



БЪЛГАРСКА ПЕДИАТРИЧНА АСОЦИАЦИЯ

ХVІ НАЦИОНАЛЕН КОНГРЕС ПО ПЕДИАТРИЯ С МЕЖДУНАРОДНО УЧАСТИЕ

РЕЗЮМЕТА

2024

19–22 СЕПТЕМВРИ
КОНФЕРЕНТНИЯ ЦЕНТЪР
ХОТЕЛ „РИЛА“, БОРОВЕЦ

WWW.PEDIATRIA-CONGRESS.EU

XVI НАЦИОНАЛЕН КОНГРЕС ПО ПЕДИАТРИЯ С МЕЖДУНАРОДНО УЧАСТИЕ

19-22 септември 2024
ХОТЕЛ “РИЛА”, БОРОВЕЦ

По инициатива на Българската педиатрична асоциация в периода 19-22 септември 2024 г., в конферентния център на хотел „Рила“, Боровец, ще се проведе XVI Национален конгрес по педиатрия с международно участие.

Този най-значим научен форум в областта на педиатрията се провежда от 1963 г., на всеки три години. Традиционно събитието събира над 500 делегати – педиатри, общопрактикуващи лекари, колеги от всички специалности, свързани с педиатрията, и специалисти по здравни грижи от детските клиники и отделения в цялата страна.

В настоящото издание се представят актуалните постижения в областта на педиатричната наука и практика от последните години през опита и научните разработки на водещите специалисти от страната и чужбина. В различните научни сесии са застъпени новостите от всички субспециалности на педиатрията, както и от другите специалности в частта им, ориентирана към детската възраст. Акцент в програмата са и дискусиите, в които възможност да се включат имат всички делегати на Конгреса. Специално внимание е отделено на младите педиатри, които са стимулирани да се включат активно с представяне в постерните сесии. По традиция се организира и специализирано изложение, на което компаниите представят свои продукти, медикаменти, консумативи, медицинска апаратура и др.

НАУЧЕН КОМИТЕТ

ПРЕДСЕДАТЕЛ:



ПРОФ. ДАНИЕЛА
АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА

ЧЛЕНОВЕ:

ПРОФ. АННА КЪНЕВА
ПРОФ. ВИОЛЕТА ЙОТОВА
ПРОФ. ГЕРГАНА ПЕТРОВА
ПРОФ. ИВАН ИВАНОВ
ПРОФ. ИВАН ЛИТВИНЕНКО
ПРОФ. МИГЛЕНА ГЕОРГИЕВА
ПРОФ. ПОЛИНА МИТЕВА
ПРОФ. РУЖА ПАНЧЕВА-ДИМИТРОВА
ПРОФ. СТЕФАН СТЕФАНОВ
ПРОФ. ТОНЬО ШМИЛЕВ
ПРОФ. ХРИСТО ГЕОРГИЕВ
ПРОФ. ХРИСТО ШИВАЧЕВ
ДОЦ. МАРГАРИТА АРШИНКОВА
ДОЦ. МАРИЯ ГАЙДАРОВА
ДОЦ. БОРЯНА АВРАМОВА
ДОЦ. РАЛИЦА ГЕОРГИЕВА

ОРГАНИЗАЦИОНЕН КОМИТЕТ

ПРЕДСЕДАТЕЛ:




ДОЦ. ЙОРДАНКА УЗУНОВА

ЧЛЕНОВЕ:

ДОЦ. КАЛИН ЛИСИЧКИ
ДОЦ. МАРГАРИТА ГАНЕВА
Д-Р ГЕНОВЕВА ТАЧЕВА
Д-Р ЦВЕТИНА ВЕЛЕВА

ЖУРИ НА ПОСТЕРИТЕ

ПРОФ. ТОНЬО ШМИЛЕВ
ДОЦ. ЙОРДАНКА УЗУНОВА
ДОЦ. КАЛИН ЛИСИЧКИ



XVI НАЦИОНАЛЕН КОНГРЕС
ПО ПЕДИАТРИЯ
С МЕЖДУНАРОДНО УЧАСТИЕ

ОСНОВНА ПРОГРАМА

ЦЕРЕБРАЛНА ОКСИМЕТРИЯ В НЕОНАТАЛНИЯ ПЕРИОД

Р. Георгиева
Д. Влахова

Клиника по неонатология,
СБАЛДБ „Проф. Иван
Митев“,
Катедра по педиатрия,
МУ-София

Изследването на регионалната церебрална кислородна сатурация (rScO₂) с инфрачервена спектроскопия (NIRS, near – infrared spectroscopy) през последните години навлезе в рутинната практика на неонатологичните интензивни отделения. Причината за това е ценната информация, която се получава чрез тази методика относно кислородното снабдяване и кислородното усвояване от централната нервна система. Регионалната церебрална оксиметрия се използва успешно за комплексно определяне на прогнозата при доносени новородени деца с перинатална асфиксия и хипоксично-исхемична енцефалопатия. Поради значимите исхемични увреди на мозъка, съществено се нарушава усвояването на кислорода и се регистрират абнормно високи стойности на регионалната церебрална сатурация.

При недоносените новородени деца, особено тези с гестационна възраст < 32 седмици често се наблюдават исхемични (перивентрикуларна левкомалация, дифузно увреждане на бялото мозъчно вещество) и хеморагични мозъчни увреди (интравентрикуларни кръвоизливи). Тяхната патогенеза е тясно асоциирана с абнормности и флуктуации на церебралния кръвоток, обусловени от различни фактори: болково дразнене, понижено артериално налягане, неонатална инфекция и сепсис, някои медикаменти, персистиращ артериален канал и др. Продължителното мониториране на регионалната мозъчна сатурация може да послужи за идентификация на системни и регионални хемодинамични проблеми, чиято своевременно корекция би подобрила неврологичната прогноза на недоносените деца.

Представени са различни клинични случаи, както и общите принципи за провеждане на церебрална оксиметрия в неонатални интензивни отделения

СЪВРЕМЕННИ КОНЦЕПЦИИ ЗА ПРЕВЕНЦИЯ И ЛЕЧЕНИЕ НА БРОНХОПУЛМОНАЛНА ДИСПЛАЗИЯ

Д. Влахова
Р. Георгиева
И. Мангъров
Е. Николова

Клиника по неонатология,
СБАЛДБ „Проф. Иван
Митев“
Катедра по педиатрия,
Медицински факултет,
МУ – София

Бронхопулмоналната дисплазия (БПД) е заболяване често засягащо недоносените новородени и е асоциирано в дългосрочен план с нарушения в развитието и белодробната функция. Въпреки подобрената преживяемост и качество на живот на недоносените деца в последните 20 години, не се установява съществено намаление на честотата на БПД. Белият дроб на недоносените деца е чувствителен на травми във връзка с провежданата инвазивна апаратна вентилация, хипероксия и инфекции, които допринасят за развитието на БПД. Клиницистите грижещи се за новородени в неонатални интензивни отделения използват множество терапии за превенция и лечение на БПД. Стратегии, като неинвазивна апаратна вентилация и минимално инвазивно приложение на сърфактант са терапевтични подходи за намаляване на волутравмата и баротравмата засягащи развиващия се бял дроб на недоносените деца. Установяването на високорискови новородени подходящи за приложението на постнатални кортикостероиди и лигиране на отворен артериален канал могат да помогнат за индивидуализиране на грижите и подобряване на белодробната функция в дългосрочен план. След като БПД се развие, нейното лечение е насочено към осигуряване на адекватен обмен на газовете, като в същото време се подпомага оптималния белодробен растеж. В същото време обаче, повечето терапии използвани в момента за превенция и лечение на БПД не са доказано ефективни. Разнообразни медикаменти са разработени и насочени към различни механизми на пътя водещ до развитието на БПД, включително противовъзпалителни, диуретици, стероиди, белодробни вазодилататори, антиоксиданти и множество молекули включени в клетъчните сигнални пътища, за които се смята че са свързани с патогенетичните механизми на БПД. Все още е необходимо да се проведат допълнителни проучвания за определяне на ефективността на новите терапевтични подходи и влиянието им върху честотата на БПД.

НЕОНАТАЛНА АНЕМИЯ

Ил. Мангъров
Р. Георгиева

Клиника по неонатология,
СБАЛДБ „Проф. Иван
Митев“

Хемоглобиновият синтез и продукцията на Егу намаляват рязко през първите дни след раждането, следствие намаляването на ЕРО в плазмата. Физиологичната анемия при преждевременно родените се проявява по-рано от анемията на доносите. Основно причина за това е кръвозагубата следствие вземане на кръв за лабораторни изследвания, особено при недоносите. Критериите за хемотрансфузия (ХТ) при новородени с много ниско и екстремно ниско тегло при раждането се базират повече на опита на клиничните експерти, отколкото на научни данни. Много са факторите, които трябва да се вземат предвид при провеждане на ХТ, затова е трудно да се изгради единен протокол за действие и към момента такъв все още не е утвърден. Практикува се рестриктивен (поддържане на по-ниско ниво на хемоглобин) и либерален (поддържане на по-висок хемоглобин) подход при ХТ на недоносени. В последните години, много институции са въвели по-рестриктивни протоколи за ХТ с цел да се намали броя на трансфузиите, като същевременно не се наблюдава удължаване на болничния престой или заболеваемостта.

За периода 2021-2022 в клиниката по Неонатология към СБАЛДБ „проф. д-р Иван Митев“ беше изследвана кохортата от 49 недоносени с т.т. < 1500 g. Измереното средно тегло беше 1072 g (от 700 до 1500 g). Средна г.с. на раждане беше 29 (от 26 до 32 г.с.). От тези 49 деца, при 43 се е наложила ХТ с общ брой – 120. В изследваната популация, при жените се наблюдава по-често трансфузиране, в сравнение с мъжете. Като принцип остава и връзката между гестационната възраст и броя на ХТ – децата родени 30 г.с. са с 1-2 ХТ, за разлика от тези родени 26-28 седмица са с 4-6 ХТ. Децата на апаратна вентилация и анемичен синдром с различна генеза са били в по-тежко състояние и с по-ранно стартиране на ХТ. Както при мъжете, така и при жените се отчитат деца, които са трансфузирани още на ден 1 след раждането (средно на 3ти ден). От децата, които са били на назална вентилация, мъжете са трансфузирани на сигнификантно по-голяма възраст – средно на 52ри ден след раждането, в сравнение със средно 34ти ден при жените.

ДИНАМИКА В ЧЕСТОТАТА НА МГВ РАЖДЕНИЯ В ЕДИН РОДИЛЕН ДОМ В ГРАД ВАРНА ЗА ПЕРИОДА 2019-2020 г.

**Д. Крумова¹,
В. Йотова¹,
Р. Георгиева²,
Зл. Панделиева³,
Т. Златева¹**

¹ДОИЛ, I ДК,
УМБАЛ „Света Марина“,
МУ – Варна

² Клиника по неонатология,
СБАЛДБ „Проф. д-р Иван
Митев“,
МУ – София

³ Клиника по неонатология,
СБАГАЛ „Проф. д-р Д.
Стаматов“ – Варна

Въведение. От края на миналия век интерес за учените представляват малките за гестационната си възраст деца (МГВ). Дефиницията на състоянието зависи от стандарта, който е използван и от избраната граница – под 3-ти, 10-ти персентил или $<-2SD$. В нашата страна липсва все още достатъчно информация за броя, честотата и усложненията на МГВ ражданията.

Цел. Да се сравнят МГВ ражданията и някои усложнения, свързани с тях в един родилен дом във Варна за 2019 и 2020 год.

Пациенти и Методи. След получаване на етично разрешение бяха извлечени данни за брой, пол, ауксологични показатели и ранни усложнения на МГВ децата, родени в СБАГАЛ „Проф. д-р Д. Стаматов“ – Варна. За дефиницията на МГВ раждане бяха използвани ръст и/или тегло под 10-ти персентил за съответната гестационна възраст спрямо кривите на Fenton. Анализът на резултатите бе осъществен чрез а SPSS за Windows, version 25.

Резултати. За 2019 год. бяха регистрирани 12,9% МГВ раждания ($n=262$), докато за 2020 год. те са 14% ($n=291$). И за двете години съотношението между родени МГВ момчета и момичета е сходно – за 2019 год. 55%:45%, с/у 53,6%:46,4% за 2020 год. За 2019 год. от всички МГВ новородени, недоносените са 16,8% ($n=44$), докато за 2020 год. те са 19,9% ($n=58$). Не се откри динамика при изследване на средните тегло и дължина за двете години. Честотата на перинаталните инфекции се е повишила от 4,2% ($n=11$) за 2019 г. на 6,9% ($n=20$) за 2020 год., докато динамика в честотата на неонаталния конюнктивит не се открива (1,1% за 2019 г., с/у 1,4% за 2020 г.). Случаите на неонатален иктер са се удвоили (5,7% за 2019 г. с/у 10% за 2020 г.).

Заклучение. Анализът на данните от двете изследвани години не показва съществена динамика по отношение на изследваните показатели, които са трайно високи и надвишават публикуваните от други страни. Необходими са допълнителни проучвания с цел уточняване на причините за това и търсене на начини за справяне с проблемите на МГВ децата.

ЖЕЛЕЗЕНИЯТ НЕДОИМЪК КАТО СИМПТОМ НА НАРУШЕНИЯТА НА КРЪВОСЪСИРВАНЕТО ПРИ ДЕВОЙКИ

Ат. Банчев^{1,2}

¹Експертен център за редки доброкачествени хематологични заболявания,
Клиника по детска клинична хематология и онкология,
УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ“,
Катедра по педиатрия,
Медицински факултет,
МУ – София

²Национална специализирана болница за активно лечение на хематологични заболявания – София

Въведение: Тежкото менструално кървене (ТМК) е често срещано при девойки след менархе. Подлежащите нарушения на кръвосъсирването (НК) са важна етиология на ТМК, засягаща до 20% от възрастните и 33% от девойките. Девойките с менструация, особено тези с наследствено НК, са изложени на повишен риск от развитие на дефицит на желязо. Дефицитът на желязо може да се развие много преди проявата на изразена анемия. Дори при липса на анемия, дефицитът на желязо може да влоши качеството на живот. В последните години са налични данни за предиктори на НК при девойки с ТМК, но е трудно да се определи кой да се изследва за НК.

Материали и методи: Ретроспективен анализ на данни от експертния център за редки доброкачествени хематологични заболявания, обхващащ девойки със новодиагностицирано НК.

Резултати: Извършен е анализ за три годишен период на девойки с новооткрито вродено НК по повод на ТМК. При всички новооткрити случаи на НК водещ симптом е желязния недоимък, причинен от ТМК. При всички потвърдени случаи се касае за болест на Вилебранд. Представени са резултати от степента на желязния недоимък според хематологичните и биохимичните показатели.

Заклучение: Дефицитът на желязо или желязодефицитна анемия се свързват с ТМК и с НК. Препоръчва се оценка на феритин при ТМК. Водеща причина за ТМК, асоциирана с НК е болестта на Вилебранд.

ПАРЕНТЕРАЛНА ЖЕЛЯЗО-ЗАМЕСТИТЕЛНА ТЕРАПИЯ В ПЕДИАТРИЧНАТА ПРАКТИКА

Г. Томова¹
Р. Георгиева²
Е. Петева²
М. Белчева²

¹Клиника по
детска клинична
хематология и онкология,
УМБАЛ „Св. Марина“ –
Варна

²Клиника по
детска клинична
хематология и онкология,
УМБАЛ „Св. Марина“ –
Варна

В глобален аспект желязният дефицит остава най-честата причина за анемия в детска възраст. Сред основните причини за елязодефицитната анемия (ЖДА) се посочват диета с нисък прием на желязо, хронична кръвозагуба, малбсорбция и хронични заболявания, водещи до дисрегулация на желязния метаболизъм. Повечето пациенти с класическа желязодефицитна анемия демонстрират добър отговор към перорална желязо-заместителна терапия. Въпреки това, при част от пациентите с персистираща или рефрактерна ЖДА, както и при тези с непоносимост към пероралните форми, се обсъжда интравенозното приложение на желязо като втора линия на терапия. Основните предимства на парентералната желязо-заместителна терапия са преодоляването на предизвикателствата, свързани с гастроинтестиналните странични ефекти при перорален прием и заобикалянето на интестиналната мукозна бариера. Това обуславя част от индикациите за интравенозно приложение на желязо в детска възраст, сред които са възпалителните чревни заболявания, хронична бъбречна недостатъчност, сърдечна недостатъчност, тежки желязодефицитни анемии, налагащи болнично лечение и други хронични заболявания, асоциирани с възпалителен процес. В педиатричната практика към настоящия момент са одобрени четири формули на парентерално желязо – железен декстран комплекс, сукрозен комплекс, железен глюконат и желязна карбоксималтоза. Съвременните формули на парентерално желязо представляват наночастици, съставени от желязни окси-хидроксиди и въглехидрати и са разработени с цел минимизиране на риска от тежки странични реакции. Употребата им води до коригиране на анемийния синдром и компенсирание на желязния дефицит за кратък период от време.

Доброто познание за индикациите и фармакодинамика на наличните желязни препарати подпомага клиниците в определянето на най-подходящия индивидуален терапевтичен подход. Интравенозните инфузии на желязо са еволюирали от ниско ефективни и високорискови интервенции в безопасна алтернатива при лечението на желязодефицитна анемия с разширяващи се индикации.

НОВОСТИ В ДИАГНОСТИКАТА И ТЕРАПИЯТА НА ЛЕВКОДИСТРОФИИТЕ И ЛЕВКОЕНЦЕФАЛОПАТИИТЕ

В. Божинова

Клиника по
нервни болести за деца,
УМБАЛНП „Св. Наум“ –
София

Левкодистрофиите и левкоенцефалопатиите са редки генетични прогресиращи заболявания на нервната система с начало в детската възраст с нарушен миелинов синтез в централната нервна система, по-рядко и в периферните нерви. Включват широк кръг заболявания с начало в различни възрастови периоди на детството, с разнообразна, но често подобна клинична изява, които се диагностицират чрез невроизобразяващи магнитно резонансно томографски изследвания (МРТ) на главния мозък, метаболитни и генетични изследвания вкл. NGS- цялостно геномно и цялостно екзомно секвениране. Актуалната класификация на болестите със засягането на бялото мозъчно вещество се основава на съвременните познания за патогенезата, патологоанатомията и генетиката на уврежданията на миелина включва 6 групи.

Лечението на левкодистрофиите е основно симптоматично. Актуална е генната терапия при метахроматичната левкодистрофия (МЛД) с Libmeldy (atidarsagene autotemcel)- автоложна, обогатена с CD34+ клетки популация, която съдържа хемопоеични стволови и прогениторни клетки, трансдуцирани *ex vivo* чрез лентивирусен вектор, кодиращ гена на човешка арилсулфатаза А. Показанията са: деца с късна инфантилна или ранна ювенилна форма на МЛД, които все още не са развили признаци или симптоми; деца с ранна ювенилна форма на МЛД, които имат начални симптоми, но продължават да имат способност да ходят самостоятелно и все още не се е развило влошаване на умственото състояние.

НОВИ ВЪЗМОЖНОСТИ В ТЕРАПИЯТА НА ЕПИЛЕПСИИТЕ

Г. Тачева
И. Литвиненко

Катедра по педиатрия,
Медицински факултет,
МУ – София
Клиника по неврология,
СБАЛ по детски болести
„Проф. Иван Митев“

Известно е, че около 70 милиона души по света страдат от епилепсия, от които повече от половината са в детска възраст. Следователно това е сравнително често срещано неврологично заболяване при децата, което влошава качеството на живот на пациентите и техните семейства, представлява значителна тежест за обществото и има значително икономическо въздействие върху здравеопазването.

Терминът епилепсия обхваща широка и хетерогенна група от нарушения и синдроми с висока степен на вариабилност по отношение на етиологията, тежестта и протичането на заболяването.

Честотата на пристъпите е най-висока в първите години от живота на (100 случая/100 000) и намалява с възрастта до до достигане на честота от приблизително 20 случая/100 000 в юношеска възраст.

Лечението на епилепсията при деца и възрастни се основава предимно на употребата на лекарства (в монотерапия или комбинирана терапия), а останалите подходи (хирургия, невромодулация, кетогенна диета) се използват по-рядко. Освен това при повечето пациенти, лекувани с нефармакологични подходи, е необходима и лекарствена терапия като помощно средство. Антиепилептични лекарства са молекули, които действат на различни нива, за да се постигне оптимален контрол на пристъпите, на синапса с цел модифициране на възбуждащи и/или инхибиращи реакции чрез различни механизми (натриеви или калциеви канали, GABA рецептори, глутамат и т.н.). Механизмите им на действие са разнообразни, и дори не са напълно изяснени при някои от лекарствата.

Понастоящем има повече от 25 лекарствени продукта за лечение на епилепсия, класифицирани въз основа на годината, в която са били разрешени за разпространение, като първо, второ или трето поколение.

Лечението на епилепсията детска възраст има специфични характеристики, тъй като много от формите на епилепсия в тази популация се различават от тези, които се срещат при възрастните, включително повечето епилептични синдроми.

ПОВЕДЕНИЕ ПРИ ЦЕРЕБРАЛНА ПАРАЛИЗА – ТЕОРИЯ И ПРАКТИКА

И. Пачева

НИМУ,
МУ – Пловдив

Церебралната парализа (ЦП) е заболяване с двигателни нарушения (парези, нарушения на мускулния тонус, координацията, промени в позата и неволеви движения) вследствие непрогресиращи мозъчни лезии, настъпили в ранните етапи на мозъчно развитие в пре-, пери- и ранния постнатален период. Често се асоциира с други неврологични нарушения като изоставане в нервно-психическото развитие.

Съществуват и други коморбидности, резултат от мултиорганна дисфункция, особено при деца тежък функционален дефицит.: гастроентерологични, дефицитни състояния, ортопедични, респираторни, урогенитални. Затова децата с ЦП с тежък функционален дефицит изискват мултидисциплинарен квалифициран екип не само от невролози, физиотерапевти, ортопеди, рехабилитатори, логопеди, но и от гастроентеролози, диетолози, пулмолози, ендокринолози, нефролози с цел комплексно решаване на всички здравословни проблеми.

В Клиниката по педиатрия – Пловдив през последните години, освен диагностика с етиологично уточняване и оценка на функционалния капацитет на деца с ЦП се осъществява, кинезитерапия, лечение на придружаваща епилепсия, подобрене на хранителния статус чрез хранене през поставена гастростома от гастроентерологичен екип; подобрява се дихателната функция чрез неинвазивна апаратна вентилация или апаратна вентилация през поставена трахеостома, и лечение на хроничната пулмопатия; проследява се отделителната система и при данни за неврогенен пикочен мехур – редовно изпразване и своевременно лечение на уроинфекции за предотвратяване на рефлуксна нефропатия; профилактика и лечение на вит. Д недоимъчен рахит за избягване развитие на патологични фрактури; рехабилитация на гълтането; проследяване и насочване за корекция на гръбначните изкривявания.

На база литературен обзор и опита на Клиника по педиатрия – Пловдив се предлагат препоръки за етиологична диагноза, функционална оценка, проследяване и лечение на всички патологични прояви при деца с ЦП от мултидисциплинарен екип с цел постигане на оптимално качество на живот.

ПРЕПОРЪКИ ЗА ПОВЕДЕНИЕ ПРИ ДЕЦА С ГОЛЯМ ПЕРИКАРДЕН ИЗЛИВ И СЪРДЕЧНА ТАМПОНАДА

Д. Печилков
В. Драгнева
Л. Симеонов
А. Кънева

Клиника по детска
кардиология,
Национална кардиологична
болница – София

Увод. Сърдечната тампонада (СТ) е състояние, при което в резултат на увеличаване на количеството течност в перикардия сак настъпва притискане и намалено диастолно пълнене на сърдечните кухини. Тя протича в няколко фази и завършва с кардиогенен шок. СТ е животозастражаващо състояние изискващо спешно лечение.

Цел. Изработване на препоръки за поведение при деца с голям перикарден излив и сърдечна тампонада.

Материали и методи: препоръки на европейски детски кардиологични центрове и собствен опит.

Резултати: при наличие на голям перикарден излив честотата на сърдечната тампонада достига до 30%, а нуждата от дренаж на перикарда е 50-100%. Дефинитивната диагноза на перикардните изливи се поставя чрез ЕхоКГ, като целта е чрез проактивно поведение, да не се допусне клинична изява на сърдечна тампонада. При бързо влошаване в състояние на детето и наличие на ЕхоКГ белези да претампонада е индициран спешен дренаж на перикарда. Консервативното лечение в тези случаи е неефективно. То има за цел да стабилизира пациента до осъществяването на дренаж, чрез подаване на обем и поддържане на спонтанно дишане. Дренажът на перикарда може да се извърши чрез перикардиоцентеза (85%) или по хирургичен път (15%). При деца се препоръчва извършване на перикардиоцентеза под рентгенов или ехографски контрол. В над 50% от случаите се налага и поставяне на дрен в перикарда по време на процедурата. Манипулацията се осъществява в детско интензивно отделение с висока честота на успех (над 90%) и при ниска честота на усложненията - около 5%.

Изводи: перикардната тампонада е тежко и животозастрашаващо усложнение. Тя налага спешен дренаж на перикарда, който в повечето случаи може да бъде осъществен чрез перикардиоцентеза при нисък дял на усложненията.

МИОПЕРИКАРДИТИ ПРИ МУЛТИСИСТЕМЕН ИНФЛАМАТОРЕН СИНДРОМ СЛЕД КОВИД ИНФЕКЦИЯ

А. Дашева-Димитрова
Д. Христова
М. Ганева
К. Темелкова
Т. Василев
С. Стефанов

Клиника по ревматология
и кардиология, СБАЛДБ
„Проф. Иван Митев“,
МУ–София

Мултисистемният инфламаторен синдром при деца (МИС-Д) след Ковид инфекция е сериозно диагностично и терапевтично предизвикателство с неизвестни ранни и дълготрайни последици.

Цел: Да се анализират пациентите с миоперикардити при МИС-Д след Ковид инфекция.

Пациенти и методи: От м. ноември 2020 г. до м. юли 2023 г. въз основа на епидемиологични, клинични и параклинични данни са диагностицирани 49 деца с МИС-Д след Ковид инфекция, на средна възраст - 7 год. 3 мес. (6 мес. – 17 год.). От тях 27 (55,1%) са момчета, а 22 (44,9%) – момичета. Извършена е оценка на кардиологичния статус според хемодинамичните параметри. Миокардно засягане е установено по клиничната изява на сърдечна недостатъчност (СН), повишени маркери на кардиомиолиза - тропонин и на СН – В-натриуретичен пептид (BNP), инструментални изследвания - ехокардиография, рентгенография, ЕКГ/холтер, ядрено-магнитен резонанс (ЯМР).

Резултати: С миокардно засягане са 29 (59,2%), като с данни за миокардит са 21 (42,85%), с миокардна дисфункция – 8 (16,3%). Перикардни изливи се намират при 19 деца (38,7%). С остра СН и хипотензия стартират всички с миокардит, като 3 са с кардиогенен шок. Проведено е лечение с имуноглобулин, противовъзпалителна терапия (кортикостероид, аспирин), терапия за СН (инотропна медикация, АСЕ инхибитор, диуретици), антикоагулация и др. при стриктно мониториране на състоянието.

Всички пациенти са изписани без прояви на СН, с подобрени или нормализирани маркери на възпаление, кардиомиолиза, СН и нормализирани ехокардиографски параметри, а на по-късен етап (3-6 мес.) нормализирани параметри от ЯМР. Амбулаторното проследяване продължава.

Изводи: Миоперикардит при МИС-Д след Ковид инфекция протича с остра клинична изява на СН, но при своевременна диагноза и правилно проведено лечение настъпва пълно хемодинамично възстановяване, включително нормализиране на ЯМР параметрите .

Ключови думи: миоперикардити, деца, след Ковид инфекция.

МИОКАРДИТ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ – ДИАГНОСТИЧНО И ТЕРАПЕВТИЧНО ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВО

К. Ненова

Клиника по детска
кардиология,
Национална кардиологична
болница – София

Миокардитът е остро или хронично възпаление на миокарда, характеризиращо се с висока заболеваемост и смъртност. Честотата му е трудно да бъде определена поради големия брой асимптомни случаи, но се предполага, че тя нараства. Като най-честа причина в миналото е приемана вирусната етиология. Понастоящем все повече внимание се обръща на имуномедиирани механизми свързани със заболявания, които в естествения си ход могат да доведат до миокардно засягане, медикаменти или токсини.

Обикновено миокардитът протича доброкачествено, но е възможен и неблагоприятен ход с тежки хемодинамични нарушения и внезапна сърдечна смърт. Диагнозата не е проблем при наскоро изявила се сърдечна недостатъчност, но възможността за субклинично протичане или неспецифични симптоми налагат винаги да се мисли за това заболяване. Съмнение за миокардит възниква при симптоматични пациенти с повишени стойности на кардиомиоцитолитичните ензими, електрокардиографски и ехокардиографски промени. Ендомиокардната биопсия е златен стандарт за сигурна диагноза и евентуална причина, но поради инвазивния си характер и свързаните с това рискове, тя е метод на избор при тежко протичащи форми, неясна диагноза или липса на ефект от прилаганото лечение. С новите ревизирани критерии на Лейк-Луис, сърдечният магнитен резонанс се налага като неинвазивен образен метод за диагностика и дългосрочно проследяване на пациентите, даващо възможност за оценка на камерна функция и виталитет на миокарда.

Въпреки значителния напредък в разбирането за патологията на заболяването, все още липсват общоприети насоки за лечение. То зависи от тежестта на клиничната изява, стадия и етиологията на миокардита. Все по-голям е интересът към възможностите на имуномодулиращата и имunosупресивната терапия, особено при хроничните неинфекциозни форми с прогресивен клиничен ход.

Миокардитът е едно от големите диагностични и терапевтични предизвикателства в кардиологията. Познаването и навременното прилагане на съвременните диагностични и терапевтични методи, индивидуалния подход и оценка на риска са от изключителна важност за прогнозата при тези пациенти.

СИСТЕМНИ ВЪЗПАЛИТЕЛНИ СИНДРОМИ – ДИАГНОСТИЧНИ И ТЕРАПЕВТИЧНИ ДИЛЕМИ

Ст. Стефанов

Клиника по ревматология,
СБАЛДБ „Проф. Иван Ми-
тев“, МУ, София

В последните години много се разшириха познанията за заболявания при деца, протичащи с прояви на системен възпалителен отговор и мултиорганна дисфункция. Сериозен принос в разбирането на тези синдроми е появата на нова нозологична единица, а именно на мултисистемен възпалителен синдром при деца (MIS-C) след COVID-19. Диференциалната диагноза на MIS-C е обширна и включва инфекциозни и ревматологични заболявания. Необходимо е да се изключат бактериален сепсис, синдром на токсичен шок със стафилококова или стрептококова етиология, хемофагоцитна лимфохистиоцитоза, синдром на макрофагеалната активация (MAC), системна форма на ювенилен идиопатичен артрит, болест на Кавазаки и др.

Клиничната картина и високата възпалителна активност са припокриващи се признаци. Някои клинични и лабораторни характеристики на MIS-C са подобни на други системни заболявания в детска възраст и други добре дефинирани синдроми като болест на Кавазаки и синдром на токсичен шок.

В настоящата презентация в аналитичен вид са представени етиологията, патогенезата и клинично-лабораторни критерии за диагноза. Диференциално-диагностичните затруднения, като припокриващите се признаци и симптоми при тези системни заболявания правят правилната диагноза предизвикателство. И разбира се поглед върху терапевтичните стратегии при тези заболявания.

