

**Mladi Derči – izvlečki
Derčevi dnevi 2026**

**Young Derč – abstracts
Derčevi dnevi 2026**

Od pljučnega edema do centralne cianoze: paradoks atrezije trikuspidne zaklopke z velikim defektom prekatnega pretina

Pia Homan, Gorazd Mlakar

Uvod

Prirojene srčne napake (PSN) so najpogostejše prirojene strukturne napake. Incidenca PSN znaša približno 1/100 živorojenih otrok. Atrezija trikuspidne zaklopke (TA) sodi med redkejše PSN. Pojavlja se v manj kot 1 % PSN (1).

Predstavitel primeru

S fetalnim UZ srca so v 22. tednu gestacije ugotovili TA. Deček se je rodil v 38. tednu gestacije z normalno nasičenostjo kisika v krvi in oceno po Apgarjevi 9/9. Nad celotnim prekordijem je bil slišen holosistolni šum, na EKG pa prisotna obremenitev levega prekata. UZ srca v prvih dneh po rojstvu je prikazal TA s hipoplastičnim desnim prekatom, okvaro pretina preddvorov, večjo okvaro pretina prekatov (VSD) ter hemodinamsko nepomembno mišično zožitev iztočnega trakta desnega prekata (RVOTO). Zaradi klinične slike z znaki srčnega popuščanja in dihalno stisko se je glede na sklep kardiokirurškega konzilija opravila bandaža pljučne arterije. Sčasoma se je RVO-

TO stopnjevala, zato je prišlo do življenjske ogrožajoče cianotične atake (CA) s kardiogenim šokom in potrebo po intenzivni terapiji z mehanskim predihavanjem. CA so se kljub intenzivnemu zdravljenju in uvedbi zaviralca beta skoraj v celoti, ponavljale, zato sta bila urgentno narejena Blalock-Taussigov šant in atriioseptostomija.

Razpravljanje

Ob klinični sliki je sprva kazalo na srčno popuščanje z dihalno stisko zaradi močno povečanega pretoka krvi skozi pljuča (posledica obilnega levo-desnega šanta na ravni VSD). Nastal je pljučni edem. Za zmanjšanje pretoka krvi skozi pljuča je bila napravljena bandaža pljučne arterije. Klinična slika se je sčasoma spremenila – postopno se je razvila huda RVOTO, ki se je izrazila kot CA s kardiogenim šokom. Otrok je zaradi tega potreboval vzpostavitev dodatnega pretoka krvi skozi pljuča, kar se lahko doseže na tri načine: s katetrskim vstavljanjem stenta v RVO-

TO, s kirurškim modificiranim Blalock-Taussigovim šantom ali s hibridnim posegom, ki vključuje sternotomijo in katetrsko vstavitve stenta neposredno skozi miokard desnega prekata. Glede na dosedanja literatura so metode primerljive tako po uspehu zdravljenja kot tudi po številu zapletov (2). Ker pa je bila katetrsko dostopnost mesta za postavitev stenta zelo težka (dostop je bil možen le preko levega srca), hibridni poseg pa izvajajo le v velikih centrih, smo se odločili za kirurško metodo.

Pomen za klinično prakso

CA so značilne predvsem za t.i. konotrunkalne anomalije srca (tetralogija Fallot), pri katerih je že od začetka v ospredju RVOTO. Zato so CA pogoste in pričakovane. Izjemoma se CA pojavijo tudi pri drugih PSN. Naš klinični primer zelo jasno ilustrira, da lahko RVOTO pri TA hitro napreduje in v kratkem času pripelje od pljučnega edema do nasprotnega pomanjkanja krvnega pretoka skozi pljuča. Ker CA zahtevajo hitro ukrepanje, je pomembno, da nanje pomislimo tudi v primerih, ko jih ne pričakujemo.

Literatura

1. Sumal et al. Tricuspid atresia: Where are we now? *J Card Surg* 2020; 35(7): 1609–1617.
2. Ghaderian et al. Clinical Outcome of Right Ventricular Outflow Tract Stenting Versus Blalock-Taussig Shunt in Tetralogy of Fallot: A systematic Review and Meta-Analysis. *Curr Probl Cardiol* 2021; 46(3): 100643.

Pia Homan, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)
Služba za kardiologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: pia.homan@kclj.si

asist. Gorazd Mlakar, dr. med.

Služba za kardiologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Redka etiologija bronhiektazij nejasnega izvora

Zala Jagodic, Saša Šetina Šmid,
Gašper Markelj

Uvod

Bronhiektazije so kronična vnetna pljučna bolezen, za katero je značilna čezmerna dilatacija bronhov, klinično pa kroničen produktivni kašelj in ponavljajoče se okužbe spodnjih dihal (1). V pediatrični populaciji so lahko postinfekcijske etiologije (okoli 30 %), povezane z imunskimi pomanjkljivostmi (okoli 20 %), posledica genetskih nepravilnosti (okoli 13 %), kamor med drugimi uvrščamo cistično fibrozo in primarno ciliarno diskinezijo, ali pa so posledica drugih redkejših stanj. Nekaj več kot 10 % primerov bronhiektazij ostaja idiopatskih (2).

Predstavitel primeru

14-letnik je bil sprejet zaradi akutne okužbe spodnjih dihal s potrebo po dodajanju kisika in antibiotičnem zdravljenju. V anamnezi so izstopale pogoste okužbe dihal v zgodnjem otroštvu brez potrebe po hospitalizaciji. S kliničnim pregledom smo ugotavljali betičaste prste, slabšo prehranjenost in telesno zmogljivost, nad

pljuči je bilo slišno bronhialno dihanje. Iz bronhoalveolnega izpirka smo dokazali rinovirus, CMV in EBV ter izolirali *H. influenzae*. Na CT prsnega koša so bile vidne bronhiektazije, predvsem v levem spodnjem režnju, ter povečane bezgavke v mediastinumu. S transbronhialno biopsijo ene od bezgavk je bil potrjen nektrotizirajoči limfadenitis. Izključili smo okužbo s tuberkuloznimi in netuberkuloznimi mikobakterijami. Genetsko testiranje za cistično fibrozo in primarno ciliarno diskinezijo je bilo negativno, genetsko testiranje za imunske pomanjkljivosti pa je potrdilo, da je deček homozigot za mutacijo TNFRSF9, kar je v skladu z diagnozo pomanjkanja CD137, redke prirojene okvare imunosti (POI).

Razpravljanje

Pomanjkanje CD137 je redka avtosomno recesivna bolezen, ki jo uvrščamo v 4. skupino POI – bolezni imunske disregulacije (3). V literaturi je trenutno opisanih manj kot 10 primerov te bolezni, za katero so značilne ponavljajoče se

okužbe zgornjih in spodnjih dihal, limfadenopatija, hepatosplenomegalija, EBV viremija in zgodnji pojav z EBV-povezanih limfoproliferativnih bolezni in limfomov (4).

Pomen za klinično prakso

Pri bronhiektazijah nepojasnjenega izvora je pomembno pri diferencialni diagnozi pomisliti tudi na POI. Prav tako drži obratno – ob že potrjeni POI ne smemo pozabiti na možno prizadetost pljuč, ki jo moramo aktivno iskati, saj lahko simptomov ni (5).

Literatura

1. Chalmers JD, Haworth CS, Flume P, et al. European Respiratory Society Clinical Practice Guideline for the Management of Adult Bronchiectasis. *Eur Respir J* 2025; 66(6): 2501126.
2. Garriga-Grimau L, Kantar A, Grimwood K, Verwey C, et al. Child-BEAR-Net collaborator group. First results from the international paediatric bronchiectasis registry (Child-BEAR-Net Registry) describing multicountry variations in childhood bronchiectasis and its management: a multicentre, cross-sectional study. *Lancet Respir Med* 2025; 13(8): 698–708.
3. Poli et al. Human inborn errors of immunity: 2024 update on the classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *J Hum Immun* 2025.
4. Somekh I et al. CD137 deficiency causes immune dysregulation with predisposition to lymphomagenesis. *Blood* 2019.
5. Napiorkowska-Baran K et al. Pulmonary Manifestations of Inborn Errors of Immunity: Diagnostic and Therapeutic Insights. *Life* 2025.

Zala Jagodic, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)
Služba za pljučne bolezni, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: zala.jagodic@kclj.si

Saša Šetina Šmid, dr. med.

Služba za pljučne bolezni, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Gašper Markelj, dr. med.

Klinični oddelek za alergologijo, revmatologijo in klinično imunologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Chiarijeva malformacija tipa I kot vzrok centralne apneje in hipoventilacije v spanju pri otrocih

Manca Knez, Barbara Gnidovec
Stražišar

Uvod

Chiarijeva malformacija tipa 1 (CM1) je strukturna anomalija, pri kateri cerebelarne tonzile hernirajo vsaj 5 mm pod zatilnično odprtino (1). Pogostost pri otrocih z opravljenim magnetnoresonančnim slikanjem (MRI) glave se ocenjuje na 1–3,6 %, pri čemer jih 15–60 % nima simptomov (2, 3). Simptomi nastanejo zaradi kompresije živčnih struktur zadnjih možganov in motene cirkulacije likvorja (2). Motnje dihanja v spanju (SDB) so prisotne pri 15–80 % otrok s CM1, od tega so v 9–34 % primerov centralne etiologije (2–5). Centralna apneja v spanju (CSA) nastane zaradi disfunkcije dihalnih centrov, oslabiljene kemoreceptorske funkcije in/ali medularne ishemije (5). Spuščenost cerebelarnih tonzil ima le omejeno napovedno vrednost za pojav centralnih motenj dihanja, kar poudarja ključni pomen polisomnografije (PSG) za obravnavo bolnikov (3). Dekompresija zadnje lobanjske kotanje (angl. *posterior fossa decompression*, PFD) zmanjša centralno komponento SDB (4, 6).

