

pacientov boli zaznamenané z lekárskej dokumentácie (anamnestické údaje, ultrasonografia obličiek a pečene, funkcia obličiek a pečene, krvný tlak).

Výsledky: Spolu bolo do štúdie zaradených 72 pacientov (44 z ČR a 28 zo SR, 40 chlapcov a 32 dievčat). Diagnóza ARPKD bola stanovená pre- a perinatálne u 40 detí (55 %), v dojčenskom veku u 15 detí (21 %) a vo veku > 1 rok u 17 detí (24 %). U 16 detí (22 %) bol prenatálne zistený oligo-anhydramnion, 9 detí (12,5 %) vyžadovalo v perinatálnom období umelú pľúcnu ventiláciu. 93 % detí malo zväčšené obličky. Jednostranná nefrektómia (z dôvodu priestorovej a respiračnej insuficiencie) bola uskutočnená u 4 detí. Arteriálna hypertenzia a pozitívna lieková anamnéza užívania antihypertenzív bola prítomná u 48 detí (67 %). Ezofágové varixy boli zistené u 22 detí (31 %), s ezofágovým krvácaním u 8 z nich (11 %). Transplantáciu pečene nevyžadovalo žiadne dieťa.

Priemerný vek detí pri poslednom vyšetrení bol 9,2 rokov (0,1 – 18,6 rokov). 38 detí (53 %) malo normálnu funkciu obličiek, 22 detí (31 %) malo chronickú chorobu obličiek (CKD) 2. – 4. štádia a 12 detí (17 %) bolo v 5. štádiu CKD, z ktorých 4 boli po transplantácii obličiek a 6 boli dialyzovaní. Priemerný vek pri začiatku chronického zlyhania obličiek (5. štádium CKD) bol 8,3 rokov (0,7 – 17,7). 13 detí (18 %) zomrelo vo veku 0 – 4,8 rokov.

Záver: Prvé výsledky spoločnej česko-slovenskej štúdie potvrdzujú, že ARPKD je ochorením s veľmi závažným postihnutím obličiek a pečene, s vysokou kardiovaskulárnou morbiditou a tiež vysokou mortalitou už v detskom veku.

Gregor Mendel slaví 200 let: ze zahrad augustiniánského kláštera v Brně až k diagnostice a léčbě geneticky podmíněných chorob

Slabý O.

Biologický ústav, Lékařská fakulta, Masarykova univerzita Brno

Letos slavíme 200. výročí od narození Gregora Mendela. Za svoji vědeckou práci nebyl Mendel za svého života oceněn. Jeho dílo bylo znovuobjeveno až 16 let po jeho smrti, aby položilo základy nového oboru – genetiky. Zajímavé je, že Mendelovou motivací nebyla snaha o rozšíření lidského poznání. Mendela zajíma-

ly principy dědičnosti, aby mohl šlechtit lepší a kvalitnější okrasné rostliny. Pokud je Gregor Mendel otcem genetiky, za jednoho z otců oboru lékařská genetika je právem považován Victor McKusick. Nejvýznamnějším dílem McKusicka je encyklopedie Mendelian Inheritance in Man (MIM), což je katalog lidských genů, nemocí a znaků. Dnes je dostupná on-line verze tohoto katalogu, která obsahuje téměř 9000 různých fenotypů a 16 000 genů. Kdysi se možná McKusickova myšlenka, že k většině dědičných chorob najdeme kauzální gen, jevila jako utopická. Dnes je to již víceméně realita, samozřejmě ne pro všechny choroby, nová vzácná dědičná onemocnění jsou stále objevována a informace o nich ukládána do McKusickova katalogu. Dostupnost těchto informací umožňuje lékařům po celém světě stanovení diagnózy a pacientům se vzácnými chorobami následně lepší kvalitu života. Diagnózou dnes ovšem příběh pacientů s vzácnými chorobami nekončí. Probíhají stovky klinických hodnocení s léčivými přípravky pro genovou terapii a každoročně přibývají také jejich nové registrace. Postupně se tak kauzální léčba chorob s mendelistickou dědičností stává pro pacienty s těmito chorobami více dostupnou, a to je jistě nejkrásnější dárek, jaký mohl Mendel ke svému 200letému výročí dostat.

MUSKULOSKELETÁLNĚ OCHORENIA

Vývoj našich poznatků o vitamínu D

Kutílek Š.

Dětské oddělení Klatovské nemocnice a. s., Česká republika

Vitamin D má nezastupitelnou úlohu v živých organismech. Presentace s týká vývoje našich poznatků o vitamínu D a jeho fyziologických funkcích od v podstatě náhodných pozorování až po medicínu založenou na důkazech. První část je věnována přínosu významných vědců a lékařů na tomto poli (D. Whistler, F. Glisson, J. Sniadecki, A. Trousseau, E. Mellanby, E. McCollum, K. Huldshinsky, H. Steenbock, F. Albright, A. Norman, H. deLuca, M. Holick) a nenahraditelné úloze vitamínu D v oblasti kostního a minerálního metabolismu. Druhá část je věnována vlivu vitamínu D na mnoho dalších biochemických a fyziologických pochodů v lidském

organismu. V současné době se hovoří o epidemii až pandemii deficitu vitamínu D, která bývá spojována s řadou chorobných stavů (diabetes mellitus, hypertenze, srdeční selhání, nádorová onemocnění, imunodeficiencie, neuropsychiatrická onemocnění). Avšak pouze u onemocnění skeletu a poruch Ca/P metabolismu existuje jasná korelace s hladinou vitamínu D. S výjimkou onemocnění skeletu a poruch Ca/P metabolismu neexistuje chorobný stav, u kterého bychom mohli jasně definovat závislost mezi hladinou D-vitamínu a klinickou závažností a z toho vyplývající konkrétní terapeutickou dávkou D-vit aminu vedoucí ke zlepšení stavu. Vitamin D nejspíše ovlivňuje řadu systémů a fyziologických pochodů, ale ne všechny chorobné stavy v medicíně jsou vyvolány deficitem vitamínu D.

Rachitis dnešními očima

Bayer M.

Klinika dětí a dorostu, 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha, Česká republika

Křivice jsou generalizovaná onemocnění skeletu, pro něž je typická nedostatečná mineralizace kostní tkáně, vedoucí k nahromadění osteoidu u rostoucího organismu. Mineralizace osteoidu je porušena jak v oblasti růstové ploténky, tak v nově vytvářené trabekulární i kortikální kosti. Důsledkem jsou deformace metafyz a postupné patologické zakřivení zejména dlouhých kostí. Křivice mohou být získané nebo vrozené, na genetickém podkladě. Podle dysbalance minerálů je lze rozlišit na hypokalcemické a hypofosfatemické. Nejčastější je klasická získaná deficitní křivice při nedostatku vitamínu D a/nebo vápníku. Je nepochybně stará jako lidstvo samo. Zmínky o ní máme již ze začátku letopočtu. Více se o takovou chorobu zajímal koncem šestnáctého století německý lékař Reusner a v roce 1645 o rachitidě vydal svoji disertační práci Daniel Whistler studující na univerzitě v Leydenu. Detailní a přesnější popis posléze vyšel až z pera Francise Glissona v roce 1650. Rozvoj průmyslové revoluce, nárůst městských aglomerací, podvýživa a dětská práce způsobily, že na konci 19. století byla deficitní křivice v dětské populaci zcela běžným nálezem. Objev vitamínu D a studium jeho metabolismu v první polovině 20. století