ХИПЕРФЕРИТИНЕМИЧЕН СИНДРОМ

К. Лисички

Клиника по педиатрия
АСК УМБАЛ „Токуда“ –
София

Феритинът е хетерополимер, изграден от 24 субединици, който се среща в клетките на всички живи организми с изключение на дрождите. Представлява куха сфера, в която могат да се „складират“ до 4 500 атома желязо. Открива се в цитоплазмата, митохондриите и ядрото на клетките. Основната му физиологична роля е да свързва двувалентното желязо, да го окислява и съхранява в безопасна форма и да го освобождава при необходимост. За първи път през 1972 год. е определена серумната му концентрация и е установено, че ниското му ниво е специфично за диагностициране на желязен дефицит. Високите му концентрации могат да са израз на повишени запаси на желязо, но много по – често, в 90% от случаите, е в резултат на тъканно увреждане, т.е. разглежда се като острофазов реактант. Ние разглеждаме механизмите за регулация на феритиновия синтез и секреция, както и заболявания, характеризиращи се с хиперферитинемия с нормално серумно желязо.

През 2013 год. Rosário и съавт. описват четири необичайни заболявания (синдром на макрофагеална активация, болест на Still, катастрофален антифосфолипиден синдром и септичен шок), характеризиращи се с екстремно високи нива на феритин, които имат сходни клинични и лабораторни характеристики и отговарят на подобни лечения, което предполага общ патогенетичен механизъм. Те предполагат, че високите нива на феритин, наблюдавани при тези клинични състояния, не са просто продукт на възпалението, а активен участник в него и предлагат да се означат с термина хиперферитинемичен синдром.

Освен тези заболявания, ние описваме и особеностите в диагнозата и поведението при рефрактерна *Mycoplasma pneumoniae* пневмония. Специално място отделяме на вродените хиперферитинемии като: наследствена хиперферитинемия катаракта синдром, доброкачествена хиперферитинемия, феропортинова болест, ацерулоплазминемия, болест на Gaucher тип 1 и необяснима хиперферитинемия.

АНТИФОСФОЛИПИДЕН СИНДРОМ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ

Б. Върбанова

Първа детска клиника,
УМБАЛ “Св. Марина” –
Варна

Антифосфолипидният синдром (АФС) е системно имуно-медирано заболяване характеризиращо се с наличие на тромботични или акушерски усложнения в резултат от патогенни антифосфолипидни антитела. Тези автоантитела са насочени срещу анионни фосфолипиди и протеин-фосфолипидни комплекси и водят до провъзпалително и протромботично състояние на организма. АФС е най-честото придобито автоимунно състояние на хиперкоагулация в детска възраст, но може рядко да се наблюдава и като наследствено заболяване, свързано с рецидивиращи тромбози.

През последните десетилетия многобройни проучвания дефинираха, изследваха и разкриха патофизиологичните, клинични и диагностични характеристики на антифосфолипидния синдром при възрастни. Значително по-оскъдни са проучванията в детска възраст, но беше установено, че въпреки многото сходни черти, съществуват съществени различия между педиатричния АФС и този при възрастни.

Настоящият доклад разглежда патогенетичния субстрат и мултифасетната природа на АФС в детска възраст. Разглежда се напредъка в адекватното идентифициране на не-тромботични проявления на състоянието и изучаване на нови терапевтичните възможности.

ЛЕЧЕНИЕ НА ИМУНОГЛОБУЛИН-РЕЗИСТЕНТНА БОЛЕСТ НА КАВАЗАКИ - ПЪРВИ ДОКЛАД ЗА ИЗПОЛЗВАНЕ НА ИНФЛИКСИМАБ В БЪЛГАРСКАТА ДЕТСКА РЕВМАТОЛОГИЧНА ПРАКТИКА

Т. Василев
К. Темелкова
М. Ганева
Ст. Стефанов

Клиника по ревматология,
СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“, МУ – София

Болезтта на Кавазаки (БК) е описана за първи път от японския педиатър на име Tomisaku Kawasaki през 1967 г. Той описва група от деца с висока температура, обрив по кожата, непурулентен конюнктивит, енантем, подуване на длани и стъпала и увеличен шиен лимфен възел. Няколко години по-късно, са докладвани сърдечни усложнения като аневризми на коронарните артерии, дължащи се на болестта. Заболяването е най-честата причина за придобито сърдечно заболяване в развитите страни и представлява самоограничаващ се васкулит, засягащ средни по калибър кръвоносни съдове. Първа линия на терапия включва използването на високи дози интравенозен имуноглобулин (ИВИГ) – 2 гр/кг за 1 ден. Резистентността на интравенозен имуноглобулин се дефинира при персистиране на фебрилитет и възпалителна активност на 36 часа до 7 дни след приложение на ИВИГ. ИВИГ-резистентната БК може да доведе до повишен риск от коронарни аневризми, сравнено с ИВИГ-сензитивната БК.

При фебрилни ИВИГ-резистентни случаи все още не са публикувани официални препоръки за лечение, което прави разрешаването им истинско предизвикателство. Повечето клинични центрове препоръчват употребата на втора инфузия с високодозов ИВИГ. Алтернативни подходи препоръчват използването на пулс-терапия с Метилпреднизолон 30 мг/кг/ден в 3 последователни дни или Инфликсимаб в еднократна инфузия 5-10 мг/кг.

В настоящото съобщение докладваме за първи път в българската детска ревматологична практика употребата на Инфликсимаб при ИВИГ-резистентен случай на Болест на Кавазаки при 3-месечен пациент с ехокардиографски данни за гигантски коронарни аневризми. Поради незадоволителния отговор на инфузиите с ИВИГ и Метилпреднизолон, при пациента беше приложена инфузия с Инфликсимаб. След употребата му се отчете подобрение във възпалителните промени и стационариране на коронарните промени.

Ключови думи: Болест на Кавазаки, имуноглобулин-резистентна, Инфликсимаб

СИНДРОМ НА МАКРОФАГИАЛНАТА АКТИВАЦИЯ – ДИАГНОСТИЧНО И ТЕРАПЕВТИЧНО ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВО В ИНТЕНЗИВНАТА ПЕДИАТРИЧНА ПРАКТИКА

Л. Чочкова-Букова^{1,2}

И. Паскалева^{1,2}

И. Илиева¹

З. Халил¹

И. Нейчева¹

А. Шишманова¹

Р. Василева¹

П. Маркова^{1,2}

К. Кетев^{1,2}

К. Габерова^{1,2}

Н. Спасов^{1,2}

К. Кели¹

Г. Буков¹,

И. Иванов^{1,2}

Синдромът на макрофагиална активация (MAS) е сравнително рядко, но животозастрашаващо усложнение в хода на различни по етиология заболявания, характеризиращо се с ексцесивно възпаление и тъканни увреждания, резултат на абнормна имунна активация. Ранната диагноза и правилното поведение са есенциални за оцеляването на пациентите и истинско предизвикателство за клиничната практика, предвид мултисистемните нарушения, изискващи освен интензивно лечение компетентното участие на екип от различни специалисти.

Авторите представят 4 случая на деца с MAS синдром, преминали през Клиниката по педиатрия на УМБАЛ „Св. Георги“, Пловдив. Обсъждат се разнообразието в клинична картина, възможните усложнения, диагностичните трудности, терапевтичното повлияване и изхода от заболяването.

1. Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Св. Георги“ –
Пловдив

2. Катедра педиатрия и ме-
дицинска генетика
„Проф. Иван Андреев“,
Медицински факултет,
МУ – Пловдив

АВИАЦИОНЕН ТРАНСПОРТ ПРИ КРИТИЧНО БОЛНИ ДЕЦА

Бл. Здравков¹
Н. Гаврилова²
Л. Алексиев³

¹СБАЛ по детски болести
„Проф. Иван Митев“ –
София

²УМБАЛСМ „Н.И.Пирогов“
– София

³Военномедицинска
академия – София

В глобален мащаб съществува дефицит на високоспециализирани лечебни структури и специалисти в областта на детската спешна и интензивна медицина. За да получи всяко дете най-качествената медицинска помощ, независимо от мястото където живее или е настъпил инцидентът, трябва да се предприеме навременен специализиран педиатричен транспорт.

Авиационният транспорт на пациенти в критично състояние е една от най-високо специфичните медицински дейности в областта на спешната медицина и интензивното лечение. Качественото и безопасно обезпечаване на този процес изисква от специалистите освен задълбочени познания по посочените клинични направления и специална подготовка в областта на авиационната медицина и височинната физиология при различните видове полети. Това важи с особена сила при необходимост от авиационен транспорт на пациенти от педиатричната и неонаталната възраст, при които факторите на въздействие на полета имат значително по-изразени негативни ефекти върху състоянието им, предвид специфичните им анатомо-физиологични особености.

Нашият екип Ви представя алгоритъм на дейността, която в по-напреднали системи от нашата, отдавна е осъзнат смисълът да се практикува.

ПРОМЕНИ В НИВАТА НА СЪРФАКТАНТ ПРОТЕИН Д В БРОНХОАЛВЕОЛАРНА ЛАВАЖНА ТЕЧНОСТ И СЕРУМ ПРИ ДЕЦА В КРИТИЧНО СЪСТОЯНИЕ

И. Кравеликова^{1,2}

И. Паскалева^{1,2}

Т. Денева³

М. Бошева^{1,2}

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Св. Георги“ –
Пловдив

²Катедра педиатрия и ме-
дицинска генетика „Проф.
Иван Андреев“,
Медицински факултет,
МУ – Пловдив

³Катедра по клинична лабо-
ратория,
МУ – Пловдив

Увод. Проучвания върху полиморфизма на сърфактант протеин Д (SP-D) и нивата на протеина в серум и бронхоалвеоларна лаважна течност показват асоциации с различни белодробни заболявания. При здрави индивиди концентрацията на SP-D в алвеоларния епителен повърхностен монослой е по-висока спрямо тази в системната циркулацията. При белодробно заболяване се нарушава целостта и пропускливостта на алвеоло-капилярната бариера, което води до преминаване на SP-D в системното кръвообращение. Като резултат се повишава серумната концентрация на SP-D и съответно се намалява концентрацията ѝ в БАЛТ.

Цел на проучването. Да се определят практическите ползи от изследването на сърфактант протеин Д в БАЛТ и серум при пациенти в тежко състояние.

Материал и методи. Проучването включва 21 пациента на възраст от 3 месеца до 18 год. и средна възраст 4.95 ± 1.13 , хоспитализирани в Интензивно отделение на Клиника по педиатрия на УМБАЛ „Св. Георги“ – Пловдив. Необходимост от апаратна вентилация се наблюдава при 18 (85.71 %) от пациентите. При всички пациенти са изследвани нивата на SP-D в БАЛТ и серум, чрез използване на имуноензимен (ELISA) метод, с възможност за определяне на нива на човешки SP-D, вариращи от 0.625 ng/ml до 40 ng/ml.

Резултати и обсъждане. Установихме завишени нива на SP-D в серум и понижени в БАЛТ при всички пациенти в проучването, спрямо посочените в литературата норми. Установихме и силно завишени нива на SP-D в серум при пациенти в крайно тежко общо състояние, постъпили в Интензивно отделение с остро настъпила апнея и асистолия, спрямо починалите в хода на хронична пневмония или други тежки небелодробни заболявания след по-продължителен престой, както и при починали, спрямо живи пациенти.

Изводи. Завишените нива на SP-D в серум могат да се свързват с остра и необратима епителна белодробна и небелодробна увреда, което е пропорционално на тежестта на състоянието на пациента и настъпващия фатален изход.

СТРАТЕГИИ НА ИЗКУСТВЕНА БЕЛОДРОБНА ВЕНТИЛАЦИЯ ПРИ ДЕЦА С ОСТЪР РЕСПИРАТОРЕН ДИСТРЕС СИНДРОМ

Т. Тенева

Отделение за интензивно
лечение на деца,
СБАЛ по детски болести
“Проф. Иван Митев” –
София

Острият респираторен дистрес синдром (ARDS) е животозастрашаващо състояние, характеризиращо се с влошени оксигенация и белодробен къмплайнс, като резултат на повишена пропускливост на капилярния ендотел и дифузно алвеоларно увреждане. Обикновено се наблюдава и различна степен на вазоконстрикция на белодробната артерия и последваща белодробна хипертония. Острият респираторен дистрес синдром е хетерогенен клиничен синдром с интра- и екстрапулмонална етиология и е свързан с дълготрайни последици и висока смъртност.

Преди клиницистите разчитаха на дефинициите и критериите за ARDS при възрастни, но през 2015 година Pediatric Acute Lung Injury Consensus Conference (PALICC) публикува възрастово-специфично определение за острия респираторен дистрес синдром в детската възраст (Pediatric Acute Respiratory Distress Syndrome - PARDS), както и дава препоръки за лечението му и бъдещи насоки за проучвания. През 2023 беше публикувано второто консенсусно ръководство за лечение на (P)ARDS - PALICC-2.

Новите познания за патофизиологичните процеси по време на (P)ARDS хвърлят светлина върху стратегиите проактивна за белия дроб апаратна вентилация, водят до въвеждане на нови технологии в клиничната практика. Въпреки, че придържането към препоръките за лечение на (P)ARDS е вариабилно в отделните педиатрични звена за интензивно лечение, има ясна връзка между неспазването на препоръките и повишената честота на неблагоприятен изход.

ЕЛЕКТРОКАРДИОГРАМАТА В ДИАГНОСТИКАТА НА ОСТРИТЕ ОТРАВЯНИЯ

Р. Василева³
Ст. Туфкова^{2,4}
Т. Шмилев¹

¹ Катедра по педиатрия и медицинска генетика „Проф. Иван Андрее“, Медицински факултет, МУ – Пловдив

² НИИ, СЦ, МУ – Пловдив

³ Клиника по педиатрия, Интензивно отделение, УМБАЛ „Свети Георги“ – Пловдив

⁴ Клиника по клинична токсикология, УМБАЛ „Свети Георги“ – Пловдив

Острите отравяния са водеща причина за смърт сред злополуките в детска възраст, а кардиотоксичността – за смърт при тези пациенти. Спешният медик често пръв се сблъсква с деца приели свръхдоза лекарства или други токсични продукти. Въпреки ограничените данни, с които разполага, той трябва бързо да разпознае кардиотоксичността, да вземе решение и предприеме действия за управление. Широката достъпност, ниска цена и неинвазивен характер, правят ЕКГ безценен инструмент в много специалности на медицината. Интерпретацията на записа още в началото на диагностичния процес може да предостави ключова информация, която определя насоката на поведение. Една от най-привлекателните характеристики на ЕКГ за спешната и интензивната медицина е, че резултатите са достъпни само за няколко минути.

На базата на собствен опит и обширен обзор авторите представят значението на ЕКГ промените в диагностиката на някои остри отравяния. Разнообразните образи трябва да се интерпретират в контекста на съответните клинични данни. Някои ЕКГ образи са специфични и насочат към точно определено отравяне. Проследяването на ЕКГ е ценно средство за проследяване отчитане ефекта от лечението и определяне изхода на заболяването.

ПЕРИНАТАЛНИ ИНСУЛТИ - РЕДКИ, НО ВАЖНИ

М. Панова

Катедра по педиатрия,
МУ – Пловдив

Перинаталните инсулти са разнообразна, но специфична група от фокални мозъчно-съдови увреждания, които възникват между 20 седмица от живота на плода и 28 ден след раждането. Разделят се на 6 специфични заболявания въз основа на клинични и образни критерии. Като цяло комбинираната честота на перинаталните инсулти е приблизително 1:1600-1:2300 живородени.

Три от 6-те подтипа инсулт (неонатален артериален исхемичен инсулт, неонатален хеморагичен инсулт и церебрална синовенозна тромбоза) се проявяват остро в неонаталния период, предимно в първите дни на живота, обикновено с гърчове и се наричат остър симптоматичен перинатален инсулт. Останалите перинатални инсулти (преполагам артериален исхемичен инсулт, предполагаем перинатален хеморагичен инсулт и интраутеринен перивентрикуларен венозен инфаркт) се появяват през първата година от живота или по-късно, обикновено с двигателна асиметрия и се наричат предполагаем, тъй като точното им време на възникване не може да бъде определено. Благодарение на напредъка в невроизобравяването е доказано, че повечето случаи, класифицирани преди като идиопатична хемипаретична церебрална парализа или вродена хемиплегия се дължат на перинатален инсулт. Последниците от перинаталните инсулти включват церебрална парализа, епилепсия и когнитивни и поведенчески нарушения, в допълнение към психосоциалното въздействие върху семействата. Подобрените клинични, анатомични и патофизиологични познания подобряват тяхната прогноза. Представяме актуална информация от направена детайлна литературна справка за основните видове перинатални инсулти с техните рискови фактори, клинични прояви, лечение и последици.

Ключови думи: мозъчно съдови увреждания, перинатален инсулт, остър симптоматичен перинатален инсулт, предполагаем артериален исхемичен инсулт, предполагаем перинатален хеморагичен инсулт, интраутеринен перивентрикуларен венозен инфаркт

ТЕХНОЛОГИЧНИ ПОДХОДИ В ГЕННАТА И ГЕНОМНА ДИАГНОСТИКА

Т. Тодоров¹
Ем. Николова¹
Алб. Тодорова^{1,2}

¹Генетична медико-диагностична лаборатория Геника и Геномен център България, София

²Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – София

Генетичните анализи играят решаваща роля за разбирането и диагностицирането на различни педиатрични заболявания, както и за идентифицирането на потенциални терапевтични таргети. В същото време, разнообразието от генетични тестове на пазара, спецификата на използваните методи и сложността на генетичните промени, са фактори, които може да затруднят клиницистите при подбора на правилния генетичен анализ. Изборът на най-подходящия тест е изключително важен за гарантиране на точни резултати, спестяване на разходи и подобряване на цялостната грижа за пациентите.

Различните видове мутации в генома налагат използването на различни техники за тяхното откриване. Всяка технология има своите предимства и недостатъци. Вече разполагаме и с достатъчно бързи варианти на изпълнение на ново-генерационното секвениране (NGS), което позволява цялостно геномно профилиране и диагностициране в максимално кратки срокове при критични педиатрични случаи. Анализите на големи делеции и дупликации, както и копийни варианти (copy number variations), все още представляват предизвикателство. В момента разполагаме с MLPA и секвенционни технологии с ниско покритие, както и array-CGH (скъпа технология и в повечето случаи недостъпна за рутинна диагностика), с които успешно могат да се откриват повечето големи копийни реаранжировки. Откриването на грешки в епигенетичните модификации на генома, които водят до тежки синдромни изменения, също представлява предизвикателство пред лабораторните специалисти. Профилите на метилиране могат да се изследват успешно с метилационно-специфичен MLPA анализ или с помощта на специфични рестриктази, които отдиференцират и срязват избирателно метилирано от неметилирано копие. Познаването на гените и техните специфични мутационни характеристики е от изключителна важност за правилния подбор на техника за анализ.

Успехът на генетичния анализ зависи от активното сътрудничество между педиатрите и специалистите по молекулярно-генетични анализи. По този начин, действайки като интердисциплинарен екип, можем да осигурим най-доброто персонализирано обслужване на педиатричните пациенти и техните семейства.

ТЕРАПИИ, БАЗИРАНИ НА GENE EDITING: ОЧАКВАНИЯ СРЕЩУ РЕАЛНОСТ

Алб. Тодорова^{1,2}

Ем. Николова¹

Н. Вълчева¹

¹Генетична медико-диагностична лаборатория Геника и Геномен център България, София

²Катедра по медицинска химия и биохимия, МУ – София

CRISPR (clustered regularly interspaced short palindromic repeats) представляват ДНК последователности в бактериалния геном и произхождат от ДНК на бактериофаги, които преди това са инфектирали бактериалните клетки. Cas9 е ензим, който използва CRISPR-секвенциите като насока за разпознаване и срязване на чуждия геном при фаговата инвазия. CRISPR-Cas9-базираното генно редактиране (gene editing) постави началото на революционни открития в областта на молекулярната биология и медицината, особено при персонализираните терапии.

Иновативните CRISPR-базирани приложения за базово редактиране, с цел коригиране на генетични заболявания, причинени от единични нуклеотидни замени, както и клетъчните терапии като например adoptive cell therapy (ACT) при пациенти с редица туморни заболявания, показват обещаващи резултати и дават надежда на хиляди пациенти по света. Все повече компании и научни институции работят активно върху разработването на CRISPR-базирани терапии за лечение на рак, моногенни и инфекциозни заболявания, като някои вече са преминали успешно различни фази на клинични изпитвания. Представяме терапии на базата на генно редактиране при спинална мускулна атрофия, бета-таласемия и мускулна дистрофия тип Дюшен.

CRISPR-Cas9 технологиите предложиха новаторски решения за чувствителна и бърза диагностика на SARS-CoV-2 и успешно бяха приложени в борбата с пандемията от COVID-19. Все повече данни показват обещаващи резултати за диагностичното приложение на CRISPR-базирана детекция на ДНКови и РНКови вируси, което е от решаващо значение за навременното откриване и управление на епидемии.

Въпреки неоспоримите ползи на CRISPR-базираните технологии, едно от най-спорните събития в медицински аспект беше раждането на близнаци с CRISPR редактирани гени в Китай през 2018 г. Това събитие постави изключително важни въпроси за произтичащите етични последици, които е необходимо да бъдат изяснени, за да се гарантира, че CRISPR технологията ще служи на човечеството по безопасен и отговорен начин.

ВЪЗМОЖНОСТИ ЗА ОБУЧЕНИЕ И ПРИДОБИВАНЕ НА УМЕНИЯ В ОБЛАСТТА НА РЕДКИТЕ ЕНДОКРИННИ БОЛЕСТИ В СЛЕДВАЩИЯ ПРОГРАМЕН ПЕРИОД ОТ СЪЩЕСТВУВАНЕТО НА ЕВРОПЕЙСКИТЕ РЕФЕРЕНТНИ МРЕЖИ (2023–2027 Г.)

В. Йотова

Варненски експертен център по редки ендокринни болести,
УМБАЛ „Св. Марина“ – Варна
Катедра по педиатрия,
МУ – Варна

Редките заболявания по своята същност са предимно генетично обусловени и имат честота под 1 на 2000. Единственият начин за тяхното по-бързо и ефективно диагностициране, адекватно лечение с развитие на нови методи и медикаменти, както и осигуряване на добруването на засегнатите, е чрез обединяване на усилията и ресурсите. Под натиска на пациентите, още в началото на века започна световно движение за подобрене в грижите, удължаване на живота и намаляване на инвалидизацията на засегнатите. Набелязани бяха най-важните моменти в този стремеж – обслужване на възможно по-големи групи в експертни центрове и в регистри, развитие на научните изследвания и разработването на нови медикаменти, непрекъсваемост на здравните грижи в прехода между детската и зрялата възраст, въвеждане и осъвременяване на гайдлайни, вкл. за най-редките заболявания, осигуряване на възможно най-добро трансгранично здравно консултиране, като експертизата пътува към пациента, а не пациентът към нея. Именно с тези цели през 2017 год. се създадоха т. нар. Европейски мрежи за редки болести, които са 23 на брой и обединиха огромен брой здравни заведения. Ендокринната мрежа Ендо-ERN (www.endo-ern.eu) обединява 105 болници, 2 от които български. През новия проектен период (2023-2027г.) още по-голямо внимание ще се обърне на научните изследвания, клиничните ръководства и свързаните с пациентите резултати от грижите. Работен пакет „Образование и обучение“ в Endo-ERN се ръководи от МУ – Варна. Предвидени са специализации, акредитирани обучителни уебинари, отворени за всички, както и изграждане на цялостна платформа за обучение. Ще се разшири сътрудничеството с ESE и ESPE. Презентацията ще демонстрира директно наличната до момента информация и достъпа до нея, както и посоките на бъдещо развитие.

Благодарност: Тази работа е генерирана в рамките на европейската референтна мрежа за редки ендокринни заболявания (Endo-ERN) – проект № 101084921

ХИПОГЛИКЕМИЯ ПРИ ДЕЦАТА С ТИП 1 ЗАХАРЕН ДИАБЕТ – РИСКОВИ ФАКТОРИ, КЛИНИЧНА ИЗЯВА И СЪВРЕМЕННИ ВЪЗМОЖНОСТИ ЗА ПРЕВЕНЦИЯ И ЛЕЧЕНИЕ

М. Аршинкова

Клиника по детска
ендокринология и
болести на обмяната,
СБАЛ по детски болести
„Проф. Иван Митев“ –
София
МУ – София

Хипогликемията при пациентите с тип 1 захарен диабет (Т13Д) е състояние, което се дължи на повишено ниво на екзогенен инсулин в тялото им. Ако не се овладее навреме, се развива тежка хипогликемия, която е причина за смърт при 4-10% от децата и юношите с Т13Д.

В детска възраст основните рискови фактори за развитие на хипогликемия са: неадекватно висока инсулинова доза или пропуск на хранене, малка възраст, липса на усет за хипогликемия, повишена физическа активност, асоциирани с диабета заболявания (малабсорбция, хипотиреоидизъм, целиакия).

Чрез въвеждането на съвременното лечение с инсулинови аналози и прецизното им доставяне с инсулинови помпи, честотата на хипогликемиите при децата с Т13Д е намалена и качеството им на живот е значително подобро. Използването на глюкозните сензори и възможността им да предсказват тенденциите за промяна на кръвната глюкоза, позволи достигане на оптимален гликемичен контрол при нисък риск от хипогликемии. Промениха се критериите за добър метаболитен контрол, като към тях се добавиха изчислените от сензора показатели за по-ниска от 35% глюкозна вариабилност, под 4% леки хипогликемии и под 1 % тежки хипогликемии, времето прекарано в таргетните гликемични нива (TIR) над 70%.

Новите автоматизирани хибридни помпи за лечение на Т13Д имат възможност за коригиране на хипергликемиите и спиране подаването на инсулин според измерванията и прогнозите на глюкозния сензор.

Диабетният център в СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“–София участва с 301 пациента в международния регистър SWEET за деца и юноши с диабет. За 2023 г. честота на тежките хипогликемии в нашия център е 0.2 на 100 пациенто-години, намалена спрямо 2015 г., когато е била 4 на 100 пациенто-години.

Използването на хибридни помпи с автоматизиран алгоритъм за контрол на гликемията се препоръчва за всички деца и юноши с Т13Д, защото намаляват риска за тежки хипогликемии и оптимизират метаболитния контрол.

СРАВНИТЕЛЕН АНАЛИЗ НА ТЕЛЕСНИЯ СЪСТАВ ПРИ ДЕЦА СЪС ЗАХАРЕН ДИАБЕТ

И. Халваджиян
С. Елкина
Ч. Петрова

Катедра по детски болести,
МУ – Плевен
УМБАЛ „Г. Странски“ –
Плевен

Нарастването на инсулиновата доза при деца със захарен диабет тип 1 (ЗД1) по време на пубертета води до повишен прием на храна и отлагане на мазнини, с влошаване на инсулиновата чувствителност.

Цел на настоящето проучване е да се определи количеството мастна тъкан (МТ) като част от телесния състав на децата със ЗД1 и да се сравни с резултати от подобно проучване при друга наша популация от преди 20 години.

Материал и метод: В проучването са включени 148 деца (2023 год.) със ЗД1 (74 момичета и 74 момчета), на ср. възраст $12,15 \pm 4,42$ год. и 148 деца със ЗД1 от 2003 год. на същата възраст. Сравнени са индекс на телесна маса (ИТМ) (kg/m^2), МТ (% и kg) и безмастна тъкан (БМТ) (kg). Проучено е влиянието на прилаганите инсулинови препарати и начина за проследяване на гликемичния контрол.

Резултати: При популацията от 2023 г. ИТМ варира от 13,56 до 29,72 kg/m^2 (ср. $19,85 \pm 4,47$ kg/m^2 , между 50 и 75 перцентил за двата пола), значимо по-висок при момчета с малка давност на диабета ($p < 0,05$) и най-високи нива при двата пола в групата с давност от 5 до 10 год., съпадащо с пубертета. При сравняване с данните от преди 20 год. се установява, че сегашните момчетата с малка давност на диабета имат значимо по-високи стойности на ИТМ и %МТ спрямо момчетата в популацията от 2003 год., с подобни промени и при двата пола в пубертетна възраст. При %МТ се запазва тенденцията за полова разлика в полза на момчетата през пубертета. При децата с глюкозен сензор ИТМ, %МТ и гл. хемоглобин са сигнификантно по-ниски.

Заклучение: Протичането на ЗД1 и инсулинолечението по време на растежа са свързани с промени в телесния състав, засягащи само МТ със запазване на установената тенденция за нейното нарастване по време на пубертета. Лошият метаболитен контрол е фактор за покачване на МТ.

„ЗА ВСЕКИ САНТИМЕТЪР ВИСОЧИНА“: ОПИТЪТ НА ЕДИН ЦЕНТЪР В ЛЕЧЕНИЕТО С РАСТЕЖЕН ХОРМОН

Цв. Цветанова^{1,2}

Ел. Калинцева-Василева¹

Ив. Алексиева^{1,2}

М. Георгиева³

Ан. Балабанова⁴

Н. Ходжева-Калева^{1,2}

¹ Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Св. Георги“ –
Пловдив

² Катедра по педиатрия
и медицинска генетика
“Проф.Иван Андреев“,
МУ – Пловдив

³ Д-р Мария Георгиева
-АИПСМПДЕБОП-ЕООД –
Стара Загора

⁴ Д-р Анелия Балабанова-
АИПСМПДБДЕБО-ЕООД –
Пловдив

Изооставането в растежа е симптом на различни заболявания. Дефицитът на растежен хормон е рядко заболяване с честота 1:3000 в САЩ до 1:10000 в Европа. Може да бъде изолиран или в комбинация с дефицит на други тропни хормони. Хипосоматотропизмът може да е и в резултат на нарушено функциониране на оста РХ-IGF1-IGFBP-3. Лечение с рЧРХ е одобрено и за ред други заболявания свързани с нисък ръст.

Представяме петгодишният опит на новосформиран център с акцент върху предизвикателствата пред лечението с рЧРХ пред всички центрове в страната.

В центъра се проследяват около 60 деца с дефицит на растежен хормон , част от тях с панхипопитуитаризъм. Най-добър ефект се постигна при децата с тотален дефицит, започнали лечение преди 10 г.в. При минимална заместителна доза от 0.025 мг/кг те достигат таргетния си растежен канал.

Предизвикателство е поставянето на диагнозата в пубертетна възраст и разграничаването от конституционално изоставане. Подготовката с полови стероиди преди провеждане на стимулационни тестове спомага за разграничаване на двете състояния. Липсва обаче утвърден консенсус в световен мащаб. Последната година в нашия център прилагаме подобен подход с много добри резултати.

Липсата на възможност за използване на пубертетни дози особено при късно диагностицирани деца , като и наличието на два центъра за лечение на пациенти след 18 год. възраст е друг проблем възпрепятстващ постигането на оптимални резултати от лечението.

