



WSPÓŁCZESNE
WYZWANIA ŻYWIENIOWE
W PRAKTYCE PEDIATRYCZNEJ

Katowice
22.05.2021 r.
online

Książka Abstraktów

Szanowni Państwo Studenci!

Z ogromną radością chcemy wszystkich Państwa zaprosić na konferencję **Współczesne Wyzwania Żywieniowe w Pediatrii** organizowaną przez Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Pediatrii SUM w Katowicach, która odbędzie się w formie online w dniu 22.05.2021 r.

Myślą przewodnią będą problemy wynikające z niedożywienia u pacjentów pediatrycznych w oddziałach gastroenterologii, kardiologii i intensywnej terapii.

Przedstawimy zagadnienia prawidłowego żywienia, problemy dietetyczne pacjentów z wybranymi schorzeniami oraz praktyczne sposoby radzenia sobie z nimi z uwzględnieniem dróg dostępu do żywienia enteralnego oraz rodzajem mieszanek żywieniowych.

Zapraszamy wszystkich Państwa do wspólnej nauki!

Dr n.med. Sabina Więcek
Opiekun Studenckiego Koła Naukowego
Klinika Pediatrii SUM w Katowicach

**Prof. dr hab.n.med. Urszula
Grzybowska - Chlebowczyk**
Kierownik Kliniki Pediatrii SUM w Katowicach

Sabina Więcek

Urszula Chlebowczyk

Drodzy Uczestnicy!

W imieniu Studenckiego Koła Naukowego Kliniki i Katedry Pediatrii Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach pragniemy Państwu serdecznie podziękować za udział w pierwszej edycji ogólnopolskiej konferencji "Współczesne wyzwania żywieniowe w praktyce pediatrycznej".

Bardzo cieszymy się, że razem z Wami mogliśmy być częścią tego wydarzenia. Wierzymy, że nasza Konferencja stała się nie tylko okazją do szerszego zaprezentowania swoich badań i ciekawych przypadków klinicznych, ale także była miejscem poszerzania wiedzy i możliwości dyskusji, wskazując jak niezwykle ważnym i wielowymiarowym zagadnieniem jest aspekt żywienia, zwłaszcza w praktyce pediatrycznej.

Pragniemy serdecznie podziękować Opiekunowi Koła i Współorganizatorce wydarzenia dr n.med Sabinie Więcek za wszelkie wsparcie i pomoc w pokonywaniu trudności związanych z organizacją Konferencji. Serdecznie dziękujemy Prorektorowi ds Studiów i Studentów prof. dr hab. n. med. Jerzemu Stojko za objęcie patronatem naszego wydarzenia. Pragniemy również złożyć wyrazy wdzięczności Sponsorom naszej Konferencji za ufundowanie wspaniałych nagród.

Mamy nadzieję, że Konferencja "Współczesne wyzwania żywieniowe w praktyce pediatrycznej" na stałe pozostanie miejscem spotkań naukowych i niebawem zobaczymy się na kolejnych edycjach konferencji!

Komitet Organizacyjny Konferencji

Anna Darcziak

Adrianus Druon

Aleksandra Kłodnicka

SPIS STREŚCI

1. Alergia na mleko u dzieci - wyzwanie i szansa.....	5
2. Gluten jest wszędzie. Świadomość na temat przestrzegania diety bezglutenowej pośród pacjentów z rozpoznaną celiakią i ich rodzin.....	6
3. Analiza retrospektywna wskazań i powikłań przezskórnej endoskopowej gastrostomii (PEG) u dzieci.....	7
4. Zaburzenia karmienia u 7-letniego chłopca – opis przypadku.....	8
5. Mniej nie zawsze znaczy więcej - czyli o zaburzeniach przyrostu masy ciała u dzieci.....	9
6. Metaboliczny niejadek, czyli jak żywić dziecko, które nie toleruje białka. Przypadek noworodka z cytrulinemią typu I.....	10
7. Stan odżywienia i sposób żywienia dzieci z rozpoznaną mukowiscydozą - badanie jednośrodkowe.....	11
8. Mutacja genu SOX-2 rzadką przyczyną zwężenia przełyku - opis przypadku.....	12
9. Postępowanie dietetyczne w Zespole Smith-Lemli-Opitza.....	13
10. Wpaść jak śliwka w kompot, czyli o dziedzicznej nietolerancji fruktozy słów kilka - opis przypadku.....	14
11. Somatyzacja bólu psychicznego w postaci zaburzeń odżywiania.....	15

