

27. pracovní dny dětské nefrologie

Havlíčkův Brod 2006

ABSTRAKTA

CONGENITAL NEPHROSIS, MESANGIAL SCLEROSIS, AND DISTINCT EYE ABNORMALITIES IN A NEWBORN: MOLECULAR CONFIRMATION OF PIERSON SYNDROME.

Květa Bláhová¹, Martin Zenker², Martina Tesařová¹, Josef Stejskal³, Jiří Malec⁴, Jan Janda¹

¹Pediatric Clinic and 2nd Faculty of Medicine, Charles University, Prague

²Institute of Human Genetics, University of Erlangen, Germany

³Department of Pathology and Molecular Medicine 2nd Faculty of Medicine, Charles University, Prague

⁴Department of Ophthalmology for Children and Adults 2nd Faculty of Medicine, Charles University, Prague

Introduction: Demonstration of a newborn with congenital nephrosis, mesangial sclerosis, eye abnormalities.

Patient: A boy from 2nd pregnancy (spontaneous abort previously) of unrelated parents, born at 34 weeks of gestation (2 900g/49 cm) with oedemas, respiratory distress, oliguria, eye abnormalities (unilateral buphtalmos/microphthalmos, cataracts, corneal and retinal irregularities). Oligohydramnion and enlarged placenta (1.2 kg) were described. During 11 days the serum creatinine increased to 278 umol/L, urea to 8.4 mmol/L. Proteinuria (8.6 g/L), hypoproteinemia (33.5 g/L) and hypoalbuminemia (15.7 g/L) were present. Renal biopsy and molecular investigation of family were indicated. He died at the age of 24 days from cardiorespiratory failure.

Methods: All known coding exons including the flanking introns of the LAMB2 gene were amplified by PCR using an AB13730 automated sequencer (Applied Biosystems). Standard examination of renal biopsy, in addition immunohistochemical staining with laminin Ab-2 antibody (Neomarkers Laminin Ab-2).

Results: The patient turned out to be compound-heterozygous for two small deletions in exon 14 (c.1875-1879delGCGCT - L625fsX629) and exon 27 (c.4504delA- R1502fsX1519), the exon 14 mutation was inherited from mother, the exon 27 mutation from father. Renal biopsy findings: segmental and global sclerosis, simple capillary tuft with fetal type of podocytes, tubular atrophy, displayed interrupted linear positivity of glomerular and tubular basement membranes (lamininAb-2 antibody staining).

Conclusion: These findings confirmed an autosomal-recessively inherited Pierson sy. Parents molecular investigation will offer prenatal diagnosis in future.

KONGENITÁLNÍ NEFRÓZA, MESANGIÁLNÍ SKLERÓZA A VÝRAZNÉ OČNÍ ANOMÁLIE U NOVOROZENCE: MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ POTVRZENÍ PIERSONOVA SYNDROMU.

Květa Bláhová¹, Martin Zenker², Martina Tesařová¹, Josef Stejskal³, Jiří Malec⁴, Jan Janda¹

¹Pediatrická klinika, FN Motol a 2. LF UK, Praha

²Institute of Human Genetics, University of Erlangen, Germany

³Ústav patologie a molekulární medicíny, FN Motol a 2.LF UK, Praha

⁴Oční klinika dětí a dospělých, FN Motol a 2.LF UK, Praha

Úvod: Kongenitální nefrotický syndrom (CNS) je z hlediska genetického i klinického heterogenní skupinou. Nově popisovanou jednotkou (autosomálně recesivní dědičnost) s průkazem mutací genu LAMB2 (laminin β2, chromozom 3p14-p22) je CNS provázený difúzní mesangiální sklerózou a výrazným očním postižením, tzv. Piersonův sy. Ve spolupráci se zahraničním pracovištěm byla tato diagnóza poprvé potvrzena i v České republice.

Pacient: Chlapec ze druhého, rizikového těhotenství nepříbuzných rodičů (předchozí těhotenství skončilo spontánním abortem v prvním trimestru, v tomto těhotenství preeklampsie matky) se narodil ve 34. gestačním týdnu, s porodní hmotností 2 900g, délkou 49 cm. Až v průběhu porodu byl zjištěn významný oligohydramnion a enormně zvětšená placenta (1.2 kg). Po narození byly u chlapce patrné rozsáhlé edémy (až anasarka), dechová tíseň (hypoplasie plic, 3 denní ventilační podpora, oxygenoterapie), oligurie, závažné oční postižení (unilaterální hydroftalmus/mikroftalmus, bilaterální katarakty, korneální a retinální abnormality). Byla přítomná hypoproteinémie (33,5 g/l), hypoalbuminémie (15,7 g/l), proteinurie (8,6g/l). Během 11 denní konzervativní léčby dosáhla hladina sérového kreatininu 278 umol/l, urey: 8,4 mmol/l. Byla indikována renální biopsie a molekulárně genetické vyšetření na zahraničním pracovišti (posléze provedeno u obou rodičů). Chlapec zemřel ve věku 24 dní pod obrazem kardiorespiračního selhání.

Metody: Všechny známé kódující exony (včetně přilehlých intronů) LAMB2 genu byly amplifikovány pomocí PCR s použitím AB13730 automatického sekvenátoru (Applied Biosystems). Standardní vyšetření renální biopsie bylo doplněno o imunohistochemické vyšetření zmrazených řezů s protilátkou proti lamininu Ab-2 (Neomarkers Laminin Ab-2).

Výsledky: U pacienta byly prokázány dvě malé delece – v exonu 14 (c.1875-1879delGCGCT - L625fsX629) a v exonu 27 (c.4504delA- R1502fsX1519). Obě mutace reprezentují funkčně nulové alely, což předpokládá plně vyjádřený fenotyp s infaustní prognózou. Molekulárně genetické vyšetření obou rodičů potvrdilo, že mutaci v exonu 14 zdědil pacient od matky, mutaci v exonu 27 od otce. Mutace v exonu 14 je nově popsána, zatímco mutace v exonu 27 (c.4504delA) již byla prokázána v r. 2004.

V excize z ledviny (biopsie z lumbotomie) rozměrů 6x5x5 mm byla zastižena kůra a zevní část dřeně. Z více než sta glomerulů měla méně než desetina zachovalý kapilární trs, ostatní jevíly různě rozsáhlé segmentální nebo globální sklerotizace doprovázené množением mesangiálních, místy i extrakapilárních buněk. Různě pokročilou atrofií tubulů obklopovalo rozšířené intersticiium. Imunohistochemické vyšetření s protilátkou proti lamininu Ab-2 prokázalo nesouvislou lineární pozitivitu na GMB (u zachovalých trsů) a plošné zabarvení sklerotických úseků. Klasická IF byla negativní. EM potvrdila různě rozsáhlé rozrušení struktury GMB, difúzní fúzi pedicel, vymizení fenestrací endotelu.

Závěr: Provedená vyšetření potvrdila těžkou formu kongenitálního Piersonova syndromu, s 25% rizikem výskytu u dalšího dítěte. Ve spolupráci se zahraničním pracovištěm bude rodičům při další graviditě zajištěna prenatální diagnostika.

DERIVACE MOČE U DĚTÍ

A. Bosáková, T.Šuláková
Dětská klinika FNŠP Ostrava

Cílem práce je podat ucelený přehled problematiky derivace moče u dětí.

Derivace moče : odvod moče pomocí katetru nebo přímé vyústění dutého orgánu na povrch těla.

Tvar stomie je kruhový nebo oválný, sliznice stomie je červenorůžová, křehká, snadno krvácí. Ve stomii nejsou žádná nervová zakončení, proto není citlivá na bolest.

Indikace vytvoření stomie: nejčastější příčinou jsou vrozené vývojové vady urotraktu, (hydronefrózy, chlopně zadní uretry), neurogenní postižení MM, urolithiáza.

Vyvedení stomie závisí od místa postižení urotraktu.

Komplikací stomie je stenóza, její prolaps nebo krvácení.

Nové moderní materiály a technologie umožnily v posledních letech rozvoj a zpřístupnění **pomůcek k ošetřování** stomií. Tyto pomůcky umožňují a zjednodušují způsob ošetřování těchto dětí, brání maceraci kůže v okolí stomie a umožňují zařazení takto postižených pacientů do běžného života.

K ošetřování stomií používáme sáčky a podložky jednodílné a dvojdílné. Nedílnou součástí při ošetřování stomií je použití ochranných a lepidlových mastí a past.

Součástí práce je i názorná fotodokumentace.

V současné době se i na dětských odděleních často setkáváme s malými pacienty s onemocněním uropoetického traktu s nutností provedení močové derivace. U dětí se jedná většinou o stav přechodný. Jejich ošetřování spadá do péče dětského urologa a nefrologa.

FUNKCE MOČOVÉHO MĚCHÝŘE PO ENDOSKOPICKÉ INSTILACI DEFLUXU

Z. Dítě^{1,2}, R. Kočvara^{1,2}, J. Dvořáček^{1,2}, J. Sedláček¹, J. Langer³

¹ Urologická klinika VFN a 1. LF UK, Praha

² Subkatedra dětské urologie, IPVZ, Praha

³ Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK, Praha

IGA MZ CR NR 8021-3/2004

Cíl.

Otevřené antirefluxní operace, zejména pak oboustranné extravezikální procedury, způsobují poruchu funkce dolních močových cest. Srovnáváme vliv endoskopické antirefluxní instilace Defluxu na funkci močového měchýře ve skupině dětí ve věku 0-3 roky.

Metoda.

V létech 2003-2005 jsme operovali pro vezikorenální reflux III.-V. stupně 19 dětí ve věku 11-36 měsíců (prům. 27,3). Čtrnáct dětí se 17 operovanými ureterálními jednotkami (UU) bylo do současnosti kontrolováno. Děti byly sledovány 5-23 měsíců (prům. 11,4). Měsíc po operaci je provedeno sonografické a laboratorní vyšetření, tři měsíce po výkonu videourodynamické vyšetření, podle věku event. UFM.

Výsledky.

Podle klinických dat nedošlo ani u jednoho ze sledovaných dětí ke zhoršení mikce. Pooperační urodynamické vyšetření prokázalo pouze u jedné pacientky (7,3 %) známky hraniční, klinicky němé, hyperaktivity při normální kapacitě močového měchýře. Žádný z pacientů netrpěl po operaci infekcí dolního segmentu močových cest. V jednom případě byla diagnostikována akutní pyelonefritida v souvislosti s nálezem obstrukčního megaureteru.

Závěr.

Endoskopická antirefluxní instilace Defluxu nezpůsobuje podle našich zkušeností ve střednědobém horizontu poruchu funkce dolních močových cest

HEMATURIE A PROTEINURIE – NEKONEČNÝ PŘÍBĚH POSTER

Z. Doležel, D. Dostálková, J. Štarha

II. dětská klinika LF MU a FN Brno

Hematurie (H) anebo proteinurie (P) vyžadují vždy pečlivou analýzu. V některých případech lze vyvolávající příčinu H/P určit snadno, jindy je nezbytné provést některá invazivní vyšetření.

Případ 1.: RA i OA 17letého chlapce jsou bez pozoruhodností. Hoch od 8.r. věku hraje na vrcholové úrovni fotbal. K nefrologickému vyšetření byl odeslán pro opakovaný nález makroskopické H, která se manifestovala vždy po bezprostředním ukončení fotbalového zápasu/tréninku. Při klinickém vyšetření nebyla u chlapce zaznamenána žádná abnormita, měl normální TK. Základní laboratorní analýzy krve a moči byly v normálním rozmezí hodnot, podobně jako funkční vyšetření ledvin. Také ultrasonografické vyšetření (USV) neprokázalo žádnou abnormitu v oblasti uropoetického traktu. Při vyšetření první porce moči po ukončení fyzické zátěže (bicyklová ergometrie) byla u chlapce zaznamenána mikroskopická neglomerulární H. Následný zátěžový test (podle: *Pediatr Nephrol* 2005, 20: 1171-1173) byl pozitivní a stav byl uzavřen jako ponáhlová/sportovní H.

Případ 2.: 11letý chlapec s bezvýznamnou RA i OA byl odeslán k vyšetření pro P trvající asi 3r. P byla intermitentní, převážně izolovaná, pouze v r. 2004 byla 1x zaznamenána navíc i mikroskopická H. P se pohybovala v rozmezí 185 – 310 mg/24h, kvalitativně se jednalo o albuminurii. Všechny obvyklé laboratorní parametry, vč. GF-Sch a také TK měl chlapec vždy zcela v normě; negativní byl nález při renální USV. Renální biopsie (RB) prokázala IgA nefropatii (IgAN). Léčba pro IgAN podle EBM doposud chybí a jsou tak používány různé léčebné protokoly. Progrese v chronické selhání ledvin (CHSL) je po 10, resp. 20 letech trvání IgAN uváděna v rozmezí 5 - 25%, resp. 25 - 50%. IgAN často probíhá plíživě, v populaci dospělých jde o jednu z nejčastějších příčin CHSL.

Případ 3.: RA 13leté dívky je bez pozoruhodností. Narodila se v termínu, PH 3750g/51cm; při porodu došlo k aspiraci plodové vody s nutností následné resuscitace (Apgarové skóre 3, 6, 6). Perinatální hypoxie byla příčinou rozvoje akutního selhání ledvin, které bylo zvládnuto konzervativní léčbou. Od narození až do 13let věku byla dívka sledována v nefrologické poradně; v laboratorních hodnotách přetrvávalo: snížení GF (66 – 73,8 ml/min/1,73 m²), porucha koncentrační schopnosti ledvin (TR 0,88 – 0,93), mírná elevace sérové koncentrace kreatininu (S_{Kr}, 95 – 112 μmol/l) a P (30 – 180 mg/24h). Léčebně bylo postupováno jako u CHSL. Ve věku 12,5 – 13r. došlo u dívky ke zvýšení P (max. 358 mg/24h), poklesu GF (51 ml/min/1,73 m²) a vzestupu S_{Kr} (139 μmol/l). Provedená RB prokázala C1q-nefropatii (C1qN) s fokální hyalinosou a sklerotizací glomerulů. C1qN je relativně vzácné onemocnění, vyžadující vždy odlišení od nefropatie provázející systémový lupus erytematodes (tuto vaskulitidu jsme u pacientky vyloučili). Nekonstantně je u C1qN uváděn rozvoj CHSL.

zdolezel@med.muni.cz

HEMATURIA AND PROTEINURIA – NEVERENDING STORY

Z. Dolezel, D. Dostalkova, J. Starha

IInd Dept. of Pediatrics, Univ. Hosp. Brno

Hematuria (H) / proteinuria (P) are a common presenting symptoms of renal and urinary tract disorders. A detailed analyse of H/P is always necessary.

Case 1.: family and personal history of 17-year-old boy are unremarkable. Boy had played soccer since he was 8 years old. He was admitted for episodes of reddish-colored urine (1-2h after a soccer match) without dysuria or pain. At our visit physical examination was normal, incl. blood pressure (BP). Urinalysis, plasma biochemistry, renal function tests, and renal sonography (RS) gave normal results. After boy's short physical exercise (bicycle ergometry) his urinalysis was positive for microscopic non-renal H. The provocative test (method from *Pediatr Nephrol* 2005, 20: 1171-1173) was positive also and we concluded it was post-renal exercise-related/sport H.

Case 2.: a 11-year-old boy was admitted for three years persisting P. His family and personal history were unremarkable. P was established by routine examination and was intermittent (range 185-310 mg/24h), isolated (only one episode of microscopic H was detected), and only albumin was detected by urine electrophoresis. Boy's physical examination was normal and his serum biochemistry, BP, renal function tests, and RS gave normal results. Renal biopsy (RB) showed IgA nephropathy (IgAN). EBM therapy for IgAN is not yet known. The course of IgAN is often silent and progression to chronic renal failure (CRF) is after duration of 10-20 yrs. IgAN is the most often cause of CRF in adult population.

Case 3.: a 13-year-old female patient was born at term (weight 3750 g, length 51 cm) and for aspiration of amniotic fluid required resuscitation (Apgar score 3, 6, 6) and mechanical ventilation. Perinatal hypoxia was a cause of her acute renal failure (dialysis was not needed). Patient's follow-up during next 12 yrs showed mild form of CRF: serum creatinine (SCr, range 95-112 μmol/l), glomerular filtration rate (GFR, range 66-73.8 ml/min/1.73m²), renal tubular resorption (TR, range 0.88-0.93), and P (range 30-180 mg/24h). At the age 13yrs we performed RB because her P and SCr increased (358 mg/24h, 139 μmol/l, respectively) and GFR decreased (51 ml/min/1.73m²). RB showed C1q-nephropathy with focal glomerular sclerosis and hyalinosis. C1qN is a rare disease and as a first diagnostic step is differentiation against lupus nephritis. Progression of C1qN to CRF is infrequent.

zdolezel@med.muni.cz

RENINOM – VZÁCNÁ PŘÍČINA HYPERTENZE

POSTER

Z. Doležel, J. Štarha, J. Skotáková¹, D. Dostálková

II. dětská klinika LF MU a FN Brno, Klinika dětské radiologie LF MU a FN Brno¹

V populaci dospívajících je v posledních letech primární hypertenze (PH) poměrně častá. Diagnóza PH však vyžaduje vyloučení všech příčin, které jsou podkladem hypertenze sekundární (SH).