Ключови думи: Изоставане в растежа, рЧРХ, подготовка с полови стероиди

КОМПЛЕКСНА ГРИЖА И РЕЗУЛТАТИ ОТ ЛЕЧЕНИЕТО НА ДЕЦА С ИНТЕСТИНАЛНА НЕДОСТАТЪЧНОСТ

М. Байчева^{1,2}
Хр. Найденов^{1,2}
Т. Тенева^{2,3}
Б. Младенов⁴
Д. Христова^{2,5}
Цв. Георгиев⁶
Хр. Шивачев⁶

¹Клиника по детска гастро-
ентерология, СБАЛДБ
„Проф. Иван Митев“ –
София

²Катедра по педиатрия,
МУ – София

³Отделение за интензивно
лечение на деца, СБАЛДБ
„Проф. Иван Митев“ –
София

⁴Клиника по детска анес-
тезиология и интензивно
лечение, УМБАЛСМ „Пиро-
гов“ – София

⁵Клиника по детска ревмато-
логия, СБАЛДБ „Проф. Иван
Митев“ – София

⁶Клиника по детска хирур-
гия, УМБАЛСМ „Пирогов“
– София

Въведение: Интестиналната недостатъчност (ИН) е състояние на зависимост от парентерално хранене (ПХ) за поддържане на минималните нужди от енергия и течности, необходими за растежа и развитието. В детската възраст ИН се дължи на редки заболявания като синдром на късото черво (СКЧ), вродени ентеропатии (микровилозна атрофия, интестинална епителиална дисплазия) и други. Състоянието може да е животозастрашаващо, необратимо при някои пациенти и да доведе до необходимост от интестинална или мултивисцерална трансплантация.

Цел: Да се изследват и анализират данните за деца с ИН, лекувани в специализиран експертен център.

Материали: Едноцентрово ретроспективно проучване на деца с ИН, обхващащо период от 7 години (май 2017 г. – април 2024 г.).

Резултати: Представяме 38 деца (21 момичета и 17 момчета) с ИН с разнообразна етиология: преобладават пациентите със СКЧ (27), с по-малка честота са пациентите с тежка ентеропатия (4), дисмотилитетни нарушения (3), хилозен асцит и необходимост от ПХ (3) и тежка малнутриция след оперативно лечение за езофагеална атрезия (1). През 2018 г. се създаде първата национална програма за деца с ИН и необходимост от домашно ПХ. За анализирания период докладваме 7 деца на домашно ПХ, при които не са наблюдавани инфекции, свързани с централния венозен катетър, както и значими нарушения при проследяване. Всички пациенти със СКЧ, които бяха на продължително (>3 месеца) ПХ, постигнаха ентерална автономия след възстановяване на чревния пасаж. Едно дете остава с илеостома. Само при две деца се наложи приложение на рекомбинантен глюкагон-подобен пептид-2. При един пациент с тотална интестинална агангиоза беше извършена мултивисцерална трансплантация.

Изводи: Децата с ИН имат значителна заболеваемост и смъртност, ентерална автономия се постига в продължение на години, но подобрените медицински грижи, включващи оптимизиране на хранителния режим, прилагане на нови медикаменти и хирургично лечение, могат да намалят продължителността на ПХ, смъртността, както и необходимостта от трансплантация.

НОВИ БИОМАРКЕРИ ЗА ОСТРО БЪБРЕЧНО УВРЕЖДАНЕ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ

В. Боцова
Ст. Елкина

Клиника по детски болести,
УМБАЛ "Д-р Георги Странски" – Плевен

Острото бъбречно увреждане (ОБУ) се среща често в педиатричната практика и се свързва с висока заболеваемост и смъртност. То се характеризира с внезапно отпадане на екскреторната бъбречна функция и обичайно се представя с нарастване на серумния креатинин. Предвид широкото му приложение в рутинната практика, този показател все още се приема като традиционен биомаркер за оценка на бъбречната функция. От друга страна, настъпилите бъбречни нарушения често протичат субклинично и не винаги могат да се регистрират с обичайните лабораторни методи. Бавната динамика на серумния креатинин и повлияването му от множество екстраренални фактори ограничават съществено ранната диагностика на настъпилото бъбречно увреждане. През последното десетилетие научният интерес е насочен към търсене на нови, прецизни и бързи биомаркери за оценка на бъбречната функция. С откриването им и създаването на високотехнологични методи за тяхното идентифициране се предоставят нови възможности за ранна диагностика на ОБУ с различна етиология. Най-добри резултати в тази насока са отчетени при неутрофилния гелатиназа-асоцииран липокалин (NGAL), молекула за бъбречно увреждане-1 (KIM-1), интерлевкин-18 (IL-18) и цистатин С. NGAL е чувствителен, специфичен и прогностичен биомаркер за ОБУ, с висока диагностична и прогностична стойност за хроничното бъбречно заболяване (ХБЗ), както и за други бъбречни заболявания. KIM-1 значително превъзхожда серумния креатинин при откриване на тубулно увреждане и показва повишена чувствителност при определяне на медикаментозната нефротоксичност. Серумният цистатин С, самостоятелно или в съчетание с други биомаркери, се посочва като надежден прогностичен критерий за ОБУ. Ранните промени в IL-18 са важен предиктивен маркер за бъбречна увреда и корелират с тежестта на ОБУ и риска от неблагоприятен изход. Предвид трудностите в идентифицирането на „идеалния“ биомаркер, на този етап е необходим панел от такива със специфични характеристики, с което ще се повиши тяхната чувствителност и ще се подобри ранната диагностика на ОБУ.

ЦЕЛИАКИЯ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ - ФАКТИ И ЗАБЛУДИ

Д. Кофинова¹
Ем. Пантелеева²

¹Клиника по детска
хирургия, УМБАЛСМ
„Н. И. Пирогов“

²Детско отделение,
УМБАЛ „Софиямед“

Целиакията е автоимунно системно заболяване, може да засегне всички органи, винаги тънките черва. Въпреки натрупаният научен и клиничен опит, неговата диагностика и проследяване остават предизвикателство, особено при неklasическите форми. В настоящата презентация се разглеждат основни, често дискусативни проблеми, с които се срещаме в практиката. Предлагат се решения, основани на актуалните европейските препоръки и консенсуси, на българския опит. Представени са случаи от клиничния опит на авторите.

СЪВРЕМЕННИ АСПЕКТИ В ДИАГНОСТИКАТА И ЛЕЧЕНИЕТО НА ВЪЗПАЛИТЕЛНИТЕ ЧРЕВНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Ив. Янков^{1,2}
Кр. Колева^{3,4}
Н. Рашева^{3,4}
Ив. Нейчева²
Г. Буков²

¹Катедра по педиатрия
„Проф. Д-р Иван Андреев“,
МУ – Пловдив

²Клиника по детски болести,
УМБАЛ „Свети Георги“ –
Пловдив

³Катедра по педиатрия,
Медицински университет –
Варна

⁴Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Света Марина“ –
Варна

Въведение: Въпреки че илеоколоноскопията е златният стандарт за диагностика на възпалителните заболяване на червата и е полезна за оценка на тежестта на заболяването в дебелото черво и терминалния илеум, наскоро бяха разработени няколко алтернативни диагностични техники.

Капсулната ендоскопия е полезна за откриване на лезии на тънките черва и дебелото черво. За улцерозния колит капсулната ендоскопия може да бъде полезна за оценка на възпаление на дебелото черво при пациенти с лош предишен опит с колоноскопия или лош толеранс към разтворите за подготовка. Магнитно-резонансната ентенография е особено полезна за откриване на трансмурално възпаление, стеноза и извънчревни лезии, включително абсцеси и фистули. Използването на специфични микроРНК може да подобри диагностиката на заболяването. Освен фекалния калпротектин, могат да бъдат използвани и други сурогатни маркери на възпаление като фекален лактоферин.

Съвременните терапевтични възможности позволяват използване на нови класове биологични препарати -интегринови антитела и JAK-инхибитори.

Цел: Да се направи обзор на съвременните диагностични и терапевтични възможности в областта на възпалителните чревни заболявания.

Изводи: Подобряването в диагностиката и новите терапевтични възможности за лечение на възпалителни чревни заболявания при деца подобряват позволяват скъсяване на диагностичния процес, ранно достигане на ремисия, намаляване на усложненията и подобряване качеството на живот.

ЕКСТРАХЕПАТАЛНА ТРОМБОЗА НА ПОРТАЛНАТА ВЕНА ПРИ ДЕЦА - ЛЕЧЕНИЕ И ПОСЛЕДВАЩО НАБЛЮДЕНИЕ

А. Гончаров
Й. Узунова

Медицински факултет,
СУ „Св. Климент Охридски“,
Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Лозенец“ – София

При екстрахепаталната тромбоза на порталната вена, поради частична или пълна обструкция по хода на вената, се наблюдават асцит, хепатоспленомегалия с хиперспленизъм, варици на хранопровода, стомаха и хемороидалния плексус. Причините за тромбозата са много, но водеща за България е катетеризацията на пъпната вена в неонаталния период. Поведението при тези деца включва консервативно лечение (пропранолол), оперативни шънтови процедури и чернодробна трансплантация.

Представяме опита на Клиниката по педиатрия в УМБАЛ „Лозенец“ с тази патология в периода 2019 - 2024 година. За този период в клиниката са постъпили 16 деца с екстрахепатална тромбоза на порталната вена, като при 12 (75%) от тях е описана катетеризация на пъпна вена в неонаталния период, при 3 деца - етиологията е неясна, а при 1 дете причината е чернодробна цироза в резултат на билиарна атрезия. След първоначалната оценка и проведените образни изследвания при 14 от децата е започната терапия с пропранолол, като при всички деца се обсъдиха възможностите за оперативно лечение.

При 8 (50%) от децата беше извършен спленоренален шънт, при 1 дете е осъществен Meso-рех шънт, 1 дете е спленектомирано с оперативно лигиране на варици в областта на голямата кривина на стомаха, 1 дете е в листата на чакащите за трансплантация поради чернодробна цироза, останалите 4 се проследяват до достигане на подходяща възраст и тегло за извършване на оперативна корекция. При две от децата с вече осъществен шънт се наложи реоперация поради оклузия на шънта, довела отново до варици на хранопровода с хематемеза.

МЕТОДИ ЗА ОПРЕДЕЛЯНЕ НА ГЛОМЕРУЛНАТА ФИЛТРАЦИЯ – ПРЕДИМСТВА, НЕДОСТАТЪЦИ И ПРИЛОЖЕНИЕ ПРИ СПЕЦИФИЧНИ ПОПУЛАЦИИ

Д. Русинов

Болница „Здравето“, София

Гломерулната филтрация (ГФ) е най-добрият показател за бъбречната функция в зраве и при заболяване. Тя не може да се измери директно и истинската ѝ стойност не може да се знае с точност. Съществуват различни методи за нейното определяне, които се базират на концепцията за бъбречния клирънс. Клирънсът на инулина се счита за златен стандарт при определяне на ГФ, но е трудоемък, скъп, а инулинът е дефицитен, което го прави трудно приложим в рутинната клинична практика. ГФ може да се оцени чрез изчисляване на клирънс от серумни показатели като креатинин и цистатин С. Предложени са различни формули, които могат да включват и ръста, допълнителни коефициенти и са корегирани към 1,73 м² телесна повърхност. Те са най-често използваните от клиницистите, защото резултатът е моментален, имат голяма възпроизводимост и повтаряемост, могат да се сравняват помежду си и с други методи. Те обаче имат сравнително голям скрит интервал, а в определени ситуации резултатите могат да се недостоверни и отклонени в двете посоки. Последната възможност е да се определи ГФ чрез клирънса на радиоизотопни вещества – ДТРА, йоталамат и йохексол, като последният се очертава като много надежден за постигане на добра стандартизация. Сравнително евтин, лесно приложим и измерим. Приложението на най-масово използвания метод – математическите формули среща определени предизвикателства при някои специфични популации – недоносени, новородени, млади възрастни и синдроми със засягане на ръста и крайниците.

Ключови думи: гломерулна филтрация, клирънс, радиоизотопи

АКТУАЛЕН ПОДХОД ПРИ ВРОДЕНА ХИДРОНЕФРОЗА

Ем. Костадинова

Катедра педиатрия,
Медицински факултет,
Тракийски университет –
Стара Загора

Въведение: Проследяването на децата с вродена хидронефроза е предизвикателство в детската нефрология. В страните със задължителна фетална морфология, постнатално се проследява установената антенатално хидронефроза (АНХ). АНХ е най-честата аномалия, откривана при антенатално ултразвуково изследване (УЗ) в около 1% от всички бременности. Тя включва както асимптоматични случаи с преходна хидронефроза, така и случаи на обструктивни уропатии и ВУР. Въведеният в нашата страна задължителен УЗ скрининг на отделителна система на 6 мес. кърмачета е с незаменим принос в диференцирането на тези групи и откриването на рискови деца.

Цел: Да се направи преглед на литературата и да се представят актуалните препоръки и насоки за постнатално лечение на АНХ. Да се представят собствени резултати от постнаталното проследяване на деца с АНХ, такива с открита дилатация на уринарния тракт на ехографски скрининг и симптоматични пациенти с вродена хидронефроза на различна възраст.

Изводи: Колаборацията между акушер-гинеколози, фетални морфолози, детски нефролози и уролози осигурява интердисциплинарна стратегия на поведение за откриване на рискови пациенти с АНХ за постнатално проследяване. Преценката се извършва на базата на УЗ в 16-27 г.с. и след 28 г.с. на предно-заден диаметър (ПЗД) на пиелона, състоянието на калиците, дебелина и ехогенност на бъбречния паренхим, структурата на уретера и пикочния мехур и количеството на околоплодната течност. Постнатална клинична и ехографска оценка се извършва при всяко новородено с анамнеза за АНХ. Постнаталното ехографско проследяване може да установи обратна резолюция, стабилизиране или влошаване на хидронефрозата. Неонатални урологични състояния, налагащи спешна диагностика и лечение са: двустранна високостепенна хидронефроза, хидронефроза на единствен функциониращ бъбрек и данни за субвезикална обструкция с двустранна хидронефроза, хидроуретери. При рискови деца се извършват микционна цистография и динамична сцинтиграфия, като за хирургична интервенция се насочват децата с влошаване на хидронефрозата или на бъбречната функция.

ЛЕЧЕНИЕ НА КОМПЛЕМЕНТ-МЕДИИРАНТЕ БЪБРЕЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Г. Златанова
С. Янкова

СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“,
Клиника по детска нефрология и хемодиализа,
МУ – София

Въведение: Системата на комплемента е важна част от вродения имунитет, но свъхактивирането ѝ води до появата на сериозни заболявания. Атипичният ХУС и С3 гломерулопатии са редки бъбречни заболявания в резултат на дисрегулация в алтернативния път за активиране на системата. Въвеждането в клиничната практика на инхибиторите на системата на комплемента е едно от най-значимите терепевтични достижения в последните години.

Цел: Да се представят и анализират данните по отношение на терапията при пациенти с комплемент-медираните бъбречни заболявания, хоспитализирани в Клиниката по детска нефрология и хемодиализа на СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“. **Материал и метод:** За период от десет години (2014- 2024г) в Клиниката по детска нефрология и хемодиализа на СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ са лекувани или наблюдавани периодично 15 деца с доказано комплемент-медирано бъбречно заболяване. Четирнадесет от тях имат потвърдена генетична диагноза. Половината от пациентите са на терапия с инхибитор на системата на комплемента (N=8), други приемат имуносупресивна терапия (N=2), а трети са оставени под наблюдение (N=5). Две от децата на лечение с инхибитор са трансплантирани и продължават терапията. Стартираното лечение не е преустановявано при нито един от пациентите. Не са наблюдавани усложнения от терапията.

Резултати: Лечението с инхибитори на системата на комплемента е успешно при всички пациенти, включително и след бъбречна трансплантация. При децата с доказани антитела, ефект се постига и при употреба на имуносупресивни препарати.

Изводи: Лечението на комплемент-медираните бъбречни заболявания се основава на патогенезата им. То е възможно и успешно, като прогнозата е значително подобрена. Все още липсват ясни критерии за определяне на рисковите пациенти, които не подлежат на преустановяване на терапията.

Ключови думи: атипичен ХУС, С3 гломерулопатии, инхибитори на системата на комплемента

ДИАГНОЗА, ПРОСЛЕДЯВАНЕ И КОНТРОЛ НА БРОНХИАЛНАТА АСТМА В АМБУЛАТОРНИ УСЛОВИЯ

Р. Маркова^{1,2}
К. Памукова¹
В. Опаранова¹

¹Първа детска
консултативна клиника –
София
²МУ – Плевен

Бронхиалната астма е най-честото хронично белодробно заболяване в детска възраст. В последните години се наблюдава както свръхдиагностициране, така и negliжиран на заболяването. Голяма част от диагностичния процес, както и последващото наблюдение и контрол на пациентите с астма може да се осъществи в извънболнични условия при налична апаратура, протокол за поведение и квалифициран персонал. Представени са 6-годишни данни за структурата, разпределението на дцата с астма по пол и райони и нашия опит като детски пулмолози в контрола на това социално-значимо заболяване.

ЕФЕКТИВНОСТ НА СИМУЛАЦИОННОТО ОБУЧЕНИЕ ПО ДЕТСКА АСТМА НА СТУДЕНТИ ПО МЕДИЦИНА

К. Кетев^{1,3}

М. Бошева^{1,2}

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Св. Георги“ –
Пловдив

²Катедра по педиатрия и ме-
дицинска генетика,
МУ – Пловдив

³Медицински симуляционен
тренировъчен център,
МУ – Пловдив

Два въпроса са особено важни в медицинското обучение: колко от информацията, която получават студентите по медицина, могат да запомнят, и как различните методи на обучение влияят върху запазването на знанията. Въвеждането на симуляционно обучение доказано води до повишаване на знанията и уменията на студентите и може да спомогне за запазването им по-дълго във времето.

В педиатрията се използват пет вида симуляционни метода: тренажори, симулатори с висока прецизност, стандартизиран пациент, виртуален пациент, SIMtegration. Остава спорен въпросът дали обучението на медици с виртуален пациент или симулатори с висока прецизност е със съпоставима ефективност на традиционно обучение край леглото на болния.

Цел на проучването: Да се определи ефективността на три различни метода на обучение по клиничен сценарий „Бронхиална астма в детската възраст“ на студенти по медицина.

Материал и методи: Проведеното проучване е комбинирано: ретроспективно и проспективно наблюдателно. В началото се проведе ретроспективно проучване на хоспитализираните с бронхиална астма деца в Клиника по педиатрия на УМБАЛ „Св. Георги“ – Пловдив за петгодишен период. Проведено е епидемиологично медико-социално проучване върху 486 деца с пристъп на бронхиална астма.

Впоследствие се проведе проспективно проучване като обект на наблюдение са 143 студенти по медицина от V-и курс в МУ-Пловдив, разпределени на случаен принцип в три групи: I-ва група – традиционно обучение (55 студенти), II-ра група – обучение с виртуален пациент (44 студенти), III-та група – обучение със симулатор с висока прецизност (44 студенти)

Резултати и обсъждане: Резултатите от проведеното проучване потвърждават, че и двата типа симулация имат значителен положителен ефект върху усвояването на клинични знания и компетенции веднага след завършване на обучението с ефективност, сравнима с тази на традиционното обучение с реални пациенти.

Ключови думи: симуляционно обучение, медицинско образование

ТОРАКАЛНАТА ЕХОГРАФИЯ - ДИАГНОСТИЧЕН МЕТОД ЗА ДЕТСКИТЕ БЕЛОДРОБНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

С. Милева

Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Александровска“
Катедра по педиатрия,
МУ – София

Торакалната ехография е относително нов образен метод, претърпял бърза еволюция през последните три десетилетия. Ултрасонографското изследване е надеждна алтернатива на конвенционалната рентгенография, с редица предимства- липса на йонизиращо облъчване, което позволява повторемост и динамично проследяване, бързо и евтино изображение, в реално време, до леглото на пациента.

През годините торакалната ехография набра популярност и в педиатричната клинична практика, като неинвазивен, бърз, възпроизводим и лесно достъпен диагностичен метод, който е полезно допълнение към клиничната оценка и участва в клиничния алгоритъм на респираторните заболявания.

РОЛЯ НА БРОНХОСКОПСКОТО ИЗСЛЕДВАНЕ В ПЕДИАТРИЯТА

И. Кравеликова^{1,2}
М. Бошева^{1,2}

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Св. Георги“ –
Пловдив

²Катедра по педиатрия и
медицинска генетика,
МУ – Пловдив

За извършване на бронхоскопия в детска възраст е необходимо използването на различни методи на анестезия, което може да се отрази пряко на усложненията от манипулацията. Важни са и времевите критерии за предприемане на бронхоскопското изследване. Флексибилната бронхоскопия позволява вземане на бронхоалвеоларна лаважнатечност (БАЛТ). През последните години интерес представлява изследването специфичните сърфактант протеини (SP) в БАЛТ (хидрофобни- SP-B и SP-C и хидрофилни- SP-A и SP-D). Установено е, че нивата на SP-D в БАЛТ и серум корелират със степента на епителната алвеоларна увреда и могат да бъдат добър прогностичен маркер за тежестта и изхода от тежки белодробни заболявания и при педиатрични пациенти.

Цел на проучването: Да се предложи алгоритъм за бронхоскопско изследване в детска възраст.

Материал и методи: Проведено е проспективно проучване за периода 2016-2022 г., съчетано с ретроспективно проучване за периода 2012-2016 г. на 119 бронхоскопски процедури, извършени на 104 деца на възраст 0-17.8 години. Децата са с остра или хронична белодробна патология, с необходимост от провеждане на бронхоскопско изследване с диагностична и/или терапевтична цел.

Резултати и обсъждане: Средната възраст на пациентите в проучването е 4.41 ± 0.46 години, като 66.35% от тях са с хронична белодробна патология. От всички 119 процедури, 83 (69.75%) са извършени с обща анестезия. Усложнения са установени в 41.18% от всички процедури. Най-честото наблюдавано усложнение е изолирана бързопреходна десатурация, установена при 18.49% от случаите.

Изводи: Внимателен анализ на показанията и оценка на клиничното състояние на пациента преди процедурата, избирането на подходящ метод на анестезия за всеки конкретен пациент, както и мониторирането на пациента по време и след бронхоскопията, осигурява безопасността на процедурата и намалява риска от нежелани усложнения. Ригидната бронхоскопия се извършва задължително под обща анестезия. Провеждането на флексибилната бронхоскопия със седацията и локалната анестезия е свързано с по-малко усложнения и е уместно по-широкото въвеждане на този метод на анестезия при педиатричната бронхоскопия.

ТЕЖКИ БАКТЕРИАЛНИ ПНЕВМОНИИ – МОЖЕМ ЛИ ДА ИЗБЕГНЕМ ХИРУРГИЧНИТЕ УСЛОЖНЕНИЯ

И. Цочева
Д. Дикова
Ю. Димитрова

Клиника по педиатрия,
УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“,
София

Цел: Сравняване на антибиотичните режими при деца с инфилтративна пневмония по отношение на развитието на парапневмонични усложнения с необходимост от хирургично лечение.

Материал и методи: Ретроспективно проучване на 329 деца, хоспитализирани с диагноза пневмония в периода септември 2022 – февруари 2024 г. в Клиника по педиатрия на УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“. Анализирани са лабораторните показатели за бактериално възпаление, а в групата на пациентите с наличие на данни за инфилтративна пневмония - и отговорът към антибиотичния режим.

Резултати: Пациентите с инфилтративна пневмония представляват 24% от хоспитализираните деца с пневмония, като честотата им се запазва относително еднаква в двата поредни есенно-зимни сезона, запазва се и честотата на парапневмоничните плеврални изливи. Пациентите с инфилтративна пневмония са със статистически значимо по-високо ниво на възпалителните маркери CRP и PCT, като не се намери статистически значима разлика в зависимост от наличието на плеврит. Пациентите, провеждали амбулаторно антибиотично лечение, са със статистически по-ниски нива на възпалителните маркери. Най-честите микробиологични изолати са: *Streptococcus beta-haemolyticus*, *Streptococcus pneumoniae*, *Staphylococcus aureus* MSSA. По отношение на необходимостта от хирургична интервенция при децата с плеврален излив се отчита редуциране от 6 за 2022/23 на 0 случая за 2023/24, след стартиране на тройна антибиотична терапия с Ampicillin/Sulbactam, Amikacin и Vancomycin при пациентите с екстремно високи възпалителни маркери – CRP \geq 400mg/l и/или PCT \geq 5 ng/ml в момента на хоспитализацията.

Заключение: Стартирането на агресивна антибиотична терапия при пациенти с инфилтративна пневмония, усложнена с парапневмоничен плеврален излив още от първи ден на лечение, позволява избягване на хирургичните интервенции. Необходимо е отчитане на приема на перорален антибиотик преди хоспитализацията, което води до по-ниски стойности на маркерите на възпаление CRP и PCT, независимо от клиничното влошаване на пациента.

УСЛОЖНЕНА ПНЕВМОНИЯ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ

С. Велизарова
А. Спасова
Н. Габровска
А. Галачева

Клиника по пулмология,
СБАЛДБ „Проф. д-р Иван
Митев“

Пневмонията е сериозно и понякога много тежко протичащо възпалително заболяване на бронхобело-дробната система.

В случаите на силно вирулентни микроорганизми, неефективно лечение, имунокомпрометираност е възможно да настъпят усложнения:

- Директна деструкция на белодробния паренхим (белодробен абсцес, булозна пневмопатия, гангрена на белия дроб, пневмоторакс, пиопневмоторакс);

- Разпространение по съседство на причинителя в гръдната кухина (плеврит, емпием, перикардит);

- Разпространение по хематогенен път до различни тъкани и органи в организма (менингит, артрит, остеомиелит, токсичен шок синдром и др.).

Бързото поставяне на диагнозата и етиологичен подбор на антибиотична терапия водят до предотвратяването на усложнения или фатален изход от заболяването.

ТУБЕРКУЛОЗАТА В ДИФЕРЕНЦИАЛНАТА ДИАГНОЗА НА БЕЛОДРОБНИТЕ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Ел. Георгиева

Клиника по детска
пневмология и фтизиатрия,
УМБАЛ „Св. Ив. Рилски”

Независимо от глобалната инициатива за борба с туберкулозата, разгърнала се през последните десетилетия, тя остава едно от трите инфекциозни заболявания с потенциално фатален край сред човешката популация.

Най-честите прояви на туберкулозата са белодробните ѝ форми. Многообразието на клиничната им изява с бронхообструктивен синдром, инфилтративно-пневмоничен ход или хронифициране с проява на бронхиектатична болест изисква познаване, активното търсене и изключване на това заболяване в широката диференциална диагноза на останалите неспецифични белодробни заболявания. Диагностицирането на туберкулозата в детска възраст е трудно. Само 20-30% от децата са бацилоотделители, пробата на Mantoux корелира с БЦЖ имунизацията и зрелостта на имунната система, чувствителността на ИГРА тестовете при децата е по-ниска в сравнение с тази при възрастните.

Необходимостта да се акцентира върху туберкулозата в диференциалната диагноза на белодробните заболявания при децата се потвърждава и от наблюдаваното през последните години зачестяване на тежки и усложнени форми на заболяването в тази възрастова група, демонстрирано чрез клиничните случаи в настоящата презентация.

Ключови думи: туберкулоза, диференциална диагноза, белодробни усложнения

МОДУЛИРАЩА ТЕРАПИЯ И НЕОНАТАЛЕН СКРИНИНГ ЗА МУКОВИСЦИДОЗА

Г. Петрова^{1,3}
М. Байчева^{2,3}
В. Папочиева¹

¹ Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Александровска“


² Клиника по гастроентерология,
СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“

³ Катедра по педиатрия,
МУ – София

Муковисцидозата (МВ) е комплексно автозомно-рецесивно заболяване, при което са засегнати функциите на дихателната система, храносмилателния тракт и всички екзокринни жлези. Заболяването се дължи на мутация в гена за регулатора на трансмембрания транспорт при муковисцидоза (CFTR – cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), чиято основна функция е да регулира обема на течностите по епителната повърхност, чрез секреция на хлориди и потискане на абсорбцията на натрий. Най-новите медикаменти за заболяването са модулатори на CFTR протеина. Подобряването на грижите и тези нови терапевтични възможности доведоха до увеличаване продължителността на живота на тези пациенти. От друга страна, колкото по-рано се диагностицира заболяването, по-ранна е и терапията. Диагностицираните деца, чрез неонатален скрининг са доказано с подобрен нутритивен статус, ментално развитие (витамин Е) и белодробни показатели. Други ползи от този скрининг са по-краткия период на страдание и тревожност при семействата, по-ранна възможност за семейно планиране и като цяло подобрена обща прогноза.

Въвеждането на неонатален скрининг за муковисцидоза със сигурност ще е свързано с поява на нови проблеми за решаване, но е задължителен елемент за по-ранна диагноза на заболяването. Това ще доведе до по-качествено лечение на тези пациенти и съответно израстване на по-пълноценни граждани на обществото, които ще са и с нормално качество на живот.

Ключови думи: полиорганно засягане, нови терапии, потен тест, генетичен анализ



XVI НАЦИОНАЛЕН КОНГРЕС
ПО ПЕДИАТРИЯ
С МЕЖДУНАРОДНО УЧАСТИЕ

СЪПЪТСТВАЩА
ПРОГРАМА

КЛАСИФИКАЦИЯ, ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ПРИ ВРОДЕНИ СЪДОВИ АНОМАЛИИ

П. Стефанова
Д. Дачев

Клиника по детска хирургия,
УМБАЛ „Св. Георги“ –
Пловдив
Секция по детска хирургия,
МУ – Пловдив

Съдовите аномалии са резултат на нарушено съдово развитие и се срещат при около 12 до 15% от населението. Те могат да са локализирани навсякъде в тялото – глава и лице са предпочитаните места. Бидейки обект на много медицински дисциплини те са и обект на много спорове и неясни противоречиви становища по отношение на диагностиката и лечението им.

Със създаването на мултидисциплинарната Международната общност за изучаване на съдовите аномалии през 1992 година е приета единна класификация. Тази световна асоциация посвети своите усилия за разбирането на патологията, както и за разработването на консенсус за единна класификация и подобряване на клиничната диагноза и лечението на вродените съдови аномалии.

Предложената класификация и приета през 1996 година и разделя съдовите аномалии на съдови тумори – хемангиоми и съдови малформации – капилярни, венозни, артериални, лимфни и смесени.

Класификацията поставя ясни параметри в диагнозата и дава напътствия за лечението на тези така често срещани аномалии.

ГРЪДНИ ДЕФОРМАЦИИ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ

Здр. Антонова
Н. Картулев
Я. Пъхнев
В. Опаранова
Хр. Шивачев

Клиника по детска хирургия,
УМБАЛСМ "Н.И.Пирогов" –
София

Деформациите на гръдния кош в детска възраст най-често са част от вродените аномалии на торакса. Те най-често са представени от Pectus excavatum (PE), изразяващ се в различна по дълбочина и дължина депресия на стернума и ребрените хрущяли, и Pectus carinatum (PC), характеризиращ се с протрузия на същите. Единични случаи са вторични деформации след претърпяна стернотомия. Промяната на релефа на гръдния кош и на нормалните анатомични съотношения на интраторакалните органи водят до развитието на респираторни, кардиологични и психологични проблеми при децата. Това обуславя функционалната оценка на пациентите да се осъществява на първо място от детските пулмолози и кардиолози. Различните консервативни и оперативни методи на терапия и последващото проследяване изискват тясна колаборация на профилни специалисти по педиатрия, детски хирурзи, ортопед-травматолози, физиотерапевти и понякога дори психолози. Това позволява, както ранното установяване на проблема, така и по-адекватното му решаване в оптимално време и обем на терапевтична намеса в зависимост от специфичните нужди на конкретния пациент.