Alergia na mleko u dzieci - wyzwanie i szansa

Ewelina Jałonica

**Collegium Medicum Uniwersytetu Kardynała
Stefana Wyszyńskiego w Warszawie**

Niejednokrotnie podkreśla się istotną rolę mleka matki w diecie najmłodszych dzieci. Pierwsze miesiąca, ale również pierwsze lata życia to wrażliwy czas dla kształtowania odporności. Pomoc w tym może właśnie mleko matki. Zdarza się jednak, że dziecko ma alergię na mleko. Wydaje się, że jest to naprawdę duży problem, jeśli uświadomimy sobie, że szczególnie w pierwszych miesiącach życia mleko jest głównym pokarmem w diecie.

Praca ma charakter pracy przeglądowej, a jej zawartość jest przedstawiona w formie prezentacji multimedialnej. Została przygotowana głównie na podstawie artykułów z bazy PubMed oraz została wzbogacona o inne informacje z materiałów wyszukanych w sposób ręczny.

W pierwszej części zostanie wyjaśnione czym jest alergia na mleko, jakie ma podłoże i jakie są jej objawy u dzieci. Następnie przedstawione zostaną metody, które stosuje się, aby zdiagnozować taką alergię. W kolejnej części zostanie w skrócie przedstawiona immunomodulacyjna funkcja mleka człowieka. Omówione zostaną też różne postaci alergii na mleko w kontekście niemowląt. Następnie omówione możliwe rozwiązania problemu z uwzględnieniem immunoterapii. Podsumowanie zaś będzie klamrą całego referatu.

Celem prezentacji jest nie tylko omówienie dolegliwości jaką jest alergia na mleko u dzieci, ale również pokazanie uczestnikom tego zagadnienia w kategorii szansy, a nie tylko w kategorii problemu związanego z dietą małego pacjenta.

Gluten jest wszędzie. Świadomość na temat przestrzegania diety bezglutenowej wśród pacjentów z rozpoznaną celiakią i ich rodzin

Magdalena Nowak, Zuzanna Olejarz

Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Opiekun: Dr n.med. Sabina Więcek

Celiakia jest wielonarządową chorobą o podłożu autoimmunologicznym, która jest spowodowana spożyciem glutenu u osób predysponowanych genetycznie. Dieta bezglutenowa jest jedynym skutecznym sposobem leczenia celiakii, lecz zarówno dla pacjentów pediatricznych, jak również ich rodzin, przestrzeganie jej nie zawsze jest łatwe.

Badanie miało na celu ocenę świadomości i przestrzegania diety bezglutenowej przez pacjentów pediatricznych z rozpoznaną celiakią i ich opiekunów.

Materiał zebrano za pomocą autorskiego kwestionariusza. Grupą badaną byli pacjenci pediatriczni, u których zdiagnozowano celiakię oraz ich opiekunowie.

W badaniu uwzględniono 59 respondentów (73% kobiet, 27% mężczyzn) w wieku od 1 do 18 lat. Średni wiek dzieci wynosił $11,5 \pm 3,7$ lat, a średni wiek rozpoznania celiakii $5,7 \pm 3$ lata. Choroba trzewna występowała w rodzinie u 24% pacjentów, a 57,6% pacjentów chorowało też na inne choroby autoimmunologiczne. 84,7% rodziców oceniło, że dużo wie o diecie bezglutenowej, ale tylko 31% potrafiło poprawnie wybrać wszystkie produkty zawierające gluten z grupy wybranych produktów. 61% rodziców twierdziło, że ich dzieci wiedzą dużo na temat diety bezglutenowej. 65,5% rodziców uważało, że zawsze podaje swoim dzieciom produkty oznaczone jako bezglutenowe. Wszyscy respondenci uznali, że certyfikowana żywność bezglutenowa jest droga. U 51% pacjentów występowały objawy kliniczne, gdy nie przestrzegali diety bezglutenowej. Niestety aż 23,7% dzieci spożywało gluten kilka razy w miesiącu, a 1,7% kilka razy w tygodniu.

Dieta bezglutenowa jest wyzwaniem zarówno dla pacjentów, jak i ich rodzin. Edukacja społeczna na temat diety bezglutenowej osób z rozpoznaną chorobą trzewną ma istotne znaczenie dla uniknięcia powikłań, eliminacji objawów towarzyszących oraz poprawy stanu ogólnego pacjentów.