Predstavitev primera

10-letna deklica z večletno anamnezo smrčanja in apnej v spanju je opravila nočno poligrafijo (PG), ki je pokazala izrazito obstruktivno apnejo v spanju (OSA) s pridruženimi centralnimi motnjami. Po adenoidektomiji je bil na kontrolni PG še vedno viden pomemben delež CSA. PSG je potrdila klinično pomembne centralne apneje v spanju, ki so se v mirnem spanju javljale po periodičnem vzorcu. MRI je potrdil CM1 s herniacijo cerebelarnih tonzil za približno 2 cm. Pri 12-tih letih je bila opravljena PFD, po kateri je bilo uvedeno neinvazivno predihavanje v spanju. Kontrolna PSG je pokazala pomembno izboljšanje centralnih motenj dihanja in normalizacijo arhitekture spanja.

Razpravljanje

Čeprav je huda CSA redke zaplet kompresije možganskega debla pri CM1, so kratke, z zbujeanjem sprožene epizode periodičnega dihanja in blaga centralna hipoventilacija pogosto stanje (3). V naši Ambulanti za motnje spanja otrok

smo v zadnjih 5 letih s PSG pri treh bolnicah odkrili klinično pomembne centralne motnje dihanja v spanju, zaradi katerih smo jih napotili na MRI glave, ki je potrdilo CM1. V dveh primerih je bila že opravljena PFD, ki je izboljšala centralne motnje dihanja.

Pomen za klinično prakso

CM1 je pomemben, vendar pogosto spregledan vzrok centralnih apnej pri otrocih. Pri otroku s centralnimi motnjami dihanja brez drugih jasnih vzrokov je na mestu MRI. PSG je nepogrešljivo diagnostično orodje, saj spuščena cerebelarnih tonzil ne zadošča za napoved prisotnosti dihalnih motenj. Multidisciplinarni pristop zagotavlja optimalno obravnavo teh bolnikov.

Literatura

1. Avellaneda Fernández A, Isla Guerrero A, Izquierdo Martínez M, Amado Vázquez ME, Barrón Fernández J, Chesa I Octavio E, et al. Malformations of the craniocervical junction (Chiari type I and syringomyelia: classification, diagnosis and treatment). *BMC Musculoskelet Disord* 2009; 10(Suppl 1): S1.
2. Vagianou F, Khirani S, De Saint Denis T, Beccaria K, Amaddeo A, Breton S, et al. Impact of sleep-disordered breathing on the management of children with Chiari malformation type I. *Pediatr Pulmonol* 2022; 57(12): 2954–62.
3. Kirjavainen T, Mirafabi P, Martelius L, Karpinen A. Type one Chiari malformation as a cause of central sleep apnea and hypoventilation in children. *Sleep Med* 2024; 116: 32–40.
4. Jarrell M, Caudill C, Haji F, Leon T, Rozzelle CJ, Maddox MH, et al. Sleep-disordered breathing in children with Chiari type I malformation. *J Neurosurg Pediatr* 2024; 34(4): 393–401.
5. Dauvilliers Y, Stal V, Abril B, Coubes P, Bobin S, Touchon J, et al. Chiari malformation and sleep-related breathing disorders. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2007; 78(12): 1344–8.
6. Okai BK, Jaikumar V, Francois HB, Recker MJ, Reynolds RM. Posterior fossa decompression in patients with Chiari malformation type 1: effect on sleep apnea and follow-up outcomes. *Childs Nerv Syst* 2024; 40(12): 4075–82.

Manca Knez, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)

Otroški oddelek in Ambulanta za motnje spanja otrok Splošna bolnišnica Celje, Celje, Slovenija
e-naslov: manca.knez@guest.arnes.si

doc. dr. Barbara Gnidovec Stražišar,
dr. med.

Otroški oddelek in Ambulanta za motnje spanja otrok Splošna bolnišnica

Ko je dan noč in noč dan: inverzen ritem izločanja melatonina in spanje pri Smith-Magenis sindromu

Manca Knez, Barbara Gnidovec
Stražišar

Uvod

Smith–Magenis sindrom (SMS) je redka kompleksna nevrorazvojna motnja, ki jo v 90 % povzroča 3,7-Mb mikrolezija, ki vključuje gen *RAI1* (angl. *retinoic acid-induced 1*, *RA1*) na kromosomu 17p11.2, ali patogena varianta v genu *RAI1*. Glavne značilnosti so značilne kraniofacialne in skeletne anomalije, razvojni zaostanek, intelektualna oviiranost, vedenjske težave ter izrazite motnje spanja (1). Haploinsuficienca *RAI1* vodi v moteno transkripcijo *CLOCK* in zato v spremembo izražanja cirkadianih genov (*PER2*, *PER3*, *CRY1*, *BMAL1*), kar povzroči inverzen cikel izločanja melatonina – visoke vrednosti podnevi in nizke ponoči – ter posledično motnjo ritma spanja in budnosti (2, 3).

Predstavitve primera

Deček je prvič obiskal našo ambulanto pri 6 letih. Diagnoza SMS je bila postavljena pri 3 letih; ob tem so bili prisotni globalni razvojni zaostanek, hipotonija in epilepsija, urejena z valproatom. Težave s spanjem so vklju-

čevale zgodnja jutranja prebujanja, oteženo večerno uspanje, pogosta nočna prebujanja in pogoste dnevne počitke. Po uvedbi melatonina s podaljšanim sproščanjem in optimizaciji higijene spanja se je kontinuiteta spanja bistveno izboljšala. Kasnejša uvedba zaviralca β 1-adrenergičnih receptorjev je bila povezana z izboljšanim dnevnim funkcioniranjem in vedenjem.

Razpravljanje

Težave s spanjem so osrednja značilnost SMS. Pogosto se pojavijo že zgodaj v življenju in vztrajajo v odraslost. Obravnava motenj spanja je kompleksna in zahteva multimodalni pristop, usmerjen v bolnika. Zdravljenje motenj spanja običajno vključuje kombinacijo ukrepov higijene spanja, terapijo z eksogenim melatoninom in drugimi zdravili kot so β 1-adrenergični antagonisti (4, 5). V naši Ambulanti za motnje spanja otrok smo v zadnjih 20 letih obravnavali 6 bolnikov s SMS; motnje spanja so bile prisotne pri 5/6, melatonin je prejelo 4/6, β 1-adrenergični antagonist pa 3/6 bolnikov.

Pomen za klinično prakso

SMS je pogosto pozno prepoznani vzrok motenj spanja pri otrocih z razvojnim zaostankom. Zgodaj opravljene genetske preiskave, razumevanje inverznega ritma izločanja melatonina in večdisciplinarni pristop k zdravljenju so ključnega pomena za optimizacijo spanja ter za posledično izboljšanje vedenjskih in kognitivnih funkcij, kar pomembno vpliva na kakovost življenja bolnikov in njihovih družin.

Literatura

1. Shayota BJ, Elsea SH. Behavior and sleep disturbance in Smith–Magenis syndrome. *Curr Opin Psychiatry* 2019; 32(2): 73–8.
2. Williams SR, Zies D, Mullegama SV, Grotewiel MS, Elsea SH. Smith–Magenis Syndrome Results in Disruption of *CLOCK* Gene Transcription and Reveals an Integral Role for *RAI1* in the Maintenance of Circadian Rhythmicity. *Am J Hum Genet* 2012; 90(6): 941–9.
3. Lee YJ, Chang YT, Cho Y, Kowalczyk M, Dragoiescu A, Pacis A, et al. Molecular and developmental deficits in Smith–Magenis syndrome human stem cell-derived cortical neural models. *Am J Hum Genet* 2025; 112(10): 2338–62.
4. Kaplan KA, Elsea SH, Potocki L. Management of Sleep Disturbances Associated with Smith–Magenis Syndrome. *CNS Drugs* 2020; 34(7): 723–30.
5. De Leersnyder H, De Blois MC, Vekemans M, Sidi D, Villain E, Kindermans C, et al. β 1-adrenergic antagonists improve sleep and behavioural disturbances in a circadian disorder, Smith–Magenis syndrome. *J Med Genet* 2001; 38(9): 586–90.

Manca Knez, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)

Otroški oddelek in Ambulanta za motnje spanja otrok Splošna bolnišnica Celje, Celje, Slovenija
e-naslov: manca.knez@guest.arnes.si

doc. dr. Barbara Gnidovec Stražišar, dr. med.

Otroški oddelek in Ambulanta za motnje spanja otrok Splošna bolnišnica Celje, Celje, Slovenija

Fetalni hidrops zaradi kongenitalnega nevroblastoma z metastatsko infiltracijo posteljice – prikaz primera

Urška Kocutar, Tajda Doupona,
Mojca Kavčič, Jana Lozar Krivec,
Aneta Soltirovska Šalamon,
Tina Perme, Maja Česen Mazić

Uvod

Hidrops ploda opredelimo kot prekomerno nabiranje intersticijske tekočine v dveh ali več predelih telesa ploda in predstavlja zadnjo stopnjo različnih bolezenskih stanj. V približno 10 % primerov je vzrok imunski, 90 % pa predstavlja heterogena skupina neimunskih vzrokov, med njimi tudi metastatski tumorji kot npr. kongenitalni nevroblastom. Metastatska prizadetost posteljice je izjemno redka in nakazuje visok potencial hematogenega razvoja tumorja (1, 2).

Predstavitev primera

Deklica s prenatalno ugotovljenim hidropsom je bila rojena po dopolnjenem 34. tednu gestacije. Po rojstvu je imela dihalno stisko ob obsežnih obojestranskih plevralnih izlivih, prisoten je bil tudi ascites. Deklica je bila intubirana v porodni sobi, po vstavitvi obojestranske torakalne drenaže se je vitalno stabilizirala. Za razjasnitev etiologije hidropsa smo opravili obsežno diagnostiko, s katero smo ovrgli infek-

cijske in imunske vzroke za hidrops. Šestnajsti dan življenja je bila ugotovljena paravertebralna masa in pareza spodnjih udov; slikovne preiskave so potrdile obsežen tumor z intraspinalnim širjenjem in kompresijo hrbtenjače. Prisotna je bila večorganska prizadetost, vključno s holestazo, prehodno ledvično odpovedjo in arterijsko hipertenzijo. Histopatološka analiza je potrdila slabo diferenciran nevroblastom brez MYCN amplifikacije. Retrospektivna analiza posteljice je razkrila metastatsko infiltracijo v fetalni in maternalni cirkulaciji. Kemo-terapevtsko zdravljenje je privedlo do pomembne regresije tumorja in delnega nevrološkega izboljšanja.

