

# **26. pracovní dny dětské nefrologie**

**21.–22. 10. 2005**

**Český Krumlov**



# ABSTRAKTA ABSTRACT



**HODNOTY KREVNÍHO TLAKU U DĚTÍ A MLADISTVÝCH V ČR**  
(předběžné výsledky české screeningové studie krevního tlaku u dětí a dorostu)

Adámková Věra\*<sup>1</sup>, Velemínský Miloš<sup>1</sup>, Janda Jan<sup>2</sup>, Seeman Tomáš<sup>2</sup>, Skibová Jelena\*  
\*Institut klinické a experimentální medicíny, Praha, <sup>1</sup> Zdravotně sociální fakulta Jihočeské univerzity, České Budějovice, <sup>2</sup> 2. lékařská fakulta UK Praha a FN Motol

**Úvod:** prevalence arteriální hypertenze u dětí a dorostu se obecně a dlouhodobě udává cca 1%, v 2. a 3. dekádě maximálně do 3-5%. Z praxe se ale zdá, že toto číslo je spíše podhodnocené, proto jsme sami iniciovali screeningové vyšetření krevního tlaku u dětí a dorostu.

**Sledovaný soubor a metodika:** v letech 2000-2002 bylo vyšetřeno celkem **23 276 jedinců ve věku 1-18 roků** (10 564 chlapců a 12 712 dívek) ze 6 krajů ČR (kraje Praha, Jihočeský, Západočeský, Východočeský, Severočeský, a Jihomoravský).

TK byl měřen standardní metodou dle novelizovaného doporučení z roku 1996 kalibrovaným rtuťovým tlakoměrem, vyšetřující absolvovali předtím podrobné školení jak měření provádět. TK byl měřen vsedě, na pravé horní končetině, po cca 5-8 minutovém uklidnění měřené osoby. Byla provedena 3 měření ve třech minutových intervalech, hodnocen byl průměr ze 2. a 3. měření.

Výsledky byly statisticky zhodnoceny (podle Bonferroniho a  $\chi^2$ -testem) a porovnány hodnoty TK podle věku a pohlaví. Hodnoty TK mezi 90.-95. perc. byly interpretovány jako vysoce normální TK=high normal BP. TK v tomto rozmezí je považován za rizikový faktor. Hodnoty nad 95. perc. byly považovány již za hypertenzi.

**Výsledky:**

**V souboru jedinců 12 letých a starších bez rozdílu pohlaví byla zjištěna incidence „high normal“ 8.6% a vlastní hypertenze ve 4.73%.**

**Incidence „high normal“ hodnot a hypertenze dle věkových skupin (obě pohlaví):**

<b>věková skupina</b>	<b>incidence high normal BP</b>	<b>hypertenze</b>
12 let	10.4%	3.6%
13 let	12.8%	5.1%
14 let	10.8%	4.12%
15 let	6.8%	1.72%
16 let	6.1%	2.02%
17 let	8.5%	3.1%
18 let	6.1%	3.7%

V celém souboru do věku 11 let nebyly zjištěny v hodnotách krevního tlaku významné pohlavní rozdíly, ty se objevily až po 11. roce, kdy chlapci již jeví významně vyšší TK než dívky ( $p < 0.01$ ), platí pro systolu i diastolu.

Ze získaných hodnot byly konstruovány *vlastní percentilové grafy*, kde 90. perc. byl u dívek starších 15 let pro systol. TK 130 mm a dále se nezvyšoval. U 15 letých chlapců byl 90. perc. systol. TK 132 mm a dále stoupal až na 138.1 mm u 18. letých

Hodnoty TK a tělesné výšky vykazují přímou závislost, tato závislost nebyla ale prokázána obecně mezi „high normal“ hodnotami a výškou.

**Závěr:** studie ukázala, že prevalence „high normal“ TK i skutečné hypertenze v populaci dětí a dorostu je v ČR významně vyšší než se obecně tvrdí. Předběžné výsledky srovnání vlastních nomogramů s těmi, které jsou přílohou českého Zdravotního a očkovacího průkazu (data STFR) ukazují jen poměrně malé rozdíly, které je ale třeba ještě statisticky ověřit. Uvedená data jsou jen dílčím zhodnocením velkého souboru a je dále průběžně zpracovávána (dosud největší studie screeningu TK u dětí i dospělých v ČR). Podpořeno granty IGA MZČR č. NE 6/98-3 a 6387-3.

## BLOOD PRESSURE IN CHILDREN AND ADOLESCENTS

(preliminary results of the *Czech Screening Study on Blood Pressure in Children and Adolescents*)

Adámková Věra\*<sup>1</sup>, Velemínský Miloš<sup>1</sup>, Janda Jan<sup>2</sup>, Seeman Tomáš<sup>2</sup>, Skibová Jelena\*

\* Institute for Clinical and Experimental Medicine, Prague

<sup>1</sup>Universitas Bohemiae Meridionalis, Faculty of Health and Social Studies, České

Budějovice (Budweis), <sup>2</sup>Dptm. of Pediatrics, University Hospital Prague-Motol

**Introduction:** prevalence of arterial hypertension in children is usually reported about 1% and in adolescents 2-5% as well. Nevertheless, there are some suggestions, this prevalence is much higher. During 2000-2002 an extensive field study has been performed in the Czech Republic, focused on blood pressure evaluation in children and adolescents.

**Groups and methods:** blood pressure (BP) has been examined in a **group of 23 276 individuals aged 1-18 years in 6 regions of the Czech Republic.**

The techniques of measurement and evaluation fulfilled the general accepted criteria from 1986 (calibrated mercury sphygmomanometer, appropriated cuff, measuring after 5-8 minutes of peace in sitting position on the right arm, the blood pressure between 90.-95. perc. taken as high normal, above the 95.perc. as hypertension. The statistical evaluation used software BMDP PC 90, replenished with a Bonferroni method of the mutiple comparison. Two Way Analysis of Variance (ANOVA), the rank Mann-Whitney test, Chi-square test in the contingitive charts and Fisher exact test were used.. Herewith partial data focused on the upper limits of BP in adolescents in the framework of this field study are presented..

### Results:

In the group of 12 years and older adolescents (without difference of gender) the **incidence of high normal blood pressure was 8.6% and hypertension was found in 3.73%.**

Following data present the BP value according the age groups of adolescents:

#### Incidence of the „high normal“ BP and hypertension according the age in boys and girls

Age	high normal BP	hypertension
12 years	10.4%	3.6%
13 years	12.8%	5.1%
14 years	10.8%	4.12%
15 years	6.8%	1.72%
16 years	6.1%	2.02%
17 years	8.5%	3.1%
18 years	6.1%	3.7%

There was no difference found in BP-values between boys and girls up 11 years. Only after the 11<sup>th</sup> year the BP was significantly higher in boys for systolic and diastolic BP as well ( $p < 0.01$ ). Using our own data, the percentile nomograms have been constructed. **In boys aged 15 years the 90.perc. shows BP 132 mmHg and increases further up 138 mmHg in the group of 18 years olds. In girls aged 15 years the 90. perc. shows BP 130 and there is no further increase up 18 years.**

**Conclusions:** the prevalence of *high normal* blood pressure and hypertension in pediatric population in the Czech Republic is higher than suggested before. Presented data are only partial results of this extensive study, which is under further evaluation. Preliminary results suggest no major differences between our own nomograms comparing them with the STFR-values, which are available in the booklet *Czech Health and Vaccination Report*.

This study was supported by the IGA Agency, Min. of Health of Czech Republic, No. NE 6/98-3 and 6387-3.

## VÝVOJ OBLIČKOVÝCH FUNKCIÍ U DETÍ S VEZIKOURETEROVÝM REFLUXOM

<sup>1</sup>Baltesová, T., <sup>1</sup>Podracká, L., <sup>1</sup>Sádová, E., <sup>1</sup>Trejbalová, K., <sup>2</sup>Kurcinová, Z., <sup>3</sup>Takács, J., <sup>4</sup>Verebová, M.  
<sup>1</sup>Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN, <sup>2</sup>Urologická klinika FNLP, <sup>3</sup>Inštitút nukleárnej a molekulárnej medicíny FNLP, <sup>4</sup>Klinika rádiológie a zobrazovacích metód FNLP, Košice

**Cieľ práce:** Zhodnotiť glomerulovú filtráciu (GFR) a vývoj štruktúrových zmien u detí s primárnym vezikoureterovým refluxom (VUR) vo vzťahu k dobe sledovania.

**Súbor a metódy:** V skupine 53 pacientov (20 chlapcov) vo veku  $9,5 \pm 5,7$  roka s VUR III. až V. stupňa (28 bilaterálnych) sme stanovili GFR podľa Schwartz a vypočítali zmenu GFR ( $\Delta$ GFR) ako percentuálny podiel východiskovej GFR. Sledovali sme rast obličiek ultrasonograficky, renálne jazvy pomocou DMSA. 27 pacientov malo chirurgickú, 15 konzervatívnu a 11 kombinovanú liečbu (operácia a dlhodobá antimikrobiálna profylaxia).

**Výsledky:** 2-ročné sledovanie bolo kompletne u 53 detí, po 5 rokoch sme vyhodnotili 41 a po 10 rokoch 15 pacientov. V čase diagnózy mali 2 deti GFR pod fyziologickú hodnotu, počas dvojročného sledovania sa GFR znížila u 5 detí (1,3%). Po 5 rokoch sme pokles GFR zaznamenali u 18 detí (43,9%), po 10 rokoch u 9 (60%), priemerná  $\Delta$ GFR bola -12,2 % a -18,1 %. GFR poklesla v priebehu 5 rokov pod  $80 \text{ ml/min/1,73m}^2$  u 6 detí, do terminálneho štádia obličkového zlyhania progredovali 2 deti (3,7%). Poruchu rastu obličky sme zistili u 36 pacientov. U 17 detí s bilaterálnym refluxom došlo k zvráteniu jednej obličky, pričom opakované pyelonefritídy malo 10 z nich (58,8%), perzistujúci reflux 3 (17,6%). 26 detí malo stranový rozdiel na DMSA skene v čase diagnózy, k novému jazveniu v priebehu sledovania došlo u 21 detí (11 segmentálne zmeny, 10 zhoršenie stranového rozdielu).

**Záver:** Výskyt negatívnych funkčných zmien obličiek pri VUR stúpal s dobou sledovania. Štruktúrové zmeny záviseli od stupňa primárnych zmien a frekvencie pyelonefritíd.

## RENAL FUNCTIONS IN CHILDREN WITH VESICoureTERIC REFLUX

<sup>1</sup>Baltesová, T., <sup>1</sup>Podracká, L., <sup>1</sup>Sádová, E., <sup>1</sup>Trejbalová, K., <sup>2</sup>Kurcinová, Z., <sup>3</sup>Takács, J., <sup>4</sup>Verebová, M.  
<sup>1</sup>Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN, <sup>2</sup>Urologická klinika FNLP, <sup>3</sup>Inštitút nukleárnej  
a molekulárnej medicíny FNLP, <sup>4</sup>Klinika rádiológie a zobrazovacích metód FNLP, Košice

**Aim:** to evaluate the glomerular filtration rate (GFR) and structural changes in children with primary vesicoureteric reflux (VUR) in relation to the duration of follow-up period.

**Patients and methods:** GFR was calculated according to Schwartz formula in 53 patients (20 boys), mean age  $9.5 \pm 5.7$  yr. with grade III. to V. VUR (28 bilateral). The change in GFR ( $\Delta$ GFR) was expressed as percentage of baseline GFR. Kidney size was determined by ultrasonography and renal scars were detected by DMSA scan. Altogether 27 patients were treated surgically, 15 were managed conservatively and 11 received combined treatment (surgery and long term antimicrobial prophylaxis).

**Results:** 2-year follow-up was completed in 53 patients, 5-year in 41 patients and 10-year outcomes were available in 15 patients. GFR was below physiological range in 2 children at the time of diagnosis, at 2 years GFR decreased in 5 patients (1.3%). The decline of GFR was present in 18 children (43.9%) after 5 years and in 9 (60%) after 10 years of follow-up with mean  $\Delta$ GFR -12,2% and -18,1% resp. GFR  $<80$  ml/min/1,73m<sup>2</sup> was noticed in 6 children at 5 yr. evaluation, 2 children (3.7%) reached end stage renal disease during the study period. Kidney growth failure was found in 36 patients. Interestingly, unilateral shrunken kidney was detected in 17 children with bilateral reflux. Ten of those children (58.8%) had recurrent pyelonephritis, 3 (17.6%) had persisting reflux. DMSA proved scars and side difference in 26 children at the time of diagnosis, progressive scarring occurred in 21 children (11 segmental changes, 10 worsening of side difference).

**Conclusion:** Negative functional changes of kidneys are related to the time of follow-up. Structural changes of renal parenchyme depend on initial parenchymal injury and rate of acute pyelonephritis.

## SÉROVÝ CYSTATIN C – MOŽNÝ MARKER GLOMERULÁRNÍ FUNKCE U DĚTÍ

Květa Bláhová, Martin Bláha, František Lopot, Jan Janda  
Pediatrická klinika a 2.Lékařská fakulta University Karlovy, Praha  
Hemodialyzační středisko Interního odd. Nemocnice Strahov, 1.Lékařská Fakulta University Karlovy, Praha

**Úvod:** ačkoliv inulinová clearance stále zůstává nejpřesnější metodou pro stanovení hodnoty glomerulární filtrace (GFR), jako rutinní klinická metoda se nepoužívá. V běžné praxi se většinou GFR stanovuje ze sérové hladiny kreatininu ( $S_{cr}$ ). Řadou autorů byly odvozeny vzorce ke stanovení kreatininové clearance ( $C_{cr}$ ) pomocí  $S_{cr}$  se současným použitím antropologických parametrů, jako je váha, výška, tělesný povrch (Cocroft and Gault, Schwartz). U dětí je nefrologie běžně používaný vzorec odvozený Swartzem.

**Cíl studie:** pokusili jsem se zjistit, zda GFR vypočtená ze sérové hladiny Cystatinu C (Cys C) u dětí do 1 roku života a starších je stejně validní, jako GRF vypočtená dle Schwartzova vzorce.

**Metoda:** Byly použity vzorky sér od 62 pacientů vyšetřovaných v nefrologické ambulanci při kontrole renálních funkcí (20 pacientů ve věku do 1 roku života, 42 pacientů stáří 1-13 let). Hodnoty  $S_{cr}$  ( $\mu\text{mol/l}$ ) byly stanoveny laboratoří enzymatickou metodou, hladiny sérového Cys C (výsledné imunokomplexy) byly měřeny turbidimetricky použitím setů DakoCytomation Cystatin C Immunoparticles (referenční interval 0.63-1.33 mg/l). Hodnoty Cys C zjištěné u našeho souboru se pohybovaly od 1.00 to 4.58 mg/l, median 2.145 mg/l. Hodnoty GFR ( $\text{ml/sec}$ ) byly vypočtené pomocí Schwartzova vzorce ( $C_{cr} = [k \times \text{délka v cm}] / S_{cr}$ , pro děti mladší než 1 rok  $k=0.646$ , pro děti ve věku 1-13 let  $k=0.808$ ) a dle rovnice podle Hoeka et al pro dospělé ( $GFR / 1.73\text{m}^2 = -4,32 + 80.35 / \text{Cys C}$ ). Byla provedena statistická korelace mezi hodnotami GFR získanými oběma metodami.

**Výsledky:** Dobrá korelace byla zjištěna především u souboru pacientů mladších než 1 rok ( $r=0.863$ ), u skupiny pacientů ve věku 1-13 let  $r=0.759$ .

**Závěr:** Pomocí poměrně jednoduchého vzorce ( $GFR / 1.73\text{m}^2 = -4,32 + 80.35 / \text{cysC}$ ) se zdá, že by mohl být Cystatin C vhodným ukazatelem při určování GFR, zvláště u kojenců, kde přesné změření délky dítěte je v ambulantních podmínkách mnohdy nepřesné a často nejsou k dispozici ani klasické bodymetry. Navíc oproti  $S_{cr}$ , hladiny Cys C lépe odrážejí vývoj (nezralost) ledvin v prvním roce života.

## SERUM CYSTATIN C – A POSSIBLE MARKER OF GLOMERULAR FUNCTION IN CHILDREN

Květa Bláhová, Martin Bláha, František Lopot, Jan Janda  
Pediatric Clinic and 2nd Faculty of Medicine, Charles University, Prague  
Department of Hemodialysis, 1st Faculty of Medicine, Charles University, Prague

**The aim of the study:** Although inuline clearance remains the most accurate method of assessing glomerular filtration rate (GFR), it is cumbersome in routine clinical setting. For clinical practice, GFR is estimated from serum creatinine ( $S_{cr}$ ). Many investigators have derived formulas to estimate creatinine clearance ( $C_{cr}$ ) from  $S_{cr}$ , in conjunction with anthropometric measurements such as height, weight, body surface area (Cocroft and Gault, Schwartz). Schwartz formula is useful in day-to-day management in children. We tested if serum cystatin C (Cys C) can be used to calculate a GFR, in the same way as creatinine is used to calculate a GFR by Schwartz formula in infants and older children.

**Method:** Serum samples were obtained from 62 patients for GFR determination (20 patients beyond 1 year of age, 42 patients 1-13 years of age). All children were examined at the nephrology section for suspected or established impairment of renal functions.  $S_{cr}$  (umol/L) was determined enzymatically, Cys C was measured with a Dako particle-enhanced turbidimetric method (reference intervals 0.63-1,33 mg/L). We measured Cys C levels from 1.00 to 4.58 mg/L, median 2.145 mg/L. GFR in ml per second was calculated as  $C_{cr}$  according to Schwartz formula ( $C_{cr} = [k \times \text{length}] / S_{cr}$ , for children beyond 1 year of age  $k=0,646$ , for children 1-13 years of age  $k=0,808$ ) and using the equation by Hoek et al for adults ( $GFR / 1.73m^2 = 4.32 + 80.35 / Cys C$ ). Correlations between both GFR have been evaluated.

**Results:** A good correlation was found especially in children beyond 1 year of age ( $r=0.863$ ), in children aged 1-13 years  $r=0.759$ .

**Conclusions:** with a simple formula ( $GFR / 1.73m^2 / \text{sec} = -4.32 + 80.35 / \text{cysC}$ ), Cystatin C appear to be a possible predictor of GFR, especially in infants where accurate measurement of height is sometimes questionable. Unlike  $S_{cr}$ , Cys C reflects better immaturity of the kidney below one year of age.



**ENDOSKOPICKÁ LÉČBA VEZIKOURETERÁLNÍHO REFLUXU KOPOLYMEREM  
EXTRANOMER/ HYALURONOVÉ KYSELINY – PŘEDBĚŽNÉ VÝSLEDKY.**

Dítě, Z., Kočvara, R., Dvořáček J.

Urologická klinika 1.LF UK a VFN, Praha, Katedra urologie, subkatedra dětské urologie, IPVZ, Praha

**Úvod:** dle dostupných zkušeností je endoskopická léčba kopolymerem dextranomer/ hyaluronové kyseliny (Dx/Ha) vhodnou metodou léčby pro většinu pacientů s vezikoureterálním refluxem (VUR).

**Cíl sdělení:** v současné době ověřujeme v rámci výzkumného úkolu IGA MZČR NR 8021-3/2004 bezpečnost a klinický efekt této léčebné modalit u VUR vysokého stupně u dětí nejnižších věkových skupin. Uvádíme zde předběžné výsledky této léčby

**Materiál a metoda:**

Na Urologické klinice 1. LF a VFN v Praze bylo od září 2004 do června 2005 endoskopicky operováno 11 dětí (13 ureterálních jednotek) ve věku 1-3 roky s VUR III.-IV. stupně instalací Dx/Ha. K dnešnímu datu absolvovalo pooperační kontrolu za použití videourodynamického vyšetření sedm dětí (osm operovaných uretrálních jednotek).