Popis případu: 17letá dívka (hmotnost 70,3 kg, výška 158 cm, BMI 27,2) má bezvýznamnou RA i OA. V posledních 6měsících trpěla na opakované bolesti hlavy občasné doprovázené závratí. Odborně nebyla nikde vyšetřena. Při náhodném změření krevního tlaku (TK) v domácích podmínkách byla zjištěna hypertenze. Při přijetí na kliniku uváděla dívka cefaleu, byla v dobrém klinickém stavu (tachykardie 130/min, dechová frekvence 12/min) a měla závažnou hypertenzi (220/180/torr/12cm/sed). Nález na očním pozadí byl normální, při kardiologickém vyšetření byla objektivizována hypertrofie mezikomorového septa. V laboratorních vyšetřeních (odběry bez farmakoterapie) byly opakovaně abnormální: hypokalémie (3,0 mmol/l), mírná metabolická alkalóza (pH 7,48, HCO₃ 26,2 mmol/l, BE + 4), nízké močové (U) ztráty/24h (U_{Na} 22 mmol, U_K 10,9 mmol, U_{Cl} < 18 mmol) a snížená U_{Osm} (304 – 581 mOsm/kg). Funkce ledvin nebyla porušena (clearance 127,6 ml/min/1,73m², resorpce 0,99). Diuréza byla v rozmezí 1840 – 2510 ml/24h. Ultrasonografie ledvin, vč. dopplerovské analýzy krevních toků neprokázala žádné abnormality. Z rozsáhlého spektra hormonálních vyšetření byla zjištěna vysoká plazmatická reninová aktivita (PRA, 12,8 ng/ml/hod), sérová koncentrace aldosteronu byla jen mírně zvýšena (0,63 nmol/l). Cílená CT renální angiografie prokázala v oblasti horního pólu levé ledviny kulovitý hypodenzní tumor (průměr 33 mm). U dívky byla provedena parciální levostranná nefrektomie a histologické vyšetření prokázalo nádor vycházející z buněk juxtaglomerulárního aparátu označovaný také jako reninom (RE). Po extirpaci RE došlo u pacientky k normalizaci TK a léčbu antihypertenzivy bylo možno ukončit.

RE je raritní příčinou SH; publikovaná sdělení jej častěji uvádí u dospívajících/mladších dospělých, převažuje ženské pohlaví. Tento vzácný renin produkující nádor je třeba odlišit zejména od stenózy renální tepny nebo stavů, kdy nádor produkující renin je lokalizován extrarenálně (ovarium, plíce, testes).

zdolezel@med.muni.cz

RENINOMA – A RARE CAUSE OF HYPERTENSION

J. Starha, Z. Dolezel, J. Skotakova¹, D. Dostalkova

IInd Dept. of Pediatrics, Univ. Hosp. Brno, Dept. of Pediatric Radiology¹, Univ. Hosp. Brno

Essential hypertension (EH) is being recognized more frequently in the adolescent population. For correct diagnose of EH is necessary except all causes of secondary hypertension (SH).

Case: family history of 17-year-old female patient (body weight 70.3 kg, body height 158 cm, body mass index 27.2 kg/m²) was unremarkable for hypertension, incl. renal diseases. During last 6months she had often headaches with intermitent vertigo. She was not anywhere examined. Aunt of girl accidentally noted at home her high blood pressure (BP). At admission on intensive care unit patient had headache, her pulse was 130 beats/min, respiratory rate 12breaths/min, and BP was 220/180 torr. Other physical examination was normal. Examination of the eyes did not show any evidence of hypertensive retinopathy; cardiac exam showed interventricular septal hypertrophy. Abnormal laboratory parameters (without medication) were: hypokalemia (3.0 mmol/l), mild metabolic alkalosis (pH 7.48, HCO₃ 26,3 mmol/l, BE + 4), low urinary (U) levels/24h (U_{Na} 22 mmol, U_K 10.9 mmol/l, U_{Cl} < 18 mmol), and low U_{Osm} (range 304-581 mOsm/kg). Her diuresis was in range 1840-2510 ml/24h. Renal function tests were normal and no abnormalities were detected by renal ultrasonography, incl. Doppler exam of renal blood flow. By large hormonal analyse were detected high plasma renin activity (12.8 ng/ml/hod, normal 0.5-1.9) and very mild increased serum aldosterone (0.63 nmol/l, 0-0.60). During the CT renal angiography was found solid mass (diameter 33 mm) in the upper part of the left kidney. A partial left nephrectomy was performed and histological exam revealed juxtaglomerular cell tumor (so called reninoma, RE). After the resection we stopped subsequently patient's antihypertensive therapy. In a 3-month follow-up our girl was normotensive without any medication.

RE is a very rare cause of SH. RE typically present during adolescence or young adulthood and more commonly affect females. This cause of severe SH should be considered along renal artery stenosis in adolescents presenting with secondary hyperaldosteronism or in causes with renin-secreting tumor of non-renal origin (ovarian, pulmonary, Sertoli cell).

zdolezel@med.muni.cz

FREQUENCY OF HYPERTENSION IN CHILDREN WITH UNILATERAL MULTICYSTIC DYSPLASIA

– AMBULATORY BLOOD PRESSURE MONITORING

Flögelová H.¹, Šmakal O.², Šuláková T.³, Malá J.⁴, Konečná M.⁵, Kutrová K.¹,

¹Dept. of Paediatrics, ²Dept. of Urology, University Hospital in Olomouc, ³Dept. of Paediatrics, Teaching Hospital in Ostrava, ⁴Dept. of Paediatrics, Hospital in Opava, ⁵Dept. of Paediatrics, Hospital in Třinec

Introduction: Hypertension is considered to be a complication of unilateral multicystic renal dysplasia. Blood pressure measurement at least twice a year is recommended in those children. In studies based on a one-off blood pressure measurement incidence of HT is 0-8%, which does not represent a big risk. On the other hand the incidence is higher - 20% in the study publicized in 2001 based on ambulatory blood pressure monitoring. The damage of contralateral kidney has been identified as the main risk factor (Seeman, Eur J Pediatr).

The aim of the study: Our goal was to verify both mentioned facts – higher incidence of HT in children with unilateral multicystic dysplasia, and to prove the contralateral kidney damage as the main risk factor in the group of children patients from north Moravia.

Methods: We measured ABPM in 23 children (17 boys, 6 girls) with unilateral multicystic renal dysplasia. Average age was 8.9, range from 4.2 to 17.3 years, median 8. Nephrectomy was done in 12 cases, 11 were treated conservatively. Blood pressure was measured ambulatory during 24 hours by the SpaceLabs device. We compared average daily and nocturnal blood pressure with the norms for ABPM depending on sex and height (Soergelová, J Pediatr 130:178-184). We considered as hypertension values higher than 95th percentile. In 2 children lower than 120cm, we compared average blood pressure with the weighted averages according to Gellermanová. In all children, we also recorded one-off values of blood pressure, plasma creatinin level, clearance of creatinin according to Schwarz and proteinuria. Renal US were performed in all of them.

Results: HT was found in 3 children from 23 (13%). In 1 child, the HT was diurnal and nocturnal, in 2 children only nocturnal. Higher incidence of HT was found in children with contralateral kidney damage (1 from 3 children) in comparison with children with normal US finding (2 from 20 children). Counted clearance was in normal range in all children. 1 child has slightly higher proteinuria (without HT, normal US finding on the contralateral kidney).

Conclusion: We confirmed, that in children measured by ABPM the incidence of hypertension is higher than in children measured just one-off. In addition in those 3 children with HT found out by ABPM, there was no suspicion of HT as their one-off values were not higher than 95th percentile. ABPM should be the part of monitoring in all children with unilateral multicystic renal dysphasia. Damage of contralateral kidney is a risk factor of HT, but on the other hand, a normal US finding doesn't exclude the risk of HT.

LITOTRYPSE EXTRAKORPORÁLNÍMI RÁZOVÝMI VLNAMÍ (LERV) JAKO ÚSPĚŠNÁ METODA LÉČBY OBSTRUKČNÍ UROLITIÁZY JIŽ U PŘEDŠKOLNÍCH DĚTÍ

POSTER

H. Flögelová¹, J. Vrána², K. Michálková³, O. Šmakal², I. Hartmann²

¹Dětská klinika, ²Urologická klinika, ³Radiologická klinika, Lékařská fakulta Palackého univerzity v Olomouci a Universitní nemocnice Olomouc, Olomouc

Cíl: Uvádíme kazuistiky dvou 3-letých bratrů (dvojčat) s idiopatickou hyperkalciurií a urolitiázou. Přes komplexní léčbu došlo u obou ke vzniku obstrukční urolitiázy a renální koliky. Jako léčba této obstrukční urolitiázy (u jednoho chlapce konkrement iuxtavezikálně 8x4 mm, u druhého konkrement pelviureterálně) byla úspěšně použita LERV.

Metody: LERV byla provedena u obou dětí za hospitalizace v celkové anestezii pod rtg zesilovačem přístrojem MEDILIT. Síla rázové vlny byla u obou dětí 10 kV a bylo použito 1666 a 1900 úderů. Po výkonu byly děti monitorovány 24 až 48 hodin. Uvolnění obstrukce a odchod konkrementu byly dokumentovány následným ultrazvukovým vyšetřením a prostým snímkem břicha.

Výsledky: U obou bratrů stačilo jedno provedení LERV k rozdrcení a spontánnímu odchodu konkrementu a uvolnění obstrukce. Výkony proběhly bez komplikací.

Závěr: Na pracovišti dětské urologie je LERV úspěšná a bezpečná metoda léčby obstrukční urolitiázy již u 3-letých dětí.

FREKVENCE HYPERTENZE U DĚTÍ S UNILATERÁLNÍ MULTICYSTICKOU DYSPLAZIÍ LEDVINY

– AMBULANTNÍ 24-HODINOVÉ MĚŘENÍ KREVNÍHO TLAKU

Flögelová H.¹, Šmakal O.², Šuláková T.³, Malá J.⁴, Konečná M.⁵, Kutrová K.¹,

¹Dětská klinika FN v Olomouci, ²Urologická klinika FN v Olomouci, ³Dětská klinika FN sP v Ostravě, ⁴dětské odd. Slezské nemocnice v Opavě, ⁵dětské oddělení nemocnice v Třinci

Úvod: Hypertenze (HT) je považována za komplikaci unilaterální multicystické dysplazie ledviny (UMCD) a u dětí s tímto onemocněním je doporučeno měřit krevní tlak (TK) minimálně 2x ročně. Studie založené na jednorázovém měření TK udávají výskyt HT u dětí s UMCD v 0 až 8%, což nepředstavuje vysoké riziko. V roce 2001 byla publikovaná studie založená na 24-hodinovém ambulantním měření TK (ABPM), která prokázala daleko vyšší výskyt hypertenze u dětí s UMCD, a to 20%, a za hlavní rizikový faktor pro výskyt HT označila poškození kontralaterální ledviny (Seeman, Eur J Pediatr).

Cíl: Naším cílem bylo ověřit obě skutečnosti, vysoký výskyt hypertenze a vyšší riziko hypertenze při poškození kontralaterální ledviny v souboru dětí s UMCD na Severní Moravě.

Metody: Vyšetřili jsme ABPM v souboru 23 dětí (17 chlapců, 6 dívek) s UMCD. Průměrný věk dětí souboru byl 8,9 roku, rozmezí 4,2 až 17,3 roků, median 8 roků. 12 dětí souboru bylo po nefrektomii, 11 bylo léčených konzervativně. TK byl měřen ambulantně po dobu 24 hodin oscilometricky přístrojem SpaceLabs. Průměrný denní a noční TK jsme srovnávali s normou pro ABPM podle pohlaví a výšky dítěte

(Soergelová, J Pediatr 130: 178-184). Za hypertenzi jsme považovali hodnoty TK přesahující 95.percentil. U 2 dětí s tělesnou výškou pod 120 cm byly průměrné hodnoty TK srovnávány s váženými průměry TK dle Gellermanové. U všech dětí souboru byly zaznamenány jednorázové hodnoty TK, ultrazvukové (UZ) nálezy na ledvinách, sérový kreatinin, vypočtená clearance kreatininu dle Schwartz a proteinurie.

Výsledky: HT byla zjištěna u 3 z 23 dětí souboru (13%), z toho u 1 dítěte denní i noční hypertenze, u 2 dětí pouze noční hypertenze. Vyšší výskyt hypertenze byl zaznamenán u dětí s anomálií kontralaterální ledviny (HT mělo 1 dítě ze 3 dětí s anomálií) oproti dětem s normálním UZ nálezem na kontralaterální ledvině (HT prokázána u 2 z 20 dětí). U všech dětí souboru byla vypočtená clearance kreatininu v normálním rozmezí. Pouze u 1 dítěte byla lehce zvýšena proteinurie (bez HT, normální UZ nález na kontralaterální ledvině).

Závěr: Potvrdili jsme, že pokud je u dětí s UMCD prováděno měření TK metodou ABPM, je výskyt HT skutečně vyšší, než bylo dříve uváděno ve studiích vycházejících z jednorázového měření TK. Navíc v našem souboru u žádného ze 3 dětí s hypertenzí nebylo před provedením ABPM podezření na HT, jejich jednorázové hodnoty TK nepřesahovaly 95.percentil (dle norem pro jednorázový TK). ABPM by tedy mělo být součástí sledování všech dětí s UMCD. Anomálie kontralaterální ledviny je rizikovým faktorem pro HT u dětí s UMCD (1 ze 3 oproti 2 z 20), avšak normální UZ nález na kontralaterální ledvině riziko HT nevylučuje.

STANDARDIZACE MIKČNÍ CYSTOURETROGRAFIE U DĚTÍ

Josef Gut , Dětské oddělení NsP, Česká Lípa
Květa Bláhová , Dětská klinika , FN Motol, Praha

Na podkladě literárních prací a vlastních zkušeností předložen návrh standardního postupu při provádění mikční cystouretrografie u dětí (MCUG). Historicky prošla metodika vyšetření různými modifikacemi a i dosud přetrvává určitá variabilita v provádění na jednotlivých pracovištích. Zůstává několik otazníků jako výzva do budoucnosti.

Cílem vyšetření je dosažení mikční cystouretrografie, ne tedy jenom pasivního naplnění měchýře. Na podkladě studií, oproti některým dřívějším doporučením, není nutno trvat na dodržení několikátýdenního intervalu od proběhlé akutní uroinfekce, ale je žádoucí před vyšetřením dosáhnout sterilizace moče a odeznění akutních klinických příznaků. Vlastní vyšetření nevyžaduje zvláštní přípravu, jen je třeba podle situace zvážit vhodnost sedace, k níž je nejčastěji používán midazolam nebo chloralhydrát, méně často analgosedace či celková anestezie. U malých kojenců lze s úspěchem využít vhodného načasování vyšetření po jídle, když dítě usne. Krátkodobé krytí (24hodinové) perorálně podávanými chemoterapeutiky je dostatečnou prevencí komplikující uroinfekce. Vlastní vyšetření je prováděno v poloze vleže s infúzní láhví zavěšenou ve výšce cca 70cm (výška by neměla přesahovat 100cm) do náplně vyvolávající pocit na močení případně ke spuštění spontánní mikce. Během plnicí fáze je třeba skiaskopicky intermitentně sledovat měchýř a oblast horních cest tak, aby byla dávka radiační co nejšetrnější. Za minimální dokumentaci je považováno provedení snímků s patologickým nálezem nebo alespoň jednoho zadopředního a dvou šikmých snímků. Během mikce je zobrazení uretry nutné u chlapců (případná přítomnost katetru in situ nezhoršuje významně validitu zobrazení), stejně jako je třeba během mikce sledovat oblast horních cest kvůli zachycení případného sekundárního refluxu. Teplota infundovaného roztoku by měla být kolem teploty těla – 37stupňů. Ve většině případů je VUR prokazatelný už při jednorázovém naplnění a mikčním aktu, ale je třeba mít na paměti, že při diagnostickém tlaku a nebo při pochybnostech v zobrazení je možné provést další plnicí cyklus, který zvyšuje záchytnost VUR. I tak může být VUR zvláště sekundární zachycován intermitentně a v proměnlivém stupni.

Standardizace MCUG je předpokladem pro standardizaci léčebných postupů, která je postavena na spolehlivém a přesném průkazu VUR a jeho stupně .

LABORATORY DIAGNOSTICS OF THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIC PURPURA (TTP)

I. Hrachovinová, P. Salaj, Š. Rittich, V.Švorcová, J. Suttnar
The Institute of Hematology and Blood Transfusion (IHBT)

TTP is a severe disease resulting in microangiopathic hemolytic anemia and consumption thrombocytopenia with dysfunction of CNS and renal disorders. High plasmatic levels of large multimers of von Willebrand factor (ULMvWF) can be found in some patients. ULMvWF are highly active and having contact with endothel and thrombocytes they can stimulate organization of microthrombi resulting in vascular occlusion and organ dysfunction. Primary cause of this disorder is a low level of an enzyme (cleaving metalloprotease ADAMTS13) or dysfunction of that enzyme. The low plasmatic level of ADAMTS13 is caused by congenital production defect or by inhibiting antibodies against this enzyme. Laboratory examination is rather complicated, mostly the approach is an attempt to detect multimers of vWF as the result of their cleaving by ADAMTS13. We have introduced ELISA method the last year which enable to measure the level of antibodies against ADAMTS13. Additionally, this year a new method assessing the activity of this enzyme has been introduced.

The function of enzyme in organism is very complex and the antibody levels do not correlate always with their activity. The technique used in our lab is that reported by Furlan et al.

We have examined 72 patients with TTP during 2004- 2006 and in 36/72 ADAMTS13 activity was lesser than 6% of normal values. In further patients the enzyme activity was subnormal up normal. Majority of these patients were children (80%) with clinical manifestation of TTP-like syndrome with recurrent attacks. Nevertheless, the enzyme activity in this patients group was normal.

In 72% of patients with clear ADAMTS13- deficiency antibodies against the enzyme have been proved. In 11 patients with recurrent TTP without antibodies the diagnosis of inborn TTP has been established. This congenital form is not so frequent and is due to gene- mutations. It has been found, that in typical clinical course of TTP the mutation must be present on both alleles, mostly that patients are double- heterozygotes for inborn mutation. We have performed gene analysis in 10 patients with this inborn form. Direct sequencing of 29 exons found an insert mutation 414A, in 4/10 patients even in a homozygote form. This analysis revealed further 3 different mutations. All mutations found revealed a causal connection with TTP. The recurrence rate in ins4143 mutation in 8 different families is unexpectedly high. The laboratory and molecular genetic investigation enable more precise stratification of patients with TTP or TTP-like clinical cases.