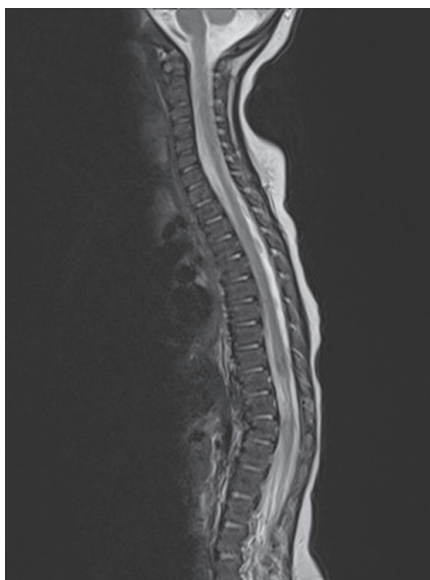
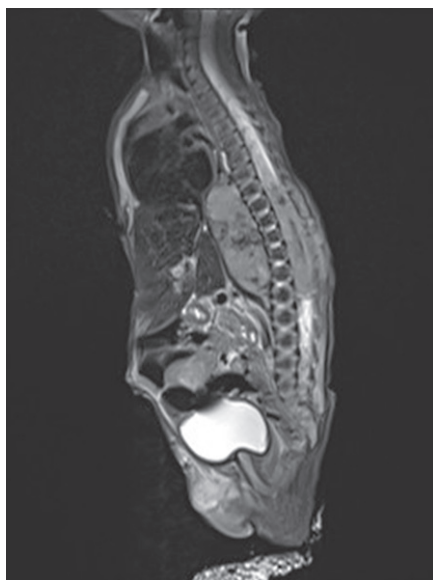
Razpravljanje

Kongenitalni metastatski nevroblastom je izjemno redka oblika bolezni, saj je bilo v literaturi v zadnjih desetletjih opisanih le malo primerov. Čeprav lahko spontano regradirajo, prisotnost življenja ogrožajočih simptomov zahteva zgodnje sistemsko

zdravljenje (3–5). Neimunski fetalni hidrops je lahko eden prvih kliničnih znakov nevroblastoma, zato sta v tretjem trimesečju nosečnosti ključnega pomena natančna ultrazvočna diagnostika ter sistematična obravnava etiologije. Histopatološka analiza posteljice je razkrila metastatsko infiltracijo fetalne in maternalne cirkulacije, kar poudarja diagnostični pomen patohistološkega pregleda posteljice pri razjasnitvi nepojasnjene hidropsa in lahko prispeva k hitrejši postavitvi diagnoze in pravočasnemu ukrepanju.

Pomen za klinično prakso

Kongenitalni nevroblastom je redko stanje, ki ga najpogosteje odkrijemo z ultrazvočno preiskavo v tretjem trimesečju nosečnosti. Redkeje je simptomatski z znaki neimunskega hidropsa, zato je ob hidropsu ploda in negativnih izidih ostalih diagnostičnih preiskav pomembno pomisliti tudi na to etiologijo in razmisliti o rutinskem histopatološkem pregledu posteljice. Zgodnja prepoznavna malignega stanja lahko



SLIKA 1. MR PRSNE HRBTENICE IN PRSNEGA KOŠA. A: MR, 18. DAN: DESNOSTRANSKA PARAVERTEBRALNA TUMORSKA MASA, KI ODRIVA TREBUŠNE ORGANE, SE ŠIRI V SPINALNI KANAL IN DESNE PARASPINALNE MIŠICE TER POVZROČA POMEMBNO KOMPRESIJO DURALNE VREČE IN HRBTENJAČE; NA MR NI BILO ZANESLJIVIH ZNAKOV METASTAZ. B: MR, 146. DAN: IZRAZITA REGRESIJA TUMORJA Z REZIDUALNO DESNOSTRANSKO PARAVERTEBRALNO BOLEZNIJO, KI SE ŠIRI V INTERVERTEBRALNE FORAMNE BREZ KOMPRESIJE DURALNE VREČE, S STANJŠANJEM HRBTENJAČE TER LIKVORSKO VOTLINO, SKLADNO S POSTKOMPRESIJSKO MIELOMALACIJO.

omogoči hitrejšo diagnozo in uvedbo onkološkega zdravljenja ter izboljša izid bolezni.

Literatura

1. Kume A, Morikawa T, Ogawa M, Yamashita A, Yamaguchi S, Fukuyama M. Congenital neuroblastoma with placental involvement. *Int J Clin Exp Pathol.* 2014 Oct 15;7(11):8198-204.
2. Campillo-Ajenjo M, Pena-Burgos EM, Herre-ro Ruiz B, Escuer Albero G, Rubio Aparicio P, Parrón Pajares M, et al. Congenital metastatic neuroblastoma with placental involvement as a rare cause of non-immune fetal hydrops. *J Obstet Gynaecol Res.* 2024; 50(8): 1402–1407.
3. Savagner J, Munzer C, Schleiermacher G, Garaventa A, Haupt R, Sorrentino S, Mazzocco K, Di Cataldo A, Canete A, Segura V, Ramal D, Wheeler K, Ladenstein R, de Lacerda AF, Brichard B, Beck-Popovic M, Valteau-Couanet D, Pasqualini C, Coze C, Dumont B, Defachelles AS, Gambart M. Neuroblastoma in Infants: Long-Term Survival From INES Protocols A SIOPEN Study. *Pediatr Blood Cancer.* 2025 Nov;72(11):e31982.
4. D. Al Khalifa, P. Chastagner, G. Schleiermacher, and J. Lejeune, "Outcome of Premature Infants Treated With Chemotherapy for Neuroblastoma in France." *Pediatric Blood & Cancer* 72, no. 12 (2025): e32027.
5. Sorrentino S, Ash S, Haupt R, Plantaz D, Schiff I, Hero B, Simon T, Kachanov D, Shamanskaya T, Kraal K, Littooij A, Wieczoreck A, Balwierz W, Laureys G, Trager C, Sertorio F, Erminio G, Fragola M, Beck Popovic M, De Bernardi B and Trahair T (2022) Presenting features of neuroblastoma with spinal canal invasion. A prospective study of the International Society of Pediatric Oncology Europe - Neuroblastoma (SIOPEN). *Front. Pediatr.* 10:1023498. doi: 10.3389/fped.2022.1023498

Urška Kocutar, dr. med.*

(kontaktna oseba / *contact person*)
Otroški oddelek, Splošna bolnišnica
Celje, Celje, Slovenija
e-naslov: urska.kocutar@gmail.com

Tajda Doupona, dr. med.*

(kontaktna oseba / *contact person*)
Služba za neonatologijo, Klinični
oddelek za perinatologijo, Ginekološka
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: tajdadoupona@gmail.com

*avtorici si delita mesto prvega avtorja

Mojca Kavčič, dr. med.

Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrska klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Jana Lozar Krivec, dr. med.

Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrska klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

**izr. prof. dr. Aneta Soltirovska
Šalamon, dr. med.**

Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrska klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Tina Perme, dr. med.

Služba za neonatologijo, Klinični
oddelek za perinatologijo, Ginekološka
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Maja Česen Mazič, dr. med.

Klinični oddelek za otroško
hematologijo in onkologijo, Pediatrska
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Progresivna sklerozantna bolezen pri deklici z inkontinenco pigmenta

Peter Kunstelj, Ana Gazikalović,
Anja Praprotnik Novak, Gašper
Markelj

Uvod

Inkontinenca pigmenta je redka, na kromosom X vezana dominantno dedna bolezen s pojavnostjo do 1 : 40000 živorojenih (1). Bolezen prizadene skoraj izključno deklice, saj večina dečkov zaradi težke prizadetosti umre pred rojstvom. Vzročna mutacija v genu *IKBKG* pomembno vpliva na preživetje celic, imunski in vnetni odziv. Značilni so izpuščaji v poteku Blaschkovih linij z značilno dinamiko, v neonatalnem obdobju pa je značilna tudi eozinofilija (1–3). Kožne spremembe se lahko intenzivirajo ob vročinskih stanjih (4, 5). Pogosto so prizadeta druga ekto-dermalna tkiva (1, 3, 6, 7). Doslej opisani sistemski zapleti pri bolnikih z inkontinenco pigmenta so: imunska pomanjkljivost in vnetne vaskulopatie s prizadetostjo mrežnice, živčevja in pljuč (1, 6, 8, 9).

Opisa progresivne sistemske skleroze kot zapleta inkontinence pigmenta v literaturi nismo zasledili.

Predstavitev primera

2-letno deklico z genetsko potrjeno inkontinenco pigmenta in normalno imunsko funkcijo smo obravnavali zaradi 2 meseca napredujočih bolečin v udih, splošnih težav (subfebrilnost, utrujenost), ki so se pričele po preboleli okužbi z EBV, cepljenju in hkratnem prebolevanju respiratornih okužb.

V izvidih smo ugotavljali levkocitozo z eozinofilijo ob normalnem CRP in sedimentaciji eritrocitov ter povišane koncentracije IL6, interferona gama, TNF α , limfocitov T in B, klinično pa progresivno zadebelitev kože udov distalno in po trebuhu.

S slikovno in histološko diagnostiko smo potrdili difuzno vnetno prizadetost kože, podkožja in fascij. Zaradi obsežne in hitro napredujoče skleroze je prejela intenzivno kombinirano imunosupresivno terapijo: pulzno terapijo z metilprednizolonom, mofetilmikofenolat in zaviralec JAK – tofacitinib. Odtlej opažamo regresijo fibroze z izboljšano gibljivostjo in upad posrednih označevalcev vnetja.

Razpravljanje

Predstavljamo prvi primer bolnice z inkontinenco pigmenta s progresivno vnetno sklerozantno boleznijo. Glede na mehanizem vnetnega procesa (vpliv na IL6, interferone, TNF α) ter dobro učinkovitost pri nekaterih sistemskih vezivnotkivnih boleznih je poleg metilprednizolona prejela kombinirano zdravljenje s tofacitinibom in mofetilmikofenolatom (10).