**Výsledky léčby:**

U šesti pacientů se sedmi ureterálními jednotkami (87.5%) VUR kompletně vymizel. U jednoho pacienta jsme dosáhli snížení VUR na I.-II. stupeň. Jeden pacient má po operaci druhostranný VUR II.-III. stupně. U žádného z pacientů se po výkonu neobjevila infekce močových cest, hydronefróza ani městnání v dutém systému na operované straně.

**Závěr:**

**Naše předběžné výsledky dokumentují vysokou účinnost endoskopické instalace Dx/Ha i u VUR vysokého stupně. Tato miniinvazivní léčebná metoda se stává významnou alternativou pro dlouhodobou medikamentózní léčbu.**

**ENDOSCOPIC TREATMENT OF VESICO URETERAL  
REFLUX BY COPOLYMER DEXTRANOMER/HYALURONIC ACID –  
PRELIMINARY RESULTS.**

DÍTĚ Z, KOČVARA R, DVOŘÁČEK J

Department of Urology, General University Hospital, Prague

Postgraduate Institute of Medicine, Prague

**Introduction:**

**Contemporary experience demonstrate that endoscopic instillation of dextranomer/hyaluronic acid copolymer (Dx/Ha) is valuable method of treatment for majority of patients with vesicorenal reflux (VUR)**

**Aim of the study:** we have been investigating safety and clinical effect and possible adverse effects of this modality of treatment for high grade VUR in young children and infants in the framework of a granted project. The aim of this study is to evaluate our preliminary results.

**Materials and methods:**

Between September 2004 and June 2005 11 children (13 ureteral units), aged 0-3 years with VUR gr. III-IV, were endoscopically operated with Dx/Ha.

Seven children (eight ureteral units) underwent postoperative videourodynamic investigation.

**Results:**

In six patients with seven ureteral units (87.5%) VUR has disappeared completely. In one patient VUR decreased to grade I-II. One patient developed contralateral VUR (grade II-III). No operated child has experienced postoperative urinary tract infection or hydronephrosis.

**Conclusions:**

Our preliminary results demonstrate high efficacy of endoscopic instillation of Dx/Ha in children with high grade VUR. This minimally invasive method is becoming a significant alternative for long-term medication prophylaxis.

Supported by the grant of IGA MZ CR NR 8021-3/2004

## HOMEOSTÁZA HOŘČÍKU A LEDVINY

Doležel Z., Štarha J., Dostálková D.

II. dětská klinika LF MU a FN Brno; [zdolezel@med.muni.cz](mailto:zdolezel@med.muni.cz)

**Hořčík (Mg) je druhým nejvýznamnějším intracelulárním kationtem a je nezbytný pro řadu biochemických a fyziologických procesů probíhajících v organismu. Převážná část celotělového Mg se nachází v kostech, dále ve svalech a měkkých tkáních; méně než 1% z tělesných zásob Mg je v krvi. Sérové Mg je přitom ve formě ionizované/disociované, ve formě vázané na albumin nebo v komplexech společně s fosfáty/citráty/jinými anionty.**

**Homeostáza Mg je výsledkem rovnováhy mezi vstřebáváním v zažívacím traktu a renálním vylučováním. V ledvinných glomerulech se Mg téměř z 80% filtruje, přitom více > 95% z filtrovaného množství je resorbováno zpět. Renální resorpce se odehrává převážně ve vzestupném raménku Henleovy kličky, asi 5-10% z profiltrovaného Mg se resorbuje v distálním tubulu. Do definitivní moči se tak dostává 3-5% Mg filtrovaného v glomerulech.**

**V posledních letech došlo k hlubšímu poznání řady geneticky podmíněných chorob, jejichž podkladem je pozměněný transport Mg. Je uveden přehled některých z těchto onemocnění, u nichž je porušena homeostáza buď pouze Mg nebo je tato porucha provázána i jinými dysbalancemi (hypokalémie, hypo-/hyperkalcémie, metabolická alkalóza) vnitřního prostředí.**

## MAGNESIUM HOMEOSTASIS AND KIDNEY

Dolezel Z., Starha J., Dostalkova D.

II<sup>nd</sup> Department of Pediatrics; [zdolezel@med.muni.cz](mailto:zdolezel@med.muni.cz)

**Magnesium (Mg) is the second most-prevalent intracellular cation. Mg plays an essential role in many biochemical and physiological processes. Mg is distributed mainly in bone and the intracellular compartments of muscle and soft tissue; less than 1% of total body Mg is in the blood. Circulating Mg is present in three states: ionized/dissociated, bound to albumin, and complexed to phosphate/citrate/other anions.**

Mg homeostasis depends on the balance between intestinal absorption and renal excretion. During growth, a positive Mg balance is expected, but the desirable extent is unknown. In the kidney, approximately 80% of total serum Mg is filtered at the glomeruli, of which > 95% is reabsorbed along the nephron. Around 70% of Mg is reabsorbed in the cortical thick ascending limb. Approximately 5-10% of the filtered Mg is reabsorbed in the distal convoluted tubule; finally, 3-5% of filtered Mg is excreted in the urine.

During last decades, various hereditary disorders of Mg handling have been clinically characterized and genetic studies in affected individuals have led to the identification of some molecular components of cellular Mg transport. This review focuses on clinical and genetic aspects of hereditary disorders of Mg homeostasis. We will review primary defects of epithelial Mg transport, disorders associated with defects in Mg/Ca sensing, as well as diseases characterized by renal salt wasting and hypokalemic alkalosis, with special emphasis on disturbed Mg homeostasis.

## HYPOKALÉMIE – DIAGNOSTICKÝ HLAVOLAM

Doležel Z., Štarha J., Osvaldová Z.<sup>1</sup>, Dostálková D.

II. dětská klinika LF MU a FN Brno, I. dětská klinika LF MU a FN Brno<sup>1</sup>; [zdolezel@med.muni.cz](mailto:zdolezel@med.muni.cz)

Za závažnou hypokalémií ( $\downarrow K$ ) jsou označovány hodnoty sérové koncentrace draslíku ( $S_K$ )  $< 3,0$  mmol/l. V analýze  $\downarrow K$  je vždy nezbytné určit vylučování  $K^+$  močí; podle toho je rozlišována  $\downarrow K$  renálního a extrarenálního původu.

Pacient 1. Otec a babička 8letého chlapce mají prokázanou hypertenzi (H), ale bez jasného diagnostického závěru; u otce přitom byla H zjištěna již v 18letech. Chlapec (tělesná hmotnost/výška 25.-50./10.-25. perc.) byl odeslán pro H (140/98 torrů) trvající dva roky. V laboratorních vyšetřeních hoča dominovala: hypernatrémie,  $\downarrow K$ , metabolická alkalóza (MA),  $\downarrow$ aldosteron (Ald) a  $\downarrow$ plazm. renin. aktivita (PRA). Výrazně snížené bylo močové vylučování  $Na^+$  a  $K^+$ . Rozsáhlé spektrum všech dalších vyšetření, vč. funkce ledvin, bylo normální. Vyslovili jsme podezření na Liddleův syndrom (LS). DNA analýza prokázala u chlapce a jeho otce mutaci P616R v  $\beta$ -podjednotce epiteliálního-amilorid senzitivního sodíkového kanálu (ENaC). Na základě výsledku mol.-biol. vyšetření tak byla Dg LS jasně určena a i u otce dítěte bylo možno zvolit odpovídající léčbu.

Kritéria LS: dědičnost autosomálně dominantní; H;  $\downarrow K$ ; MA; měnlivá hypokalcémie;  $\downarrow$ Ald i PRA; dobrá reakce na amilorid/triamteren. Léčba LS: amilorid/triamteren + substituce  $K^+$  + omezení příjmu  $Na^+$ .

Pacient 2. 16letá dívka byla přijata pro parestézie HK a jazyka, vč. drobných záškubů mim. svalů a pozitivního Trousseauova příznaku. Abnormální laboratorní hodnoty:  $\downarrow K$ , MA, hypomagnesémie ( $\downarrow Mg$ ),  $\uparrow$ PRA; hyper-kaliurie/-magnesurie, hypokaliurie. Funkce ledvin zcela intaktní. U pacientky vysloveno podezření na Gitelmanův syndrom (GS). DNA analýza prokázala dvě mutace (1. intron 5, GT>AT; 2. 439, G>S) v genu, který kóduje thiazid-senzitivní Na-Cl kontrtransportní systém (NCCT); GS tak byl jasně určen.

Kritéria GS: dědičnost autosomálně recesivní; a/symptomatická  $\downarrow K$  provázená hyperkaliurií;  $\downarrow Mg$  s hypermagnesurií; hypokaliurie; MA, tetanie. Léčba GS: dostatečný přívod  $Mg^{++}$  nebo  $K^+$  nebo farmakoterapie inhibitory prostaglandinsyntetázy.

V rámci Diff. Dg  $\downarrow K$  je třeba pomýšlet na některé vzácné tubulopatie, jejichž přesné určení dnes umožňují metody molekulární biologie.

## HYPOKALEMIA – A DIAGNOSTIC PUZZLE

Dolezel Z., Starha J., Osvaldova Z.<sup>1</sup>, Dostalkova D.

<sup>II</sup><sup>end</sup> Department of Pediatrics, Univ. Hosp. Brno, <sup>I</sup><sup>st</sup> Department of Pediatrics, Univ. Hosp. Brno<sup>1</sup>;  
[zdolezel@med.muni.cz](mailto:zdolezel@med.muni.cz)

Moderate hypokalemia ( $\downarrow K$ ) is defined as a serum concentration of  $K^+ < 3.0$  mmol/l. The cause of  $\downarrow K$  is usually apparent from the history and clinical setting. With respect to the urinary potassium was distinguished  $\downarrow K$  of renal and extrarenal origin.

**Case 1.** Patient's father and grandmother have hypertension (H) but correct diagnose was not established by both. Our patient (a 8-year-old-white boy, body weight 25<sup>th</sup>-50<sup>th</sup> percentile, body height 10<sup>th</sup>-25<sup>th</sup> percentile) was referred for evaluation of H (140/98 mmHg;  $> 95^{\text{th}}$  percentile) uncovered on a routine physical examination. Boy's abnormal laboratory parameters were: hypernatremia,  $\downarrow K$ , metabolic alkalosis (MA),  $\downarrow$ plasma aldosterone (Ald), and  $\downarrow$ plasma renin activity (PRA). Urinary excretion of sodium and potassium were low. Glomerular filtration (GF; Schwartz formula) was in normal range. Based on clinical presentation and abnormal laboratory parameters we considered a diagnose of **Liddle syndrome (LS)**. LS was confirmed (boy and his father) by DNA analyse (mutation P616R in  $\beta$ -subunit of epithelial sodium channel) and appropriate therapy was started.

**Diagnostic criteria of LS:** autosomal dominant inheritance; H;  $\downarrow K$ ; MA; infrequent hypocalcemia;  $\downarrow$ Ald and PRA; good response to therapy with amiloride/triamterene. **Therapy of LS:** amiloride/triamterene + increased intake of potassium + decreased intake of sodium.

**Case 2.** A previously healthy 16-year-old-white girl was referred for paresthesia, fasciculation of tongue and mimic muscles, and positive of Trousseau's sign. Abnormal laboratory parameters were:  $\downarrow K$ , MA, hypomagnesemia ( $\downarrow Mg$ ), and  $\uparrow PRA$ . Urinary excretion of potassium and magnesium were high, urinary excretion of calcium was low. GF was in normal range. We considered diagnose of **Gitelman syndrome (GS)**. By DNA analyse was founded two mutations in the gene encoding the thiazide-sensitive Na-Cl cotransporter (NCCT). One mutation affects the splice site at the beginning of intron 5 (GT>AT), the second mutation results in a switch of glycine to serine at residue 439 of NCCT. GS was confirmed that way.

**Diagnostic criteria of GS:** autosomal recessive inheritance; a/symptomatic  $\downarrow K$  with hyperkaliuria;  $\downarrow Mg$  with hypermagnesuria; hypocalciuria; MA; tetany.

**Therapy of GS:** high  $Mg^{++}$  intake or high intake of  $K^+$  or prostaglandin inhibitors.

LS/GS should be considered as a cause of  $\downarrow K$  in children/adolescents. DNA analysis is very important for diagnose some of rare tubulopathies.

## JE 24 HODINOVÝ SBĚR MOČI NEZBYTNÝ PRO STANOVENÍ PROTEINURIE?

J. Dušek, K. Vondrák, M. Hladíková, T. Seeman, E. Šimková, J. Kreisinger, P. Dvořák, J. Janda

Pediatrická klinika FN Motol a 2 lékařské fakulty UK, Praha-Motol

**Cíl studie:** Proteinurie je jedním z nejdůležitějších **rizikových** faktorů u dětí s onemocněním ledvin, jednorázové vyšetření vymočeného vzorku je nedostatečné, kvantitativní proteinurii je tedy třeba při déle trvajícím sběru moči. V současnosti lze kvantitativní proteinurii stanovit 3 metodami, přičemž 24 hodinový sběr je často velmi nepřesný, zvláště u kojenců a menších dětí. Proto se v pediatrii začaly již před delší dobou používat indexy protein/kreatinin ( $U_P/U_{Cr}$ ) a protein/osmolalita ( $U_P/U_{Osm}$ ). K vyšetření indexů stačí jednorázový vzorek moči. Cílem naší prospektivní studie bylo porovnat výše uvedené metody a zjistit, která z nich je u dětí nevhodnější.

**Metoda:** od dubna 2002 do ledna 2004 jsme vyšetřili kvantitativní proteinurii ve 1293 pečlivě sebraných vzorcích moči/24hodin. Moč pocházela od 411 pacientů ve věku od 0.3 do 23 let (medián 12.1 roku). Ve všech vzorcích byla proteinurie vyšší než  $4\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$  (horní hranice normálního vylučování bílkoviny používaná v pediatrické nefrologii celosvětově, odpovídá  $24 \times 4 = 96\text{ mg}/\text{m}^2/24\text{ hodin}$ ). Stejný vzorek byl použit pro vyšetření koncentrace bílkoviny ( $\text{mg}/\text{l}$ ), kreatininu ( $\text{mmol}/\text{l}$ ) a osmolality moči ( $\text{mmol}/\text{kg}$ ). Byl proveden výpočet kvantitativní proteinurie ( $\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$  a  $\text{mg}/24\text{hod}$ ) a indexů  $U_P/U_{Cr}$  ( $\text{mg}/\text{mmol}$ ) a  $U_P/U_{Osm}$  ( $\text{mg}/\text{mmol}$ ). Diabetici a pacienti s jiným typem glykosurie byly ze studie vyloučeny. Bílkovina v moči byla stanovena kvantitativní turbidimetrickou metodou (450 nm) s alkylbenzylamoniem. Koncentrace kreatininu byla stanovena enzymatickou metodou Advia 1650 (Bayer). Osmolalita moči byla vyšetřována osmometrem Fiske 2400. Proteinurie se pohybovala v rozmezí  $4.1 - 2317\text{ mg}/\text{m}^2/\text{h}$ . Odpad bílkoviny v moči  $U_P$  za 24 hodin byl porovnán s indexy  $U_P/U_{Cr}$  a  $U_P/U_{Osm}$ . Při statistické analýze byl použit Pearsonův korelační koeficient a významnost rozdílu korelačních koeficientů byla testována SISA softwarem.

### Výsledky: Korelační koeficienty

	$U_P/U_{Cr}$	$U_P/U_{OSM}$	R
$U_P$ (MG/24H)	0,690	0,812	P = 0.005
$U_P$ (MG/M <sup>2</sup> /H)	0,834	<b>0,852</b>	P = 0.015

Uvedená tabulka tedy srovnává kvantitativní proteinurie z moči získané pečlivým sběrem za 24 hodin s indexy  $U_P/U_{Cr}$  a  $U_P/U_{Osm}$ .

Lepší korelace byla nalezena mezi indexy  $U_P/U_{Cr}$ ,  $U_P/U_{Osm}$  a  $U_P$  ( $\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$ ) než s  $U_P$  ( $\text{mg}/24\text{h}$ ).

Nejlepší korelace byla prokázána mezi  $U_P$  ( $\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$ ) a indexem  $U_P/U_{Osm}$ .

Vysoká korelace mezi  $U_P$  ( $\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$ ) a  $U_P/U_{Osm}$  svědčí o tom, že obě použité metody kvantifikace proteinurie mohou být považovány téměř za identické. **Hodnota indexu  $U_P/U_{Osm}$  0,4 odpovídá proteinurii  $4\text{ mg}/\text{m}^2/\text{h}$ .**

### Závěry:

Index  $U_P/U_{Osm}$  se zdá být nejlepší metodou vyšetření kvantitativní proteinurie u dětí.

Hodnocení proteinurie pomocí indexu  $U_P/U_{Osm}$  může nahradit nepřesný sběr moči při vyšetření kvantitativní proteinurie. Vyšetření  $U_{Osm}$  je 2,5 x levnější než vyšetření  $U_{Cr}$  (v našich podmínkách). Hodnota indexu  $U_P/U_{Osm}$  0,4 a vyšší znamená proteinurii

## CAN WE ABANDON THE 24H URINE COLLECTION FOR QUANTIFICATION OF PROTEINURIA IN CHILDREN?

J. Dusek, K. Vondrak, M. Hladikova, T. Seeman, E. Simkova, J. Kreisinger, P. Dvorak, J. Janda  
 Section of Nephrology, Pediatric Department University Hospital Motol and 2<sup>nd</sup> Medical School  
 Charles University Prague, V uvalu 84, 150 06 Prague, Czech Republic, j.dusek@lfmotol.cuni.cz

**Objectives of Study:** proteinuria is one of the most important prognostic factors in children with kidney diseases. Presently three methods for proteinuria quantification are used clinically. 24h urine collection is cumbersome, in small children is often incorrect and the exact urine collection is crucial for estimation of proteinuria ( $U_P$ ). Other methods are urinary protein/creatinine ( $U_P/U_{Cr}$ ) and protein/osmolality ( $U_P/U_{Osm}$ ) ratios. A major advantage is that only spot urine is required for calculation of both ratios. The aim of our prospective study was to compare all three methods and to find out the best and the most reliable test for quantification of proteinuria in children.

**Methods:** between April 2002 and January 2004 urinary protein excretion was examined in carefully collected 24h specimens. Altogether 1293 samples in 411 pts (aged 0.3 - 23 years, median 12.1 years) with proteinuria exceeding  $4\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$  have been evaluated. In the same urine specimen we determined creatinine (mmol/l), protein concentration (mg/l) and osmolality (mmol/kg) for calculation of protein excretion ( $\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$  and  $\text{mg}/24\text{h}$ ),  $U_P/U_{Cr}$  (mg/mmol) and  $U_P/U_{Osm}$  ratios (mg/mmol). Children with diabetes mellitus and with other types of glycosuria were excluded from this study.

The protein concentration was measured by the quantitative turbidimetric method (450 nm) using alkylbenzylammonium. The creatinine concentration was determined by creatinine enzymatic method Advia 1650 (Bayer). The urine osmolality was measured by freezing point depression method (Fiske 2400). The proteinuria ranged from  $4.1 - 2317 \text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$ . We compared  $U_P$  ( $\text{mg}/24\text{h}$ ),  $U_P$  ( $\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$ ),  $U_P/U_{Cr}$  and  $U_P/U_{Osm}$ . Pearson's correlation coefficient was used for a statistical analysis. The statistical significance of correlation coefficient differences was tested by SISA software.