КОРЕМНА БОЛКА В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ, НАЛАГАЩА ХИРУРГИЧНА НАМЕСА

Е. Рангелов
А. Тенев
Зл. Пешева
Д. Кофинова
В. Нансенова
Хр. Шивачев

Клиника по детска хирургия,
УМБАЛСМ "Н.И.Пирогов" –
София

Коремната болка у деца е един от най-честите и все още труден за интерпретация симптом, а остро възникващата коремна болка представлява сериозна диагностична дилема в ежедневната педиатрична и хирургична практика. Тя се дефинира като неприятно усещане в областта на корема, дължаща се на органична или функционална причина.

Патофизиологично коремната болка се дели на три категории: висцерална (спланхникова) болка, париетална (соматична) болка и отразена (референтна) болка. Полезно за практиката е причините за коремна болка да се разделят на две големи групи – хирургични и нехирургични, като винаги трябва да се съобразяваме с възрастта на детето и най-честите нозологични единици в съответната възрастова група. Нехирургичната коремна болка може да бъде определена като остра или хронична. Възможно е да настъпи остро, внезапно и да продължи няколко часа или дни и да отmine, или да има хронично-рецидивиращ характер и да се проявява през кратък период от време. Големият процент от случаите с коремна болка в детска възраст са нехирургични и са от функционален тип или са резултат на интеркурентна инфекция: остра гастроинтестинална инфекция, мезентериален лимфаденит.

Коремната болка, налагаща хирургична намеса също може да има остър или хроничен характер. Най-често острата хирургична болка, налагаща спешна оперативна намеса се дължи на възпалителни процеси на органи в коремната кухина, илеусни състояния или травматични увреди. Хроничната хирургична болка в детска възраст, може да е вследствие на вродени аномалии като дубликации на ГИТ, парадуоденални хернии или други интраабдоминални хернии, истински интраабдоминални кисти; да се дължи на интраабдоминални или ретроперитонеални туморни процеси, паразитарни кисти, холелитиаза и други.

Своевременната диагностика на хирургична коремна болка при деца намалява усложненията от често срещани остри и хронични хирургични болести. Клиничната оценка може да установи децата с коремна болка, които трябва да бъдат подложени на незабавна хирургична консултация и тези, при които трябва да бъде направена допълнителна диагностика.

ДИСПЛАЗИЧНА И НЕСТАБИЛНА ДЕТСКА ТАЗОБЕДРЕНА СТАВА

В. Алексиев

Катедра по ортопедия и
травматология,
Медицински факултет,
МУ – София
Клиника по детска
ортопедия и хирургия на
горен крайник, УСБАЛО
„Проф.Б.Бойчев“ –
Горна баня

Дисплазична и нестабилна тазобедрена става (ДНТС) е неонатално заболяване, което обединява ацетабуларната дисплазия и нестабилността на бедрената глава в ацетабуларната ямка. Честотата на скритата лекостепенна дисплазия, която е отговорна за развитието на коксартрозата при възрастни е значителна. Смята се, че половината от жените, които развиват дегенеративен артрит на тазобедрената става, са с късно открита и нелекувана ацетабуларна дисплазия.

Ултрасонографията на детската тбс се наложи като „златен стандарт“ не само за диагностика на нестабилността на бедрената глава и дефицитното развитие на ацетабуларната ямка, но и за проследяване лечението.

Ранното лечение веднага след раждането почти винаги е консервативно. При ригидни тератогенна луксация на ставата се препоръчва изчакване за оперативно лечение в по-късна възраст като първи избор на терапия.

Основно усложнение на лечението е развитие аваскуларна некроза на бедрената глава и ацетабулума, водещо до загуба на сферичност и конгруентност, както и късна или перзистираща ацетабуларна дисплазия. Това неминуемо води до ранна коксартроза.

Своевременно започнато лечение при ранна диагностика в първите дни и седмици след раждането води до бързо възвръщане на нормалната анатомия на ставата.

ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВА ПРИ ПРЕДОПЕРАТИВНА ОЦЕНКА И ПОДГОТОВКА НА ОРТОПЕДИЧНО БОЛНО ДЕТЕ

М. ДИКОВА¹
О. МЛАДЕНОВ²
Р. СТОЙЧЕВА³
Д. КАЧАКОВА⁴
М. ХАЧМЕРИЯН⁵
Д. ЦОНЕВА¹

¹ КАИЛ, УСБАЛО „ПРОФ. БОЙЧО БОЙЧЕВ“ – СОФИЯ

² КЛИНИКА ПО ДЕТСКА ОРТОПЕДИЯ И ХИРУРГИЯ НА РЪКА, УСБАЛО „ПРОФ. БОЙЧО БОЙЧЕВ“ – СОФИЯ

³ 4-ТО ДКЦ – ВАРНА

⁴ ЛАБОРАТОРИЯ ПО ГЕНОМНА ДИАГНОСТИКА, ЦЕНТЪР ПО МОЛЕКУЛНА МЕДИЦИНА – СОФИЯ

⁵ ЛАБОРАТОРИЯ ПО МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА, УМБАЛ „СВ.МАРИНА“ – ВАРНА

Предоперативната оценка от педиатър е процес с ясни правила при планова хирургия. Тя се определя от общи и специфични фактори като вторите се формират от основното заболяване. Предизвикателства представляват редки и с неуточнена диагноза пациенти, поради затруднено установяване на рискове и извършване на адекватна подготовка при предстоящо хирургично лечение.

Съобщаваме случаи с аневризмална костна киста и синдром на Ondine–Hirschprung, дисплазия на тазобедрена става и синдром на Seckel и криви ходила и синдром на Steel.

Детето с централен хиповентилационен синдром Н.Ч.П. е 6-годишно момче, при което дихателната недостатъчност е на лечение с неинвазивна изкуствена белодробна вентилация. Откриват се настъпили промени в областта на трахеостомията под формата на трахеомалация и начална стеноза, което нарушава нормалното физиологично външно дишане. Нашият екип предлага плановата хирургия да се осъществи в специализирана клиника за лечение на заболяването.

Второто дете е момиче, Е.Г.В., на 1 г. 6 мес. и е с неуточнен генетичен синдром с изоставане във физическо и невропсихическо развитие, микроцефалия, краниосиностоза и показана за операция дисплазия на тазобедрени стави. Предоперативният молекулярно-генетичен анализ открива два идентични патогенни варианта в CDK5RAP2 гена, асоциирани с първична наследствена автозомно-рецесивна микроцефалия и Seckel синдром.

Третият пациент е Т.К.К. на 8-месечна възраст показана за оперативно лечение на талус вертикалис. Има полималформативен синдром с дисморфичен фациес, лицева асиметрия, криви ходила, гръбначна деформация, контрактури в коленни и тазобедрени стави. Молекулярно-генетичният анализ открива в хомозиготно състояние варианта с.420delG в гена COL27A1. Оперативното лечение по - скоро има лош резултат.

Пациентите с тези ортопедични заболявания се нуждаят от оперативно лечение. Предизвикателствата при тях се свързват с необходимостта от поставяне на точна диагноза, която забавя предложеното хирургично лечение. Такива случаи изискват работа на мултидисциплинарен екип и взаимодействието между ортопед, педиатър и анестезиолог е недостатъчно.

ДЕТСКАТА РЪКА – НАЙ-ЧЕСТА ОРТОПЕДИЧНА ПАТОЛОГИЯ

Б. Христов

МУ София,
Клиника по детска ортопедия и хирургия на горния крайник, УСБАЛО „Проф. Бойчо Бойчев“

Увод: Ръката е изключително важен инструмент за развитието и ежедневните дейности и общуването на детето. Ортопедичната патология на детската ръка, резултат на вродени или придобити нетравматични състояния, се характеризира с голямо разнообразие и може да доведе до значителни функционални нарушения.

Цел: Представяне и обсъждане на най-честата вродена и придобита ортопедична патология на детската ръка както и ретроспективен преглед на лекуваните в нашата клиника случаи.

Материали: За период от 10 г. в нашата институция са лекувани 453 случая на ортопедични заболявания на ръката при 392 деца. С най-голяма честота са били: стенозиращ тендовагинит – 162 случая, полидактилия – 93 случая, синдактилия – 51, засягане на ръката при ДЦП – 38 случая, ганглион – 37 случая, амниотична болест 19 случая. Останалите случаи са със значително по-малка честота.

Методи: Общо 541 оперативни интервенции са били извършени. В 378 случая е била извършена една оперативна интервенция, в 64- две интервенции, в 9 – три интервенции, и в 2 случая – 4 интервенции.

Резултати: След оперативното лечение подобрение на функцията на ръката се наблюдаваме в повечето наши случаи. Като усложнения отчитаме два случая на непълно освобождаване на стенозиращ тендовагинит, два рецидива на ганглион, случай на ранна Z – образна деформация след корекция на полидактилия. В три случая повърхностна инфекция на кожата бе овладяна след локална терапия.

Заключение: Ранната диагностика и подходящото лечение на ортопедичната патология на детската ръка са от съществено значение за осигуряване на нормалното развитие и растеж на детето. Вродените аномалии често са системни и изискват интердисциплинарен подход за адекватното им лечение. Спецификата и неголямата честота на патологията предполага концентрирането ѝ в малко на брой, добре подготвени лечебни центрове.

ОРГАНИЗАЦИЯ НА СЕСТРИНСКИЯ ТРУД В УСЛОВИЯ НА ДЕФИЦИТ

К. Йочкова

старша медицинска сестра

Недостигът на медицински сестри в болничните заведения е сериозен проблем в здравеопазването, което рефлектира в много по-голямо работно натоварване и в подценяване на професията. През 1998г. Реформа във висшето образование доведе до отпадане на детския профил в обучението за медицинска сестра, което се отрази особено неблагоприятно на педиатричните отделения. Ниското ниво на заплащане, което е неадекватно на интензивността на труда и отговорността, прави професията непривлекателна.

Разделянето на Клиника по педиатрия на УМБАЛ „Св. Георги“, Пловдив, на функционални звена, профилирани по различни групи заболявания, но като части от едно общо отделение, осигури стабилност и сигурност, както и формиране на отделни сплотени екипи, осигуряващи качествени и ефективни здравни грижи, специализирани към съответната педиатрична специалност. Добрата квалификация на медицинските сестри позволява да се преразпределят при необходимост между съответните функционални звена за определено време с цел рационално разпределение в денонощния цикъл на работа.

В помощ на медицинските сестри от 2019г. бяха назначени здравни асистенти. По-голям интерес за тази длъжност има от студенти по медицина, а по-малко от студенти по специалност “медицинска сестра”.

Основни заплахи при организацията на сестринския труд са:
- невъзможността да се осигурят сестрински грижи поради липса на кадри;

- текучество на персонала поради несъответствието на интензивността на работата и заплащането.

Основни цели на администрацията:

- Запазване и обновяване на състава на клиниката

- Рационално назначаване на здравни асистенти като помощници на медицинските сестри.

Въпреки взетите мерки, дефицитът на медицински сестри нараства. Нараства относителния дял на работещите в пенсионна възраст. Умората в персонала от постоянно интензивната и отговорна работа и демотивацията от ниските трудови възнаграждения са сред основните причини за напускане. Необходими са спешни мерки на национално ниво.

СЪВРЕМЕННА ИНТЕГРАЦИЯ НА ДЕЦАТА С ДИАБЕТ В СЕМЕЙНАТА И УЧИЛИЩНА СРЕДА

П. Жекова
С. Николов
А. Георгиева
Г. Атанасова¹
В. Йотова

Катедра „Педиатрия“,
УМБАЛ „Света Марина“,
МУ - Варна
¹Дирекция „Здравеопазване“,
Община – Варна

Въведение: Тип 1 Захарен диабет (Т13Д) е социално значимо състояние, изискващо специална подготовка за ежедневна грижа в медицински и психологически аспект. Абсолютният минимум на грижа за децата с Т13Д изисква получаването на възможности за развитие, образование, психологическа подкрепа и участие в активности наравно с връстниците им.

Цел: Да се представи Програмата за индивидуална грижа на децата с Т13Д в детските ясли, детската градина и училище, изградена от Варненското дружество по детска ендокринология и прилагано съвместно с Община – Варна с подкрепата на Медицински университет – Варна и болница „Света Марина“.

Методи: Програмата се базира на изготвяне на Индивидуални планове за училищна грижа, които се разработват първо от лекаря съвместно със семейството, след което се осъществява връзка с учебното заведение. Следва доуточняване и разписване на задълженията на всеки участващ в грижата и обучение на място на медицинския и педагогически персонал, грижещ се за детето с диабет в училище/детската градина.

Резултати: За период от 5 години (2018 – 2023 г.) в рамките на Програмата са изготвени 311 индивидуални плана за справяне с Т13Д, 3 видеоматериала и 3 обучения на медицинските специалисти в детски заведения и училища. Децата са приемани все по-добре от персонала, който вече не се опитва да ги накара да напуснат училище. Основно предизвикателство пред всички участващи беше да се осъзнае, че „обучение за диабет по принцип“ не води до успех. Само при новодиагностицирано дете се появява необходимата ангажираност. Обучението се разви в положителен смисъл с включване само на най-базисни начални познания, за да се премахнат бариерите, свързани със страх и непознаване на състоянието.

Заключение: Мултидисциплинарният подход в съвременната интеграция на децата и юношите с Т13Д е от първостепенна значимост за оптимален контрол на състоянието и е ключово за намаляване на съществуващия риск от усложнения, както и за пълноценна интеграция в обществото на децата с диабет след диагнозата.

КООРДИНАЦИОННАТА ДЕЙНОСТ В РАМКИТЕ НА ЕКСПЕРТЕН ЦЕНТЪР ПО РЕДКИ БОЛЕСТИ - ОРГАНИЗАЦИЯ, ПОСТИЖЕНИЯ И ПРЕДИЗВИКАТЕЛСТВА

С. Зекерие-Халил
В. Йотова

Катедра „Педиатрия“,
УМБАЛ „Света Марина“,
МУ –Варна
Варненски експертен
център по редки
ендокринни болести

Въведение: Заболяване с честота по-малко от 5 на 10 000 души, се счита за рядко. Над 5000 редки заболявания (РЗ) засягат живота на повече от 30 млн. души в ЕС. Необходимостта от осигуряване на мултидисциплинарен подход при лечението и проследяването на пациентите обуславя изграждането на експертни центрове и референтни мрежи за РЗ.

Цел: Да се представи организацията на работния процес във Варненския експертен център по редки ендокринни болести (ВЕЦРЕБ), постиженията през годините и предизвикателствата, които се появяват постоянно по пътя.

Методи: Предоставянето на комплексно обслужване на пациентите с редки състояния се осигурява от мултидисциплинарни екипи (МДЕ), състоящи се от различни специалисти с интерес и компетентност по конкретното РЗ или група от РЗ. На срещите се обсъждат предстоящите визити и задължителни дейности при тях, както и се обсъждат резултатите на всеки пациент. След това се определя по-нататъшното поведение при проследяването и лечението му. ВЕЦРЕБ е част от Европейските референтни мрежи (ЕРМ) и активно участва в изграждането на регистрите и в системата за управление на клинични данни на пациентите (CPMS).

Резултати: В началото на 2023г. ЕРМ обявиха резултатите от 5-годишната оценка, от която ВЕЦРЕБ получи една от най-високите оценки (96,88%), както и успешно завърши Упражнението по непрекъснато наблюдение през 2024г. Стремехът към по-иновативен и интегриран подход подпомогна откриването и навременното диагностициране на повече пациенти с редки заболявания (41 за 2023г.). Въведоха се и успешно се прилагат нови Клинични ръководства за РЗ от компетентността на ВЕЦРЕБ. Основно предизвикателство остава достъпът на пациентите до високоспециализирани здравни грижи независимо от местоположението, социалния и финансовия им статус, ускоряване на диагностицирането и предлагане на най-доброто лечение.

Заключение: Експертните центрове събират под един покрив различни специалисти, като по този начин пациентите получават по-бързо и качествено обслужване. ЕРМ повишават обществената и професионалната информираност за редки и сложни заболявания.

ПОСТАВЯНЕ НА ЦЕНТРАЛЕН ВЕНОЗЕН ПЪТ ПОД ЕХОГРАФСКИ КОНТРОЛ – ПРЕВЕНЦИЯ НА СИСТЕМНИТЕ ИНФЕКЦИИ

Д. Димитрова
К. Костадинова
Д. Печилков

Детско интензивно кардиологично отделение,
Клиника по детска кардиология,
Национална кардиологична болница – София

Увод. Съвременните интензивни грижи за пациентите в неонатологичните и педиатрични отделения изискват осигуряване на стабилен венозен достъп. Той е необходим за прилагане на медикаменти, парентерално хранене, приложение на биопродукти, вземане на кръв за изследване. Една от опциите е поставяне на централен венозен път (ЦВП) чрез периферно или директно канюлиране на централна вена. Използването на ЦВП може да бъде свързано с редица негативни странични ефекти за пациента - главно повишен риск от катетър-асоцирана системна инфекция. Този риск може да бъде намален чрез изработване и спазване на специфични мерки и правила за безопасност при поставянето, последващата употреба и поддръжка на ЦВП.

Цел. Представяне на разработени и въведени в практиката на Детското Интензивно Кардиологично Отделение (ДИКО) препоръки и чек-листи за поставяне и поддръжка на ЦВП.

Методи. Анализирани са честотата вътреболничните системни инфекции преди и след въвеждане на препоръките за поставяне и поддръжка на ЦВП, за периода 2017-2019 г.

Резултати. Поставянето на ЦВП под ехографски контрол при деца е въведено в последните 20г. Успеваемостта е висока над 90% при липса на усложнения. Нашият собствен опит показва сходни резултати. Отчита се значително намаляване на системните инфекции от 9% на 5%.

Заключение. На база на нашия опит препоръчваме рутинното въвеждане на ехографията при необходимост от осигуряване на централен венозен достъп при деца. Въвеждането на установен алгоритъм и техники гарантиращи безопасното и качествено извършване на процедурата, е залог за намаляване честотата на системните инфекции свързани с употребата на ЦВП.

ПРОГРАМИ ЗА ОБУЧЕНИЕ НА СПЕЦИАЛИСТИ ПО ЗДРАВНИ ГРИЖИ. ПОДОБРЯВАНЕ КАЧЕСТВОТО НА ГРИЖИ ПРИ ДЕЦА С ВРОДЕНИ СЪРДЕЧНИ МАЛФОРМАЦИИ СЛЕД СЪРДЕЧНА ОПЕРАЦИЯ

К. Костадинова
Д. Григорова
Д. Печилков

Детско интензивно
кардиологично отделение,
Клиника по детска
кардиология,
Национална кардиологична
болница – София

Увод: вродените сърдечни малформации (ВСМ) са най-честите вродени малформации. Тяхната честота е около 1/120 новородени. ВСМ са водеща причина за смъртност от вродени малформации и са на едно от първите места за смъртност в детската възраст. В съвременната ера всички ВСМ подлежат на оперативно лечение. Подобряването на качеството на грижите за деца с ВСМ в ранния следоперативен период е залог за намаляване на усложненията и повишена преживяемост.

Цел: да бъде представен начина на внедряване на програма за повишаване на качеството на грижи за деца с ВСМ в нашия център и да бъдат сравнени качествените показатели преди и след въвеждането.

Методи: клиниката по Детска кардиология в Националната кардиологична болница(НКБ) е включена в програма за повишаване на качеството на грижи за деца с ВСМ от 2016 г. Програмата е разработена в харвардския медицински университет и целта ѝ е намаляване на ранния оперативен леталитет. За постигане на тази цел са заложили следните задачи: намаляване честотата на инфекциите, въвеждане на безопасни периперативни практики и подобряване на комуникацията в екипа. Ефекта от въвеждане на програмата се оценява след събиране в реално време на данни от оперативното лечение на пациентите, ежегоден одит на данните и анализ на резултатите.

Резултати: след въвеждане на препоръчаните по програмата организационни промени се отчете значително подобряване на качествените показатели за първото шестмесечие на 2017 г. в сравнение с 2016 г. – намаляване на честотата на периперативните инфекции от 8% до 6,5% и намаляване на ранния оперативен леталитет от 14,3% на 6,5%.

Заключение: въвеждането и изпълнението на програми за повишаване на качеството за грижи е залог за подобряване на преживяемостта и намаляване на усложненията при деца с ВСМ след сърдечна операция.

СЛЕДОПЕРАТИВНА РЕХАБИЛИТАЦИЯ ПРИ ДЕЦА С ВРОДЕНИ СЪРДЕЧНИ МАЛФОРМАЦИИ

П. Калайджиева
Т. Костадинова
Ю. Борисова
А. Тодорова
К. Костадинова
Д. Печилков

Детско интензивно
кардиологично отделение,
Клиника по детска
кардиология,
Национална кардиологична
болница – София

Въведение: Следоперативната рехабилитация е важен етап от лечението на пациентите с вродени сърдечни малформации (ВСМ). Оптимално бързото раздвижване и възстановяване на физическата активност се възприема като част от комплексното лечение на тези деца.

Цел: Да се проучи влиянието на следоперативната рехабилитация върху показатели на дишането и сърдечно-съдовата система.

Материали и методи: Проследени са 10 деца, лекувани в детското интензивно кардиологично отделение. Анализирани са демографските показатели, вида на ВСМ и типа на сърдечната операция. Проследени са хемодинамични показатели, киселинно-алкално равновесие, рентгенография на бели дробове, спирометрични показатели и честота на дишането преди операция, на 2-рия следоперативен ден и в края на болничното лечение.

Резултати: От включените пациенти 6 са момчета. Три от децата са с междупредсърден дефект, 2 – с междукамерен дефект и 5 – с персистиращ артериален канал. Пет от операциите са осъществени с екстракорпорално кръвообръщение. В периода между 2-рия следоперативен ден и изписването се отчита се намаляване на рСО₂ (45-38 срещу 40-36 mmHg), намаляване на честотата на дишането (24-28 срещу 18-20/мин), намаляване на сърдечната честота (100-105 срещу 78-80/мин). В края на болничното лечение се наблюдава повишение на виталния капацитет спрямо предоперативно (1,09-2,66 срещу 2,00-2,45 л).

Изводи:

1. В първите 48 часа след сърдечна операция при деца се наблюдава преходно влошаване на проследените респираторни и хемодинамични показатели.
2. С участието на следоперативната рехабилитация се постига тенденция към нормализирането им при изписването на пациентите.

НАЙ-ЧЕСТИТЕ ПРИЧИНИ ЗА ЧЕРВЕНО ОКО В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ

Ал. Оскар

Катедра по офталмология,
МУ – София
Клиника по очни болести,
УМБАЛ “Александровска”
Българско дружество по
детска офталмология,
невроофталмология и
офталмогенетика

С терминът „червено око“ се обозначава всяко зачервяване на очите. Най-често то е безобидно, като в повечето случаи е признак на конюнктивит, но може да бъде проява и на много сериозно очно заболяване. Зачервяването на очите може да се появи поради дразнене или нараняване. Някои от случаите могат да преминат без лекарска намеса, но други изискват своевременно и адекватна медицинска помощ. Ако зачервяването на очите е съпътствано от болка, висока температура, замъглено зрение, секреция или други симптоми съпътстващи зачервяването, задължително е необходима консултация с офталмолог, който да установи причината и да назначи лечение. Ще бъдат представени както най-честите причини за развитие на “червено око”, така и препоръки как да го предотвратим за и лекуваме.

Специално ще бъде обърнато внимание на факта, че не е правилно изписването на антибиотични капки по телефона, без пациента да бъде консултиран, тъй като в по-голямата част от случаите възпалението и зачервяването на очите не е резултат от бактериална инфекция.

XVI НАЦИОНАЛЕН КОНГРЕС
ПО ПЕДИАТРИЯ
С МЕЖДУНАРОДНО УЧАСТИЕ

ОБУЧИТЕЛНА ПРОГРАМА

МЕТОДИ И КРИТЕРИИ ЗА ОЦЕНКА НА АНТРОПО- МЕТРИЧЕН СТАТУС ПРИ ДЕЦА

В. Дулева

Отдел „Храни и хранене“,
Национален център по
обществено здраве и
анализи – София

Антропометричните измервания и методи, използвани при деца, са от важно значение при оценка на здравето и общото им състояние, техният растеж и развитие, както и адекватността на храненето. В клиничната практика антропометричните показатели на децата са един от критериите, използвани за оценка на здравното състояние и ефекта от лечението.

През 2006 г. Световна здравна организация (СЗО) публикува Стандарти за растеж на деца от 0 до 5 годишна възраст, а през 2007 год. Референтни стойности за деца от 5 до 19 годишна възраст.

Използването на стандартите, антропометричните индекси и критерии на СЗО дава възможност за точна оценка на недохранването, наднорменото тегло и затлъстяването при децата, както и други свързани с растежа състояния, които могат да бъдат открити и адресирани на ранен етап.

Ще бъдат представени възможностите за използване на разработените от СЗО антропометрични индекси, индикатори и референтни стойности при скрининг, наблюдение, мониторинг и оценка на растежа и развитието на децата както на индивидуално, така и на популационно ниво.

НОВОСТИ В ХРАНЕТО ДО ЕДНОГОДИШНА ВЪЗРАСТ

М. Георгиева

Втора детска клиника,
УМБАЛ „Св. Марина“ –
Варна

Правилното хранене от ранна възраст осигурява добро здраве през целия живот. Храненето не е точна наука. Концепциите в храненето се променят. Постоянна теза е: кърмата е главният хранителен източник през първата година от човешкия живот. Целта на доклада е да отрази новите предложения, публикувани през 2023г. На бременните и кърмещите жени не се препоръчва изключването на хранителните алергени. Кърменето носи полза на детето и майката, но не намалява риска от развитие на хранителна алергия при кърмачето. Не се препоръчва използването на каквото и да е частично или напълно хидролизирано мляко за кърмачета, за превенция на хранителната алергия. Когато се започне захранването, се препоръчва и въвеждане на алергени – яйца, фъстъчено масло и др. Консумацията след първата година на типичната Западна диета се асоциира с по-често развитие на хранителна алергия. Приемът на микронутриенти: vit. D и Omega 3 мастни киселини в майчината и кърмаческа диета се нуждае от допълнителни изследвания, за да се докаже ролята им за намаляване на хранителната алергия. В заключение може да се подчертае, че е налице започване на смяна на някои парадигми в храненето до една годишна възраст.

ХРАНИТЕЛНА НЕПОНОСИМОСТ, ВЪПРОСИ И ОТГОВОРИ

Кр. Гроздева

МБАЛ Аджибадем Сити
Клиник, Токуда болница –
София

Неблагоприятните реакции след прием на храна, се делят на хранителна свръхчувствителност и отвращение от храна. Хранителната свръхчувствителност включва хранителна алергия и хранителна непоносимост.

Целта на презентацията е да класифицира неблагоприятните реакции след прием на храна, да диференцира хранителна алергия от хранителна непоносимост, да разгледа клиничната характеристика на най-често срещаните прояви на хранителна непоносимост и да коментира видове клинични и лабораторни диагностични критерии за поставянето на диагнозата - хранителна непоносимост, както и да даде насоки за диетично и терапевтично повлияване.

СЪВРЕМЕННИ ТЕНДЕНЦИИ В МЛЕКАТА ЗА КЪРМАЧЕТА

Д. Кофинова¹
Ем. Пантелеева²

¹ Клиника по детска хирургия, УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“ – София

² Детско отделение, УМБАЛ „Софиямед“ – София

Кърменето е естественият и препоръчителен начин на хранене на кърмачетата, който осигурява оптимален растеж и развитие. При невъзможност за кърмене, млеката за кърмачета, произведени на основата на кравето мляко, са първи избор за хранене на кърмачетата. С новите начини на комуникация родителите все по-често задават въпроси, търсят компетентно мнение за съдържанието и ефекта на палмово масло в млеката за кърмачета, за възможността и ползата от употреба на млека на растителна основа. В настоящата презентация се разглеждат последните документи и препоръки, свързани с млеката за кърмачета.

ТЕСТОВЕ ЗА НЕРВНО-ПСИХИЧНО РАЗВИТИЕ, ПРИЛОЖИМИ В БЪЛГАРИЯ

Ел. Тимова
Ив. Иванов

Катедра по педиатрия
“Проф. Иван Андреев“,
МФ, МУ-Пловдив

Между 10% и 20% от децата не следват типичен път на развитие, а проявяват нарушения в различни области на нервно-психическото развитие (НПР), по-често преходни и предимно в първите 7г. , но с негативно влияние в бъдеще. Половината от тях остават недиагностицирани до постъпване в училище ако проследяването на НПР е само чрез клинична преценка. Ранната диагноза на нарушенията в НПР осигурява ранна обучителна интервенция и се постига с ползването на съответни валидирани за страната скринингови и оценъчни (диагностични) тестове. Педиатрите в България е уместно да ползват:

Психологическа диагностика на ранното детство на Василка Манова – Томова (1974) за изследване на НПР от раждането до 3 годишна възраст. Методиката е добре известна, общодостъпна и обективна. Резултатът е оценка под формата на коефициент на развитието по области и общ. Липса на осъвременяване на някои от показателите. Денвър II скринингов тест за детското развитие (DDST-II). Съдържа 125 показателя, разпределени в четири области. Тестът е за деца от 0 до бг.в. обективен, скринингов и предоставя резултат по области и обобщени в 3 категории. Въпросник за възрасти и етапи -3 (ASQ-3) включва 5 области на НПР. Съдържа по 6 въпроса за всяка област за родителите на деца от 1м. до 5гбмес. възраст. Резултатът е само по области във вариантите – нормален, за наблюдение, изоставане. Има скринингова функция и дава показания за ранна детска интервенция.

Модифициран чек-лист за аутизъм до 3 годишна възраст, Ревизирана версия с Проследяващо интервю (M-CHAT-R/F) представлява 2-етапен базиран на сведение от родителите скринингов инструмент за разстройство на развитието от аутистичния спектър (РАС). Достъпен е за смартфон.

Методика за диагностично наблюдение на аутизма (ADOS-2) е стандартизиран инструмент за наблюдение и изследване на комуникацията, социалното взаимодействие и въображаемата игра при деца и юноши с цел диагностична оценка за РАС.

Посочените методики се изискват обучение в институциите, които имат права за разпространението им.

ВАЛИДАЦИЯ НА ВЪПРОСНИК ЗА ВЪЗРАСТИ И ЕТАПИ, ТРЕТА ВЕРСИЯ (ASQ-3) ЗА БЪЛГАРСКИ ДЕЦА

С. Николова

Катедра „Социална медицина и организация на здравеопазването“, МУ – Варна

„Ages and Stages Questionnaires, Third Edition“ (ASQ-3) е ключов инструмент за скрининг на ранното детско развитие, използван широко в клиничната практика. За да се осигури надеждност и приложимост в България, ASQ-3 е адаптиран чрез езикова и културна модификация, както и премахване на измерванията на 9-месечна възраст, налични в американската версия. Въпреки ограниченията в данните за тест-ретест и интер-рейтингова надеждност, процесът на калибриране гарантира психометричната валидност на инструмента.

Резултатите от психометричните измервания през 2015-2017 г. показват, че 16-19% от българските деца са изложени на риск от изоставане в развитието, което подчертава необходимостта от ранна интервенция и широко приложение на инструмента. Половите различия, при които момичетата показват по-високи резултати в комуникация, фини моторни умения и социални взаимодействия, налагат въвеждането на полово-специфични норми. Също така, социално-икономическите фактори оказват значимо влияние върху резултатите, като децата от по-бедни семейства показват по-ниски оценки.