Analiza retrospektywna wskazań i powikłań przeszskórnej endoskopowej gastrostomii (PEG) u dzieci

Anna Warchał, Adrianna Doman, Aleksandra Mroskowiak, Karolina Majewska

Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Opiekun: Dr n. med. Sabina Więcek

PEG (przeszkórna endoskopowa gastrostomia) jest to zabieg endoskopowy, polegający na wytworzeniu przetoki pomiędzy żołądkiem a ścianą jamy brzusznej. Głównymi wskazaniami do założenia PEG są zaburzenia karmienia uniemożliwiające prawidłowe żywienie drogą doustną.

Celem pracy była retrospektywna analiza wskazań do założenia PEG oraz ocena powikłań u dzieci hospitalizowanych w Klinice Pediatrii SUM w latach 2010-2019.

Analizą objęto 70 dzieci, 36 (51%) dziewczynek i 34 (49%) chłopców, w wieku od 6 miesięcy do 17 lat (średni wiek 6 lat), hospitalizowanych w Klinice Pediatrii SUM w Katowicach. W analizie uwzględniono wiek, płeć, rozpoznanie kliniczne, stan odżywienia, wskazania do założenia PEG oraz występowanie powikłań. Ponadto uwzględniono przyrost masy ciała w trakcie 6 oraz 12 miesięcznej obserwacji od założenia PEG.

Spśród dzieci którym założono PEG najliczniejszą grupę stanowiły dzieci do 5rz (32/70 45.7%), przy czym dzieci <1rz. stanowiły tylko 4,3% (3/70). Najczęstszym wskazaniem do założenia PEG były trudności w karmieniu (90%), pozostałe to niedobór/brak przyrostu masy ciała (10%). Najczęstszymi schorzeniami podstawowymi były – schorzenia neurologiczne, wśród których dominowały mózgowo porażenie dziecięce (26 dzieci) oraz padaczka (35 dzieci).

Najczęstszymi zaobserwowanymi niepożądanymi objawami po założeniu PEG były odczyn miejscowe pod postacią wycieku treści z okolicy PEG (5/70 - 7,1%) oraz stanu zapalnego (3/70 - 4,3%). Ciężkie powikłania wystąpiły u 2 dzieci (2/70 – 2,8%) (u 1 pod postacią krwawienia z przewodu pokarmowego, u 1 pod postacią perforacji przełyku). W 4 przypadkach (5,7%) odstąpiono od założenia PEG, z powodu nasilonej skoliozy kręgosłupa, braku diafanoskopii i/lub położenia drenu zastawki komorowo-otrzewnowej w miejscu planowanego PEG. U ponad 90% pacjentów po założeniu PEG obserwowano przyrost masy ciała.

Przeszkórna endoskopowa gastrostomia wydaje się być skuteczną i bezpieczną metodą uzyskania dostępu dożołądkowego żywienia. Najczęstszym wskazaniem do założenia PEG są trudności w karmieniu spowodowane zaburzeniami neurologicznymi i chorobami genetycznymi. Powikłania po założeniu PEG są rzadkie, najczęściej występują miejscowe odczyny skórne.

Zaburzenia karmienia u 7-letniego chłopca – opis przypadku

Anna Grodoń

Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Opiekun: Dr n.med. Sabina Więcek

U dzieci ze schorzeniami neurologicznymi bardzo często obserwuje się trudności w karmieniu, najczęściej pod postacią zaburzeń połykania. Jest to związane z zaburzeniami zarówno w obrębie ośrodkowego jak i obwodowego układu nerwowego. Duża część tych pacjentów wymaga żywienia enteralnego sondą, przezskórną gastrostomią lub jejunostomią.

W pracy przedstawiono przypadek kliniczny 7-letniego pacjenta, obciążonego neurologicznie, u którego występowały od 3 miesiąca życia (po urazie OUN) trudności w karmieniu. Pacjent początkowo był żywiony za pomocą sondy dożołądkowej. W wieku niespełna 2 lat, ze względu na utrzymujące się zaburzenia karmienia oraz złe rokowanie co do możliwości żywienia doustnego zdecydowano o założeniu przezskórnej endoskopowej gastrostomii (PEG). Pod opiekę Oddziału Gastrologii GCZD dziecko trafiło w wieku 7 lat z powodu nawracających krwistych wymiotów i epizodów zachyłkowego zapalenia płuc. Zmodyfikowano żywienie do PEG-a - zmieniono karmienie bolusami na wlew ciągły z użyciem pompy. Po serii badań diagnostycznych, które wykazały obecność refluksu żołądkowo-przełykowego, opornego na leczenie farmakologiczne oraz przepukliny wślizgowej chłopca zakwalifikowano do zabiegu chirurgicznego. Ze względu na ciężki stan ogólny i obserwowane zaburzenia motoryki przewodu pokarmowego w oczekiwaniu na zabieg operacyjny chłopcu została założona gastrojejunostomia (PEG-PEJ) i rozpoczęto żywienie dojelitowe wlewem ciągłym 20-godzinny. Uzyskano poprawę stanu ogólnego, ustąpienie dolegliwości i następnie przekazano pacjenta do dalszego leczenia w Klinice Chirurgii Dziecięcej GCZD.

