod, obporodna asfiksija, sepsa, šok, mehanska ventilacija, motnje koagulacije, transfuzijsko zdravljenje in eksogeni surfktant. Pri predstavljenem pacientu so bili najpomembnejši dejavniki odprt Botallov vod, nedonošenost in sepsa. Kljub primernim in pravočasnim ukrepom je pljučna krvavitev prispevala k multiorganski odpovedi, dodatni okvari možganov in smrti.

Pomen za klinično prakso

Ob nenadnem poslabšanju stanja moramo pomisliti tudi na možnost masivne pljučne krvavitve, ki se jo v začetku lahko težje prepozna. Ključno je pazljivo vodenje pacientov z dejavniki tveganja. Pomembne so nadaljne raziskave o izbiri pravega trenutka za zapiranje hemodinamsko pomembnega Botallovega voda pri nestabilnem nedonošenčku.

Laura Sušnik, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: laura.susnik@kclj.si

asist. dr. Tina Perme, dr. med.
Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Žariščni glivni cerebritis kot obdukcijska najdba pri nedonošenčku z multiorgansko odpovedjo

Tajda Doupona, Tina Perme

Uvod

Invazivna okužba z glivami, zlasti z glivami iz skupine Candida, je pogosta pri kritično bolnih novorojenčkih. Pri izjemno prezgodaj rojenih nedonošenčkih je drugi najpogostejši infektivni vzroki smrti. Značilno je, da prizadene osrednje živčevje.

Predstavitev primera

Predstavljamo primer izjemno nedonošenega dečka, ki se je rodil po carskem rezu zaradi težke preeklampsije in znotrajmaternične zastoja v rasti. Deček se je rodil z gestacijsko starostjo 25 tednov 1/7, porodna teža je bila 370 g. Po oskrbi dihalne poti smo takoj po rojstvu pričeli z empiričnim antibiotičnim zdravljenjem z ampicilinom in gentamicinom, ki smo ga 3. dan ob poslabšanju kliničnega stanja zamenjali z vankomicinom in cefotaksimom. Ob naraščajočih vrednostih vnetnih kazalcev in pozitivnem izvidu aspirata traheje na glive kvasovke, smo 10. dan uvedli še flukonazol. Dečkovo klinično stanje se je slabšalo, postavljen je bil sum na nekrotizirajoči enterokolitis, zato je bil 28. dan deček operiran. Ves čas je prejemal večtirno protimikrobno zdravljenje z vankomicinom, meropenemom, rifampicinom in flukonazolom. Kljub intenzivnemu internističnemu zdravljenju se je dečkovo klinično stanje slabšalo z znaki prizadetosti skoraj vseh organskih sistemov. Zaradi slabe prognoze je multidisciplinarni konzilij sklenil, da so možnosti zdravljenja in diagnostike izčrpane in sprejel odločitev za sočutno nego. Deček je v starosti 79 dni umrl. Med obdukcijo so presenetile najdbe nevrosekcije, kjer je bil v cerebelarnem pedunklu ob 4. ventriklu viden manjši fokus vnetja, v makrofagih pa dokazana prisotnost gliv, skladno z žariščnim glivnim cerebritisom.

Razpravljanje

Pri ekstremno nedonošenem novorojenčku z multiorgansko odpovedjo so na obdukciji kljub negativnim izvidom vzorca likvorja in protiglivnem preventivnem zdravljenju opredelili žariščni glivni cerebritisa. Ker je cerebritis predstopnja razvoja glivnega abscesa, bi ob otrokovem preživetju znake nevrološke prizadetosti morda lahko opazili še kasneje.

Pomen za klinično prakso

Pri okužbi osrednjega živčevja s Candido so izvidi preiskav vzorca likvorja in slikovne preiskave pogosto negativni. Eden glavnih dejavnikov tveganja za razvoj glivne okužbe je zgodnje in dolgotrajno antibiotično zdravljenje. Pri zdravljenju nedonošenčkov in novorojenčkov je zato izjemno pomembna preudarna raba antibiotikov in protiglivno preventivno zdravljenje.

Tajda Doupona, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: tajdadoupona@gmail.com

asist. dr. Tina Perme, dr. med.
Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Diagnostika kostne presnovne bolezni pri ekstremno nedonošenih novorojenčkih– ali so kazalci kostne premene povednejši v primerjavi z meritvami kostne gostote s kvantitativnim ultrazvokom?

Lara Vurzer, Sandra Cerar, Aneta Soltirovska Šalamon, Lilijana Kornhauser Cerar, Matevž Trdan, Tina Perme, Domen Robek, Ajda Biček, Adrijana Oblak, Janja Marc, Darko Černe, Vanja Erčulj, Štefan Grosek

Uvod

Za presnovno bolezen kosti (PBK) je značilna zmanjšanja mineralizacija kosti ob prezgodnjem rojstvu. Klinično nema je do pojava znakov med 5. in 11. tednom starosti, ko se pojavijo zlomi, deformacije lobanje in dihalna stiska zaradi prepodajnega skeleta prsnega koša. Diagnostika PBK temelji na prepoznavanju dejavnikov tveganja, določitvi serumskih biokemičnih označevalcev in merjenju kostne gostote.

Predstavitev primera

Od maja 2022 do septembra 2023 je v EITN KO za perinatologijo v Porodnišnici Ljubljana potekala prospektivna klinična študija za sistematično ugotavljanje osteopenije pri ekstremno nedonošenih novorojenčkih, rojeni med 23 0/7 ter 27 6/7 tedni gestacije. Vključenih je bilo 42 otrok. Raziskovalno nalogo je odobrila Komisija za medicinsko etiko Republike Slovenije (št. odobritve 0120-503/2021/5).

Pri postkoncepcijski starosti 30–32 tednov ter 36–40 tednov smo pri preiskovancih določali serumske vrednosti alkalne fosfataze, celokupnega in ioniziranega kalcija, fosfata, kostne alkalne fosfataze, CTX-I (ang. crosslinked C-terminal telopeptide type I collagen) – kazalec kostne resorpcije in PINP (ang. procollagen type I N-terminal propeptide) – kazalec kostne tvorbe. Sočasno so bile z odvzemom krvi opravljene meritve kostne gostote s kvantitativnim ultrazvokom (QUZ).

Razpravljanje

Pri 95 % ekstremnih nedonošenčkov smo potrdili znižano kostno gostoto, ki se je ob terminski starosti izboljšala, vendar je zaostajala v primerjavi z donošenimi novorojenčki.

Od dejavnikov tveganja sta pozna sepsa in dolgotrajna parenteralna prehrana pomembno povečali verjetnost za PBK. Nižja kostna gostota, izmerjena s QUZ, je bila značilno povezana z nizko gestacijsko starostjo preiskovancev. Nasprotno pa med biokemičnimi kazalci in gestacijsko starostjo nismo dokazali povezave, razen v primeru CTX-1. Pri nobenem od preučevanih serumskih biokemičnih kazalcev PBK nismo potrdili povezave s QUZ. Medsebojna primerjava biokemičnih kazalcev PBK ni potrdila povezanosti.

Pomen za klinično prakso

Povečana klinična občutljivost za diagnostiko in sistematično spremljanje PBK pri nedonošenčkih. Prepoznavanje dejavnikov tveganja nas vodi pri izbiri, koga presejati. Meritev kostne gostote s QUZ je ustreznejša metoda za odkrivanje PBK v primerjavi s serumskimi biokemični kazalci, vendar njihovega pomena pri nedonošenčkih ne smemo podcenjevati.

Literatura

1. Rehman MU, Narchi H. Metabolic bone disease in the preterm infant: Current state and future directions. World J. Methodol. 2015; 5:115.

2. Grover M, Ashraf AP, Bowden SA, Calabria A, Diaz-Thomas A, Krishnan S, et al. Invited Mini Review

Metabolic Bone Disease of Prematurity: Overview and Practice Recommendations. Horm. Res. Paediatr 2024: 1–11.

3. Faienza MF, D'Amato E, Natale MP, Grano M, et al. Metabolic Bone Disease of Prematurity: Diagnosis and Management. Front Pediatr 2019; 7: 143.

4. Rustico SE, Calabria AC, Garber SJ. Metabolic bone disease of prematurity. J Clin Transl Endocrinol 2014; 1: 85–91.

5. Schulz EV, Wagner CL. History, epidemiology and prevalence of neonatal bone mineral metabolic disorders. Semin. Fetal Neonatal Med 2020; 25: 101069.