The consequences of laboratory diagnostics results for bedside treatment in children and adults are to be discussed.

This project was supported by a grant MZ0UHKT2005.

LABORATORNÍ DIAGNOSTIKA TROMBOTICKÉ TROMBOCYTOPENICÉ PURPURY

I. Hrachovinová, P. Salaj, Š. Rittich, V.Švorcová, J. Suttnar

Ústav hematologie a krevní transfuze, Praha

Trombotická trombocytopenická purpura (TTP) je závažné hematologické onemocnění, které se projevuje mikroangiopatickou hemolytickou anémií, konzumční trombocytopenií a nervovou a renální dysfunkcí. Plazma některých pacientů vykazuje přítomnost nezvykle velkých multimerů von Willebrandova faktoru (ULMvWF), které jsou vysoce aktivní v kontaktu s endotelem a krevními destičkami, podporují vznik mikrotrombů způsobujících vaskulární okluzi a orgánovou dysfunkci. Primární příčinou tohoto stavu je nedostatek nebo nefunkčnost enzymu štěpícího vWF, který patří mezi metaloproteinázy a byl pojmenován ADAMTS13. Deficit ADAMTS13 je buď vrozený a nebo způsobený protilátkami blokujícími funkci metaloproteinázy.

Laboratorní stanovení je komplikované, protože se všechny metody pouze více nebo méně přibližují měření fyziologické funkce. Většina původních metodik byla založena na detekci multimerů vWF jako následek štěpení ADAMTS13. ELISA metoda, která umožnila měření množství protilátek byla zavedena v loňském roce a ELISA měřící aktivitu ADAMTS13 tento rok. Funkce ADAMTS13 v organismu je komplexní, proto není divu, že u některých pacientů nekoreluje naměřené množství protilátek s jejich aktivitou. Na našem pracovišti byla na měření aktivity ADAMTS13 i jeho protilátek zavedena modifikovaná metoda podle *Furlana et al.* V letech 2004-2006 jsme vyšetřili 72 pacientů, kteří splňovali kritéria na zařazení do skupiny nemocných s TTP. U poloviny z nich (36/72) jsme naměřili aktivitu ADAMTS13 nižší než 6%. U druhé poloviny pacientů jsme naměřili hladiny subnormální až normální. Většina těchto pacientů byli děti (80%) s projevy TTP-like a opakovanými atakami onemocnění, jehož příčina ale nebyla deficit ADAMTS13.

Více než dvě třetiny pacientů(72%) s hlubokým deficitem měli protilátky proti ADAMTS13. U jedenácti pacientů s rekurentní formou a bez přítomnosti protilátky byla stanovena diagnóza vrozené formy TTP. Vrozená forma ADAMTS13 je vzácná a je způsobena mutací v genu. Na základě několika studií bylo zjištěno, že pro typické rozvinutí choroby je nutné, aby se mutace nacházela na obou alelách. Postižení jsou proto nejčastěji dvojími heterozygoti pro vrozenou mutaci. U deseti pacientů s vrozenou formou mohla být provedena analýza genu. Přímou sekvenací 29 exonů genu jsme našli u devíti z nich (90%) insertní mutaci 4143A u čtyř z nich dokonce v homozygotní formě. Dále jsme našli tři další mutace. Na základě expresních studií bylo prokázáno, že všechny nalezené mutace jsou kauzální. Rekurence mutace ins4143A u osmi nepříbuzných rodin je nezvykle vysoká. Toto zjištění představuje výhodu pro diferenciální diagnostiku dětí se suspektním TTP, který má často netypický průběh. Rychlé nalezení kauzální mutace je potom důležitou součástí diagnózy.

Koagulopatie u pacientů s nefrotickým syndromem
Jan Janda Pediatrická klinika 2.LF a FN Motol, Praha 5
Frekvence nefrotického syndromu v populaci není vysoká, ale při soustředění pacientů do nefrologických ambulančních představení tato skupina významnou část aktivit dětského nefrologa. Důvodem je především vysoká frekvence relapsů, nutnost hospitalizací, komplikace dané samotnou chorobou, ale i vedlejšími účinky léčby, hlavně kortikoidy. V literatuře je poměrně velká řada sdělení k tromboembolickým komplikacím při základní diagnóze nefrotického syndromu (NS). Důvody zvýšené pohotovosti ke srážení krve u NS jsou komplexní povahy, celkem známá je skutečnost, že pacienti ztrácejí v moči poměrně velké množství antithrombinu III, ale důležitou roli hrají i další faktory- tendence k hypovolémii, zvýšená viskozita krve, zvýšená schopnost agregace destiček a zvýšená hladina prokoagulačních faktorů (zřejmě následkem stimulace syntézy proteinů nastartované vysokými ztrátami plasmatických bílkovin při nefrotické proteinurii). To rezultuje ve zvýšení faktoru V, VII, VIII a X. Nepříznivý je i efekt samotné léčby vysokými dávkami steroidů. Arteriální ale hlavně venózní trombózy se vyskytují především u pacientů s minimálními změnami glomerulů (MCD) a u pacientů s fokální segmentální glomerulosklerózou. Zvláště postižené oblasti jsou žilní systémy dolních končetin, pánve, renální žíly, ale i mesenterická oblast. Opakovaně popisované jsou ale i trombózy cerebrálního řečiště, hlavně sinů. Trombóza renálních žil je spojena především s dg. membranózní nefropatie, u dětí naštěstí spíše vzácného onemocnění. Dlouho je známo, že při standardním vyšetření plicního scanu u dětí s nefrotickým syndromem nejsou překvapením poruchy plicní cirkulace- mikroembolizace do plic. Přitom pacienti nemusí mít prakticky žádné subjektivní obtíže. Literární zprávy se shodují v tom, že riziko trombóz a tím i možné embolizace se významně zvyšuje při poklesu albuminu pod 20g/l, což je hladina, která není u rozvinutého NS zase tak vzácná. Diskutovány možnosti prevence, upozorněno na fakt, že je nutné věnovat pozornost anamnestickým údajům o kašli, teplotě, lehké dušnosti, subjektivním pocitům bolesti na hrudník, v zádech, atd. V případech takového podezření je indikována samozřejmě okamžitá hospitalizace na specializovaném pracovišti, kde je k dispozici také angiochirurgický tým. Autoři prezentují dvě kasuistiky s fatálními průběhy, kdy při základní dg. NS děti exitovaly na tromboembolické komplikace

Coagulopathy in patients with nephrotic syndrome
Jan Janda Dptm. of Pediatrics, University Hospital Prague 5-Motol, CZ
The rate of nephrotic syndrome (NS) in pediatric population is not so high, but due to concentration of patients in pediatric nephrology outpatient Dptm. this group presents a special challenge, including relative high need for short hospital admissions. The reason is rather high frequency of relapses resulting in complication due to NS itself and complication due to therapy (e.g. high doses of steroids) In literature on complications of NS in children/adults there is a relative high number of reports on thromboembolic complications in patients with NS, including the most often form in children- minimal change disease. Mostly, the thrombosis in distal extremities are reported, but also thrombosis of renal vein/artery, mesenteric veins, the most severe complication is thrombosis of cerebral veins, particularly that of sinuses. The reason of hypercoagulability in NS are following: Hypovolemie, increased blood viscosity, thrombocytosis, decreased plasmatic concentration of antithrombin III., but increased concentration of procoagulation factors V, VII, VIII, X and fibrinogen as well (high proteosynthesis in liver stimulated by large loss of protein in heavy proteinuria). There is a consent, that particularly children having plasmatic albumin below 20g/L are at higher risk of thromboembolic complications. The basic message is to follow the clinical status of children with decompensated NS and take in account, that cough, thorax pain, minor dyspnoe, pain in legs, asymmetric edemas and just unwellness may herald possibility of pulmonary embolism. There is not a clear concept how to prevent such potential severe complications, some recommendations and therapeutic approach are discussed. Two cases of fatal complication with acute pulmonary embolism in children with NS from our department are reported.

THROMBOPHILIA AND COAGULOPATHY IN PATIENS WITH NEPHROTIC SYNDROME

Jan Janda

Dptm. of Pediatrics, University Hospital Prague 5-Motol, CZ

The rate of nephrotic syndrome (NS) in pediatric population is not so high, but due to concentration of patients in pediatric nephrology outpatient Dptm. this group presents a special challenge, including relative high need for short hospital admissions. The reason is rather high frequency of relapses resulting in complication due to NS itself and complication due to therapy (e.g. high dosis of steroids)

In literature on complications of NS in children/adults there is a relative high number of reports on thromboembolic complications in patients with NS, including the most often form in children- minimal change disease. Mostly, the thrombosis in distal extremities are reported, but also thrombosis of renal vein/aretry, mesenteric veins, the most severe complication is thrombosis of cerebral veins, particularly that of sinuses.

The reason of hypercoagulability in NS are following:

Hypovolemie, increased blood viscosity, thrombocytosis, decreased plasmatic concentration of antithrombinu III., but increased concentration of procoagulation faktors V, VII, VIII, X and fibrinogen as well (high proteosynthesis in liver stimulated by large loss of protein in heavy proteinuria).

There is a consent, that particularly children having plasmatic albumin below 20g/L are at higher risk of thromboembolic complications.

The basic message is to follow the clinical status of children with decompensated NS and take in account, that cough, thorax pain, minor dyspnoe, pain in legs, asymetric edemas and just unwellness may herald possibility of pulmonary embolism.

Two cases of fatal complication with acute pulmonary embolismus in children with NS from our department are reported

Conclusions: There is not a clear concept how to prevent potential severe complications in NS, some recommendations and therapeutical approach are discussed. In complicated NS, particularly having plasma albumin below 20 g/L detailed hemocoagulation study should be performed (antithrombin III, protein C, Leikden mutation and plasmatic homocystein level) to avoid complementary unfavourable influence of an inherited coagulation disorder.

DIAGNOSTIKA AKUTNÍ PYELONEFRITIDY (APN) U DĚTÍ NA ÚROVNI PRIMÁRNÍ PÉČE

Jan Janda, Filip Fencel, Marie Šmelhausová, Květa Bláhová
Pediatrická klinika FN v Motole a UK 2.LF v Praze

Cíl: ověřit úroveň diagnostiky infekce močových cest (IMC) v terénu na podkladě dokumentace pacientů přijatých na dětské lůžkové oddělení.

Metoda: retrospektivní studie, data z FN Motol od 1. ledna 2004 do 31.12. 2005. Hodnocen věk při přijetí, pohlaví, kým odeslán s jakou diagnózou, doba od začátku příznaků k přijetí, léčba před přijetím, laborat. nálezy v terénu a u nás. Nehodnoceny příčiny IMC.

Výsledek: přijato celkem 140 dětí, kde později stanovena dg. APN. PLDD odeslal k hospitalizaci 49/140 dětí tj. jen 35%, ostatní odesláni z naší ambulance, kam se rodiče dostavili většinou sami. Pohlaví M/F 42/98 (dívky 70%). Průměr. věk 6.3 roku (1 měs.-17.9 let, medián ale 33 měs.) Průměr. doba od prvních příznaků do přijetí byla 3.75 dne. Většina dětí před přijetím jen na antipyreticích. Průměrná nejvyšší teplota před přijetím byla 39.3 st.C. CRP u 140/140, vždy zvýšeno. FW dělána u 60%, jen u 7% nižší než 25 mm/1.hod., průměr za 1.hod. 51 mm. 34/140 dětí dostalo před přijetím ATB bez odběru moči na kultivaci. Nejčastějším nálezem bylo E. coli (67%), pak Enterokok, Proteus, Klebsiella, Staphylococcus. Pyurie byla nalezena u 116/140 pacientů (83%). Významná bakteriurie zjištěna u 70% přijatých (24% přijatých již na ATB!). Konečná diagnóza u 140 dětí byla APN. S touto diagnózou k přijetí odesláno jen 34% pacientů, ač z anamnézy bylo často podezření na APN.

Závěr: pacienti hospitalizovaní s APN tvořili okolo 2% všech přijatých. Data ukazují, že diagnostika APN, zvláště u kojenců a batolat, je stále opožděná, U dětí s vysokou teplotou bez příznaků respiračního infektu se jen zřídka vyšetřuje moč. ATB léčba u APN je pak zahajována pozdě, k hospitalizaci neposílá pacienty PLDD ale jiný lékař nebo rodiče přicházejí sami do nemocnice. Praktikům se doporučuje vybavit se testovacími papírky indikujícími pyurii a používat přípravky typu Uritest Dulab nebo Uricult před event. nasazením léčby při chemickém průkazu pyurie papírkem

DERIVACE MOČI PUNKČNÍ EPICYSTOSTOMIÍ A NÁSLEDNĚ INTERMITENTNÍ KATETRIZACE JAKO METODA ODDÁLENÍ NUTNOSTI DIALÝZY U PACIENTA S CHRONICKOU RENÁLNÍ INSUFICIENCÍ PO OPERACI MENINGOMYELOKÉLY.

Z.Smičková,R.Kočvara,C.Sc, Z.Dítě

DIAGNOSTICS OF ACUTE PYELONEPHRITIS ON THE LEVEL OF PRIMARY CARE PEDIATRIC SERVICE

J. Janda, F. Fencel, M. Šmelhausová, K. Bláhová

Dptm. of Pediatrics, University Hospital Prague- Motol, Czech Republic

Aim of the study: to assess the level of acute pyelonephritis (APN) diagnostics in primary care pediatric practice evaluating data obtained from protocols of a pediatric in-patient department.

Methods: retrospective data analysis (1.1. 2004- 31.12.2005). Data evaluated: age and gender of pts., referring MD, referral diagnosis, interval from the first symptoms to admission, prior treatment, examination performed prior the admission, laboratory findings after the admission.

Results: 140 admissions during 2 years with final diagnosis of APN. Only 35% patients were referred by pediatric practitioner (PP), the others arrived to hospital without any recommendation or sent by other MD than PP. Boys: girls 30:60%. Average age 6.3 years, but median 33 months. Average time from the first symptoms to admission was 3.75 days. The majority of patients was treated by antipyretics prior the admission. The mean highest temperature before the admission was 39.3C°. CRP in hospital was always increased, ESR performed in 84/140 revealed value below 25 mm/1 hr. only in 14% of patients. Urine culture in hospital revealed significant bacteriuria only in 70% (but 35% of patients were treated with antimicrobial drugs without previous urine culture). The most frequent strain found was E. coli (67%), followed by Enterococcus, Proteus, Klebsiella and Staphylococcus. Microscopic examination revealed pyuria in 83% of pts. The final diagnosis in 140 patients was acute pyelonephritis. However, only ca 34 % of patients were referred by pediatric practitioners with this diagnosis, the majority was treated with antipyretics, despite the history was suspected by APN.

Conclusions: among the patients admitted to a pediatric department 2% were children with APN. Our results revealed, that early diagnostics and treatment of APN was very often delayed. In children with high fever and without symptoms of a respiratory infection the urine examination is not always performed. Pediatric practitioners (PP) sent only 35% of children to admission with appropriate diagnosis. The PP are asked to use diagnostic strips indicating pyuria (e.g. Decaphan LEUCO and dip-slide (Uritest Dulab or Uricult device) as a standard procedure to refer the patients with APN earlier.

LAPAROSKOPICKÁ PYELOPLASTIKA V DĚTSKÉM VĚKU

R. Kočvara, J. Sedláček, Z. Dítě, J. Dvořáček

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

Úvod: Cílem práce je seznámit pediatrickou veřejnost s našimi zkušenostmi (první v České republice) s laparoskopickou pyeloplastikou na velkém souboru pacientů.

Pacienti a metoda: V letech 2000-2006 (srpen) byla provedena pyeloplastika laparoskopickou technikou u 51 dětí a dospívajících ve věku 1,5- 18 let, prům. 11 let. Ve 21 případech vpravo, ve 30 případech vlevo. Laparoskopický transabdominální přístup byl použit u 44, z toho u 24 nemocných originálním transmezokolickým přístupem, retroperitoneoskopický přístup byl použit u 7 nemocných. U všech byla provedena resekční pyeloplastika, u 48 dle Anderson Hynes, u 2 laloková plastika dle Kučery, v jednom případě bylo provedena ureteropyloanastomóza. V roce 2005 byl poměr otevřených a laparoskopických pyeloplastik vyrovnán. Do srpna 2006 byli otevřeně operováni pouze 4 kojenci a 19 dětí bylo operováno laparoskopickou technikou. Během operace byl zakládán ureterální stent (double JJ) antegrádní cestou k zajištění derivace moče.

Výsledky: Po laparoskopické operaci bylo u všech nemocných dosaženo zrušení obstrukce v pyeloureterálním přechodu. Komplikace spočívaly v ucpání stentu u jednoho dítěte, stent musel být vyměněn, a v jednom případě byla provedena punkční nefrostomie pro urinózní sekreci. Zavedení stentu se nepodařilo u 2 dětí s relativní obstrukcí v ureterovezikálním spojení, proto byla provedena při operaci pyelostomie vyvedená retroperitoneálně. U 3 malých dětí jsme stent nezakládali. Na otevřenou operaci jsme konvertovali pouze první pacientku v r. 2000. Nevyskytla se k žádná závažná poranění okolních orgánů či významné krvácení.

Závěr: Laparoskopická pyeloplastika je bezpečná a účinná metoda léčby obstrukce pyeloureterálního přechodu u dětí a adolescentů s nízkým počtem komplikací.