### Results: Correlations coefficients

	$U_P/U_{Cr}$	$U_P/U_{OSM}$ M	R
$U_P$ (MG/24H)	0,690	0,812	P = 0.005
$U_P$ (MG/M <sup>2</sup> /H)	0,834	<b>0,852</b>	P = 0.015

- The standard evaluation of 24 h proteinuria was compared with  $U_P/U_{Cr}$  and  $U_P/U_{Osm}$  ratios.
- Much better correlations were demonstrated between the ratios  $U_P/U_{Cr}$  and  $U_P/U_{Osm}$  and  $U_P$  ( $\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$ ) than in  $U_P$  ( $\text{mg}/24\text{h}$ ) - an important finding for using these ratios in children.
- **The best correlation was shown between  $U_P$  ( $\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$ ) and  $U_P/U_{Osm}$  ratio.**
- The good correlation of  $U_P$  ( $\text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$ ) and  $U_P/U_{Osm}$  ratio heralds that both methods of proteinuria quantification may be considered as nearly as identical.
- $U_P/U_{Osm}$  ratio value 0.4 corresponds with proteinuria of  $4 \text{mg}/\text{m}^2/\text{h}$ .

**Conclusions:**  $U_P/U_{Osm}$  ratio seems to be the best method for quantification of proteinuria in children.

$U_P/U_{Osm}$  ratio could replace cumbersome 24 h urine collection for estimation of proteinuria and the 24-h urine collection may be abandoned avoiding the known errors collecting the urine, particularly in infants, toddlers and preschool children. Examination of  $U_{Osm}$  is much cheaper than  $U_{Cr}$  (in our conditions 2.5 fold cheaper). The  $U_P/U_{Osm}$  ratio higher than 0.4 is significantly connected with pathological proteinuria



## POSTNATÁLNÍ ULTRAZVUKOVÝ SCREENING LEDVIN V ČESKÉ REPUBLICĚ

Flögelová H.<sup>1</sup>, Michálková K.<sup>2</sup>, Hálek J.<sup>3</sup>, Šmakal O.<sup>4</sup>, Geier P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Dětská klinika, <sup>2</sup>Radiologická klinika, <sup>3</sup>Gynekologicko-porodnická klinika a <sup>4</sup>Urologická klinika FN a LF UP v Olomouci

### **Cíl:**

Naším cílem bylo zjistit, kolik novorozeneckých pracovišť v České republice (ČR) provádí postnatální ultrazvukový (UZ) screening ledvin a co je považováno za patologický nález vyžadující další kontrolu .

### **Metody:**

Na všechna novorozenecká oddělení v ČR byl zaslán dotazník s 8 otázkami týkajícími se postnatálního UZ screeningu ledvin.

### **Výsledky a závěr:**

Z 91 rozeslaných dotazníků se vrátilo 80 odpovědí (88%), z toho 43 novorozeneckých oddělení (47% všech novorozeneckých pracovišť v ČR) provádí UZ ledvin jako screening ( u všech novorozenců). Ostatní novorozenecká oddělení dělají UZ ledvin pouze výběrově, pokud je patologický prenatalní nález nebo pozitivní rodinná anamnéza. Není jednotný názor na to, jaký UZ nález má být při postnatálním screeningu považován za dilataci vyžadující další kontrolu. Většina lékařů kontroluje již pánevky nad 5 mm a průměrná doba další UZ kontroly se pohybuje od 1 do 3 měsíců. Na základě zkušeností našeho pracoviště, které postnatální UZ ledvin provádí již 14 let a následně vyšetřuje a sleduje děti se závažnými vadami ledvin a močových cest, doporučujeme brát jako patologický nález pánevku APIR ( anteroposterior intrarenálně) 10 a více mm nebo pánevku menší, pokud je současně vizualizace kalichů. Nejedná-li se o výraznou patologii ( pánevka přes 15 mm, redukce parenchymu ledviny, dilatace ureterů), pak stačí UZ kontrola ve 3 měsících věku dítěte.

## POSTNATAL ULTRASOUND SCREENING OF KIDNEY IN CZECH REPUBLIC

Flögelová H<sup>1</sup>, Michálková K.<sup>2</sup>, Hálek J.<sup>3</sup>, Šmakal O.<sup>4</sup>, Geier P.<sup>1</sup>

Dpts. of Paediatrics<sup>1</sup>, Radiology<sup>2</sup>, Obstetrics and Gynecology<sup>3</sup> and Urology<sup>4</sup>, University Hospital, Olomouc

### **The aim of the study:**

Our aim was to identify how many neonatal departments in the Czech Republic (CR) perform postnatal ultrasound (US) screening of kidney and establish what is considered a pathologic finding that requires follow-up.

### **Methods:**

A questionnaire consisting of 8 questions concerning postnatal US screening of kidney was distributed to all neonatal departments in the CR.

### **Results and conclusion:**

Out of 91 questionnaires distributed, we obtained 80 answers (88%) : 43 neonatal departments perform kidney US as screening in all newborns (i.e. 47% of all neonatal departments in the CR). The other neonatal departments perform kidney US by selection only, in the case of a prenatal pathologic finding or positive family history. There is no concordance of opinion as to which US finding should be considered to be a dilatation requiring follow up. Most paediatricians examine pelves over 5 mm and the average time to the following US examination ranges from 1 to 3 months. Based on experience of our department which has been performing postnatal US of kidney for 14 years with subsequent examinations and follow-up of children with serious kidney and urinary tract defects, we recommend that a pelvis be considered a pathologic finding if it is 10 and more millimetres APIR (anteroposterior intrarenalis), or smaller if at the same time calices are visualised. If there is no significant pathology (pelvis over 15 mm, reduced kidney parenchyma, ureter dilatation), it is sufficient to perform US examination at 3 months of age.

## **C1Q NEFROPATIE - VZÁCNÁ PŘÍČINA NEFROTICKÉHO SYNDROMU**

Pavel Geier<sup>1</sup>, Tomáš Tichý<sup>2</sup>  
Dětská klinika FN a LF UP<sup>1</sup>, Ústav patologie FN a LF UP Olomouc<sup>2</sup>

**C1q nefropatie je vzácná glomerulonefritida definovaná přítomností mezangiálních depozit imunoglobulinů a komplementu s dominantní nebo kodominantní přítomností C1q a chybění laboratorních nebo klinických známek systémového lupus erythematoses. Klinicky se nejčastěji projevuje jako nefrotický syndrom, který špatně reaguje na standardní léčbu kortikoidy. Popisujeme případ 13-letého dosud zdravého chlapce, u kterého byl diagnostikován nefrotický syndrom (proteinurie 11g/24 hod, sérový albumin 11g/l). Při přijetí měl mírnou hypertenzi, neměl hematurii, glomerulární filtrace byla v normě. C3 složka komplementu byla v mezích normy, negativní byl antinukleární antigen, stejně tak i protilátky proti ds-DNA, HbsAg a ANCA protilátky. Byl léčen Prednisonem dle protokolu APN. Po pěti týdnech terapie došlo sice k ústupu otoků, ale přetrvávala těžká proteinurie a hypoalbuminemie. Proto byla provedena biopsie ledviny se závěrem C1q nefropatie (histologicky: mírná mesangiální hypercelularita, imunofluorescence: pozitivita C1q, IgA, IgG, IgM a C3 s dominantní přítomností C1q, při vyšetření elektronovým mikroskopem popisováno splývání pedicel podocytů a přítomnost mezangiálních depozit, nebyly prokázány tubuloretikulární formace v endoteliích). Po biopsii byl léčen pulsní terapií Solumedrolem (6x 1 g i.v. během dvou týdnů). V sedmém týdnu od zahájení léčby došlo k kompletní remisi.**

**Závěr:** Popsán případ 13-letého chlapce s nefrotickým syndromem, který nereagoval na standardní léčbu kortikoidy. Biopsicky diagnostikována C1q nefropatie. Kompletní remise byla dosažena pulsní terapií kortikoidy.

## C1q- nephropathy– a rare cause of Nephrotic syndrome

Pavel Geier<sup>1</sup>, Tomáš Tichý<sup>2</sup>,

Department of Pediatrics<sup>1</sup> and Department of Pathology<sup>2</sup>, University Hospital, Palacky University, Olomouc, Czech Republic<sup>1</sup>

### **Introduction:**

C1q nephropathy is a rare glomerulonephritis characterized by presence of mesangial deposits of immunoglobulins and complement with dominant or co-dominant presence of C1q and absence of clinical or laboratory evidence of systemic lupus erythematosus. The most frequent clinical presentation is that of a nephrotic syndrome which responds poorly to standard steroid therapy.

### **Case report:**

We describe a case of a previously healthy 13-year-old boy who was diagnosed with nephrotic syndrome (proteinuria 11g/24hrs, serum albumine 11g/l). On admission, mild hypertension was present, glomerular filtration was within normal limits and no haematuria was detected. C3 was within normal limits, all ANA, anti-ds DNA and ANCA antibodies as well as HbsAg were negative. The patient was treated with Prednisone according to the APN protocol. The oedemas disappeared after five weeks of therapy. However, heavy proteinuria and hypoalbuminaemia persisted. Therefore renal biopsy was performed with histological findings consistent with C1q nephropathy (mild mesangial hypercellularity on histology, imunofluorescent studies were positive for C1q, IgA, IgG, IgN and C3 with dominant staining for C1q, electron microscopy showed foot process fusion and presence of mesangial deposits, no endothelial tubuloreticular formations were found). After renal biopsy, the patient was treated with pulses of methylprednisolone (6x 1g i.v. within 2 weeks). Complete remission was achieved in the seventh week of therapy.

**Conclusions:** a case of a 13-year-old boy with nephrotic syndrome who did not respond to standard steroid therapy. The renal biopsy revealed C1q nephropathy. Complete remission resulted using 6 pulses of 1 g of methylprednisolone i.v. Nevertheless, further follow up is to be recommended.

**E-MAIL ADDRESS:** [GEIERP@SEZNAM.CZ](mailto:GEIERP@SEZNAM.CZ)

## KONGENITÁLNÍ HYDRONEFRÓZA - DIAGNOSTICKÉ MOŽNOSTI

Geier P<sup>1</sup>., Šmakal O<sup>2</sup>., Tichý T<sup>3</sup>., Michlákova K<sup>4</sup>., Flogelová H<sup>1</sup>.

Dětská klinika<sup>1</sup>, Urologická klinika<sup>2</sup>, Ústav patologie<sup>3</sup>, Radiologická klinika<sup>3</sup>

FN a LF UP Olomouc

Pro stanovení závažnosti prenatálně diagnostikované hydronefrozy se nejčastěji používá sonografické hodnocení předozadního průměru pánvičky (RPD). Je-li RPD  $\geq 20$  mm, bude mít 94 % z těchto pacientů po porodu významnou uropatii, zatímco při RPD  $\leq 10$  mm, bude mít po porodu závažnou uropatii pouze 3 % pacientů.

**Postup postnatálního vyšetření a léčba novorozence s hydronefrózou je jedním z nejkontroverznějších témat v dětské urologii. Cílem naší práce bylo zjistit, zda děti operované podle současných diagnostických kritérií mají poškozený ledvinový parenchym a pokusit se najít biochemický marker probíhající tubulointersticiální fibrózy.**

**V letech 2001 – 2003 bylo vyšetřeno a operováno 50 dětí s hydronefrózou.**

**Všechny děti měly hydronefrózu III. a IV. stupně podle klasifikace Společnosti pro fetální urologii.**

**Z 50 operovaných dětí měly 4 děti normální histologický nálezy (G1), 16 dětí mírné (G2), 23 dětí středně závažné (G3) a 7 těžké histologické změny (G4).**

**Všechny děti s těžkými histologickými změnami měly sníženou funkci ledviny při vyšetření MAG3. 18 z 23 pacientů ze skupiny se středně závažnými histologickými nálezy (G3) mělo normální funkci ledviny při předoperačním vyšetření.**

**Pacienti s progresí redukce renálního parenchymu při ultrazvukovém vyšetření měli statisticky významně častěji středně těžké a těžké změny v renálním parenchymu.**

**Statisticky významně vyšší sérové hladiny VCAM a TGF- $\beta$  a močové koncentrace TGF- $\beta$  byly naměřeny u pacientů s histologickým nálezem G3 a G4 ve srovnání s pacienty s histologií G1 a G2.**

**Závěr: středně těžké a těžké histologické změny (G3a G4) měli všichni pacienti se sníženou funkcí ledviny při dynamické scintigrafii ledvin a 74 % pacientů s normální funkcí ledviny při dynamické scintigrafii ledvin. Sérové hladiny VCAM, TGF- $\beta$  a močové koncentrace TGF- $\beta$  se významně liší u pacientů s histologicky prokázaným poškozením ledvinového parenchymu od pacientů s normální histologií. Tato vyšetření by mohla pomoci při rozhodování o indikaci k operaci u dítěte s hydronefrózou.**

## CONGENITAL HYDRONEPHROSIS – THE CURRENT STATE

Pavel Geier<sup>1</sup>, Tomáš Tichý<sup>2</sup>,

<sup>1</sup>Dept. of Pediatrics and <sup>2</sup>Dptm. of Pathology, University Hospital Olomouc, Czech Republic

Ultrasound measurement of anteroposterior renal pelvic diameter (RPD) is most frequently used for severity assessment of prenatally diagnosed hydronephrosis. 94% of patients with  $RPD \geq 20\text{mm}$  have significant uropathy after birth compared to only 3% of patients with  $RPD \leq 10\text{mm}$ .

The process of examination and therapy of a newborn with hydronephrosis belongs to the most controverse issues in pediatric urology. The aim of our work was to find out whether children undergoing surgery according to recent diagnostic criteria have signs of renal parenchyme damage. We also tried to find a biochemic marker of ongoing tubulointerstitial fibrosis.

In the period of time 2001-2003, 50 children with hydronephrosis were examined and referred to surgery. All of them had hydronephrosis grade III or IV according to the Society for fetal urology classification. An indication to surgical treatment was based on the results of ultrasound examination, on dynamic scintigraphy MAG3 and clinical symptoms.

In all children was determined: the blood level of adhesive molecules VCAM, blood and urine levels of transforming growth factor beta. The results were evaluated together with histological findings. Renal parenchyme tissue for histologic examination was obtained by wedge biopsy during surgery.

In the cohort of 50 children, 4 children had normal histology (G1), 16 children mild (G2), 23 children moderate (G3) and 7 children severe histological changes. All children with severe histological changes had reduced renal function on MAG3. However, 18 out of 23 patients from the group with already moderate histological changes (G3) had normal renal function shown on MAG3.

Patients with progressive renal parenchyme reduction on ultrasound had more often moderate or severe histological changes of renal parenchyme. The higher incidence was statistically significant. Significantly higher blood levels of VCAM and TGF beta and urine level of TGF beta were measured in patients with G3 or G4 histology compared to patients with G1 or G2 histology.

Conclusion: moderate or severe histological changes (G3 or G4) were present in all patients with reduced renal function shown on dynamic scintigraphy but also in 74% of patients with normal renal function on dynamic scintigraphy. Blood levels of VCAM, TGF beta and urine level of TGF beta differ significantly in patients with histologically proven damage of renal parenchyme from patients with normal histology. These investigations can help while deciding whether or not a child with hydronephrosis is amendable to surgery.

## NEFROGENÍ HYPERTENZE. MEMENTO NEDŮSLEDNÉ LÉČBY A NON-COMPLIANCE

J. Gut, dětské odd. NsP Česká Lípa, V. Rambousek, dětské odd. NsP Litoměřice, J. Stejskal, patologická anatomie, FN Motol Praha

**Kasuistika: mladý muž, který byl léčen od svých 7 let pro fokálně segmentární IgA glomerulonefritis (FSGN) od roku 1988. Úvodním klinickým projevem byl nefritický syndrom s nefrotickou proteinurií, ale bez sérové nefrotizace, bez poruchy funkce a hypertenze, který nereagoval na léčbu kortikoidy dle schématu ISKDC. Následná biopsie odhalila FSGN a 8 týdenní kúrou cyklofosfamidu 2mg/kg/den byla navozena kompletní klinická remise s občasnou přechodnou proteinurií do 1,5g/24 po respiračních infektech. Dlouhodobě prospívající bez medikace. Kontrolní biopsie 1989 a 1994 prokázaly stacionární histologické nálezy bez známek sklerotizace. V roce 1999 (18 let) začal po vyučení kuchařem pracovat v restauraci na 12hodinové směny, kde byl velmi spokojen, ale při kontrolách se ukázalo zvýraznění proteinurie na 4-5g/24hodin bez sérové nefrotizace a současně hraniční hodnoty TK bez orgánové odezvy. Opakovaným testováním prokázána jasná závislost akcentace proteinurie na fyzické zátěži. Po změně zaměstnání se proteinurie stabilizuje v pásmu 1-1,5g/24 hodin s normalizací hodnot TK. Po nasazení enalaprilu proteinurie klesá do pásma 0,7-1,5g/24 hodin. Kontrolní biopsie 1999: FSGN s převahou IgA se sklerotizací (3 z 15 glomerulů) bez známek aktivity. Od roku 2000 pro hraniční hodnoty TK zavedena kombinovaná léčba enalaprilem a atenololem, avšak současně zhoršená compliance v dodržování medikace. Hraniční hypertenze přesto bez orgánového postižení (oční pozadí, echokardiografie) při pravidelných kontrolách, kdy proteinurie osciluje mezi 1-4 g/24hodin bez sérové odezvy. V roce 2003 mírný vzestup hodnoty kreatininu 100-150umol/l. Poslední vyšetření 15.12. 2004: klinicky bez obtíží, TK 120/80, kreatinin 141umol/l, proteinurie 3,4g/24hodin. Byla předepsána medikace a doporučena kontrola v lednu 05 s novou laboratoří a zvážením dalšího postupu, na kterou se však nedostavil ani po urgenci. Do nemocnici je přivezen 13.4. službou RZP pro poruchu vědomí (GCS 8) s generalizovanými křečemi a s nutností intubace. Vstupně naměřena hodnota TK 190/120. Provedeno akutní CT s nálezem rozsáhlého krvácení do kmene mozkového s postižením pontu a mezencefala. Přeložen na neurochirurgické oddělení, kde na NMR další progresse hemorrhagie s nemožností intervence. Po 48 hodinách od začátku krvácení umírá ve svých 24 letech. Následným rozbořem zjištěno, že od poloviny ledna tři měsíce neužíval antihypertenzní medikaci.**

**Závěr:** typický případ non-compliance u adolescenta resp. mladého nemocného, který měl zcela zbytečně fatální konec. Jako pediatři budeme i v budoucnu opakovaně konfrontováni s takovými případy, které jsou časté především ve věkové skupině adolescentů a mladých dospělých.

**NEPHROGENIC HYPERTENSION: THE MEMENTO OF INCONSISTENT THERAPY AND NON-COMPLIANCE**

**JOSEF GUT MD**

Pediatric Department of District Hospital , Ceska Lipa , Czech Republic

**Case report:** our patient was treated from his 7 years of age (1988) for focal segmental IgA-nephritis (FSGN) without attribute of nephrotic syndrome with normal renal function and blood pressure. Due to steroid resistance a shift to standard 8 weeks cyclophosphamide regime which resulted in clinical remission. During long years of follow up he was in a good condition without therapy, only with occasional transient proteinuria after respiratory infections. The histological finding in control biopsies (1989, 1994) didn't reveal any signs of progression. In 1999 he started work as a cook in a restaurant on 12 hours shifts. He was very satisfied with his job, but proteinuria (4 -5g/24h) and hypertension occurred (blood pressure dependent to physical load). After switching his job, the proteinuria stabilised in a range 1-1.5g/24h and blood pressure normalised. Treatment with ACE (enalapril) resulted in decrease of proteinuria (0.5-1.5g/24h). A control renal biopsy in 1999 confirmed IgA- FSGN with sclerotic changes of 3 from 15 glomeruli, but without markers of clear inflammatory activation. In 2000 we combined enalapril and atenolol for border line hypertension (confirmed using ABPM) without target- organ damage. Nevertheless, this time we observed patient's poorer compliance keeping his therapy regime. During 2000-2003 proteinuria oscillated in a range 1-4g/24h and creatinine level slightly increased by the end of 2003 (100- 150umol/l). Our last control was on 15<sup>th</sup> of Dec. 2004: the patient didn't declare any somatic complaints, blood pressure 120/80 mmHg, creatinine 141 umol/l, proteinuria 3.4g/24h. His routine medication (enalapril, atenolol) was further recommended and the next control was scheduled in January 2005, but he missed this appointment. He occurred in emergency room of our hospital on 13<sup>th</sup> of April 2005 for a unconsciousness (GCS 8) and generalised convulsions with initial blood pressure level 190/120. Acute CT examination revealed an extensive pontal and mesencephalic hemorrhagy, that was confirmed on NMR and he was transferred to a neurosurgery unit. Unfortunately, the character of lesions excluded an surgical intervention and the patient died after 48 hours being 24 years old. Later history revealed total non compliance (the patient did stop his medication for 3 months period prior the fatal outcome).