6. Bozzetti V, Tagliabue P. Metabolic Bone Disease in preterm newborn: An update on nutritional issues. Ital J Pediatr 2009; 35: 20.

7. Czech-Kowalska J, Czekuc-Kryskiewicz E, Pludowski P, Zaniuk K, et al. The Clinical and Biochemical Predictors of Bone Mass in Preterm Infants. PLoS ONE 2016; 11: e0165727.

8. Van De Lagemaat M, Van Der Veer E, Van Weissenbruch MM, Lafeber HN, et al. Procollagen type I N-terminal peptide in preterm infants is associated with growth during the first six months post-term. Clin Endocrinol 2014; 81: 551–8.

9. Lapillonne A, Picaud JC, Glorieux FH, Salle BL. Bone turnover assessment in infants. Acta Paediatr 2000; 89: 772–4.

10. De Lange A, Maaskant JM, van Weissenbruch MM. Is quantitative ultrasound a measure for metabolic bone disease in preterm-born infants? A prospective subcohort study. Eur J Pediatr 2021; 180: 3009–17.

Lara Vurzer, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Služba za neonatologijo
Klinični oddelek za perinatologijo,
Ginekološka klinika
Univerzitetni klinični center Ljubljana
Ljubljana, Slovenija
e-naslov: larapetric@gmail.com

asist. Sandra Cerar, dr. med.
Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani,
Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Aneta Soltirovska Šalamon, dr. med.
Klinični oddelek za neonatologijo
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani,
Ljubljana, Slovenija

dr. Lilijana Kornhauser Cerar, dr. med.
Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

asist. Matevž Trdan, dr. med.
Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

asist. dr. Tina Perme, dr. med.
Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Domen Robek, dr. med.
Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

dr. Ajda Biček, dr. med.,
Klinika za nuklearno medicino,
Univerzitetni klinični center Ljubljana,
Ljubljana, Slovenija

Adrijana Oblak, dr. med.,
Klinika za nuklearno medicino,
Univerzitetni klinični center Ljubljana,
Ljubljana, Slovenija

prof. dr. Janja Marc, mag. farm.,
Katedra za klinično biokemijo, Fakulteta za farmacijo, Univerza v Ljubljani,
Ljubljana, Slovenija in
Klinični inštitut za klinično kemijo in biokemijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

prof. dr. Darko Černe, mag. farm.,
Katedra za klinično biokemijo, Fakulteta za farmacijo, Univerza v Ljubljani,
Ljubljana, Slovenija in
Klinični inštitut za klinično kemijo in biokemijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Vanja Erčulj, univ. dipl. psih.
Fakulteta za varnostne vede, Univerza v Mariboru, Maribor, Slovenija

prof. dr. Štefan Grosek, dr. med.,
Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in
Katedra za medicinsko etiko, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Prirojene mišično-skeletne nepravilnosti kot posledica redke bolezni: mišična distrofija spektra Bethlem – Ullrich

Asja Čolaković, Nika Eržen

Uvod

Mišične distrofije predstavljajo heterogeno skupino dednih bolezni s progresivno oslabljenim delovanjem mišičnega tkiva zaradi okvar v genih, ki kodirajo ključne strukturne ali funkcionalne beljakovine. Klinična slika se pogosto izrazi že v neonatalnem obdobju ali zgodnjem otroštvu. Zaradi fenotipske variabilnosti je postavitev diagnoze pogosto zahtevna in zahteva poglobljeno genetsko diagnostiko.

Predstavitev primera

Tri dni star novorojenček je bil sprejet na Klinični oddelek za neonatologijo zaradi kifoze hrbtenice. Ob hipotoniji so bili v kliničnem statusu prisotni še pectus carinatum, flektorne kontrakture obeh kolkov, kolen, gležnjev, komolcev ter laksni sklepi v zapestjih. Izključili smo prizadetost drugih organov. Analiza sekvenciranja celotnega eksoma je pokazala prisotnost patogene različice v genu COL6A1, ki se klinično kaže s tip 6 kolagenom povezano mišično distrofijo.

Razpravljanje

Opisan redka bolezen nastane zaradi okvare gena, ki kodira tip 6 kolagena. Prizadeto je mišično in vezivno tkivo. V spekter bolezni uvrščamo blažjo – Bethlem miopatijo, in težjo – Ullrich mišično distrofijo. Obliki se razlikujeta v času pričetka težav, stopnji napredovanja bolezni ter se med seboj lahko prekrivata – t. i. intermediarni tip bolezni. Bolezen se kaže s hipotonijo, hiperlaksnostjo sklepov ter sklepnimi kontrakturami, kar smo klinično ugotovili tudi v prikazanem primeru. Pričakovan je motorični zaostanek že pri samostojnem sedenju ali hoji, bolezen lahko prizadane dihalne mišice. Poteka bolezni se ne da napovedati. Fenotip je pri nosilcih iste mutacije lahko različen. Vzročnega zdravljenja ni, zdravljenje je podporno.(2)

Pomen za klinično prakso

Dobro opredeljena klinična slika in multidisciplinarni tim sta ključnega pomena pri določitvi diagnostičnih preiskav ter postavitvi diagnoze. Glede na to, da bolezen lahko močno vpliva na kakovost življenja, življenjsko dobo in da vzročno zdravljenje trenutno ni na voljo, sta za ogrožene družine pomembni genetsko svetovanje in možnost prenatalne diagnostike. S prikazom primera želimo osvetliti pomen zgodnje klinične prepoznave, diferenciacije med sorodnimi nevromišičnimi boleznimi ter vlogo genetske diagnostike pri opredelitvi redkih prirojenih sindromov.

Literatura

1. Butterfield RJ. Congenital Muscular Dystrophy and Congenital Myopathy. Continuum: Lifelong Learning in Neurology 2019; 25 (6): 1640–61.

2. Foley AR, Mohassel P, Donkervoort S, et al. Collagen VI- Related Dystrophies. 2004 - Updated 2021. V: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., ur. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Dosegljivo na: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1503/

Asja Čolaković, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Klinični oddelek za neonatologijo
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: asja.colakovic@kclj.si

Nika Eržen, dr. med.
Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Lažno hranjenje – most do uspeha pri novorojenčku z atrezijo požiralnika z dolgim razmakom

Nastja Andrejašič, Alja Kavčič

Uvod

Atrezija požiralnika (AP) je najpogostejša prirojena nepravilnost požiralnika. Pri dolgem razmaku med krnoma je dokončna kirurška poprava odložena za več mesecev. Nezmožnost zgodnjega peroralnega hranjenja poveča tveganje za razvoj motenj hranjenja.

Predstavitev primera

Deček s prenatalno ugotovljeno AP je bil rojen po dopolnjenih 36. tednih gestacije kot lahek za gestacijsko starost brez drugih prirojenih anomalij. Med torakalno operacijo je bil razmak med krnoma požiralnika prevelik za primarno anastomozo, zato je bila za zagotavljanje enteralnega hranjenja vstavljena gastrostoma.

Neprekinjeno odstranjevanje sline je bilo omogočeno s pomočjo Reploglejeve cevke, vstavljene v zgornji krn požiralnika. Hranjenje je potekalo preko gastrostome. Prvih 14 dni je novorojenček dodatno prejemal tudi parenteralno prehrano. V postmenstrualni starosti 40. tednov smo začeli s postopkom t. i. lažnega hranjenja. Količina mleka je bila postopoma povečevana do polnih obrokov, kasneje je bil tudi dojen. Pogoltnjena tekočina (mleko in slina) je bila iz zgornjega krna požiralnika med hranjenjem izsesana preko Reploglejeve cevke in vbrizgana v želodec preko gastrostome. Z nadaljevanjem lažnega hranjenja se je vidno izboljševala koordinacija sesanja in požiranja.

V kronološki starosti treh mesecev je bil razmak med krnoma požiralnika še vedno prevelik za kirurško anastomozo. Bolnik je bil odpuščen v domačo oskrbo s prenosnim sistemom za drenažo sline iz zgornjega krna. Mati je v domačem okolju samostojno nadaljevala z izvajanjem lažnega hranjenja, do zapletov ni prišlo. V kronološki starosti devetih mesecev je bila zaradi zadostne spontane rasti krnov izvedena primarna kirurška anastomoza. Mesec dni po operaciji bolnik nima znakov motene orofaringealne koordinacije.