LAPAROSCOPIC PYELOPLASTY IN CHILDHOOD

R. Kočvara, J. Sedláček, Z. Dítě, J. Dvořáček

Department of Urology and Paediatric Urology, General University Hospital and 1st Medical School

Postgraduate Medical School, Praha

The aim of the study: To inform the paediatric community of our experience (first in the Czech republic) with the use of laparoscopic technique in the treatment of pyelo-ureteric junction obstruction on a high group of patients.

Patients and methods.: Between 2000-2006 (august) laparoscopic pyeloplasty was performed in 51 children and adolescents of a mean age 11,6 years (range 1,5- 18 let), in 21 on the right and in 30 on the left side..The transabdominal approach was used in 44 patients, in 24 of them using original transmesocolic miniinvasive approach, the retroperitoneoscopic access was used in seven patients. Dismembered pyeloplasty was performed in all patients, in two of them a flap dismembered repair by Kučera and in one patient a ureteropyloanastomosis was used. In 2005 the number of open and laparoscopic repairs was equal, in 2006 all 19 children were operated on using laparoscopy and only 4 infants younger than 10 months underwent an open repair. The urinary diversion is performed using the double JJ ureteral stent introduced in the antegrade way.

Results: The pelvi-ureteric junction obstruction has been released in all patients. During the repair, we were not able to insert a stent in two children and diversion was created using the retroperitoneal pyelostomy because of relative obstruction at ureterovesical junction.. The obstructed stent had to be replaced and puncture nephrostomy was inserted because of leakage. In three small babies, no stent was inserted. Conversion to open repair was done in our first patients. No major complication was encountered regarding injury to adjacent organs or significant bleeding.

Conclusions: The laparoscopic pyeloplasty has become a safe and efficacious method to repair the obstruction of the pyeloureteric junction in children and adolescents with a low complication rate.

DĚTŠTÍ PACIENTI V ČESKÉM Registru RENÁLNÍCH biopsií - 10 LET ZKUŠENOSTÍ

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

Cíl práce: práce uvádí výsledky CRB. Jedná se o soubor 1434 biopsií ledvin (RB) u dětí a mladistvých do 18 let, který vznikl v letech 1994-2003. Soubor CRB vznikl v rámci I. interní kliniky 1. LF UK v Praze v roce 1994 a obsahuje prakticky všechny RB vlastních ledvin u dětí, které byly provedeny v 10 pediatrických centrech, v naší vlasti. **Výsledky:** průměrný věk souboru byl 12.6 ± 4.5 roku (2.5 měs. - 18 r.), chlapců bylo 55.9 %, dívek 44.1 %. Děti ≤ 5 let bylo 9.5 %, děti 5-10 let bylo 21.3 %, 10-15 let bylo 35.8 % dětí a 33.6 % bylo 15-18 let. Nejvíce se vyskytla primární glomerulonefritida (GN) (65,3 %) a sekundární GN (25,7 %). Nejčastější primární GN byla IgA nefropatie (24.1 %) a nefrotický syndrom s minimálními změnami (10,9 %). Ze sekundárních GN bylo nejvíce: syndrom tenkých membrán (12,3 %), Alportův syndrom (4.6 %), lupusová nefritida (4 %) a Henoch-Schönleinova purpura (2.8 %). Ze všech RB se vyskytla mikroskopická hematurie (HU) v 60 %, makroskopická HU v 14.7 % a proteinurie 64 % (22.6 % bylo $\geq 3,5\text{g}/24\text{h}$). 12 % pacientů mělo hypertenzi s významně vyšší proteinurií a hladinou sérového kreatininu $73,2 \%$. Při porovnání skupiny dorostu (15-18r.) a všech dětí (0-15 let) mělo hypertenzi 16 % dorostenců, zatímco jen 10 % dětí, ($p < 0,01$), proteinurie/24h byla $2,1 \pm 3,5 \text{ g}$ a $2,2 \pm 3,5 \text{ g}$ (n.s.), s-kr $73,8 \pm 69,6 \mu\text{mol/l}$ a $105,2 \pm 107,6 \mu\text{mol/l}$ ($p < 0,01$). 78 % RB bylo provedeno pod kontrolou ultrazvuku, ve 26 % byl použit biopsie gun. Klinicky závažné komplikace se vyskytly u 3.4 % pacientů (makrosk. HU, hematoma). **Závěry:** RB poskytuje důležité informace o epidemiologii, indikacích a možnosti spolupráce u GN v naší zemi.

Kontakt: A. Kolský, Pediatrická klinika IPVZ a 1. LF UK FTN, Praha-4,
kolsky@ftn.cz

CHILDREN In Czech Registry of renal biopsies - 10 YERS OF EXPERIENCE

A. Kolský, E. Jančova, I. Rychlík, J. Dušek, M. Hladík, S. Skálová,
Z. Pellantová, P. Geier, V. Rambousek, V. Smrčka, J. Štarha, J. Skibová, M. Kolská, J. Stejskal, J. Janda, V. Tesař et al.,
on behalf of the Czech Registry of Renal Biopsies (CRB).

Objectives of Study: This report describes data collected by the National CRB which includes 1434 renal biopsies (RB) in children and adolescents ≤ 18 years in the years 1994-2003. CRB has been run since 1994 and includes currently 10 pediatric centres performing practically all RB of native kidney in children.

Results: Mean age 12.6 ± 4.5 yrs (2.5 months - 18 yrs), boys 55.9%, girls 44.1%. 9.5% of children were ≤ 5 yrs, 21.3% were 5-10 yrs, 35.8% were 10-15 yrs and 33.6% were ≤ 18 yrs. Concerning the occurrence of renal diseases, primary glomerulonephritis (GN) (65.3%) and secondary GN (25.7%) were the most frequent. The most common primary GN were IgA GN (24.1%) and minimal change disease (10.1%). Secondary GN included thin-membrane glomerulopathy (12.3%), Alport syndrome (4.6%), Lupus nephritis (4%) and Henoch-Schönlein purpura (2.8%). Out of all RB microscopic hematuria (HU) was present in 60%, gross HU in 14.7%, proteinuria (PU) in 64% (22.6% $\geq 3,5\text{g}/24\text{h}$). 12% of patients were hypertonic and had significantly higher PU and level of plasma creatinine. 79.3% of RB were performed using ultrasound needle guidance, in 28.4% biopsy gun was used. Clinically serious complications were in 3.4% of patients (gross HU, hematoma).

Conclusion: RB provides us important information about the epidemiology of GN in our region, about indications for performing RB and represents a base for co-operation in this field.

Contact: A.Kolský, Dept. of Pediatrics, Thomayer Teaching Hospital,
Prague 4, kolsky@ftn.cz

Hemopoietic cell transplantation in children and its consequences for renal function

Kovács L, Horáková J, Boďová I, Šufliarska S, Lukáč J.

The aim of this study was to investigate the effect of hemopoietic cell transplantation (HCT) on renal function in children. In a 10 year period, 117 children received HCT at the Bone Marrow Transplantation Unit of the Department of Pediatrics. The study was performed retrospectively using the serial measurements of serum creatinine and estimated glomerular filtration rate. Patients characteristics (sex, age, diagnosis) conditioning regimen, type of HCT, major complications (sepsis, veno-occlusive disease and graft-versus-host disease) and the use of nephrotoxic medication were listed.

The mean age of the patients was 10.5 years (2-19 years), the follow-up period was 2 months to 10 years (mean 23 months) Within the first months after HCT, 13 (11%) patients died, 11 from transplant related complications other than renal failure and two from relapse of the disease. Thirty five (29,8%) children had a period with acute renal failure (defined as doubling of serum creatinine). Fifty percent of them had it during the early period, but none of them developed acute renal insufficiency after the initial 60 days. During the entire post-transplant follow-up period a total of 41 (35%) patients died, 12 (10.2 %) from transplant related complications other than renal failure and 29 (24.7%) from relapse of the disease. None of the children in this retrospective study developed chronic renal insufficiency or needed dialysis. It is concluded, that acute renal insufficiency is a frequent sequela in children following HCT and likely results from drug toxicity.

FOSFATONINY - FAKTORY REGULUJÍCÍ METABOLISMUS FOSFORU

Š. Kutílek¹, S. Skálová²

¹Center for Clinical and Basic Research (CCBR), Pardubice

²Dětská klinika FN, Hradec Králové

Fosfor představuje jeden z nejvýznamnějších prvků lidského organismu, který jej obsahuje v množství 600-700g, z toho 80% se nachází v kostní tkáni. Fosfatoniny jsou relativně nedávno objevenou skupinu faktorů regulujících metabolismus fosforu. Termínem fosfatoniny můžeme nazvat nesourodou skupinu látek zásadně ovlivňujících metabolismus fosforu. Mezi jejich zástupce patří FGF23 (fibroblast growth factor 23), MEPE (matrix extracellular phosphoglycoprotein), FRP4 (frizzled related protein 4). Významnou úlohu rovněž hraje proteáza PHEX (phosphate-regulating gene with homology to endopeptidases located on X chromosome), která patří mezi povrchové membránové proteázy závislé na zinku. PHEX je zejména exprimován v osteoblastech, osteocytech a odontoblastech a hraje klíčovou úlohu v procesech mineralizace a fosfátové exkrece. Za fyziologický substrát pro PHEX jsou považovány FGF23 a MEPE. FGF23 inhibuje tubulární reabsorpci fosfátů a též suprimuje tvorbu 1-alfa-hydroxylázy čímž dochází k poklesu tvorby kalcitriolu. MEPE je produkován osteoblasty, osteocyty a odontoblasty. MEPE inhibuje renální tubulární reabsorpci fosforu a mineralizaci kostní tkáně. FRP4 snižuje tubulární reabsorpci fosfátů. Za fyziologických podmínek PHEX štěpí MEPE, ale zároveň jej chrání před štěpením extracelulárními proteázami a kathepsinem B. Není-li MEPE štěpeno a chráněno PHEXem, dochází účinkem kathepsinu B k oddělení peptidu ASARM (acidic-serine-aspartate-rich-MEPE-associated motif), který je inhibitorem mineralizace kostní tkáně a též inhibuje Npt2 kotransportér fosfátů. ASARM tedy snižuje kostní mineralizaci a zvyšuje renální exkreci fosforu. PHEX rovněž přímo štěpí FGF23 a zároveň nepřímo ovlivňuje štěpení a inaktivaci FGF23. Strava s omezením fosfátů vede k snížené tvorbě FGF23, naopak zvýšení příjmu fosforu v potravě má za následek vzestup FGF23 a pokles tvorby kalcitriolu. Chorobné stavy spojené s působením fosfatoninů jsou: (1) hypofosfatemická křivice vázaná na X-chromozóm (XLH), kdy se jedná o inaktivační mutace PHEX; (2) autozomálně dominantní hypofosfatemická křivice (ADHR), způsobená zvýšenou stabilitou FGF23; a (3) tumory indukovaná osteomalacie (TIO), způsobená zvýšenou tvorbou FGF23, MEPE či FRP4 tumorózní tkání.

PHOSPHATONINS - FACTORS REGULATING PHOSPHATE METABOLISM

Š. Kutílek¹, S. Skálová²

¹Center for Clinical and Basic Research (CCBR), Pardubice

²Department of Paediatrics, Faculty of Medicine, Charles University in Prague, Hradec Králové, Czech Republic

Phosphorus (P) is one of the most important elements of human body. The total amount of P in the human body is 600-700g, and 80% is located in bone tissue. Phosphatonins present a recently discovered group of phosphate-regulating factors. These consist of FGF23 (fibroblast growth factor 23), MEPE (matrix extracellular phosphoglycoprotein), FRP4 (frizzled related protein 4). Pivotal role is also played by PHEX (phosphate-regulating gene with homology to endopeptidases located on X chromosome). PHEX is predominantly expressed in osteoblasts, osteocytes and odontoblasts and plays a key role in bone mineralisation and phosphate excretion. FGF 23 and MEPE are believed to be physiological substrates of PHEX. FGF23 inhibits tubular phosphate reabsorption and exerts suppressive effect on 1- α -hydroxylase, thus leading to a drop in calcitriol production. MEPE is produced by osteoblasts, osteocytes and odontoblasts. MEPE inhibits tubular phosphate reabsorption and bone mineralisation. FRP4 inhibits tubular phosphate reabsorption. Under physiological conditions PHEX cleaves MEPE while protecting it from cleavage by extracellular proteases and cathepsin B. Once MEPE is not cleaved and protected by PHEX, cathepsin B cleaves MEPE and releases ASARM (acidic-serine-aspartate-rich-MEPE-associated motif) peptide. ASARM acts as an inhibitor of bone mineralisation and phosphate reabsorption. PHEX can also directly cleave FGF23. Low-phosphate meal leads to decreased production of FGF23, while meal rich in phosphorus results in increased production of FGF23. Disease states associated with phosphatonins are X-linked hypophosphatemic rickets (XLH), autosomal dominant hypophosphatemic rickets (ADHR) and tumour-induced osteomalacia (TIO).

LATE DIAGNOSTIC OF POSTERIOR URETHRAL VALVE

Tkachyk O.¹, Michálková K.², Šmakal O.³, Flögelová H.¹, Kutrová K.¹

¹Dept. of Paediatrics, ²Dept. of Radiology, ³Dept. of Urology

University Hospital in Olomouc

Introduction: The goal of the renal ultrasound screening is to detect the congenital anomalies of the uropoetic tract and prevent the development of the urinary tract infections, kidney damage or failure of renal functions. We present the case report of a boy whose congenital anomaly was diagnosed late even by today's medicine.

Case report: 2.5 years old boy was transferred to our clinic from the district hospital for hyperazotemia, with an ultrasound finding of the dysplastic kidneys with the dilated urinary tract and parenchyma reduction at the both sides.

During the hospitalization for the first attack of acute pyelonephritis at the age of 2.5 years, a pathologic US renal finding and hyperazotemia has been discovered. The boy had no clinical problems until that epizode. Prenatal and postnatal renal screening was normal, the boy urinated normally according what the mother said. But can we believe it?

We confirmed the pathological US renal finding and hyperazotemia, which persisted also when the acute pyelonephritis was cured. Hypertension has also been found. Bilateral vesicouretral reflux of degree III.-IV. on both sides and enlarged vesicle bladder with pseudodiverticula have been discovered by the voiding cystography.

X-ray picture during miction was not performed due to non-cooperation of the child. Cystoscopy confirmed the diagnosis of posterior urethral valve. Valvular discission was done and the drainage was provided by epicystostomia. By providing the drainage urinary tract dilation decreased, but the hyperazotemia persists. Hypertension is treated by ACE-inhibitors.

Conclusion: Posterior urethral valve is a severe anomaly of urinary tract; the long-term prognosis depends on early statement of diagnosis and treatment. This case report set out the question, whether the US screening in our republic is on such level to detect all the children with that diagnosis.

URINOM NOVOROZENCE JAKO KOMPLIKACE OBSTRUKČNÍ UROPATIE

POSTER

Kutrová K.,¹ Šmakal O.,² Michálková K.,³ Flögelová H.¹

Dětská klinika,¹ Urologická klinika,² Radiologická klinika³ FN Olomouc

Uvádíme kazuistiku novorozence, u něhož obstrukční uropatie vedla ke vzniku urinomu a k akutní renální insuficienci. Operační řešení obstrukce umožnilo resorpci urinomu a úpravu funkce ledvin.

Chlapec byl sledován prenatalně pro dilataci kalichopánvičkového systému (KPS) pravé ledviny, poslední týden před porodem, který proběhl v 31.týdnu, došlo k výrazné progresi dilatace a současně se objevila i závažná dilatace KPS levé ledviny.

Ultrazvukové vyšetření 1.den po porodu prokázalo zdvojení KPS pravé ledviny, dilataci KPS i obou ureterů pravé ledviny s redukcí parenchymu, přítomnost ureterokély a rovněž dilataci KPS a ureteru levé ledviny. Při UZ vyšetření se též zobrazil před pravou ledvinou velký cystický útvar nejasné etiologie. Následující den byla provedena magnetická rezonance (MR) břicha a útvar 65x27x26 mm obklopující pravou ledvinu byl diagnostikován jako urinom a MR vyšetření potvrdilo sonografický nález na ledvinách a močovém měchýři. Přes dostatečnou diurézu byly od 2.dne věku opakovaně zjišťovány vysoké hodnoty sérového kreatininu 188 umol/l, při drenáži močového měchýře katetrem došlo k poklesu na 130 umol/l. Vzhledem k nálezu urinomu při obstrukci vývodných močových cest a pro hyperazotemii indikoval urolog operační řešení. 8.den věku byla provedena ablace ureterokély z cystotomie a další drenáž močového měchýře byla zajištěna epicystostomií. Po výkonu následovala během 4 dnů úplná rezorbce urinomu a do 18 dnů po výkonu se upravila hladina sérového kreatininu k normě (48 umol/l). Při sonografických kontrolách postupně ustupovala dilatace KPS ledvin a ureterů, nyní přetrvává jen minimální náplň dolního segmentu pravé ledviny.

Chlapec má nyní 4 měsíce, prospívá, má zrušenou epicystostomii a močí volně proudem.

Užívá antibakteriální profylaxi, dosud neměl infekci močových cest, TK vykazuje normální hodnoty.

Včasně řešení obstrukce hrdla močového měchýře ektopickou ureterokélou vedlo k úpravě renálních funkcí a vytvořilo podmínky pro dobrý vývoj ledvin a močového měchýře.