ASQ-3 е ценен скринингов инструмент, тъй като, в партньорство с родителите, предоставя надеждни данни за детското развитие и подпомага навременната идентификация на нуждите от интервенция. Тази съвместна работа между специалисти и родители е ключова за успешното прилагане на инструмента и осигурява по-добра подкрепа на децата в риск, като подобрява ефективността и релевантността на оценките в българския контекст.

Ключови думи: Стандартизирани инструменти; Ранно детско развитие; Културна адаптация; Психометрични характеристики

СТРУКТУРА И ПРОГНОСТИЧНА СТОЙНОСТ НА БЪЛГАРСКИЯ ТЕСТ NDT5

Р. Йорданова-Козарева¹
М. Манолов²
Ив. Иванов¹

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Св. Георги“ –
Пловдив
Катедра по педиатрия
„Проф. д-р Иван Андреев“,
МУ – Пловдив,
²Великотърновски универ-
ситет „Св. Св. Кирил и Мето-
дий“ – Велико Търново
Пловдивски университет
„Паисий Хилендарски“ –
Пловдив

Тестът за нервно-психическо развитие на петгодишна възраст (NDT5) е разработен, стандартизиран и валидиран за българските деца през 2016г. Той се базира на резултатите на 434 случайно подбрани български деца от 18 града и 21 села от 54 детски градини. Пълният вариант на теста се състои от 89 показателя, разпределени в 12 области, а краткия - от 40 показателя в 5 области- двигателно (координационно) развитие, речево развитие, артикулация, невербален интелект и поведение. Изработена е обективна точкова оценка на всеки отделен показател. Праговата стойност, над която резултатът се приема за абнормен, е $X+1SD$.

Анализирани са оценките от Национално външно оценяване (НВО) след четвърти клас по „Български език и литература“ и „Математика“ на децата включени в оригиналната извадка от стандартизацията на NDT5. Намерени са резултатите на 352 деца и по двата изпита.

Краткия вариант на NDT5 показва умерена корелация с резултатите от академичния успех след четвърти клас. Установява се и умерена корелация с показателите, изследващи „Езиково развитие“ с оценките от НВО по „БЕЛ“ и „Математика“ и общата средна оценка. Умерена корелация се установява и между „Перцепция“ и оценката от НВО по „Математика“. Корелационните коефициенти на краткия вариант на NDT5 са по-високи спрямо тези на пълния вариант.

Изследвана е чувствителността и специфичността на NDT5-пълен и кратък вариант спрямо оценките от НВО по БЕЛ, НВО по математика и средната оценка от НВО. Чувствителността варира от 85,3 до 88,9, а специфичността – от 35,6 до 46,2.


NDT5 – пълен и кратък вариант са надеждни методики, измерващи базисни и трайни характеристики на НПР, имащи прогностично значение за училищната успеваемост.

АЛГОРИТЪМ ЗА ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ НА ДИАБЕТНА КЕТОАЦИДОЗА

Н. Янева

Клиника по детска ендокринология и болести на обмяната,
СБАЛ по детски болести
„Проф. Иван Митев”,
МУ – София

Диабетната кетоацидоза (ДКА) е остро, животозастрашаващо метаболитно нарушение, което се развива в резултат на абсолютен или относителен дефицит на циркулиращия инсулин и съчетаните ефекти от повишените нива на контраинсуларните хормони. Клиничната картина на ДКА включва основните симптоми на захарния диабет (полидипсия, полиурия) и признаците на вече настъпила ДКА, които са неспецифични: адинамия, сънливост, отказ от храна, гадене и/или повръщане, коремна болка, дълбоко и учестено дишане тип Kussmaul (обикновено при $pH < 7.2$), както и количествени нарушения в съзнанието (от обърканост и сънливост до кома). Ето защо при всяко дете с тези симптоми трябва да се измери кръвна захар. Биохимичните критерии за поставяне на диагноза ДКА са: гликемия >11 mmol/L, венозно $pH < 7.3$ или серумни бикарбонати <18 mmol/L и кетонемия (серумен β -хидроксibuтират ≥ 3 mmol/L) или кетонурия над (2+). Спешната оценка (в доболничната помощ) включва: оценка на състоянието, вкл. ниво на съзнание и изследване на плазмена глюкоза (с глюкомер и тест-лента за глюкоза), кръвно-газов анализ (КАС, АКР) и урина за кетони или капилярна кръв за бета-хидроксibuтират (с глюкомер и специална тест-лента за кетони), по възможност - и йонограма. Лечението на ДКА изисква венозна рехидратация, инсулиново лечение и корекция на електролитните нарушения, както и терапия на евентуалните преципитиращи причини, довели до метаболитна декомпенсация с ДКА. Лечението на тежка ДКА с $pH < 7.2$ или серумни бикарбонати < 10 mmol/L се провежда в центрове с опит или в интензивни отделения, където жизнените показатели, неврологичният статус и лабораторните показатели могат да бъдат постоянно мониторираны. При нужда се организира транспорт на пациента до болница и телефонен контакт с лекуващия екип. По време на транспорта се проследяват кръвната захар и кетоните в кръвта и се започва интравенозна рехидратация с 0.9% NaCl в обем 10 ml/kg за 30-60 мин. за възстановяване на циркулацията. Не се прави интравенозен болус от инсулин, както и корекция на ацидозата с бикарбонат.



XVI НАЦИОНАЛЕН КОНГРЕС
ПО ПЕДИАТРИЯ
С МЕЖДУНАРОДНО УЧАСТИЕ

ПОСТЕРИ

ДВА КЛИНИЧНИ СЛУЧАЯ НА СИНДРОМ НА VARAITSER-WINTER

Д. Атова
Цв. Велева
Тр. Делчев
М. Средкова
Д. Авджиева-Тзавелла

Клиника за лечение на деца
с генетични заболявания,
СБАЛ по детски болести
“Проф. Иван Митев” –
София

Въведение: Синдромът на Baraitser-Winter (BWCFFS) е рядко мултисистемно заболяване, характеризиращо се с отличителен лицев дисморфизъм, умствена недостатъчност, нисък ръст, колобома, сезоневрална глухота, мозъчни малформации, епилепсия, аномалии на отделителната и сърдечно-съдовата система. Причината за заболяването са патогенни варианти в два различни гена, кодиращи β и γ -актин- АСТВ и АСТG1.

Материали и методи: Представяме двама пациенти със синдром на Baraitser-Winter. Първият е на 13-годишно момче с характерен лицев дисморфизъм (груби черти, арковидно извити вежди, синофрис, хипертелоризъм, антимоноголоидни очни цепки, широк корен на носа, макростомия, ретрогнатия, диспластични ушни миди), скелетни аномалии и лека умствена недостатъчност. Резултатите от мултиплексна лигазно зависима амплификация, ехография на отделителна система, рентгенография на череп и гръбначен стълб са нормални. Вторият клиничен случай е на 7-годишно момче с лицев дисморфизъм (хипертелоризъм, издължени външни ъгли на клепачите, страбизъм, къса шия, птериgium коли, диспластични ушни миди), пектус каринатум, крипторхизъм, нарушения в клетъчния имунитет, единичен епилептичен пристъп, централен хипотиреоидизъм, рефрактерни зрителни нарушения, умствена недостатъчност. Резултатите от мултиплексна лигазно зависима амплификация, ехокардиография, ехография на коремни органи са нормални.

Резултати: Молекулярно-генетичният анализ при първия пациент е осъществен чрез NGS (BWCFFS панел), включващ три гена- АСТВ, АСТG1 и ANKRD11. Установен е вероятно патогенен вариант в гена АСТВ- с.220G>A (p.Gly74Ser). При втория пациент е проведено пълно екзомно секвениране (WES), което установява вероятно патогенен миссенс вариант в хетерозиготно състояние в гена АСТВ- с.1009T>C (p.Tyr337His).

Заключение: Почти всички описани случаи на BWCFFS са резултат от *de novo* възникнали мутации. Идентифицираните варианти не фигурират в базите данни. Представените клинични случаи разширяват генотипния спектър и генотип-фенотип корелациите при синдром на Baraitser-Winter.

КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА МОМИЧЕ СЪС СИНДРОМ НА EHLERS-DANLOS

Н. Парпулова¹
М. Средкова²
Ц. Велева²
Т. Делчев²
Д. Авджиева-Тзавелла²

¹Клиника по детски болести,
МБАЛ “Здравето” – София

²Клиника за лечение на
деца с генетични
заболявания,
СБАЛДБ “Проф. И. Митев” –
София

Въведение: Синдромът на Ehlers-Danlos представлява група наследствени нарушения, дължащи се на дефект в синтеза на колаген (тип I/ тип III), които засягат съединителната тъкан в кожата, костите, кръвоносните съдове и много други органи и тъкани. Дефектите в съединителната тъкан предизвикват симптоми, вариращи от халтави стави до животозастрашаващи усложнения. Различните типове на синдрома са свързани с различни генетични причини, някои от които се унаследяват. Познати са 13 типа въз основа на техните най-забележителни характеристики.

Клиничен случай: Представяме момиче на 14 год. родено от първа патологично протекла бременност с ИУХ и раждане по оперативен механизъм с тегло 2050 гр и дължина 45 см. С нормално физическо и НПР до момента. Фамилна анамнеза - баща с вродена контрактурна арахнодактилия, хипертрофична необструктивна кардиомиопатия, артериална хипертония, дислипидемия, дядо по бащина линия и брат с контрактурна арахнодактилия.

След прекаран Ковид-19 през 2020 г, при детето се установява лекостепенен пролапс на митрална клапа, без значими хемодинамични нарушения. Фотофобия, без отклонения от очен статус. Наблюдава се лесна уморяемост, болки в колената, глезените и гърба, като е отхвърлено ревматологично заболяване. С епизоди на “причерняване” и “шум в ушите”. Детето е с торакална сколиоза, scapula alatae, арахнодактилия на горни и долни крайници, хипермобилни стави, кутис лакса. Без отклонения в останалия соматичен статус.

Резултати: Проведеният NGS- панел за съединително-тъканни заболявания установява вариант с неясно значение с.260_262del(p.Thr87del) в гена COL5A1 - асоцииран с АД синдром Ehlers-Danlos. Същият вариант се установява при бащата и брата на детето.

Заключение: Всички форми на синдрома на Ehlers-Danlos засягат най-малко 1 на 5000 души по света. Приблизително 1 на 5 000 - 20 000 души имат най-често срещания тип синдром на Ehlers-Danlos. Важно е ранното поставяне на диагнозата за превенция на усложнения като разкъсване на кръвоносни съдове и травми, застрашаващи живота.

КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА МОМЧЕ С ДЕЛЕЦИЯ 1P36

Д. Мохамад¹
М. Средкова²
Ц. Велева²
Т. Делчев²
Д. Авджиева-Тзавелла²

¹Клиника по детски болести,
МБАЛ “Здравето” – София

²Клиника за лечение на
деца с генетични
заболявания,
СБАЛДБ “Проф. И. Митев” –
София

Въведение: Синдромът на делеция 1p36 се причинява от хетерозиготна делеция, която включва основно дисталната част на късото рамо на хромозома 1, с точки на прекъсване вариращи от 1p36.13 до 1p36.33. Честота му е между 1/5000 и 1/10 000 живородени. Симптомите могат да варират в зависимост от точното местоположение на хромозомната делеция. Характеризират се с вариabilно изоставане в НПР, лицев дисморфизъм, ендокринни нарушения и невиреене.

Клиничен случай: Представяме момче на 7 год. от първа непроследявана бременност, родено по оперативен механизъм (седалищно предлежание) в 39 г.с. малко за гестационната си възраст с тегло 2400 гр (SDS -2.6) , дължина 45 см (SDS -2.3), обиколка на глава 35 см (SDS 0.03). Липсва информация за НПР на детето в кърмаческа възраст. Поради установен микропенис и понижени стойности на LH и FSH е проведено лечение с Choriomon за 6 седмици през 2020 г.

На 7г е с нормални антропометрични показатели: ръст 128 см (SDS 0.6), тегло 27 кг (SDS 0.5), обиколка на глава 53.5см (SDS 1.1). Плагиоцефалия, лицев дисморфизъм - проминиращ метопичен шев, високо проминиращо чело, ретрогнатия. От полова система - пенис с дължина 4 см (на долна граница на нормата) и завършен десцензус на тестисите двустранно (обем 1.5 мл). Без отклонения в останалия соматичен статус. Детето говори с неясни думи и фрази. Проведените МРТ на главен мозък, ехокардиография и абдоминална ехография са в норма. Консултирано с психолог - с нормално развитие, IQ - 109.

Резултати: По повод на описаните прояви при детето последователно са проведени: кариограма - 46, XY, нормален мъжки кариотип. MLPA- анализ: делеция 1p36.33 (локус GABRD).

Заклучение: Синдромът на делеция на хромозома 1p36 (1p36DS) е един от най-честите микроделеционни синдроми. Няма специфично лечение, то е насочено към облекчаване на симптомите на заболяването. Установеният локус GABRD се характеризира с неврологична симптоматика, невропсихиатрични проблеми, гърчове (фебрилни, абсанси, миоклонично-атонични), налагащи проследяване и лечение при необходимост.

ВАРНЕНСКИ ЕКСПЕРТЕН ЦЕНТЪР ПО КОАГУЛОПАТИИ И РЕДКИ АНЕМИИ – 10-ГОДИШЕН ОПИТ

Е. Петева.
Г. Томова
М. Белчева
В. Калева

Клиника по детска клинична хематология и онкология, УМБАЛ „Св. Марина“ – Варна
Катедра Педиатрия, МУ „Параскев Стоянов“ – Варна

Целта на настоящото изложение е да се представи десет годишният опит на Експертният център по коагулопатии и редки анемии – Варна (ЕЦКРА), в лечението на вродени коагулационни нарушения и редки анемии.

За периода 2013 – 2023 г. в ЕЦКРА са лекувани 196 пациенти с вродени коагулационни нарушения и редки анемии на възраст от 6 мес. до 75 год. За всички пациенти са анализирани следните показатели: диагноза, пол, фамилна анамнеза, възраст при диагнозата, начални клинични изяви, тежест на заболяването и терапевтичен режим.

От изследваните 196 пациента, 136 са с коагулационни нарушения и 60 са с редки анемии. Според типа на коагулопатията 75 от пациентите са с Хемофилия А, 11 с Хемофилия Б, 11 с Болест на Вилебранд, 4 с афибриногенемия, 1 с дефицит на фактор II, 3 с дефицит на фактор VII и 2 с дефицит на фактор X. В центъра са регистрирани и 23 генетично доказани носителки. 29 % от пациентите са деца < 18 год. и 71 % са възрастни. 78 от пациентите са с тежка форма на заболяването, 13 със средно-тежка и 18 са със лека форма на заболяването.

Понастоящем пациентите с трансфузионно зависими анемии са 57 с таласемия майор, двама с дисеритропоетична анемия и един с дефицит на хексокиназа. Разпределени по възраст са 18 деца и 39 възрастни. 45 % от пациентите са от женски пол и 55 % от мъжки пол.

И двете групи пациенти са редовно проследявани от мултидисциплинарен екип включващ хематолог, ендокринолог, гастроентеролог, кардиолог и др, специалисти.

Представените резултати характеризират нозологичната структура и клиничен статус на пациентите с вродени коагулопатии и редки анемии, лекувани и проследявани в ЕЦКРА за периода 2013 – 2023 година. Амбицията на авторите е да се подобри качеството на грижа за тези пациенти и да се имплементират съвременните методи на лечение за тези редки заболявания.

ОСТРО БЪБРЕЧНО УВРЕЖДАНЕ ПРИ ПАЦИЕНТ СЪС СИСТЕМЕН ЛУПУС ЕРИМАТОЗУС

А. Василева¹
С. Янкова²
И. Иванова²
Г. Златанова²

¹УМБАЛ „Проф. Д-р Стоян Киркович“, Клиника по педиатрия

²СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“, Клиника по детска нефрология и хемодиализа

Увод: Системният лупус еритематозус (СЛЕ) представлява хронично, рецидивиращо мултисистемно заболяване на съединителната тъкан в резултат на имунна дисрегулация. Представлява типична имунокомплексна болест със засягане най-често на кожата, ставите, мозъка, отделителната система, серозните мембрани и кръвоносните съдове. Бъбреците са едни от най-сериозно засегнатите органи. Лупусният нефрит може да се прояви с хипертония, протеинурия, по-рядко хематурия и бъбречна недостатъчност или може да бъде асимптомен. При изява в детската възраст, заболяването има по-тежък ход.

Цел: Да се представи диагностично-терапевтичния подход при случай на пациент със СЛЕ и остро бъбречно увреждане.

Материал и методи: Касае се за момиче на 14-годишна възраст с анамнестични данни за артралгия и засилващ се оточен синдром. Резултатите от клиничния преглед, проведените лабораторни и имунологични изследвания, дават основание за поставяне на диагнозата СЛЕ. Независимо от стартираната терапия детето е с данни за бързо влошаване на бъбречната функция – изразена азотемия (GFR 44.4 – 15.9 ml/min/1.73 m²), олигурия, генерализирана оточност и високостепенна артериална хипертония.

Резултати: Успоредно с имunosупресивната терапия се започна и бъбречно-заместителна (хемодиализа), което доведе до нормализиране на диурезата, преодоляване на оточния синдром, подобряване на бъбречната функция и стойностите на артериалното налягане. Приложеното лечение позволи преустановяване на хемодиализата.

Заключение: Лупусният нефрит, прогресиращ до остро бъбречно увреждане, е рядка клинична изява на СЛЕ в детската възраст. Диагностициран и лекуван навреме, може да предотврати загуба на бъбречна функция и възникването на потенциални усложнения.

Ключови думи: Системен лупус еритематозус, остро бъбречно увреждане, лупусен нефрит.

ОЦЕНКА НА БЪБРЕЧНАТА ФУНКЦИЯ ПРИ НЕДОНОСЕНИ ДЕЦА

В. Малинова^{1,2}
Р. Маркова^{1,2}
М. Гайдарова^{1,3}

¹Първа детска консултативна клиника – София

²МУ – Плевен

³Клиника по детска нефрология и хемодиализа, СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ – София

Увод: Оценката на бъбречната функция е важна за диагностициране на остри и хронични бъбречни заболявания, проследяване прогресията на бъбречната увреда, дозиране на медикаменти и определяне прогнозата за изхода на заболяването. Златен стандарт за оценка на бъбречната функция е измерването на скоростта на гломерулната филтрация (glomerular filtration rate, GFR). Серумният креатинин е общоприет ендогенен маркер за оценка на бъбречна функция. Недоносеността представлява рисков фактор за развитие на хронично бъбречно заболяване. Съществуват епидемиологични проучвания, които показват понижена скорост на гломерулна филтрация при деца, родени недоносени.

Материали и методи: Включени са 40 деца, родени недоносени (преди 38 г.с.) с телесно тегло под 2500 гр, проследени в амбулатория, на средна възраст 5 г. и 9 мес. (от 5 месеца до 13 г. и 5 мес.). Взета е серумна проба от пациентите за определяне на серумен креатинин по ензимен метод. Целта е да се оцени бъбречната функция на деца, родени недоносени.

Резултати: Скоростта на гломерулна филтрация е изчислена по формулата на Schwartz. Резултатите от изчислената гломерулна филтрация на недоносените пациенти представяме в три групи: пациенти с нормална бъбречна функция, с понижена бъбречна функция и с гломерулна хиперфилтрация. Насочваме вниманието към проследяване и превенция и на трите групи, но най-вече на тези с понижена бъбречна функция и гломерулна хиперфилтрация.

Заклучение: Децата, родени недоносени имат необходимост от проследяване по отношение на бъбречната функция във връзка с риск от хронично бъбречно заболяване. Изчисляването на GFR по формулата на Schwartz е златен стандарт за оценка на бъбречната функция. Ранното откриване на бъбречната увреда е ключова за предприемане на ренопротективни мерки и забавяне прогресията на заболяването.

Ключови думи: Недоносеност, скорост на гломерулна филтрация, хронично бъбречно заболяване, бъбречна функция

ТРОМБОТИЧНА ТРОМБОЦИТОПЕНИЧНА ПУРПУРА

М. Балабанова
Г. Златанова
Ст. Янкова
Б. Стоилов

СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“, Клиника по детска нефрология и хемодиализа

Увод: Тромботична тромбоцитопенична пурпура (ТТП) е рядка живото-застрашаваща форма на тромботична микроангиопатия, характеризираща се с фебрилитет, тежка тромбоцитопения, изразени кожни хеморагии, микроангиопатична хемолитична анемия, неврологична симптоматика и органна недостатъчност (най-често бъбречна). Съществуват две форми - вродена (идиопатична, синдром на Urshaw-Schulman) и придобита (имуномедирана).

Цел: Да се представи типичен случай на придобита форма на ТТП и с това да се насочи вниманието на клинициста към съществуването на това рядко състояние, методи за диагностика, предоставяне на информация по отношение на лечението и започването му в най-ранен порядък.

Материал и метод: Пациент на 17 години с биопсично доказан мембранозен гломерулонефрит след дебют на кортико-резистентен нефротичен синдром. Терапията с Циклоспорин А постига пълна ремисия. Лечението е преустановено самоволно, което води до нов рецидив на нефротичния синдром. Стартираната кортикостероидна терапия постига ремисия, но на фона на лечението се явяват хематоми, световъртеж, многократни повръщания, изтръпване на крайници и устни, фебрилитет и обилно менструално кървене. Проведените параклинични изследвания показват характерна констелация за ТТП – тромбоцитопения, микроангиопатична хемолитична анемия и нарушение в коагулационния статус с екстремни стойности на Д-димерите. Диагнозата придобита ТТП е потвърдена чрез имунологично изследване, което установява висок титър на инхибиторни антитела. Започнато е лечение с плазмафереза, кортикостероид и моноклонално антитяло.

Резултати: Комплексната терапия при пациента е с много добър резултат по отношение на ТТП.

Заклучение: Плазмаферезата има отличен, но краткотраен ефект при пациента. Продължителна ремисия се постига след приложението на биологично лечение.

Ключови думи: тромботична тромбоцитопенична пурпура, ADAMTS-13, плазмафереза

НАСЛЕДСТВЕН ДЕФИЦИТ НА АНТИТРОМБИН III

Ив. Тотева
Ст. Янкова
Г. Златанова

Клиника по детска
нефрология и
хемодиализа,
СБАЛДБ „Проф. Иван Ми-
тев“ – София

Увод: Антитромбин III е вит.К-независима протеаза, кодирана от SERPINC1 гена (1q25.1), която играе съществена роля в процесите на съсирване на кръвта. Дефицитът на антитромбин III води до повишен риск от артериални и венозни тромбози. Вродените форми се унаследяват по автозомно-доминантен или автозомно-рецесивен път. Автозомно-рецесивната форма представлява тежко и много често несъвместимо с живота състояние с изява още в неонаталния или ранния кърмачески период.

Цел: Да се представи рядък случай на автозомно-рецесивна форма на наследствен дефицит на антитромбин III, както и подхода за лечение и проследяване при пациенти с доказано заболяване.

Материал и метод: Момче на 3-годишна възраст с анамнеза за остра бъбречна увреда в неонаталния период в хода на интеркурентна инфекция. Извършените образни изследвания (УЗ, ЯМР) показват тромбоза на лява бъбречна артерия. Започнатата антикоагулантна терапия не е прилагана системно. След двегодишен период детето отново е с данни за остра бъбречна увреда, както и високостепенна артериална хипертония. Проведените лабораторни изследвания установяват тежък дефицит на антитромбин III (17%). Генетичният анализ доказва хомозиготно носителство на c391C>T, pLeu131Phe в SERPINC1 гена.

Резултати: Проведената комплексна терапия (хемодиализа, заместително лечение с антитромбин III, антикоагулант) доведе до частично реканализиране на бъбречната артерия, добра спонтанна диуреза и позволи преустановяване на диализното лечение. Артериалната хипертония наложи приложение на четворна антихипертензивна терапия.

Заключение: Наследственият дефицит на антитромбин III е рядка, но потенциално лечима причина за остра бъбречна увреда в детската възраст. Неразпознатата навреме, води до необратими промени и загуба на органа функция.

Ключови думи: Антитромбин III, остра бъбречна увреда

ЦИСТИНУРИЯ В ДЕТСКАТА ВЪЗРАСТ

Ир. Димитрова
Ст. Янкова
Г. Златанова

Клиника по детска
нефрология и
хемодиализа,
СБАЛДБ „Проф. Иван Ми-
тев“ – София

Увод: Цистинурията е най-честата генетична причина за нефролитиаза при децата. Представлява наследствена аминокиселинна ацидурия, при която генетичният дефект засяга реабсорбцията на цистин в проксималния тубул на бъбрека. Два гена са отговорни за заболяването - SLC3A1 и SLC7A9, кодиращи две субединици на хетеродимерен транспортер.

Цел: Да се представи клиничен случай на цистинурия с тежко протичане при две деца с фамилна родственоост.

Материал и метод: Момичета на 5 и 13 години от семейство с неуточнена фамилност за нефролитиаза. При по-голямото момиче е установена двустранна нефролитиаза на шест годишна възраст в хода на уроинфекция. По-малкото дете е с дневна инконтиненция и лумбална болка при поставяне на диагнозата. Ехографски и при двете деца се установява медуларна нефрокалциноза и изразена нефролитиаза. Проведените изследвания установяват нормална екскреция на калций, оксалати, цитрат и пикочна киселина в урината, както и липса на отклонения в кръвните изследвания. Химичният анализ на отделен конкремент показва 100% съдържание на цистин. Заболяването е генетично потвърдено - хомозиготно състояние с.647C>T (p.Thr126Met) в екзон 3 на гена SLC3A1. Започната е комплексна терапия – повишен прием на течности, алкализирание на урината, приложение на ACE инхибитор и хелатор. Независимо от консервативните мерки при двете деца има множество хоспитализации в детска урологична клиника за извършване на литотрипсия, поставяне на JJ катетър, извеждане на нефростома и др. Рецидивиращите симптомни и безсимптомни уроинфекции са съпътстващ проблем.

Резултати: Консервативната терапия води до намаляване екскрецията на цистин в урината, но няма ефект по отношение на вече образуваните конкременти и не отменя нуждата от литотрипсия и хирургично лечение.

Заключение: Цистинурията е рядка причина за нефролитиаза в детската възраст (6-8%), но лечението ѝ изисква мултидисциплинарен екип, а прогнозата (хронично бъбречно заболяване) се определя от предотвратяване образуването на нови конкременти.

КЛИНИЧНО ПРИЛОЖЕНИЕ НА ФОРСИРАНИТЕ ОСЦИЛАЦИИ ПРИ ЗДРАВИ ДЕЦА И БОЛЕДУВАЩИ ОТ РЕСПИРАТОРНИ БОЛЕСТИ

Пл. Стоименова
Ст. Мандаджиева
Бл. Маринов

Катедра по патологична
физиология,
МУ – Пловдив

Въведение: Диагностиката на респираторните заболявания при децата винаги е била голямо предизвикателство. Златен стандарт в диагностиката на обструкциите на дихателните пътища е спирометрията, но тя изисква усилия и е трудна за изпълнение, особено при деца. Ето защо през последните години ФОТ (техника на форсираните осцилации) набира популярност, поради лесното и бързо изпълнение, както и високата чувствителност на метода.

Материали и методи: Техниката на форсираните осцилации представлява неинвазивен метод за оценка на белодробните функции, който използва осцилиращ сигнал и изисква само спокойно спонтанно дишане. Осцилациите водят до вибрация на въздушния поток от устната кухина до алвеолите. Тези осцилации са с малка амплитуда и са насложени върху спонтанното дишане на пациента. Методът измерва съпротивлението на дихателните пътища, достигайки дори до най-периферните сегменти.

Резултати: Изследвани бяха 100 деца с апарат RESMON PRO. Всички деца над 7 годишна възраст успяха да извършват изследването без затруднения. Основната трудност се наблюдава при децата под 4 годишна възраст дори при присъствието на родител. Основните наблюдавани проблеми бяха плач поради страх от изследването и смях, поради леко гъделичкащия ефект на осцилациите в устната кухина на децата.

35 деца на възраст 6-8 години бяха изследвани с ФОТ и спирометър за оценка на успешността на изпълнението на маньоврите. Форсираните маньоври на издишване при спирометрия бяха извършени с успех само при 20% от децата, докато 100% от децата извършиха ФОТ правилно.

Заклучение: Методът на форсираните осцилации е изключително подходящ за малки деца в предучилищна възраст, деца с екзацербирала астма и некооперативни пациенти, защото изследването не изисква специални маньоври както спирометрията.

Подходящ е също за определяне на обратимостта на обструкцията чрез провеждане на бронходилататорен тест. Тези предимства налагат по-интензивното му използване в ежедневната практика.

ХАБИТУАЛНАТА КАШЛИЦА – ОЩЕ ЕДНА ПОСЛЕДИЦА ОТ ПАНДЕМИЯТА С COVID19

И. Тодорова-Сефанова¹
Вера Папочиева¹
Димитринка Митева^{1,2}
Кристин Генкова²
Гергана Петрова^{1,2}

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Александровска“ –
София

²Катедра по педиатрия, Ме-
дицински факултет,
МУ – София

Кашлицата е един от главните симптоми, за които се търси лекарска помощ. Кашлицата е важен и физиологичен протективен рефлекс, който изчиства дихателните пътища от секрети, инхалирани или аспирирани частици. Деца без видими белези на заболяване, могат да кашлят средно около 11-12 пъти на ден.

Психогенната кашлица се нарича още и хабитуална или тикова. Между 3 и 10% децата с хронична кашлица страдат от подобна кашлица. Това са пациенти, чиито близки силно се тревожат и фиксират вниманието си върху всички симптоми от страна на дихателната система. Обикновено тази кашлица се наблюдава в ситуации, когато детето иска да привлече вниманието на околните върху себе си или да постигне определени цели. Диагнозата в тези случаи се поставя само след изключване на органични причини за кашлица. Въпреки лечението дори с мощни антитусивни средства тази кашлица не се повлиява

Представяме клиничен случай на 10-годишно момче, което периодично започва да кашля със суха, метално-звучаща, много честа кашлица. Кашлицата е започнала след драматична COVID19 инфекция при майката, която инструктира детето да се обади на 112, ако случайно „падне и умре“. Почти всички възможни причини за хронична кашлица при детето са изключени. Не е имало ефект от предложените различни антитусивни лекарства. Насочено е към психолог, с когото се работи в момента.

Заключение: COVID19 пандемията засегна тежко физическото, но и психическото здраве на хората по целия свят. В началото се смяташе, че децата са пощадени от пандемията, но с течение на времето се оказва, че това не е точно така. Психогенната кашлица е рядка патология и не се обсъжда често в педиатричните среди. Доказано е обаче, че в кризисно състояние точно както пандемичната ситуация честотата на психосоматичните проблеми рязко се повишава. Подобни случаи се докладват все по-често през последните 2 години, и почти всички са свързани с COVID19. Диагнозата психогенна кашлица е преди всичко диагноза на изключване при изключително широка диференциална диагноза. Навременната психологическа намеса е ключът към бързото решаване на проблема.