Razpravljanje in pomen za klinično prakso

Obdobje novorojenčka je ključno za razvoj orofaringealne koordinacije. Lažno hranjenje omogoča ustrezen razvoj veščine hranjenja, spodbuja rast krnov požiralnika in tako izboljša končni izid kirurške poprave AP z dolgim razmakom ter zmanjša tveganje za motnje hranjenja. Predstavljeni primer predstavlja prvo uspešno vpeljavo postopka lažnega hranjenja v slovensko klinično prakso.

Nastja Andrejašič, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Oddelek za pediatrijo
Splošna bolnišnica Izola
Izola, Slovenija
e-naslov: nastja.levasic@gmail.com

dr. Alja Kavčič, dr. med.
Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Razumevanje skrivnosti motnje glikozilacije tip 2: od zlatenice do presaditve jeter in nadomeščanja imunoglobulinov

Gaja Markovič, Anja Praprotnik Novak, Gašper Markelj

Uvod

Predstavljamo bolnika z motnjo glikozilacije tip 2 zaradi na kromosom X-vezane mutacije v genu ATP6AP1, za katero so značilne napredujoča hepatopatija z možno jetrno odpovedjo, hipogamaglobulinemija s ponavljajočimi okužbami in nevrološka okvara.

Predstavitev primera

5-mesečnega dečka smo pregledali v sprejemni ambulanti zaradi zlatenice in povečanega obsega trebuha. V izvidih krvi so izstopale povišane vrednosti transaminaz, hiperbilirubinemija, hiperamoniemija in koagulopatija, neodzivna na dodatek vitamina K. Deček je izpolnjeval kriterije za jetrno odpoved. V sklopu diagnostike smo v krvnem razmazu dokazali vakuolizirane limfocite, genomska analiza pa je razkrila mutacijo c.962T>G v genu ATP6AP1, ki povzroča motnjo glikozilacije zaradi okvare vakuolarne ATPaze. Pri šestih mesecih je bila opravljena presaditev jeter, po kateri je bil deček sprva stabilen, nato pa je v kratkem času prebolel več okužb. Ob vztrajajoči hipogamaglobulinemiji smo uvedli zdravljenje z intravenskimi imunoglobulini, po katerem je prišlo do stabilizacije kliničnega stanja.

Razpravljanje

V literaturi je trenutno opisanih 30 bolnikov z mutacijo v genu ATP6AP1. Klinična slika našega bolnika je skladna z objavljenimi primeri, kjer prevladujeta imunska pomanjkljivost in jetrna okvara. Pri nekaterih bolnikih so poročali tudi o nevroloških okvarah, vezivnih motnjah, glomerulopatiji in tubulopatiji ter senzorinevralni naglušnosti. Zdravljenje je večinoma simptomatsko, vključuje intravenske imunoglobuline. Presaditev jeter je izvedena redko, doslej so jo opisali le pri petih bolnikih. Ob ponovnem poslabšanju kliničnega stanja je biopsija presajenih jeter pri dečku presentljivo pokazala masiven steatohepatitis, česar zaenkrat ne znamo pojasniti, saj se glede na literaturo v presajenih jetrih bolezen ne ponovi.

Pomen za klinično prakso

Tip 2 motnje glikozilacije je redka bolezen in predstavlja diagnostični izziv. Zgodnje prepoznavanje je ključno za pravočasno ukrepanje, ki sestoji iz uvrstitve bolnika na seznam za transplantacijsko ob grozeči jetrni odpovedi ter genetsko svetovanje pri načrtovanju družine. Na bolezen je treba pomisliti pri bolnikih z okvaro jeter in motnjo imunosti, ki imajo nevrološke znake ali pa so brez njih. Intravenski imunoglobulini so verjetno učinkoviti pri preprečevanju okužb, medtem ko dolgoročni izid po presaditvi jeter ostaja nejasen.

Literatura

1. Semenova N, Shatokhina O, Shchagina O, et al. Clinical presentation of a patient with a congenital disorder of glycosylation, type IIs (ATP6AP1), and liver transplantation. Int J Mol Sci 2023; 24 (8): 7449.

2. Jansen EJR, Timal S, Ryan M, et al. ATP6AP1 deficiency causes an immunodeficiency with hepatopathy,

cognitive impairment and abnormal protein glycosylation. Nat Commun 2016; 7: 11600.

3. Alharbi H, Daniel EJP, Thies J, et al. Fractionated plasma N-glycan profiling of novel cohort of ATP6AP1-CDG subjects identifies phenotypic association. J Inherit Metab Dis 2023; 46 (2): 300–12.

4. Lipiński P, Rokicki D, Bogdańska A, et al. ATP6AP1-CDG: Follow-up and female phenotype. JIMD Rep 2020; 53 (1): 80–2.

5. Gumm AJ, Basel DG, Thakrar P, et al. Liver failure and x-linked immunodeficiency type 47. Pediatr Transplant 2020; 24 (8): e13808.

Gaja Markovič, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Klinični oddelek za gastroenterologijo, hepatologijo in nutricionistiko
Pediatrična klinika
Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Anja Praprotnik Novak, dr. med.
Klinični oddelek za gastroenterologijo, hepatologijo in nutricionistiko, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: anja.praprotnik.novak@kclj.si

asist. dr. Gašper Markelj, dr. med.
Klinični oddelek za imunologijo in alergologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Stridor pri dojenčku – ne le laringitis: zgodnje prepoznavanje subglotisnega hemangioma kot življenje ogrožajočega stanja

Anja Babič, Jasna Rodman Berlot, Daša Gluvajić, Orjana Velikonja

Uvod

Pri otrocih s stridorjem je ključno razmišljati o širšem spektru diferencialnih diagnoz, posebno pri ponavljajočih se težavah. Predstavljamo primer 1,5-mesečnega dečka, prvotno hospitaliziranega zaradi suma na akutni laringitis, pri katerem je endoskopska preiskava dihal po ponovitvi simptomov razkrila subglotisni hemangiom. Pravočasna postavitev diagnoze in uvedba propranolola sta omogočila hitro izboljšanje kliničnega stanja.

Predstavitev primera

Prej zdrav 1,5-mesečni deček je bil sprejet zaradi suma na akutni laringitis. Imel je inspiratorni stridor in blage prehladne znake. Laboratorijski izvidi so pokazali nizke vnetne kazalce, mikrobiološki izvidi za opredelitev povzročitelja okužbe so bili negativni. Po inhalacijah adrenalina se je stanje izboljšalo. Dan po odpustu se je vrnil z bifaznim stridorjem. Prejel je deksametazon peroralno ter inhalacije budezonida. Deseti dan po pričetku težav je endoskopija dihal v splošni anesteziji razkrila hemangiom s pomembno zožitvijo subglotisa in ogrožanjem dihalne poti. Po uvedbi propranolola je stridor v treh dneh izzvenel. Do dopolnjenega prvega leta je dvakrat preboleval virusne okužbe brez stridorja. Kontrola pri 16. mesecih starosti je pokazala, da hemangiom ne zožuje več subglotisa, zato smo propranolol ukinili.

Razpravljanje

Subglotisni hemangiomi predstavljajo 1,5–3 % prirojenih anomalij grla s pojavnostjo 2–4/100.000 novorojenčkov. Najintenzivnejša proliferativna faza tumorja poteka do 3. meseca starosti, v tem času dosežejo hemangiomi 80 % končne velikosti, faza proliferacije se zaključi do 6. meseca. Kljub benigni naravi lahko zaradi lokacije ogrozijo dihalno pot. V našem primeru je bil ključen zgodnji sum na subglotisno patologijo. Pravočasna uvedba propranolola je učinkovito zavrla proliferacijo in spodbudila involucijo hemangioma.

Pomen za klinično prakso

Primer poudarja pomembnost širšega razmišljanja pri diferencialni diagnozi stridorja, zlasti pri dojenčkih s ponavljajočimi se težavami in negativnimi mikrobiološkimi izvidi. Bifazni stridor nakazuje na subglotisno patologijo. Zgodnje prepoznavanje in zdravljenje sta ključna za preprečevanje zapletov. Multidisciplinarni pristop je nepogrešljiv, propranolol pa je zdravilo prvega izbora pri otrocih, ki imajo zaradi infantilnega hemangioma funkcionalne težave.