Żywienie jest integralną częścią procesu terapeutycznego. Istnieje wiele możliwości prowadzenia żywienia dojelitowego, w zależności od stanu ogólnego chorego i chorób współistniejących. Ze względu na korzyści płynące z tej drogi podaży pokarmu zawsze należy dążyć do utrzymania żywienia drogą przewodu pokarmowego.

Mniej nie zawsze znaczy więcej - czyli o zaburzeniach przyrostu masy ciała u dzieci

Aleksandra Mazurkiewicz, Joanna Męczyńska, Justyna Marcicka

Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Opiekun: Dr n.med. Anna Rakus-Kwiatosz

Rozwój dziecka w pierwszych latach życia odgrywa kluczową rolę w kształtowaniu się jego zdrowia. Kontrola rozwoju fizycznego opiera się przede wszystkim na pomiarach masy ciała, z odniesieniem do aktualnych norm na podstawie siatek centylowych podczas badań bilansowych. W przypadku nieprawidłowości dziecko powinno być poddane szerokiej diagnostyce z uwzględnieniem problemów żywieniowych charakterystycznych dla danego wieku.

Na Oddział Patologii Niemowląt przyjęto 4-miesięczne niemowlę celem diagnostyki braku przyrostu masy ciała. W wywiadzie ulewanie i stolec po każdym posiłku. Chłopiec z ciąży niepowikłanej, urodzony o czasie, z masą 3760g (50-85 centyl). Dotychczas niehospitalizowany, karmiony wyłącznie piersią. Bez obciążeń alergicznych w rodzinie. Chłopiec przyjęty z cechami niedożywienia, z masą ciała 4730g (<3 cent.), bez innych nieprawidłowości. Wykonano szereg badań laboratoryjnych, nie stwierdzono przeciwciał IgE dla alergenów pokarmowych, ale była obecna krew utajona w kale. W USG jamy brzusznej nie opisano nieprawidłowości, w wykonanej pH-metrii przełyku wykluczono refluks kwaśny. W badaniu oceniającym pasaż przewodu pokarmowego uwidoczono prawidłowe przechodzenie kontrastu przez kolejne odcinki. Laryngolog stwierdził skrócone wędzidełko, bez znaczącego wpływu na efektywność ssania. Kardiolog wykluczył strukturalną wadę serca. Dziecko zakwalifikowano do żywienia przez sondę. Włączono hydrolizat białka mleka krowiego o wysokim stopniu hydrolizy oraz preparat wysokoenergetycznej, peptydowej diety. Stan chłopca uległ stopniowej poprawie, przestał ulewać i oddawać stolce po każdym karmieniu, zaczął powiększać masę ciała i jeść samodzielnie przez smoczek. W kontrolnym badaniu kału nie stwierdzono obecności krwi utajonej. U chłopca rozpoznano alergię na białko mleka i zalecono kontynuację diety bezmlecznej.

Wykładnikiem prawidłowego żywienia dziecka i jego dobrostanu jest przyrost masy ciała. Dziecko, które jej nie powiększa zawsze wymaga diagnostyki, nawet jeśli objawy nie budzą niepokoju rodziców. Należy pamiętać, że przy podejrzeniu alergii na białko mleka bądź uczuleniowego działania pokarmu w okresie niemowlęcym nie bazujemy na ujemnych wynikach testów alergicznych, które oceniają jedynie alergie IgE-zależne, ale głównie na objawach występujących u pacjenta.

Metaboliczny niejadek, czyli jak żywić dziecko, które nie toleruje białka. Przypadek noworodka z cytrulinemią typu I

Agnieszka Dziedzic, Marta Kułacz

Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

Opiekun: Dr n med. Małgorzata Czyżewska

Cytrulinemia typu I jest chorobą metaboliczną spowodowaną mutacją w genie kodującym enzym cyklu mocznikowego - syntazę argininobursztynianu. Upośledzona detoksykacja amoniaku najczęściej manifestuje się krótko po urodzeniu, powodując u noworodka szereg objawów wywołanych hiperamonemią.