SHRNUTÍ LÉČBY NEJZÁVAŽNĚJŠÍCH PACIENTŮ S ENURESIS NOCTURNA BĚHEM POSLEDNÍCH 10 LET:

J. Liška, M.Kepková, B.Čuláková, V. Holeček, Š.Sobotová,Š.Kuthanová

V nefrologické ordinaci Mulačovy nemocnice jsme sestavili skupinu 62 pacientů s velmi závažnou enuresis nocturna (EN), kteří jsou nadále námi sledováni. Ze 62 dětí bylo 42 chlapců a 20 děvčat ve stáří 8 – 17 let. Původní kombinace Adiuretin gtts (desmopresin) a Ditropan tbl. (oxibutin) vedla k pozitivnímu účinku jen v 60%, proto jsme v průběhu sledování začali přidávat u dětí s uváděnými poruchami spánku nootropní preparáty – Geratam 800 (pyracetamum). Tato léčba vycházela z prací o roli spánku v etiopatogenezi EN (práce Watanabeho) a z našeho pohledu o možném efektu nootropik (terapie trojkombinací).

Procento efektu léčby se v uvedené skupině zvýšilo na 88%. Rodiče při této trojkombinaci anamnesticky uváděli lehčí bezproblémové probouzení, orientaci v prostoru i čase v době probuzení a mnohdy i schopnost odpovědět na otázku.

Dále jsme vybrali skupinu 11 dětí, u kterých se nám při snižování uvedené trojkombinace nepodařilo definitivně normalizovat EN. Nejdříve jsme v historické posloupnosti začali místo Adiuretinu gtts. podávat Minirin tbl. Pak jsme uvítali z ekonomických důvodů Minirin spray (desmopresin). Devět z 11 velmi úporných pacientů z hlediska EN z původní léčby tabletami jsme převedli na léčbu sprayem.

Po 4-měsíčním sledování účinku Minirin spray u nejzávažnějších pacientů, kdy efekt trojkombinace byl 88%, se přínos léčby Minirin sprayem jeví jako další vylepšení. Ve sledované době 8 měsíců je u 9 z 10 pacientů dosaženo úplné vymizení EN. 1 pacient pro nedodržování režimu byl vyřazen. Efekt podávání Minirin spraye je stejně dobrý jako Minirin tablet. Z předchozí trojkombinace však u pacientů s Minirin sprayem ponecháváme Geratam se záměrem postupné redukce obou preparátů

THE SUMMARY OF THE THERAPY OF THE MOST DIFFICULT PATIENTS WITH ENURESIS NOCTURNA DURING LAST 10 YEARS.

J. Liška, M.Kepková, B.Čuláková, V. Holeček, Š.Sobotová,Š.Kuthanová

We got together in the nephrological outpatients of Mulac hospital a group of 62 patients suffering on very difficult enuresis nocturna (EN), who are still controlled by us. From 62 children were 42 boys and 20 girls in the age of 8 – 17 years. The original combination of Adiuretin gtts (desmopresin) and Ditropan tbl. (oxibutin) had positive response in 60% cases, and therefore during the therapy we started to administrate to the children with mentioned sleeping disturbances nootropic drugs - Geratam 800 (pyracetamum). This therapy was initiated according to the work of the role in the sleep in ethiopathogenesis EN (paper by Watanabe) and from our point of view on the possible effect of nootropics (three-combination therapy).

The percentage of the therapeutical effect in the mentioned group increased to 88%.The parents by this 3-combination mentioned in the history mild non-problematical awakening, better orientation in space and time after awakening and several times also the ability to answer the questions.

Further we elected a group of 11 children, in which we were by lowering of the mentioned 3-combination not able definitely normalize EN. First of all in the historical sequence we started to administrate Minirin tbl. instead of Adiuretin gtts. Then due to economical reasons we changed the administration to Minirin spray (desmopresin). 9 from 11 of the very persistent patients from the view of EN we converted from tablets to the spray.

After 4 month of examination the effect of Minirin spray on very serious patients where the effect of 3-combination was 88%, the contribution to the therapy with Minirin spray showed further improvement. In the present time of 8 months 9 from 10 patients reached total loss of EN. One patient due to the breaking of the regime was eliminated. The effect of administration of Minirin spray is as good as that of Minirin tablets. From the group of patients of inicial 3-combination we retained Geratam with Minirin spray with the idea to reduce the administration of both drugs.

ÚLOHA SESTRY V PÉČI O DĚTI S PRIMÁRNÍ NOČNÍ ENUREZOU (PNE)

J.Lisková¹, E.Baldíková¹, P.Camprová¹, M.Kolská², A.Kolský¹

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

²*Klinika dětí a dorostu 3. LF UK, FNKV Praha-10*

Cíl práce: PNE je poměrně častá pediatrická diagnóza, která působí pacientům řadu významných zejména psychosociálních potíží. Pacienti a jejich rodiče se za pomočování obvykle stydí a problémy neřeší. Nelze pominout, že v 7 letech je v populaci asi 7-10 % dětí s PNE. Přitom Etiologie PNE je značně heretogenní. Ve vyspělých zemích bývá sestra první kontaktní osobou konfrontovanou s problémy pacienta. **Metody:** Dobře vyškolená sestra je schopna již při objednávání pacienta k lékaři informovat rodiče o postupu vyšetření při PNE. Zajistí vyšetření moči (chem+sed, kultivace, osmolalita) za podmínek odběru, metodou středního proudu. Vysvětlí jak provádět záznam pitné a mikční karty a noční porce moči. Pokud je prováděno ultrazvukové vyšetření poučí o řádné přípravě před vyšetřením. V kompetenci sestry je též vyplnění strukturovaného anamnestického dotazníku. Při vlastním fyzikálním vyšetření sestra váží a měří dítě. Spolu s lékařem edukuje rodinu o otázkách enuretického režimu, způsobu motivace dítěte, nácviku správné mikce a antiobstipačním režimu. Součástí režimu je pečlivá evidence úniků moči. Sestra ukáže možné způsoby vedení záznamových kalendářů, s ohledem na věk a způsob léčby pacienta. Při opakovaných kontrolách spolu s lékařem hodnotí dosažený úspěch a dítě chválí a povzbuzuje. Při těchto kontrolách opakovaně kontroluje režim a při nedodržování režimu usiluje o nápravu. Při své práci používá sestra edukační materiály. **Závěry:** V péči o děti s PNE značná část připadá na sestru. Tím je uloha dětské sestry v péči o tyto pacienty je nezastupitelná.

VÝSKYT SHIGATOXIN PRODUKUJÍCÍCH *E.COLI* – ZKUŠENOSTI SZÚ PRAHA

Monika Marejková, Petr Petráš

Státní zdravotní ústav, Centrum epidemiologie a mikrobiologie, Národní referenční laboratoř pro *E.coli*

Enterohemoragické kmeny *E. coli* (EHEC) produkují verotoxin, který je příbuzný toxinu *Shigella dysenteriae* a označuje se také shigatoxin 1 a shigatoxin 2. Kmeny EHEC vyvolávají závažné onemocnění – hemoragickou kolitidu, která se může vyvinout až v hemolyticko – uremický syndrom (HUS). Verotoxin má dvě antigenní formy VT1 a VT2. Jejich produkce je a je obvykle vázaná na kmeny *E. coli* sérotypu O157, O26 a O111.

V SZÚ zjišťujeme od letošního jara přítomnost genů *stx1* a *stx2*, kódujících produkci verotoxinů VT1 a VT2 technikou polymerázové řetězové reakce (PCR). K potvrzení produkce toxinů u kmenů používáme latexovou aglutinaci. U kmenů dále zjišťujeme přítomnost genu *eae*. Ten kóduje další faktor virulence u EHEC intimin, který způsobuje adhezenci bakteriálních buněk na epitel sliznice tlustého střeva.

Dosud jsme vyšetřili na přítomnost genů *stx1* a *stx2* 75 klinických izolátů, většinou ze stolice a z moče. Z toho 12 kmenů bylo zasláno v souvislosti s onemocněním HUS. Produkci verotoxinů jsme zjistili u 21 kmenů (28%), z nich 4 kmeny produkovaly VT1, 9 kmenů VT2 a 8 kmenů bylo pozitivních na oba verotoxiny. U 18 verotoxigenních kmenů byl prokázán též *eae* gen kódující intimin. Nejčastěji se jednalo o sérotyp *E.coli* O157 (12 kmenů), dále byla produkce verotoxinů potvrzena u kmenů sérotypu O111 a O26.

V rámci mezinárodního externího hodnocení kvality jsme vyšetřili i 25 kmenů verotoxigenních *E. coli*, které nám byly zaslány z referenční laboratoře WHO. Soubory obsahovaly 17 různých sérotypů, nejčastěji opět typ O157.

Kmeny EHEC jsou velice patogenní bakterie, u *E.coli* O157:H7 je infekční dávka minimální, podobně jako u kmenů *Shigella dysenteriae*. Verotoxiny patří mezi nejúčinnější bakteriální látky v působení na eukaryotické buňky. Informace o verotoxigenitě je důležitým údajem pro stanovení diagnózy HUS. V SZÚ jsme za ideálních podmínek zjistit tuto vlastnost do 10 hodin.

DETECTION OF SHIGATOXIN PRODUCING *E.COLI* – EXPERIENCE OF THE NATIONAL INSTITUTE OF PUBLIC HEALTH, PRAGUE

Monika Marejková, Petr Petráš

NRL for *E.coli*, Centre of Epidemiology and Microbiology, National Institute of Public Health, Prague, Czech Republic

Enterohemorrhagic *E. coli* (EHEC) strains produce verotoxin, which is related to *Shigella dysenteriae* toxin and is also called shigatoxin 1, resp. shigatoxin 2. Verotoxin has two antigenic forms, VT1 and VT2. Its production is usually associated with *E. coli* serotypes O157, O26 and O111. EHEC strains cause serious disease, hemorrhagic colitis, which can progress to the hemolytic uremic syndrome (HUS).

At the National Institute of Public Health, the *stx1* and *stx2* genes encoding the production of VT1 and VT2 have been detected by a PCR method since spring 2006. Latex agglutination is used to confirm the production of toxins in EHEC strains. The strains are also screened for the presence of the *eae* gene encoding another EHEC virulence factor, intimin, facilitating the adherence of bacterial cells to the epithelium of the mucous membrane of the large intestine.

To date, 75 clinical isolates, mostly from stool and urine specimens, were screened for the presence of the *stx1* and *stx2* genes. Twelve of these strains were referred to our laboratory as HUS associated. The production of verotoxins was detected in 21 (28%) strains: 4 strains were producers of VT1, 9 strains produced VT2 and 8 strains showed positivity for both VT1 and VT2. The *eae* gene encoding intimin was detected in 18 verotoxigenic strains. Most of verotoxigenic *E.coli* strains were of serotypes O157 (12 strains), O111 and O26.

Within the international external quality assessment scheme, we tested 25 verotoxigenic *E. coli* strains provided by the WHO reference laboratory. We detected 17 serotypes, with O157 being the most frequent again.

EHEC strains are highly pathogenic. Similarly to *Shigella dysenteriae* strains, *E.coli* O157:H7 has a very low infection dose. Verotoxins are among bacterial substances with the greatest effect on eucaryotic cells. Detection of verotoxigenicity is of relevance to HUS diagnosis. At the National Institute of Public Health, we are able to provide the verotoxigenicity test results no sooner than within 10 hours.

Močová exkrécia MMP-9 kolagénu IV je markerom renálnej fibrózy u detí s chronickou obličkovou chorobou (CKD)

Podracká, Ľ., Šebeková, K., Heidland, A., Böör, A.

I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ, Košice, SZU Bratislava, Universita Wurzburg, Germany, Ústav patológie LF UPJŠ, Košice

Renálna fibróza je hlavným charakteristickým histologickým rysom CKD. Vzniká v dôsledku zvýšeného ukladania kolagénu (I,III a IV) v obličkovom tkanive, ku ktorému dochádza porušením rovnováhy medzi tvorbou a odbúraním extracelulárnej matrix.

V pilotnej štúdií sme testovali hypotézu, či močová exkrécia kolagénu IV a MMP-9 odráža fibrózu u detí s CKD a či tieto neinvazívne laboratórne markery môžu predikovať progresívny priebeh renálneho ochorenia. Kolagén IV a MMP-9 v moči metódou ELISA sme vyšetrili u 53 detí. 33 detí malo CKD (22 GN, 9 TIN, 2 iné; s-kreat=130±180µmol/l, GFR=59.8±31 ml/min), priemerná hodnota proteinúrie bola 1.3±1.7g/d. U všetkých chorých bola vykonaná renálna biopsia. Klinické, laboratórne a histologické parametre sme porovnali so skupinou 20 zdravých detí s rovnakým priemerným vekom a zastúpením podľa pohlavia. Priemerné hodnoty MMP-9 a kolagénu IV v moči boli signifikantne vyššie u pacientov ako v kontrolnej skupine (221 v.s. 47 pg MMP-9/µmol kreat, $p < 0.01$, a 20.62 v.s. 2.21 ug kolagén IV/µmol kreat, $p < 0.01$, resp.). Zistili sme signifikantnú koreláciu medzi u-MMP-9 a proteinúriou ($r=0.501$, $p < 0.01$) a negatívnu závislosť medzi u-kolagén IV a GFR ($r=-0.417$, $p < 0.05$).

Naše predbežné výsledky poukazujú, že močové koncentrácie kolagénu IV a MMP-9 u detí s CKD sú zvýšené. Na potvrdenie našej hypotézy sú potrebné prospektívne štúdie na skupine s väčším počtom chorých detí.

Urinary excretion of MMP-9 and collagen IV is a marker of renal fibrosis in children with CKD

Podracká, Ľ., Šebeková, K., Heidland, A., Böör, A.

1-st Department of Paediatrics Faculty of Medicine UPJS University Košice, Slovak Medical University, Bratislava, Slovakia, University Wurzburg, Germany, Department of Pathology UPJS University Košice

The renal fibrosis is a hallmark of CKD and reflects the increased deposition of collagens (I, III, and IV) within scarred kidneys. Moreover, it is increasingly recognized that fibrosis results from an imbalance of fibrogenesis and fibrolysis. Thus, decreased proteolytic activity could contribute to deposition of collagen.

In a pilot study we aimed to investigate whether urinary excretion of collagen IV and MMP-9 reflects the renal fibrosis in children, and, whether these non-invasive laboratory methods could be helpful in predicting the progressive course of the disease. Urinary collagen IV and MMP-9 were measured in 33 children (age: 12.5 ± 6.2 years) with CKD (22 GN, 9 TIN, 2 others; s-creat=130±180µmol/l, GFR=59.8±31 ml/min). Urinary protein excretion averaged 1.3 ± 1.7g/d. Renal biopsy was performed in all subjects. Commercial ELISA kits were used to determine urinary collagen IV and MMP-9 concentrations. Clinical, biochemical and histological parameters were correlated and compared with those measured in 20 age- and sex-matched healthy controls. Mean urinary levels of MMP-9 and collagens IV were significantly higher in patients compared to controls (221 v.s. 47 pg MMP-9/µmol creat, $p < 0.01$, and 20.62 v.s. 2.21 ug collagen IV/µmol creat, $p < 0.01$, respectively). Significant correlation has been found between u-MMP-9 and proteinuria ($r=0.501$, $p < 0.01$) and negative correlation between u-collagen IV and GFR ($r=-0.417$, $p < 0.05$).

Our preliminary data show that urinary concentrations of collagen IV and MMP-9 are elevated in association with CKD. However, prospective studies in larger group of patients are needed to confirm our hypothesis.

ABSCES LEDVINY ? – KAZUISTIKA

Luděk Ryba, MUDr, Dětské oddělení Nemocnice v Ústí nad Orlicí

Karel Nedvěd, MUDr, RDG oddělení Nemocnice v Ústí nad Orlicí

Sedmnáctiletá dívka se prezentovala klinickými a laboratorními příznaky, svědčícími pro akutní pyelonefritidu. Zobrazovacími metodami (UZ, CT) byl prokázán ložiskový proces, nejspíše absces levé ledviny. Pacientka byla úspěšně léčena konzervativně kombinací antibiotik. Sonograficky bylo dokumentováno postupné vymizení zánětlivého ložiska ledviny v průběhu 2 měsíců. Bylo doplněno vyšetření statickou scintigrafií. Autoři diskutují morfolickou podstatu ložiskového nálezu.

RENAL ABSCESS ? – CASE REPORT - POSTER

Luděk Ryba, MUDr, Pediatric department Districtal Hospital at Ústí nad Orlicí

Karel Nedvěd, MUDr, Radiologic department, Districtal Hospital at Ústí nad Orlicí

Seventeen years old young woman presented herself with clinical and laboratory symptoms of acute tubulointerstitial nephritis. Imaging processes (ultrasonography, computer tomography) revealed blind process in left kidney, most probably renal abscess. We chose non-surgical approach with combination of intravenous antibiotics, which proved itself as successful. Ultrasound check-ups document complete resorption of the inflammatory process during 2 months. After 3 months we implemented static scintigraphy DMSA with pathological findings of the left kidney. We discuss morphological texture of the renal blind process.

IMPROVED CONTROL OF HYPERTENSION IN CHILDREN AFTER RENAL TRANSPLANTATION

T.Seeman, E.Šimková, J.Kreisinger, K.Vondrák, J.Dušek, P.Dvořák, J.Janda
Dpt. of Pediatrics, University Hospital Motol, Prague, Czech Republic

Introduction: arterial hypertension is a known risk factor for impaired graft as well as patient survival in patients after renal transplantation (RTx). However, control of hypertension in transplanted children is unsatisfactorily low – 50-80% of children treated with antihypertensive drugs still have hypertension (i.e. have uncontrolled hypertension). The aim of this interventional study was to improve BP control in children after RTx.

Methods: in 36 children after RTx ambulatory blood pressure monitoring (ABPM) and GFR evaluation (Schwartz) were performed. In children with uncontrolled hypertension, the number of antihypertensive drugs was increased to reach the goal BP <95th centile. ABPM was repeated after 12 and 24 months.