Literatura

1. Corbeddu M, Meucci D, Diociaiuti A, Giancristoforo S, Rotunno R, Gonfiantini MV, Trozzi M, Bottero S, El Hachem M. Management of Upper Airway Infantile Hemangiomas: Experience of One Italian Multidisciplinary Center. Front Pediatr 2021; 9: 717232.
2. Darrow DH. Management of Infantile Hemangiomas of the Airway. Otolaryngol Clin North Am 2018; 51(1): 133–146.
3. Léaute-Labrèze C, Boccara O, Degrugillier-Chopinet C, Mazereeuw-Hautier J, Prey S, Lebbé G, Gautier S, Ortis V, Lafon M, Montagne A, Delarue A, Voisard JJ. Safety of Oral Propranolol for the Treatment of Infantile Hemangioma: A Systematic Review. Pediatrics 2016; 138(4): e20160353.
4. Ezeh UC, Tesema N, Hasnie S, Ben-Dov T, Gallant SC, Gaffey MM, Blei F, April MM. Diagnostic Techniques for Infantile Subglottic Hemangiomas: A Scoping Review. Laryngoscope 2025; 135(4): 1287–94.

Anja Babič, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Služba za pljučne bolezni, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: anjababic94@gmail.com

asist. dr. Jasna Rodman Berlot, dr. med.
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

asist. dr. Daša Gluvajić, dr. med.
Klinika za otorinolaringologijo in cervikofacialno kirurgijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

asist. Orjana Velikonja, dr. med.
Klinični oddelek za otroško hematologijo in onkologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Klinični primer malignega oslovskega kašlja pri novorojenčku, pri katerem je bila zaradi hiperlevkocitoze prvič v Sloveniji opravljena izmenjalna transfuzija

Anna Gorbunova, Paola Pascolo, Joanna Prušnik, Tina Plankar Srovin, Petja Fister

Uvod

Oslovski kašelj je zelo nalezljiva bolezen, ki jo povzroča gramnegativna bakterija Bordetella pertussis (BP). Težij potek in zapleti so pogostejši pri dojenčkih, predvsem necepljenih. Prične se s simptomi akutne okužbe zgornjih dihal, nato sledi paroksizmalen ali spazmotičen kašelj. Poleg značilnega paroksizmalnega kašlja je za oslovski kašelj pri dojenčkih in majhnih otrocih pogosto značilno izrazito povišanje števila levkocitov. Primarna pljučnica, povzročena z BP, je povezana s hiperlevkocitozo, pljučno hipertenzijo in visoko umrljivostjo, zlasti pri majhnih dojenčkih. Ena izmed metod zdravljenja je tudi izmenjalna transfuzija.

Predstavitev primera

Predstavljamo primer 27 dni starega dečka, ki je bil 8 tednov hospitaliziran na Pediatrični kliniki zaradi dihalne odpovedi ob prebolevanju pljučnice, povzročene z BP ter P. aeruginosa (PA). Zaradi hiperlevkocitoze ($60x10^9$/L) smo prvič v Sloveniji opravili izmenjalno transfuzijo, po kateri je prišlo do normalizacije levkocitov in kliničnega izboljšanja. Devetnajst dni je bil mehansko ventiliran, nato je več dni potreboval neinvazivno podporo s kisikom. Zaradi sekundarne pljučnice, povzročene s PA, je 28 dni prejemal parenteralno antibiotično zdravljenje (AZ). Ob dolgotrajani izolaciji PA je še mesec dni po odpustu nadaljeval z inhalatorno AZ s tobramicinom. Še več mesecev po preboleli okužbi je imel na CT preiskavi pljuč vidne kronične infiltrate in le blag regres konsolidacij brez znakov intersticijske prizadetosti. Genetske preiskave niso opredelile sprememb, ki bi bile lahko povezane s težko klinično sliko, izključena je bila imunska pomanjkljivost. Mama v nosečnosti ni bila cepljena proti oslovskemu kašlju.

Pomen za klinično prakso

Pertusis je življenje ogrožujoča bolezen predvsem za novorojenčke in majhne dojenčke. Hiperlevkocitoza, ki je napovednik najtežjega poteka okužbe s

številnimi zapleti, mora biti pravočasno razrešena z izmenjalno transfuzijo. Najpomembnejše je preprečevanje bolezni pri novorojenčkih in majhnih dojenčkih, zato je podbujanje cepljenja nosečnic proti oslovskemu kašlju izredno pomembno.

Literatura

1. Carbonetti NH. Pertussis leukocytosis: mechanisms, clinical relevance and treatment. Pathog Dis 2016; 74(7): ftw087.
2. Machado MB, Passos SD. Severe pertussis in chidhood: update and controversy. Rev Paul Pediatr 2019; 37(3): 351–62.
3. Tian SF, Wang HM, Deng JK. Fatal malignant pertussis with hyperleukocytosis in a Chinese infant: A case report and literature review. Medicine 2018; 97(17): e0549.
4. Son PT, Reda A, Viet DC, Quynh NXT, Hung DT, Tung TH, Huy NT. Exchange transfusion in the management of critical pertussis in young infants: a case series. Vox Sang 2021; 116(9): 976–82.
5. Shi T, Du S, Fan H, Yu M, Jiang W, Zhang D, Ding T, Lu G, Huang L. Risk Factors of Exchange Blood Transfusion in Infants With Severe Pertussis. Clin Pediatr 2023; 62(10): 1245–53.

Anna Gorbunova, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Klinični oddelek za intenzivno terapijo otrok, Pediatrična klinika
Univerzitetni klinični center Ljubljana
Ljubljana, Slovenija

Paola Pascolo, dr. med.
Služba za pulmologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Joanna Prušnik, dr. med.
Pulmološki oddelek, Pediatrična klinika Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

asist. dr. Tina Plankar Srovin, dr. med.
Klinika za infekcijske bolezni in vročinska stanja, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Petja Fister, dr. med.
Klinični oddelek za intenzivno terapijo otrok, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Presnovna acidoza pri težkem poslabšanju astme

Nada Tavčar, Jasna Rodman Berlot

Uvod

Laktacidoza pri otroku s poslabšanjem astme ni pogosto opisana. Mehanizem nastanka je povezan z uporabo glukokortikoidov in β2-agonistov, zlasti inhalacije salbutamola, ki povečujejo glukoneogenezo, glikogenolizo, glikolizo in lipolizo. To vodi do povečane tvorbe laktata in laktacidoze tipa B (presnovne, ne hipoksične). Stanje je običajno samoomejujoče ob ustreznem zdravljenju, vendar lahko vodi do hiperventilacije, ki se lahko napačno interpretira kot poslabšanje dihalne stiske, kar vodi do neprimerno stopnjevanje bronhodilatatornega zdravljenja.

Predstavitev primera

10-letni fant je bil sprejet zaradi težkega poslabšanja astme. V prvi uri zdravljenja je prejel tri inhalacije salbutamola, nato pa je prejemal salbutamol na 2 uri, sistemski metilprednizolon in dodatek kisika. Po 8 urah se je njegovo stanje poslabšalo, postal je izrazito tahidispnoičen. Plinska analiza krvi je pokazala presnovno acidozo (pH 7.30, BE -6, laktat 6.67; ob 6:19). Ob nadaljevanju zdravljenja s salbutamolom se je laktacidoza poglobila in razvila se je hiperglikemija (pH 7.33, BE -7, glukoza 18.1 (ob sprejemu 7,0), laktat 8.76; ob 9:42). Po prehodu na zdravljenje z visokimi pretoki kisika, dodatnem odmerku metilprednizolona in podaljšanju časovnega intervala med inhalacijami salbutamola, se je stanje klinično in laboratorijsko izboljšalo (pH 7.39, BE -3, laktat 4.88; ob 17:58).

Razprava

Roman-Colombier s sodelavci v svoji prospektivni raziskavi ugotavlja, da se pri 87 % otrok, zdravljenih zaradi zmerne do težke astme, pojavi hiperlaktatemija in da so glavni dejavniki tveganja starost nad 6 let, hiperglikemija in inhalacije salbutamola. Opisani bolnik je imel vse naštete dejavnike tveganja: star je bil 10 let, imel je hiperglikemijo ob zdravljenju s steroidi, in prejemal je pogoste inhalacije salbutamola.