Prezentujemy przypadek noworodka urodzonego w 37 hbd, 10 punktów w skali Apgar, u którego w 1. dobie życia zaobserwowano osłabienie odruchu ssania, apatię, cechy uszkodzenia wątroby i nerek. W 4. dobie oznaczono stężenie amoniaku (2634 $\mu\text{mol/l}$), rozpoznając cytrulinemię typu I, którą potwierdzono badaniem MS/MS.

Rozpoczęto leczenie benzoesanem sodu, żywienie pozajelitowe z ograniczoną podażą aminokwasów (1,6 g/kg/d), wykonano hemodializę. W USG przeciemienniomowym opisano nieodwracalne zmiany degeneracyjne mózgowia. Noworodka w stanie średnim przekazano do Oddziału Klinicznego Neonatologicznego USK we Wrocławiu. Podjęto próby zwiększania podaży białka (1,8 g/kg/d). Wprowadzono żywienie przez sondę żołądkową specjalistycznymi mieszankami mlekozastępczymi, suplementację L-karnityną i L-argininą.

U pacjenta rozwinęła się sepsa, wdrożono antybiotykoterapię wankomocyną i flukonazolem. Występowały epizody niewydolności oddechowej wymagające czasowej intubacji. Pacjent wymagał leczenia moczoopędnego oraz przeciwdrgawkowego. Stężenia amoniaku nadal pozostawały wysokie. Konieczne były redukcja podaży białka (0,94 g/kg/d) i okresowe stosowanie diety bezbiałkowej z wlewami glukozy.

Z uwagi na stan pacjenta nierokujący poprawy, wdrożono leczenie paliatywne celem podjęcia domowej opieki hospicyjnej. Prowadzono rehabilitację ułożeniową i terapię Bobath. Wykonano gastrostomię metodą Kadera. Stan pacjenta pogarszał się. W wyniku konsultacji wielospecjalistycznych podaż białka ustalono na 1,02 g/kg/d, nie kontrolowano stężenia amoniaku, farmakoterapię ograniczono do leczenia przeciwbólowego oraz przeciwdrgawkowego. Zdecydowano się nie podejmować RKO. Zgon nastąpił w 60. dobie życia.

W codziennej praktyce pediatrycznej należy zachować czujność metaboliczną - niespecyficzne objawy i nagłe pogorszenie stanu noworodka mogą wskazywać na wrodzone wady metabolizmu.

Żywienie w cytrulinemii typu I stanowi wyzwanie dla lekarza, gdyż każde karmienie prowadzi do kumulacji toksycznych substancji w organizmie.

Odpowiednie żywienie stanowi kluczowy element terapii paliatywnej.

Stan odżywienia i sposób żywienia dzieci z rozpoznąną mukowiscydozą - badanie jednośrodkowe

Alicja Wojtyniak, Karolina Trząska, Natalia Ogarek, Barbara Pindur

Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Opiekun: Dr n.med. Sabina Więcek

Mukowiscydoza jest najczęstszą chorobą uwarunkowaną genetycznie dziedziczną autosomalnie recesywnie, powodującą upośledzenie funkcji zewnątrz i wewnątrzwydzielniczej trzustki, które mogą prowadzić do niedożywienia. Prawidłowe odżywianie u dzieci z mukowiscydozą jest czynnikiem prognostycznym i integralną częścią procesu leczenia.

Celem badania była ocena stanu odżywienia i analiza nawyków żywieniowych dzieci z rozpoznąną mukowiscydozą.

Materiały i metody: Ankieta została rozestana do 32 rodziców dzieci z rozpoznąną mukowiscydozą leczonych w Klinice Pediatrii ŚUM w Katowicach. Ankieta składała się z pytań dotyczących stanu odżywienia, nawyków żywieniowych, diety i przebiegu klinicznego mukowiscydozy. Analizę statystyczną przeprowadzono z użyciem programu Statistica.