СЕРОРАЗПРОСТРАНЕНИЕ НА ТОКСОКАРОЗА СРЕД ДЕТСКОТО НАСЕЛЕНИЕ В СТРАНАТА – СРАВНЕНИЕ НА ЧЕСТОТА СРЕД ДЕЦА С И БЕЗ АСТМА С ПРЕДСТАВЯНЕ НА 2 КЛИНИЧНИ СЛУЧАЯ

Б. Георгиева^{1,3}

Д. Митева^{1,3}

Сн. Парина¹

В. Велев^{2,4}

Г. Петрова^{1,3}

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Александровска“ –
София

²СБАЛИПБ „Проф. Иван Ки-
ров“ – София

³Катедра по педиатрия, Ме-
дицински факултет,
МУ – София

⁴Катедра по инфекциозни
болести, паразитология и
тропическа медицина,
Медицински факултет,
МУ – София

Токсокарозата е разпространена в цял свят хронично-рецидивираща хелминтозооза с честота 1-37% в различните страни. Човек се заразява чрез поглъщане на инвазиоспособни яйца на нематодите *Toxocara canis* и *cati*, които в организма се превръщат в ларви, мигриращи из различни органи, предизвикващи възпалителни и имуноалергични реакции. Различаваме 4 клинични форми. Симптомите са разнообразни. Отклоненията в лабораторните изследвания, макар и незадължителни, са кръвна еозинофилия, високи общи Ig E, по-рядко ускорена СУЕ, левкоцитоза, анемия. Диагнозата се поставя обичайно със серологични изследвания (Elisa и потвърдителен Western blot) за откриване на антитела срещу екскреторно-секреторните антигени на ларвите на *Toxocara*. Редица проучвания и мета-анализи оценяват връзката между токсокароза и астма/bronхиална хиперреактивност.

В клиниката по педиатрия, УМБАЛ „Александровска“ за 1 година /април 23г-април 24г/ са изследвани 120 деца, от които 66 с диагностицирана астма и/или рецидивиращи (>3) епизода на бронхиална обструкция и контролна група от 54 деца с други диагнози. От групата на астматиците 9 (13,6%) са с положителен Western blot (+/- положителна Elisa), от контролната - 1 дете (1,85%).

Две от положителните деца (които представяме по-подробно) са с Eo >10% и Ig E >2000 IU/ml. При 9 от децата е проведено лечение с Албендазол 400мг/дневно 7-10 дни. Четири деца (2 с астма и 2 без астма) са с положителни/гранични антитела от Elisa, но отрицателен Western blot.

Заключение: Токсокарозата би могла да се търси при пациенти с алергични и респираторни прояви. С особено внимание трябва да се изследват и деца, които се лекуват за бронхиална астма и са с лош контрол. Наличието на еозинофилия при тях не винаги е белег за тежка алергична астма.

ЧЕСТИ РЕСПИРАТОРНИ ИНФЕКЦИИ – КАКВО Е НИВОТО НА ВИТАМИН Д ?

К. Генкова¹
В. Папочиева¹
И. Николов¹
Я. Андонова¹
С. Георгиев¹
Д. Петкова¹
Ю. Ердинчова¹
Г. Петрова^{1,2}

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Александровска“ –
София

²Катедра по педиатрия, Ме-
дицински факултет,
МУ – София

Биологичните функции на витамин Д надхвърлят известните калциево-фосфатната хомеостаза и костния метаболизъм. Доказано, че дефицит на витамин Д е свързан с по-чести остри респираторни инфекции (ОРИ). Дефицит на витамин Д е свързан и с по-тежко протичане на ОРИ. Тъй като децата губят майчиния имуноглобулин G по време на първата година от живота си и имат ограничен придобит имунитет, голяма част от тях боледуват от неусложнени ОРИ от три до пет пъти годишно, а някои дори ежемесечно. Тази група деца която е с по-висока честота на ОРИ в сравнение с техните връстници определяме като с „често боледуващи деца“ (ЧБД).

За период от три календарни години са изследвани и проследявани 189 ЧБД на възраст от 1 година и 9 месеца до 17 години и 10 месеца, почти еднакво полово разпределение (93 момчета и 96 момичета).

Резултати: От 189 деца само 42 са с достатъчно ниво на витамин Д. Леки отклонения в резултатите от имунитета са открити при почти една трета от децата, както относително същия брой са и децата с по-сериозни отклонения. С генетично потвърден тежък имунен дефицит са 13 деца. На всички деца с дефицит на витамин Д е предписана суплементация и имуномодулация съобразно имунните отклонения. При сравнение на резултатите след 6-месечна субституция с витамин Д, повече от половината деца покриват критериите за нормални стойности на витамин Д. Тези деца са и със значително по-малко епизоди на ОРИ в сравнение преди терапията.

Заклучение: Когато едно детето е ЧБД трябва да се изследва за подлежащ витамин Д дефицит. Подчертаваме, че интерпретацията на нивата на витамин Д трябва да се отбележи сезона на изследването и състоянието на детето. Ето защо назначаването на витамин Д без предварителна клинична и лабораторна оценка на детето е препоръчително. Трябва да се отбележи, че роля за честите боелдувания има и заседналият начин на живот и неправилното хранене. Освен с насоки към здравословен начин на живот суплементацията на витамини може да бъде решение на проблема ЧБД. Субституцията с витамин Д при доказан дефицит намалява честотата на ОРИ при децата.

ЧОВЕШКИ ХЕРПЕСЕН ВИРУС 7 И РЕЦИДИВИРАЩИ РЕСПИРАТОРНИ ИНФЕКЦИИ ПРИ ДЕЦА

В. Папочиева¹
К. Генкова¹
И. Николов¹
Ю. Ердинчова¹
С. Георгиев¹
Д. Петкова¹
С. Федева¹
Г. Петрова^{1,2}

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Александровска“ –
София

²Катедра по педиатрия,
Медицински факултет,
МУ – София

Херпесните вируси са разпространени в световен мащаб и причиняват различни заболявания, включително афти, генитален херпес, стромален кератит, рак, менингит и енцефалит. Педиатрите са добре запознати с повечето от тези вируси, но човешкият херпесен вирус 7 (HHV-7) е по-малко проучен.

Едно проучване при възрастни показва, че наличието на HHV-7 при пациенти с тежка пневмония е свързано с по-млада възраст, въпреки че не е установено HHV-7 да е независим рисков фактор за смъртността в кохортата.

Цел: Да се търси връзка между повтарящите се респираторни инфекции, бронхиалната астма и HHV-7 при деца.

Материали и методи: За период от 19 месеца клинично, имунологично и вирусологично (за херпесни вируси) са изследвани 229 деца (на възраст от 1,6 до 17,9 години) с анамнеза за рецидивиращи респираторни инфекции.

Резултати: HHV-7 инфекция е доказана при 29 деца (15 момчета, средна възраст $8,31 \pm 4,2$ години), докато HHV6 при 13 (5 момичета, средна възраст $4,01 \pm 0,6$ години), EBV при 7 (2 момичета, средна възраст $3,26 \pm 1,3$ години) и CMV при едно момче. Както и при други проучвания, HHV7 се открива в малко по-голяма възраст на децата в сравнение с HHV6. Над 50% от пациентите, положителни за HHV7 имат някаква алергична проява и/или астма. Само пациенти с повишен IgE обаче имат и положителен бронходилататорен отговор (БДО), докато другите пациенти, инфектирани с HHV7 и „диагностицирани“ с астма – са с отрицателен БДО и нисък общ IgE. Преоцени се диагнозата астма при тези пациенти и терапията бе променена.

Заклучение: HHV7 е най-често изолираният херпесен вирус при нашите пациенти. HHV7 е все още сравнително неизвестен враг при пациенти с повтарящи се респираторни инфекции и може би играе своята роля в клиничното протичане, която все още трябва да бъде проучена.

Ключови думи: астма, херпесни вируси, често боледуващи деца

БИОЛОГИЧНИТЕ МЕДИКАМЕНТИ - ТЕРАПИЯТА НА БЪДЕЩЕТО В ДЕТСКАТА ПУЛМОЛОГИЯ ДНЕС

С. Милева^{1,2}
В. Папочиева¹
П. Костова^{1,2}
Д. Митева^{1,2}
Б. Георгиева^{1,2}
К. Генкова¹
Г. Петрова^{1,2}

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Александровска“ –
София

²Катедра по педиатрия,
Медицински факултет,
МУ – София

Биологичната терапия представлява бъдещето на медицината, поради нейната целенасочена ефикасност и добра поносимост. За последното десетилетие все повече молекули навлизат в клиничната практика особено в онкохематологията и ревматологията. По отношение на пулмологичната патология едва наскоро истинският потенциал на биологичните продукти започна да се открива. Много се работи и ударно се въвеждат медикаменти за бронхиална астма, но много по-трудно се въвеждат биологични медикаменти за много от по-редките заболявания.

Другият основен проблем, с който се сблъскваме като педиатри е че „колкото по-малко е детето, толкова по-късно може да се възползва от медицинския прогрес“ и това важи в пълна сила за биологичната терапия. Би било жалко, ако днешните деца пациенти достигнат зряла възраст, без да имат шанса да изпитат потенциалните ползи, които биологичната терапия може да има върху тяхното заболяване и качество на живот. За да се преборим с тази дилема се налага да прилагаме биологична терапия при децата off label.

Споделяме нашия опит от off label приложението на биологични препарати при пациенти с муковисцидоза, с имунни дефицити и респираторни усложнения.

Надяваме се, че споделянето на тези случаи ще допринесе за по-бързият и по-лесен достъп до биологични медикаменти на децата пациенти с подобни страдания.

Ключови думи: моноклонални антитела, off label, хронично белодробно засягане

ИЗ „ПАЛИТРАТА“ В КЛИНИЧНИТЕ ПРОЯВИ НА Mycoplasma pneumoniae

П. Костова^{1,2}
Б. Георгиева^{1,2}
Д. Митева^{1,2}
С. Парина¹
Г. Петрова^{1,2}
С. Милева^{1,2}

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Александровска“ –
София

²Катедра по педиатрия, Ме-
дицински факултет,
МУ – София

Mycoplasma pneumoniae (*M. pneumoniae*) е чест причинител на инфекции на горните и долните дихателни пътища при децата. Въпреки че инфекциите обичайно протичат леко с неспецифични симптоми, този микроорганизъм е една от водещите причини за пневмония, придобита в обществото (CAP). До 10% от заразените с *M. pneumoniae* деца развиват пневмония. В пейзажа на педиатричните респираторни заболявания, *M. pneumoniae* също е разпознат като провокиращ фактор за бронхиална обструкция, особено при деца с персистираща обструкция, която не отговаря на адекватно лечение с инхалаторни кортикостероиди. Описани са множество извънбелодробни прояви, засягащи различни органи, включително кожа, лигавици, мускули, стави, сърце и централна нервна система. Въпреки че патогенезата все още не е напълно изяснена (вероятно варира в зависимост от различните видове извънбелодробни прояви), се предполага, че тя е имунно-медирана. При пациенти с *M. pneumoniae* инфекции, предимно придобити в обществото, може да се наблюдава тежко акромукозно представяне с мукозит, конюнктивит и тартоидни или булозни кожни ерупции. Този вариант се среща най-често при млади момчета и юноши. Липсата на клетъчна стена прави *M. pneumoniae* резистентен към β -лактамни антибиотици. Антибиотиците, които са ефективни срещу *M. pneumoniae*, включват макролиди, тетрациклини и флуорохинолони. Макролидите се използват широко в световен мащаб и това е довело до тревожни нива на резистентност сред *Streptococcus pneumoniae* и *M. pneumoniae*. Съобщеното разпространение на макролид-резистентни *M. pneumoniae* е особено високо в Азия – над 90% в някои региони, което води до рефрактерни на терапия CAP. Представяме 4 интересни случая, показващи разнообразието на клиничните прояви при *M. pneumoniae* инфекция.

Ключови думи: бронхиолит, плевропневмония, обрив

ИМИТАТОРЪТ MYCOPLASMA PNEUMONIAE

Б. Данкова
Б. Найденова
П. Павлов
Х. Катаат
В. Тенева
Бл. Ангелова

Клиника по детска
пневмология и фтизиатрия,
УМБАЛ „Св. Ив. Рилски“
– София

Микроорганизмът *Mycoplasma pneumoniae*, известно още като Агент на Eaton, е изолиран като причинител на дишателни инфекции. Най-често засяга деца между 5 и 18-годишна възраст.

Клинично микоплазмената инфекция протича като фарингит, ларингит, трахеит, трахеобронхит, бронхит, пневмонии. Възможно е и безсимптомно носителство.

Цел на настоящото изследване е да представи клинично-рентгенологичното многообразие на белодробните заболявания, предизвикани от *Mycoplasma pneumoniae*, както и възможни усложнения.

Представени са три случая на деца с микоплазмена инфекция, протичаща като пневмония, хилусен лимфаденит и прояви на васкулит в хода на инфекцията. Демонстрирана е характерната особеност на микоплазмената пневмония с т.нар. клинично-рентгенологична дисоциация - оскъдна физикална находка и запазено общо състояние на фона на изразени рентгено-морфологични изменения.

Микоплазмената пневмония няма специфичен рентгенологичен образ. Рентгено-морфологичните промени са разнообразни като локализация с най-вече едностранно засягане, с наличие на интерстициални, алвеоларни или конфлуиращи инфилтративни изменения с различен размери плътност, често придружени с хилусна аденопатия. Описани са и случаи на белодробна консолидация. Рядко има и плеврално ангажиране.

В заключение, разнообразната клинична и рентгено-морфологична картина и специфичния терапевтичен алгоритъм изискват етиологичното уточняване чрез провеждане на серологични изследвания или полимеразна верижна реакция (PCR).

Ключови думи: микоплазмена инфекция, микоплазмена пневмония, рентгенов образ на микоплазмената пневмония, усложнения при микоплазмена инфекция

СЕНСИБИЛИЗАЦИЯ КЪМ АЕРОАЛЕРГЕНИ ПРИ ПАЦИЕНТИ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ С АЛЕРГИЧЕН РИНИТ И АСТМА

Н. Българанов
С. Елкина
М. Петкова
И. Халваджиян

Клиника по педиатрия,
УМБАЛ “Д-р Георги
Странски” – Плевен

Въведение: Алергичният ринит (АР) и астмата (А) са най-честите хронични заболявания в детска възраст. Разкриването на структурата на сенсibiliзация към аероалергени при пациенти с АР и/или А е от съществено значение, както за поставянето на диагнозата, така и за провеждането на комплексна терапия. Целта на проучването е да се определи честотата на сенсibiliзация към аероалергените с най-голямо клинично значение при пациенти с АР и/или А.

Материали и методи: Чрез провеждане на Skin prick test (SPT) са изследвани 425 пациенти (244 момчета и 181 момичета) на възраст от 4 до 17 години, с поставена диагноза АР и/или А. SPT бяха проведени със стандартни екстракти, включващи: полени (плевели, треви, дърветата), микрокърлежи от домашен прах (*Dermatophagoides pteronyssimus* и *Dermatophagoides farinae*), алергени от животински произход (котка, куче, пух и пера, хлебарка) и плесени (*Alternaria alternata*, *Penicillium mix*, *Aspergillus mix*, *Cladosporium mix*).

Резултати: От всички изследвани, поне един положителен SPT се установи при 346 деца (81,4%). От тях при 159 (37,4%) се установи сенсibiliзация към полени; при 201 (47,3%) към микрокърлежи от домашен прах; при 127 (29,9%) към алергени от животински произход и при 113 (26,6%) към плесенни алергени. При 79 пациенти (18,6%) всички SPT бяха отрицателни.

Заклучение: В изследвания контингент, най-често сенсibiliзация се доказва към микрокърлежите на домашния прах. SPT е ефективен, евтин, бърз и безопасен метод за поставяне на етиологична диагноза при пациенти с АР и А.

Ключови думи: алергичен ринит, астма, аероалергени, сенсibiliзация, Skin prick test.

ТИКОВИ РАЗСТРОЙСТВА В ДИФЕРЕНЦИАЛНАТА ДИАГНОЗА НА ХРОНИЧНАТА КАШЛИЦА ПРИ ДЕЦАТА

Ел. Стоева
Р. Маркова

МЦ “Първа детска консултативна клиника” – София
МУ – Плевен

Въведение: Кашлицата е важен защитен рефлекс за изхвърляне на секрети от дихателните пътища. Острата кашлица най-често е свързана с инфекциозна патология и преминава в рамките на 2-3 седмици. Понякога може да има протрахиран или рецидивиращ ход. При по-продължителен ход и давност над 4 седмици говорим за хронична кашлица.

При пациенти, при които няма данни за подлежащо респираторно или системно заболяване, както и пациенти, които не отговарят на проведено емпирично лечение, в диференциалната диагноза трябва да се има предвид психогенната и тиковата кашлица.

Материали, методи, резултати: В постера представяме пациенти на възраст между 4 и 12 години, консултирани в клиниката с детски пулмолог по повод на хронична кашлица. При проведения физикален преглед, лабораторни и функционални изследвания (спирометрия) не са установени отклонения. При всички изследвани пациенти са установени долно-гранични стойности на магнезий в серума.

Проведена е терапия с магнезиев оксид в рамките на четири седмици и е установено клинично подобрене с разреждане и намаляване на кашличните епизоди.

Изводи: Диференциалната диагноза на хроничната кашлица при деца трябва да включва както тикови нарушения, така и психогенна кашлица. Тиковите разстройства могат да бъдат диагностицирани лесно с подробна анамнеза. Разпознаването на тези нарушения от педиатрите ще намали честотата на грешните диагнози и неподходящите терапии при деца с оплаквания от хронична кашлица.

АНКЕТНО ПРОУЧВАНЕ НА АЛЕРГИЧНИТЕ ПРОЯВИ ПРИ ПАЦИЕНТИ С МУКОВИСЦИДОЗА

Г. Петрова^{1,2}
М. Байчева^{2,3}
В. Папочиева¹
П. Костова^{1,2}
Д. Митева^{1,2}
С. Милева^{1,2}
К. Генкова¹

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Александровска“ –
София

²Катедра по педиатрия,
Медицински факултет,
МУ – София

³Клиника по детска
гастроентерология,
СБАЛДБ „Проф. Иван Ми-
тев“ – София

Пациентите с муковисцидоза (МВ) не са защитени от други заболявания. Тъй като алергиите са доста често срещани през миналия век, не е изненадващо, че много пациенти с МВ имат съпътстващи алергии. Най-проблема за тези пациенти е медикаментозната алергия, което ограничава лекарите при избор на подходящо лечение.

Проведохме анкетно изследване на алергиите сред пациентите с МВ.

Резултати: получени са 101 отговора на анкетата, според които 14 пациента имат медикаментозна алергия, 11 – хранителна алергия, 8- алергия към полени и още 5 имат други алергии. Най-често медикаментозните алергии са свързани с антибиотици. А най-честата изява на алергия е обрив (18 пациента), следван от кашлица, диария и повръщане. Никой пациент не съобщава за новопоявила се алергия след начало на CFTR-модулираща терапия или алергия към нея

Обсъждане: Пациентите с МВ приемат ежедневно огромен брой лекарства. В случай на инфекция или усложнение се добавят и допълнителни медикаменти. В някои случаи няма възможност да не се прилага даден антибиотик, поради което особено при пациенти с МВ, се преценява ползата и възможния риск и се търси алтернативен начин да се „заобиколи“ алергичната реакция – например даване на медикамента с антихистамини или кортикостероиди.

Заклучение: Все още не е настъпил момента в който пациентите с МВ няма да имат нужда от медикаменти ежедневно, до тогава доброто познаване и предвиждането за възможни алергични прояви е важно с цел по-доброто лечение и контрол на заболяването.

Ключови думи: обрив, кашлица, диария

ДВА СЛУЧАЯ НА СИНДРОМ НА КАРТАГЕНЕР

И. Николов¹
Ж. Стоичкова²
В. Папочиева¹
П. Переновска¹
К. Генкова¹
Ю. Ердинчова¹
С. Георгиев¹
Д. Петкова¹
Г. Петрова^{1,3}

¹Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Александровска“ –
София

²Медицински център 1 –
Бургас

³Катедра по педиатрия,
Медицински факултет,
МУ – София

Първичната цилиарна дискинезия (PCD) е рядко генетично заболяване, което причинява нарушен мукоцилиарен клирънс поради напълно или почти липсващото движение на ресничките. Приблизително половината от засегнатите лица имат и огледален образ на вътрешните органи (situs inversus totalis) и тази констелация се нарича Синдром на Картагенер.

PCD води след себе си до чести инфекции на респираторния тракт, отити, синусити, хронични възпаления на белодробния паренхим с риск от развитие на бронхиектазна болест, а също така и стерилитет при момчетата. В над 80% от случаите оплакванията започват още в неонаталния период с изява на рецидивиращи респираторни инфекции и особено често след провеждане на рентгенография на гръден кош се доказва органната инверсия, която директно насочва вниманието на клиницистите към синдромът на Картагенер.

Представяме 2 клинични случая на момиче на 3г възраст и момче на 14г със синдром на Картагенер, които са с анамнеза за чести респираторни инфекции още от ранна детска възраст.

Окончателната диагноза може да бъде предизвикателство и изисква генетично изследване, но за такова изследване пациентът и семейството трябва да подпишат информирано съгласие. Липсата на генетично потвърждение може да доведе до подвеждаща диагноза и проблеми с придържането към терапията.

Ключови думи: неподвижни цилии, генетично изследване, хронично белодробно засягане

PRRT2 – ОБУСЛОВЕНА ПАРОКСИЗМАЛНА КИНЕЗИГЕННА ДИСКИНЕЗИЯ – КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

М. Ардалиева¹
В. Гергелчева^{2,3}

¹Отделение по педиатрия,
УМБАЛ „Софиямед“, София

²Клиника по неврология,
УМБАЛ „Софиямед“, София

³СУ „Св. Климент Охридски“,
София

Пароксизмалните дискинезии са редки, клинично и генетично хетерогенни неврологични заболявания. Характеризират се с интермитентни епизоди на неволеви движения с различна етиология. Пароксизмалната кинезигенна дискинезия (PKD) е най-честият тип пароксизмална дискинезия, с честота 1:150000. Клинично се характеризира с рецидивиращи епизоди на неволеви движения - дистония, хорей, бализъм, атетоза или комбинация от тях. Основен тригерен механизъм за изявата им е внезапно волево движение, особено след продължителен период на покой. Атаките са кратки, обикновено под минута, най-често с начало между 7 и 15 години, с добро повлияване от антиконвулсанти като карбамазепин, фенитоин и др. Основната причина за първична кинезигенна дискинезия е генетичен дефект, унаследяван предимно АД с непълна пенетрантност на гена. PRRT2 (богат на пролин трансмембранен протеин 2) е първият идентифициран ген, обуславящ над 90% от случаите на PKD. Същият ген е отговорен за изявата на други две заболявания - доброкачествени фамилни инфантилни конвулсии и хемиплегична мигрена.

Представяме случай на момиче на 14 години, с изява на краткотрайни епизоди на десностранна хемидистония, с придружаваща периорална дискинезия с дизартрия, протрузия на езика, тортиколис. Атаките са краткотрайни, с постепенно увеличаване на честотата до 50-60 атаки дневно. Невроизобразяващото изследване е в норма, с електроенцефалография се изключи епилептогенна генеза на пристъпите. Генетичният анализ установи хетерозиготен патогенен вариант в PRRT2 гена, с.649dup p.(Arg217Profs*8). Идентична мутация бе установена при бащата на детето. След започнато лечение с карбамазепин и клоназепам при пациентката е постигната пълна ремисия.

PKD често бива погрешно диагностицирана като епилепсия. Генетичното изследване е от съществено значение за поставяне на диагнозата, осъществяване на адекватна генетична консултация на засегнатите деца и техните семейства и не на последно място за прилагане на ефективна терапия.

НЕВРОФИБРОМАТОЗА ТИП 1 ПРИ 12-ГОДИШНО МОМЧЕ - КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

Н. Римпова
М. Ардалиева
Ем. Пантелеева

Отделение по педиатрия,
УМБАЛ „Софиямед“ – София

Въведение: Неврофиброматозата тип 1 (Neurofibromatosis 1, NF1) е наследствено заболяване, характеризиращо се с кожни хиперпигментации (най-често петна „café au lait“), множествени тумори в централната и периферна нервна система, съдови промени и когнитивни нарушения. Честотата е от 1:2000 до 1:6000. NF1 се унаследява автосомно-доминантно с вариабилна пенетрантност, като в почти 50% от случаите се касае за „de novo“ варианти. Генът за NF1 е локализиран върху дългото рамо на 17 хромозома. Заболяването засяга еднакво и двата пола и всички етноси. Все още над половината от спорадичните случаи остават неразпознати в ранна детска възраст, въпреки установените клинични диагностични критерии.

Клиничен случай: Представя се момче на 12 годишна възраст с правилно физическо развитие, с разстройство в когнитивното съзряване, развитието на експресивната реч и училищните умения. Постъпва по повод на персистиращо главоболие, сутрешно повръщане и нестабилни дефекации след прекарана вирусна чревна инфекция с фебрилитет. При постъпването детето е в запазено общо състояние, с умерена брадипсихия, макроцефална конфигурация на главата, множество петна тип „café au lait“, над 6 на брой с размер над 15mm, и палпируема туморна формация в дясна коремна половина и супрапубично, достигаща краишно до пъпна хоризонтала. Проведените образни ЯМР и КТ изследвания обективизират оклузивна хидроцефалия и мезентериален плексиформен неврофибром с абдоминална локализация с коронарни размери 172/134mm и аксиални размери 100/105 mm, компримираща терминалния илеум. Описаният при пациента симптомокомплекс напълно покрива клиничните критерии за поставяне на диагноза неврофиброматоза тип 1.

Заключение: Наблюдението на пациентите с това рядко заболяване изисква мултидисциплинарен подход и адекватни грижи от компетентни медицински специалисти. Повишената информираност и развитието на молекулярно-генетичните и образни изследвания подобряват навременната диагностика на NF1. Това ще доведе до преоценка на епидемиологията на неврофиброматозата и намаляване на скритата заболеваемост.

КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА GNAO1-АСОЦИИРАНА ЕНЦЕФАЛОПАТИЯ И ХИПЕРКИНЕТИЧНИ ДВИГАТЕЛНИ НАРУШЕНИЯ

М. Кръстева¹

Т. Панева^{1,2}

В. Върбанова¹

Д. Стаматов¹

Г. Тачева^{1,2}

И. Литвиненко^{1,2}

¹Клиника по детска неврология, СБАЛ по детски болести „Проф. Иван Митев“ – София

²Катедра по педиатрия, Медицински факултет, МУ – София

Въведение: GNAO1-свързаните хиперкинезии включват хореоатетозни двигателни нарушения, засягащи трункуса и крайниците, които се обострят спонтанно или вследствие на интеркурентна инфекция.

Клиничен ход: Представяме момче на 14 год. в. с изразена генерализирана мускулна хипотония след раждането. Детето е със забавено нервно-психическо развитие. Поставена е работна диагноза Детска церебрална парализа – атактична форма. В противоречие на диагнозата ДЦП са периодични влошавания с изява на хиперкинетични дискинезии в рамките на остри инфекции, отшумяващи след излекуването им.

На фона на фебрилитет и силно зачервен орофаринкс, от 01.03.2024 г. майката забелязва хаотични неволеви движения на крайниците, главата и торса с постепенно засилване и влошаване на общото състояние. Детето е прието в Отделение за интензивно лечение на деца в СБАЛ по детски болести „Проф. Иван Митев“. Налице са хаотични неволеви хореоатетозни хиперкинезии в торса и крайниците, намален мускулен тонус, умерено оживени симетрични сухожилни рефлекси с несигурни данни за патологични рефлекси от групата на Бабински.

Проведената МРТ гл. мозък демонстрира неспецифични атрофични промени. Започнато е лечение с Метилпреднизолон, Фенобарбитал, Клоназепам. Изследван панел антитела за аутоимунен енцефалит с отрицателен резултат. Проведеният молекулярно-генетичен анализ верифицира мутация в гена GNAO1, с.625C>T p.(Arg209Cys), която се асоциира с интелектуален дефицит и неволеви хиперкинетични дискинезии. С оглед липсващото специфично медикаментозно лечение, случаят се обсъди с неврохирург и предстои провеждане на дълбока мозъчна стимулация (DBS).

Заклучение: Хиперкинетичните двигателни нарушения се наблюдават изключително рядко при деца, като провеждането на молекулярно-генетичен анализ е от изключително важно значение за правилното последващо терапевтично поведение.

HE 5Q СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЯ

В. Върбанова¹
Д. Стаматов¹
М. Кръстева¹
Т. Панева Т^{1,2}
И. Литвиненко^{1,2}
Г. Тачева^{1,2}

¹Клиника по детска неврология, СБАЛ по детски болести „Проф. Иван Митев“ – София

²Катедра по педиатрия, Медицински факултет, МУ – София

Увод: Спинална мускулна атрофия (СМА) е невромускулно заболяване с характерна клинична картина на симетрична проксимална мускулна слабост и данни за преднорогова увреда от електромиография (ЕМГ). Диагнозата се поставя на базата на симптоматиката, неврологичния статус, електромиография (ЕМГ) и се потвърждава чрез генетичен анализ. Най - честата мутация е хомозиготна делеция на Surviving Motor Neuron 1 (SMN1) гена в 5-та хромозома. Освен SMN1 са известни още 30 гена, асоциирани с автосомно доминантно, рецесивно или Х - свързано унаследяване. Въпреки прогреса на методите на генетично изследване около 60% от пациентите с не - 5q13 СМА остават с неverified диагноза.

Клиничен случай: Представяме кърмаче на 2 м. с анамнеза за забавена кардиопулмонална адаптация след раждането. Клинично е с данни за генерализирана мускулна хипотония, арефлексия, деформиран гръден кош, сколиоза и дихателна недостатъчност. Проведе се електромиографско изследване с данни за преднорогова увреда, но таргетният анализ на SMN1 не потвърждава диагнозата 5q13-СМА. Тахидиспнеята, придружена с влажна аускултаторна находка и силната кислородозависимост наложиха провеждане на компютърно томографско (КТ) изследване на бял дроб, от което се визуализират ателектатични и хиповентилационни промени в белодробния паренхим. Стартира се неинвазивна апаратна вентилация с кислородотерапия, на фона която се отчете подобрене в газообмена. С цел изясняване на диагнозата се назначи цялостно екзомно секвениране.

Заключение: Не-5q13-СМА изисква генетична верификация, за да се определи прогнозата при пациента и да се проведе генетична консултация в семейството. Лечението към момента остава симптоматично, но натрупването на информация за генните варианти при засегнатите индивиди е предпоставка за създаване на нови терапевтични възможности в бъдеще.

ГЕНОТИП-ФЕНОТИП КОРЕЛАЦИЯ ПРИ ДЕЦА СЪС СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЯ

Т. Панева^{1,2}
М. Кръстева²
В. Върбанова²
Д. Стаматов²
Т. Тодоров⁴
А. Тодорова^{3,4}
И. Литвиненко^{1,2}
Г. Тачева^{1,2}

¹Катедра по педиатрия,
Медицински факултет,
МУ – София

²Клиника по детска
неврология, СБАЛ по детски
болести „Проф. Иван Ми-
тев“ – София

³Катедра по биохимия,
Медицински факултет,
МУ – София

⁴Сектор „Молекулярна
генетика“, Лаборатория
„Геника“ – София

Увод: Пациентите със спинална мускулна атрофия (СМА) показват голяма фенотипна хетерогенност. Целта на настоящото проучване е да се сравнят генетичните и клиничните характеристики на пациентите и да се отидиференцират прогностични маркери за тежестта на заболяването.