Pomen za klinično prakso

Pri bolnikih z inkontinenco pigmenta je potrebno biti pozoren na redke vnetne zaplete. Zaviralci JAK so učinkovita dodatna terapija pri mnogih vezivnotkivnih boleznih (10–12). Pri redkih vnetnih boleznih je ob razumevanju mehanizma vnetja smiselna individualizirana terapija.

Literatura

1. How KN, Leong HJY, Pramono ZAD, Leong KF, Lai ZW, Yap WH. Uncovering incontinentia pigmenti: From DNA sequence to pathophysiology. *Front Pediatr* 2022; 10: 900606.

2. Yin L, Li Z, Zhan W, Kang Y, Tian Q, Li D, et al. Central nervous system anomalies in 41 Chinese children incontinentia pigmenti. *BMC Neurosci* 2024; 25(1): 25.
3. Bodemer C, Diociaiuti A, Hadj-Rabia S, Robert MP, Desguerre I, Manière M-C., et al. Multidisciplinary consensus recommendations from a European network for the diagnosis and practical management of patients with incontinentia pigmenti. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2020; 34(7): 1415–24.
4. Berlin AL, Paller AS, Chan LS. Incontinentia pigmenti: A review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol* 2002; 47(2): 169–90.
5. Bodak N, Hadj-Rabia S, Hamel-Teillac D, De Prost Y, Bodemer C. Late Recurrence of Inflammatory First-Stage Lesions in Incontinentia Pigmenti: An Unusual Phenomenon and a Fascinating Pathologic Mechanism. *Arch Dermatol* 2003; 139(2). doi:10.1001/archderm.139.2.201
6. Fusco F, Pescatore A, Conte MI, Mirabelli P, Paciolla M, Esposito E, idr. EDA-ID and IP, Two Faces of the Same Coin: How the Same IKBKG / NEMO Mutation Affecting the NF-κB Pathway Can Cause Immunodeficiency and/or Inflammation. *Int Rev Immunol* 2015; 34(6): 445–59.
7. Novak AP, Šalamon AS. Spekter klinične slike novorojenčkov z inkontinenco pigmenta. *Med Razgl* 2019. 58(4): 491-500.
8. Scheuerle AE, Ursini MV. Incontinentia Pigmenti. *GaneReviews* 1999. 1: 1-24.
9. Rosain J, Le Voyer T, Liu X, Gervais A, Polivka L, Cederholm A, idr. Incontinentia pigmenti underlies thymic dysplasia, autoantibodies to type I IFNs, and viral diseases. *J Exp Med* 2024; 221(11): e20231152.
10. Luo F, Zhang Y, Wang P. Tofacitinib for the treatment of severe rare skin diseases: a narrative review. *Eur J Clin Pharmacol* 2024; 80(4): 481–92.
11. Sasseti C, Borrelli C, Mazuy M, Guerriero C, Rigante D, Esposito S. New Challenging Systemic Therapies for Juvenile Scleroderma: A Comprehensive Review. *Pharmaceuticals* 2025; 18(5): 643.
12. Pin A, Tesser A, Pastore S, Moressa V, Valencic E, Arbo A, et al. Biological and Clinical Changes in a Pediatric Series Treated with Off-Label JAK Inhibitors. *Int J Mol Sci* 2020; 21(20): 7767.

Peter Kunstelj, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)
 Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
 e-naslov: peterkuns@gmail.com

Ana Gazikalović, dr. med.

Služba za radiologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Anja Praprotnik Novak, dr. med.

Klinični oddelek za gastroenterologijo in hepatologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

asist. Gašper Markelj, dr. med.

Klinični oddelek za imunologijo in alergologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Miokarditis in intersticijska pljučna prizadetost pri 13-letnem dekletu z eozinofilno granulomatozo s poliangiitizmom

Peter Kunstelj, Saša Ilovar Strehar, Saša Šetina Šmid, Rok Zbačnik, Tina Vesel Tajnšek, Marina Praprotnik, Nataša Toplak

Uvod

Eozinofilna granulomatoza s poliangiitizmom (EGPA) je idiopatski nekrotizirajoči vaskulitis drobnih žil, za katerega so značilni astma, izrazita eozinofilija in eozinofilno vnetje (1, 2). V otroškem obdobju je bolezen izredno redka – v francoskem registru EGPA so v letih 1980–2012 zabeležili 14 primerov pri otrocih (3). Prizadene lahko srce, pljuča, živčevje, kožo, prebavila in zgornja dihala. Srčna prizadetost je pogostejša pri bolnikih brez protiteles ANCA (1, 4).

Predstavitev primera

Obravnavali smo 13-letno dekle s hudo obliko ANCA negativnega EGPA z miokarditisom in intersticijsko pljučno prizadetostjo. Sprejeta je bila zaradi vaskulitičnega izpuščaja, kašlja in znane astme. Ugotavljali smo zmereno povišane vnetne kazalce, izrazito eozinofilijo, močno povišan troponin s spremembami v EKG in infiltrate na rentgenski sliki pljuč. Z MRI srca smo potrdili miokarditis. Srčna funkcija je bila ves čas ohranjena. S HRCT pljuč

smo ugotavljali intersticijsko pljučno prizadetost. Bolnica je prejela večtrino protivnetno terapijo (intravensko imunoglobuline, pulzno zdravljenje z metilprednizolonom, ciklofosamid in biološko zdravilo benralizumab proti receptorjem za IL5) in podporno terapijo, ob čemer smo beležili upad eozinofilcev in troponina. Sledilo je postopno izboljšanje kliničnega stanja in pljučne funkcije.

Razpravljanje

Po letih brez pediatričnih bolnikov z EGPA smo od l. 2024 zabeležili 2 primera. Prva je bila 17-letna bolnica, obravnavana zaradi vaskulitičnega izpuščaja in otekline stopala. Notranji organi niso bili resneje prizadeti. Izpolnjevala je druga merila za EGPA: astmo, eozinofilijo, nosno polipozo in mononeuritis multiplex (2). Tudi pri njej ni bilo protiteles ANCA. Prejela je terapijo po smernicah: pulzno zdravljenje z metilprednizolonom, metotreksat in mepolizumab, ki deluje neposredno na IL5, kasneje rituksimab (1). Drugo bol-

nico, 13-letno deklico s prizadetostjo srca in pljuč, smo v začetku intenzivne protivnetno zdravili. Namesto mepolizumaba je prejela benralizumab, pri katerem poročajo o primerljivi učinkovitosti, vendar krajši potrebi po dodatnem glukokortikoidnem zdravljenju (5).

Pomen za klinično prakso

Ob anamnezi astme, izraziti eozinofiliji in vaskulitičnem izpuščaju je diagnoza EGPA zelo verjetna. Aktivno moramo iskati znake srčne in pljučne okvare. Ključnega pomena je zgodnje intenzivno protivnetno zdravljenje (1, 2).

Literatura

1. Emmi G, Bettiol A, Gelain E, Bajema IM, Berti A, Burns S, et al. Evidence-Based Guideline for the diagnosis and management of eosinophilic granulomatosis with polyangiitis. *Nat Rev Rheumatol* 2023; 19(6): 378–93.
2. Watanabe R, Hashimoto M. Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis: Latest Findings and Updated Treatment Recommendations. *J Clin Med* 2023; 12(18): 5996.
3. Fina A, Dubus J, Tran A, Derelle J, Reix P, Fayon M, et al. Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis in children: Data from the French RespiRare® cohort. *Pediatr Pulmonol* 2018; 53(12): 1640–50.
4. Fina A, Dubus J, Tran A, Derelle J, Reix P, Fayon M, et al. Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis in children: Data from the French RespiRare® cohort. *Pediatr Pulmonol* 2018; 53(12): 1640–50.
5. Wechsler ME, Nair P, Terrier B, Walz B, Bourdin A, Jayne DRW, et al. Benralizumab versus Mepolizumab for Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis. *N Engl J Med* 2024; 390(10): 911–21.

Peter Kunstelj, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: peterkuns@gmail.com

Saša Ilovar Strehar, dr. med.

Služba za kardiologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Saša Šetina Šmid, dr. med.

Služba za pulmologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Rok Zbačnik, dr. med.

Klinični inštitut za radiologijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Tina Vesel Tajnšek, dr. med.

Klinični oddelek za imunologijo in alergologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

mag. Marina Praprotnik, dr. med.

Služba za pulmologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

izr. prof. dr. Nataša Toplak, dr. med.

Klinični oddelek za imunologijo in alergologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Evansov sindrom v sklopu sindroma Kabuki

Melisa Lazarevič, Gašper Markelj

Uvod

Šele v zadnjih letih se v sklopu sindroma Kabuki vedno pogosteje opisujejo tudi avtoimunske bolezni: imunska trombocitopenična purpura (7,3 %), vitiligo (5,1 %), avtoimunska hemolitična anemija (4,0 %), tiroiditis (1,1 %) in druge (1). Vse več opisov je hematoloških avtoimunskih bolezni (1, 2). V sklopu Mladih Derčev 2025 smo predstavili primer GLILD pri sindromu Kabuki. V našem prispevku prikazujemo primer dveh deklic s sindromom Kabuki, pri katerih je zgodaj prišlo do zagona avtoimunske anemije in trombocitopenije (Evansovega sindroma).

Predstavitev primerov

Primer 1

Pri zdaj 16-letni deklici so se v starosti 5 let sprva začeli zagoni avtoimunske hemolitične anemije, ki so bili le prehodno odzivni na zdravljenje z glukokortikoidi. V naslednjih dveh letih se je dodatno pojavila avtoimunska trombocitopenija, ki je bila prehodno odzivna na dodatno zdravljenje z intravenskimi

imunoglobulini. Zaradi pogostih poslabšanj so bile izpeljane podrobnejše imunološke preiskave, ki so pokazale imunsko disregulacijo. Ob rednem intravenskem nadomeščanju imunoglobulinov in ob imunomodulacijskem zdravljenju z mofetilmikofenolatom je prišlo do umirjanja avtoimunskega procesa. Polno umiritev bolezni pa smo dosegli šele z uvedbo rituksimaba, ko je bila deklica stara 13 let.