Pomen za klinično prakso

Pri otrocih, zdravljenih z visokimi odmerki β2-agonistov, moramo biti ob poslabšanju astme pozorni na možnost pojava laktacidoze. Ključno je, da prepoznamo hiperventilacijo kot posledico presnovne acidoze in jo razlikujemo od poslabšanja astme, da se izognemo nepotrebnemu stopnjevanju bronhodilatatornega zdravljenja (1).

Literatura

1. Ruman-Colombier M, Rochat Guignard I, Di Paolo ER, Gehri M, Pauchard JY. Prevalence and risk factors of lactic acidosis in children with acute moderate and severe asthma, a prospective observational study. Eur J Pediatr 2021; 180(4): 1125–31.

Nada Tavčar, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Služba za pulmologijo
Pediatrična klinika
Univerzitetni klinični center Ljubljana,
Ljubljana, Slovenija

asist. dr. Jasna Rodman Berlot, dr. med.
Služba za pulmologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Tihi povzročitelj, glasni zapleti: primer težko potekajoče mikoplazemske pljučnice

Antonela Stepančič, Tina Plankar Srovin, Jasna Rodman Berlot

Uvod

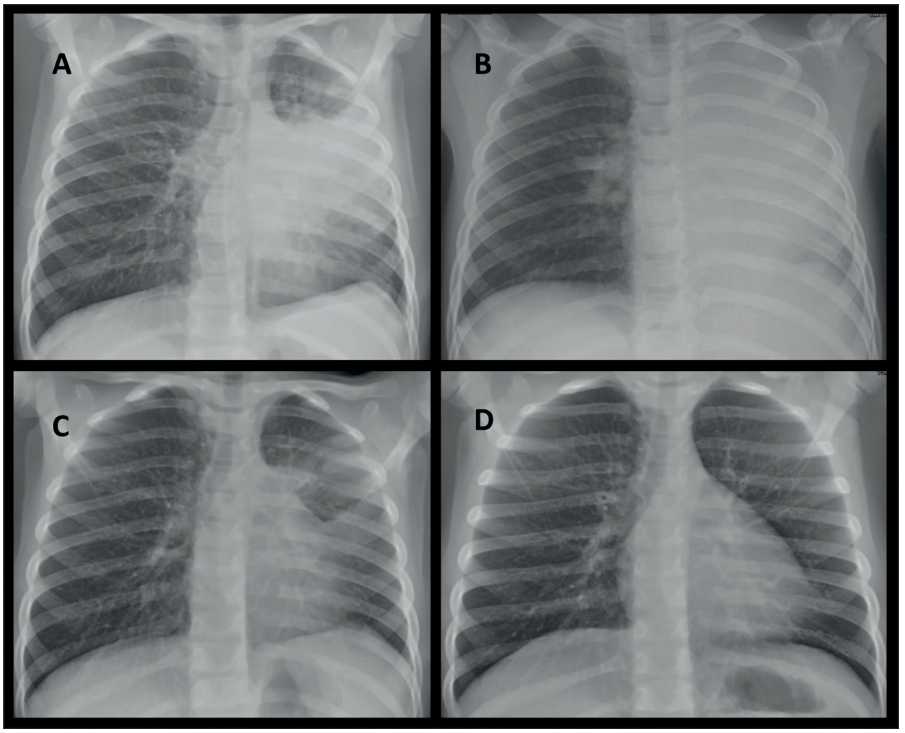
Mycoplasma pneumoniae je pogost povzročitelj pljučnic pri otrocih. Gre za bakterijo brez celične stene, kar vpliva na njeno občutljivost za antibiotike. Večina okužb poteka blago in zahteva zgolj ambulantno zdravljenje, vendar se lahko razvije resnejša oblika bolezni s potencialno trajnimi okvarami organov. Različna klinična slika je posledica patogeneze več dejavnikov– kombinacije neposredne bakterijske okvare po pritrditvi na gostiteljsko celico in gostiteljevega imunskega odziva.

Predstavitev primera

6-letnao sicer zdravo deklico, smo sprejeli zaradi akutne hipoksemične dihalne odpovedi ob prebolevanju levostranske pljučnice, povzročene z Mycoplasmo pneumoniae (Slika A). Kljub zdravljenju z azitromicinom in dodatkom kisika, se je stanje poslabšalo z napredovanjem vnetnih infiltratov in obsežnim plevralnim izlivom (Slika B). Po zamenjavi antibiotika za doksiciklin, uvedbi metilprednizolona in zdravljenja z visokimi pretoki kisika (do FiO2 0.4), se je plevralni izliv zmanjšal, kontrolno rentgensko slikanje pljuč je pokazalo pomembno izboljšanje (Slika C), prvotno povišane vrednosti CRP, LDH in feritina so se do odpusta normalizirale.

Razprava

Pri nekaterih otrocih, ki prebolevajo pljučnico, povzročeno z Mycoplasmo pneumoniae, se lahko razvije težko potekajoča (povečano dihalno delo, hipoksemija) ali refraktarna pljučnica (brez kliničnega izboljšanja po sedmih dneh antibiotične terapije ali progres infiltratov na rentgenogramu prsnih organov), kljub ustreznemu antibiotičnemu zdravljenju. Raziskave kažejo, da imajo pri tem ključno vlogo imunski mehanizmi s čezmerno aktivacijo imunskih celic in povečanim sproščanjem citokinov, zato je pri teh primerih indicirano adjuvantno imunosupresivno zdravljenje. Naraščajoča odpornost Mycoplasme pneumoniae na makroli-



SLIKA 1: MIKOPLAZEMSKA PLJUČNICA; A) OB SPREJEMU; B) 4. DAN HOSPITALIZACIJE; C) 7. DAN HOSPITALIZACIJE; D) 2 TEDNA PO ODPUSTU IZ BOLNIŠNICE.

de (v nekaterih azijskih državah do 90 %) zahteva alternativno antibiotično zdravljenje z doksiciklinom ali fluorokinoloni.

Pomen za klinično prakso

Pri težko potekajoči mikoplazemski pljučnici, ki zahteva zdravljenje z dodatkom kisika FiO2 > 0,5, zdravljenje z visokimi pretoki kisika, zdravljenje v enoti intenzivne terapije in naraščajoči potrebi po kisiku, je po izključitvi drugih vzrokov in zapletov pljučnice, potrebno razmisliti o zdravljenju s sistemskimi glukokortikoidi in menjavi antibiotika. Prav tako je zdravljenje s steroidi indicirano pri refraktarni pljučnici.

Literatura

1. Waites KB, Xiao L, Liu Y, Balish MF, Atkinson TP. Mycoplasma pneumoniae from the respiratory tract and beyond. Clin Microbiol Rev 2017; 30: 747–809.

2. Hu J, Ye Y, Chen X, Xiong L, Xie W, Liu P. Insight into the Pathogenic Mechanism of Mycoplasma pneumoniae. Curr Microbiol 2022; 80: 14.

3. Butpech T, Tovichien P. Mycoplasma pneumoniae pneumonia in children. World J Clin Cases 2025; 13(5): 99149.

4. Miyashita N, Kawai Y, Inamura N, Tanaka T, Akaike H, Teranishi H, Wakabayashi T, Nakano T, Ouchi K, Okimoto N. Setting a standard for the initiation of steroid therapy in refractory or severe Mycoplasma pneumoniae pneumonia in adolescents and adults. J Infect Chemother 2015; 21(3): 153–60.

Antonela Stepančič, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Otroški in šolski dispanzer
Zdravstveni dom Izola
Izola, Slovenija

asist. dr. Tina Plankar Srovin, dr. med.
Klinika za infekcijske bolezni in vročinska stanja, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

asist. dr. Jasna Rodman Berlot, dr. med.
Služba za pulmologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Ozaveščenost staršev o tveganju za aspiracijo oreščkov pri predšolskih otrocih

Katja Kovač, Denis Baš, Uroš Krivec

Uvod

Zadušitev s tujkom je eden glavnih vzrokov nenadne smrti pri otrocih, mlajših od treh let. Med pogostimi tujki so oreščki, ki zaradi oblike in trdote predstavljajo povečano tveganje za aspiracijo (1). Oreščki so tudi pomemben vir hranil, zato jih je na ustrezen način in ob primerni starosti priporočljivo vključiti v prehrano otrok (2). Po priporočilih Nacionalnega inštituta za javno zdravje (NIJZ) naj se oreščki uvajajo v ustrezni obliki, ki ne povečuje tveganja za zadušitev. Celih oreščkov se ne priporoča do 3. leta starosti, celih arašidov pa do 5. leta (3).