Резултати: В проучването бяха включени 34 пациента с преобладаващ мъжкия пол – 62%. Средната възраст при диагностициране е 25 мес. (0-156 мес.). Най-голям дял заемат пациентите със СМА тип 1 – 47% (16/34). 6 пациента клинично отговарят на СМА тип 2, а 1/3 от децата са със СМА тип 3 (11/34).

97% от пациентите са класически хомозиготи по делеция в SMN1 гена, а само при един пациент се установи хетерозиготна делеция с нуклетотидно пренареждане в другия алел на SMN1 гена. Преобладаващият генетичен вариант е свързан с наличие на две копия на SMN2 гена (19/34). 4 копия на SMN2 гена се установиха само при 5 пациента. При 7 деца се установиха 0 копия на екзон 5 на NAIP гена, при други 7 – 1 копие, при 3 деца – 2 копия.

Средната възраст на диагностициране на пациентите с две копия на SMN2 гена е 12,1 мес. (0-156 мес.). Средната възраст при първа клинична изява на пациентите с 0 копия на NAIP гена е 4 пъти по-малка от тази на пациентите с 1 копие.

Смъртността в изследваната кохорта е 14,7%, като всички пациенти притежават по две копия на SMN2 гена, двама са с 0 копия на екзон 5 на NAIP гена и двама – с 1 копие. Пациентите с хомозиготна делеция на NAIP гена и две копия на SMN2 гена имат статистически значимо по-тежък фенотип - СМА тип 1 ($p=0,04$).

Заклучение: SMN2 и NAIP гените показват синергичен ефект спрямо фенотипните характеристики на изследваната група от пациенти. Колкото по-малко са копията на двата гена, толкова по-голяма е вероятността пациентът да развие СМА тип 1. Лимитиращ фактор на това изследване е малкият брой пациенти. Въпреки това резултатите са от значение за прогнозиране клиничния ход при пациенти, открити чрез неонатален скрининг в бъдеще.

КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА РАННА ИНФАНТИЛНА ЕПИЛЕПТИЧНА ЕНЦЕФАЛОПАТИЯ С ДОКАЗАНА ГЕНЕТИЧНА МУТАЦИЯ

З. Димова¹
З. Василева¹
Д. Пепеланов¹
М. Сребрева¹
Св. Стефанова¹
Ив. Иванов^{2,3}
Ил. Пачева^{2,3}
М. Панова^{2,3}

¹Отделение по
неонатология,
УСБАЛАГ „Селена“

²Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Св. Георги“

³МУ – Пловдив

Въведение: Ранната инфантилна епилептична енцефалопатия се характеризира с изява на гърчове до 3 мес.в., често терапевтично резистентни, наличие на абнормно интериктално ЕЕГ със залпово-потисната основна активност, отклонения в неврологичния статус и изоставане в нервнопсихическото развитие. В повече от половината от случаите е възможно да се открие патогенна генетична мутация като причина.

Описание: Представяме клиничен случай на доносено новородено от женски пол с изява на ранна хипогликемия, мускулна хипотония, нарушения в съзнанието, отслабени примитивни рефлексии и гърчове с начало след 72-ия час. Генетичната диагноза се постави чрез CentroNeuro тест, който установи наличие на патогенна мис-сенс мутация в 20% от копията на SCN2A-генът.

Заключение: Поставянето на точна генетична диагноза има отношение както към прогнозата, така и към определяне на оптималната терапия. В литературата се докладва, че фенотипните изяви на SCN2A-мутациите до 3месечна възраст се повлияват добре от блокери на натриевите канали, като в този случай задоволителен ефект бе постигнат с окскарбазепин.

Ключови думи: енцефалопатия, гърчове, SCN2A.

НЕОБИЧАЙНО ПРОТИЧАНЕ НА ОСТЪР МИОКАРДИТ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ

К. Ганева^{1,2}
П. Шивачев
М. Авджийска^{1,2}

¹Първа детска клиника,
УМБАЛ „Св. Марина“ –
Варна

²Медицински университет
„Проф. Д-р Параскев Стоя-
нов“ – Варна

Въведение: Миокардитът представлява възпалително заболяване на миокарда с инфекциозна, токсична или имунна генеза. Когато възпалението обхване и перикарда, състоянието е известно като перимиокардит. Клиничната презентация може да варира от безсимптомно протичане до сърдечна недостатъчност, живото-застрашаващи аритмии и кардиогенен шок.

Клинични случаи: Представяме два клинични случая на остър миокардит с необичаен ход. Първият пациент е момче на 15 год. със затлъстяване и артериална хипертония, което се презентира с гръдна болка при покой на фона на остра респираторна инфекция. Вторият пациент е момче на 13 год, активен спортист, с оплакване от гръдна болка, която се засилва при физическо усилие и ирадиира към лявата ръка. И при двамата пациента лабораторно се установиха данни за остра миокарда увреда с увеличение на тропонина и креатин киназата. Електрокардиограмите демонстрираха изменения в ST-сегмента с водеща елевация в левите гръдни отвеждания, като при второто момче се наблюдава отчетливо засилване на елевацията в периодите на гръдна болка. Ехокардиографията демонстрира долно-гранична систолна функция на лявата камера и при двамата пациента, като при първият се установи и малък перикарден излив. В диференциална диагноза се обсъди необичайно протичане на остър миокардит с миокардна исхемия и водещ коронарен спазъм. При първото момче, предвид затлъстяването и артериалната хипертония, в съображение влязоха също остър инфаркт на миокарда и дисекация на аортата. При втория пациент като водеща клинична симптоматика доминираше остър коронарен спазъм с типичната ирадираща гръдна болка и характерни изменения в електрокардиограмата. Проведеният сърдечен ЯМР и при двамата пациента потвърди диагнозата остър миокардит с обширни участъци на едем, засягащи лявата камера.

Заклучение: И при двамата пациента се наблюдава необичайно протичане на миокардит, като случаите демонстрират възможността за настъпване на остра миокардна исхемия, находка, нетипична за детската възраст.

ЮВЕНИЛЕН ДЕРМАТОМИОЗИТ - ВРЕМЕ Е ЗА ДИАГНОЗА

Д. Франчешкова
Т. Василев
К. Темелкова
М. Ганева
Д. Христова
А. Дашева
Ст. Стефанов

Клиника по ревматология,
СБАЛДБ „Проф. Иван Ми-
тев“ – София
Катедра по педиатрия,
МУ-София

Ювенилният дерматомиозит (ЮДМ) е най-честата идиопатична възпалителна миопатия в детска възраст. Представява системно заболяване на съединителната тъкан, засягащо 2-4 на 1 милион деца годишно. Средната възраст за дебют на заболяването е 7 години (5 - 10 години) като преимуществено се засягат бялата раса и женският пол.

За етиопатогенетични фактори се считат генетична предрасположеност и провокиращи фактори от околната среда, които водят до имунокомплексно-медирана васкулопатия на кожата и напречнонабраздената мускулатура с потенциално засягане и на вътрешните органи. Поставянето на диагнозата се базира на типична клинична картина и специфични промени от параклинични, имунологични и образни изследвания. Средното време от появата на първите симптоми до потвърждаване на диагнозата е около 6 месеца (вариращо от 5 седмици до 2 години).

Представяме два клинични случая (на 2-годишно момче и 9-годишно момиче) с типични клинични прояви (субфебрилитет, папули на Готрон по екстензорни повърхности на стави, периунгвални телеангиектазии, хелиотропен обрив, периорбитален едем, проксимална мускулна слабост за долни крайници, ставен синдром), позитивни имунологични маркери (антинуклеарни антитела със или без позитивни миозит-специфични антитела) и типична картина от магнитно-резонансно изследване на бедрена мускулатура. При двамата пациенти диагнозата е уточнена близо две години след дебюта на първите клинични симптоми, което е индикатор за препятствията пред клиницистите в диференциално-диагностичен план и е предпоставка за по-трудно терапевтично повлияване и по-лоша прогноза. Навременното разпознаване на заболяването и ранното започване на лечение е ключово за предотвратяване на дългосрочни усложнения и трайна инвалидизация.

ХЕНОХ-ШОНЛАЙН ПУРПУРА – ОПИТЪТ НА КЛИНИКАТА ПО РЕВМАТОЛОГИЯ НА СБАЛДБ „ПРОФ. ИВАН МИТЕВ“ ЗА ПЕРИОД ОТ 5 ГОДИНИ

З. Стоянова
К. Темелкова
М. Ганева
Т. Василев
А. Дашева
Д. Христова
Ст. Стефанов

Клиника по ревматология,
СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ – София
Катедра по педиатрия,
МУ – София

Хенох-Шонлайн пурпурата (в съвременните класификации се използва и терминът ИгА-васкулит) е най-честият васкулит в детска възраст. Обикновено заболяването засяга деца във възрастовата група 5-15 години, с преобладаване на мъжкия пол (1.5:1). Наблюдава се повишена заболеваемост през есенно-зимния сезон. Етиологични агенти са най-често вирусни и бактериални инфекции, с имуномедиран патогенетичен механизъм.

Диагнозата се обосновава предимно на клинични критерии и по-рядко след хистологично изследване. За основен критерий се приема характерния едемо-хеморагичен обрив и засягане на поне още една система – гастроинтестинална, мускулно-скелетна или бъбречна. В повечето случаи заболяването е с благоприятна еволюция, но се наблюдават и тежки органни поражения.

Представяме резултати на 93 пациенти с ИгА-васкулит, хоспитализирани в Клиниката по ревматология на СБАЛДБ „Проф.Иван Митев“ за период от 5 години (2019-2024г.). Най-засегнати са тези във възрастовата група 4-6 години с преобладаване на мъжкия пол в съотношение 1.2:1. При всички пациенти се наблюдава кожен синдром, като при 86% е съпътстван с мекотъканен оток. Артрит се регистрира при 6.5% от пациентите, а артралгия – при 18.3%. При 7.8% от момчетата се наблюдава оток на скротума. От симптомите на гастроинтестиналния тракт водеща е коремната болка – при 31.2% от децата, следвана от повръщане при 16.1% и хематохезия при 5.4%. Бъбречно засягане е регистрирано при 19 пациенти, протичащо с хематурия при 11.8% и протеинурия при 8.6%. При 57 деца е изолиран предполагаем провокиращ инфекциозен агент. Лечение с НСПВС е проведено при 16.7% от децата. При останалите деца е провеждано лечение с ГКС – перорален кортикостероид при 3.1% и парентерално приложение при 78.1% от децата. При 2 пациенти с по-тежък ход на заболяването се е наложило приложение на пулс терапия с метилпреднизолон.

МУЛТИСИСТЕМЕН ИНФЛАМАТОРЕН СИНДРОМ ПРИ ДЕЦА – КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ С ЧЕРНОДРОБНО ЗАСЯГАНЕ

Д. Трингов
А. Славейкова
В. Симов
Ст. Стефанов

Отделение по детски
болести, МБАЛ „Сърце и
мозък“ – Плевен

Представя се случай на дете с мултисистемен инфламаторен синдром при деца (MIS-C) след COVID-19 с водещ синдром чернодробно засягане. При еволютивно проследяване при детето се развива аутоимунно заболяване – системна форма на ювенилен идиопатичен артрит.

Касае се за 15 год. момче, при което по повод на шиен лимфаденит и мускулно-ставни болки е проведено амбулаторно антибиотично лечение със зинат, цефзил, като в края на лечението се появява фебрилитет, макулопапулозен обрив, установява се анемия, левкоцитоза, тромбоцитоза, повишени стойности на СУЕ и CRP. При хоспитализацията детето е с висок фебрилитет, шиен лимфаденит, тортиколис, кожен обрив, артрит на двете коленни стави и мекотъканен едем на пръстите на ръцете, хепатомегалия, перикарден излив, лабораторни данни за висока възпалителна активност (СУЕ, CRP, феритин), промени в коагулационния статус. Неколкократно се регистрираха екстремно високи стойности на чернодробните ензими със следните максимални стойности: ASAT-6418 U/L, ALAT-7572 U/L, GGT- 389 U/L, LDH- 3847 U/L. В ДД-аспект да се обсъди: бактериална инфекция, сепсис, вирусна инфекция, лимфопролиферативно заболяване, миозит, миокардит, вирусен хепатит, токсичен хепатит, медикаментозна болест, MIS-C, системна форма на ЮИА, други. След провеждане на допълнителни изследвания, клинично и лабораторно проследяване се реши, че се касае за MIS-C, като серологично се потвърди COVID-19 инфекция.

Проведено е лечение по протокол: пулс-терапия с метилпреднизолон и последващ перорален прием, интравенозен имуноглобулин по 1 g/kg, симптоматична терапия. Заболяването и възпалителната активност се овладяха, нормализираха се чернодробните показатели. В хода на клиничното проследяване се появиха отново фебрилитет с 2 пика в денонощието, артрит на лява колянна и лява глезенна стави, макулозен обрив по време на температурните пикове и възпалителна активност. Диагностицира се системна форма на ЮИА и лечението продължи с ГКС-метилпреднизолон и биологично лечение с анти-IL-6 медикамент (тоцилизумаб) с много добър ефект. Към момента лечението продължава само с тоцилизумаб.

СЛУЧАЙ НА РЕЦИДИВИРАЩ ПАНИКУЛИТ ПРИ 15-ГОДИШЕН ПАЦИЕНТ

Б. Дренски¹
Ан. Шишманова^{1,2}
Кр. Стефанова-Кели^{1,2}
Л. Чочкова-Букова^{1,2}
Х. Бурнусузов^{1,2}
Хр. Иванов³

¹Клиника по педиатрия към УМБАЛ “Св. Георги” – Пловдив, Отделение по ревматология и кардиология

²Катедра по педиатрия, МУ – Пловдив.

³Катедра по медицинска генетика, МУ – Пловдив

Въведение: Паникулитите са група редки заболявания, характеризиращи се с възпаление на подкожната мастна тъкан, изявяващо се клинично с възли и твърди плаки с разнообразна локализация, големина и интензитет. Класифицират се хистологично като септални, лобуларни или смесени, с или без васкулит и инфилтрат. Засегнати са предимно възрастни, но се срещат и в педиатричната популация. Обикновено са част от системно заболяване, но могат да са единствен симптом.

Описание: Представяме клиничен случай на 15-годишно момче, с дебют на паникулит (хистологично верифициран) и системни прояви през 2017 г. Започната е имуносупресивна терапия с ГКС, Циклоспорин. До момента са регистрирани 4 рецидива, при два от които е проведена пулс терапия с кортикостероид. Предвид клинично-лабораторните данни и хода на заболяването е прието, че се касае за Болест на Christian-Weber. През 2024 г. е проведено генетично изследване, което установи хетерозиготно носителство за HAVCR2 c.291A>G, p.(Ile97Met), чиито патогенни варианти предразполагат към подкожен паникулитподобен Т-клетъчен лимфом (SPTCL). До момента в света са описани около 50 случая на това заболяване, като при едва няколко от тях е установена генетична мутация.

Заклучение: С изложеният случай насочваме вниманието към една рядка патология – рецидивиращите паникулити, които могат да бъдат клинична изява на хетерогенна група системни заболявания, както и към все по-нарастващото значение на генетичната диагностика.

Т-КЛЕТЪЧНА ОСТРА ЛИМФОБЛАСТНА ЛЕВКЕМИЯ ПРИ КЪРМАЧЕ

Н. Юркова-Цакова
Б. Аврамова
М. Йорданова

Клиника по детска клинична
хематология и онкология,
УМБАЛ „Царица Йоанна –
ИСУЛ“ – София

Въведение: В кърмаческа възраст започват едва 4% от случаите с ОЛЛ в детството. Процесът на левкемогенеза стартира in utero. Кърмаческата левкемия се отличава от останалите ОЛЛ по отношение на клинична изява, фенотипни особености, цитогенетична находка, както и молекулярно-генетична характеристика. В 2/3 от случаите се касае за CD10-негативна ОЛЛ, а само при 4% от случаите се установява Т-клетъчна принадлежност. В 80% от случаите на кърмаческа ОЛЛ има MLL-reаранжиране — t(4;11) в 50%, t(11;19) в 20%, t(9;11) в 10%.

Клиничен случай: Представяме случай на 10 месечно кърмаче с хиперлевкоцитоза, тромбоцитопения, анемичен синдром. От проведените специализирани изследвания се доказва ОЛЛ с Т-клетъчен имунофенотип, с комплексен кариотип - 46,XY,t(11;19)(q23;p13), t(9;11;16)(p24;p15;q13)[20] и наличие на MLL-ENL (KMT2A-MLLT1) транскрипти. Провеждано е лечение в съответствие с възприетия в клиниката протокол Interfant 06. Постигната е късна клинично-хематологична ремисия и детето е насочено за провеждане на Алогенна костно - мозъчна трансплантация.

Дискусия: Наличието на t(11;19)(q23;p13.3) се свързва с В-клетъчна ОЛЛ- CD19+, CD10-; по-рядко с Т-клетъчна ОЛЛ, както и бифенотипна остра левкемия - CD19+, AML-M4/M5. Асоциира се с лоша прогноза. Откритата при този случай t(9;11;16)(p22-p24;p15;q13) вероятно е вариант на t(9;11)(p22;p15), срещаща се при миелоидни неоплазми. Терапевтичната програма включва елементи от протоколите за лечение на миелоиди и лимфоидни левкемии, като отговорът към терапия е решаващ при избора на интензивността, продължителността и вида на лечението.

Обобщение: Случаят на кърмаческа Т-клетъчна ОЛЛ с t(11;19)(q23;p13), t(9;11;16)(p24;p15;q13) е казуистика. Рисковите фактори при дебюта и отговорът към лечението го категоризират като високорисков и показан за алогенна костно-мозъчна трансплантация. Заболяването поставя множество клинични и диагностични предизвикателства.

РАЗПРОСТРАНЕНИЕТО НА ВИРУСНИ ХЕПАТИТИ В И С ПРИ ПАЦИЕНТИ С ТРАНСФУЗИОННО ЗАВИСИМА БЕТА-ТАЛАСЕМИЯ В ДЕТСКА ВЪЗРАСТ

Ст. Стефанов¹

Ат. Банчев²

А. Кеворкян¹

¹Катедра по епидемиология и МБС, ФОЗ, МУ – Пловдив

²Клиника по детска клинична хематология и онкология, УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ“ – София

Таласемията като наследствена хемоглобинопатия е най-често срещаното моногенно заболяване в света. Пациентите с таласемия се нуждаят от редовно преливане на кръв и кръвни продукти, което ги поставя в повишен риск от инфекции с вируса на хепатит В (HBV) и хепатит С (HCV). Въвеждането на високочувствителни тестове за скрининг на кръвните донори, както и имунизацията срещу хепатит В на родени от 1992 г. насам в България, значително са редуцирали този риск.

Цел: да се анализира честотата на вирусни хепатити В и С при педиатрична популация пациенти с Таласемия.

Материали и методи: Проведено е ретроспективно проучване на данни от регулярен скрининг на HBsAg, anti-HBs антитела и anti-HCV при пациенти с Таласемия на възраст под 18 години, лекувани в Клиника по детска клинична хематология и онкология, УМБАЛ Царица Йоанна-ИСУЛ, София за периода 2019-2023 г. Всички пациенти са имунизирани срещу хепатит В, съгласно имунизационния календар на страната.

Резултати: За наблюдавания петгодишен период пациентите, лекувани в клиниката е относително константен – между 49 и 51. Не се доказва наличие на HBsAg и anti-HCV при нито едно от децата. Стойностите на протективни anti-HBs антитела през последната година от проучването (2023 г.) са определени при 80% (40/ 50) от тях. Защитните anti-HBs антитела бяха открити при 25 от 40 деца (62,5%) с GMC 13,9 mIU/mL. Тяхното разпределение според стойността на anti-HBs антителата е както следва: anti-HBs от 10-50 mIU/mL -20 деца и anti-HBs в диапазона >50 mIU/mL <100 mIU/mL -5 деца. Нива на anti-HBs <10 mIU/mL под приеманите протективни стойности се установиха при 15 деца (37,5%).

Заклучение: Допълнителни проспективни проучвания с разширена набор от маркери за HBV са необходими и обмисляне на бустерна доза хепатит В ваксина при стойности на anti-HBs <10 mIU/mL за отдиференциране на физиологичния спад на защитните антитела от липсата на първичен имунен отговор при тази по-уязвима популация пациенти.

РОЛЯ НА ТУМОР НЕКРОТИЗИРАЩ ФАКТОР-АЛФА В ДИАГНОСТИКАТА НА ДИАБЕТНА НЕФРОПАТИЯ ПРИ ПЕДИАТРИЧНИ ПАЦИЕНТИ С ТИП 1 ЗАХАРЕН ДИАБЕТ

И. Модева
А. Цакова

Увод: Диабетната нефропатия (ДН) е едно от най-честите и тежки усложнения на захарния диабет. Ранното откриване и лечение са основните мерки за предотвратяване на по-нататъшно влошаване на бъбречната функция. Маркери за диагностика и проследяване на ДН, наложени в клиничната практика, са изследването на екскрецията на албумин в урината и скоростта на гломерулната филтрация (GFR). Макар и добре познати, съществуват редица несъвършенства в специфичността им, което налага търсене по-ранни и по-специфични маркери. Един от най-обещаващите нови маркери е уринарният тумор некротизиращ фактор (ТНФ) – алфа.

Цели: Да се оцени значимостта и приложимостта на ТНФ-алфа като ранен и специфичен маркер за диагностика на ДН.

Материали и методи: В проучването са включени 122 пациента с тип 1 захарен диабет на средна възраст 14.10 (± 2.55) години и 19 здрави контроли на средна възраст 12.00 (± 2.98) години. Пациентите са разделени в 3 групи според гликемичния контрол: HbA1c < 7%; HbA1c 7-9% и HbA1c > 9%. В зависимост от наличието на МАУ са сформирани 2 групи: с и без МАУ. Според GFR, пациентите са разделени в 3 групи: GFR < 90; 90-140 и > 140 ml/min/1.73m². Средните стойности на съотношенията ТНФ-алфа/креатинин при различните групи са сравнени.

Резултати: При сравнение на съотношенията ТНФ-алфа/креатинин между пациенти и контроли се откри статистически значима разлика ($p=0.001$). При съпоставяне на съотношенията според гликемичния контрол се установи статистически значима разлика ($p=0.006$) и положителна корелация спрямо HbA1c. При сравнение на съотношенията ТНФ-алфа/креатинин между групите с и без МАУ, средната стойност на групата с МАУ е по-висока от тази без МАУ, но липсва статистически значима разлика ($p=0.08$). Не се установи и значима разлика между групите разделени според GFR.

Заключение: Изследваният уринарен ТНФ-алфа показва значителен потенциал като ранен маркер за диагностика и проследяване на ДН.

РЯДКА ПРИЧИНА ЗА КЕТОГЕННА ХИПОГЛИКЕМИЯ

В. Куртинова-Алиева¹
Цв. Цветанова²
Р. Петрова-Кънева³

¹Детска клиника,
УМБАЛ „Проф. д-р Ст. Кир-
кович“ – Стара Загора
ТрУ – Стара Загора, МФ,
Катедра по педиатрия

²Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Св. Георги“ – Плов-
див, МУ - Пловдив, Кате-
дра по педиатрия и меди-
цинска генетика

³Център по молекулна ме-
дицина, Катедра по меди-
цинска химия и биохимия,
Медицински Факултет,
МУ – София

Представяме клиничен случай за момиче на 4 год. в. с необременена перинатална и преморбидна анамнеза, хоспитализирана четирикратно по повод на внезапно настъпващи епизоди на повръщане, астенодинамия и сомнолентност в рамките на няколко часа и бързо възстановяване след венозна хидратация с глюкозо-солеви разтвори. Епизодите се появяват след 2 год. в., на фона на обичайно хранене, без предхождащи и придружаващи симптоми на инфекция. При всички хоспитализации се установяват кетоацидоза с и без хипогликемия. Между пристъпите в дома е в добро общо състояние, без отклонения в соматичния и неврологичния статус. От проведения метаболитен скрининг е с данни за неспецифични изменения и повишен ацетоацетат и редуциращи субстанции в урината, при нормален профил на ацилкарнитините в кръвта. След провеждане на цялостно екзомно секвениране се установи, че пациентката е с хетерозиготен вероятно патогенен вариант в гена кодиращ МСТ1 - Транспортър на монокарбоксилни киселини през клетъчните мембрани /лактат, пируват и кетони/. Състоянието е описано за първи път през 2014 г. като дефект в кетолизата, протичаща с рецидивираща кетоацидоза с или без хипогликемия и интелектуален дефицит при хомозиготи.

КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ НА ДЕТЕ С НАРКОЛЕПСИЯ, ЗАТЛЪСТЯВАНЕ И РАНЕН ПУБЕРТЕТ

Е. Вучкова¹
Г. Тачева²
П. Чипев³
Й. Узунова¹

¹ Медицински факултет,
СУ „Св. Климент Охридски”,
УМБАЛ Лозенец – София

² Медицински факултет,
МУ – София,
Клиника по неврология,
СБАЛ по детски болести,
„Проф. Иван Митев” –
София

³ Център за белодробни
болести и медицина
на съня – София

Въведение: Нарколепсията е хронично разстройство на съня и бодърстването, изявяващо се с прекомерна сънливост, продължаваща над 3 месеца, катаплексия, сън с кошмари, халюцинации, сънна парализа. Като резултат се наблюдава значително нарушено качество на живот на пациентите – намаляват когнитивните им способности, настъпват поведенчески промени. Децата с нарколепсия често са със затлъстяване (25-50%), а някои и с преждевременен пубертет.

Клиничен случай: Момиче, което заболява на осем годишна възраст с епизоди на прекомерна сънливост. В следващите 4-5 месеца рязко повишава теглото си, поставена е диагноза затлъстяване с хиперинсулинемия и започва лечение с метформин. Чрез дихателна полиграфия се установява обструктивна сънна апнея. Като причина за последната се приема хипертрофията на аденоидната вегетация и небните тонзили. Проведено е оперативно лечение, но повишената сънливост при детето персистира. Доказан е централен ранен пубертет, заради което детето се проследява, без медикаментозно лечение.

Три години по-късно, при поява на симптоми на катаплексия, въз основа на полисомнографско изследване и поэтапен тест за сънна латентност се поставя диагнозата нарколепсия. Започната е специфична терапия с натриев оксибат и питолисант, а към терапията с метформин е добавен и глюкагоноподобен пептид рецепторен агонист (GLP-1). При проследяване, 5 години по-късно (на 13 годишна възраст) детето е с редуция на теглото, без прояви на катаплексия, с намалена сънливост, както и с подобрени интелектуални способности и социални умения.

Заключение: Нарколепсията е рядко заболяване, но може да има тежки последствия за пациента. Изисква внимателно многоетапно диагностициране и бързо лечение. Често симптомите се проявяват в детската възраст и не трябва да се забравя, че нарколепсията се асоциира в много случаи със затлъстяване и ранно пубертетно развитие.

НЕОБИЧАЙНА ИЗЯВА НА ВРОДЕН ХИПОТИРЕОИДИЗЪМ ПРИ НЕДОНОСЕНО НОВОРОДЕНО

Р. Беярова^{1,3}
М. Нещерова¹
Н. Кузманова¹
Р. Димитрова¹
Н. Жекова^{1,3}
Б. Дренски^{1,3}
Ц. Цветанова²

¹УСБАЛАГ „Селена“ –
Пловдив

²Клиника по педиатрия,
УМБАЛ „Св. Георги“ –
Пловдив

³Клиника по детска
хирургия, УМБАЛ „Св. Геор-
ги“ – Пловдив

Въведение: Вроденият хипотиреоидизъм е състояние на неадекватна продукция на щитовидни хормони. Бива първичен, вторичен и транзитoren. В България най-честата етиологична причина е хипоплазията на щитовидната жлеза.

Описание: Представяме клиничен случай на недоносено новородено, родено в 31г.с. поради отлепване на плацентата и с кардиореспираторна нестабилност в ранния послеродов период. С клинични и образни данни за обструкция на горния отдел на гастроинтестиналния тракт на 1-седмична възраст, съответстващи на пилорна стеноза, налагаща хирургично лечение. След получен резултат от проведения неонатален скрининг и потвърдено клинично-лаборатно състояние на декомпенсиран хипотиреоидизъм се започна хормоно-заместително лечение, довело до обратно развитие на гастроинтестиналната симптоматика. Ехографски се установи хипоплазия на щитовидната жлеза.

Заключение: Изявата на вродения хипотиреоидизъм в първите седмици след раждането е свързана с преобладаване на общата симптоматика, което затруднява поставянето на диагнозата, особено при недоносени. Въведеният национален неонатален скрининг е от съществено значение за това, както и за започване на своевременно лечение с цел превенция на изоставане в НПР. Разширяването на познанията за клиничната изява на ВХ, една от които е псевдообструкцията на гастроинтестиналния тракт, може да спомогне за редуциране риска от ненужни за пациента интервенции.

Ключови думи: вроден хипотиреоидизъм (ВХ), псевдообструкция на гастроинтестиналния тракт, неонатален скрининг.

ДВУСТРАНЕН ФЕОХРОМОЦИТОМ ПРИ ДЕВЕТГОДИШНО ДЕТЕ

Н. Янева¹
М. Аршинкова¹
Г. Попова²

¹ Клиника по детска ендокринология и болести на обмяната, СБАЛ по детски болести „Проф. Иван Митев“, МУ – София

² Клиника по педиатрия, Аджибадем Сити Клиник УМБАЛ Токуда – София

Синдромът на Von Hippel-Lindau (VHL) е рядко автозомно доминантно заболяване, характеризиращо се с хемангиобластоми на ретината и централната нервна система, феохромоцитом и множество кисти в панкреаса и бъбреците, с повишен риск от малигнена дегенерация.

Клиничен случай: 9-годишно момче постъпи по повод на леденостудени ръце и обилно нощно изпотяване на главата и гърдите от 1 месец. Единствените патологични находки при прегледа бяха синусова тахикардия и персистираща артериална хипертония. Пълната кръвна картина, биохимичните и хормоналните показатели бяха в референтни граници, с изключение на умерено повишен плазмен допамин и силно повишени норметанефрини в 24-часовата урина. Компютърната томография показва добре разграничена, окръглена, нехомогенна туморна формация 47/38 mm в дясна надбъбречна жлеза и неправилна овална нодуларна лезия 14/17 mm в ляв надбъбрек. В щитовидната жлеза се установи кръгъл възел с малки размери.

Пациентът претърпя радикална лапароскопска адреналектомия вдясно без интервенция върху ляв надбъбрек. Хистологичният анализ показва алвеоларен феохромоцитом със слабо изразен полиморфизъм и обширна некроза. В диференциална диагноза се обсъдиха: Множествена ендокринна неоплазия тип 2A или 2B; Синдром на Von Hippel-Lindau; Синдром на фамилен параганглиом; Неврофиброматоза тип 1 и Спорадични феохромоцитомы.

Девет месеца по-късно NGS-анализът на 19 гена, свързани с наследствени синдроми с тумори на ЦНС и ПНС, установи рядък хетерозиготен патогенен вариант: c.340G>A (p.Gly114Ser) в екзон 1 на VHL гена, кодиращ тумор-супресорния протеин VHL.

При последната хоспитализация, 18 месеца след операцията, пациентът беше с медикаментозно-контролирана, нискостепенна артериална хипертония и нормален растеж и развитие. Поради липсата на фокална неврологична симптоматика не се осъществи образна диагностика на ЦНС. Планирана беше адреналектомия вляво.

Заключение: Ранната диагноза на VHL-синдрома е важна с оглед на повишения риск от злокачествено заболяване. Разнообразните клинични прояви изискват доживотно проследяване на бъбреците, очите и нервната система.