Results: after 24 months daytime and night-time BP decreased (from +1.57 to +0.88 SDS for night-time systolic BP and from +1.10 to +0.35 SDS for night-time diastolic BP, $p < 0.05$). The prevalence of uncontrolled hypertension decreased from 42% to 25% (NS). Number of antihypertensive drugs increased from 2.1 to 2.7 drugs per patient ($p < 0.01$), namely that of ACE-inhibitors and diuretics ($p < 0.01$). GFR decreased from 75.5 to 71.9 ml/min/1.73m² after 12 months but remained stable during the second year. Proteinuria decreased from 256 to 134 mg/m²/day ($p < 0.05$).

Conclusion: this is the first prospective interventional trial on treatment of hypertension in children after RTx. We demonstrated that the control of post-transplant hypertension can be improved by increasing the number of antihypertensive drugs, namely ACE-inhibitors and diuretics. Graft function stabilized during the second year and proteinuria improved.

Polycystická onemocnění ledvin – aktuální stav Registru dětských pacientů v České republice

Seeman T, Dušek J, Flögelová H¹, Šuláková T², Skálová S³, Šimková E, Štarha J⁴, Vondrák K, Bláhová K, Janda J

Pediatrická klinika FN Motol, V Úvalu 84, 15006 Praha 5, ¹Dětská klinika FN Olomouc, ²Dětská klinika FN Ostrava, ³Dětská klinika FN Hradec Králové, ⁴II.dětská klinika FN Brno

Polycystická onemocnění ledvin patří nejčastějším dědičným nefropatiím, nejčastější je s incidencí 1:1000 autozomálně dominantní polycystóza ledvin (ADPKD), nejzávažnější je autozomálně recesivní polycystóza ledvin (ARPKD), která se vyskytuje s incidencí cca 1:40 000. V roce 1992 byl vytvořen po vzoru registru dospělých pacientů Registr dětských pacientů s polycystickým onemocněním ledvin v České republice. V registru jsou evidovány děti na základě doporučení ošetřujících lékařů, nejčastěji dětských nefrologů. Evidence pacientů zahrnuje údaje o rodinné anamnéze, klinickém stavu dítěte, sonografickém nálezů, renálních funkcích, krevním tlaku a močových nálezech. Cílem registru je zlepšení diagnostiky a léčby těchto pacientů, zejména se zaměřením na hlavní léčitelné komplikace – hypertenzi a proteinurii. Včasným odhalením a terapií těchto komplikací by mohlo dojít ke zlepšení dlouhodobé nepříznivé prognózy velké části pacientů s polycystozami ledvin.

K 31.12.2005 bylo v Registru evidováno celkem 185 dětí s ADPKD a 32 dětí s ARPKD.

U všech dětí s ADPKD byla glomerulární filtrace až na 2 případy dětí s velmi časnou (novorozeneckou) formou manifestace onemocnění v mezích normy. U většiny dětí se však vyskytovaly léčitelné komplikace, zejména arteriální hypertenze (1/3 dětí), proteinurie (1/2 dětí). Byl zjištěn vztah mezi sonomorfologickým postižením ledvin (počtem cyst, velikostí ledvin) a krevním tlakem. U většiny dětí bylo provedeno také molekulárně-genetické vyšetření genů způsobujících ADPKD – PKD1 a PKD2. Léčba hypertenze nebo proteinurie ACE-inhibitory je u těchto pacientů efektivní a bezpečná v redukci TK a proteinurie.

Z 32 dětí s ARPKD, které přežily novorozenecké období, je 28 dětí v současné době naživu (příčiny úmrtí: respirační insuficience 1x, srdeční selhání 3x). 24% je již dialyzováno nebo žije s transplantovanou ledvinou. Hypertenze byla zjištěna u více než 90% dětí. Postižení jater mělo 92 % dětí. U 14 z nich byla diagnóza potvrzena i molekulárně geneticky (buď nepřímou DNA diagnostikou nebo přímou DNA diagnostikou kauzálních mutací genu PKHD1 od r.2002). Byl odhalen vztah mezi typem mutace genu PKHD1 a klinickým průběhem onemocnění, genotyp má tedy prognostickou výpovědní hodnotu. Od roku 1994 je možná i prenatální diagnostika autozomálně **recesivního** polycystického onemocnění ledvin metodami DNA diagnostiky (5 případů v ČR) a narození druhého postiženého dítěte v rodině lze pomocí molekulárně-genetické prenatální diagnostiky na 100% zabránit. Terapie je zaměřena na léčbu arteriální a portální hypertenze, chronického selhání ledvin.

Všem zájemcům o spolupráci na rozšiřování registru předem děkujeme, stejně jako kolegům, kteří již do registru své pacienty evidovali. O dalším vývoji registru a novinkách o polycystozách ledvin budeme pravidelně informovat na pracovních setkáních.

e-mail: tomas.seeman@lfmotol.cuni.cz

Autosomal recessive polycystic kidney disease - Report of the Czech national registry of children with polycystic kidney diseases

T.Seeman, J.Dušek, K.Vondrák, E.Šimková, J.Kreisinger, P.Geier, M.Hladík, S.Skálová, J.Štarha, Stará V, Skalická V, Bláhová K, J.Janda

1stDpt.of Paediatrics Prague, Univ. Hospital Motol, Dpt.of Paediatrics Brno, Ostrava, Olomouc, Hradec Králové, Czech Republic

Czech national registry of polycystic kidney diseases (PKD) in childhood has been established in 1992 to improve the management of children with PKD. We now report on the clinical course of children with autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD), who have been reported to this registry during the last 11 years (1992-2002).

31 children from 32 families with ARPKD who survived the neonatal period have been reported to this registry from the whole Czech Republic. Diagnosis of ARPKD was made by negative parental history of PKD and typical renal ultrasound findings in all children. Furthermore in 16 families DNA linkage analysis for ARPKD-gene was performed (informative in 10 families).

Methods: creatinine clearance (CCr, Schwartz formula), blood pressure (clinic and/or 24-hour ambulatory), standardized renal concentration capacity test (DDAVP), liver tests and abdominal ultrasound.

Results: 29/31 children are surviving (mortality 6 %, causes of death: respiratory failure n = 1, cardiac failure n = 1). One child underwent unilateral nephrectomy for recurrent episodes of respiratory insufficiency. Median age at diagnosis was 3 months (range 1 day - 10 years), median age at the final investigation was 12.6 years (range 2 months - 22.6 years). 65 % of children had neonatal or infantile form, 35 % had juvenile form. Renal concentrating capacity was decreased in all children (median urine osmolality 458 mmol/kg, range 302 - 600). Renal function (CCr) was normal in 36 % of children (only juvenile forms), 39 % of children had chronic renal insufficiency and 25 % was already dialysed or transplanted. Hypertension (defined as need for antihypertensive drug therapy and/or elevated blood pressure) was found in 93 % of children (the only two normotensive children had juvenile form). Liver involvement (hepatomegaly and/or splenomegaly and/or pathological liver ultrasound and/or oesophageal varices) showed 92 % of children. The liver enzyme activities were elevated in 59 % of children but only one child had decreased synthetic liver function detected by prolonged prothrombin time, 35 % of children had liver biopsy showing congenital hepatic fibrosis.

Conclusions: mortality in children with ARPKD who survived the neonatal period is lower than reported in the last decade. Nevertheless substantial proportion of children reaches renal insufficiency or end-stage renal disease. Almost all children develop arterial hypertension. Liver involvement detected clinically or by ultrasound is an invariable sign of the disease. Nevertheless liver function is preserved in almost all children. This does not make liver transplantation in patients with ARPKD necessary at least in childhood. The most serious complication in juvenile form remains portal hypertension. Early detection and treatment of complications, especially arterial hypertension, chronic renal insufficiency and portal hypertension is essential for improving the long-term prognosis of children with ARPKD.

ZVÝŠENÁ AKTIVITA MOČOVÉ N-ACETYL-BETA-D-GLUKOSAMINIDÁZY U DĚTÍ S VESIKOURETERÁLNÍM REFLUXEM

Skálová S.¹, Rejtar P.², Kutílek Š.³

Dětská klinika¹, Radiologická klinika², FN a LF UK Hradec Králové, Center for Clinical and Basic Research, Pardubice³

Úvod: Vesikoureterální reflux (VUR) je považován za významný rizikový faktor renálního poškození. Časným indikátorem tubulárního postižení je enzym N-acetyl-beta-D-glukosaminidáza (NAG) lokalizovaný v lysosomech buněk proximálních tubulů.

Cíl: Vyšetření močové aktivity NAG u dětí s vesikoureterálním refluxem a porovnání hodnot s vybranými klinickými parametry.

Metody: U 22 dětí (10 chlapců a 12 dívek, průměrný věk 2.83 ± 2.42 roku) s VUR jsme vyšetřili aktivitu NAG ze vzorku 2.ranní moče. 8 pacientů mělo jednostranný VUR a 14 mělo oboustranný VUR. U dětí s oboustranným VUR rozdílného stupně byl posuzován vždy vyšší stupeň. Distribuce pacientů dle stupně VUR byla následující: VUR I.stupně n = 2; VUR II.stupně n = 3; VUR III.stupně n = 4; VUR IV.stupně n = 12; VUR V.stupně n = 1. Získané výsledky byly vyjádřeny jako z-skóre a porovnány s dříve publikovanými referenčními hodnotami.

Výsledky: Hodnoty U-NAG/kreatinin byly signifikantně vyšší u všech pacientů s VUR v porovnání s referenčními hodnotami ($p = 0.0001$). Nebyl shledán rozdíl v hodnotách U-NAG/kreatinin mezi pacienty s jednostranným a oboustranným VUR ($p = 0.66$). Nebyl shledán rozdíl mezi pacienty s VUR I.-III.stupně ve srovnání s pacienty s VUR IV.-V.stupně ($p = 0.67$). Hodnoty U-NAG/kreatininu byly vysoké u pacientů s refluxovou nefropatií (RN; $n = 9$) při porovnání s referenčními hodnotami ($p = 0.0001$), nebyl však rozdíl mezi pacienty s VUR a RN a pacienty s VUR bez RN ($p = 0.84$). Byla zjištěna slabá korelace ($r = 0.38$) mezi stupněm VUR a hodnotami U-NAG/kreatininu, která nedosáhla statistické významnosti ($p = 0.08$).

Závěr: Hodnoty U-NAG/kreatinin jsou vyšší u všech dětí s VUR, neprokázali jsme však vztah ke stupni VUR. Domníváme se, že při sledování dynamiky hodnot NAG, může být tento enzym užitečným markerem v detekci tubulárního postižení u pacientů s vesikoureterálním refluxem.

INCREASED URINARY N-ACETYL-BETA-D-GLUCOSAMINIDASE ACTIVITY IN CHILDREN WITH VESICOURETERAL REFLUX

Skálová S.¹, Rejtar P.², Kutílek Š.³

Departments of ¹Paediatrics and ²Radiology, Charles University in Prague, Faculty of Medicine in Hradec Králové, Czech Republic

³Center for Clinical and Basic Research (CCBR), Pardubice, Czech Republic

Introduction: Vesicoureteral reflux (VUR) is considered a significant risk factor of kidney damage. N-acetyl-beta-D-glucosaminidase (NAG) is a lysosomal enzyme which is abundantly present in the cells of the proximal tubule and is considered as a very sensitive marker of renal tubular impairment

Aim: To measure urinary NAG activity in patients with VUR grade I through V and relate the obtained results to the grade of VUR and selected clinical parameters.

Methods: 22 children (10 boys and 12 girls, mean age 2.83 ± 2.42 years) with VUR had U-NAG/creatinine ratio measured in the spot urine, collected after the first morning void. In 8 patients the VUR was unilateral, grade I-IV, and in 14 patients, the VUR was bilateral, grade I-V. In patients with bilateral reflux and different VUR grade on each side, the highest grade of VUR was taken into consideration. Therefore, the diagnostic distribution was as follows: VUR grade I, $n = 2$; VUR grade II, $n = 3$; VUR grade III, $n = 4$; VUR grade IV, $n = 12$; VUR grade V, $n = 1$. The obtained results were expressed as Z-scores and compared to previously published reference data.

Results: The U-NAG/Cr values were significantly higher in the VUR patients in comparison to the reference data ($p = 0.0001$). There was no difference in U-NAG/Cr between children with unilateral ($n = 8$) and bilateral ($n = 14$) VUR ($p = 0.66$). There was no difference in U-NAG/Cr between patients with VUR grade I-III and VUR grade IV-V ($p = 0.67$). The U-NAG/Cr activity was high in patients with reflux nephropathy (RN; $n = 9$) when compared to reference data ($p = 0.0001$), however there was no difference in comparison to children with VUR and without RN ($p = 0.84$). We found a weak correlation between U-NAG/Cr and grade of VUR, which didn't reach statistical significance ($r = 0.38$, $p = 0.08$).

Conclusions: U-NAG is increased in children with VUR grade I-V, however there is only a very weak relationship with the grade of VUR. We suggest that this marker can be utilized in the detection of renal tubular impairment in patients with VUR.

VÝZNAM ANAMNESTICKÝCH DAT PRO PÉČI O DĚTI S PRENATÁLNĚ DIAGNOSTIKOVANOU ANOMÁLIÍ UROPOETICKÉHO TRAKTU.

Skálová S.¹, Rejtar P.², Novák I.³

Dětská klinika FN a LF UK¹, Radiologická klinika FN a LF UK², Urologická klinika FN a LF UK³, Hradec Králové

Mezi nejzávažnější anomálie uropoetického traktu patří **chlopeň zadní uretry (PUV)** u chlapců.

Kazuistikami 2 pacientů demonstrujeme význam znalosti přesných anamnestických dat a nutnost mezioborové spolupráce v péči o tyto pacienty.

Chlapec č.1. s prenatálně diagnostikovanou megavesikou v 15.týdnu těhotenství s postupnou dilatací horních močových cest a menšími echogenními ledvinami. Porod v 39.týdnu, bezprostředně po narození zajištěna derivace moče permanentním močovým katétre, 2.den potvrzena při UZ a MCUG vyšetření diagnóza PUV se sekundárním oboustranným vesikoureterálním refluxem (VUR) IV.-V.stupně. Chlapec od narození zajištěn profylakticky ATB, 12.den provedena vesikostomie. Renální funkce s postupnou úpravou S-kreatininu a přetrváváním známek tubulárního postižení korelujícím s nálezem refluxní nefropatie na DMSA scanu.

Chlapec č.2 porozen v 39.týdnu těhotenství s diagnosou oboustranné hydronefrózy. Dodatečně dle prenatálních nálezů vysloveno podezření na PUV. Chlapec byl zajištěn permanentním močovým katétre od 3.dne života, kdy již došlo k vzestupu hodnot S-kreatininu na 380 umol/l. Vyšetřením UZ a MCUG prokázána PUV se sekundárním VUR vyššího stupně. 10.den života provedena vesikostomie. Po zavedení drenáže močových cest došlo postupně k poklesu hodnot S-kreatininu bez nutnosti dialyzační léčby k hodnotě 44 umol/l ve věku 3 měsíců.

Závěr: prognózu chlapců s PUV ovlivňuje kromě přítomnosti renální dysplazie a dysfunkce močového měchýře rovněž iniciační léčba zahrnující včasné zajištění derivace močových cest. Mezioborová spolupráce a komunikace je nezbytná pro komplexní postnatální péči o děti s prenatálně zjištěnou vadou močových cest.

THE ROLE OF PATIENT HISTORY IN THE MANAGEMENT OF CHILDREN WITH PRENATALLY DETECTED ANOMALIES OF THE UROPOETIC SYSTEM.

Skálová S.¹, Rejtar P.², Novák I.³

Departments of ¹Paediatrics, ²Radiology and ³Urology, Charles University in Prague, Faculty of Medicine in Hradec Králové, Czech Republic

Posterior urethral valves (PUV) in boys are considered among the most severe anomalies of the uropoetic system. The presented case reports illustrate the crucial importance of relevant patient data and the urgent need for cooperation among various medical specialists.

Patient No.1. was prenatally diagnosed in the 15th week of pregnancy as having megavesica, with gradual dilatation of the urinary tract and small echogenous kidneys. The birth occurred in the 39th week. Immediately after the birth, permanent catheter was inserted to secure urine derivation. On day 2, the diagnosis of PUV together with secondary bilateral vesicoureteral reflux (VUR) grade IV-V was confirmed by means of ultrasonography and voiding cystourethrography.

Since first day of age the boy was receiving prophylactic antibiotic treatment, vesicostomy was performed on day 12. The renal functions were characterized by gradual improvement of the S-creatinine levels and by persistent signs of tubular impairment, this in accordance with signs of reflux nephropathy on the DMSA scan.

Patient No.2 was born on 39th week of pregnancy, with diagnosis of bilateral hydronephrosis. After the birth, PUV was taken into consideration, this based on the analysis of prenatal images. Permanent catheter was inserted on 3rd day of age, at the time when the S-creatinine level reached 380 umol/l. Ultrasound examination, together with voiding cystourethrography, confirmed the diagnosis of PUV and secondary high-grade VUR. At the age of 10 days, vesicostomy was performed. After the urinary tract drainage, the S-creatinine gradually decreased to 44 umol/L at the age of 3 months. Dialysis was not necessary.

Conclusions: The prognosis of boys with PUV is influenced not only by the presence of renal hypoplasia and urinary bladder dysfunction, but also by the appropriate initial therapy inclusive of early urinary tract derivation. Various medical specialists need to cooperate closely in order to achieve favourable outcome for the patients with prenatally diagnosed urinary tract anomalies.

BENEFITS OF MR EXAMINATION AS A DIAGNOSTICS OF CONGENITAL DEVELOPMENTAL DEFECTS OF THE UROPEETIC TRACT IN CHILDREN

Šmakal O., Vrána J.¹, Horák D., Michálková K.², Marek O.³, Flögllová H.⁴

University Hospital in Olomouc: Dept. of Urology¹, Dept. of Radiology², Dept. of Anaesthesia and Resuscitation³, Dept. of Paediatrics⁴.