Predstavitev

Z raziskavo smo želeli oceniti, kako dobro so starši seznanjeni s priporočili o uvajanju oreščkov v prehrano in postopki ukrepanja ob aspiraciji tujka. Anonimno anketo smo izvedli med starši predšolskih otrok ob sistematskem pregledu v Zdravstvenem domu Kamnik marca 2025. Prejeli smo 37 popolnih anket. Mediana starosti otrok sodelujočih staršev je bila 1 leto [IQR: 0–3]. 68 % staršev je bilo vsaj delno seznanjenih s priporočili, vendar jih je 35 % menilo, da je uvajanje celih oreščkov varno že pred 3. letom, 86 % staršev pozna primerno obliko oreščkov za uvajanje mlajšim otrokom (zdrobljeni, maslo), 84 % staršev bi znalo ukrepati ob aspiraciji tujka. Najpogostejši viri informacij za starše so splet in tečaji prve pomoči, redkeje NIJZ ali pediater.

Razpravljanje

Večina staršev pozna splošna priporočila, ostajajo pa neskladja glede primerne oblike in časa uvajanja celih oreščkov. Pomemben delež staršev zmotno meni, da je uvajanje varno pred tretjim letom starosti, del staršev pa ne pozna pravilnih postopkov ob aspiraciji. Informacije pogosto pridobijo iz neformalnih virov.

Pomen za klinično prakso

Rezultati poudarjajo potrebo po jasnem ozaveščanju staršev o primernem času uvajanja celih oreščkov v prehrano otrok in preprečevanju aspiracije.

Literatura

1. Passali D, Lauriello M, Bellussi L. Foreign body inhalation in children: an update. Acta Otorhinolaryngol Ital 2010; 30(1): 27–32.
2. Fleischer DM, Chan ES, Venter C, Spergel JM, Abrams EM, Stukus D, et al. A consensus approach to the primary prevention of food allergy through nutrition: guidance from the American Academy of Allergy, Asthma, and Immunology; American College of Allergy, Asthma, and Immunology; and the Canadian Society for Allergy and Clinical Immunology. J Allergy Clin Immunol Pract 2021; 9(1): 22–43.
3. Rok Simon M. Enostavni ukrepi za boljšo varnost otrok doma in v prometu. Ljubljana: Nacionalni inštitut za javno zdravje; 2020. [cited 2025 Apr 14]. Available from: https://nijz.si/wp-content/uploads/2022/08/PRIROCNIK-ZA-PEDIATRICNE-TIME_Koncna.pdf

Katja Kovač, dr. med.
(kontaktna oseba / contact person)
Služba za pljučne bolezni, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: katja.gobec@zdkamnik.si

Denis Baš, dr. med.
Zdravstveni dom Kamnik, Kamnik, Slovenija

doc. dr. Uroš Krivec, dr. med.
Služba za pljučne bolezni, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Dolgotrajna rotavirusna okužba v obdobju imunske rekonstitucije po presaditvi krvotvornih matičnih celic

Urban Zajec, Gašper Markelj

Uvod

Okužba z rotavirusom je eden najpogostejših vzrokov driske pri otrocih, mlajših od 5 let. Za zamejitev in odstranitev rotavirusne okužbe je ključno delovanje prirojene imunosti (NK celice), kot tudi pridobljene imunosti (limfociti T - predvsem citotoksične T celice CD4+). Predstavljamo primer dojenčka s prirojeno okvaro imunosti v času zdravljenja s presaditvijo krvotvornih matičnih celic (PKMC) z dolgotrajno rotavirusno okužbo.

Predstavitev primera

Tri-tedenski romski deček je bil sprejet v bolnišnico zaradi neješčnosti, slabega pridobivanja na telesni teži in pogostega odvajanja blata. Ugotovljena je bila okužba z rotavirusom. Zaradi fenotipskih lastnosti (albinizem) in značilnih sprememb v diferencialni krvni sliki je bil postavljen sum na sindrom Chediak-Higashi, ki je bil kasneje potrjen z genetskimi preiskavami. Prebavna simptomatika je spontano izzvenela. Pri treh mesecih v vzorcu blata rotavirusa nismo več dokazali. Deček je v starosti 5 mesecev opravil alogeno PKMC z uspešno ugnezditvijo po treh tednih. Kmalu zatem je deček pričel odvajati večje količine blata, vse do 100ml/kgTT dnevno. Ob tem je bil brez znakov sistemske okužbe in bolezni presadka proti gostitelju (angl. *graft versus host disease*, GVHD). Povečevanje količin odvajanega blata smo pripisali naraščujočemu rotavirusnemu bremenu. Za zmanjšanje replikacije virusa smo uvedli zdravljenje z nitazoksanidom. Ob odsotnosti znakov GVHD smo zaradi čim hitrejše imunske rekonstitucije pospešeno zniževali imunosupresivno terapijo. Tri mesece po presaditvi, ko smo ugotavljali pomembno poraščanje limfocitov T in NK celic ter nastajanje novih limfocitov, je prišlo do postopnega zmanjševanja odvajanja blata in zamejitev rotavirusne okužbe. (Tabela 1).

Razpravljanje

Predstavljamo primer otroka z intenzivnim odvajanjem blata v obdobju imunske rekonstitucije po PKMC. Za ustrezno prilagajanje imunosupresivne terapije pri bolniku z intenzivnim odvajanjem blata je pomembno razločevanje infektivnih razlogov od GVHD.

Podrobno mikrobiološko sledenje je omogočilo hitrejše zniževanje imunosupresivnega zdravljenja, posledično zgodnejšo vzpostavitev celične imunosti ter zamejitev rotavirusne okužbe.

Pomen za klinično prakso

Primer nam omogoča vpogled v imunske mehanizme, ki so ključni za prebolevanje rotavirusnih okužb.

Literatura

1. Lanata, C F, et al. Global Causes of Diarrheal Disease Mortality in Children <5 Years of Age: A Systematic Review. PLoS One 2013.

2. Omatola CA, Olaniran AO. Rotaviruses: From Pathogenesis to Disease Control— A Critical Review. Viruses vol. 14 Preprint at https://doi.org/10.3390/v14050875 (2022).

Datum	Prisotnost rotavirusa v blatu (PCR)	CT vrednosti	Prisotnost virusa na EM (+/-)	Količina odvajanega blata (ml/kgTT/dan)	Konc. limfocitov T (CD3+) [x 106]	Razmerje CD4+/CD8+	Konc. NK (CD16+CD56+) [x 106]	Konc. RTE limfocitov T (CD4+) [x 106]
11.10.2024	pozitivno	25	-					
18.10.2024	pozitivno	27			4203	4,02	689	
27.12.2024*	negativno				4575	2,55	828	1576
28.1.2025	pozitivno	28	-	31				
14.2.2025	pozitivno	12	+	47	46	0,76	41	0
13.3.2025	pozitivno	12	+	71				
28.3.2025	pozitivno	12	+	67	142	6,19	54	1
7.4.2025	pozitivno	27	-	109				
23.4.2025	pozitivno	37	-	32	223	7,88	331	6
28.4.2025	negativno			21				

TABELA 1: ČASOVNA KORELACIJA ODVZETIH VZORCEV BLATA IN PRISOTNOSTI ROTAVIRUSA V NJIH DOKAZA S PCR, CT (CYCLE TRESHOLD) VREDNOSTI, KOLIČINE ODVAJENEGA DNEVNEGA BLATA TER SOČASNE VREDNOSTI LIMFOCITNIH SUBPOPULACIJ

CT (cycle treshold), EM – elektronska mikroskopija
* opravljena presaditev krvotvornih matičnih celic (PKMC) 27.1.2025

Urban Zajec, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Zdravstveni dom Novo mesto,
Novo mesto, Slovenija
e-naslov: zajec.urban@gmail.com

asist. dr. Gašper Markelj, dr. med.
Klinični oddelek za imunologijo in alergologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Granulomatozna limfocitna intersticijska pljučna bolezen pri deklici s sindromom Kabuki

Melisa Lazarevič, Gašper Markelj

Uvod

Sindrom Kabuki povzroča bialelna mutacija (KMT2D ali KMD6A). Značilni sta dismorfizem in multiorganska prizadetost. V zadnji letih se v sklopu sindroma opisujejo okvare T- in B-celične imunosti ter predvsem hematološke avtoimunske bolezn. Prikazujemo primer deklice s sindromom Kabuki in z granulomatozno limfocitno intersticijsko boleznijo pljuč (angl. *granulomatous and lymphocytic interstititial lung disease*, GLILD). Opisujemo do sedaj znan tretji primer sindroma Kabuki z GLILD.