**Conclusion:** this is a typical example of non-compliance in adolescents and young adults and should draw our attention as pediatricians transferring our patients to specialists for adult medicine.



## PŘÍJEM SOLI A HYPERTENZE- EXISTUJE U DĚTÍ „PROGRAMMING“ ?

Jan Janda, Pediatrická klinika UK 2.LF a FN Motol, Praha 5

Četné studie u dospělých prokázaly, že příjem soli ve stravě úzce koreluje s hodnotami krevního tlaku –TK (prokázáno). Epidemiologické studie např. zjistily, že některé kmeny Indiánů v Jižní Americe (Yanamomo) mají extrémně nízký příjem soli (i méně než 1g/den), přitom vysoký příjem K<sup>+</sup>(rostlinná strava), jejich TK nekoreluje s věkem a komplikace kardiovaskul. orgánových komplikací jsou velmi vzácné, podobné zkušenosti jsou ze Šalamounových ostrovů. Na druhé straně vysoký příjem soli v Japonsku (oblasti s prům. 15g až 60g NaCl/den je spojen s extrémně vysokou mortalitou na cévní mozkové příhody. I poměrně malý vzestup TK významně zvyšuje riziko orgánových komplikací (prokázáno). **Počátky esenciální hypertenze je třeba hledat již v dětském věku, problém jistě nevzniká 18. narozeninami a do značné míry rizikovou skupinu tvoří děti/adolescenti s TK v oblasti high normal dle STFR (empirie).**

Experimenty na mladých potkanech ukázaly zvýšenou senzitivitu vůči „hypertenzním stimulům“, ke kterým patří i zvýšený příjem soli. **Otázky: má nízký resp. vysoký příjem soli u kojenců a malých dětí vliv na pozdější výskyt hypertenze?** Pokud by se to prokázalo, byla by dieta s omezením soli prevencí hypertenze. **Klinická studie z r. 1997:** celkem 476 novorozenců v NL- a) skupina s nízkým příjmem NaCl, b) skupina s „normálním“ příjmem NaCl. Po 6 měs. systola nižší u a) o 2.1 mmHg. 167 probandů vyšetřeno po 15 !!letech, u a) systola nižší o 3.6 a diastola o 2.2 mmHg (Geleijnse). Další studie v Israeli: umělá výživa, skupina a) pramenitá voda k přípravě NaCl 1.4 mmol/l, b) vodovod 8.5 mmol/l. V 8. týdnu života u b) TK (5.3/11.1 mgHg významně vyšší. Po 6.měs. ale rozdíly již nesignifikantní.

U kojených dětí (MM) je většinou příjem NaCl pod 10 mmol Na<sup>+</sup>/den (0.58 g NaCl a 0.23 Na<sup>+</sup>. V 80.létech koncentrace NaCl ve formulích 3x vyšší než v MM, dnes tendence snižování obsahu NaCl. Příjem soli u starších dětí dramaticky stoupá při zavádění smíšené stravy. U 5 letých dětí např. běžně až do 95 mmol/den (5-5.5 g soli/ den). Většina dosud provedených studií nepotvrdila kauzální vztah mezi příjmem NaCl a hypertenzí, problém může spočívat v tom, že rozdíly mohou být v oblasti několika mmHg a u dětí není k dispozici dostatek dlouhodobých studií. V západních zemích dospělí běžně konzumují 8-9 soli denně! Přitom se doporučuje 6g, stačilo by ale jistě 4g/den. **Doporučení:** kojenci- do 1 g/den, od 1-6 let 2 g, 7-14 let méně než 5 g- realita: významně překračováno. Tedy: snížit příjem NaCl (fast food!, uzeniny, konzervovaná jídla), zvýšit příjem draslíku, snížit příjem tuků, pohyb, prevence obezity. **Hyperbola na závěr:**

***For our nutrient-rich society, once-a-day diuretics may be better than once-a-day vitamins!***  
Geleijnse: Long-term effects of neonatal sodium restriction on blood pressure.Hypertension. 1997 Apr;29(4):913-7

## **SALT INTAKE and HYPERTENSION. IS THERE a PROGRAMMING in EARLY LIFE ?**

Jan Janda, Department of Pediatrics, University Hospital Prague-Motol and 2<sup>nd</sup> Medical School, Charles University Prague, Czech Republic

Numerous epidemiological studies testing impact of high salt intake in adults have been performed and published. There are sufficient data available from such studies, that high sodium intake clearly correlates with higher blood pressure (BP). E.g. a group of ethnic Indians living in South American rain forest reveal an extreme low salt intake, often below 1g/day, parallelly with a high intake of potassium (rich vegetables meals). Similarly, an ethnic group living in Pacific Salomon Islands shows also extremely low salt intake. In both groups the incidence of hypertension is very rare, so the organ complications due to high blood pressure are very rare. Otherwise high salt intake as in Japan (up 15-60 g/day!) is connected with extremely high incidence of hypertension resulting in severe fatal cerebral vascular complications.

In hypertensive individuals, only a mild decrease of BP results in significant decrease of morbidity/mortality due to cardiovascular emergencies. It is clear that hypertension does not arise only since the 18<sup>th</sup> birthday and we can suppose, that a group at risk are adolescents with "high normal" BP.

Animal experiments showed an increased sensitivity to "hypertension stimuli" in early life (high salt intake is one of them). The question is, if the high intake of salt in infants may result later in higher incidence of hypertension (programming). If this premise would be confirmed, the regulation of sodium intake may become a typical preventative measurement already in early life.

A clinical study of Geleijnse tested a group of 476 newborns in NL, group a) with low Na<sup>+</sup> load, b) with "normal" Na<sup>+</sup> load. After 6 months the a) group revealed significant lower systolic BP (difference 2.1 mmHg) than the b) group. After 15 years! still 157 adolescents have been tested and systolic/diastolic BP was found 3.6/2.2 mmHg lower (*Hypertension, 1997*). Another study in Israel tested 2 groups of infants fed by formulas (powder dry milk diluted by two types of water): a) spring water -NaCl 1.4 mmol/l vs. b) pipe line water 8.5 mmol/l. In the 8<sup>th</sup> week of the study, the systolic/diastolic BP was significantly higher in the b)group (5.3/11.1 mmHg). However, this difference was not present after the 6<sup>th</sup> month.

In breast fed children the NaCl intake mostly does not reach 10 mmol/day (ca 0.6 g salt). The intake rises dramatically later- with 6 years average 5-5.5 g/day, in adolescents and adults up 8-9 g/day. WHO recommends for adults 6 g/day, but 4 would cover the need completely. Infants -up 1 g/day, 1-6 years 2 g/day, 7-14 years lesser than 5g/day. Unfortunately, the real intake is mostly much higher. Pediatricians should inform the families on the risk of high salt intake, firstly in cases of familial history of hypertension. The rational diet is to be recommended, avoiding high content of salt meals (fast food, chips, sausages, conserved meals, adding automatically salt without testing the meal before to taste it). High intake of potassium (vegetable) may balance the higher salt intake at least partially.

**Conclusions:** it remains unclear whether high sodium intake in infants and children increases their risk of hypertension in adolescence and adulthood.

However, there is a biological plausibility for such an effect, and circumstantial empirical evidence to encourage further research in this field. If there is an independent effect of early sodium intake on lifetime development of blood pressure, a major question that remains to be resolved is the age until which such adverse effects can be reversed

**And by the end a hyperbolic sentence: For our nutrient-rich society, once-a-day diuretics may be better than once-a-day vitamins!**

(

*Geleijnse JM, Grobbee DE.: J Hypertens. 2002 Nov;20(11):2121-4)*

Kočvara R

Urologická klinika VFN Praha, Subkatedra dětské urologie IPVZ

Urolitiáza u dětí představuje v Evropě 1 - 3 % veškeré urolitiázy. U nás jsme zjistili incidenci 5,8 nových případů na 100 000 dětí. Chlapci jsou postiženi častěji, zejména ve věku do 5 let. S věkem dětské litiázy přibývá. U 70% dětí byla litiáza solitární a jednostranná, u ostatních se jednalo o jednostrannou mnohočetnou či odlitkovou litiázu (u 17 %), oboustrannou litiázu (u 11 %) a nefrokalcinózu (u 2 %).

Hlavní komponentou močového konkrementu je kalciumoxalát čistý či smíšený s kalciumfosfátem – celkem u 75% našich dětí, infekční litiáza se vyskytla u 10% dětí, zejména u chlapců nižšího věku. Za posledních 20 let se významně snížil výskyt kyseliny močové v konkrementu z 26 na 5 %.

Základní podmínkou pro vznik konkrementu je supersaturace litogenními látkami. Tvorba konkrementu je multifaktoriální, etiologicky se nejvíce uplatňují metabolické poruchy, dále lokální faktory jako obstrukce, dřeňová cystóza či uroinfekce, poruchy GIT. U častější tzv. idiopatické urolitiázy detekujeme pouze rizikové faktory.

Symptomy urolitiázy jsou zejména u menších dětí nespecifické, diagnózu nejspíše stanoví ultrazvukové a rtg vyšetření (nativní nefrogram). Vylučovací urografie je důležitá pro rozvahu před použitím extrakorporální litotrypsy rázovými vlnami (LERV), dále může pomoci u nekontrastních konkrementů. Nativní spirální CT je vysoce senzitivní pro detekci nejasné ureterolitiázy.

Součástí komplexní diagnostiky je i vyhledávání rizikových faktorů vzniku litiázy, zejména metabolických, a s nimi související kvalitativní a semi/kvantitativní analýza konkrementu. V tomto smyslu je jasný vztah u konkrementů z kyseliny močové, cystinu, xantinu, struvitu, karbonátapatitu, částečně u kalciumoxalátu di- či mono-hydrátu. Ještě před léčbou by mělo být vyšetřeno sérum na Ca, Mg, P, Na, K, Cl, bikarbonáty, kreatinin a kyselinu močovou, dále Brandův test na cystinúrii a kultivace moče. Po léčbě pak je třeba doplnit komplexní metabolické vyšetření s vyšetřením moče za 24 hodin na litogenní a inhibiční substance.

Cílem léčby je uvolnění měštnání moče, odstranění konkrementu při zachování integrity močových cest. Vedle spontánního odchodu konkrementu je léčbou první volby LERV, která je ale kontraindikována při obstrukci močových cest, poruchách koagulace, při pozitivní bakteriurii, při těhotenství. Reziduální konkrementy se obvykle posuzují na nativním nefrogramu a na ultrazvukovém vyšetření několik dní po drcení, dále cca za 3 měsíce.

Úplné odstranění konkrementu lze po LERV dosáhnout u 70-98 % nemocných ( u našich 107 nemocných v 88 %), přičemž úspěch souvisí s lokalizací, velikostí a se složením konkrementu a spíše nesouvisí s typem litotryptoru. Lépe se drtí kalciumoxalát dihydrát, karbonátapatit a struvit, více rezistentní je kyselina močová, kalciumoxalát monohydrát, brushit a cystin. Konkrementy snáze odcházejí po LERV u dětí než u dospělých, nejlépe dokonce v nejtětlejším věku. Potřeba opakovat LERV se pohybuje mezi 9-28%, přičemž větší konkrementy vyžadují více sezení, obecně se doporučuje měsíční interval mezi jejich opakováním. Také odlitkové konkrementy lze vyléčit monoterapií LERV, a to až u 90 % po 2 sezeních. Lepší výsledky jsou u kojenců a batolat. V případě LERV ureterolitiázy in situ jsou výsledky lepší, u našich 37 nemocných jsme dosáhli účinné dezintegrace a spontánního odchodu drti v 95 %. Horší výsledky po LERV lze očekávat u odlitkového konkrementu starších dětí, u „starých“ cystinových konkrementů a u dolní kalikolitiázy s nepříznivým průběhem kalichu. Komplikací je málo, obstrukce močovodu se popisuje u 0-17% dětí, obvyklý hematom není klinicky významný, nebylo prokázáno dlouhodobé poškození ledviny po LERV, postižení sousedních orgánů je vzácné.

Endoskopické odstranění konkrementu z ledviny (perkutánní extrakce) či ureteru (ureteroskopie) se používá v dětském věku vzhledem k úspěšnosti LERV vzácně, a to tam kde nebyla LERV účinná. Miniaturizaci nástrojů umožnila účinná a bezpečná intrakorporální litotrypsy konkrementu pomocí Ho:YAG laseru nebo pomocí pneumatické (balistické) litotrypsy. Pro ureteroskopii jsou indikovány velké konkrementy, vrostlé do stěny, cystinové a whewelitové konkrementy, konkrementy v distálním močovodu s účinností 84 % (proximální) –100 % (distální močovod). Výkony vyžadují maximální šetrnost. Endoskopické metody lze s výhodou kombinovat s LERV.

### arteriální hypertenze s hypokalemií u 5 leté dívky kazuistika

A. Kolský, P. Halašková, F. Votava<sup>1/</sup>, J. Lebl<sup>1/</sup>, M. Pánek<sup>2/</sup>

Pediatrická klinika IPVZ a 1. LF UK, FTN, Praha 4

Klinika dětí a dorostu 3. LF UK a FNKV, Praha 10<sup>1/</sup>

Dětské odd. nemocnice Děčín<sup>2/</sup>

Je demonstrován případ 5 leté dívky, u které při lékařské prohlídce před započítím tréninku karate byl naměřen krevní tlak (TK) 170/110-8cm. Rodinná i osobní anamnéza byly bez pozoruhodností. Tělesný růst dívky od 3. let byl nad 97. percentilem normy, kostní věk byl opožděn téměř o 2 roky. V objektivním nálezu byla řidší dentice, jinak s výjimkou hodnot TK byl v normě. 24h ABPM: 139/85 mmHg (norma pro daný věk a výšku je 117/75), bez nočního poklesu. ECHO srdce: nález v normě. Při vyšetření byla zjištěna hladina kalia 3,32 mmol/l, při kontrolách byla nejnižší hladina 2,40 mmol/l. Přitom dívka neměla klinické projevy hypertenze (HT) a hypokalemie. Závažná HT s hypokalemií budila podezření z renovaskulární hypertenze (RVHT). USG s dopplerem budila podezření ze stenózy pravé renální tepny. Proto provedena selektivní digitální subtrakční angiografií, která vyloučila RVHT. Hypokalemie s nízkou plazmatickou reninovou aktivitou (0,252 ng/ml/hod), normálním aldosteronem (0,57 nmol/l) a dále s velmi nízkým kortizolem (20-50 nmol/l) s extrémně vysokou koncentrací ACTH (2572 ng/l) vedly k podezření na neobvyklý typ kongenitální adrenální hyperplazie. Velmi vysoká koncentrace deoxykortikosteronu (DOC, 16.7 nmol/l), progesteronu (10.4 nmol/l) a pregnenolonu (5.2 nmol/l) ve spojení s nízkými koncentracemi 17-hydroxysteroidů (17-hydroxyprogesteron 0.22 nmol/l, kortizol) a dehydroepiandrosteronu (0.03 μmol/l) svědčí pro defekt enzymu P450c17 (dříve 17α-hydroxylázy). Tento enzymatický defekt znemožňuje tvorbu kortizolu, androgenů a estrogenů (i prenatalně). Při tomto enzymatickém deficitu se nejedná o hromadění metabolitů před blokem jako např. u deficitu 11β-hydroxylázy, ale ustanovuje se nová, patologická, zpětnovazebná rovnováha mezi kortikosteronem a ACTH. Kortikosteron má mnohonásobně slabší glukokortikoidní aktivitu než kortizol, proto vyžaduje vyšší stimulaci ACTH, proto pacienti většinou netrpí deficitem glukokortikoidů. Dochází však k vzestupu prekurzorů kortikosteronu - především DOC, který má výraznou mineralokortikoidní aktivitu. Absence androgenů prenatalně vede u XY plodů k fenotypicky dívčímu zevnímu genitálu, zatímco vnitřní genitál chybí (müllerovský inhibiční faktor je funkční, nezávislý na androgenech). U dívky sonograficky nebyla nalezena ovaria ani uterus, struktura odpovídající gonádě byla zobrazena v tříselném kanále. Vagína rudimentárního charakteru. Karyotyp potvrdil genetické mužské pohlaví. Substituce hydrokortizonem vedla k normalizaci hladin ACTH a postupně i TK, který do té doby nebyl ani při kombinaci antihypertenziv normotenzní. Po několika měsících se pacientka mohla začít věnovat svému zájmu - karate. Plánuje se odstranění gonád z důvodu možného maligní zvratu. Nejvýznamnějším problémem do budoucna bude pravděpodobně sexuální sebeidentifikace a nemožnost reprodukce.

## **SEVERE hypertension AND hypoKalemia in a 5-year-old girl**

A. Kolský, P. Halašková, F.Votava<sup>1/</sup>, J.Lebí<sup>1/</sup> M.Pánek<sup>2/</sup>

Dept. of Pediatrics, Thomayer Teaching Hospital, Praha 4

<sup>1/</sup> Dept. of Pediatrics, 3<sup>rd</sup> Faculty of Medicine, Charles University Praha 10

<sup>2/</sup> Dept. of Pediatrics, District Hospital Děčín<sup>2/</sup>

Objectives of Study: We report a case report of a 5-year-old girl (25.5 kg,127 cm). Her blood pressure (BP) of 170/110 was detected during check up (before a karate training session). Her family and medical history were negative. Over the last 3 years, the girl's height exceeded the 97<sup>th</sup> percentile (pc) of normal values, her bone age was delayed by 2 years. Her physical findings except the BP values and height were normal. Results: Mean BP by 24h ABPM was 139/85 mmHg (95<sup>th</sup> pc for height - 117/75), without night dipping. Echocardiography was normal. Hypokalemia (2.4-3.3 mmol/l) was present. The girl had no clinical symptoms of hypertension (HT) or hypokalemia. Despite suspected stenosis of the right renal artery by Doppler ultrasonography, angiography excluded renovascular HT. Hypokalemia, low renin (0.252 ng/ml/h), normal aldosterone (0.57nmol/l), very low cortisol (20-50 nmol/l) and extremely high ACTH (2572 ng/l) made us think of congenital adrenal hyperplasia (CAH). A very high deoxycorticosterone (16.7 nmol/l), progesterone (10.4 nmol/l) and pregnenolone (5.2 nmol/l) together with low 17-hydroxycorticosteroids (17-hydroxyprogesterone 0.22 nmol/l, cortisol) and dehydroepiandrosterone (0.03 μmol/l) demonstrated a P450c17 enzyme defect (17α-hydroxylase). This defect inhibits cortisol, androgen and estrogen production (including the prenatal period). In male fetuses, absence of androgens in the prenatal period leads to feminine phenotype of external genitals, while internal genitals are missing.. No ovaries and uterus were found by ultrasound examination. The karyotype was 46,XY. Conclusion: We diagnosed a very rare type of CAH with a defect in enzyme P450c17. Hydrocortisone substitution completely normalized ACTH level and BP values, which had not been previously in the normal range despite combined antihypertensive therapy. Gonadectomy is planned. The girl's sexual self-identification and infertility will probably present the main problem in future.