The aim of the study: To establish a utilization rate of MR urography and MR angiography in the diagnostics of congenital developmental defects of the uropoetic tract in children.

Methods:

A total of twelve children between 0 to 16 years of age were examined: 7 boys and 7 girls before a planned surgery. Ten children were examined in total anaesthesia. A static (T2 weighted) MR urography was used for all the patients plus MR angiography was added in 5 cases. In reconstruction, VRT or MIP 3D imaging was used, to assess anomalies of the shape and position of the kidney, the ureter, the thickness of the kidney parenchyma and the location of accessory vascular bundles.

All the children were operated on and checked for the agreement of the MR and the operational finding.

Results:

In the MR examination, we diagnosed the following as the cause of a pyeloureteral obstruction: 4 x an accessory vascular bundle, 2x a defect of kidney rotation, 1 x a perirenal urinoma with a duplication of KPS and ectopic ureterocele, and 1 x a crossed dystopia of the right kidney with megaureter.

All the findings were in full agreement with the peroperational finding.

Conclusion:

MR urography / MR angiography is a sovereign imaging method that significantly improves the accuracy of a pre-operation diagnosis. The need for CA in the smallest children is fully compensated by a reduction of the need for other examinations and by the possibility to set a correct time of a surgery if required.

DERIVACE MOČI PUNKČNÍ EPICYSTOSTOMIÍ A NÁSLEDNĚ INTERMITENTNÍ KATETRIZACE JAKO METODA ODDÁLENÍ NUTNOSTI DIALÝZY U PACIENTA S CHRONICKOU RENÁLNÍ INSUFICIENCÍ PO OPERACI MENINGOMYELOKÉLY.

Z.Smičková,R.Kočvara,CSc, Z.Dítě

Téměř 13-ti letý pacient po operaci meningomyelokély, dlouhodobě sledován na jiném pracovišti pro inkontinenci moči a recidivující uroinfekce, byl poslán ambulantním urologem pro nárůst dilatace v kalichopánvičkovém systému ledvin oboustranně.

V XI./05 poprvé hospitalizován na naší klinice:kreatinin 371, sonograficky výrazná dilatace kalichopánvičkového systému oboustranně na usg, Tk 190/120 , pH 7,3, HCO₃ 18 , BE-8,6.

Založena punkční epicystostomie, po týdnu kreatinin 169.Po 2 měsících zahájena intermitentní katetrizace 5x denně, porce 300 – 500 ml.Po 8-mi měsících jsme epicystostomii odstranili, pacient se již sám cévkuje, na medikaci je normotensní, kreatinin 129, sonograficky bez dilatace kalichopánvičkového systému, bez uroinfekce, plně kontinentní.

Závěr:uvedená kazuistika ukazuje na nutnost přísné dispenzarizace pacientů s neurogenním močovým měchýřem,kteří jsou ohroženi až rozvojem chronické renální insuficience na podkladě těžké dysfunkce dolních močových cest.Správná kombinovaná léčba ovlivní kontinenci, je prevencí uroinfekcí a vede ke stabilizaci renálních funkcí.

Chlapci se nyní daří velmi dobře, za dobu 9-ti měsíců přibral 15 kg, přesto kreatinin má stále tendency k poklesu.A co je pro jeho psychiku velmi důležité – nyní na režimu intermitentní katetrizace je ZCELA SUCHÝ.

Epicystostomy with combination of intermitent cathetrisation in patient with meningocele to defer necessity of dialysis

Z. Smičková, R. Kočvara, Z. Dítě

Dept. of. Urology, General Faculty Hospital, Charles University Prague, Czech Republic

Boy, aged 13, after operation of meningocele, in follow-up of another center was examined in our department for incontinence, recurrent urine infections and bilateral worsening of upper urinary tract dilatation.

Hospitalization in XI/2005: creatinin 371, ultrasonography verified bilateral dilatation of upper urinary tract, blood pressure 190/120, Astrup: pH 7,3, HCO₃ 18, BE 8,6.

Epicystostomy was administred. After one week, creatinin decreased on 169

Intermitent cathetrisation five times a day began two months later, volume of urine in each portion was 300 – 500 ml.Epicystostomy drain was extracted eight months later, the intermitent cathetrisation continued. On medication he is normopressure, creatinin is stable on level of 129, dilatation of upper urinary tract dissapeared, without urinary tract infection, entirly continent.

Conclusion: strict observance and follow-up of patients with neurogenic bladder is highly recommended. That patients are at risk from chronic renal failure on the strength of strong bladder dysfunction. Combination of conservative treatment and derivation of urine can provide continence, it is prevention of urinary tract infections and it can improve blood renal functions.

Boy is nowadays in good condition, he put on weight 15 kg in period of nine months, creatinin continue to decreasing. And for his mental condition is very important, that he is completly dry on the intermitent cathetrisation.

HYPOPERISTALTICKÝ SYNDROM - KAZUISTIKA

Šuláková T., Vlčková H., Šuláková A., Bosáková A., Slaný J., Waloschek T.¹, Škába R.²

Klinika dětského lékařství FNŠP Ostrava, ¹Ústav patologie FNŠP Ostrava, ²Klinika dětské chirurgie UK 2.LF a FN Motol

Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) je vzácný syndrom, který je charakterizován distenzí močového měchýře s poruchou vyprazdňování neobstrukčního typu, mikrokolon a sníženou až chybějící střevní peristaltikou. Bývá přidružena střevní malrotace a zkrácení tenkého střeva.

Cílem našeho sdělení je kazuistika pacientky, u které byla prenatálně diagnostikována suspektní cysta v dutině břišní. Po předčasném odtoku plodové vody ve 34. g.t. byla gravidita ukončena císařským řezem. Následný poporodní průběh byl komplikován respirační insuficiencí a megavesikou (katetrizace, epicystostomie, infekce močových cest – IMC). Od kojeneckého věku byla opakovaně hospitalizována pro zvracení, neprospívání, poruchy pasáže stolice a IMC ve spojení s dysfunkční mikcí. V sedmi měsících věku pro rozvoj ileu byla provedena urgentní laparotomie a založena dvouhlavňová sigmoideostomie. Přetrvávající porucha peristaltiky v pooperačním období vedla k dalším chirurgickým revizím a další enterostomii. Vyloučili jsme Hirschsprungovu chorobu a cystickou fibrózu. Pro diagnostické nejasnosti byla pacientka přeložena na Kliniku dětské chirurgie UK 2.LF a FN Motol, kde byl stav uzavřen jako chronická střevní pseudoobstrukce, v.s. typu MMIHS. Od února 2004 do prosince 2005, kdy byla pacientka v péči naší kliniky, jsme řešili několik stěžejních problémů: (1) zajištění výživy, (2) opakované poruchy pasáže trávicím traktem – 5 operací během 1,5 roku, (3) derivace moče – epicystostomie, ČIAK, (4) recidivující IMC, (5) opakované katérové sepse, zacházení centrálních žilních vstupů, (6) péče o stomie, (7) edukace v komplexní péči o dítě v domácích podmínkách. Následkem recidivujících sepsí, ileózních stavů vyžadujících chirurgická řešení a sekundární malabsorpce došlo k postupnému vyčerpání rezerv organismu, septickému šoku a nezvládnutelnému multiorgánovému selhání.

Závěr: MMIHS patří mezi kongenitální střevní pseudoobstrukce nejasné etiologie s velmi nepříznivou prognózou, zpravidla končící fatálně již v prvním roce života. V předložené kazuistice chceme demonstrovat nutnost komplexní péče a mezioborové spolupráce při péči o tyto pacienty.

MEGACYSTIS-MICROCOLON-INTESTINAL HYPOPERISTALSIS SYNDROME (MMIHS)

T Šuláková, H Vlčková, A Šuláková, A Bosáková, J Slaný, T Waloschek¹, R Škába²

Dpt. of Paediatrics University Hospital Ostrava, ¹Dpt. of Pathology University Hospital Ostrava, ²Dpt. of Paediatric Surgery, 2nd Medical School, Charles University in Prague

MMIHS is a rare disease characterised by urinary bladder distension with non-obstructive voiding lesion and microcolon with reduced or absent peristalsis. The syndrome is also associated with small intestine shortening and malrotation.

We report one patient with MMHIS. The girl was born 6 weeks premature by caesarean section. Her neonatal period was complicated *due to* respiratory distress and megacystis (catheterisation, epicystostomy, urinary tract infections – UTI). She was repeatedly admitted into the hospital due to failure to thrive, problems with bowel movements, pyelonephritis and bladder dysfunction during the first year of life. When she was 7 months old, sigmoideostomy and enterostomy were made due to ileus. We excluded Hirschsprung disease and cystic fibrosis and concluded the patient's state as suspected MMIHS. We had to deal with several crucial problems during her 3 years of lifetime: (1) nutrition intake (home parenteral nutrition), (2) recurring peristalsis failure – 5 surgeries during 18 months, (3) bladder evacuation (finally clean intermittent catheterisation) and preservation of renal function, (4) recurring UTI, (5) recurring catheter sepsis and central venous line thrombosis, (6) care for stomies, (7) family instruction in taking care of the girl at home. The girl's state was failing all the time and she died of septic shock in connection with multiorgan failure at the age of 3 years.

Conclusion: MMIHS is a very rare congenital disorder. The aetiology is unclear and the prognosis is bad. Sick patients generally die in the first year of their life.

ZKUŠENOSTI S OM-89 V LÉČBĚ RECIDIVUJÍCÍCH INFEKcí MOČOVÝCH CEST

T. Šuláková, A. Bosáková, A. Šuláková

Infekce močových cest (IMC) je hned po respiračních infekcích nejčastějším onemocněním dětského věku. Léčba chronických a rekurentních infekcí močových je v dětském stejně jako dospělém věku problematická a vyžaduje komplexní přístup, jehož součástí je i stimulace (resp. imunomodulace) imunitního systému.

Cílem studie bylo retrospektivně zhodnotit: 1. zda se snížila frekvence výskytu IMC a 2. zda se snížila závažnost IMC v souboru dětí a adolescentů s komplikovanými i nekomplikovanými recidivujícími IMC, léčených OM-89 (Uro-Vaxomem).

Soubor a metody: Analyzovali jsme retrospektivně data 31 pacientů, 4 chlapců a 27 dívek. Průměrný věk pacientů na počátku sledování pro infekce močových cest byl 4,4 roku (0,5 - 16,77) a při ukončení sledování byl 10,7 roku (2,88 - 19,66). Celková průměrná doba sledování byla 6,3 roku. V době zahájení terapie p.o. imunostimulací OM-89 byl průměrný věk pacientů 8,03 roku (min 1,83, max. 17,85). Indikací pro zahájení léčby OM-89 byly 2 a více recidiv IMC/6 měsíců u pacientů s komplikovanými a nekomplikovanými IMC při jejich adekvátní terapii. Pacienti byli léčeni OM-89 1 cps denně ve 3 cyklech po dobu 3 měsíců. Byla srovnávána frekvence výskytu IMC 9 měsíců před zahájením terapie a 9 měsíců po ukončení terapie a závažnost infekce byla hodnocena podílem pyelonefritid (PN) na celkovém počtu IMC.

Výsledky: Průměrná frekvence výskytu IMC před terapií OM-89 byla 3,48/pacienta a během terapie 1,53/pacienta (T - test $p=0,0012$). Počet PN před terapií byl 64 (23%), po terapii 20 (14%), infekcí dolních močových cest před terapií 211 (77%), po terapii 118 (86%). Podíl PN na celkovém počtu IMC během terapie klesl o 9% (χ^2 je 4,37, $p=0,365$, F test $p=0,01$).

Závěr: Retrospektivní analýza prokázala signifikantní snížení frekvence výskytu IMC při léčbě OM-89. Současně také významně snížila závažnost prodáváných IMC. Podíl PN na celkovém počtu IMC během terapie poklesl o 8,78%.

e-mail: terezie.sulakova@fnspo.cz

LONG-TERM EXPERIENCE (25 YEARS) WITH CONGENITAL THROMBOTIC THROMBOCYTOPENIC PURPURA (TTP) THERAPY

Šuláková T., Kuhn T., Pták J.¹, Hrachovinová I.², Ptoszková H., Slaný J.

Pediatric Dptm., University Hosp. Ostrava, ¹Dptm. of Hematology and Transfusion, Hosp. Frýdek Místek,

²ÚHKT Praha

We report 7 patients (3 men, 4 women) with congenital form of TTP. Four patients come from the district of Frýdek Místek and three come from the region of Ostrava. Two out of the latter patients are distant relatives. The patients have had constituent disease symptoms (but not all of them) since they were born or since their early childhood, i.e. icterus, thrombocytopenia, haemolytic anaemia, and intermittent haematuria. The age of the patients when the classical symptom's triad appeared, i.e. in the time of the diagnosis, was 4.8 years on average (with an exception of 35 years). The course of the illness is recurrent in 3 patients and relapsing in 4 others at present. Each patient had on average 12 disease recurrences. The respiratory infect was often the causing factor for relapse. The most often prodromal symptoms were stomachache, vomiting, haemorrhagic diathesis, to a lesser extent icterus and fever. The signs of relapses were sometimes discreet – haemolytic syndrome and minor renal abnormalities. Four patients had acute renal failure. Renal biopsy was performed in one patient and proved arteriolar type of thrombotic microangiopathy. Four patients developed hypertension with necessity of long-lasting therapy. Three patients already had neurological symptoms in their early childhood. The therapy included fresh frozen plasma substitution, plasmapheresis, symptomatic therapy and before 1990s also corticoids (without effect).

The fresh frozen plasma substitution is permanent with two patients, the others are given this substitution according to regular blood count investigation. We have not noticed any serious organ defects in our patients in case of early or regular plasma therapy. In 2004 and 2005 we investigated ADAMTS13 (< 6%), antibodies against ADAMTS13 (negative) and mutation analysis of ADAMTS13 gene with all the patients. The molecular genetic analysis revealed congenital form TTP with all the patients and the proven mutation indicates the "founder effect."

Conclusion: The course of disease is different in each case and this suggests that there are other factors in addition to common genetic defect that are important for clinical picture of TTP. The performed genetic examinations with our patients indicate the "founder effect."

URODEX – NOVÝ INJEKČNÍ IMPLANTÁT K ENDOSKOPICKÉ LÉČBĚ VEZIKOURETERÁLNÍHO REFLUXU U DĚTÍ

Tichý S.¹⁾, Drlík M.¹⁾, Kolský A.²⁾, Jiroušová K.²⁾

¹⁾*Oddělení dětské urologie Kliniky dětské chirurgie a traumatologie 3.LF UK a FTNsP, Praha*

²⁾*Pediatrická klinika 1.LF UK a IPVZ, FTNsP Praha*

Cíl sdělení: prezentace prvních zkušeností s novým biokompatibilním implantátem – Urodex, v endoskopické léčbě vezikoureterálního refluxu (VUR) u dětí. **Materiál a metodika:** autoři prezentují 11 refluktujících uretrálních jednotek u 7 pacientek ve věku 2-10 roků ošetřených endoskopicky od ledna 2006 do června 2006 injekčním implantátem – Urodex, což je gelová substance skládající se z dextranomerových mikročástic a příčně zesíťované kyseliny hyaluronové. Jednotlivá dávka Urodexu se pohybovala od 0,6ml do 1ml v závislosti na hmotnosti pacientek a stupni insuficience ureterálních ústí. Jedna pacientka měla VUR do zdvojeného močovodu, ostatních 6 dívek do jednoduchého močovodu. K endoskopické léčbě byly indikovány dívky s VUR středních stupňů (2x s VUR II. stupně, 3x s VUR III. stupně) a 2x s VUR IV. stupně, které byly do té doby indikovány k chemoprophylaxi. Za 4-6 týdnů po provedené endoskopické korekci VUR byly prováděny k ověření spolehlivosti kontrolní cystourethrografie, většinou přímé radioisotopové. Při přetrvávání VUR byly pacientky indikovány k reinjekci. **Výsledky:** po aplikaci 1 dávky Urodexu nebyl VUR prokázán u 7 z 9 nezdvojených močovodů, tj. úspěšnost byla 82%. U jedné pacientky se zdvojeným pravostranným močovodem nebylo dosaženo úspěchu, VUR přetrvával do obou močovodů. Celkově byla úspěšnost včetně této pacientky po aplikaci první dávky 66%. **Závěr:** endoskopická korekce VUR je neinvazivní alternativní metoda, která ve vybraných případech dokáže ve vysokém procentu odstranit VUR a nahradit tak dlouhodobou konzervativní nebo složitou chirurgickou léčbu. Na našem pracovišti je prováděna od r. 1993. Metoda prodělala i na našem pracovišti určitý vývoj, zejména v použitých materiálech. Od původně užívané teflonové pasty, přes bovinní kolagen (Zyplast), dextranomer (Deflux) až k současně používanému Urodexu. Sdělení je předkládáno jako první informace.