Predstavitev primera

Deklica je bila rojena v 39. tednu z normalnimi porodnimi merami, multiorgansko prizadetostjo in dismorfizmi. Molekularna kariotipizacija ni pojasnila klinične slike, šele sekvenciranje naslednje generacije je pri 8. letih dokazalo mutacijo v genu KMT2D. V starosti 6 let je bila zaradi pogostih okužb dihal napotena v imunološko ambulanto. Ugotavljali smo nižje vrednosti imunoglobulinov ter ustrezen specifični protitelesni odziv na revakcinacijo. Prve spremembe na pljučih so se pojavile ob ponavljajočih okužbah spodnjih dihal pri 10. letih. Leto kasneje smo slikovno in histološko potrdili GLILD in splenomegalijo. Ob pričetku nadomeščanja imunoglobulinov in imunomodulatornem zdravljenju z azatioprinom je prišlo le do delnega izboljšanja. Ob nadaljnjem nastajanju mikrokalcinacij v pljučnem intersticiju in pojavljanju novih granulomskih lezij smo zdravljenje uspešno stopnjevali s pulznimi odmerki kortikosteroidov in rituksimabom.

Razprava

Sindrom Kabuki je redka genetska okvara, v sklopu katere je pogosto prizadet tudi imunski sistem. GLILD opisujejo pri manjšem deležu bolnikov s protitelesno okvaro imunosti (angl. *combined variable immunodeficiency*, CVID), običajno med 20. in 50. letom starosti. Pri naši bolnici se je granulomsko vnetje pljučih pojavilo zelo zgodaj v sklopu imunske disregulacije. V kohorti slovenskih bolnikov s sindromom Kabuki se 5 od 10-tih bolnikov spremlja tudi pri imunologu. Pri 3 izmed 5-ih bolnikov so prisotni zapleti imunske disregulacije (dva priera sindroma Evansov, 1 primer GLILD).

Pomen za klinično prakso

Sindrom Kabuki sindrom je redka, fenotipsko zelo raznolika bolezen, pri kateri se pogosto pojavljajo tudi zapleti imunske disregulacije. Redno spremljanje pri imunologu in zgodnja prepoznava zapletov omogoči uspešno zdravljenje življenje ogrožujočih zapletov.

Literatura

1. Comel M, Saad N, Sil D, Apparailly F, Willems M, Djouad F, et al. Abnormal Immune Profile in Individuals with Kabuki Syndrome. J Clin Immunol. 2025;45(1):1–10.

2. Margot H, Boursier G, Duflos C, Sanchez E, Amiel J, Andrau JC, et al. Immunopathological manifestations in Kabuki syndrome: a registry study of 177 individuals. Genet Med. 2020;22(1):181–8.

3. Adams JA, Gallagher JL, Hintermeyer M, Verbsky JW, Routes JM. Granulomatous and Lymphocytic Inter-

stitial Lung Disease (GLILD) Associated with KMT2D Gene Mutation in Kabuki Syndrome. J Allergy Clin Immunol [Internet]. 2016;137(2):AB118. Available from: http://dx.doi.org/10.1016/j.jaci.2015.12.512

4. A De Dios JA, Javaid AA, Ballesteros, Enrique Metersky ML. An 18-year-old woman with Kabuki syndrome, immunoglobulin deficiency and granulomatous lymphocytic interstitial lung disease. Vol. 76. 2012. p. 15–8.

5. Galant-Swafford J, Catanzaro J, Duarte Achcar R, Cool C, Koelsch T, Bang TJ, et al. Approach to diagnosing and managing granulomatous-lymphocytic interstitial lung disease. eClinical Med. 2024;26(75).

Melisa Lazarevič, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Klinični oddelek za imunologijo in alergologijo,
Pediatrična klinika,
Univerzitetni klinični center Ljubljana,
Ljubljana,
Slovenija
e-naslov: melisa.lazarevic@kclj.si

asist. dr. Gašper Markelj, dr. med.
Klinični oddelek za imunologijo in alergologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Kardiogena akutna možganska kap pri otroku – ali se za redkim stanjem skriva še redkejša bolezen?

Tea Poznajelšek, Saša Ilovar Strehar

Uvod

Akutna možganska kap (MK) pri otroku je redko, a nujno stanje v pediatriji. Kardiogeni vzroki predstavljajo četrtino dejavnikov tveganja za MK pri otrocih.

Predstavitev primera

9-letni deček je prišel v urgentno ambulanto zaradi povešenega levega ustnega kota in blagega glavobola. V družinski in osebni anamnezi ni bilo posebnosti z izjemo slabše telesne zmogljivosti, ki so jo starši opažali v zadnjem letu ter upad višine na percentilnih krivuljah ob nižji telesni teži, opredeljen na rednih pregledih pri izbrani pediatrinji. Ob sprejemu smo ugotovili povečana jetra, parezo levega ustnega kota in plantarni odgovor v ekstenziji na levi strani. Urgentna MR preiskava glave je pokazala akutno ishemično MK v povirju veje M1 a. cerebri medie z verjetnim neokluzivnim trombembolusom. Na UZ srca smo opredelili znake za restriktivno kardiomiopatijo (RKMP) z mejno povišanim tlakom v pljučnem žilju, brez intrakardialnih trombov ali odprtega ovalnega okna. Na elektrokardiogramu (EKG) je bil ritem sinusni, očitni so bili znaki obremenitve obeh atrijev. Preiskave v sklopu opredelitve infekcijske, imunske ali vaskularne etiologije MK so bile negativne, MR vratnega žilja je bil brez posebnosti.

Razpravljanje

RKMP je najredkejši podtip kardiomiopatij pri otrocih. Glavna značilnost RKMP je diastolična disfunkcija prekatov, ki vodi v dilatacijo atrijev, zaradi česar se lahko pojavijo motnje srčnega ritma in nastanejo trombi v levem atriju. Otroci z RKMP se v primerjavi s sovrstniki hitreje utrudijo, slabše zmorejo napore. Ob venskem zastoju imajo povišan centralni venski tlak in polne vratne vene ter povečana jetra. Do 98 % otrok z RKMP ima nenormalnosti v EKG; največkrat znake obremenitve atrijev, lahko spremembe ST/T segmenta in vala T, včasih tudi atrijske motnje srčnega ritma.

Pomen za klinično prakso

Prvi znak RKMP, ki je redka bolezen, je lahko tudi kardioembolični dogodek. Ob anamnezi slabše tolerance za napor so nujno natančen klinični pregled z dobro anamnezo in EKG. Bolnike z RKMP lahko pravočasno prepoznamo, kar je ključno za preprečevanje zapletov.

Literatura

1. Dai HL, Wang QH, Su X, Ding YC, et al. Pediatric restrictive cardiomyopathy: a case report. J Int Med Res 2023; 51(8): 3000605231188276.
2. Ditaranto R, Caponetti AG, Ferrara V, Parisi V, et al. Pediatric Restrictive Cardiomyopathies. Front Pediatr 2022; 9: 745365.
3. Zampieri M, Di Filippo C, Zocchi C, Fico V, et al. Focus on Paediatric Restrictive Cardiomyopathy: Frequently Asked Questions. Diagnostics 2023; 13(24): 3666.

Tea Poznajelšek, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Služba za kardiologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: tea.poznajelsek@gmail.com

Saša Ilovar Strehar, dr. med.
Služba za kardiologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Bistvo je rentgenogramu nevidno – ali kaj več sta nam razkrila UZ in MR

Neja Turk Hojs, Tadej Petek, Irmina Šefić Pašić

Uvod

Akutni hematogeni osteomielitis v zgodnjem otroštvu najpogosteje prizadene metafize dolgih kosti. V anamnezi pogosto, a ne vedno, pridobimo podatek o nedavni poškodbi kože. V nekaterih primerih se okužba razvija subakutno in uspemo potrditi diagnozo šele s pomočjo naprednejših slikovnih preiskav.