**Contact:** [kolsky@ftn.cz](mailto:kolsky@ftn.cz)

**DĚTŠTÍ PACIENTI V ČESKÉM REGISTRU RENÁLNÍCH BIOPSÍ (CRRB)  
VÝSLEDKY V ROCE 2003**

A. Kolský, E. Jančová, I. Rychlík, J. Dušek, P. Geier, S. Skálová, M. Hladík, J. Štarha, J. Skibová, M. Kolská, J. Stejskal, J. Janda, V. Tesař et al., Český registr biopsií ledvin (CRB)

**Úvod:** CRRB vznikl v rámci I. interní kliniky (kliniky nefrologie) 1. LF UK v Praze v roce 1994 a obsahuje prakticky všechny RB vlastních ledvin u dětí, které byly provedeny v 10 pediatrických centrech České republiky.

**Cíl práce:** uvádí se výsledky CRRB v roce 2003, kdy bylo provedeno celkem 107 biopsií ledvin (RB) u dětí a mladistvých  $\leq 18$  let.

**Výsledky:** průměrný věk souboru při biopsii byl  $12.3 \pm 4.8$  roku (0,5 - 18 r.). Chlapců bylo 64 (60 %), dívek byla 43 (40 %). 9.3 % bylo dětí  $\leq 5$  let, 15.9 % bylo 5-10 let, 29.9 % bylo 10-15 let a 44.9 %  $\leq 18$  let. Prakticky všechny biopsie u dětí v ČR se dnes provádějí pod ultrazvukovou kontrolou (97.2%) a v 62.3 % byl použit tzv. biopsy gun.

Nejčastějším biopsickým nálezem byla primární glomerulonefritida (GN) (53.4 %) a sekundární GN (41.1 %). Nejčastější primární GN byla IgA nefropatie (26.2 %) a nefrotický syndrom (NS) (16.8 %). U NS bylo zastoupení: 9.3 % IgM nefropatie, a shodně po 3.8 % minimální změny a fokálně segmentální glomeruloskleróza. Ze sekundárních GN byl nejčastější syndrom tenkých membrán (22.4 %), Alportův syndrom (6.5 %), lupusová nefritida (5,6 %) a Henoch-Schönleinova purpura (3.8 %).

**Komplikace:** celkem v 57% byla po renální biopsii zastižena mikroskopická hematurie, makroskopická ve 21.5%, proteinurie pak v 75.5 % (10.3 % byla  $\geq 3,5$ g/24h), jistě většinou bez souvislosti s výkonem. Celkem 19.8 % pacientů mělo arteriální hypertenzi. Klinicky závažné komplikace se vyskytly u 1.8 % pacientů (makrosk. hematurie, krvácení), 21.5 % dětí mělo při ultrazvukové kontrole patrný malý klinický nevýznamný hematoma.

**Závěry:** Český registr renálních biopsií poskytuje důležité informace o epidemiologii, indikacích a může být stimulem a podkladem k některým plánovaným studiím, především glomerulopatií.

**E-MAIL: KOLSKY@FTN.CZ**

## CHILDREN IN THE CZECH NATIONAL REGISTRY OF RENAL BIOPSIES - (RESULTS FROM 2003)

A. Kolský, E. Jančová, I. Rychlík, J. Dušek, P. Geier, S. Skálová, M. Hladík, J. Štarha, J. Skibová, M. Kolská, J. Stejskal, J. Janda, V. Tesař et al., Czech Registry of Renal Biopsies

**Objectives of study:** this report summarizes data collected by the Czech National Registry of Renal Biopsies (CRRB). Altogether 107 renal biopsies (RB) in children and adolescents  $\leq 18$  years have been performed in 2003. CRRB has been run since 1994 and includes currently 10 pediatric centres performing practically all RB of native kidney in children.

**Results:** mean age at biopsy  $12.3 \pm 4.8$  yrs (0.5 -18 yrs). Altogether 64 boys (60%), and 43 girls (40%). Age: 9.3% of children were  $\leq 5$  yrs, 15.9% were 5-10 yrs, 29.9% were 10-15 yrs and 44.9% were  $\leq 18$  yrs.

**Techniques:** 97.2% of RB were performed using ultrasound needle guidance, in 62.3% a biopsy gun was used.

**Histopathological findings:** primary glomerulonephritis-GN (53.4%) and secondary GN (41.1%) were the most frequent. Among the primary GN, the most common GN were IgA GN (26.2%) and nephrotic syndrome (16.8%). Nephrotic syndrome was IgM GN 9.3%, minimal change disease (3.8%) and focal segmental glomerulosclerosis (3.8%). Secondary GN included thin-membrane glomerulopathy (22.4%), Alport syndrome (6.5%), lupus nephritis (5.6%) and Henoch-Schönlein purpura (3.8%).

**Complications after biopsy:** microscopic hematuria was present in 57%, gross hematuria in 21.5%, proteinuria in 75.5% ( $10.3\% \geq 3.5\text{g}/24\text{h}$ )-mostly as sign of the primary disease. Altogether 19.8% of patients were hypertonic.

Clinically serious complications were reported in 1.8% of patients (large gross hematuria) Small subcapsular hematoma appeared in 21.5% children.

**Conclusion:** Czech Registry of Renal Biopsies includes children and provides important information on epidemiology and feature of renal diseases in the Czech Republic and may serve as a source and stimulus for evaluation this field.

E-mail: [kolsky@ftn.cz](mailto:kolsky@ftn.cz)

## ENURETICKÝ ALARM V LIEČBE PRIMÁRNEJ NOČNEJ ENURÉZY

Kovács L, Gecíková M, Radvanská E, Rittig S.

2.detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice a Detská klinika, Univerzita v Arhuse, Dánsko

Cieľom práce bolo hodnotiť účinnosť a určiť indikácie liečby enuretickým alarmom u pacientov s primárnou nočnou enurézou. Pacienti a metódy: 12 týždňová liečba enuretickým alarmom sa aplikovala u 21 detí (13 chlapcov a 9 dievčat) starších ako 9 rokov ( $12,6 \pm 0,66$  rokov). Nočná diuréza sa sledovala v priebehu 14-dní pred začatím liečby a potom opakovane po 6 týždňoch terapie. Funkčná kapacita močového mechúra (FKM) sa definovala ako najväčšia spontánna denná porcia moču. Výsledky: Liečba bola úspešná (14 suchých nocí po ukončení terapie) u 13 detí (skupina Ú), parciálny úspech (skupina PÚ) sa dosiahol u 5 pacientov. Z ďalšieho hodnotenia boli vyradené údaje od troch enuretikov, ktorí sa nedokázali zobudiť na alarm. Nezistili sme súvislosť medzi účinnosťou alarmovej terapie a vekom resp. pohlavím pacientov. Deti v skupine PÚ mali v porovnaní s pacientami v skupine Ú nižšiu FKM ( $0,49 \pm 0,06$  vs.  $0,71 \pm 0,06$ ,  $p < 0,05$ ), častejšie denné mikcie ( $7,66 \pm 0,33$  vs.  $5,66 \pm 0,47$ ,  $p < 0,05$ ) a vyššiu nočnú diurézu ( $1,49 \pm 0,14$  vs.  $1,09 \pm 0,08$ ,  $p < 0,05$ ). Po 6-týždňoch liečby ani v jednej skupine nedošlo ku signifikantným zmenám týchto parametrov. Noktúria vznikla u 60% detí. Záver: Nízka FKM a vyššia nočná diuréza sú dôležitými indikátormi obmedzeného efektu liečby alarmom. Tento nález upozorňuje na dôležitosť hodnotenia "troch systémov" pred voľbou liečebného postupu. V danej skupine pacientov sa nezistilo signifikantné zvýšenie FKM po 6-týždňovej terapii alarmom, aj keď ďalšia práca referovala o jej zvýšení po 12 týždňoch liečby.



## **ALARM TREATMENT FOR MONOSYMPTOMATIC NOCTURNAL ENURESIS**

Kovács L, Geciková M, Radvanská E, Rittig S.

Department of Pediatrics, Comenius University, Bratislava, Slovakia, Department of Pediatrics, Skejby Hospital, Aarhus, Denmark

Despite several studies, little is known about the mechanism of action of enuresis alarm systems. We studied monosymptomatic nocturnal enuretics (NE) treated with alarm systems for 16-weeks with special reference to changes in their functional bladder capacity (FBC). Patients: 21 children (13 boys and 9 girls) aged >9 yrs ( $12,6 \pm 0,66$  yrs) participated the study. Patients were asked to wear diaper for 14-days before and repeatedly after 6-weeks of alarm treatment to determine nighttime diuresis, daytime voidings were recorded during the weekends.

Results: 13 children achieved success defined as 14 consecutive dry-nights (group S), five were classified as partial success (PS). Data from three children with inability to wake due to alarm were not included. Age and gender were unrelated to outcome, but low FBC (maximum daytime volume, expressed as percentage of expected volume for age), frequent daytime voiding and higher nighttime diuresis (as % of FBC) were significantly associated with limited effect of the alarm ( $0,71 \pm 0,06$  vs.  $0,49 \pm 0,06$ ,  $p < 0,05$  and  $5,66 \pm 0,47$  vs.  $7,66 \pm 0,33$ ,  $p < 0,05$  and  $1,09 \pm 0,08$  vs.  $1,49 \pm 0,14$ ,  $p < 0,05$ , respectively). 6-weeks treatment did not result in significant changes of these variables in either group. 60% of children developed nocturia with significantly higher diuresis on nocturia-nights only in group S ( $375,1 \pm 60,2$  vs.  $220,8 \pm 31,1$ ,  $p < 0,05$ ), but not in group PS. Conclusion: Low FBC with higher nighttime diuresis (given as % of FBC) was found to be an important predictor of alarm failure. This finding reinforces the importance of assessment of the "three systems" before embarking on treatment. In this study, no significant change in FBC was observed after 6-weeks of treatment, although a previous report suggested increased bladder storage capacity after 12-weeks of alarm.

## CHLOPNĚ ZADNÍ URETRY JAKO FETÁLNÍ UROPATIE

<sup>1</sup>Kříž Jan, <sup>1</sup>Morávek Jiří, <sup>1</sup>Zeman Luboš, <sup>1</sup>Dušek Michal, <sup>2</sup>Čihař Martin

<sup>1</sup>Klinika dětské chirurgie Fakultní nemocnice v Motole a 2.LF UK, Praha

<sup>2</sup>Novorozenecké oddělení s JIRP Fakultní nemocnice v Motole a 2.LF UK, Praha

**ÚVOD A CÍLE:** Chlopně zadní uretry (PUV) mohou působit významnou infravezikální překážku s oligohydrarnion, chronickou močovou retencí a dilatací horních močových cest. Lehčí formy PUV se projeví mikčními potížemi, infekcí močových cest nebo inkontinencí moče u starších dětí. Cílem naší práce je upřesnit kriteria prenatalní diagnostiky PUV a načasovat a určit léčebný postup po porodu.

**MATERIÁL A METODA:** Podezření na PUV se zakládá na výsledku prenatalního ultrazvukového screeningu plodů. V poslední době lze diagnózu jednoznačně určit vyšetřením nukleární magnetickou rezonancí plodu in utero. Podle stavu plicní hypoplázie lze indukovat předčasný porod. Po porodu zakládáme punkční epicystotomii, vyšetřujeme renální funkce, mikční cystografii a dynamickou scintigrafii ledvin. U dětí s normální renální funkcí indikujeme časnou transuretrální discizi chlopně, je-li přítomna renální insuficience nebo při urosepsi indikujeme dlouhodobou derivaci moče (vezikostomii nebo ureterostomie).

**VÝSLEDKY:** V letech 1999-2003 jsme léčili 10 chlapců s chlopní zadní uretry diagnostikovanou prenatalně. Discizi chlopní jsme provedli časně podle velikosti chlapecké uretry od 3 do 12 měsíců. Vezikostomii jsme indikovali v 6 případech a oboustranné ureterostomie jsme provedli u jednoho pacienta.

**ZÁVĚR:** Renální funkci dětí ohrožuje kongenitální renální dysplázie a postnatální obstrukce nebo reflux. Včasná normalizace intravezikálního tlaku a spontánní močení podmiňuje fyziologický vývoj funkce močového měchýře. Dlouhodobá derivace moče je nezbytná jen u dětí s renální insuficiencí. Krátkodobě derivujeme močový měchýř do transuretrálního odstranění chlopní u všech pacientů s PUV. Po odstranění chlopní močí chlapci spontánně, je ale nutné přísné sledování.

VZ MZO 00064203/6310

## **POSTERIOR URETHRAL VALVES AS A FETAL UROPATHY**

Kříž Jan, Morávek Jiří, Zeman Luboš, Dušek Michal, Čihař Martin  
Dept. of Pediatric Surgery, Dept. of Neonatology , Neonatal Intensive Care Unit,  
Charles University Hospital Prague-Motol

### **AIM OF STUDY:**

Posterior urethral valves (PUV) form usually important infravesical obstruction with oligohydramnions, chronic urinary stasis and dilatation of upper urinary ways. Milder forms of PUV present as dysuria, urinary tract infection or incontinence in older children. The aim of our work is to precise the prenatal diagnostic criteria and timing of the therapeutic strategy.

### **MATERIAL AND METHODS:**

PUV are usually suspected on prenatal US. The MRI of the fetus in utero is diagnostic. According to general status of the fetus and its pulmonary function a preterm delivery may be indicated. Shortly after birth a catheter is introduced in the bladder via puncture set (epicystostomy). Then the renal function is evaluated, and MCUG and renal scan are performed. If the renal function is within normal limits an early transurethral discision of the valves is indicated. If there is renal insufficiency or urosepsis a long term urinary diversion such as vesicostomy or ureterostomies is indicated.

### **RESULTS:**

Between 1999- 2003 we have treated 10 boys with PUV diagnosed prenatally. A transurethral discision was performed between 3- 12 months of age according to the diameter of the urethra. A vesicostomy was done in 6 boys and bilateral ureterostomies in one.

### **CONCLUSION:**

Renal function in children with infravesical obstruction is jeopardized by congenital renal dysplasia, vesicouretral reflux and neurogenic dysfunction of the bladder. An early normalisation of the intravesical pressure and an early onset of spontaneous voiding make possible the normal developement of the bladder function. A long term urinary diversion is necessary only in children with impaired renal function. A short term vesicostomy is necessary in all boys with PUV before transurethral incision. After valve ablation boys usually void spontaneously. A close follow-up is mandatory.

**VZ MZO 00064203/6310**

## TROMBÓZA RENÁLNÍ ŽÍLY U NOVOROZENCE

J. Kučera<sup>1</sup>, J. Langer<sup>2</sup>, L. Vepřeková<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Ústav pro péči o matku a dítě, Praha

<sup>2</sup> Klinika dětského a dorostového lékařství VFN, Praha

<sup>3</sup> Centrální hematologická laboratoř VFN, Praha

### **Cíl**

Zhodnotit incidenci, rizikové faktory, klinický průběh a dlouhodobé následky trombózy renální žíly (RVT) u novorozence.

### **Metoda**

Retrospektivní analýza případů v perinatologickém centru za 13 let.

### **Výsledky**

V letech 1991-2004 jsem diagnostikovali RVT u 9 novorozenců (28:100.000) s průměrnou porodní hmotností 1604g (620-3500) a průměrným gestačním stáří 31 (25-40) týdnů. Sex ratio M:F bylo 8:1. Diagnóza byla stanovena ultrazvukem, který byl indikován na základě klinického a laboratorního nálezu. Průměrný věk v den manifestace byl 18 dní (1-58). Hematurie byla přítomna u všech postižených, přechodná hypertenze u 5 pacientů. Rezistence odpovídající ledvině byla hmatná u 7 pacientů. U všech byla RVT doprovázena trombocytopenií. Průběh často imitoval sepsi. Pravá renální žíla byla postižena v 5 případech, levá ve 4. U dvou pacientů jsme navíc diagnostikovali trombózu dolní duté žíly (IVC). Centrální žilní nebo umbilikální katetr byl před diagnózou zaveden u 5 pacientů. Vrozená trombofilie byla prokázána u 4 pacientů. U jednoho pacienta došlo k trombóze po operaci GIT. Všichni pacienti byli léčeni antikoagulantii. U žádného z pacientů nevedla RVT k těžkému akutnímu renálnímu selhání. Většina pacientů byla dále sledována hematologem a nefrologem. U všech pacientů došlo k redukcí rozměrů a funkce postižené ledviny na 0-33%. U dvou vznikla v pozdějším věku hypertenze, pro kterou jeden z nich podstoupil nefrektomii. U obou pacientů s trombózou IVC nedošlo k její rekanalizaci a zatím ani ke specifickým obtížím, oba jsou však ve sledování krátce (narození v r. 2002, resp. 2004).

### **Závěr**

RVT patří mezi vzácné diagnózy s poměrně závažnými následky. Analýzou našich případů bychom rádi přispěli k jejímu častějšímu diagnostikování v ČR.

## NEONATAL RENAL VEIN THROMBOSIS

J. Kučera<sup>1</sup>, J. Langer<sup>2</sup>, L. Vepřeková<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Institute for the Care of Mother and Child, Prague

<sup>2</sup> Children's Hospital of Charles University, Prague

<sup>3</sup> Central haematology laboratory, Charles University, Prague

### **The aim of the study**

Assessment of incidence, risk factors, clinical course and long-term outcome of neonatal renal vein thrombosis (RVT).

### **Methods**

Retrospective case analysis in tertiary centre for perinatal medicine (13 years period).

### **Results**

We have diagnosed RVT in 9 newborns (incidence 28:100000) in the period 1991-2004. In this group the mean birth weight was 1604g (620-3500), mean gestational age was 31 weeks (25-40) and sex ratio M/F was 8/1. Diagnosis was based on ultrasound scan performed after clinical and laboratory findings consistent with RVT appeared. Mean age of first symptoms was 18 days (1-58). Hematuria was present in all nine patients whilst transient hypertension in five of them. Abdominal mass corresponding to enlarged kidney was palpable in seven out of nine patients. Thrombopenia accompanied all cases of RVT in our group. Clinical course was to same extent similar to neonatal sepsis. Right renal vein was affected in 5 and left renal vein in 4 patients. Thrombosis of inferior vena cava (IVC) was found in addition in two cases. Central venous line or umbilical venous catheter was used before RVT appeared in 5 neonates. Congenital thrombophilia was diagnosed in 4 patients. In one case RVT appeared after abdominal surgery. All patients were treated by anticoagulants. We did not observe acute renal failure as we fortunately did not have bilateral RVT in our group. Most of our patients were followed by pediatric hematologist and pediatric nephrologist. In all affected kidneys we observed reduction in size. Kidney function was reduced down to 0-33%. Two patients developed late hypertension which led to nephrectomy in one of them. In both patients with IVC thrombosis we could not demonstrate IVC recanalisation and surprisingly we did not see any specific symptoms so far (both children are relatively young at the time of study).

### **Conclusion**

RVT is a rare condition with high risk of long term consequences. Analysis of our experience with nine cases during 13 years will hopefully contribute to its more frequent diagnosing in the Czech Republic.

## **PRENATÁLNÍ SONOGRAFICKÁ DIAGNOSTIKA VROZENÝCH VAD MOČOVÉHO SYSTÉMU**

J.Laubová

Dětská klinika IPVZ, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem

**Indikacemi k cílenému vyšetření močového systému plodu jsou nejčastěji oligohydramnion či anhydramnion, hypotrofie plodu, zvýšená koncentrace alfa-fetoproteinu v séru matky, výskyt vrozených vad močového systému v rodinné anamnéze a nález jiné vrozené vady u postiženého plodu.**

Prenatální sonografií jsme schopni detekovat následující stavy: obstrukční uropatie

/nejčastěji hydronefrózu se stenózou v pelviureterální junkci, chlopeň zadní uretry, megaureter/, cystické onemocnění ledvin / nejčastěji multicystickou dysplázií/, renální agenezi či dystopii , nádor ledviny. Ve sdělení jsou ukázány sonogramy těchto vad.