Dane ankietowe zebrano od 32 rodziców dzieci z mukowiscydozą, wśród badanych było 18/32 (56%) dziewczynek i 14/32 (44%) chłopców. Wiek dzieci wahał się od 8 miesięcy do 19 lat (średni wiek wynosił 9,5 roku). BMI poniżej 3. percentyla wykazano u 12,5%, a między 3. a 10. percentylem u 19% chorych. Natomiast wzrost poniżej 3. percentyla stwierdzono u 12,5% chorych. Objawy ze strony układu oddechowego wykazano u 29/32 (91%), a objawy zewnątrzwydzielniczej niewydolności trzustki w 31/32 (97%) przypadków. Zmiany wątrobowe stwierdzono u 34% chorych, a częstość ich występowania wzrastała wraz z wiekiem ($p < 0,05$). Rodzice określili dietę swoich dzieci jako bogatą w białko, tłuszcz i węglowodany odpowiednio w 60%, 34% i 69%. 66% dzieci spożywało 5 lub więcej posiłków dziennie. Mniej kaloryczne i jakościowe spożycie posiłków (ze szczególnym uwzględnieniem posiłków mlecznych) obserwowano u dzieci z niedoborem masy ciała ($p < 0,05$). Według 70% rodziców mukowiscydoza utrudniała codzienne życie dzieci. Im częściej występowały zaostżenia, tym trudniejsze było codzienne funkcjonowanie ($p < 0,05$).

Niedożywienie jest częstym problemem u dzieci i młodzieży z rozpoznąną mukowiscydozą i stanowi istotny czynnik prognostyczny u tych pacjentów. Istnieje potrzeba lepszej edukacji rodziców, organizacji szkoleń w zakresie doradztwa żywieniowego i dalszych badań na ten temat.

Mutacja genu SOX-2 rzadką przyczyną zwężenia przełyku - opis przypadku

Agata Rocka, Agata Matras, Katarzyna Chawrylak, Karolina Maliszewska, Ilona Jaszczuk

Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Opiekun: Prof. dr hab. n. med. Agata Filip

Gen SOX2 (SRY-box transcription factor 2) jest czynnikiem transkrypcyjnym koniecznym do utrzymania pluripotencjalnej funkcji niezróżnicowanych, embrionalnych komórek macierzystych. Prawidłowa ekspresja tego genu wiąże się z produkcją nowych, wyspecjalizowanych komórek. Jednak nadekspresja genu SOX2 doprowadza do nadmiernej produkcji komórek i staje się przyczyną nowotworzenia. Mutacja genetyczna SOX-2 jest również przyczyną zespołu anoftalmii. Osoby dotknięte tą jednostką chorobową rodzą się zazwyczaj bez gałek ocznych (anoftamia) lub z małooczem. Ponadto, ostatnie badania potwierdziły, że u pacjentów z tym zespołem mogą wystąpić napady padaczkowe, zaburzenia koncentracji, zarośnięcie przełyku czy nieprawidłowa przetoka tchawiczoprzełykowa. Jest to choroba o autosomalnym dominującym sposobie dziedziczenia i szacuje się, że zespół anoftalmii SOX2 dotyka 1 : 250 000 osób. Celem pracy jest przedstawienie opisu przypadku chłopca ze zdiagnozowanym zwężeniem przełyku, którego podłożem jest mutacja genu SOX-2.

4-letni chłopiec diagnozowany w UDSzK w Lublinie z powodu istotnego zwężeniem przełyku. U chłopca stwierdzono aniridię, zaburzenia integracji sensorycznej oraz opóźnienie rozwoju psychoruchowego oraz problemy endokrynologiczne. W wywiadzie okres okołoporodowy oraz ciąża były niepowikłane. W rozwoju dziecka matka zauważyła u dziecka słaby apetyt oraz preferowany przez chłopca słodki smak pokarmów. W badaniach dodatkowych u chłopca wykryto zwężenie przełyku. Badanie cytogenetyczne wykonane w pierwszym roku życia wykazało kariotyp prawidłowy męski. Pacjent był diagnozowany w kierunku delecji w regionie 11p13 oraz zespołu Frasera. Wykazano brak delecji 11p13. W badaniu PCR nie stwierdzono obecności najczęstszej mutacji p.E1972K w eksonie 6 genu FREM2. Po wykonaniu sekwencjonowania techniką NGS nie wykryto zmian będących molekularną przyczyną objawów w genach FRAS1 oraz FREM2. Wykryto zmianę Lys2973Arg w jednej kopii genu FREM2 o łagodnym charakterze. Nie wykryto drugiej potencjalnie patogenicznej zmiany w genie FREM2, a jego mutacje korelowane z zespołem Frasera dziedziczone są autosomalnie recesywnie. Zalecono rozszerzenie badań o analizę genów FREM1 i GRIP1. W badaniu WES wykryto zmianę Asn46Lys w jednej kopii genu SOX2. Wykryta zmiana nie była dotąd raportowana w bazach mutacji człowieka. U rodziców chłopca mutację wykluczono.

