

UDK 616 - 053.2

CODEN PCROE6
Vol. 42 Supplement 2 1998.

ISSN 1330 - 724X

prije/formerly ARHIV ZA ZAŠTITU MAJKE I DJETETA

3. Kongres Hrvatskoga
pedijatrijskog društva
udruženja medicinskih sestara




Kongres pedijatrijske sekcije Hrvatskog
pedijatrijskog društva

Štampanski Brod. 7. do 10. listopada 1998.

Časopis Hrvatskog pedijatrijskog društva i Hrvatskog društva za školsku i sveučilišnu medicinu
za pedijatriju, adolescentnu medicinu i granične struke
The Journal of the Croatian Pediatric Society and the Croatian Society for School and
University Medicine

3. Kongres Hrvatskog pedijatrijskog društva**NEUROLOŠKI KRONIČNO BOLESNO DIJETE****LJECENJE NOVOROĐENČADI S MIJELOMENINGOKELOM NA ODJELU ZA DJEČJE BOLESTI KLINIČKE BOLNICE SPLIT OD 1985. DO 1997. GODINE**

Umek L., Krželj V., Meštrović J.

Dječji dispanzer DZ Šibenik. *Odjel za dječje bolesti KB Split

Mijelomeningokela je najteži oblik poremećaja zatvaranja neuralne cijevi, a najčešće je lokalizirana u lumbosakralnoj regiji. Kod najmanje 80% bolesnika udružena je s hidrocefalusom u sklopu Arnold-Chiarijeve malformacije tipa II.

Retrospektivno smo analizirali podatke o 34 novorođenčadi s mijelomeningokelom koja su liječena na Odjelu za dječje bolesti KB Split u razdoblju od 1985. do 1997. godine, od kojih je bilo 17 (50%) dječaka i 17 (50%) djevojčica. U 30 djece (88%) defekt je korigiran operacijski, od toga kod 12 (40%) djece u prva tri dana života. U 30 (88%) djece se razvio hidrocefalus.

Ventrikulitis, jedno od najčešćih komplikacija razvio se kod 17 (57%) djece. Kod 13 (76%) djece liječen je eksternom drenažom uz intraventrikulsku aplikaciju antibiotika prema antibiogramu. Intraventrikulska terapija je prosječno trajala 23,2 dana i kod svih 13 bolesnika ventrikulitis je izliječen.

Smrtnost dojenčadi liječene na našem Odjelu s operiranom mijelomeningokelom je 16,6%.

Uzrok mijelomeningokele je nepoznat, ali prenatalna dijagnostika, prekoncepcijsko uzimanje preparata folne kiseline i izbjegavanje teratogenih čimbenika čine osnovu prevencije ove teške malformacije.

Multidisciplinarni pristup je preduvjet što kvalitetnijeg života ove kronično bolesne djece i njihovih obitelji.

DIJAGNOSTIČKI PRISTUP HEREDODEGENERATIVNIM ENCEFALOPATIJAMA – prikaz novih bolesti

Mejaški-Bošnjak V., Hanefeld F., Bešenski N., Lujčić L., Čačić M., Marušić Della Marina B.

1. Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klaićeva 16

2. Universitätskinderklinik, Schwerpunkt Neuropädiatrie, Göttingen

Uz nasljedne metaboličke encefalopatije (NME) dijagnoza kojih se postavlja biokemijskim testovima, postoji još jedna skupina progresivnih neuroloških bolesti u kojih se, zasad, samo pretpostavlja nasljedna povezanost i biokemijski poremećaj te ih nazivamo heredodegenerativnim encefalopatijama (HDE). Dijagnostika HDE je vrlo složena, a temelji se na kliničkoj slici, tijekom bolesti, isključivanju NME te primjeni niza parakliničkih dijagnostičkih pretraga: citoloških analiza, metoda slikovnog prikaza mozga (ultrasonografija, CT, MRI), elektrofizioloških tehnika (evocirani potencijali, EEG, EMG, ENG). U nekih HDE dijagnoza se potvrđuje patohistološkom analizom bioptičkih tkiva (perifernih živaca, mišića, kože, rožnice, sluznice tek-tuma, jetre i drugih), što se odnosi na bolesti koje zahvaćaju više organskih sustava, dok se kod Aleksanderove megalencefalične leukodistrofije konačna dijagnoza postavlja isključivo patohistološkim pregledom parenhima mozga. Lokalizirana magnetska spektroskopija (MRS) omogućuje analizu metabolita mozga (holin, kreatin, mioinozitol, glukoza, laktat i drugo), spektar kojih pokazuje karakteristične promjene u nekih HDE, a to ujedno pridonosi i razumijevanju patogeneze bolesti i otvara mogućnost terapije. Primjenom navedenih kliničkih i parakliničkih dijagnostičkih kriterija opisani su, unazad nekoliko godina, novi entiteti HDE: "Myelinopathia centralis diffusa" (Hanefeld i sur. 1993); "Leucoencephalopathy with swelling" (van der Knaap i sur. 1995); "Pontocerebellar dysplasia type 2" (Barth i sur.1995). Prikazujemo naše bolesnike s navedenim bolestima.

KONGENITALNA MIOTONIČNA DISTROFIJA I MOLEKULSKA DIJAGNOSTIKA

Rešić B., Čulić V., Hećimović S., Barle M., Čulić S., Lozić B., Primorac D.

KB Split, Odjel za dječje bolesti, Odsjek za razvojnu neurologiju i medicinsku genetiku, Institut Ruder Bošković, Zagreb,

Zavod za molekularnu medicinu, KB Split, Klinika za ženske bolesti i porode, Odsjek za neonatologiju i intenzivnu terapiju

Mišićne distrofije su primarne miopatije; postoji genetska podloga bolesti; tijek je progresivan uz propadanje mišića. To je grupa nesrodnih bolesti, svaka se različito nasljeđuje i svaka ima različiti tijek i kliničku ekspresiju. Neke se javljaju u teškom obliku već pri porodu i dovode do rane smrti, druge pokazuju spori razvoj tijekom života. Kongenitalna miotonična mišićna distrofija ili Steinertova bolest je, nakon Duchenovove i Beckerove distrofije, druga po učestalosti mišićna distrofija. Incidencija u općoj populaciji je od 1: 30 000, a nasljeđuje se autosomno dominantno. Genetska promjena je u patološki povećanom broju ponavljajućih slijedova baza CTG-a tripleta u području gena za miotonin protein kinazu (DMPK) na donjem kraku 19 kromosoma (19q13). Srodnici mogu imati različite veličine ponavljajućih slijedova. Promjena se češće prenosi preko majke, ali svaka sljedeća generacija klinički i molekularski nosi težu promjenu od predhodne. Prikazat ćemo dva bolesnika s kliničkom slikom hipotonije na rođenju, obiteljskim stablom i različitim kliničkim manifestacijama kod srodnika, što nas je uputilo na molekularsko ispitivanje. Kod oba probanda i njegovih majki našli smo povećani, ali različiti broj CTG tripleta u DMPK genu. Potreba genetskog ispitivanja cijele obitelji, kod djece sa hipotonim sindromom je naglašena u zaključku.