Predstavitev primera

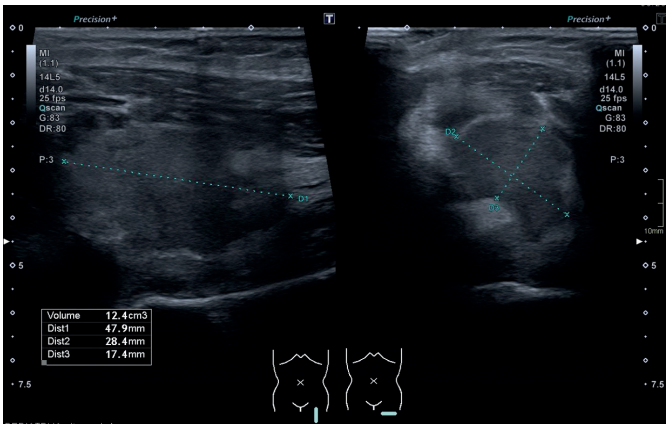
6-letna deklica je bila obravnavana v urgentni pediatrični ambulanti zaradi dehidracije in suma na okužbo sečil. Tri tedne predhodno je prebolevala virusno obolenje s subfebrilnim stanjem in oslabelostjo, sledilo je deset dnevno izboljšanje ter nato ponovno poslabšanje z vrtoglavico, drisko, bruhanjem, bolečinami v trebuhu in v spodnjih okončinah. Med obravnavo je bila septičnega videza, izrazito bolečinsko prizadeta pri palpaciji trebuha in obeh spodnjih okončin. V laboratorijskih izvidih smo ob odsotnosti levkocitoze ugotavljali povišan C-reaktivni protein, trombocitopenijo in hiponatriemijo. Dan po sprejemu je porasel prokalcitonin, začela je tožiti za izrazitimi bolečinami v levi nogi. Levi kolk je držala v fleksiji, gibljivost je bila bolečinsko zavrta. Rentgenogram kolkov ni pokazal patoloških sprememb, ultrazvočna preiskava pa je razkrila obsežen levostranski izliv in zadebeljeno, hipertrofično sinovijo. V hemokulturi in punktatu kolka je porasel Staphylococcus aureus. Magnetnoresonančna preiskava je potrdila septični artritis levega kolka in osteomielitis femurja z abscesom v prileţnem mišičevju. Uvedena je bila parenteralna terapija s flukloksacilinom in opravljena trepanacija femurja, ki je bila peti dan ponovljena zaradi napredovanja okužbe. Po štiritedenski parenteralni antibiotični terapiji je bilo zdravljenje nadaljevano peroralno.

Razpravljanje

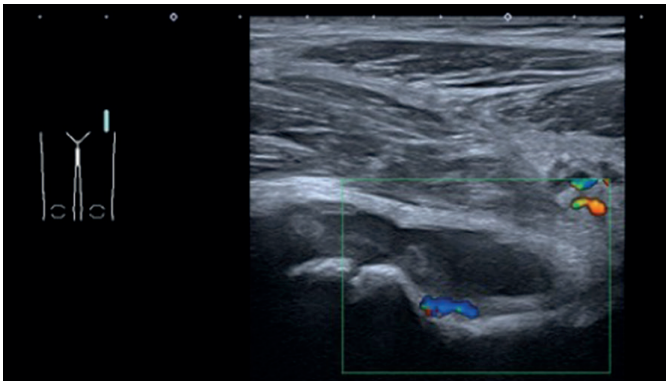
Pri deklici, ki ob nastanku težav ni imela opredeljenega izbranega pediatra, je šele 8 dni po pričetku težav in razvoju



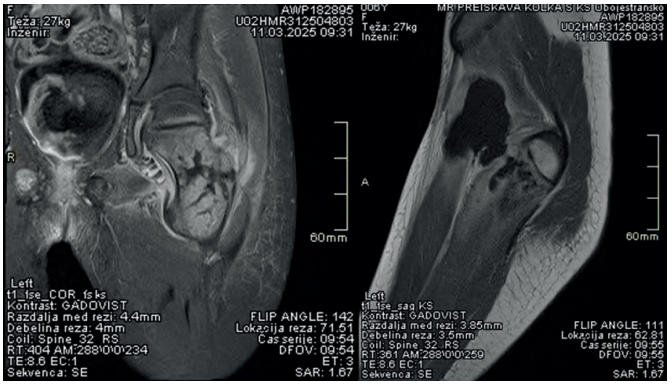
RTG KOLKOV (5.3.2025)



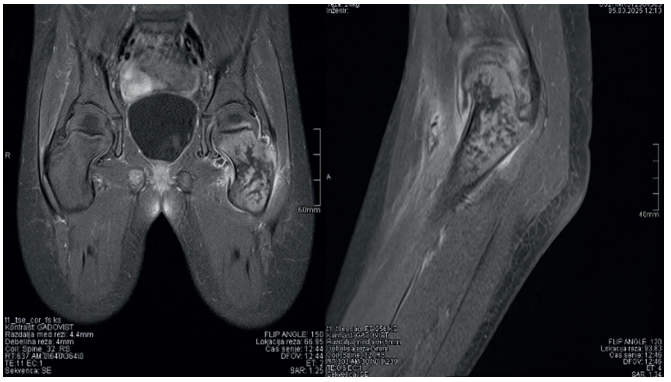
UZ LEVEGA KOLKA (10.3.2025) - POSLABŠANJE



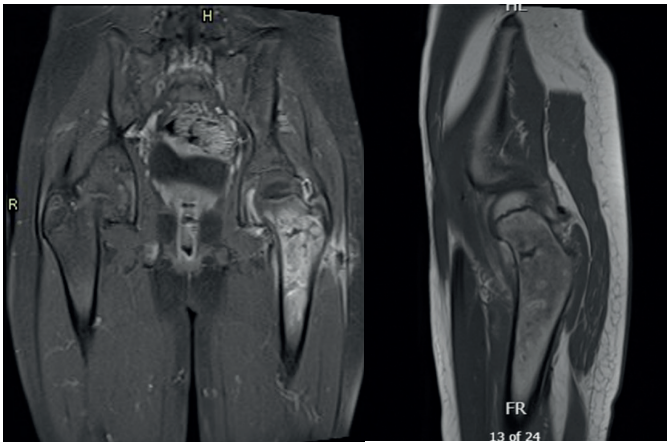
UZ LEVEGA KOLKA (5.3.2025)



MR KOLKOV (11.3.2025) - POSLABŠANJE



MR KOLKOV (5.3.2025)



MR KOLKOV (20.3.2025) - KONTROLA

septičnega stanja prišlo do zakasnele obravnave osteoartikularne okužbe. Zaradi bolečnosti skoraj celotnega spodnjega dela telesa, povišanih parametrov vnetja in patološkega vzorca urina je bil postavljen sum na okužbo sečil, ki pa je po dodatnih preiskavah in lokaliziranju klinične slike bil ovržen.

Pomen za klinično prakso

V primerih zakasnitve diagnoze lahko osteoartikularna okužba spodnjih okončin posnema okužbo sečil ali gripi podobno obolenje. Nanjo pomislimo tudi ob odsotnosti podatka o predhodni poškodbi. RTG pogosto ne pokaže sprememb, zato sta UZ in MR ključni slikovni metodi za zgodnje odkrivanje osteoartikularnih okužb.

Literatura

1. Herman S, Antolič V, Pavlovčič V, Srakar F. Ortopedija. [2. izd.]. Ljubljana: samozal. S. Herman, V. Antolič, V. Pavlovčič; 2006.
2. Vincek K, Mramor M (ur.). Bolj ali manj nujna stanja v pediatriji. Ljubljana: Društvo za pomoč otrokom s presnovnimi motnjami; Ljubljana 2017.

Neja Turk Hojs, dr. med.
(kontaktna oseba / *contact person*)
Klinika za Pediatrijo,
Univerzitetni klinični center Maribor,
Maribor, Slovenija
e-naslov: neja.turkhojs@gmail.com

Tadej Petek, dr. med.
Klinika za Pediatrijo, Univerzitetni klinični center Maribor, Maribor, Slovenija

Irmina Šefić Pašić, dr. med.
Oddelek za radiologijo, Univerzitetni klinični center Maribor, Maribor, Slovenija