Mutacja genu SOX-2 występuje bardzo rzadko. Jednakże, wnikliwa diagnostyka daje możliwość przeprowadzenia badań wśród członków rodziny oraz wdrożenie opieki wielospecjalistycznej u dziecka na wczesnym etapie choroby.

Postępowanie dietetyczne w Zespole Smith-Lemli-Opitza

Agnieszka Kwiatkowska, Karolina Wąsik, Magda Wojtuś, Ilona Jaszczuk

Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Opiekun: Prof. dr hab. n. med. Agata Filip

Zespół Smith-Lemli-Opitza jest to rzadka choroba genetyczna dziedziczona autosomalnie recesywnie, rozpoznawana najczęściej w wieku noworodkowym. Za chorobę odpowiedzialna jest mutacja w genie kodującym reduktazę 7-dehydrocholesterolu, zlokalizowanym na chromosomie 11, czego skutkiem jest niedobór enzymu. Cholesterol jest niezbędny w organizmie do prawidłowego funkcjonowania i rozwoju mózgu, w wyniku zaburzeń wynikających z braku enzymu niezbędnego do produkcji cholesterolu, jego szlak endogennej syntezy zostaje zahamowany, co prowadzi do nieprawidłowego rozwoju psychoruchowego. Objawami towarzyszącymi tej chorobie jest dysmorfia, małocze i występowanie wad wrodzonych.

Niemowlę, w stanie ogólnym dobrym, urodzone cięciem cesarskim, Wywiad rodzinny obciążony występowaniem zespołu Smitha-Lemliego-Opitza (SLO) u starszego brata pacjenta, u rodziców potwierdzono bezobjawowe nosicielstwo wariantów patogennych w genie *DHCR7*. Podczas ciąży wykonano u matki badanie moczu w kierunku metabolitów cholesterolu- stwierdzono podwyższony wynik poziomu 7- i 8- dehydrocholesterolu, które są markerami tego zespołu. W przeprowadzonych badaniach laboratoryjnych stwierdzono obniżony poziom cholesterolu całkowitego, a także obecność zwiększonych ilości 7,8-dehydrometabolitów. Również w badaniu molekularnym u chłopca wykryto dwie zmiany każdą w jednym allelu genu *DHCR7*. Postępowanie lecznicze w tym zespole opiera się przede wszystkim na zwiększeniu podaży cholesterolu w diecie pacjenta oraz poprzez jego egzogenną suplementację. Szczególne zastosowanie znajdują tutaj żółtka jaj, a także zawiesiny cholesterolu. Dodatkowo wykorzystuje się także produkty bogatocholesterolowe takie jak masło, śmietana czy mięso. Oprócz leczenia dietetycznego, stosuje się także leczenie farmakologiczne w postaci statyn.

Leczenie tej rzadkiej choroby jest ograniczone z uwagi na brak możliwości leczenia przyczyny, dostępne jest jedynie leczenie objawowe. Obecnie większość pacjentów otrzymuje specjalną dietę zapewniającą odpowiedni poziom cholesterolu. Specjalistyczna dieta nie może zapewnić wyleczenia choroby, jednakże przyczynia się do poprawy stanu pacjenta.

Wpaść jak śliwka w kompot, czyli o dziedzicznej nietolerancji fruktozy słów kilka - opis przypadku

Emilia Płatos

Warszawski Uniwersytet Medyczny

Opiekun: Dr n. med. Agnieszka Szmigielska

Dziedziczna nietolerancja fruktozy (HFI) jest chorobą autosomalną recesywną spowodowaną niedoborem enzymu aldolazy B, który odgrywa kluczową rolę w metabolizmie fruktozy. Objawy HFI pojawiają się zwykle wtedy, gdy do diety niemowlęcia wprowadzane są produkty bogate we fruktozę lub sacharozę.

Roczny chłopiec został przyjęty do szpitala powiatowego z powodu słabego apetytu i braku przyrostu masy ciała. Od 2 miesięcy dziecko miało biegunkę, którą wiązano z wprowadzeniem do diety owoców i soków. W badaniach laboratoryjnych stwierdzono prawidłowe wskaźniki stanu zapalnego i parametry funkcji nerek, podwyższoną aktywność aminotransferaz (ALT - 156 U/L, AST - 87 U/L); w badaniu ogólnym moczu: białkomocz - 87 mg%. Badanie ultrasonograficzne jamy brzusznej było prawidłowe. Z powodu białkomoczu pacjent został przeniesiony do Kliniki Nefrologii Dziecięcej.