**Vrozené vady močového systému mohou mít za následek rozvoj chronické renální insuficience v raném věku, prenatální vyšetření umožňuje tyto vady včas odhalit a začít léčit, v nejtěžších případech je možné ukončením gravidity předejít narození těžce postiženého dítěte. Důležité je, aby cílená vyšetření prováděli odborníci z řad dětských urologů či nefrologů, kteří mají zkušenosti nejen s prenatální diagnostikou ale i s postnatálním osudem postižených dětí.**

## FETAL ULTRASONOGRAPHY OF URINARY TRACT ABNORMALITIES

Jana Laubová

Dept. of Pediatrics, Masaryk Regional Hospital, Ústí nad Labem

The presence of oligohydramnion, an elevated alpha-fetoprotein concentration in maternal serum, a small for date fetus and a positive family history of renal disease are specific indications to perform prenatal ultrasonographic examination of the urinary tract.

In the years 1993-2004 were performed fetal sonographic examinations of urinary tract in 579 fetuses. The majority of first examinations was realized in 21 week, control examinations after 30 week of a pregnancy. There were found 183 pathological findings i.e. 31.6% of all cases. Most frequently were detected urinary tract abnormalities such as urinary tract obstructions /ureteropelvic junction obstruction, posterior urethral valve, megaureter /, cystic kidney /most frequently unilateral multicystic renal dysplasia/ and bilateral renal agenesis. 61 children with a confirmed abnormality were treated surgically postnatally.

After extensive discussions with the pregnant mother and her family, the pregnancy was terminated by arteficial abortion in 37 cases, i.e. in 20.2% of all pathological findings. The main reasons was bilateral renal agenesis, bilateral renal cystic dysplasia and some genetic syndromes with poor prognosis. Prenatal findings and results of autopsy of the fetus correlated in 97.3% cases.

Prenatal scans of all these abnormalities are shown.

Urinary tract abnormalities could be a cause of early renal insufficiency in childhood. Prenatal diagnosis of urinary tract abnormalities facilitates optimal postnatal care, including early surgical intervention for those abnormalities requiring immediate relief of obstruction.

**Also, there is possible to inform the parents on the expected poor postnatal prognosis in the most severe cases and let them to decide if to terminate the pregnancy .**

## Vyšetřování glomerulární filtrace u dětí.

J. Lisková, E. Baldíková, A. Kolský, M. Kolská<sup>1/</sup>  
Pediatrická klinika IPVZ a 1. LF UK, FTN, Praha 4  
Klinika dětí a dorostu 3. LF UK a FNKV, Praha 10<sup>1/</sup>

Stanovení glomerulární filtrace ledvin (GF) je základní nefrologická vyšetřovací metoda, která nás informuje, kolik filtrátu projde glomeruly. U chronických renálních onemocnění vyšetření GF umožňuje posoudit míru progresu onemocnění a při kontrolách také dynamiku procesu. Hodnotou GF se řídí i zahájení dialýzy nebo transplantace ledvin. GF se užívá též při optimální dávce řady léků. Pro hodnocení GF se užívá pojem renální clearance (anglicky to clear znamená čistit), který označuje vztah mezi vyloučeným množstvím sledované látky do moči a její plazmatickou koncentrací. V klinické praxi se ke stanovení GF užívá více metod, ať již endogenních (kreatinin) či exogenních (inulin, radioizotopy). GF se v běžné praxi hodnotí pomocí clearance kreatinu. Tato metoda stanovení GF může být ovlivněna řadou faktorů (např. choroby ledvin, zmenšení svalové hmoty, dieta, léky). Hlavním zdrojem možné nepřesnosti je však nutný sběr moči. Z toho důvodu u dětí je provedení této metody technicky obtížné a výsledek není spolehlivý. GF lze stanovit též výpočtem, kdy se vychází z hodnoty sérového kreatininu a z parametrů, které mají vliv na hodnotu GF (pohlaví, stáří, tělesná hmotnost, tělesná výška). U těchto metod stanovení GF odpadá nutnost sběru moči. Pro výpočet GF existuje řada vzorců, které nejsou sice zcela přesné, ale pro klinickou praxi jsou jednoduché a poměrně spolehlivé. Pro děti se užívá nejčastěji vzorec dle Schwarze, pro dospělé se užívá nejvíce vzorec dle Cockrofta a Gaulta. V posledních letech se pro stanovení GF velmi rozšířilo stanovení Cystatinu C v krvi. Provedení je jednoduché, je potřeba pouze jeden odběr krve. Není nutný sběr moči. Cystatin C může odhalit časnou fázi glomerulárního poškození, která nemusí být při použití clearance kreatininu prokázána. Závěr: v běžné pediatrické praxi je vhodné hodnotit GF výpočtem dle Schwarze. Hodnocení GF pomocí cystatinu C je velmi přesná metoda. Je to však finančně náročnější metoda než stanovení kreatininu. Klasická metoda clearance kreatininu u dětí není vzhledem k nutnému sběru moči spolehlivá metoda.



## RENÁLNE PRÍČINY HYPOMAGNEZIÉMIE V DETSKOM VEKU

Mráz Martin, Baltesová Tatiana, Sádová Eva, Podracká Ludmila  
I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice  
Prednosta: Prof. MUDr. E. Podracká, CSc.

Autori prinášajú pohľad na diferenciálnu diagnostiku a liečbu renálnej hypomagneziémie v detskom veku na kazuistike pacienta s familiárnou hypomagneziémiou s hyperkalciúriou a nefrokalcinózou.

## **RENAL HYPOMAGNESEMIA IN CHILDHOOD**

Mráz Martin, Baltesová Tatiana, Sádová Eva, Podracká Ľudmila  
1<sup>st</sup> Department of Paediatrics, Šafárik University, Košice, Slovakia

Authors focus on differential diagnosis and therapy of renal hypomagnesaemia in childhood. Case report of familial hypomagnesaemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis is presented.

## ZVÝŠENÉ PRODUKTY KONCOVEJ GLYKÁCIE A PROINFLAMAČNÉ CYTOKÍNY U DETÍ S CHRI A PO TRANSPLANTÁCII OBLIČIEK- KAUZÁLNE SPOJENIE?

<sup>1</sup>Podracká, E.<sup>2</sup>, Šebeková, K., <sup>3</sup>Heidland, A., <sup>3</sup>Schinzel, R., <sup>1</sup>LF UPJŠ, Košice, SZU Bratislava, <sup>3</sup>University Wuerzburg, Germany

Produkty koncovej glykácie (AGEs) patria k novorozpoznaným uremickým toxínom. Indukujú nadmernú tvorbu proinflamačných cytokínov a zvyšujú oxidačný stres, čím významne prispievajú ku chronickému systémovému zápalu v uremickom milieu.

**Cieľom** prezentovanej štúdie bolo objasniť úlohu AGEs u detí s rôznym stupňom renálnej insuficiencie a po transplantácii obličiek (Tx).

**Materiál a metódy.** V súbore 30 detí (11 s konzervatívnou liečbou  $x\text{sCr}=205,7\pm 17,5$   $\mu\text{mol/l}$ ; 10 detí na dialýze  $x\text{sCr}= 698\pm 48,9$   $\mu\text{mol/l}$ ; a 9 pacientov po Tx  $s\text{Cr}= 115,9\pm 12$   $\mu\text{mol/l}$ ) sme vyšetrili fluorescenčné AGEs, karmoxymethyllyzín (CML) a marker peroxidácie lipidov - substanciu podobnú lipofuscínu (LFPS). Z markerov zápalu sme vyšetrili CRP, IL-6 a TNF-alfa. Výsledky sme porovnali s kontrolnou skupinou 20 zdravých detí.

**Výsledky.** AGEs boli signifikantne zvýšené vo všetkých 3 skupinách, s maximom u dialyzovaných pacientov. Výška kreatinémie pozitívne korelovala s AGEs ( $r=0,89$ ,  $p<0,001$ ) a CML ( $r=0,65$ ,  $p<0,001$ ). Priemerné hodnoty TNF-alfa v sére boli vyššie u detí s konzervatívnou liečbou CHRI ako u dialyzovaných a Tx pacientov (40,8  $\text{pg/ml}$  resp. 24 $\text{pg/ml}$  a 33 $\text{pg/ml}$   $p<0,005$ ).

**Záver:** U detí s CHRI sú významne vyššie AGEs, kým prozápalové parametre okrem TNF-alfa stúpajú miernejšie. Výsledky našej štúdie poukazujú na význam AGEs pri chronickom systémovom zápale.

**ENHANCED LEVELS OF ADVANCED GLYCATION END PRODUCTS (AGEs) AND PROINFLAMMATORY CYTOKINES IN CHILDREN WITH CRI AND AFTER KIDNEY TRANSPLANTATION- CAUSAL RELATIONSHIP?**

<sup>1</sup>Podracká, E., <sup>2</sup>Šebeková, K., <sup>3</sup>Heidland, A., <sup>3</sup>Schinzel, R.

<sup>1</sup>LF UPJŠ, Košice, <sup>2</sup>SZU Bratislava, <sup>3</sup>University Wuerzburg, Germany

Advanced glycation end products (AGEs) are classified as a new group of uremic toxins. AGEs might induce the production of proinflammatory cytokines and increase oxidative stress, whereby they significantly contribute to the chronic inflammatory state in uremic milieu.

**The aim** of the present study was to elucidate the role of AGEs in children with CRI and renal replacement therapy by dialysis (Dx) and transplantation (Tx).

**Material and methods.** In whole group of 30 children (11 on conservative therapy  $x_{sCr}=205,7\pm 17,5$   $\mu\text{mol/l}$ ; 10 children on Dx  $x_{sCr}= 698\pm 48,9$   $\mu\text{mol/l}$ ; a 9 patients after Tx  $s_{Cr}= 115,9\pm 12$   $\mu\text{mol/l}$ ) we investigated the fluorescent AGEs, carboxymethyllysine (CML) and lipofuscin-like substance (LPS), a marker of lipid peroxidation. As markers of inflammation CRP, IL-6 and TNF- $\alpha$  were determined.

Obtained results were compared with those measured in 20 age and sex matched healthy children.

**Results.** The mean levels of AGEs were significantly higher in all 3 groups of patients with maximum levels in Dx children. The positive correlations have been found between serum creatinine and AGEs ( $r=0,89$ ,  $p<0,001$ ) and CML ( $r=0,65$ ,  $p<0,001$ ) respectively. The mean plasma levels of TNF- $\alpha$  were higher in children on conservative treatment compare to Dx and Tx patients (40.8  $\text{pg/ml}$  resp. 24 $\text{pg/ml}$  a 33 $\text{pg/ml}$   $p<0,005$ ).

**Conclusions.** In children with CRF plasma levels of AGEs are markedly enhanced, while proinflammatory markers (except TNF- $\alpha$ ) rising less dramatically. Our data are showing to the important role of AGEs in chronic inflammatory state.

## INCIDENCIA CHRONICKÉHO RENÁLNEHO ZLYHANIA U DETÍ NA SLOVENSKU

Podracká E. za skupinu detských nefrológov SR  
I. Klinika detí a dorastu, Košice

Výskyt chronickej renálnej insuficiencie (CHRI) v detskom veku celosvetovo narastá. V epidemiologickom prieskume vykonanom v r. 2002 bola prevalencia CHRI na Slovensku u detí do 18 rokov 18.2/pmp resp. 71.7/pmcp a prevalencia RRT (Dx a Tx) 7.4/pmp resp. 29.3/pmcp. V prednáške uvedieme aktuálne štatistické údaje o náraste CHRI za roky 2003 a 2004 v SR.

**Výsledky.** V roku **2003** sme v SR zaznamenali 12 nových prípadov CHRI, čo predstavuje ročnú incidenciu 2.2/pmp resp. 12.1/pmcp. Priemerný vek detí bol 11.5 roka, priemerná hodnota s-kreat: 188,9umol/l. Najčastejšou príčinou CHRI boli VVCH (5, získané nefropatie 3, PKD 2, iné 2). 7 detí malo hypertenziu vyžadujúcu liečbu. 6 detí užívalo EPO pre renálnu anémiu. Ani jedno dieťa nemalo v čase zistenia CHRI poruchu rastu. Transplantovalo sa 11 detí, u 2 pacientov išlo o druhú transplantáciu obličky. Priemerný vek v čase Tx bol 16.2roka. Príčinou renálneho zlyhania boli získané nefropatie (5), VVCH (3) a hereditárne nefritídy (3). 2 deti prekonalí akútnu rejekciu. 5 pacientov malo po Tx hypertenziu.

V roku **2004** sme zaznamenali 15 nových prípadov CHRI. Ročná incidencia CHRI v roku 2004 bola 2.7/pmp resp. 15.1/pmcp. Priemerný vek v čase zistenia CHRI bol 8 rokov, priemerná hodnota s-kreat: 242umol/l. Najčastejšou príčinou zlyhania boli VVCH (6), získané nefropatie (4), hereditárne nefropatie (3) a iné (2). 4 deti mali už rastovú retardáciu ale ani jedno neužívalo rHUGH. Hypertenziu mali 3 deti a 3 boli liečení EPO. Do CHDP bolo zaradených 10 detí. Tx nebolo ani jedno dieťa. Ročná incidencia RRT u detí na Slovensku bola 1.8/pmp resp. 10/pmcp. Priemerný vek v čase začatia Dx bol 10.5 roka, s.kreat: 538umol/l. Príčinou CHRI u Dx detí boli získané nefropatie (5), VVCH (3) a iné (2). 3 deti boli na HD a 7 na PD.

**Záver:** ročná incidencia CHRI na SR má vzrastajúcu tendenciu, vek detí v čase zistenia CHRI klesá. Hlavnou úlohou, ktorej čelia detskí nefrológovia na Slovensku je urgentné obnovenie transplantácií.

## INCIDENCE of CHRONIC RENAL INSUFFICIENCY in CHILDREN in the SLOVAK REPUBLIC (2003 and 2004)

Podracká E. on behalf of the Slovak Pediat. Nephrologists  
1st. Dpt. Pediat., Košice, SR

Prevalence of CRI in children is growing all of the world. According the national survey the prevalence of CRI in children under 18 years in SR in 2002 was reported as 18.2/pmp or 71.7/pmcp, respectively. The prevalence of RRT (Dx and Tx) was 7.4pmp or 29.3/pmcp, respectively. The statistic data regarding the annual incidence of CRI in children will be presented.

**Results.** There were reported 12 new cases with CRI during the 2003, giving an incidence of 2.2/pmp or 12.1/pmcp resp. The mean age of children was 11.5 years, mean s-creat:188.9umol/l. The most frequent etiologies of CRI were: congenital anomalies (5, acquired nephropathies 3, PKD 2, others 2). 7 from total children suffered from hypertension, 6 ptx were treated with EPO. No child had growth retardation. Total 11 children had undergone renal Tx, in 2 of them 2ndTx has been performed. The mean age in time Tx was 16.2 years. The causes of CRI were: acquired nephropathies(5), congenital anomalies (3) and hereditary disorders (3). The acute rejection developed in 2 children. Hypertension occurred in 5 Tx ptx.

15 new cases of CRI had been diagnosed in 2004, giving an incidence of 2.7/pmp or 15.1/pmcp respectively. The mean age at the time of CRI was 8 years, mean s-creat:242umol/l. The major causes of CRI were: congenital anomalies (6), acquired nephropathies(4) hereditary disorders (3) and others (2). Growth retardation was presented in 4 from total children, however none of them was treated by rHUGH. Hypertension occurred in 3 ptx, 3 children were treated by EPO.

Dx was introduced in 10 children. The incidence rate of the RRT was 1.8/pmp or 10/pmcp respectively. The mean age at the time of Dx was 10.5 years, s-creat: 538umol/l. The major diseases causing ESRD were: acquired nephropathies (5), congenital anomalies (3) and others (2). PD was used more frequently than HD (7 or 3, respectively).

**Conclusions.** The incidence rate of CRI in children in SR is increasing, however, the age at the time of CRI is decreasing. The urgent task for pediatric nephrologists in SR is to restore the renal transplant program.

## POKOUSÁNÍ MRAVENCÍ JAKO PŘÍČINA SEKUNDÁRNÍHO NEFROTICKÉHO SYNDROMU

Ryba Luděk, Matějek Tomáš  
Dětské oddělení Nemocnice v Ústí nad Orlicí

### **Kasuistika:**

Pětiletý chlapec byl pokousán několika lesními mravenci na pravé dolní končetině. Během 2 dnů se objevily generalizované otoky všech končetin a skrota a difuzní petechie až sufuze. Čtvrtý den se rozvíjí známky sekundárního nefrotického syndromu, oligurie, významná proteinurie, hypertenze a progredují otoky. Po nasazení Prednisonu v dávce 2 mg/kg/den mizí otoky i petechie, močový nález (proteinurie, erytrocyturie, leukocyturie i cylindriurie) ustupují pomaleji. Léčba Prednisonem ukončena po 5 měsících, kdy se zcela normalizovaly veškeré nálezy. Původcem obtíží byl Mravenec dřevokaz- *Campotonus ligniperda*, z čeledi Formicidae.

**Komentář:** výskyt nefrotického syndromu po pokousání mravenci je raritní a v literatuře jsme našli pouze jednu citaci z roku 1990 (Swanson et al.)

Tato kasuistika popisuje 3 letého chlapce s edémy v obličeji, genitálu a končetinách, které se objevily asi 2 týdny po pokousání mravenci druhu "fire ants" (*Solenopsis invicta*). Dítě bylo léčeno steroidy a objevila se rychlá remise, 3 roky později byl při kontrole chlapec zcela v pořádku.

Pro zájemce uvádíme webovou stránku, kde je rozsáhlý článek o mravencích "fire ants", kteří se rozšířili v jihovýchodních státech USA a byli importováni z Jižní Ameriky. Začínají být zdravotnickým problémem (hypersensitivita, sekundární infekci po poštipání, neurologické komplikace, dokonce exity!

Doufejme jen, že Evropa a Česká republika zůstanou zatím těchto problémů ušetřeny...

Swanson GP et al: Nephrotic syndrome associated with ant bite. *Tex Med.* 1990 Mar;86(3):39-41. Review. Erratum in: *Tex Med* 1990 Sep;86(9):121

Ronald P Rapini: Fire Ants Bites- see the <http://www.emedicine.com/derm/topic607.htm>  
(updated March 9, 2005)

E-mail address: [ludek.ryba@uo.hospital.cz](mailto:ludek.ryba@uo.hospital.cz)

## ANT BITE AS A CAUSE OF SECONDARY NEPHROTIC SYNDROME IN A 5 YEARS OLD BOY

Ryba Luděk, Matěj Tomáš

Department of Pediatrics, District Hospital Ústí nad Orlicí, Czech Republic

### Case Report:

A boy, five years old, was injured by several forest ants (*Camponotus ligniperda*). Petechiae and swelling of extremities occurred after two days. The urine examination revealed a significant proteinuria and further examinations fulfilled the criteria for diagnosis of secondary nephrotic syndrome with oliguria, hypertension and progressive oedema.

Standard treatment of nephrotic syndrome (prednisone orally 2 mg/Kg of b.w. daily was introduced and prolonged tapering the steroids until 5 months.

After this time all pathological findings- including proteinuria, hematuria, leukocyturia and cylindriuria disappeared and the boy is free of any treatment.