Primer 2

Pri zdaj 3-letni deklici se je v starosti enega leta razvil Evansov sindrom. Zdravljenje smo začeli z metilprednizonom in mofetilmikofenolatom. Ob prehodnem zdravljenju z intravenskimi imunoglobulini smo ob prvih znakih ponovnega zagona bolezni v terapijo uvedli rituksimab, po katerem je prišlo do hitre umiritve bolezni.

Razpravljanje

V primeru prve bolnice je bilo o imunskih pojavih v sklopu sindroma Kabuki zelo malo znanega (3, 4) in je ob iska-

nju najbolj učinkovite terapije pred stabilizacijo stanja minilo več kot 8 let. V drugem primeru smo na podlagi pretekle izkušnje umiritev bolezni dosegli v približno enem letu.

Pomen za klinično prakso

Ker je sindrom Kabuki fenotipsko zelo raznolika bolezen, je pomembno spremljanje različnih organskih sistemov, zdaj z večjim poudarkom na krvni in imunološki sliki. To omogoča tudi prepoznavo do zdaj manj znanih, vendar resnih pojavov.

Literatura

1. Margot H, Boursier G, Duflos C, Sanchez E, Amiel J, Andrau JC, et al. Immunopathological manifestations in Kabuki syndrome: a registry study of 177 individuals. *Genet Med* 2020; 22(1): 181–8.
2. Leonardi L, Testa A, Feleppa M, Paparella R, Conti F, Marzollo A, et al. Immune dysregulation in Kabuki syndrome: a case report of Evans syndrome and hypogammaglobulinemia. *Front Pediatr* 2023; 9: 11087002.
3. Giordano P, Lassandro G, Sangerardi M, Faienza MF, Valente F, Martire B. Autoimmune haematological disorders in two Italian children with Kabuki syndrome. *Ital J Pediatr* 2014; 40(1): 1–5.
4. Ming JE, Russell KL, McDonald-McGinn DM, Zackai EH. Autoimmune disorders in Kabuki syndrome. *Am J Med Genet* 2005; 132 A(3): 260–2.

Melisa Lazarevič, dr. med.

Klinični oddelek za imunologijo in alergologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Gašper Markelj, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)

Klinični oddelek za imunologijo in alergologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

e-naslov: gasper.markelj@kclj.si

Pasti zlorabe THC

Sara Malik, Eva Vrščaj

Uvod

Konoplja je najpogosteje uporabljena prepovedana droga v Sloveniji, katere uporaba v zadnjih letih naraša. Njena glavna psihoaktivna substanca je $\Delta 9$ -tetrahidrokanabinol (THC), ki deluje modulatorno na kanabinoidne receptorje (CB1) v osrednjem živčevju in ima izrazito različno farmakokinetiko med posamezniki, zato lahko poleg dobro znanih učinkov povzroča tudi redkejša zaplete.

Predstavitev primera

15-letni deček je bil v krajšem obdobju večkrat obravnavan v urgentni ambulanti Pediatrične klinike Ljubljana zaradi stanja po spontano izzvenelih tonično-kloničnih krčih, pred katerimi je vsakokrat kafil marihuano. Pri obravnavah sta bila somatski in nevrološki klinični status normalna, razen pri zadnjem obisku, ko je bil ugotovljen sprednji izpah rame. V laboratorijskih izvidih je vsakokrat izstopala hipofosfatemija, ki se je spontano normalizirala. Ob vsaki obravnavi smo dokazali

izpostavljenost THC-ju. Prvi EEG je bil brez epileptiformnih sprememb. Zaradi nenormalnega EEG posnetka ob tretji obravnavi je bila v terapijo uvedena valprojska kislina, kontrolni EEG je bil normalen. Po uvedbi terapije so se epileptični napadi enkrat ponovili, ponovno po kajenju marihuane in ob nerednem jemanju zdravil.

Razpravljanje

Ob upoštevanju vseh dejavnikov predvidevamo, da so bili epileptični napadi pri našem bolniku sproženi s THC, saj ta preko CB1 receptorjev povzroči motnjo regulacije inhibicijskih in ekscitacijskih nevronske poti, kar pri dozetnih posameznikih lahko vodi do akutnega prokonvulzivnega učinka. Vsakokrat prisotna hipofosfatemija je zanimiva spremljajoča ugotovitev in je v našem primeru zaradi spontanega popravljanja verjetno posledica transcelularnega premika, katerega mehanizem še ni pojasnjen. Opisana je sicer kot redek zaplet kanabinoidnega hiperemetičnega sindroma pri dolgotrajni zlorabi

bi marihuane, pri čemer pa naš bolnik simptomov tega sindroma ni imel.

Pomen za klinično prakso

Z naraščajočo uporabo konoplje pri mladostnikih lahko pričakujemo več primerov redkih zapletov, zato je ob izključitvi drugih vzrokov za zaplete smiselno testiranje urina na prisotnost psihoaktivnih substanc. Poleg tega je potrebno dozetne posameznike poučiti o prokonvulzivnih učinkih marihuane.

Sara Malik, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)

Zdravstveni dom Koper, Koper, Slovenija

e-naslov: sara.malik@zd-koper.si

Eva Vrščaj, dr. med.

Sprejemno triažni oddelek, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Zapleti ukrepov primarne dekontaminacije in eliminacije pri zastrupitvi z bupropionom

Gaja Markovič, Kaja Silič,
Tanja Dukić Vuković

Uvod

Zdravljenje zastrupitve vključuje ukrepe primarne dekontaminacije in eliminacije, s katerimi želimo zaužiti strup odstraniti iz prebavil, preden se absorbira, zmanjšati njegove toksične učinke in izboljšati izid zdravljenja. V ta namen pomagajo izpiranje želodca, odvajala ter aktivno oglje, predvsem pri zaužitju strupa brez antidota (1). Takšen je anti-depresiv bupropion, zaviralec ponovnega privzema dopamina in noradrenalina. Stranski učinki predoziranja vključujejo agitiranost, konvulzije, tahikardijo, podaljšanje QT-dobe, kardiogeni šok in smrt, zdravljenje je le simptomatsko (2). Pomembno vlogo pri obravnavi zastrupitve z bupropionom ima uporaba aktivnega oglja, ki pa se lahko zaplete z obstipacijo, bruhanjem in aspiracijo z akutno respiratorno odpovedjo ter sistemskim vnetnim odzivom (3).

Predstavitev primera

Šestnajstletnik je v samomorilne namene zaužil 3.600 mg bupropiona. Ob sprejemu v bolnišnico je po izpiranju želodca prejel aktivno oglje, odvajalo in prokinet-

ik. Po zaključenem opazovanju je med transportom večkrat bruhal in aspiriral, zaradi akutne respiratorne odpovedi je potreboval intubacijo. Po premestitvi smo ugotavljali ileus, opravljena je bila laparotomija in mehanska izpraznitev črevesnih vijug. Po posegu je prišlo do sistemskega vnetnega odziva s hemodinamsko nestabilnostjo in multiorgan- sko odpovedjo, potreboval je večtirno vazopresorno terapijo v maksimalnih odmerkih. V nadaljevanju je bila zaradi nekroze stene debelega črevesja s perforacijo opravljena subtotalna kolektomija in ileostoma. Ob ledvični odpovedi je potreboval kontinuirano veno-veno- skofiltracijo.

Razpravljanje

Med pričakovane hujše stranske učinke zastrupitve z bupropionom spadajo konvulzije, aritmije in kardiogeni šok, do česar pri našem pacientu ni prišlo. Serumska raven bupropiona je le enkrat preseгла toksični nivo, najverjetneje zaradi učinkovitih ukrepov primarne dekontaminacije. Po drugi strani je zaradi zapletov aplikacije aktivnega oglja pri bolniku prišlo do kritičnega

poslabšanja. Aspiracija je redek zaplet, opisan pri 1 % pacientov, ki večinoma potrebujejo intubacijo (4, 5). Obstipacija z obstrukcijo črevesja je prepoznan zaplet aplikacije aktivnega oglja, ki lahko podaljša absorpcijo strupa, hkrati pa tudi stranski učinek bupropiona, najverjetneje zaradi inhibicije acetilholinskih receptorjev (3, 4, 6).

Pomen za klinično prakso

Pri obravnavi zastrupitev je ključna varna izvedba ukrepov primarne dekontaminacije z varovanjem dihalne poti med izpiranjem želodca in aplikacijo aktivnega oglja ter natančnim spremljanjem stanja trebuha in ukrepanjem v primeru nastajajočega ileusa.

Literatura

1. Možina M, Jamšek M. Dekontaminacija in eliminacija strupov. Med Razgl 2009; 48: 19–27.
2. Alberter AA, Chambers AJ, Schaffer DH. Bupropion toxicity. StatPearls 2026 [citirano 2026 Apr 27]. Dosegljivo na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK580478/>
3. Olson KR, ed. Poisoning & drug overdose by the faculty, staff and associates of the California poison control system [internet]. 4th ed. McGraw-Hill Companies; 2004 [citirano 2026 Apr 27]. Dosegljivo na: https://static1.squarespace.com/static/612ee136efc1241e1fc567e7e/t/62858ae1903ae2266b272ece/1652919023473/Poisoning_and_Drug_Overdose.pdf
4. Gosselin S, Hoegberg LCG, Hoffman RS. Gut decontamination in the poisoned patient. Br J Clin Pharmacol 2025; 91(3): 595–603.
5. Mahli A, Inan G, Coskun D. Acute respiratory failure and tracheal stenosis following aspiration of activated charcoal. Anesth Cases 2015; 3(1): 23–5.
6. Rubin S, Ballenberger, M. Acute Colonic Pseudo-Obstruction After Bupropion Overdose. Am J Gastroenterol 2023; 118(10S): S1674–5.

Gaja Markovič, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)

Klinični oddelek za intenzivno terapijo otrok, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: gaja.markovic@kclj.si

Kaja Silič, dr. med.