Przy przyjęciu chłopiec był w dobrym stanie ogólnym, masa ciała <3 centyla, BP: 93/43 mmHg, HR: 120/min, satO₂: 98%. W badaniu przedmiotowym stwierdzono niedowagę i hepatomegalię. Badania laboratoryjne wykazały podwyższone transaminazy: ALT - 323 U/L i AST - 346 U/L, białkomocz do 160 mg%. Wykluczono kłębuszkowe zapalenie nerek (C3, C4, immunoglobuliny w normie). Wywiad rodzinny obciążony: nefrektomia u dziadka od strony ojca, odmiedniczkowe zapalenie nerek w dzieciństwie u matki ojca. Ze względu na podejrzenie choroby metabolicznej wykonano: chromatografię gazową ze spektrometrią mas (GS-MS moczu) oraz badania krwi w kierunku wrodzonych wad glikozyłacji (CDG) - 37,6 %CDT. Rozpoznanie HFI zostało potwierdzone w badaniach genetycznych. Pacjent został wypisany do domu z zaleceniem diety eliminacyjnej.

Dieta bezfruktozowa jest dietą eliminacyjną i niesie ze sobą wiele ograniczeń. Wiąże się z bezwzględny zakazem spożywania wielu produktów pochodzenia roślinnego tj. owoce i warzywa, lecz także zmusza pacjenta do uważnego czytania etykiet produktów spożywczych (syrop glukozowo-fruktozowy) oraz leczniczych. Nieprzestrzeganie zasad diety może doprowadzić do niewydolności wątroby i nerek, a w ciężkich przypadkach nawet do zgonu pacjenta.

Somatyzacja bólu psychicznego w postaci zaburzeń odżywiania

Klaudia Łakomska, Aleksandra Malmon

Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

Opiekun: Joanna Braksator

Według badań problemy natury psychicznej dotyczą 13,4% dzieci i młodzieży. Jedną z najczęściej występujących chorób psychicznych są zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne (OCD, ang. *Obsessive-Compulsive Disorder*). Schorzenie to zwykle rozwija w dzieciństwie, a na jego pojawienie się wpływają problemy w otoczeniu dorastającego dziecka. Może ono współistnieć z depresją, zaburzeniami snu i odżywiania. OCD wiąże się ze stygmatyzacją społeczną.

17-letnia dziewczynka została przyjęta do Kliniki Pediatrii, Gastroenterologii i Żywienia w trybie nagłym, z silnym bólem brzucha i miednicy oraz znaczącym spadkiem masy ciała. W wywiadzie: zapalenie błony śluzowej żołądka, OCD z ciężkim epizodem depresji bez objawów psychotycznych, zaburzenia snu oraz fobie społeczne. Pacjentka leczona była sertralina, którą odstawiła pół roku przed hospitalizacją. W procesie diagnostycznym wykluczono infekcję *H. pylori* oraz inne organiczne przyczyny zapalenia błony śluzowej żołądka. Na podstawie IV kryteriów rzymskich postawiono wstępne rozpoznanie: zaburzenia związane z czynnościowym bólem brzucha. Dziewczynce po konsultacji psychiatrycznej zalecono przyjmowanie fluwoksaminy, która według badań klinicznych skuteczniej łagodzi objawy OCD i depresji. Z uwagi na podejrzenie bólu psychogennego skierowano pacjentkę na obserwację psychiatryczną.

Somatyzacja bólu psychicznego może naśladować lub maskować różnorakie choroby organiczne co może wiązać się z problemami diagnostycznymi. Należy pamiętać o tym, że rozpoznawanie zaburzeń czynnościowych przewodu pokarmowego u pacjentów psychiatrycznych powinno opierać się na takich samych kryteriach jak w populacji ogólnej (np. IV kryteria rzymskie). Istotne w terapii zaburzeń psychicznych jest świadomość choroby i zrozumienie jej przebiegu, co ułatwia proces terapeutyczny. Brak dobrze postawionej diagnozy oraz niewdrożenie poprawnego leczenia farmakologicznego i psychoterapii, jedynie zaostrza objawy i nasila cierpienie psychiczne pacjenta.



WSPÓŁCZESNE
WYZWANIA ŻYWIENIOWE
W PRAKTYCE PEDIATRYCZNEJ

sum Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

stn

SLASKA
IZBA
LEKARSKA

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTR

SKINPRO.FRO

medycyna praktyczna



Przegląd
Pediatryczny

MedPharm Polska
WIEDZA • NAUKA • PASJA

MEDHOODIE



więcej niż LEK

LEPoLEK



EgzaminLEK.pl