**Comment:** the occurrence of nephrotic syndrome due ants bite is extremely rare. According to our best knowledge, there is only one report published in 1980 (Swanson). He reported a 3-year-old child with facial and extremities edema approximately 2 weeks after being stung on the legs, scrotum, and penis by "fire ants" (*Solenopsis invicta*). Nephrotic syndrome occurred and was treated with steroids nad the the edema rapidly disappeared. Follow-up 3 years after his hospitalization showed no recurrence of nephrotic syndrome.

An extensive review on ants bites is given recently by Rapini et al (2005) and it is to be find on the website displayed below. Also in this case the ant species *Solenopsis invicta* and related species named as *fire ants* are responsible for stings in more than one half of the population in endemic areas (Southeast of USA). They cause a variety of medical problems, including increasing numbers of hypersensitivity reactions, secondary infections, neurologic complications, and even death! Hoping we will not encounter this problem in Europe during the next years, including the Czech Republic!

Swanson GP et al: Nephrotic syndrome associated with ant bite. *Tex Med.* 1990 Mar;86(3):39-41. Review. Erratum in: *Tex Med* 1990 Sep;86(9):121

Ronald P Rapini: Fire Ants Bites- see the <http://www.emedicine.com/derm/topic607.htm>  
(updated March 9, 2005)

E-mail address: [ludek.ryba@uo.hospital.cz](mailto:ludek.ryba@uo.hospital.cz)



## BIOPSIE LEDVIN U DĚTÍ SE STEROID-DEPENDENTNÍM NEFROTICKÝM SYNDROMEM

Skálová S<sup>1</sup>, Geier P<sup>2</sup>  
Dětská klinika FN a LF UK Hradec Králové<sup>1</sup>  
Dětská klinika FN a LF UP Olomouc<sup>2</sup>

**Cíl práce:** zjistit, zda renální histopatologické nálezy u dětí se steroid-dependentním syndromem (SDNS) mají vztah ke klinickému a laboratornímu obrazu a k prognóze onemocnění.

**Pacienti a metody:** v letech 1999-2003 byla biopsie ledvin provedena u 18 dětí se SDNS. Průměrný věk dětí v době diagnózy nefrotického syndromu byl 6.1 roku (1.6 – 13.7 roků), v době renální biopsie 9.4 roků (2.8 - 17 roků). Klinické symptomy a laboratorní vyšetření svědčily pro minimal change disease (MCD). Závislost na steroidech byla definována jako dva po sobě jdoucí relapsy při léčbě Prednisonem nebo relaps do 14 dnů od jeho vysazení. Bioptické vzorky byly reprezentativní (>10 glomerulů) a byly hodnoceny erudovaným patologem. Po biopsii ledvin byli všichni pacienti léčeni cyklofosfamidem.

**Výsledky:** histologický nálezy byl hodnocen u 13 dětí jako MCD a u 5 jako IgM nefropatie. Standardní léčba cyklofosfamidem dle APN trvala vždy 12 týdnů. Během dalšího sledování bylo 14 pacientů (10x MCD, 4x IgM nefropatie) v remisi trvající déle než 1 rok, 2 pacienti (2x MCD) měli ojedinělý relaps a 2 pacienti (1x MCD, 1x IgM nefropatie) se stali opět závislými na steroidech.

**Závěr:** U dětí se steroid-dependentním nefrotickým syndromem později léčených cyklofosfamidem jsme nezjistili vztah mezi renálním histopatologickým nálezem, klinickým a laboratorním obrazem a prognózou. Domníváme se, že provedení renální biopsie u těchto dětí před zahájením léčby cyklofosfamidem není nutné.

### **Závěr:**

Naše nálezy potvrzují klinickou zkušenost, že odpověď na steroidy je hlavním determinantem dalšího průběhu nefrotického syndromu a že časté relapsy samy o sobě nejsou indikací pro renální biopsii. Také u našich pacientů se SDNS jsme nenašli žádný vztah mezi histologickými nálezy při renální biopsii versus klinické a laboratorní nálezy a prognóza další závislosti na steroidech. Můžeme tedy potvrdit předchozí zprávy, že u pacientů se SDNS je možno zahájit léčbu cyklofosfamidem

bez předchozí biopsie.

Webb NJ et al: Childhood steroid-sensitive nephrotic syndrome: does the histology matter? Am J Kidney Dis. 1996 Apr;27(4):484-8.

Staderman NB et al: Is biopsy required prior to cyclophosphamide in steroid-sensitive nephrotic syndrome? Clin Nephrol. 2003 Nov;60(5):315-7

## RENAL BIOPSY IN CHILDREN WITH STEROID-DEPENDENT NEPHROTIC SYNDROME

S.Skálová<sup>1</sup>, P.Geier<sup>2</sup>

Department of Paediatrics, University Hospital, Charles University, Hradec Králové<sup>1</sup>  
Department of Paediatrics, University Hospital, Palacky University, Olomouc<sup>2</sup>

### **Aim of the study:**

The primary objective was to evaluate relationship between histopathological results of renal biopsy samples versus clinical and pathological findings and overall prognosis in children with steroid-dependent nephrotic syndrome (SDNS).

### **Patients and methods:**

18 children with steroid-dependent nephrotic syndrome, the renal biopsy performed between 1999-2003. The mean age of our patients at the time of the first NS- diagnosis was 6.1 y (range 1.6-13.7y), the time of the renal biopsy 9.4 y (range 2.8-17 y). The clinical symptoms and laboratory results fulfilled the criteria of minimal change disease (MCD). Steroid-dependency was defined as two consecutive relapses in the course of prednisone therapy or relapse within 14 days after the cessation of prednisone treatment. All bioptic samples were representative (>10 glomeruli/sample) and were evaluated by an experienced renal pathologist.

### **Results:**

The histological evaluation revealed MCD in 13 patients, but IgM nephropathy in 5 patients. Standard cyclophosphamide therapy lasted 12 weeks. During the follow-up, 14 patients (MCD, n=10; IgM nephropathy, n =4) remained without relapse more than one year, 2 patients (MCD) had sporadic relapse, while 2 patients (MCD, n= 1; IgM nephropathy, n=1) became steroid-dependent again.

### **Conclusion:**

Our own findings support the impression of many clinicians, that steroid responsiveness is mostly the major determinant of further course of nephrotic syndrome and that the frequent relapses alone are not an indication for renal biopsy. Also in our patients with steroid-dependent nephrotic syndrome we haven't found any relationship between renal histopathology vs. clinical and laboratory findings and prognosis of future steroid dependency in children. Herewith, we can confirm the previous reports that renal biopsy prior to commencement of the cyclophosphamide therapy is not mandatory in this group of pediatric patients.

Webb NJ et al: Childhood steroid-sensitive nephrotic syndrome: does the histology matter? Am J Kidney Dis. 1996 Apr;27(4):484-8.

Staderman NB et al: Is biopsy required prior to cyclophosphamide in steroid-sensitive nephrotic syndrome? Clin Nephrol. 2003 Nov;60(5):315-7

E-mail Sylvý prosím doplnit:

## OD HYPERTENZE K HYPERPARATYREÓZE

S. Skálová, D. Neumann

Dětská klinika FN a LF UK Hradec Králové

16-letý chlapec byl vyšetřován pro náhodně zjištěnou hypertenzi potvrzenou 24-hodinovým monitorováním krevního tlaku a kardiologem vyhodnocenou jako hypertenze esenciální. Léčebně byl po dobu 8 měsíců podáván beta-blokátor a při této terapii došlo k úpravě krevního tlaku. Při ultrazvukovém vyšetření uropoetického traktu bylo patrné setřelé kortikomedulární rozhraní ledvin a pacient byl odeslán do nefrologické poradny. Vyšetření sérových koncentrací sodíku, draslíku, chloridů, močoviny, kreatininu, hormonů štítné žlázy a nadledvinek a echokardiografie přineslo fyziologické výsledky. Na EKG byla patrná sinusová bradykardie. Při ultrazvukovém vyšetření břišní dutiny byly zobrazeny nadledvinky a ledviny normálních rozměrů, nález na ledvinách svědčil pro nefrokalcinózu. Dalším biochemickým vyšetřením byla zjištěna hyperkalcémie (S-Ca 4.13 mmol/l, norma 2.17-2.65), hyperfosfatémie (S-P 1.8 mmol/l, n 0.7-1.5), hyperkalciurie (0.13 mmol/kg/24h, n 0.03-0.10) a vysoká hladina parathormonu v séru (S-PTH 44 pmol/l, n 1.0-7.5). Vyjma hypertenze nebyly u pacienta patrné jiné klinické projevy hyperkalcémie. Po intravenózním podání 60 mg pamidronátu a aplikaci furosemidu došlo k poklesu kalcémie na 3.2 mmol/l, která dále zůstala v rozmezí 3.1-3.3 mmol/l. <sup>99</sup>Tc-MIBI scan svědčil pro adenom pravého dolního příštítného tělíska, který byl též patrný při ultrazvukovém vyšetření krku. Doplňujícím vyšetřením byla zjištěna vyšší hladina S-prolaktinu, což vedlo k podezření na MEN-I, ale výsledek magnetické rezonance mozku nnesvědčil pro expanzi v oblasti hypofýzy, rovněž nebyly známky tumoru pankreatu. Adenom příštítného tělíska byl chirurgicky odstraněn 30 dní po farmakologické korekci hyperkalcémie. Po operaci byla zaznamenána hypokalcémie 1.89 - 2.08 mmol/l s parestéziemi. Stav byl zvládnut perorálním denním podáváním 1500 mg kalcia a 1998 IU vitaminu D po dobu 5 týdnů. V léčbě sekundární hypertenze byl vysazen atenolol a podán ramipril. V současné době je pacient 6 měsíců po operaci, hodnoty S-PTH a S-Ca jsou v normě, stejně jako hodnoty krevního tlaku, nadále užívá ramipril 2.5 mg 1x denně. Uvedená kazuistika upozorňuje na jednu z možných příčin sekundární hypertenze - hyperkalcémii při hyperparatyreóze. Na tuto možnost se zatím bohužel příliš nepomýšlí, ačkoliv hypertenze bývá dle literárních údajů přítomna až u 40% pacientů s primární hyperparatyreózou. Závěr: U mladistvých pacientů s hypertenzí nejasného původu je třeba vyšetřit kompletní mineralogram a komplexně posoudit zdravotní stav.

## FROM HYPERTENSION TO HYPERPARATHYROIDISM

S.Skálová, D.Neumann

Department of Paediatrics, Medical Faculty Teaching Hospital, Charles University, Hradec Králové

16-year old boy was diagnosed as having essential hypertension, this being verified by a 24-hour blood pressure monitoring. The hypertension was successfully treated by cardiologist with beta-blocker for 8 months . At the ultrasonography of the kidney, poor corticomedullar differentiation was apparent. Therefore, the patient was referred to a nephrologist. The evaluation of serum levels of sodium, potassium, chlorides, urea, creatinine, and thyroid and adrenal hormones yielded normal results together with normal echocardiography. Sinus bradycardia was apparent on ECG. The abdominal ultrasound revealed normal anatomy of the adrenal glands and normal size of the kidneys with nephrocalcinosis. Additional biochemical evaluation revealed hypercalcaemia (S-Ca 4.13 mmol/L, normal values 2.17-2.65), hyperphosphataemia (S-P 1.8 mmol/L, n 0.7-1.5 ), hypercalciuria (0.13 mmol/kg/24h, n 0.03-0.10) and high serum concentration of parathyroid hormone (S-PTH 44 pmol/L, n 1.0-7.5). Apart from hypertension, there were no other clinical signs of hypercalcaemia. The intravenous application of pamidronate (60 mg) and furosemide treatment resulted in a drop in calcaemia (3.2 mmol/L), which remained in the 3.1 -3.3 mmol/L range. The <sup>99</sup>Tc-sestamibi scan revealed parathyroid adenoma of the right inferior gland, which was also visible by ultrasound examination. Mildly elevated level of S-prolactin pointed to the diagnosis of MEN-I, however magnetic resonance imaging of the pituitary gland was normal, neither were there any morphological or biochemical signs of pancreatic islet cell tumors. Parathyroid adenoma was surgically removed 30 days after the pharmacological correction of calcaemia. In the postoperative course, hypocalcaemia (1.89 - 2.08 mmol/L) with paresthesias occurred, this being successfully managed by daily oral application of 1500 mg of calcium and 1998 IU of vitamin D. Atenolol was replaced by another antihypertensive agent, ramipril (2.5 mg QD). Currently, the patient is 6 months after the surgery. The S-Ca and S-PTH are within reference ranges, same as the blood pressure. Hypercalcaemia in hyperparathyroidism can be a cause of hypertension. Unfortunately, this possibility is underestimated, in spite of the fact that hypertension might occur in 40% patients with primary hyperparathyroidism. In conclusion, juvenile hypertension needs to be thoroughly assessed, including complete evaluation of serum minerals.

## CHRONICKÉ SELHÁNÍ LEDVIN U DĚTÍ V ČESKÉ REPUBLICE V ROCE 2004.

Eva Šimková, J. Dušek, J. Kreisinger, T. Seeman, K. Vondrák, P. Dvořák, J. Janda, \*\*\*\*J.Špatenka,  
\*Z.Doležel, \*\*M.Hladík. Pediatrická klinika FN v Motole, \*II.dětská klinika Brno, \*\*Dětská klinika  
Ostrava, \*\*\*\*Transplantační centrum FN Motol

**Jako každoročně prezentujeme aktuální incidenci a prevalenci chronického selhání ledvin (CHSL= konečné stadium poruchy funkce ledvin, End Stage Renal Disease=ESRD) a náhrady funkce ledvin (RRT=Renal Replacement Therapy) u dětí do 18 let v ČR. Data byla získána z dětských dialyzačních center v Praze, Ostravě a Brně.**

**Výsledky:**

1. **incidence nových případů ESRD:** v roce 2004 byla dialyzační léčba zahájena pouze u 8 dětí, z toho u 3 dětí PD a u 5 HD.
2. **prevalence CHSL/RRT**(počet přežívajících pacientů léčených dialýzou nebo po úspěšné transplantaci): k 31.12.2004 bylo v ČR léčeno celkem 53 dětí, z nich 43 po úspěšné transplantaci ledviny (TxL), 6 dětí léčeno peritoneální dialýzou (PD) a 4 děti léčeny hemodialýzou (HD)..
3. **transplantační aktivita:** celkem bylo v roce 2004 u dětí provedeno 9 kadaverózních TxL a jedna TxL od živého dárce, exitoval jeden pacient léčený RRT.
4. **incidence a prevalence – statistika:** podle údajů Českého statistického úřadu bylo v ČR k 31.12. 2004 celkem 10.2 miliónu obyvatel, z toho 2.0 milióny dětí do 18 let., z toho pak plyne, že
  - a) **incidence nových případů selhání ledvin vyžadujících RRT u jedinců do 18 let byla v ČR v roce 2004 celkem 4 pmcp (per million children population), tj. 4/1 milión dětské populace.**
  - b) **prevalence CHSL/RRT u jedinců do 18 let v roce 2004 byla 26.5 pmcp.**

**Komentář:** není stále úplně jasné, proč je v ČR incidence CHSL u dětí poloviční než v západní Evropě (okolo 7 pmcp), rep. v USA (tam až 10/pmcp.) Počet jedinců léčených v posledních letech v ČR v integrovaném dialyzačně-transplantačním programu trvale mírně stoupá (v roce 1999 u dětí do 18 let 19.5/1pmcp, v roce 2003 25.2/1 pmcp, zůstává ale stále nižší než v okolních státech. Důvodem může být menší počet dětí zařazovaných v kojeneckém/batolecím věku, ale i etické a náboženské důvody. V každém případě jsme v ČR schopni poskytnout náhradní léčbu všem pacientům, kteří jsou k ní indikováni.

**Podpořeno Výzkumným záměrem FNM MZO 00064203/6906**

**RENAL REPLACEMENT THERAPY IN CHILDREN  
CZECH REPUBLIC IN 2004.**

E.Šimková, J. Dušek, J. Kreisinger, T. Seeman, K. Vondrák, P. Dvořák, J. Janda, \*Z.Doležel,  
\*\*M.Hladík,

Pediatrická klinika FN v Motole, \*II.dětská klinika Brno, \*\*Dětská klinika Ostrava

**The report reviews the prevalence and incidence of chronic renal failure (CRF) in children in the Czech Republic (CZ). Data of children with CRF were provided from three paediatric dialysis centres (Prague, Brno and Ostrava).**

**Results:** by the end of 2004 altogether 53 patients under 18 years had been identified as having CRF. Of these 42 had do survive after successful renal transplantation, 4 were treated by haemodialysis (HD) and 6 by peritoneal dialysis (PD).

In 2004 renal replacement therapy (RRT) had been commenced in 8 children, in 3 the PD was used as the a first choice of RRT and HD was selected for the other 5 patients. In total 19 children had been dialysed over the course of 2004. Dialysis had been performed following successful renal transplantation, some 9 cadaver renal transplantations and 1 living related transplantation having been carried out. 1 child died on RRT in 2004.

The prevalence of RRT in children under 18 years old was 26,5 per million child population and 5,2 per million whole Czech population. The incidence of RRT was 4 per million of child population and 0,8 per million of total whole CZ population. The prevalence and incidence of RRT in children in the CZ has not changed significantly in comparison with previous years findings, and in general the rate of incidence has remained lower than that evidenced in the surrounding EU countries.

**Conclusions:** RRT remains a routine treatment for children with CRF in the CZ; the aim of RRT is to ensure successful renal transplantation.

Supported by Research Project FNM MZO 00064203/6906

## VÝSKYT VYBRANÝCH TYPŮ VROZENÝCH VAD LEDVIN U NAROZENÝCH V ČR V OBDOBÍ 1996 - 2003

Antonín Šípek /ÚPMD Praha, Vladimír Gregor / FTN, Praha, Jiří Horáček / FTN, Praha, Dana Mašátová /ÚZIS, Praha, Lenka Petružilková / ÚZIS, Praha

**Cíl studie:** Prezentace vybraných typů vrozených vad ledvin v České republice v období 1996 až 2003. Analýza incidencí těchto vad v jednotlivých skupinách podle diagnóz a pohlaví.

**Typ studie:** Retrospektivní demograficko-epidemiologická studie.

**Materiál:** V práci byla použita data z celorepublikové registrace vrozených vad u narozených dětí vedené v Ústavu zdravotnických informací a statistiky České republiky za období 1996 – 2003 a údaje o prenatální diagnostice těchto vrozených vad v ČR v období 1996 - 2003.

**Metodika:** Epidemiologická analýza incidencí agenéze/hyopoplázie ledvin, cystických ledvin a hydronefrózy u případů prenatálně diagnostikovaných a u narozených dětí. Byla provedena matematická analýza incidencí podle pohlaví a jednotlivých diagnóz.

**Výsledky:** V ČR bylo v námi sledovaném období registrováno 729 205 narozených dětí, z tohoto počtu bylo 25 687 dětí narozených s vrozenou vadou. Z toho byla diagnostikována jednostranná agenéze ledviny v 164 případech, oboustranná v 16 případech. Hyopoplázie ledvin byla ve 32 případech jednostranná a v 10 případech oboustranná. Ve 125 případech byla diagnostikována polycystóza ledvin a v 867 případech vrozená hydronefróza.

**Závěr:** V naší práci byly stanoveny aktuální četnosti vybraných vrozených vad ledvin v České republice za období 1996 – 2003. Pozitivní prenatální diagnostika může být důvodem k předčasnému ukončení gravidity v případech oboustranné agenéze ledvin autosomální recesivní polycystózy nebo dalších závažných vrozených vad -nefropatií/uropatií, samozřejmě vždy po dohodě s těhotnou a její rodinou.