Klinični oddelek za intenzivno terapijo otrok, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

asist. Tanja Dukić Vuković, dr. med.

Klinični oddelek za intenzivno terapijo otrok, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Nove oblike nikotinske izpostavljenosti pri otrocih in mladostnikih – prikaz primera

Lea Naimi, Veronika Velenšek

Uvod

Nikotin sodi med agoniste nikotinskih acetilholinskih receptorjev in deluje na osrednje in avtonomno živčevje ter živčnomišični stik. Klinična slika zastrupitve je pestra in se razlikuje glede na trajanje izpostavljenosti in odmerek, ki ga posameznik prejme. Poleg klasične cigarete obstajajo na trgu tudi elektronske cigarete, ogrevani tobačni izdelki, nikotinske vrečke ter brezdimni tobačni izdelki.

Predstavitev primera

13-mesečna deklica brez pridruženih kroničnih bolezni je bila obravnavana v urgentni ambulanti Pediatrične klinike v Ljubljani zaradi zaužitja več nastavkov IQOS® za ogrevane tobačne izdelke. Ob pregledu (približno 3 ure po dogodku) je bila deklica vitalno stabilna, klinični status pa brez posebnosti. Laboratorijski izvidi so bili v mejah normalnih rezultatov. Opravili smo rentgenogram trebuha, na katerem so bili vidni 3 radiopačni tujki v črevesju, in sicer v področju ascendentnega kolona, lie-

nalne fleksure in v rektumu. Tujki so bili po videzu med seboj različni. Znaki ileusa niso bili prisotni. Vsi tujki so bili zunaj dosega gastroskopa. Po posvetu s toksikologom smo se odločili za hospitalizacijo deklice in opazovanje. Kljub temu, da je bila deklica približno 4 ure po zaužitju še vedno brez simptomov, je obstajala negotovost glede hitrosti absorpcije nikotina iz ovojev nastavkov.

Razpravljanje

Nenamerna zastrupitev z nikotinom se lahko večkrat spregleda zaradi raznolike klinične slike. Ob manjši izpostavljenosti prevladujejo znaki stimulacije (slinjenje, potenje, hipertenzija, tremor), medtem ko pri višjih odmerkih ali dolgi izpostavljenosti pride do depresije osrednjega živčevja (bradikardija, konvulzije, koma). Našo bolnico smo kljub odsotnosti simptomov v zgodnjem obdobju po zaužitju hospitalizirali, da bi jo opazovali zaradi nepredvidljive absorpcije nikotina ter tveganja za zaplete zaradi prisotnosti kovinskih tujkov v prebavni cevi.

Priloge	Količina nikotina	Ocenjena absorpcija po vnosu per os	Začetek simptomov – letalni odmerek za otroka s TT 10 kg
Navadne cigarete	10–14 mg	2–7 mg	1–7 kosov
Nastavki IQOS®	63–12 mg	1–6 mg	1–8 kosov
Nikotinska vrečka	4–2 mg	1–6 mg	1–8 kosov

TABELA 1: KOLIČINA ZAUŽITIH PRIPRAVKOV Z NIKOTINOM PRI 10 KG TEŽKEM OTROKU.

Pomen za klinično prakso

Z večjo dostopnostjo nikotinskih izdelkov na trgu ter z razvojem bolj privlačnih oblik in arom narašča uporaba visokih koncentracij nikotina med mladimi. Zato lahko pričakujemo večje število tako namernih kot nenamernih zastrupitev. Ob upoštevanju naraščajoče problematike in ustreznih kliničnih slik je potrebno vedno pomisliti tudi na možnost zastrupitve z nikotinom in o tem tudi ciljno postavljati vprašanja ob anamnezi.

Lea Naimi, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)

Zdravstveni dom dr. Janeza Oražma,
Ribnica, Slovenija

e-naslov: lea.naimi@zdribnica.si

asist. dr. Veronika Velenšek, dr. med.

Sprejemno triažni oddelek, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Gliom središčne linije s hkratnima mutacijama *H3 K27M* in *BRAF V600E* pri otroku: ugoden izid po zdravljenju z resekcijo in kemoterapijo

Vesna Pirnovar, Milica Stefanović

Uvod

Tumorji osrednjega živčevja so po levkemijah drugi najpogostejši raki v otroštvu in najpogostejši solidni tumorji (1). Gliomi visokega gradusa (HGG) predstavljajo 8–12 % vseh primarnih možganskih tumorjev pri otrocih (1). Pri diagnosticiranju se danes poleg histopatologije, imunohistokemije in genetskih analiz vse pogosteje uporablja tudi metilacijsko profiliranje.

Predstavitve primera

Pri 15-mesečnem dečku smo ob glavobolu in bruhanju diagnosticirali možganski tumor. Tumor je bil kirurško odstranjen skoraj v celoti. Histopatološko je šlo za difuzni gliom središčne linije stopnje IV po SZO. Dokazana je bila redka kombinacija mutacij *H3 K27M* in *BRAF V600E*. Zaradi nizke starosti je bolnik prejel kemoterapijo po protokolu BBSFOP (karboplatin, prokarbazin, etopozid, cisplatin, vinkristin, ciklofosfamid) (2). Marca 2026, več kot 5,5 let po postavitvi diagnoze je brez kliničnih znakov bolezn; zadnji MR (decem-

ber 2025) ni pokazal ponovitve. Otrok je vključen v multidisciplinarno spremljanje, rehabilitacijo in se vključuje v šolanje s prilagoditvami.

Razpravljanje

Sočasna prisotnost mutacij *H3 K27M* in *BRAF V600E* je redka. Mutacija *H3 K27M* je običajno povezana s slabo napovedjo izida, čeprav novejši podatki že kažejo na možni boljši izid ob pojavu sočasne mutacije *BRAF V600E* (3,4). Metilacijsko profiliranje, ki ga takrat, ko je bil opisani bolnik obravnavan, še nismo izvajali, bi lahko dodatno prispevalo k natančnejši opredelitvi tumorja.

Pomen za klinično prakso

Primer poudarja pomen celostne diagnostike, vključno z genetskimi in epigenetskimi analizami, za optimalno obravnavo otrok z možganskimi tumorji.

Literatura

1. El-Ayadi M, Ansari M, Sturm D, Gielen GH, War-muth-Metz M, Kramm CM, et al. High-grade glioma in

very young children: a rare and particular patient population. *Oncotarget* 2017; 8(38): 64564–78.

2. Dufour C, Grill J, Lellouch-Tubiana A, Puget S, Chastagner P, Frappaz D, et al. High-grade glioma in children under 5 years of age: A chemotherapy only approach with the BBSFOP protocol. *Eur J Cancer* 2006; 42(17): 2939–45.

3. Auffret L, Ajilil Y, Tauziède-Espariat A, Kergrohen T, Puisieux C, Riffaud L, et al. A new subtype of diffuse midline glioma, H3 K27 and BRAF/FGFR1 co-altered: a clinico-radiological and histomolecular characterisation. *Acta Neuropathol* 2024; 147(1): 2. doi:10.1007/s00401-023-02651-4

4. Chen CG, Rameh V, Rosenberg T, Yeo KK, Chi S, Wright KD, et al. H3K27M- and BRAF V600E -Altered gliomas and glioneuronal tumors—clinico-pathologic and radiologic perspective in a cohort treated with targeted therapy. *Neurooncol Adv* 2025; 7(1): doi:10.1093/oaajnl/vdaf197

Vesna Pirnovar, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)

Zdravstveni dom Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

e-naslov: vesna.pirnovar@gmail.com

asist. dr. Milica Stefanović, dr. med.

Klinični oddelek za otroško hematologijo in onkologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Ko sindrom podaljšane QT dobe ni sindrom podaljšane QT dobe (primer novoodkrite kateholaminergične polimorfne ventrikularne tahikardije)

Žiga Pokorn, Mirko Topalović,
Gorazd Mlakar

Uvod

15-letno dekle z vstavljenim ICD, spremljano drugod, je bilo napoteno v ambulanto za srčne spodbujevalnike na Pediatrični kliniki zaradi iztrošene baterije ICD in potrebe, da se zamenja.

Predstavitel primeru

Dekle je imelo vstavljen ICD pred 7 leti zaradi srčnega zastoja, ki je nastal pri verouku, ravno ko je deklica hodila proti tabli, kamor je bila poklicana ob nenapovedanem izpraševanju. Vzrok za zastoj je bil v dokumentaciji pripisan sindromu podaljšane QT dobe (LQTS), ki pa z genetskim testiranjem ni bil potrjen. Deklico so sicer že pred zastojem nekaj let spremljali v aritmoški ambulanti zaradi suma na LQTS.

Na EKG, posnetem v ambulanti, dekle ni imelo podaljšane QTc. Po pregledu preteklih dokumentacij na vseh dosegljivih EKG posnetkih ni bilo niti enega dokumentiranega posnetka s podaljšano QTc dobo. Zaradi tega in še drugih nejasnosti v pretekli obravnavi smo

dekle sprejeli na oddelek za ponovno evalvacijo.

Ob podrobnejšem pregledu dokumentacije se je izkazalo, da je imela bolnica pred zastojem epizode palpitacij, omotič in sinkop med naporom ter ob stresnih situacijah. Ob srčnem zastoju ni jasno, ali je šlo za VF ali VT. V 24-urnem holterskem EKG posnetku, ki ga je opravila že pred zastojem, so vidne VES, ki se pričnejo pojavljati zgolj ob sinusni tahikardiji sprva posamič, nato pa ob višjih frekvencah sinusne tahikardije vse pogosteje, dokler se ne pojavi bidirekionalna VT, ki izzveni z znižanjem srčne frekvence, s pojavom zopet posamičnih VES. Te pa povsem izzvenijo, ko izzveni tudi sinusna tahikardija. Gre za najdbe 24-urnega holterskega EKG, ki so patognomonične za kateholaminergično polimorfno ventrikularno tahikardijo (CPVT).

Odvzeli smo kri za genetske preiskave, ki je pokazala prisotnost mutacije v genu CALM2 (kalmodulin-2), ki se lahko klinično kaže bodisi kot LQTS tip 15 bodisi kot CPVT, kar je ob jasni klinični sliki dokončno potrdilo diagnozo CPVT.