URODEX – NEW PRODUCT OF AN IMPLACEMENT THERAPY FOR THE ENDOSCOPIC TREATMENT OF VESICO URETHRAL REFLUX IN CHILDREN

Tichý S.¹⁾, Drlík M.¹⁾, Kolský A.²⁾, Jiroušová K.²⁾

¹⁾*Department of Pediatric Urology of the Dept. of Pediatric Surgery and Traumatology, 3rd Medical Faculty Charles University, Thomayer Teaching Hospital, Prague*

²⁾*Dept. of Pediatrics, 1st Medical Faculty, Thomayer Teaching Hospital, Prague*

Aim of study: Presentation of the first experiences with a new biocompatible implant – Urodex, in the endoscopic treatment of Vesico Urethral Reflux (VUR) in children. **Materials and Methods:** Authors describe 11 reflucting urethral unions in 7 girls aged from 2 – 10 years endoscopically treated by injected implant Urodex in the period between 1/2006 to 6/2006. Urodex is a steril, viscous gel consisting of a suspension of microparticles and crosslinked hyaluronic acid of non-animal origin. Single dose of Urodex moved between 0,6 to 1 ml depending on the patient's weight and on the insufficiency of the urethral orifice. One girl had a VUR into ureter duplex, the 6 other girls had a VUR of the middle grade (2x VUR of 2nd grade, 3x VUR of 3rd grade and 2x VUR of 4th grade) and till the operation they were treated by chemoprophylaxy. 3-4 weeks after this endoscopic operation authors executed a control cystourethrography, mostly direct radioisotopic cystourethrography. When VUR persisted, girls were indicated to a reoperation. **Results:** after single dose of Urodex VUR was not approved at 7 from 9 girls, that means effectiveness was 82%. In the case of the girl with ureter duplex this therapy was ineffective, VUR persisted in both ureters. Including this patient the total effectiveness was 66%. **Conclusions:** endoscopic treatment of VUR is a non-invasive alternative method, which is able, in choosen cases, to substitute long term conservative treatment or difficult surgical treatment. In our department this method is used since 1993. This method went through some developments even in our department, mainly in used materials. Initially teflon paste was used, then bovine collagen (Zyplast), then dextranomer (Deflux). Now Urodex is used. This message is presented as a first information.

LATE DIAGNOSTIC OF POSTERIOR URETHRAL VALVE

Tkachyk O.¹, Michálková K.², Šmakal O.³, Flögelová H.¹, Kutrová K.¹

¹Dept. of Paediatrics, ²Dept. of Radiology, ³Dept. of Urology

University Hospital in Olomouc

Introduction: The goal of the renal ultrasound screening is to detect the congenital anomalies of the uropoetic tract and prevent the development of the urinary tract infections, kidney damage or failure of renal functions. We present the case report of a boy whose congenital anomaly was diagnosed late even by today's medicine.

Case report: 2.5 years old boy was transferred to our clinic from the district hospital for hyperazotemia, with an ultrasound finding of the dysplastic kidneys with the dilated urinary tract and parenchyma reduction at the both sides.

During the hospitalization for the first attack of acute pyelonephritis at the age of 2.5 years, a pathologic US renal finding and hyperazotemia has been discovered. The boy had no clinical problems until that episode. Prenatal and postnatal renal screening was normal, the boy urinated normally according what the mother said. But can we believe it?

We confirmed the pathological US renal finding and hyperazotemia, which persisted also when the acute pyelonephritis was cured. Hypertension has also been found. Bilateral vesicouretral reflux of degree III.-IV. on both sides and enlarged vesicle bladder with pseudodiverticula have been discovered by the voiding cystography.

X-ray picture during miction was not performed due to non-cooperation of the child. Cystoscopy confirmed the diagnosis of posterior urethral valve. Valvular discission was done and the drainage was provided by epicystostomia. By providing the drainage urinary tract dilation decreased, but the hyperazotemia persists. Hypertension is treated by ACE-inhibitors.

Conclusion: Posterior urethral valve is a severe anomaly of urinary tract; the long-term prognosis depends on early statement of diagnosis and treatment. This case report set out the question, whether the US screening in our republic is on such level to detect all the children with that diagnosis.

POZDNÍ DIAGNOSTIKA CHLOPNĚ ZADNÍ URETRY

POSTER

Tkachyk O.¹, Michálková K.², Šmakal O.³, Flögelová H.¹

¹Dětská klinika, ²Radiologická klinika a ³Urologická klinika

Fakultní nemocnice v Olomouci

Úvod: Cílem ultrazvukového (UZ) screeningu vad ledvin je zjistit tyto vady včas a předejít infekcím močových cest a poruše funkce ledvin. Popisujeme kazuistiku chlapce, u něhož byla i v dnešní době zjištěna vada uropoetického traktu pozdě.

Kazuistika: 2,5-letý chlapec byl přeložen na naši kliniku ze spádové nemocnice pro hyperazotémii, a ultrazvukový nález dysplastických ledvin s dilatací kalichopánvičkových systémů a močovodů a redukcí parenchymu obou ledvin. Hyperazotémie i patologický UZ nález na ledvinách byl zjištěn až ve 2,5 letech věku při 1. atace akutní pyelonefritidy. Do té doby bylo dítě bez potíží. Prenatální a rovněž postnatální UZ nález na ledvinách byl dle dokumentace normální, dle matky chlapec močil proudem. Lze tomu věřit ?

Potvrdili jsme patologický nález na ledvinách a také hyperazotémii, která přetrvávala i po přeléčení akutní pyelonefritidy. Dále byla zjištěna hypertenze. Při mikční cystografii byl prokázán pasivní vezikoureterální reflux III-IV. stupně oboustranně a větší močový měchýř s pseudodivertikly. Pro nespolupráci dítěte se nepodařil rentgenový snímek při mikci, následná cystoskopie však potvrdila chlopeň zadní uretry. Byla provedena discize chlopně a zajištěna drenáž močového měchýře epicystostomií. Po zajištění drenáže ustoupila dilatace dutých systémů ledvin, hyperazotémie zatím trvá. Hypertenze je léčena ACE-inhibitorem.

Závěr: chlopeň zadní uretry je závažná vada ledvin a močových cest a dlouhodobá prognóza funkce ledvin závisí na včasné diagnostice a léčbě této vady. Tato kazuistika vyvolává otázku, zda je UZ screening u nás na takové úrovni, aby byly včas diagnostikovány všechny děti s touto vadou.

AUTOIMMUNE THYROIDITIS AND ANTINEUTROPHIL CYTOPLASMIC ANTIBODY-ASSOCIATED GLOMERULONEPHRITIS IN TYPE 1 DIABETES MELLITUS

POSTER

K Vondrák, Z Šumník, E Šimková, Jiří Dušek, T Seeman, J Kreisinger, P Dvořák, J Stejskal¹ and J Janda
Dept. of Pediatrics, Dept. of Pathology¹, University Hospital Motol, Prague, CZ

Antineutrophil cytoplasmic antibody (ANCA) glomerulonephritis (GN) is a very rare disease in childhood. The association of ANCA GN and type I diabetes and chronic lymphocytic thyroiditis as well has been described until now only in one child.

Case report: A girl aged 14 years has been treated for 6 years for type I diabetes with good compensation. First symptoms of vasculitis (butterfly rash, slight ANA positivity) appeared 1.5 year before diagnosis. Further inflammatory symptoms – fever, polyarthritis, high ESR together with hematuria, nephrotic proteinuria (PU) (2.3g/day), significant myeloperoxidase (MPO)-ANCA and proteinase 3 (PR3)- ANCA positivity resulted in renal biopsy. Light microscopy and immunofluorescence proved focal pauci-immune GN without changes typical for diabetic nephropathy. Crescents were present in 21/46 glomeruli. Serum creatinine, BUN and blood pressure (BP) were normal. Pulses of methyl-prednisolone (MP) and cyclophosphamide followed by CyA revealed only temporary effect - PU decreased to 0.16g/day within five months, ESR, PR3-ANCA and MPO-ANCA decreased and clinical symptoms disappeared. As expected, the patient required very high doses of insulin during the MP treatment. Subsequently, the vasculitis relapsed (polyarthritis, high ESR, PR3-ANCA and MPO-ANCA high titer again). Switch to mycophenolate mofetil did not bring any improvement, repeated pulses of MP had only a transient clinical effect. Despite unfavourable clinical course, renal function and BP remain normal (PU < 0.5g/day)

Conclusion: this case report shows the association of MPO- and PR3-ANCA GN with diabetes mellitus and other autoimmunity. This association has not been described up to date.

Supported by the grant FNM 00064203/6906

HEMOLYTICKO-UREMICKÝ SYNDROM U DĚTÍ

K Vondrák, K Bláhová, E Šimková, J Kreisinger, J Dušek, T Seeman, J Gut, K Zdráhalová, P Dvořák, I Hrachovinová a J Janda.
Pediatrická klinika UK Praha 2, LF a FN Motol, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, CZ.

Definice hemolyticko-uremického sy. (HUS): mikroangiopatická hemolytická anémie, trombocytopenie, akutní selháním ledvin.

U dětí je HUS typicky ve spojení s prodromálním průjmem (D+ HUS). Některé sérotypy E. coli (O157:H7, O111, O6:H12) produkují enterotoxin - Shiga-like toxin (Stx). Stx způsobí mikrovaskulární lézi kolon s krvavým průjmem. Dochází k rychlé vazbě Stx na receptory Gb3 (buňky ledviny) a P1 antigen (erytrocyty) a následná mikrovaskulární trombóza vede k poškození ledvin. Rezervoárem Stx-E. coli je hovězí dobytek, kontaminovaná voda, mléko. Incidence D+ HUS je 2,1 případů/ 100000 dětí/rok (max.do 5 let). V klinickém obraze dominuje průjem, bledost, subikterus, petechie, hematurie, otoky a oligoanurie. V laboratorních nálezech hemolytická anémie se schistocyty, trombocytopenie a hyperazotémie (klasická triáda D+ HUS). Léčba je podpůrná, < 5% dospěje do chronického selhání ledvin (CHSL), mortalita je do 3%.

U dospělých je častější HUS bez prodromálního průjmu, bez průkazu Stx (D- HUS). Jedná se o heterogenní skupinu onemocnění. D-HUS může být vyvolán řadou spouštěcích mechanismů. U nefamiliárních (sporadických) forem se jedná o infekci, zejm. Str. pneumoniae (60%) a viry, léky, antifosfolipidový sy., gravidita aj.

Mezi geneticky determinované D- HUS patří typ s deficiencí faktoru H a typ s redukcí MCP (membrane cofactor protein). Alternativní cesta aktivace komplementu je inhibovaná, výsledkem je depozice C3 nebo porucha jeho štěpení. Prognóza je velmi špatná (50% CHSL).

TTP (trombotická trombocytopenická purpura) je charakterizovaná mikroangiopatickou hemolytickou anémií, trombocytopenií, horečkou, dominantním orgánovým postižením CNS a postižením ledvin (pentáda). V patogenezi onemocnění se uplatňuje deficit štěpící (cleaving) proteázy vW faktoru (ADAMTS-13). AR forma (mutace ADAMTS-13 genu) a získaná forma s průkazem inhibitoru (IgG protilátky) ADAMTS-13 jsou spojeny s výrazným snížením enzymatické aktivity (< 5%). Často se pojí s chronickými relapsy onemocnění s možným počátkem již v kojeneckém věku (u genetické formy). V léčbě se podle typu TTP používá čerstvá mražená plazma (genetické formy), plazmaferéza, kortikoidy, imunosupresiva, event. monoklonální protilátky (formy s inhibitorem). Prognóza je nejistá.

Závěr: nové patofyziologické poznatky umožňují diferencovat jednotlivé subtypy s možností volby terapeutického přístupu, který výrazně ovlivňuje prognózu.

Podpořeno výzkumným záměrem FNM 00064203/6906

HEMOLYTIC-UREMIC SYNDROME IN CHILDREN

K Vondrák, K Bláhová, E Šimková, J Kreisinger, J Dušek, T Seeman, J Gut, K Zdráhalová, P Dvořák, I Hrachovinová a J Janda.
Pediatric Dept., 2nd Medical School, Charles University Prague, University Hospital Motol, V Úvalu 84, 150 06 Prague 5, CZ.

Definition of the hemolytic-uremic sy. (HUS): microangiopathic hemolytic anemia, thrombocytopenia, acute renal failure.

HUS is, in children, typically associated with a prodromal diarrhoea (D+ HUS). Some E. coli serotypes (O157:H7, O111, O6:H12) produce an enterotoxin - Shiga-like toxin (Stx). Stx induces colon microvascular lesion with bloody diarrhoea. Rapide linkage of Stx onto Gb3 receptors (kidney cells) as well as P1 antigen (erythrocytes) and subsequent microvascular thrombosis leads to renal impairment. Cattle, contaminated water, milk are the Stx-E. coli reservoirs. The incidence of D+ HUS is 2,1 cases/100000 child population/year (max. till 5 years). Diarrhoea, jaundice, capillary bleeding, hematuria, edema and oliguria dominate in the clinical picture. Laboratory findings of hemolytic anemia with schistocytes, thrombocytopenia and hyperazotemia creates "classical D+ HUS trias". The treatment is supportive, < 5% developes renal failure (CRF), mortality is below 3%.

HUS in adults is more frequent without prodromal diarrhoea and Stx as well (D- HUS). D- HUS is the group of heterogenous diseases. Many triggers are recognized. Bacterial, namely Str. pneumoniae (60%) and viral infections, drugs, antiphospholipid sy., pregnancy etc. are the causes of non-familial (sporadic) forms. Both, factor H deficiency and MCP reduction (membrane cofactor protein) D-HUS belong to genetically determinated types. The inhibition of alternate complement activation results in either C3 deposition or defect of its splitting. Prognosis is very poor (50% CRF).

TTP (thrombotic thrombocytopenic purpura) is characterized by microangiopathic hemolytic anemia, thrombocytopenia, fever, CNS and kidney involvement (pentade). The deficiency of vW factor cleaving protease (ADAMTS-13) plays the major role in the pathogenesis. Marked decrease of enzyme activity (< 5%) is found in both, AR form (ADAMTS-13 gene mutation) and acquired one with ADAMTS-13 inhibitor (IgG antibodies). Chronic relapses are common with the possible early onset (in infancy – genetic forms). The treatment based on the TTP type consists of fresh frozen plasma (genetic forms), plasmapheresis, corticoids, immunosuppressants, monoclonal antibodies (forms with inhibitor). Prognosis remains uncertain.

Conclusion: new insights into HUS pathogenesis allows differentiate various subtypes and related treatment markedly influences final prognosis.

Supported by the grant FNM 00064203/6906

Akutní selhání ledvin po intoxikaci dichromanem draselným

Zaoral T., Hladík, M.

Oddělení dětské dialýzy a nefrologie, OPRIP, FNŠP Ostrava

Kazuistika

Chrom je prvek volně se vyskytující v přírodě v několika formách. Nejčastější formou je chrom (Cr^0), trojmocný chrom (Cr^{III}) a šestimocný chrom (Cr^{VI}). Cr^{III} se přirozeně vyskytuje v okolním prostředí a pro lidské tělo představuje důležitou živinu. Cr^{VI} a Cr^0 vznikají až průmyslovým zpracováním. Chrom se dostává do organismu dýcháním vzduchu, konzumací potravin a vody, používáním zboží určeného pro domácnost, v čistících prostředcích a také v textilu. Chronické působení Cr^{III} a Cr^{VI} při dlouhodobé několikaleté pracovní expozici vdechnutím je podrobně popsáno (dráždění horních dýchacích cest, krvácení z nosu až vznik vředů v nosní přepážce).

O akutní intoxikaci chromem je v literatuře minimální zmínka.

Autoři popisují ojedinělou kasuistiku pacientky po požití roztoku dichromanu draselného. Jednalo se o 17letou pacientku s psychiatrickou anamnézou po úmyslném požití roztoku dichromanu draselného ($\text{K}_2\text{Cr}_2\text{O}_7$) v suicidiálním úmyslu.

Šestimocný chrom má vysokou rozpustnost, schopnost pronikat do buněk a silnou oxidační schopnost. Ukládá se v játrech, ledvinách (akutní tubulární nekroza) a v přístítných tělíscích. Vzhledem k rychlému rozvoji akutní renálního selhání (ARS) s anurií byla zahájena eliminační terapie (CVVHD, HD). Délka hospitalizace byla 25dnů. Stav pacientky komplikoval rozvoj hepatální insuficience, těžké koagulopatie, hypoalbuminémie, anémie a trombocytopenie.

Závěr: Pacientka byla po 25 dnech po úpravě renálních a hepatálních funkcí, již bez nutnosti další eliminace, přeložena na psychiatrické oddělení s přetrvávající trombocytopenií. Ambulantně je sledována v hematologické, nefrologické a psychiatrické ambulanci.

Acute renal failure after rare intoxication by hexavalent chromium

Zaoral T., Hladík, M.

Oddělení dětské dialýzy a nefrologie, OPRIP, FNŠP Ostrava

Case report:

Chromium (Cr) is a naturally occurring element in the environment in several different forms. The most frequent form is trivalent chromium (Cr^{+3}) and slightly less frequent is chromium(0) and hexavalent chromium (Cr^{+6}). Trivalent chromium (Cr^{III}) is important nutrient for human body. Chromium(0) and hexavalent chromium (Cr^{+6}) are synthetically produced unlike Cr^{III} . Chromium gets into the human body by breathing, consumption of food, drinking of polluted water, using cleaners and detergents at home. Chronic long-term exposure by Cr^{III} a Cr^{VI} is well known from impact on factory workers by inhaling (irritating upper airways, epistaxis, ulcers in nasal septum). Literature and experience with acute chromium intoxication and poisoning is however pretty scanty.

Authors present uncommon case report of adolescent girl after willing attempted suicide with ingestion of Cr^{+6} solution. 17-years-old-girl with psychiatric personal history was admitted because of voluntary drinking up aqueous solution of Cr^{+6} ($\text{K}_2\text{Cr}_2\text{O}_7$). Cr^{+6} is considered to be the greatest threat because of its high solubility, ability to penetrate cell membranes and its strong oxidizing ability. It deposits in liver, kidneys (acute tubular necrosis) and parathyreoid glands.

Due to rapid onset of anuric acute renal failure (ARF) continuous venovenous hemodialysis (CVVHD) was started. In the following course CVVHD was switched after 3days to intermittent hemodialysis. Length of stay in our ward was 25days. Length of complete hospitalization was 3months. Apart from ARF was the course was complicated by hepatal insufficiency, severe coagulopathy, anaemia and thrombocytopenia.

Conclusion:

The girl was after 25 days with repaired renal and hepatal functions, however with persisting thrombocytopenia transferred to psychiatry. She is now regulary followed by hematology, nephrology and pediatric psychiatrist in outpatient's department.