Práce byla podporována Grantem IGA MZ ČR NJ / 7516-3

## **INCIDENCE OF SELECTED TYPES OF RENAL CONGENITAL ANOMALIES IN BIRTHS IN THE CZECH REPUBLIC (1996 – 2003)**

Antonín Šípek / ÚPMD Praha, Vladimír Gregor / FTN, Praha, Jiří Horáček / FTN, Praha, Dana Mašátová / ÚZIS, Praha, Lenka Petržílková / ÚZIS, Praha

**The aim of the study:** Presentation of the incidence of selected types of congenital anomalies in the Czech Republic in 1996 – 2003 period. Analysis of the incidences of the defects in different groups by sex and by diagnosis.

**Material:** In the investigation we used the data from the countrywide registration of birth defects, kept in the Institute for Health Information and Statistics of the Czech Republic, as well as the data on the prenatal diagnosis of these birth defects in the same period.

**Methods:** Epidemiological analysis of the incidences renal agenesis and hypoplasia, cystic kidneys and congenital hydronephrosis diagnosed prenatally and postnatally. Mathematical analysis of the incidences of these defects by sex and by diagnosis.

**Results:** In the Czech Republic 729 205 births in total were recorded in this period. Of this total number 25 687 births with congenital anomaly were recorded. Renal anomalies were found in following figures: unilateral renal agenesis in 164 cases, bilateral renal agenesis in 16 cases, unilateral renal hypoplasia in 32 cases, bilateral renal hypoplasia in 10 cases. The polycystic kidneys and congenital hydronephrosis were recorded in 125 and 867 cases respectively.

**Conclusion:** In this study the actual incidences of the selected renal anomalies in the Czech Republic during 1996 – 2003 period were determined. The positive prenatal diagnosis may become a reason for the pregnancy termination in case of bilateral renal agenesis, autosomal recessive polycystic kidney disease and other severe anomalies, of course, always after detailed information and agreement of the families.

Supported by Grant Project IGA MZ CR 7516-3



## ÚSKALÍ METODY ABPM U KOJENCŮ, BATOLAT A PŘEDŠKOLNÍCH DĚTÍ

<sup>1</sup>T. Šuláková, <sup>2</sup>I. Kacířová, <sup>1</sup>A. Bosáková, <sup>2</sup>M. Grundmann

<sup>1</sup>Klinika dětského lékařství a <sup>2</sup>Ústav farmakologie FN sP Ostrava a ZSF OU

ABPM (24-hodinové ambulantní monitorování krevního tlaku) se i v pediatrii stává rutinním vyšetřením. U malých dětí ale zatím nejsou větší zkušenosti, chybí i normy pro věkové skupiny 0-6 let a v tomto věku měření přináší technické problémy.

**Cílem** naší studie bylo posoudit vhodnost techniky ABPM u kojenců, batolat a předškolních dětí.

**Soubor, metoda:** ABPM jsme vyšetřili 18 dětí, 11 chlapců, 7 děvčat ≤ 6 let věku. Indikací k vyšetření bylo onemocnění ledvin s proteinurií a/nebo s předpokládanou nebo prokázanou hypertenzí. Sedm dětí bylo při prvním vyšetření bez léčby antihypertenzivy. K měření byly použity dva přístroje: SpaceLab ATK 90217 (11 pacientů) a Pulseware 4.61 (7 pacientů). Bylo provedeno celkem 51 vyšetření (průměr 2.83/pacienta). Za adekvátní byl považován alespoň 20 hod. záznam se 40% úspěšností měření. Snášenlivost metody u dětí byla hodnocena pomocí dotazníku vyplněného rodiči, škála hodnocení byla 1 až 4, kde 1 = výborná snášenlivost, 4 = nesnášení přístroje.

**Výsledky:** věk pacientů při 1. vyšetření byl (průměr, min., maximum) 3.96 ± 1.7 (0.33, 6) let, výška 100.16 ± 16.68 (66, 24) cm, hmotnost 16.8 ± 5.72 (6.82; 26.5) kg. Průměr obvodu paže byl 15.65 (12-20) cm, k měření byla použita manžeta 7 cm. Systolický TK [sTK] ve dne byl 102 ± 10 (84, 117), v noci 97 ± 10 (80-112) mmHg. Denní diastolický TK [dTK] byl 62 ± 10 (47, 79), noční 55 ± 10 (44, 79) mmHg. U 12 dětí byl zaznamenán spánek přes den a jejich křivka měla 4-fázový charakter. Průměrný věk těchto dětí byl 3.29 ± 1.7 (0.33, 6) let. Šest dětí mělo 2-fázovou křivku a jejich průměrný věk byl 5.31 ± 0.49 (4.75, 6). Čtyřfázová křivka byla významně častější u mladších dětí (p=0.002). Šest dětí mělo zachovaný pokles TK ve spánku. U 11 dětí při normálních hodnotách průměrného TK chyběl v noci pokles sTK, z toho 2 děti měly inverzní křivky, u 7 dětí pokles dTK a 2 křivky byly inverzní. Průměrný pokles sTK byl 3.77 ± 9.07 (-26.13; 15.78), dTK 9.9 ± 8.38 (-6.78, 25.37) %. Pouze u 1 dítěte jsme zaznamenali nedostatečný pokles sTK a dTK ve smyslu inverzní křivky v době odpoledního spánku. Průměrný odpolední pokles sTK 15.19 ± 9.8 (-2.59; 26.12), dTK 20.23 ± 15 (-6.66; 38.96) %. Úspěšnost měření v souboru byla 68 ± 14 (45, 92) %. U dětí s 4-fázovými křivkami 62 ± 12%, s 2-fázovými křivkami 81 ± 9%, p = 0,005. Snášenlivost přístroje byla dobrá u všech vyšetřovaných dětí, dle skórovacího systému pro den 1.52 ± 0.69, pro noc 1.35 ± 0.58 bodu, bez významného rozdílu mezi dětmi s 4- a 2-fázovými křivkami. **Závěr:** i u velmi malých dětí lze dosáhnout dostatečného počtu naměřených hodnot nutných pro úspěšné vyšetření a zhodnocení ABPM. Snášenlivost metody je dobrá ve všech věkových skupinách. Pro nižší věkové skupiny jsou typické spíše 4-fázové křivky a při hodnocení tlaku je s nimi nutno počítat. V určitých případech by přehlédnutí odpoledního spánku mohlo vést ke zkreslení denních průměrů TK.

## DIFFICULTY of ABPM in INFANTS, TODDLERS and PRESCHOOL CHILDREN

<sup>1</sup>T. Šuláková, <sup>2</sup>I.Kacířová, <sup>1</sup>A. Bosáková, <sup>2</sup>M. Grundmann

<sup>1</sup>Dptm. of Pediatrics and <sup>2</sup>Institute of Pharmacology FNSP Ostrava and ZSF OU

24-hour ambulatory blood pressure monitoring (ABPM) is very suitable to diagnose and monitor the hypertension of "all" age groups. With small children there has not been enough experience with this technology and measuring brings some problems, e.g. lack of standards for the age groups 0 to 6 and technical problems of implementation. The **aim** of the work is to consider the appropriateness of the ABPM technology with children under 6.

**Patients, methods:** ABPM was examined in 18 children (11 boys, 7 girls). Indication for the examination was a nephropathy with proteinuria and/or with supposed or already proved hypertension. Altogether 51 examinations have been performed (mean = 2.83/patient). Seven children were not treated with antihypertensives during the first examination. Two devices for ABPM were used: SpaceLab ATK 90217 /Pulseware 4.61 (11/7 patients). At least a 20-hour record with 40% of successful measurements was considered as satisfactory. The compliance of children/parents was evaluated by means of a questionnaire (completed by parents). The range of the evaluation was from 1 to 4, i.e. 1 = adaptation to ABPM very well and 4 = adaptation not achieved.

**Results:** the age of the patients during the first examination was  $3.96 \pm 1.7$  (0.33- 6), height  $100.16 \pm 16.68$  (66-124) cm, weight  $16.8 \pm 5.72$  (6.82-26.5) kg. The average arm circumference was 15.65 (12-20) cm, a 7 cm cuff was used. The systolic BP [sBP] during the day was  $102 \pm 10$  (84, 117), and at night  $97 \pm 10$  (80-112) mmHg. The daily diastolic BP [dBP] was  $62 \pm 10$  (47, 79), and the nightly BP was  $55 \pm 10$  (44, 79) mmHg. In 12 children sleep was recorded during the day and the curve had a 4-phase character. The mean age of the children was  $3.29 \pm 1.7$  (0.33, 6.00). 6 children had a 2-phase curve and their mean age was  $5.31 \pm 0.49$  (4.75- 6). We found the 4-phase curve more frequently in the younger children ( $p=0.002$ ). Six children kept the decrease of BP during their sleep. Eleven children revealed no sBP decrease during the night while having normal values of mean BP. Excluding this group, 2 children had inverse curves, 7 had a decrease of dBP, and 2 curves were inversive. An average decrease of sBP was  $3.77 \pm 9.07$  (-26.13; 15.78), dBP  $9.9 \pm 8.38$  (-6.78; 25.37) %. Only 1 child had an insufficient decrease of sBP and dBP in terms of the inversive curve during the afternoon sleep. The mean of afternoon sBP -decrease was  $15.19 \pm 9.8$  (-2.59; 26.12), dBP  $20.23 \pm 15$  (-6.66; 38.96) %. Altogether  $68 \pm 14$  (45. 92) % measurement have been completed successfully. In children with the 4-phase curves  $62 \pm 12\%$ , and the 2-phase curves  $81 \pm 9\%$ ,  $p=0.005$ . The adaptation to the device was generally good -according to the score system for a day  $1.52 \pm 0.69$ , and for a night  $1.35 \pm 0.58$  without a significant difference between children with the 4- vs. 2-phase curves.

**Conclusion:** even in infants and toddlers it is possible to achieve a sufficient number of measured values with good adaptation to ABPM. The 4-phase curves that are typical for lower age groups are more frequent and it is necessary to take this fact in account while evaluating the ABPM results..

## FSGS - AKTUÁLNĚ

T. Šuláková, A. Bosáková

Klinika dětského lékařství FNŠP Ostrava

Nejčastější formou nefrotického syndromu (NS) u dětí mezi 1. rokem a dospělostí jsou podle studií ze 70. let (ISKDC) minimální změny (MCD), které v závislosti na věku odpovídají za 60-90% biopticky ověřených případů idiopatického NS. Následuje FSGS (primární forma), která tvoří 7-10% bioptických nálezů. Od začátku devadesátých let se zdá být zjevné, že prevalence těchto dvou forem se změnila. Studie v dospělé populaci, ale i u dětí, z anglosaské oblasti popisují dvojnásobný až trojnásobný nárůst relativní frekvence FSGS a pokles MCD zejména u Afroameričanů. Někteří autoři však upozorňují, že tento vzestup frekvence nemusí platit pro jiné populace, resp. Evropu.

V poslední době se má za to, že patofyziologie FSGS začíná v glomerulu a souvisí s poškozením podocytů. V tomto smyslu bylo identifikací některých podocytárních proteinů a jejich mutací dosaženo velkého průlomu. Tyto genetické mutace byly prokázány nejen v případě familiárního výskytu, ale také u sporadických případů NS. Jmenovitě se jedná o mutaci genu NPHS1 pro nefrin (19q13.1) - kongenitální NS Finského typu, mutaci NPHS2 pro podocin (1q25-31) - steroid rezistentní NS typu 1 (obě formy autosomálně recesivně dědičné), mutaci genu ACTN4 pro  $\alpha$ -aktinin-4 (19q13) a mutace lokusu 11q21-q22 - steroid rezistentní NS s autosomálně dominantní dědičností. Objevení těchto genetických markerů vedlo k intenzivnímu hledání familiárních forem FSGS, které jsou pravděpodobně mnohem častější než se původně předpokládalo. Zdá se, že rekurence FSGS po transplantaci ledviny je v případě familiárních forem neobvyklá.

**Doposud neexistují ani u dětí ani u dospělých žádné specifické léčebné protokoly pro FSGS. 25% dětí s NS na podkladě FSGS a 20-30% dospělých je kortikosenzitivních a jejich prognóza co se týče renálních funkcí je příznivá.**

**Většina kortikorezistentních pacientů progreduje do ESRD. Odpověď na výsledek léčby alkylačními látkami a Cyklosporinem A závisí více na předchozí odpovědi na steroidy než na histologickém nálezu. Kombinace Cyklosporinu A a kortikosteroidů však signifikantně zvyšuje efektivitu Cyklosporinu. U pacientů, kteří nedosáhli remise při léčbě Cyklosporinem bylo popsáno úspěšné použití Takrolimu, Sirolimu a Mykofenolát mofetilu. Stran léčby tak zůstává steroidrezistentní forma FSGS nejproblémovější formou onemocnění.**

## FSGS – PRESENT SITUATION

T. Šuláková, A. Bosáková  
Pediatric Department, FNŠP- University Hospital Ostrava

According to the studies performed in the 70s (ISKDC), the most frequent form of the nephrotic syndrome (NS) in the children aged 1 through adulthood are minimal changes (MCD) which, based on the age, account for 60 to 90% biopsy proved cases of the idiopathic NS. The next form is FSGS (primary form), which accounts for 7 to 10% of the bioptic findings. It has been obvious since the beginning of the 90s that the prevalence of these two forms has changed. The studies performed with the adult population as well as children from the Anglo-Saxon areas describe from double to triple increase of the relative frequency of FSGS and decline of MCD especially with Afro-Americans. However, some authors point out that this increase of incidence may not apply to other populations or Europe.

It has been recently believed that the pathophysiology of FSGS begins in the glomerulus and is connected with damage of podocytes. A big breakthrough has been achieved due to the identification of some podocytatic proteins and their mutations.

These genetic mutations have been proved not only in case of the familial incidence but also with sporadic cases of NS. It is namely the mutation of the NPHS1 gene for nephrin (19q13.1) – the congenital NS of the Finnish type, the mutation of the NPHS2n for podocin (1q25-31) – the steroid resistant NS of Type 1 (both forms are autosomal recessively inherited), the mutation of the ACTN4 gene for  $\alpha$ -actinin-4(19q13), and the mutation of the locus 11q21-q22 – the steroid resistant NS with autosomal dominant heredity. The detection of these genetic markers has led to intensive searching of familial forms of FSGS which are probably much more frequent than it was originally supposed. It seems that recurrence of FSGS after a kidney transplantation is unusual in case of familiar forms.

There have been no specific medical reports for FSGS for either children or adults up to the present time. 25% of the children with NS based on FSGS and from 20 to 30% of the adults are steroidsensitive and their prognosis regarding renal functions is favourable. Most steroid-resistant patients progress to ESRD. The response to the treatment by means of alkylating substance and cyclosporine A depends more on the previous answer to the steroids rather than on the histological finding. However, combining cyclosporine A and steroids significantly increases the effectiveness of cyclosporine A. Patients treated with cyclosporine A had no remission, however, there are reports on successful treatment using Tacrolimus, Sirolimus, and mycophenolate mofetile. Besides treatment the steroid-resistant form of FSGS thus remains the most troublesome form of disease.

## JE HYPOXIE ZPŮSOBENÁ VENOZNÍ STÁZOU JEDNOU Z PŘÍČIN POŠKOZENÍ FUNKCE VARLETE U VARIKOKÉLY?

Tichý S.<sup>1</sup>, Jiroušová K.<sup>2</sup>, Machart M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Oddělení dětské urologie Kliniky dětské chirurgie 3.LF UK a FTNsP, Praha 4

<sup>2</sup>Pediatrická klinika ILF UK a FTNsP Praha 4

### 1. Úvod, cíl sdělení

Varikokela je etiologickým faktorem infertility u téměř 40% neplodných mužů. Patofysiologie neplodnosti není stále jednoznačně zodpovězena. Mezi faktory podporující poškození funkce varlete u varikokély patří skrotální hypertermie při peritestikulární stáze, zvýšení tlaku refluktující krve na bazální membránu zárodečného epitelu, reflux nadledvinových metabolitů a hypoxie způsobená venózní stázou. Poslední z těchto teorií ačkoliv se zdá logická, není jednoznačně přijata.

**Cílem naší prezentace** je vyslovit se na základě vlastních zkušeností k diskutované otázce-poškození testikulární funkce hypoxií, která je způsobena venózní stázou u varikokély.

**2. Materiál a metodika:** autoři prezentují 20 pacientů ve věku 12-18 r. s levostrannou varikokelou IIIo (dle Hudsona), u kterých během operace-mikrochirurgické varikokelektomie vyšetřovali krevní plyny dle Astrupa z levé testikulární žíly a nálezy srovnávali s vyšetřením krevních plynů z periferní žíly.

**3. Výsledky:** u všech sledovaných pacientů bylo konstatováno významné snížení hodnot  $pO_2$  u vzorků z testikulární žíly ve srovnání s periferní žílou. Snížení bylo přímo úměrné dilataci žil plexus pampiniformis.

### 4. Závěr:

**Autoři ve svém sdělení prokazují významné snížení hodnot  $pO_2$  ve vzorcích krve odebíraných peroperačně z levé testikulární žíly ve srovnání se vzorky krve odebíraných současně z periferní žíly. Jejich výsledky podporují teorii o možném poškození testikulární funkce hypoxií u varikokély. Sdělení je prezentováno jako předběžná informace.**

Pozn.:

Na Medline jsme našli jen jednu práci na podobné téma, která byla publikována už před 16 lety, autoři rovněž vyšetřovali krevní plyny ve v. spermatica. Práce byla ale otištěna jen v originále v čínském časopisu a abstrakt je jen velmi stručný.

Yan CH: Blood gas analysis of varicocele, spermatic vein and peripheral vein. Zhonghua Wai Ke Za Zhi. 1989 Jan;27(1):37-8, 62.

## **IMPAIRED TESTICULAR FUNCTION IN VARICOCELE DUE TO LOCAL HYPOXIA CAUSED BY VENOUS STASIS ?**

Tichý S., Jiroušová K., Machart M.

Division of Pediatric Urology, Dptm. of Pediatric Surgery, 3<sup>rd</sup> Faculty of Medicine, Charles University, Prague, Czech Republic

Dptm. of Pediatrics, 1<sup>st</sup> Faculty of Medicine, Charles University, Prague, Czech Republic

### **Introduction:**

Varicocele is one of the most common causes of male infertility being responsible for ca 40% of such cases. It is caused by a varicose vein, and can be reversed therefore creating fertility. The reason of pathophysiological changes leading to infertility is not yet unequivocally answered. The factors encouraging the impairment of the testicular function include scrotal hyperthermia in peritesticular stasis, the increased pressure in the membrane of the germinative epithel, the reflux of adrenal metabolites and the hypoxia caused by the venous stasis. The last theory is not unequivocally accepted.

**Aim of our study:** to examine the local situation and blood gas analysis in testicular vein (hypoxia?) during the surgical intervention and its possible impact .

1. **Materials and methods:** 20 adolescents aged 12 to 18 years with varicocele grade III (scale according to Hudson). The blood gas analysis (classical Astrup examination) have been performed during the microsurgical intervention (blood taken from the left testicular vein and compared with a sample from the peripheral vein).
2. **Results:** every of observed patients showed a significant difference in the value of pO<sub>2</sub> in the blood sample from testicular vein (pO<sub>2</sub> lower than in the sample from peripheral blood). The decrease of pO<sub>2</sub> in the testicular vein correlated significantly with the dilatation of the plexus pampiniformis.
3. **Conclusion:** authors demonstrated a significant reduction of pO<sub>2</sub> in the blood sample from the testicular vein obtained during the surgery comparing the blood analysis with peripheral vein. According our best knowledge, it was only one previous report on this topic (Yan CH) but printed only in a Chinese medical journal(Yan CH).

Yan CH: Blood gas analysis of varicocele, spermatic vein and peripheral vein. Zhonghua Wai Ke Za Zhi. 1989 Jan;27(1):37-8, 62.