Razpravljanje

CPVT je redka kanalčkopatija, pri kateri lahko pride do življenja ogrožajočih motenj ritma med telesnim ali čustvenim stresom (ob adrenergični stimulaciji). Bolezen se pogosto odkrije v otroštvu ali mladosti. Zato je postavitve zgodnje diagnoze ključnega pomena za preprečevanje nenadne srčne smrti (predstavlja do 15 % nenadnih srčnih smrti pri otrocih).

Pomen za klinično prakso

Ob pravočasni prepoznavi CPVT bi srčni zastoj lahko preprečili s primerno urejeno antiaritmično terapijo in tako morda ne bi bilo potrebe po vstavitvi ICD. Zato sta nadvse pomembna poznavanje bolezni in hitra napotitev otrok s sumom na kardiogeno sinkopo v ustrezno terciarno ustanovo.

Literatura

- Aggarwal A, Stolar A, Alam MM, Vardhan S, Dulgher M, Jang SJ, Zarich SW. Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia: Clinical Characteristics, Diagnostic Evaluation and Therapeutic Strategies. *J Clin Med* 2024; 13(6): 1781.

Žiga Pokorn, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)
Služba za kardiologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: pokorn.ziga@gmail.com

Mirko Topalović, dr. med.

Služba za kardiologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

asist. Gorazd Mlakar, dr. med.

Služba za kardiologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Vloga patogene različice *SCN2A* pri fenotipu, podobnem hipoksično-ishemični encefalopatiji

Joanna Prusnik,
Aneta Soltirovska Šalamon,
Maja Pajek, Gregor Nosan

Uvod

Hipoksično-ishemična encefalopatija (HIE) je najpogostejši vzrok neonatalne encefalopatije (NE), ki vključuje širok spekter drugih etiologij, med njimi tudi genetske epilepsije z začetkom v novorojenčkovem obdobju (1). Te so najpogosteje posledica kanalčkopatij ali motenj sinaptičnega signaliziranja. Klinična slika poleg epileptičnih napadov pogosto vključuje motnje čuječnosti, hipotonijo in epizode apneje. Zato lahko zgodnji pojav teh motenj fenotipsko posnema HIE. Med možnimi vzroki kanalčkopatij pri novorojenčkih s klinično sliko, podobno HIE, je tudi patogena različica gena *SCN2A* (2, 3). Predstavljamo primer novorojenčka z genetsko epilepsijo, pri katerem se je po rojstvu pojavila klinična slika, podobna HIE.

Predstavitve primera

Novorojenček, rojen po dopolnjenem 36. tednu gestacije, je bil zaradi perinatalne asfiksije, encefalopatije in klinično izraženih konvulzij zdravljen s

terapevtsko hipotermijo z namenom neuroprotekcije ob sumu na HIE. V starosti 1 dan se je pri njem razvil refraktarni neonatalni epileptični status, neodziven na standardno kombinacijo več protiepileptičnih zdravil. Nadaljnje diagnosticiranje, vključno z genetsko analizo, je pokazalo patogeno mutacijo v genu *SCN2A*. Na podlagi teh ugotovitev je bilo zdravljenje preusmerjeno v uporabo karbamazepina, kar je privedlo do kliničnega izboljšanja in umiritve epileptičnih napadov.

Razpravljanje

Patološke različice v genu *SCN2A*, ki kodira podenoto napetostno odvisnega natrijevega kanalčka NaV1.2, so povezane z zgodnjo epileptično NE. Za to obliko bolezni so značilni zgodnji epileptični napadi, izrazita mišična hipotonija ter značilne spremembe na MRI osrednjega živčevja, vključno s prizadetostjo bele možganovine, bazalnih ganglijev in/ali možganskega debla. Takšni izvidi lahko fenotipsko posnemajo spremembe, značilne za hipoksično-ishemično poškodbo možganov (4, 5). Začetna obravnava novorojenčkov z encefalopatijo je praviloma enaka ne glede na etiologijo, ob izpolnjevanju ustreznih meril pa se uvede terapevtska hipotermija. Ključno vlogo pri opredelitvi etiologije NE imajo slikovne preiskave in genetsko testiranje (6).

Pomen za klinično prakso

Zgodnje prepoznavanje stanj, ki posnemajo klinično sliko HIE, omogoča hitrejše ukrepanje, krajše trajanje konvulzij ter s tem manjšo sekundarno poškodbo možganov in boljši nevrološki razvojni izid.

Literatura

1. Aslam S, Strickland T, Molloy EJ. Neonatal Encephalopathy: Need for Recognition of Multiple Etiologies for Optimal Management. *Front Pediatr* 2019; 7: 142.
2. Mietzsch U, Law JB, Thayyil B, Miller DE, Wood TR, Natarajan N, et al. Genetic and epigenetic contributors and mimickers of phenotypic hypoxic-ischemic encephalopathy (HIE). *Semin Perinatol* 2025; 49(8): 152112.
3. Panjan M, Paro-Panjan D, Salamon AS. Genetic-cellular epilepsy: clues to diagnosing newborns with neonatal seizures. *Seizure* 2021; 92: 68–75.
4. Sanders SJ, Campbell AJ, Cottrell JR, Moller RS, Wagner FF, Aldridge AL, et al. Progress in Understanding and Treating SCN2A-Mediated Disorders. *Trends Neurosci* 2018; 41(7): 442–56.
5. Ahn D, Kim D, Sang HD, Cho H, Ko A, Shin NY, et al. Structural brain MRI abnormalities in SCN1A-, SCN2A-, SCN3A-, and SCN8A-related epilepsies: a cohort study. *Front Neurol* 2026; 16: 1706132.
6. Chakkarapani E, de Vries LS, Ferriero DM, Gunn AJ. Neonatal encephalopathy and hypoxic-ischemic encephalopathy: the state of the art. *Pediatr Res* 2025; 98(7): 2444–58.

Joanna Prusnik, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)
Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni
klinični center Ljubljana, Ljubljana,
Slovenija
e-naslov: joanna.prusnik@kclj.si

izr. prof. dr. Aneta Soltirovska Šalamon, dr. med.

Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni
klinični center Ljubljana, Ljubljana,
Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska
fakulteta Univerze v Ljubljani, Ljubljana,
Slovenija

asist. Maja Pajek, dr. med.
Klinični oddelek za intenzivno terapijo
otrok, Pediatrična klinika, Univerzitetni
klinični center Ljubljana, Ljubljana,
Slovenija

doc. dr. Gregor Nosan, dr. med.
Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni
klinični center Ljubljana, Ljubljana,
Slovenija in Katedra za pediatrijo,
Medicinska fakulteta Univerze v
Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Noonanin sindrom z multiplimi lentiginami in hudo hipertrofično kardiomiopatijo

Iza Skok, Saša Ilovar Strehar,
Aneta Soltirovska Šalamon,
Gorazd Mlakar, Manca Velkavrh

Uvod

Noonanin sindrom spada med t. i. RAS-opatije, tj. skupino genetskih bolezni, ki nastanejo zaradi motenj v signalni poti RAS/MAPK, pomembni za uravnavanje celične rasti, proliferacije in diferenciacije (1, 2). Klinična slika je zelo raznolika, in sicer od blagih fenotipskih značilnosti do hudih oblik z večorgansko prizadetostjo (1). Posebna podskupina je Noonanin sindrom z multiplimi lentiginami, tj. kožnimi madeži (NSML oz. sindrom LEOPARD), ki je pogosto povezan z zgodnjim razvojem hipertrofične kardiomiopatije (3–5).

Predstavitev primera

Pri novorojenčku z znaki dihalne stiske in sumom na prirojeno srčno napako, je ultrazvočna preiskava srca (UZ) pokazala izrazito hipertrofijo sten, predvsem levega prekata, z obstrukcijo iztoka iz levega prekata in stenozo pulmonalne zaklopke. Genetska analiza je potrdila patogeno različico v genu *PTPN11*, skladno z diagnozo NSML. Zaradi napredovanja hipertrofične kardiomiopatije,

znakov srčnega popuščanja in težav s hranjenjem, je bil uveden propranolol v visokih odmerkih, vendar brez kliničnega učinka. Po posvetu z ustreznim centrom v tujini sta bila v terapijo dodana inhibitorja signalne poti mTOR in MEK-everolimus in trametinib. Toda prepričljivega izboljšanja nismo zaznali. Ob postopnem napredovanju hipertrofije in slabšanju obstrukcije iztočnih traktov obeh prekatov smo v terapijo dodatno uvedli dasatinib. Ob tem se je napredovanje bolezni ustavilo in se delno celo zmanjšala obstrukcija iztočnih traktov.

Razpravljanje

Pri NSML s patološko različico v genu *PTPN11* pride do zmanjšane aktivnosti proteina SHP2, kar spremeni signalizacijo poti RAS/MAPK in poveča aktivnost poti PI3K/AKT. To vodi v moten razvoj srca in drugih organov (2, 6). Napredovale oblike so pogosto povezane z izrazito hipertrofično kardiomiopatijo (3, 4). Doslej so v literaturi opisani 4 primeri otrok, zdravljenih s kombinacijo zaviralcev MEK in mTOR. Zdravljenje z

dasatinibom pri NSML pa v literaturi še ni bilo opisano in so ga doslej preučevali le na živalskih modelih (5, 6).

Pomen za klinično prakso

Opisani klinični primer je prva uporaba dasatiniba za zdravljenje hude hipertrofične kardiomiopatije v okviru NSML na svetu. Zdravljenje hipertrofične kardiomiopatije pri NSML z inhibitorji MEK in mTOR doslej ni bilo del običajne klinične prakse. Primer poudarja pomen zgodnjih genetskih preiskav ter ponuja v razmislek novo terapevtsko možnost pri hudih oblikah hipertrofične kardiomiopatije v okviru spektra te bolezni.