ТЕНДЕНЦИИ В ЗАТЛЪСТЯВАНЕТО ПРИ УЧЕНИЦИ НА 7-ГОДИШНА ВЪЗРАСТ В БЪЛГАРИЯ В ПЕРИОДА 2008–2023 Г.

Ек. Чикова-Ишченер
В. Дулева
Л. Рангелова
Пл. Димитров
П. Румчева

Национален център по
обществено здраве и
анализи – София

Въведение: Затлъстяването в детска възраст има значими неблагоприятни здравни и социални последици както за самото дете, така и за цялото общество. До момента в България не са проучвани тенденциите в разпространението на затлъстяването сред национално представителна извадка от първокласници, изследвани по единна методология.

Методология: В периода 2008-2023 г. в България са проведени пет срезови проучвания върху национално представителна извадка от около 3500 ученика на 7-годишна възраст. Изследванията са част от Европейската инициатива на СЗО за наблюдение на детското затлъстяване (COSI). Извършват се при стриктно спазване на разработения от СЗО протокол по единна методология на измерване с идентични калибрирани инструменти. Оценката на затлъстяването и тежкостепенното затлъстяване е направена на база индикатор ИТМ-за-възраст и критериите на Стандартите за растеж на деца на СЗО, 2007 г и разширените международни дискриминативни критерии на Международната работна група по затлъстяване (IOTF), 2012 г. Оценката на абдоминалното затлъстяване е направена на база индикатор Обиколка на талия-за-ръст (WHtR) ≥ 0.5 .

Резултати: В периода 2008-2023 г. се наблюдава статистически значима тенденция за нарастване на затлъстяването сред национално представителна извадка от първокласници на 7-годишна възраст от 12.4% на 15.2% спрямо критериите на СЗО и от 8.1% на 10.4% спрямо критериите на IOTF. Относителният дял на тежкостепенно затлъстяване при момчетата на 7-годишна възраст нараства устойчиво, като достига 6.6% през 2023 г., което го превръща в значим проблем на общественото здраве. Наблюдава се негативна тенденция за значително, близо двукратно нарастване от 11.9% на 20.4% на относителния дял на първокласници с централно (абдоминално) затлъстяване.

Заклучение: Наблюдаваната в България негативна тенденция за нарастване на относителния дял на ученици на 7-годишна възраст със затлъстяване, тежкостепенно и абдоминално затлъстяване налага специално внимание от страна на здравните специалисти и педиатри.

СЛУЧАЙ НА БОЛЕСТ НА КРОН С ИЗЯВА ЧРЕВНА СТРИКТУРА

Е. Пантелеева
Е. Пападопулу

УМБАЛ „Софиямед“,
Детско отделение

Болезтта на Крон е хронично възпалително заболяване на храносмилателната система, като чревната обструкция е едно от най-честите усложнения. Хирургичното лечение е средство на избор.

Материали и методи: Представяме клиничен случай на 12-годишно момче, с диагноза болест на Крон (БК), проявена със желязо-дефицитна анемия и тънкочревен субилеус/илеус. Лекувано краткотрайно консервативно, без ефект, след което се извършва оперативно лечение.

Резултати: Пациентът постъпва в отделението по повод отпадналост, единични повръщания и желязо-дефицитна анемия, резистентна на терапия с орални желязни препарати, с давност от около 4 месеца. Дефекацията е редовна, нормална консистенция на изпражненията. Наблюдава се епизодично подуване на дясна коремна област, предимно долен десен квадрант, без болка, с много шумна перисталтика. От изследванията: анемичен синдром, ниски нива на желязо, витамин В12 и Д; лекостепенна възпалителна активност, сигнификантно висок фекален калпротектин. Абдоминална ехография: в илео-цекалната област се визуализират разширени, със задебелени стени чревни бримки, една от които ригидна, наличие на мезентериални лимфни възли. Поставена е диагноза – БК.

По спешност проведената компютърна томография (КТ) на корем дава данни за: значителна концентрична стеноза на цекума и илеум терминале, наличие на дилатирани тънкочревни бримки проксимално от стенозата. Обсервация БК, с КТ данни за тънкочревен илеус.

Пациентът е насочен към детско хирургично отделение Пирогов. След едномесечно консервативно лечение и липса на ефект, е предприето оперативно лечение. Оттогава, в продължение на 2 години детето е на биологично лечение, без оплаквания, с добро качество на живот.

Изводи: Около 25% от децата с БК развиват обструкция в хода на болестта. Малък е броя на деца с изява на заболяването с вече оформена стриктура, както е в представения случай. Единственото лечение е оперативно. Навреме извършено, след екипна оценка, то спестява много усложнения, бързо подобрява състоянието на болните деца.

5-ГОДИШЕН ОПИТ НА ОТДЕЛЕНИЕТО ПО ГАСТРОЕНТЕРОЛОГИЯ КЪМ УМБАЛ „СВ. ГЕОРГИ“ – ПЛОВДИВ С ПЕРКУТАННИ ГАСТРОСТОМИ ПРИ ДЕЦА – РАННИ И КЪСНИ УСЛОЖНЕНИЯ

И. Янков^{1,2}
И. Нейчева²
Г. Буков²
Д. Чаталбашев²
П. Стефанова³
Д. Митковски³
С. Лупанов³
И. Кирев³
Б. Иванов³

¹Катедра по педиатрия,
Медицински университет
Пловдив

²Клиника по детски болести
- УМБАЛ „Св. Георги“

³Клиника по детска хирургия
– УМБАЛ „Св. Георги

Ентералното хранене в процес на субстратно задоволяване на потребностите на организма от хранителни вещества и енергия, с използване на ГИТ през специално въведена сонда на специално приготвени лечебни храни. Гастростомата е изкуствен отвор за продължителна доставка на хранителни вещества. Показано е не само за дълготрайно ЕХ, а в определени клинични ситуации гастротомията е единствен подходящ метод за хранене. Усложненията се класифицират в три групи – механични, свързани с поставената сонда, от страна на ГИТ и метаболитни, свързани със самото ентерално хранене. В отделението по гастроентерология към УМБАЛ „Св. Георги“ – Пловдив имаме 41 деца с поставена РЕГ. Най-честата причина са заболявания на НС. Поставените РЕГ са Freka 9-20СН.

Усложненията при нашите пациенти:

Изтичане около РЕГ – 2 деца
Пневмоперитонеум със спонтанна резорбция – 1 дете
Пневмоперитонеум с лапаротомия – 1 дете
Buried bumper Syndrome – 1 дете
Фрактура на РЕГ – 1 дете
Спонтанна отпадане на вътрешния диск – 1 дете
Миграция на сондата в подкожието – 1 дете

Ентералното хранене има за цел да достави през устройство за гастрален или йеюнален достъп хранителни смеси в частично или напълно функциониращ ГИТ. Най-много оплаквания от ЕХ са свързани с по-скоро неудобство и дискомфорт, отколкото със заболяване или усложнение от процедурата. Макар и рядко могат да възникнат сериозни усложнения, свързани с поставянето на РЕГ или самото хранене.

Ключови думи: ентерално хранене, перкутанна гастростома, усложнения при ентерално хранене

СИНДРОМ НА КЪСО ЧЕРВО ПРИ ДЕТЕ С МУКОВИСЦИДОЗА – КОМПЛЕКСНА ГРИЖА

П. Николов¹
Хр. Найденов^{1,2}
Г. Петрова^{2,3}
С. Михалкова⁴
В. Атанасова⁵
Л. Бозаджиева^{2,6}
Л. Димитрова^{2,6}
Т. Тенева⁶
М. Байчева^{1,2}

¹Клиника по детска гастро-
ентерология, СБАЛДБ
„Проф. Иван Митев“ –
София

²Катедра по педиатрия,
МУ – София

³Клиника по педиатрия,
УМБАЛ Александровска –
София

⁴Отделение по педиатрия,
МБАЛ Национална кардио-
логична болница – София

⁵Клиника по неонатология,
УМБАЛ „Д-р Георги Стран-
ски“ – Плевен

⁶Отделение за интензивно
лечение на деца, СБАЛДБ
„Проф. Иван Митев“ –
София

Въведение: Синдромът на късо черво (СКЧ) е най-честата причина за продължителна интестинална недостатъчност и зависимост от парентерално хранене (ПХ) в детска възраст, резултат на хирургична резекция или вродено заболяване. Характеризира се с множествени увреждания на нормалната чревна анатомия и физиология, които водят до хранителни, метаболитни и инфекциозни нарушения. Муковисцидозата (МВ) е комплексно мултисистемно автозомно-рецесивно генетично заболяване, при което са засегнати функциите на дихателната система, храносмилателния тракт и всички екзокринни жлези. Интестинално заболяване при МВ е меко-ниум илеус (МИ), който е първа изява на заболяването при около 20% от пациентите. То може да бъде причина за чревна резекция и последващ СКЧ.

Цел: Да се представи необходимата комплексната грижа и да се анализират усложненията при пациенти със синдром на късо черво и муковисцидоза.

Материал и методи: Описание на клиничен случай и анализ на мултидисциплинарния подход.

Резултати: Касае се за кърмаче на 7 месеца, което се ражда недоносено, с полималформативен синдром и изява на ранен илеус. Проведено е оперативно лечение с обширна чревна резекция, описан е микроколон. Следва тежък постоперативен период с рецидивиращи инфекции, трудно наддаване на тегло и зависимост от ПХ. След насочване към специализиран център се обсъди възможна МВ, от генетичното изследване се потвърди хомозигот по F508del. По време на болничния престой детето е с многократни екзацербации на белодробното засягане с дихателна недостатъчност, налагащи интензивни грижи, и с лош тегловен прираст, въпреки парентералното хранене. Налице е и усложнен социален статус, който има пряко отношение към грижите за такива пациенти.

Изводи: Навременното установяване на проблеми в проходимостта на червата, ранната диагностика на редки заболявания като МВ с цел намаляване риска от възникване на усложнения, както и необходимостта от грижа на мултидисциплинарен екип при деца със СКЧ, значително увеличават шансовете и подобряват изхода при тези пациенти.

ЛИЗОЗОМНИ БОЛЕСТИ НА НАТРУПВАНЕТО – ПРЕСЕЧНА ТОЧКА С НЕОНАТАЛНАТА ХОЛЕСТАЗА

Хр. Найденов^{1,2}

П. Хаджийски^{1,2}

М. Панайотова³

Д. Стаматов^{2,4}

Д. Христова^{2,5}

Ем. Недева¹

П. Николов¹

Д. Авджиева-Тзавелла^{2,6}

М. Байчева^{1,2}

¹Клиника по детска гастроентерология, СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ – София

²Катедра по педиатрия, МУ – София

³Отделение по педиатрия, Болница „Тракия“ – Стара Загора

⁴Клиника по детска неврология, СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ – София

⁵Клиника по детска ревматология, СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ – София

⁶Клиника по генетични заболявания, СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ – София

Въведение: Лизозомните болести на натрупването (ЛБН) са хетерогенна група заболявания, характеризиращи се с лизозомна дисфункция, автосомно-рецесивно унаследяване, редки по честота, като засягат общо 1/5000 новородени. Клинично ЛБН се изявяват още в детска възраст, но е възможно и късно начало. При повечето е налице невродегенеративно засягане и прогресивен ход на болестта. Рядка клинична изява при ЛБН е холестазата. Холестатичните чернодробни заболявания включват билиарна атрезия, метаболитни болести, генетични форми на прогресивна холестаза и други.

Цел: Да се представи рядко лизозомно заболяване с изява на ранна кърмаческа холестаза.

Резултати: Представяме кърмаче на 4 месечна възраст, постъпило в специализиран център с анамнеза за повръщане от ранна възраст, интермитираща диария, холестаза и нормохолични изпражнения. Лабораторните изследвания показват повишени чернодробни ензими, билирубин и серумно ниво на жлъчни киселини. Абдоминалната ехография установява хепатоспленомегалия, която бързо прогресира при проследяване. Пациентът е изследван по протокол: потен тест и алфа-1 антитрипсин са в норма, вирусологията е негативна, метаболитният скрининг отхвърля галактоземия и тирозинемия, лизозомната кисела липаза е в норма, нивата на аминокиселини и ацилкарнитини в кръв са нормални, както и органичните киселини в урината. Установява се леко повишена хитотриозидаза. Въз основа на ранния скрининг за ЛБН, който се провежда в клиниката, при детето се потвърди дефицит на кисела сфингомиелиназа, генетичното изследване показва хомозигот по nonsense мутация, в началото липсваше неврологично засягане, установи се необичайно увреждане на сърцето с изява на хипертрофична кардиомиопатия и клапна дисплазия с регургитация. Започна се ензимзаместително лечение.

Изводи: При кърмаче с холестаза трябва да се имат предвид и някои ултраредки метаболитни заболявания от групата на ЛБН. Навременната диагноза е ключова с възможността за започване на насочено лечение.

УЛЦЕРОЗЕН КОЛИТ ПРИ МОМЧЕ С ТЕЖКА ПЪРВО-НАЧАЛНА ИЗЯВА НА ДЪЛБОКА ВЕНОЗНА ТРОМБОЗА

Сп. Кирова¹
Д. Печилков²
Л. Димитров²
Ел. Левунлиева²
Н. Николов³
И. Паскалева⁴
П. Хаджийски^{1,5}
М. Байчева^{1,5}

¹Клиника по детска гастроентерология, СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“, МУ – София

²Клиника по детска кардиология, МБАЛ Национална кардиологична болница – София

³Клиника по съдова хирургия, МБАЛ Национална кардиологична болница – София

⁴Медико-диагностичен лабораторен блок, МБАЛ Национална кардиологична болница – София

⁵Катедра по педиатрия, МУ – София

Въведение: Улцерозният колит (УК) е възпалително чревно заболяване (ВЧЗ), при което имунна дисрегулация води до хронична увреда на гастроинтестиналния тракт. Възпалителният процес е мукозен, стартиращ от ректума и разпростиращ се проксимално по дължината на дебелото черво. Дълбоката венозна тромбоза (ДВТ) е медицински и социално значимо заболяване. ВЧЗ, включително в детската възраст, се асоциират с повишен риск от ДВТ и белодробен тромбемболизъм.

Цел: Да се представи тежко усложнение на нелекувано ВЧЗ като възможна първоначална клинична изява.

Материал и методи: Описание на клиничен случай и преглед на литературата.

Резултати: Касае се за 15 годишно момче с изява на илеофеморална ДВТ, която се развива остро на фона на фебрилитет, хронична диария с примеси на слюз и кръв, и редукция на тегло в рамките на няколко месеца. След започване на антикоагулантна терапия с хепарин успешно е извършена тромбаспирация и балонна ангиопластика на венозните съдове. От проведена компютърна томография на корем се установява силно променен участък по хода на дебелото черво с вероятно възпаление и стеноза, както и мезентериална лимфаденомегалия, и пациентът е насочен за диагностично уточняване. Проведени са имунологични, микробиологични и лабораторни изследвания, от които се установяват повишени маркери на възпаление, анемия и коагулопатия. От генетичен анализ е открита MTHFR мутация. При направената колоноскопия се визуализират характерни възпалителни промени, а хистологичното изследване потвърждава хроничен УК с висока активност. Започната е терапия по протокол с кортикостероиди и ранно биологично лечение. Отчита се подобрение в симптоматиката и лабораторните показатели.

Изводи: Потвърждава се необходимостта от мултидисциплинарен подход за правилно характеризиране на ролята на тромбоемболичните рискови фактори при пациенти с ВЧЗ, както и план за превенция от ДВТ. Ранната диагностика, лечението по съвременни протоколи, както и оптималната профилактика, са ключови в лечението на деца с комбинация от двете заболявания.

СПЕЦИФИКИ НА ХРАНЕНЕТО ПРИ ДЕЦА С АУТИЗЪМ

Адр. Джамбазов¹

Н. Йончева²

Р. Панчева³

¹Студент 4-ти курс, Факултет по медицина, МУ „Проф. Д-р Параскев Стоянов“ – Варна

²Доктор по логопедия, Фондация „Карин дом“ – Варна

³Катедра „Хигиена и епидемиология“, Факултет по обществено здраве, МУ „Проф. Д-р Параскев Стоянов“ – Варна

Въведение: Разстройствата от аутистичния спектър (РАС) представляват група от неврологични синдроми, най-често засягащи начина, по който човек възприема света, от които страдат средно 1 на 160 деца в световен мащаб. Затрудненото социално поведение, нарушенията в комуникацията и сензориката, често създават проблеми с тяхното хранене. Строгата избирателност, трудното въвеждане на нови храни и нарушенията в хранителните навици на децата с РАС създава предпоставка за развитието на сериозни здравословни дефицити като недोхранване, слаб имунитет, изоставяне в цялостното развитие и други.

Цел: Проучването има за цел да систематизира спецификите при храненето на деца от аутистичния спектър (АС) както и да акцентира върху важността на превенцията и интервенцията за подобряване качеството им на живот.

Методи: Проведено е литературно проучване, използвайки източници от Google Scholar и PubMed, със специален фокус върху ключови думи като Аутизъм, РАС, избирателно хранене, хранителни разстройства.

Резултати: Резултатите показват, че повече от 70% от децата от АС имат проблеми с храненето. Сензорните нарушения при тези деца са основен причинител на хранителни разстройства. Проблеми с кърменето може да бъде ранен признак за аутизъм. От развитието на различни функционални нарушения като приемане, дъвкане, преглъщане, следват общи нарушения в развитието. Наличието на широк набор от ефективни стратегии за оценка, интервенция и лечение на проблеми с избирателното хранене и консумацията подобрява възможността за развитие на децата от АС.

Заключение: Процентът на децата страдащи от проблеми с храненето е висок, което изисква ранното и навременно диагностициране на проблема с цел подобряване и даване на възможност за развитие на деца от АС.

Ключови думи: аутистичен спектър, аутизъм, деца, нарушение, хранене, развитие, разстройство от аутистичния спектър, хранителни навици

ЛЕЧЕНИЕ С ИНХИБИТОРИ НА ТРАНСПОРТЕРИТЕ ЗА ЖЛЪЧНИ КИСЕЛИНИ В ИЛЕУМА ПРИ ПАЦИЕНТИ С РЕДКИ ХОЛЕСТАТИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ – ПЪРВИ БЪЛГАРСКИ ОПИТ

М. Байчева^{1,2}

П. Хаджийски^{1,2}

Хр. Найденов^{1,2}

Т. Тодоров³

Ем. Недева¹

П. Николов¹

Алб. Тодорова³

¹Клиника по детска гастроентерология, СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ – София

²Катедра по педиатрия, МУ – София

³Генетична медико-диагностична лаборатория „Геника“

Редките холестатични заболявания са свързани с нарушена екскреция на жлъчка и хепатобилиарна дисфункция. Натрупването на жлъчни киселини (ЖК) в черния дроб води до интензивен сърбеж, хепатоцитна токсичност и цироза. Инхибирането на идеалния транспортер за ЖК (IBAT) блокира чревната им реабсорбция. Индикациите за лечение с IBAT инхибитори към момента включват прогресивна фамилна интрахепатална холестаза (PFIC) и синдром на Alagille.

Цел: Да се представи първият български опит на лечение с IBAT инхибитори при пациенти с редки холестатични чернодробни заболявания.

Материал и методи: Анализ на данни в рамките на проспективно проучване в специализиран център за периода декември 2022 – май 2024 година.

Резултати: Представяме 4 пациента – двама с PFIC тип 6 и двама със синдром на Alagille, при които се провежда лечение с IBAT инхибитори. При пациентите с PFIC тип 6 се отчита значително намаляване на сърбежа и нивото на серумните ЖК след стартиране на терапията, като при едното дете е достигната максимална доза на медикамента с оглед оптимален ефект. Един от пациентите със синдром на Alagille показва бърз и значим ефект по отношение на сърбежа, нивото на ЖК и подобрене в качеството на живот. Другият пациент, който е с тежка форма на мултиорганно засягане при синдром на Alagille, е с умерен положителен ефект от терапията. При всички пациенти са анализирани промените и в нивата на чернодробните ензими, билирубина, маркерите за чернодробна дисфункция, като се представят и скали за оценка на сърбежа и качеството на живот при лекуваните пациенти. Не са наблюдавани странични ефекти от терапията.

Изводи: След изключване на билиарна атрезия, новите методи на екзомно секвениране водят до уточняване на причината за неонатална холестаза в 80-86%. Изразеният сърбеж и прогресиращо чернодробно увреждане при пациенти с PFIC и синдром на Alagille е индикация за започване на лечение с IBAT инхибитори.

ПОВИШЕНИ ТРАНСАМИНАЗИ В РАННА ДЕТСКА ВЪЗРАСТ – КЛЮЧ КЪМ ДИАГНОЗАТА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ

М. Байчева^{1,2}
Д. Стаматов²

¹Клиника по детска
гастроентерология,
СБАЛДБ „Проф. Иван Ми-
тев“ – София

²Катедра по педиатрия, МУ
– София

³Клиника по детска невро-
логия, СБАЛДБ „Проф. Иван
Митев“ – София

Трансаминазите са интрацелуларни чернодробни ензими. Аспартат аминотрансферазата (АСАТ) освен в черния дроб е налична и в сърдечния и скелетните мускули, бъбреците, мозъка, панкреаса, белите дробове и еритроцитите, а аланин аминотрансферазата (АЛАТ) се открива и в скелетната мускулатура и бъбреците, но в ниска концентрация, поради което повишаването ѝ в циркулацията е специфично за предимно чернодробна увреда. Нивата на АСАТ и АЛАТ зависят и от полуживота им, и са в еднаква степен повишени при заболявания като мускулна дистрофия. Изследването на креатинфосфокиназа (КФК), която е израз на мускулно увреждане, може да насочи рано към диагнозата, затова трябва да бъде включена в изследванията при всеки пациент с повишени трансаминази.

Цел: Да се анализират възможностите за ранна диагностика на мускулна дистрофия.

Резултати: Първият клиничен случай е на 2 годишно момче с установени повишени чернодробни ензими и изоставане в говорното развитие. След редица консултации по повод съмнение за разстройство от аутистичния спектър и изследвания, при детето е изследвана КФК, която е значително повишена. Вторият клиничен случай е отново на 2 годишно момче с повишени чернодробни ензими, често боледуващо от инфекции, поради което пътят до специалист е по-дълъг. Установява се повишена КФК. Третият случай е на 3 месечно кърмаче със случайно установени повишени трансаминази в хода на епизод със задавяне и рефлукс. От изследванията след насочване към детски гастроентеролог е с висока стойност на КФК. И при трите случая е проведена консултация с невролог и генетично изследване, което потвърждава мускулна дистрофия тип Дюшен.

Изводи: Трансаминазите АЛАТ и АСАТ са маркери за хепатоцелуларно увреждане, но също така се откриват във висока концентрация и в мускулните клетки. Своевременното изследване на КФК може да е от полза за поставяне на правилна диагноза, а насочването към специалист по невромускулни заболявания е от съществено значение за пациентите, свързано с възможностите за лечение и по-добра прогноза.

РИСКОВЕ ЗА ДЕТСКА ЦЕРЕБРАЛНА ПАРАЛИЗА ПРИ НЕДОНОСЕНИ ДЕЦА

Н. Сълова¹
Р. Панчева²

¹Студент 4-ти курс, Факултет по медицина, МУ „Проф. Д-р Параскев Стоянов“ – Варна

²Катедра „Хигиена и епидемиология“, Факултет по обществено здраве, МУ „Проф. Д-р Параскев Стоянов“ – Варна

Въведение: Детската церебрална парализа (ЦП) представлява група от непрогресиращи синдроми с двигателни нарушения, които засягат приблизително 2-3 на 1000 живородени деца, като честотата е по-висока сред недоносените деца. Тези деца често изпитват допълнителни предизвикателства като интелектуален дефицит, речевни нарушения и симптоматична епилепсия. Недоносените деца, родени преди 37-та седмица от бременността, са особено уязвими на мозъчни увреждания поради незрялостта на техните нервни структури и ниското им тегло при раждане, което увеличава риска от развитие на ЦП.

Цел: Проучването има за цел да идентифицира основните рискови фактори, които допринасят за по-високия риск от развитие на детска церебрална парализа при недоносени деца.

Методи: Проведено е литературно проучване, използвайки източници от Google Scholar и PubMed, със специален фокус върху ключови думи като церебрална парализа, преждевременно, недоносено дете, рискови фактори и невроразвитие.

Резултати: Резултатите показват, че недоразвият мозък при недоносените деца значително увеличава риска от хипоксемия и инфекции. Децата с тегло под 2500 грама при раждане са с по-висок риск от развитие на ЦП. Увреждането на бялото мозъчно вещество, особено перивентрикулната левкомалация (PVL), е водеща причина за ЦП при недоносени деца. Допълнителни рискови фактори включват вродени корови малформации, пре- и перинатални инсулти и интравентрикуларен кръвоизлив (IVH), които са по-чести при преждевременно родените деца.

Заключение: Рискът от детска церебрална парализа е значително по-висок при деца, родени преждевременно и с ниско тегло при раждане, основно поради непълноценно развитите им нервна система и имунна защита. Необходимо е внимателно наблюдение на тези деца, дори ако на пръв поглед изглеждат нормално развити при раждането, тъй като дефицитите могат да се проявят по-късно. Ключови думи: детска церебрална парализа, недоносени деца, рискови фактори, невроразвитие, преждевременно раждане.

ВЪЗМОЖНОСТИ ЗА ОЦЕНКА НА ХЕМОДИНАМИКАТА В НЕОНАТОЛОГИЧНО ИНТЕНЗИВНО ОТДЕЛЕНИЕ

Б. Дренски^{1,2}
М. Нещерова¹
Л. Чочкова-Букова²

¹Отделение по Неонатология към УСБАЛАГ „Селена“

²Клиника по Педиатрия, УМБАЛ „Св.Георги“ ЕАД – Отделение по кардиология и ревматология

Въведение: Преминаването от интра- към екстраутеринен живот е критичен момент, свързан с множество, едновременно настъпващи процеси, водещи до преустройство на хемодинамиката на новороденото. Адекватната оценка на циркулаторния статус в неонаталния период е предизвикателство, което не винаги е напълно постижимо с най-често използваните методи.

Описание: Най-общо можем да разделим методите за оценка на хемодинамиката в 3 големи групи: продължителни изследвания, регулярно мониториране и по-рядко приложими методи. Комбинации от първите две групи са и най-често използваните техники: СЧ, пулсоксиметрия, ЕКГ, осцилометрия, кръвно-газов анализ, капиллярно пълнене, часова диуреза и ниво на лактат. Макар и неинвазивни, от диагностична гледна точка те са значително неточни и невинаги дават ясна представа за циркулаторния статус на пациента. Сравнително нов, неинвазивен метод, набиращ все повече популярност в неонатологията е таргетираната ехокардиография, извършвана от неонатолог. Перспективата за неинвазивно, достъпно и повторяемо изследване, което да предостави достоверна оценка на хемодинамичния статус на пациентите е в основата на нашето проучване.

Заклучение: Използваните в момента изследвания не дават възможност за пълноценна оценка на хемодинамичния статус на новородените. Затова е необходимо да се интегрират нови неинвазивни и достъпни методи, които да подобрят диагностиката, а с това и терапията на циркулаторните нарушения в неонаталния период.

Ключови думи: хемодинамика, изследване, таргетирана неонатална ехокардиография.

ИЗКУСТВЕНИЯТ ИНТЕЛЕКТ В НЕОНАТОЛОГИЯТА

Т. Итова

УМБАЛ Медика Русе ООД,
Отделение Неонатология
Русенски Университет
„Ангел Кънчев“

Последните години сме видели на нарастващ интерес и все по-широко приложение на изкуствения интелект(ИИ) в областта на неонаталните грижи. ИИ има голям потенциал да разшири знанията ни за редица заболявания и да подобри терапевтичните възможности в грижите за новородените(НР). Революцията в ИИ повлия на невромониторинга на критично болни НР. Генериране на големи бази данни от електроенцефалограма, могат да се използват за анализ на съня на НР, за откриване на пароксизми, предвиждане на гърчова активност. ИИ се използва в областта на неонаталното невроизобразяване и проследяване на развитието на централната нервна система, като се правят опити за прогнозиране на речевото развитие при недоносени НР. Друг важен аспект в грижите за екстремно недоносените НР е прогнозиране на развитието на респираторен дистрес синдром (РДС) и бронхопулмонална дисплазия(БПД). РДС се предвижда днес на базата на ултразвукови белодробни срезове. Разработват се алгоритми за прогнозиране на тежестта на БПД, като се използват рентгенографии на гърдния кош и кислородолечение към 28-ия ден. Откриване на апнеи чрез анализиране на данни от електрокардиографско наблюдение при НР е от изключителна полза в проследяването на екстремно недоносени. ИИ за прогнозиране на развитие и тежест на ретинопатията на НР дава възможност за избягване на необосновани травматични изследвания. Използването на инструменти на базата на ИИ, които да са в помощ на неонатолога в ежедневната клинична практика, може да скъси диагностичния процес и намали излишните изследвания и терапевтични процедури в бъдеще.

Съществуват някои етични предизвикателства при прилагането на ИИ към рутинните грижи за НР. Разрешението за участие се предоставя от родители или законни представители, тъй като НР не могат да дадат съгласие. Психическата, физическата и емоционалната умора могат да са пречка на преценката на настойниците да предоставят информирано съгласие. Особено внимание трябва да се обърне на спазването на строгите етични стандарти в перинаталните изследвания.

АВИОТРАНСПОРТ НА ПАЦИЕНТ ЗА СПЕШНА ЧЕРНОДРОБНА ТРАНСПЛАНТАЦИЯ

Л. Бозаджиева^{1,2}

Б. Каравълчев¹

Л. Димитрова^{1,2}

М. Байчева^{2,3}

Т. Тенева^{1,2}

Бл. Здравков^{1,2}

¹Отделение за интензивно лечение на деца от 0 до 18 години, СБАЛ по детски болести „Проф. д-р Иван Митев” – София

²МУ – София, Медицински факултет

³Клиника по гастроентерология, СБАЛ по детски болести „Проф. д-р Иван Митев” – София

Острата чернодробна недостатъчност е водеща причина за провеждането на спешна чернодробна трансплантация. Трансплантации в детска възраст се осъществяват в центрове в чужбина, което налага организация и провеждане на медицински авиотранспорт на пациенти във висок риск.

Представя се клиничен случай на 4-годишно момиче с неусложнена преморбидна анамнеза, която в хода на инфекция на горни дихателни пътища, развива клинична и лабораторна картина на тежка чернодробна недостатъчност. Детето е с интензивен иктер, задълбочаваща се енцефалопатия, коагулопатия с данни за активно кървене, полисерозит. Отрицателните хепатитни маркери отхвърлят вирусна генеза на процеса. В диференциално диагностичен план са изключени токсична, метаболитна и аутоимунна етиология на чернодробното засягане. С оглед фулминантното протичане на процеса след намиране на жив донор за чернодробна трансплантация е планиран транспорт на пациента към трансплантационен център в Германия в кратки срокове. На петият ден от престоя в интензивно отделение, детето е успешно транспортирано в условия на висок риск с хепатална кома, на инвазивна апаратна вентилация, с клинично-лабораторни данни за тежка коагулопатия.

Пациентите в остра чернодробна недостатъчност са предизвикателство за медицинския авиотранспорт, но правилната им подготовка, е предпоставка за успех. Чернодробната трансплантация е животоспасяваща при фулминантна чернодробна недостатъчност.