Literatura

1. Roberts AE, Allanson JE, Tartaglia M, Gelb BD. Noonan syndrome. *The Lancet* 2013; 381(9863): 333–42.
2. Linglart L, Gelb BD, Gouyon JB. Congenital heart defects in Noonan syndrome: diagnosis, management, and treatment. *American Journal of Medical Genetics* 2020; 184(1): 73–80.
3. Galazka P, et al. Familial LEOPARD syndrome with hypertrophic cardiomyopathy: Case series. *Journal of Clinical & Experimental Cardiology* 2020.
4. Carcavilla A, Santomé JL, Pinto I, Sánchez-Pozo J. LEOPARD syndrome: A variant of Noonan syndrome strongly associated with hypertrophic cardiomyopathy. *Revista Española de Cardiología* 2013; 66(5): 350–6.
5. Yi S, Perla D, Bennet M. An assessment of the therapeutic landscape for the treatment of heart disease in the RASopathies. *Cardiovascular Drugs and Therapy* 2023.
6. Chaput A, Andelfinger G. MEK Inhibition for RAS-opathy associated hypertrophic cardiomyopathy: clinical application and basic concept. *Canadian Journal of Cardiology* 2024.

Iza Skok, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)
Otroški oddelek, Splošna bolnišnica
Celje, Celje, Slovenija
Saša Ilovar, dr. med.
Služba za kardiologijo, Pediatrična
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: iza.skok@outlook.com

izr. prof. dr. Aneta Soltirovska

Šalamon, dr. med.

Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
in Katedra za pediatrijo, Medicinska
Fakulteta, Univerza v Ljubljani,
Ljubljana, Slovenija

asist. Gorazd Mlakar, dr. med.

Služba za kardiologijo, Pediatrična
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in
Katedra za pediatrijo, Medicinska
Fakulteta, Univerza v Ljubljani,
Ljubljana, Slovenija

Manca Velkavrh, dr. med.

Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

Zataknjena baterija v požiralniku – bitka s časom

Klára Slamečková, Tomaž Štupnik,
Luka Camlek, Saša Šetina Šmid,
Matjaž Homan

Uvod

Ploščate baterije sodijo med najnevarnejše tujke v prebavilih zaradi visokega tveganja za resne zaplete, ki lahko tudi pri sicer zdravih otrocih vodijo v življenje ogrožajoča stanja ali smrt. Najnevarnejše poškodbe nastanejo ob zagozdenju v svetlini požiralnika. Ključni dejavnik za obseg poškodbe je čas zagozditve.

Predstavitve primera

14-mesečni deček je bil sprejet na Infekcijsko kliniko zaradi dihalne stiske ob akutnem bronhiohilitisu. Ob sprejemu so bili prisotni znaki okužbe dihal, 7 dni pa je imel povišano temperaturo. Četrty dan hospitalizacije je zaradi poslabšanja kliničnega stanja opravil rentgensko slikanje prsnih organov, kjer je bila v projekciji požiralnika vidna ploščata baterija. Deček je bil premeščen na gastroenterološki oddelek Pediatrične klinike. Čas zaužitja baterije ni bil znan, težave pa so trajale več kot 10 dni, zato je pred odstranitvijo opravil CT angiografijo prsnih organov zaradi iskanja zapletov. V prisotnosti torakal-

nih kirurgov je gastroenterolog opravil ezofagogastroskopijo. Vidna je bila zagozdena ploščata baterija v področju zgornjega požiralnikovega sfinktra. Po odstranitvi tujka se je razkrila traheoezofagealna fistula premera 2 cm. Deček je ostal intubiran, vstavljena je bila nazogastrična sonda, s simptomatskim zdravljenjem pa smo nadaljevali na oddelku intenzivne medicine. Kljub možnosti spontanega zaprtja fistule do tega v 2 mesecih ni prišlo. Potrebno je bilo izvesti kirurško zaprtje z dobrim kliničnim izidom.

Razprava

Incidenca zaužitja ploščatih baterij narašča. Največje tveganje za zaplete je pri zagozditvi v požiralniku, zlasti pri otrocih, mlajših od 6 let, in/ali pri baterijah s premerom ≥ 20 mm. Najpomembnejši mehanizem poškodbe sluznice je elektroliza. Ob sumu na zaužitje sta na mestu rentgensko slikanje v dveh projekcijah in urgentna odstranitev iz svetline požiralnika. Če je baterija v požiralniku več kot 12 ur, je potrebno

opraviti CT s kontrastom za opredelitev zapletov (npr. fistula, mediastinitis, poškodba arterij). Zgodnja odstranitev zmanjša tveganje za hude zaplete.

Pomen za klinično prakso

Cilj predstavitve je poudariti nevarnost zaužitja ploščatih baterij z vsemi možnimi zapleti, ki tudi pri sicer zdravih otrocih lahko vodijo do smrti. Hkrati so predstavljena najnovejša priporočila za obravnavo otrok po zaužitju ploščate baterije, ki jih je leta 2021 izdalo evropsko pediatrično gastroenterološko združenje ESPGHAN.

Literatura

1. Mubarak A, Benninga MA, Broekaert I, et al. Diagnosis, Management, and Prevention of Button Battery Ingestion in Childhood: an ESPGHAN Position Paper. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2021. doi:10.1097/MPG.0000000000003048
2. Soto PH, Reid NE, Litovitz TL. Time to perforation for button batteries lodged in the esophagus. *Am J Emerg Med* 2019; 37(5): 805–9.

Klára Slamečková, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)
Zdravstveni dom Tolmin, Tolmin,
Slovenija
e-naslov: klaraslameckova@gmail.com

doc. dr. Tomaž Štupnik, dr. med.

Klinični oddelek za torakalno kirurgijo,
Kirurška klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

asist. Luka Camlek, dr. med.

Klinični oddelek za intenzivno terapijo
otrok, Pediatrična klinika, Univerzitetni
klinični center Ljubljana, Ljubljana,
Slovenija

Saša Šetina Šmid, dr. med.

Služba za pljučne bolezni, Pediatrična
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

prof. dr. Matjaž Homan, dr. med.

Klinični oddelek za gastroenterologijo,
hepatologijo in nutricionistiko,
Pediatrična klinika, Univerzitetni
klinični center Ljubljana, Ljubljana,
Slovenija in Katedra za pediatrijo,
Medicinska fakulteta Univerze v
Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

Mutacija v genu za familiarno mediteransko vročico pri sorojenkah s klinično sliko Behçetove bolezni

Tjaša Šinkovec Savšek,
Maruša Debeljak, Nataša Toplak

Uvod

Mutacija v eksonu 2 gena *MEFV* – p.Ser242Arg povzroča s pirinom povezano avtoinflamatorno bolezen z nevtrofilno dermatozo. Ta mutacija je bila odkrita pri 2 bolnicah, sorojenkah, vodenih v ambulantni KO za alergologijo, revmatologijo in klinično imunologijo na Pediatrični kliniki (PeK), pri katerih pa se klinična slika pomembno razlikuje od pričakovane.

Predstavitev primera

Danes 19-letna LK se v revmatološki ambulanti PeK vodi zaradi ponavljajočih se aftastih sprememb ustne sluznice, 17-letna NK ima poleg tega še ponavljajoče se genitalne razjede. V poteku bolezni je imela genitalno razjedo enkrat tudi LK (dokazana okužba s HSV-1). Obe sestri imata tudi bolečine in otekline spodnjih udov s povišanimi parametri vnetja. Klinična slika je skladna z Behçetovo boleznijo. Opravljeno je bilo genetsko testiranje za avtoinflamacijske bolezni, pri obeh pa bila prisotna mutacija v eksonu 2 gena *MEFV*

– p.Ser242Arg. V terapijo smo uvedli kolhicin. Februarja 2026 sta imeli poslabšanje z otekanjem in bolečinami v spodnjih udih. NK je bila hospitalizirana, izključena je bila globoka venska tromboza. Ob povečanju odmerka kolhicina na 2 mg dnevno sta danes obe klinično brez težav.

Razpravljanje

Mutacije v genu *MEFV* so dejavnik tveganja za avtoinflamatorne bolezni. Povezane so predvsem s familiarno mediteransko vročico, za katero so značilne epizode povišane telesne temperature s pridruženimi bolečinami v trebuhu, prsnem košu in sklepih. Mutacije so opisane tudi pri akutni febrilni nevtrofilni dermatoziji in nekaterih drugih avtoinflamacijskih boleznih. Nedavno so v povezavi z mutacijo p.Ser242Arg poročali o monogenski obliki nevtrofilne dermatoze, za katero je značilno nevtrofilno vnetje kože, epizode povišane telesne temperature in bolečine v sklepih. Glede na dostopne podatke iz literature pri tej mutaciji

doslej še ni objavljen noben primer klinične slike Behçetove bolezni.

Pomen za klinično prakso

Iz opisanih primerov je razvidna raznolikost klinične slike pri mutacijah znotraj istega gena in celo znotraj iste mutacije. Ključnega pomena je, da ob ustreznih simptomih v diagnosticiranju vključimo tudi genetsko testiranje, ki nam lahko olajša tudi odločitev glede zdravljenja.

Literatura

- 1 Koné-Paut I, Shahram F, Darce-Bello M, et al; PEDBD group. Consensus classification criteria for paediatric Behçet's disease from a prospective observational cohort: PEDBD. *Ann Rheum Dis* 2016; 75(6): 958–64.
- 2 Seyahi E, Ugurlu S, Amikishiyev S, et al. Behçet disease, familial Mediterranean fever and MEFV variations: More than just an association. *Clin Immunol* 2023; 251: 109630.
- 3 Vahidnezhad H, Youssefian L, Saeidian AH, et al. Homozygous MEFV Gene Variant and Pysin-Associated Autoinflammation With Neutrophilic Dermatitis: A Family With a Novel Autosomal Recessive Mode of Inheritance. *JAMA Dermatol* 2021; 157(12): 1466–71.

Tjaša Šinkovec Savšek, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)

Klinični oddelek za alergologijo, revmatologijo in klinično imunologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: tjasa.sinkovec.savsek@kclj.si

doc. dr. Maruša Debeljak, univ. dipl. biol.

Klinični inštitut za specialno laboratorijsko diagnostiko, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

izr. prof. dr. Nataša Toplak, dr. med.

Klinični oddelek za alergologijo, revmatologijo in klinično imunologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija