



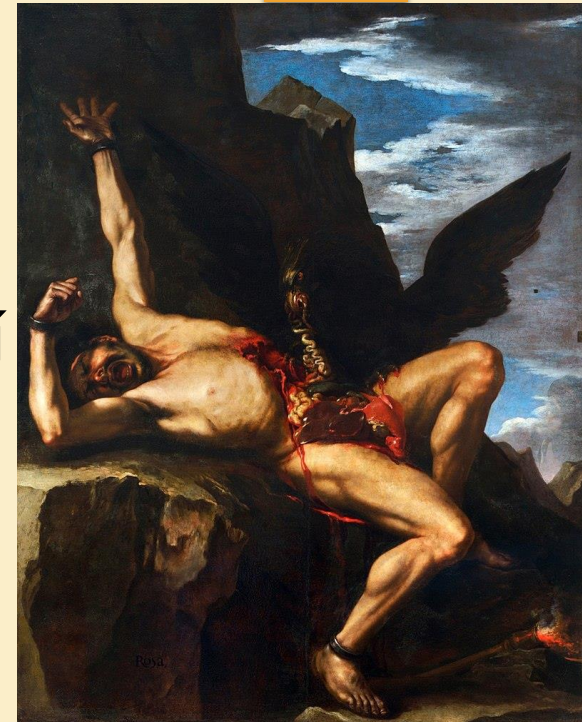
Onemocnění jater a pankreatu v dětském věku

MUDR. LUCIE GONSORČÍKOVÁ

PEDIATRICKÁ KLINIKA 1. LF UK A FTN

Základní charakteristika jater

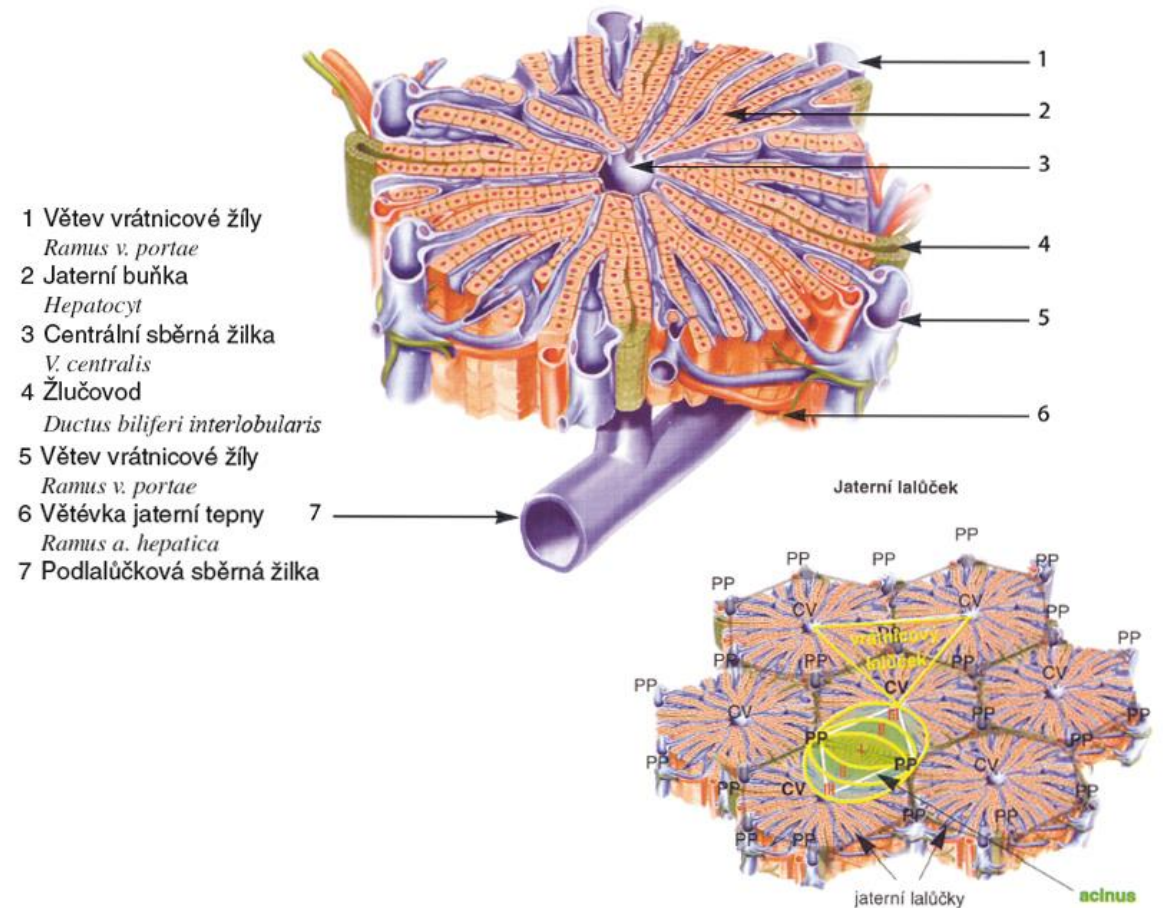
- Vznik z endodermu a mesodermu
- Během gestace hematopoéza
- In utero placenta přebírá metabolické a detoxifikační procesy
- Po porodu indukce jaterních enzymů – dozrávají postupně
- 8 jaterních segmentů – samostatné cévní zásobení + žlučovody
- 50% potřeby kyslíku pro hepatocyty je z portální žíly
- Schopnost regenerace – vysoce flexibilní



Anatomie jater

- 80% hepatocyty, 10% sinusoidální endoteliální buňky, 5% lymfocyty, 4% Kupfferovy buňky (jaterní makrofágy), 1-3% biliární epiteliální buňky, (+ Itovy buňky)
- Mikroanatomie – lobulus venae centralis, primární jaterní acinus, portální lalůček
- Chronická onemocnění jater – fibróza - cirhóza

40. Stavba jaterního lalůčku – lobulus venae centralis



Metabolismus tuků

Metabolismus
proteinů

Metabolismus
sacharidů

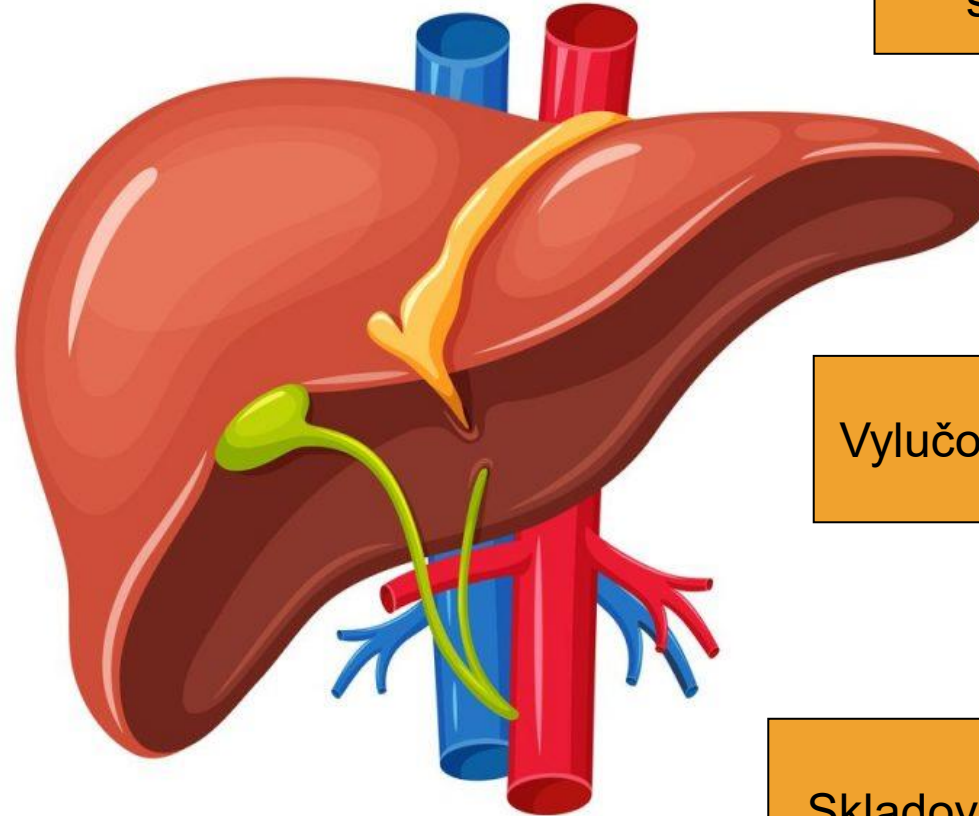
Sekreční a syntetické
funkce

Vylučovací funkce

Detoxikační
a imunologické funkce

Skladovací funkce

Udržování
acidobazické rovnováhy



Diagnostický přístup k dítěti s poruchou jaterních funkcí

- ▶ **Pečlivá anamnéza**
- ▶ Věk dítěte
- ▶ **Klinické vyšetření**
- ▶ Laboratorní vyšetření
- ▶ Zobrazovací metody
- ▶ Endoskopie
- ▶ Jaterní biopsie – histopatologie, molekulární genetika

PLDD



Specialista - dětský
gastroenterolog/hepatolog

Anamnéza a fyzikální vyšetření

- barva stolice, moči
- krvácivé projevy
- další symptomy (teplota, bolest břicha, zvracení, pruritus, psychické změny)



- perinatální anamnéza, vitamin K
- předchozí onemocnění, operace
- cestování, neznámá jídla, houby
- užívání medikace/návykových látek,
- parenterální výživa

- jak dlouho problém trvá
chronická x akutní léze

Věk dítěte

▶ **A. novorozenci a kojenci**

- ▶ 1. Nedostatečné hmotnostní prospívání, deficit vit. B12
- ▶ 2. Vrozené poruchy (metabolické vady, CF, A1AT)
- ▶ 3. Biliární atrézie
- ▶ 4. Infekce (CMV, Hepatitis B, TORCH)

▶ **B. batolata a školní děti**

- ▶ 1. Hepatitis A
- ▶ 2. Jiné virové hepatitidy (EBV, CMV..)
- ▶ 3. Autoimunní hepatitida
- ▶ 4. ASC/PSC
- ▶ 5. Wilsonova nemoc

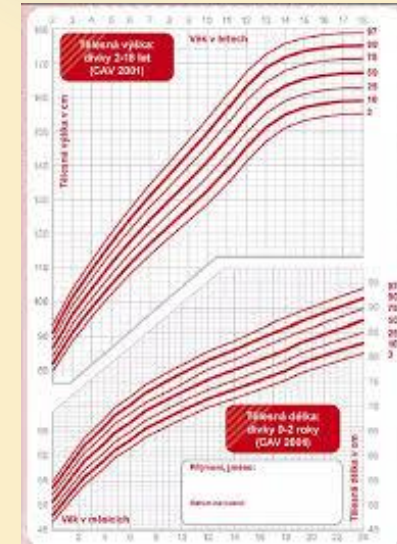
▶ **C. adolescenti**

- ▶ 1. Drogy/intoxikace
- ▶ 2. Hepatitis C
- ▶ 3. NAFLD, cholecystolithiáza



Klinické vyšetření

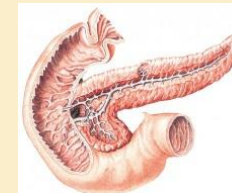
- ▶ Celkový habitus
- ▶ Růst, stav nutrice
- ▶ Přítomnost ikteru
- ▶ Probarvení stolice
- ▶ Palpační vyšetření jater, sleziny
- ▶ Ascites, edémy
- ▶ Kožní příznaky (pavoučkové névy, palmární erytém)
- ▶ Rozšířená cévní kresba



Laboratorní vyšetření

- ▶ Syntetická funkce jater – glykémie, albumin, INR
- ▶ Jaterní enzymy z poškozené tkáně (hepatocelulární) – ALT, AST,
- ▶ Jaterní enzymy (cholestatické) – ALP, GGT
- ▶ Látky transportované játry – konjugovaný bilirubin
- ▶ Látky v játrech za normálních okolností zpracované – amoniak
- ▶ Další vyšetření dle věku pacienta, klinické manifestace, akutní/chronické onemocnění

AST, ALT = nejvíce sensitivní markery akutního jaterního poškození, ale nereflektují pouze jaterní funkce



Laboratorní vyšetření

Věk/pohlaví	ALT ($\mu\text{kat/l}$)	AST ($\mu\text{kat/l}$)	GGT ($\mu\text{kat/l}$)
0–6 týdnů	0,10–0,73	0,38–1,21	0,37–3,0
6 týdnů až 1 rok	0,10–0,85	0,27–0,97	0,10–1,04
1–15 let	0,10–0,6	0,10–0,63	0,10–0,39
muži 15 a více let	0,10–0,78	0,10–0,72	0,14–0,84
ženy 15 a více let	0,10–0,78	0,10–0,72	0,14–0,68

Children's liver chemistries vary with age and gender and require customized pediatric reference ranges

Heide A. Stirnadel-Farrant ^{a,*}, Nicholas Galwey ^a, Chanchal Bains ^a, Caroline Yancey ^b, Christine M. Hunt ^{c,d}

^a Worldwide Epidemiology, Cleveland Clinic, Stockley Park, UK
^b Department of Epidemiology, University of North Carolina, Gillings School of Global Public Health, Chapel Hill, NC, USA
^c Division of Gastroenterology, Duke University Medical Center, Durham, NC, USA
^d Durham Veterans Administration Medical Center, Durham, NC, USA

ARTICLE INFO

Article history:
 Received 11 March 2015
 Received in revised form 14 July 2015
 Accepted 15 July 2015
 Available online 17 July 2015

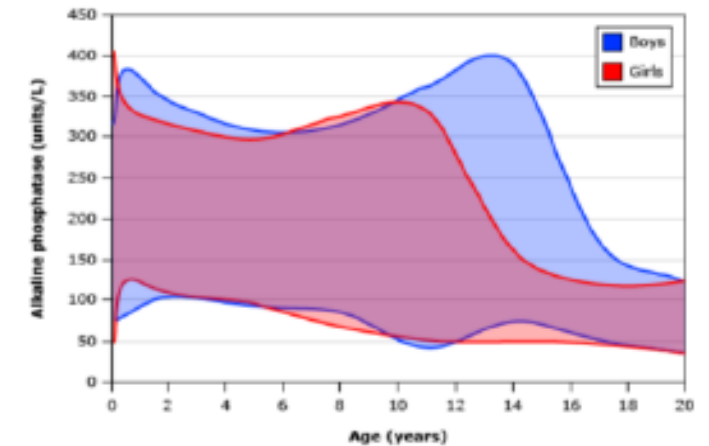
Keywords:
 Alkaline aminotransferase
 Alkaline phosphatase
 Laboratory reference ranges
 Liver chemistries
 Pediatric clinical trials

ABSTRACT

Used to detect liver disease and injury, baseline liver chemistry distributions were evaluated by age and gender in children without known liver disease. Baseline liver chemistries (alanine aminotransferase [ALT], aspartate aminotransferase [AST], alkaline phosphatase [ALP], and total bilirubin [TBL]) were analyzed from 24 randomized controlled pediatric clinical trials. Using quantile regression, liver chemistry distributions were examined by age and gender; upper limit normal (ULN) ranges were compared to the 97.5th percentiles of the distributions for the specified ages and genders. 5410 subjects without known liver disease (0–18 years; 60% male) were studied. The median ALT varied little with age. In males age 5–18, the ALT 97.5th percentile increased from 34 to 63 IU/L. In both genders, the median and 97.5th percentile AST decreased with age. After age 9, ALP decreased. TBL increased with age. Despite most liver chemistry 97.5th percentiles changing substantively with age and gender, the reference lab ULN generally changed minimally and did not correlate with the 97.5th percentile. Gender and age specific 97.5th percentile data should therefore be considered for the reference laboratory ULN in children to more accurately detect liver injury and disease.

© 2015 Elsevier Inc. All rights reserved.

Reference range for serum alkaline phosphatase activity in children and adolescents



Normal ranges for serum alkaline phosphatase activity for boys (blue) and girls (red).

Mozer-Glassberg Y et al., 2017

Laboratorní vyšetření

▶ Mikrobiologické

- serologie event. PCR hepatotropních virů, kultivace

▶ Imunologické

- IgG, ASMA, LKM-1, F-actin, ANA, ENA, anti ds-DNA

- screening celiakie: EMA, anti-TRG

▶ Metabolické

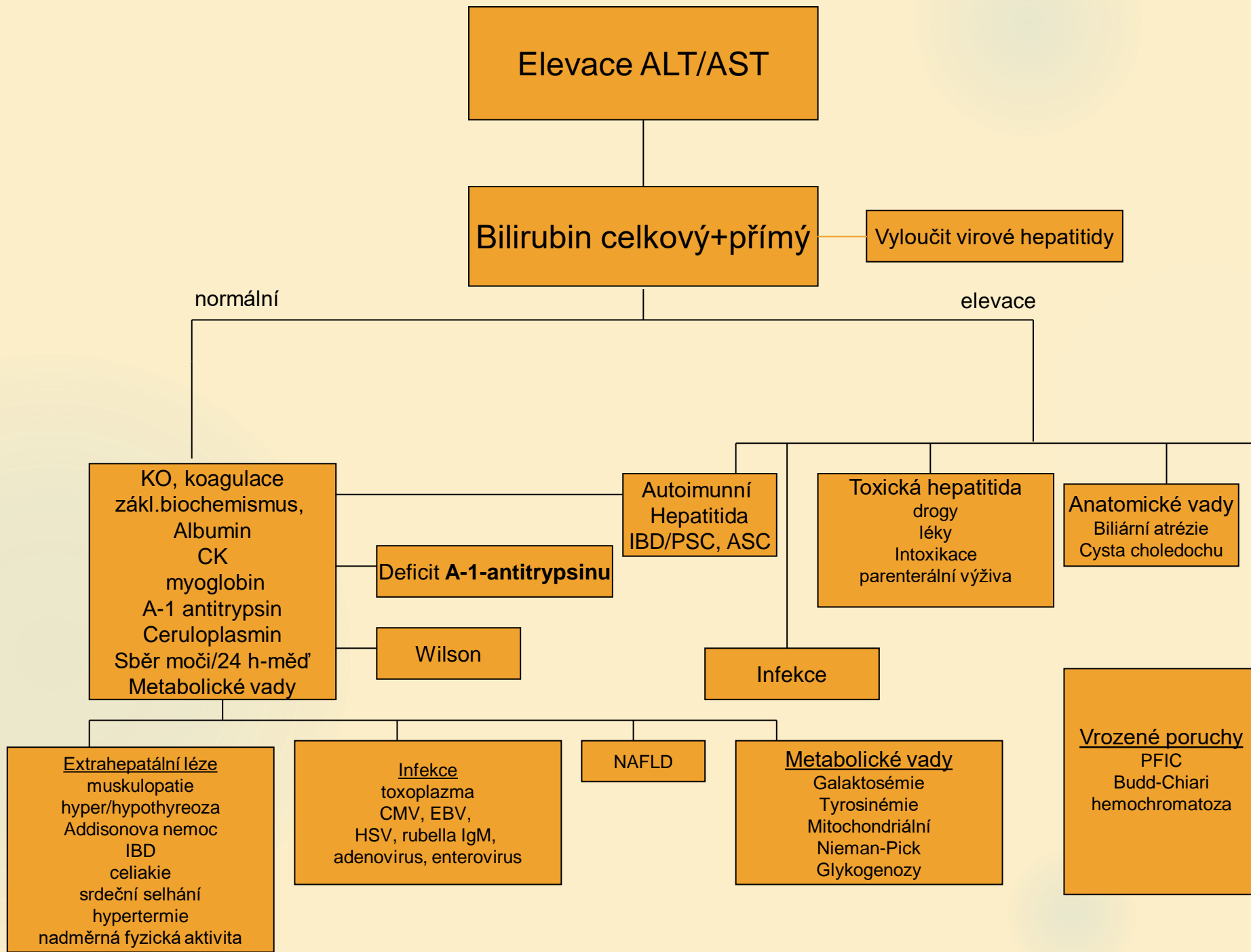
- screening metabolických vad, ceruloplasmin, alfa1AT

▶ Ostatní:

- fT4, TSH, tukový metabolismus, svalové enzymy, toxikologie, deficit kobalaminu

▶ Genetické, NGS, WES

- např. geneticky podmíněné cholestázy (Alagille, PFIC)



Zobrazovací vyšetření

- ▶ UZ břicha, event. s Dopplerovským zobrazením - 1. volba

- ▶ MRI/MRCP
- ▶ CT
- ▶ ERCP
- ▶ Elastografie

Elastografie

- ▶ Indikace zejména u pacientů s jaterní fibrozou/cirhozou, posouzení progresu, rizika portální hypertenze
- ▶ Neinvazivní vyšetření, posuzuje tuhost tkání

F0 0,4 – 6 kPa

F1 6,0 - 8,0 kPa

F2 8,0 - 10,0 kPa

F3 10,0 - 12,0 kPa

F4 nad 12 kPa



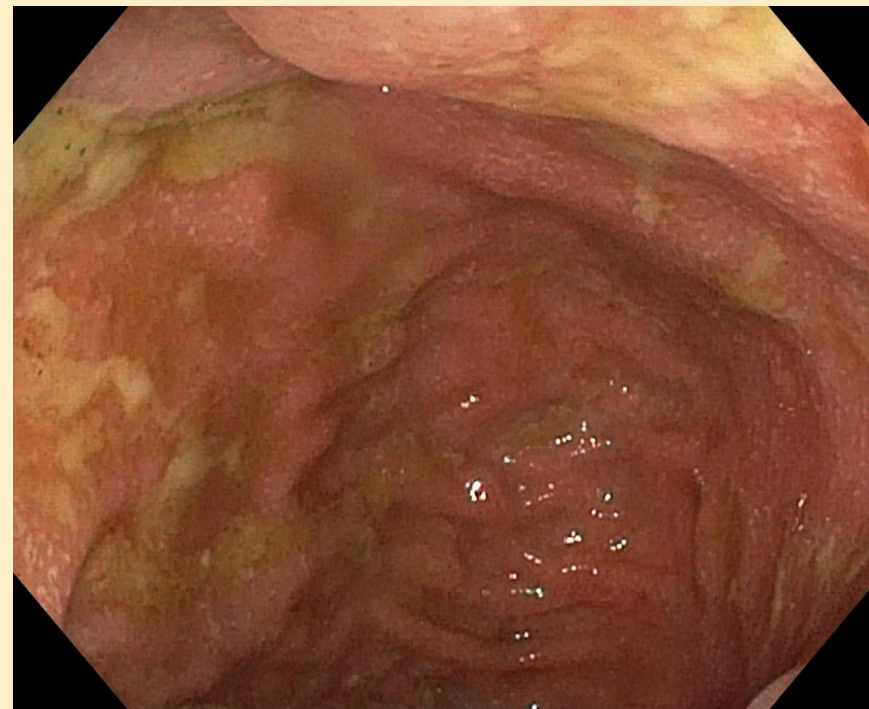
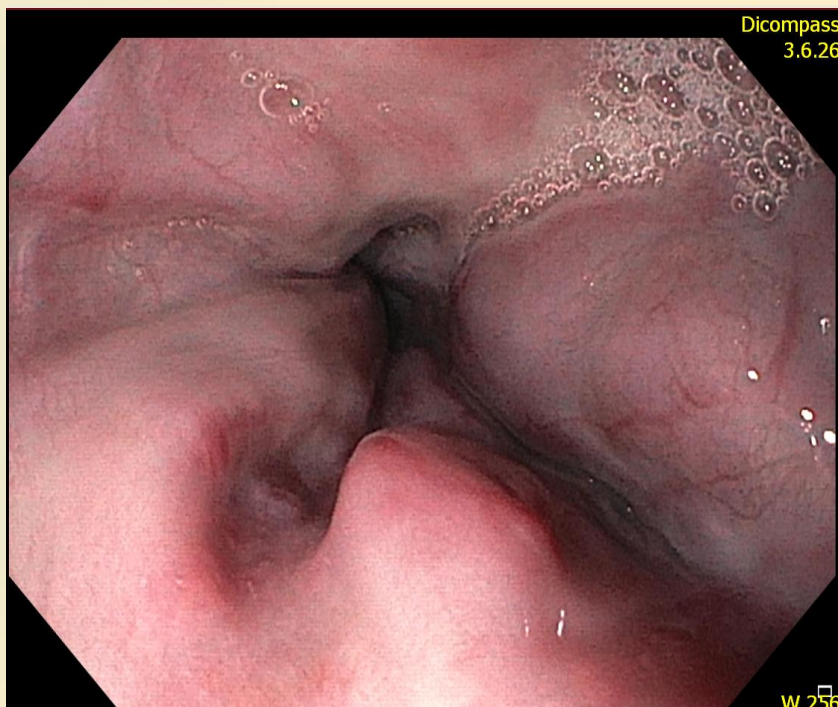
Jaterní biopsie

- ▶ Pečlivě zvážit indikaci-zvláště v pediatrii
- ▶ Jaká máme očekávání?
 - potvrzení diagnózy
 - určení rozsahu onemocnění
 - protokolární po Tx jater



Endoskopie v hepatologii

- ▶ profylaxe a ošetření jícnových varixů u pacientů s portální hypertenzí
- ▶ k vyloučení asociace PSC/IBD, AIH/IBD

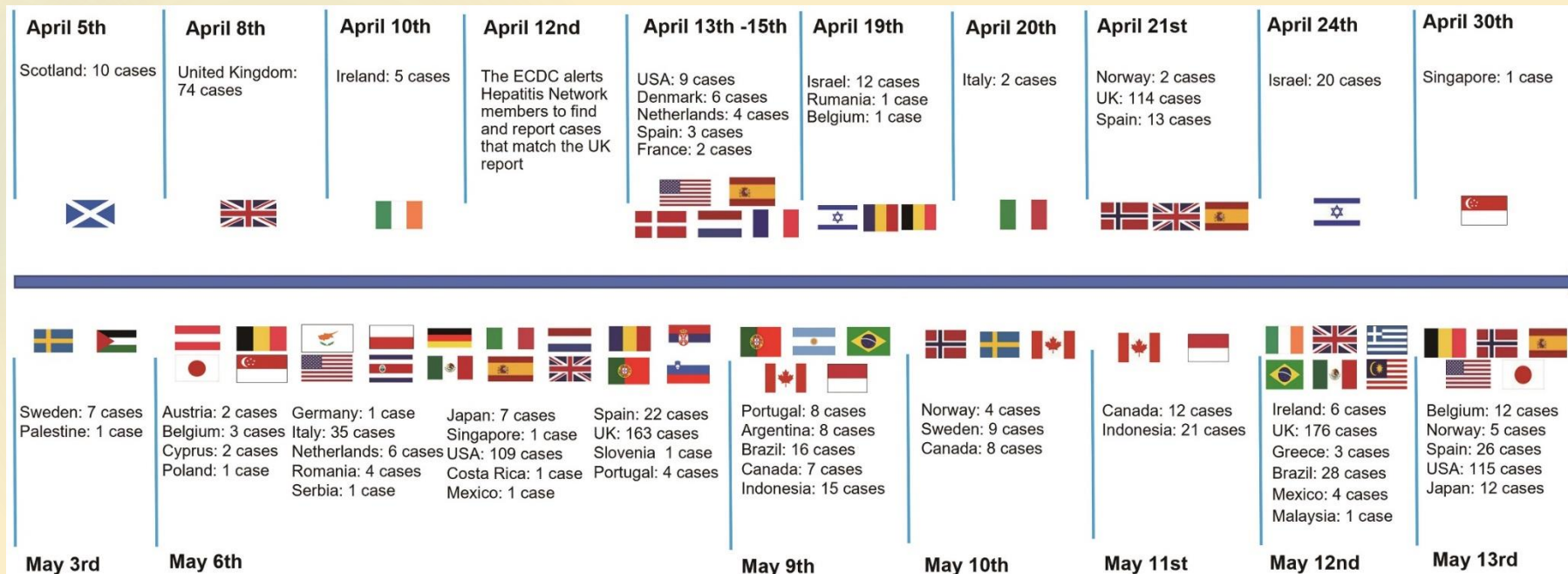


Virové hepatitídy

- ▶ Hepatitída A – akutní postižení (asymptomatická infekce až fulminantní hepatitída), prevalence klesá
- ▶ Hepatitída B – akutní postižení často mírné (asymptomatické), pokud nákaza v časném věku, často přechází do chronicity
- ▶ Hepatitída C – akutní postižení často asymptomatické, při vertikálním přenosu přechází častěji do chronicity (léčitelné – antivirotika, 20% se spontánně viru zbaví bez léčby)
- ▶ Hepatitída D – pouze současně s HBV
- ▶ Hepatitída E – většinou akutní postižení, pozor! Nejen v endemických oblastech (podobné HAV), podpůrná terapie

Akutní hepatitida neznámé etiologie

- ▶ Jaro 2022 (Velká Británie): 74 případů akutní těžké hepatitidy u jinak zdravých dětí do 10 let (6 pacientů nutno transplantovat)
- ▶ K 17.červnu 2022 identifikováno **991 případů v 35 zemích** – 50 LTx, 28 úmrtí
- ▶ Role SARS-CoV-2 jako superantigenu ?
- ▶ Role adenoviru 41F ? (ve Velké Británii bylo 72% pacientů pozitivních – bez průkazu v jaterní biopsii)



Neonatální hyperbilirubinémie



**IKTERUS TRVAJÍCÍ OD NAROZENÍ DÉLE NEŽ 14 DNŮ JE
INDIKACÍ K VYŠETŘENÍ CELKOVÉHO
A KONJUGOVANÉHO BILIRUBINU**

- SLEDOVAT BARVU STOLICE

Neonatální hyperbilirubinémie

Nekonjugovaná: novorozenecký ikterus, žloutenka z mateřského mléka, vzácně geneticky podmíněné syndromy, erytrocytární enzymopatie, hereditární sferocytóza,

Konjugovaná: široká dif. dg., **důležitá včasná diagnostika, vždy ihned odeslat** ke specialistovi

- ▶ 1:2500 novorozenců
- ▶ Porucha tvorby, exkrece nebo odtoku žluči
- ▶ Zvýšení ŽK a **konjugovaného bili** v séru
 - nad 34 umol/l nebo nad 20 % celkového bili do 2M
- ▶ Žloutenka verdinového typu, acholické/hypocholické stolice, tmavá moč, hepato/splenomegalie, krvácení do GIT
- ▶ **Do 6M - může být fyziologická cholestáza-ale vždy vyloučit jiné příčiny**
 - Nezralé exkreční funkce.
 - Vnímavost k toxickým, infekčním, imunitním a metab. vlivům
 - Rizikové jsou nedonošenci (sepsa, hypoxie, šok, parenterální výživa)

Neonatální cholestáza

▶ 1. onemocnění žlučových cest

- **biliární atrézie**, cysta choledochu a další typy cystických malformací žlučových cest, cholelithiáza

▶ 2. infekce

- TORCH, lues, listerie, adenoviry, echoviry, enteroviry, HIV, parvo B19, sepse..

▶ 3. genetické příčiny, metabolické vady

- galaktosémie, glykogenóza IV, tyrosinémie, Wolmanova choroba, Niemann-Pickova choroba, vrozené poruchy syntézy/konjugace ŽK..

- deficit alfa-1-antitrypsinu, cystická fibróza, Alagilleův syndrom, progresivní familiární intrahepatální cholestáza (PFIC), Dubin-Johnsonův sy, Downův syndrom

▶ 4. ostatní příčiny

- toxické – parenterální výživa, léky

- endokrinní – hypotyreóza, panhypopituitarismus

- střevní obstrukce

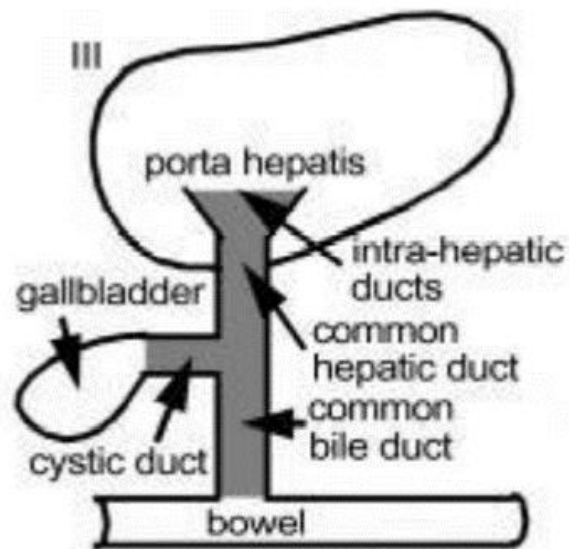
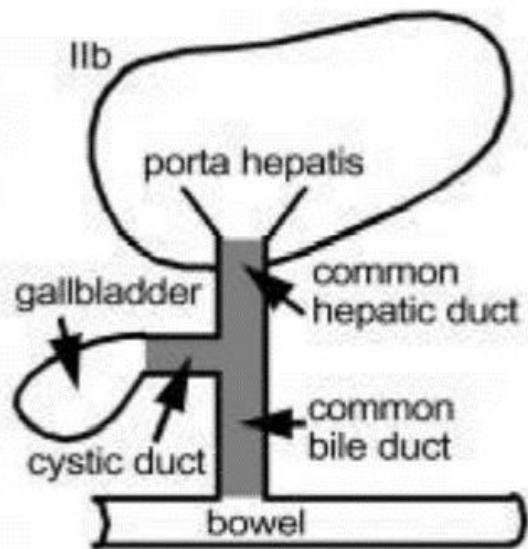
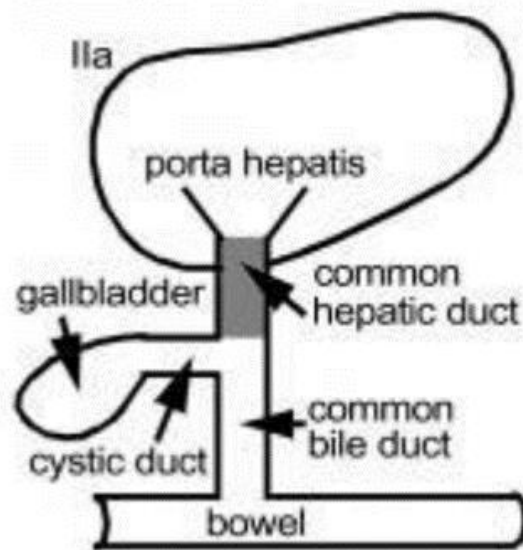
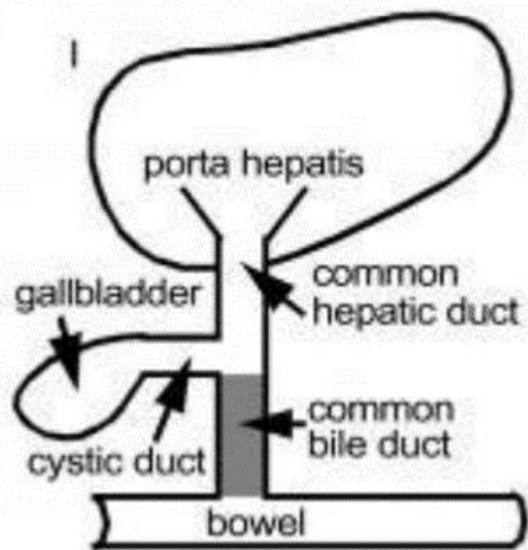
- idiopatické – neonatální hepatitida

- hypoxické – šok

- hemochromatóza/GALD

Biliární atrezie

- ▶ Závažné neonatální fibrotizující onemocnění intra- i extrahepatálních biliárních cest vedoucí k progresivnímu poškození jater
- ▶ Incidence 1 : 8.000-18.000 živě narozených dětí
- ▶ Nejčastější příčina jaterního selhání vedoucí k Tx jater u dětí
- ▶ Etiologie nejasná
- ▶ Bez léčby mortalita < 2 roky



Biliární atrézie- typy

Nepřehlédněte biliární atrézi!

CAVE!

Konjugovaná hyperbilirubinémie+hypo/acholické stolice

Clinical presentation

- usually term baby
- normal birth weight
- looking good

Jaudice

Laboratory

- Bilirubin 3-12 mg% (usually > 5mg%)
- ALT 80-200 IU/l
- GGTP > 100 IU/l (usually > 300)
- INR - normal (coagulopathy in 5-10%)
- Albumin - normal

bleeding episodes – coagulopathy
responsive to vitamin K iv (brest fed
infants, no *i.m.* Vit K)

Pale stools

Dark urine

Nutritional deficiencies

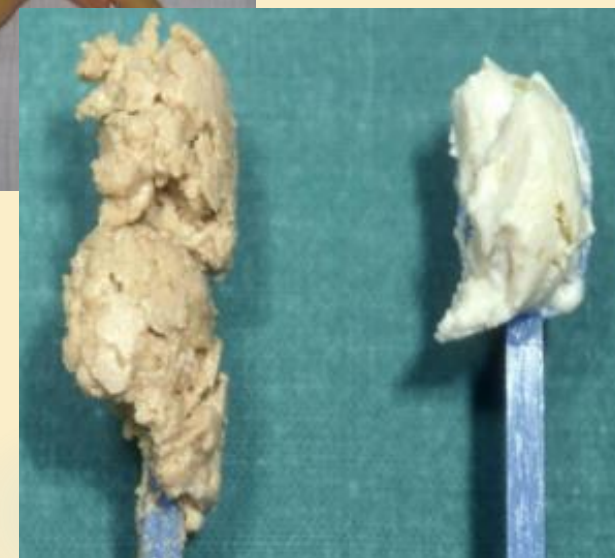
poor absorption of long-chain fats
catabolic state

Hepatomegaly

Splenomegaly – late sign

Ascites – late sign

Pruritus – not typical, late

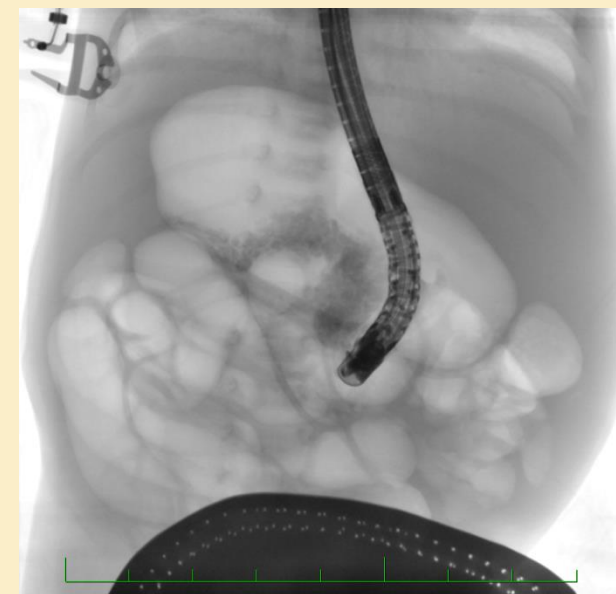


CO potvrdí diagnózu BA?

- ▶ ERCP
- ▶ Jaterní biopsie
- ▶ Cholangiogram během chirurgického výkonu



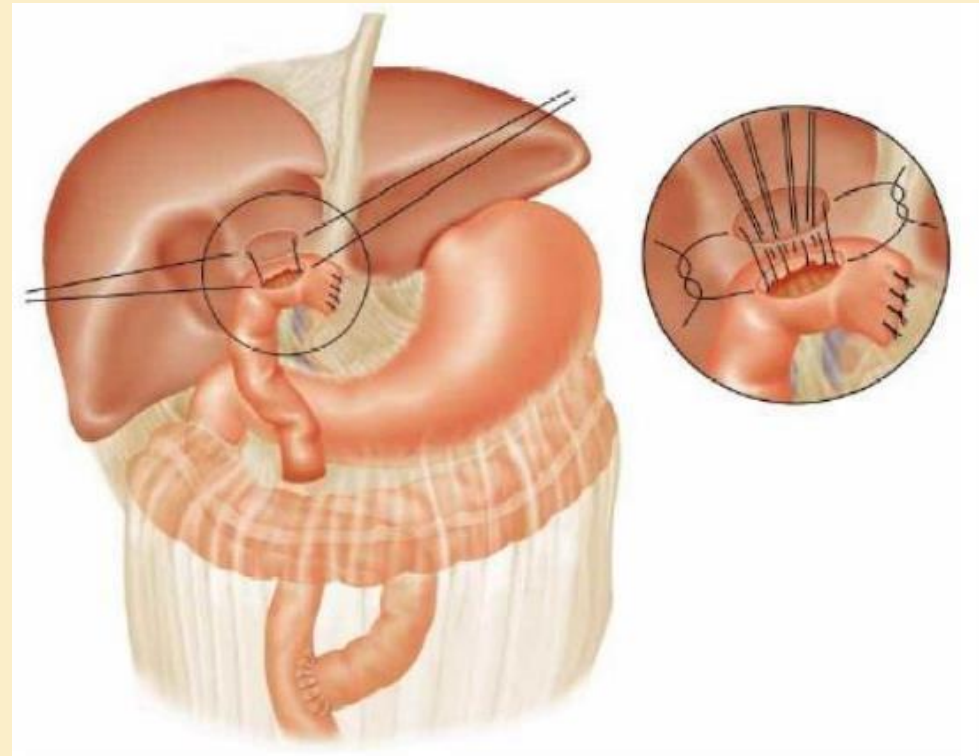
Normální žlučový strom



Biliární atrézie

BA-léčba

- ▶ **Kasaova portoenteroanastomosa**
- ▶ Metoda 1. volby
 - co nejdříve od stanovení dg
 - Čím dříve tím lepší výsledky
- ▶ **Transplantace jater**
 - nefunkční Kasai/pozdní dg.



Dědičné poruchy metabolismu řešitelné Tx jater

DPM s poškozením jater

AIAT-def.

Galaktosémie

Tyrosinémie typ 1

PFIC-2
IV

GSD Ia

Hereditary fructose intolerance

Wilsonova nemoc

Cystická fibroza

GSD Ib, III,

Gaucher

Mitochondrial

DPM bez poškození jater

Crigler-Najjar syndrom 1

Primární hyperoxalurie

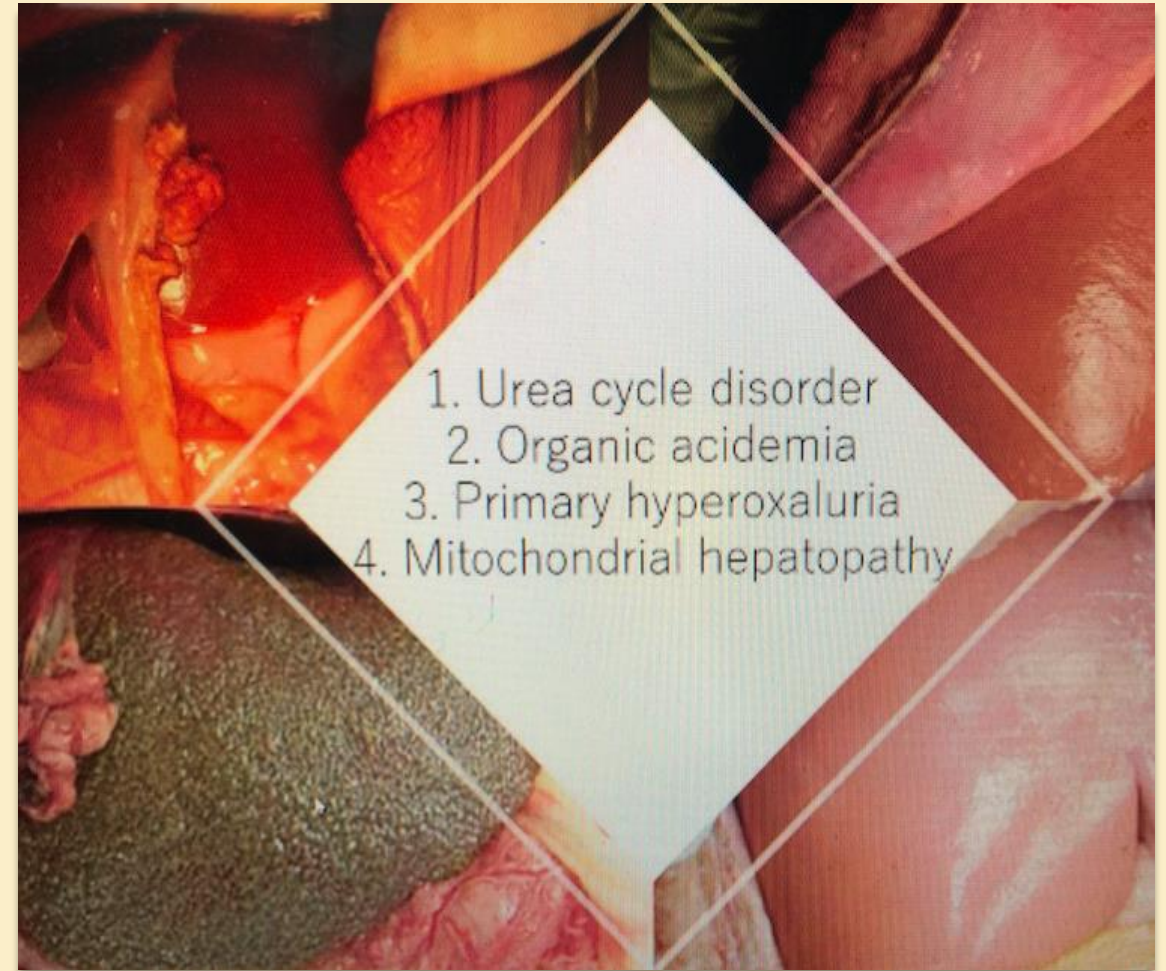
Urea cycle def.

Propionová acidurie

MSUD

Metyl-metylmalonová acidurie

Citrulinémie



Gilbertův syndrom

- ▶ Izolovaná nekonjugovaná hyperbilirubinémie
- ▶ Prevalence 5-10 %
- ▶ Dg. na základě anamnézy a laboratorního vyšetření
 - (sub)ikterus (bilirubin do 70 μ mol/l), únava, nechutenství, bolest břicha
 - při zátěži (infekce, úraz, operace)
 - obvykle až v pubertě
 - **normální jaterní testy**
- ▶ Lze geneticky potvrdit (promotor *UGT1A1*)
- ▶ **benigní** – edukovat rodinu
- ▶ CAVE – nutno odlišit Crigler-Najjarův syndrom

Autoimunní hepatitidy

- ▶ ↑↑↑ IgG > 16 g/L
- ▶ + autoprotilátky
- ▶ Častěji ženy (cca 80 %)
- ▶ Akutní i chronický nástup

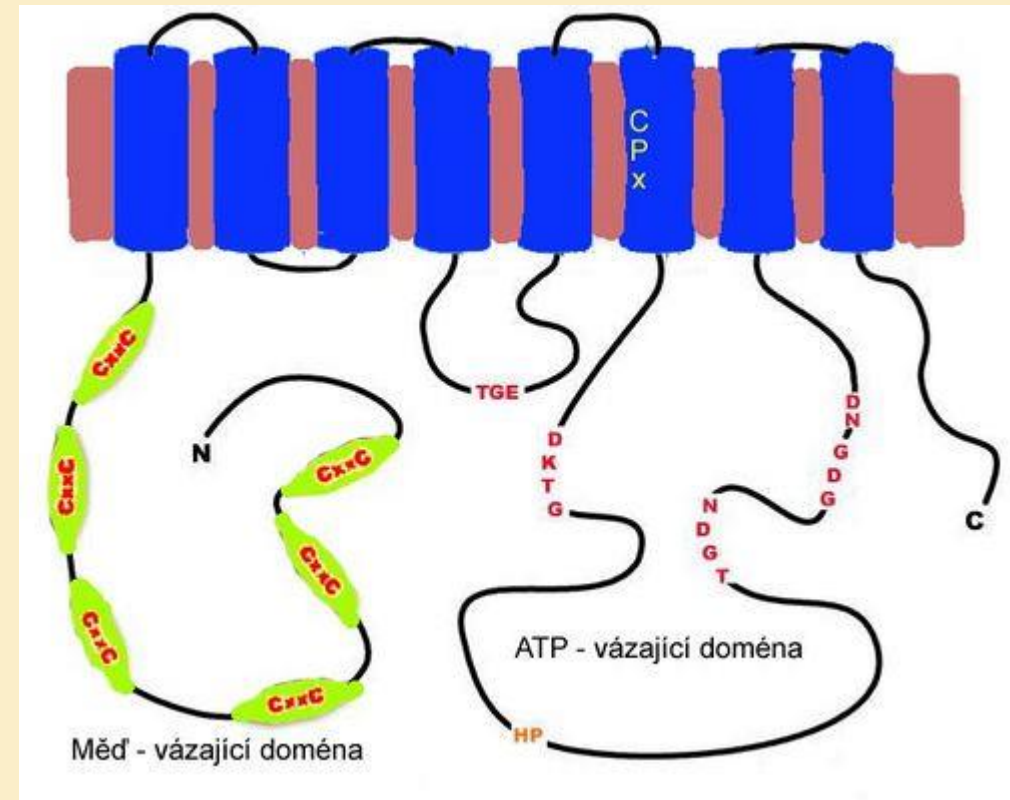
- ▶ 1.typ: ANA, ASMA, (pANCA), (SLA)
 - 2/3 případů
 - v adolescenci
- ▶ 2.typ: LKM1, (LC-1), (SLA)
 - časnější věk
 - horší prognóza
- ▶ asociace s IBD (UC-PSC)

- ▶ Léčba: imunosuprese

Wilsonova nemoc

- ▶ AR onemocnění, defekt ATPázy transportující Cu^{2+}

Gen ATP7B (13q14.3-q21.1)



Wilsonova nemoc

- ▶ játerní manifestace - postupná progresse játerní fibrózy – cirhózy
 - portální hypertenze, ikterus, poruchy koagulace, anemizace
- u 5 % postižených se onemocnění projevívá jako fulminantní játerní selhání (typicky adolescenti)
- ▶ neurologické projevy – tremor, zhoršení prospěchu, rukopisu (poruchy motoriky), psychické změny
- další možné symptomy: oční (Kayser-Fleischerův prsenec), renální acidoza, kostní nemoc, endokrinologické-hormonální poruchy, poruchy růstu

Wilsonova nemoc

- ▶ 1 : 30 000; ≥ 12 R (5R)
- ▶ Střádání mědi v játrech, mozku, rohovce...
- ▶ Zpočátku mírné zvýšení bili a JT
- ▶ Mimojaterní symptomy později
- ▶ Steatofibróza, \uparrow Cu v JB, KF prstenec
- ▶ Genetika WN potvrdí, ale nevyloučí
- ▶ Při dg. vždy vyšetřit sourozence!
- ▶ **Může být normální ceruloplasmin!-nutný sběr moči na odpady mědi/24h**

NAFLD

- ▶ Nejčastější příčina chronické hepatopatie v ekonomicky vyspělých státech
- ▶ Hyperalimentace
- ▶ Nadváha, obezita, ↑ ALT, AST
- ▶ Hypertenze, hyperTAG, insulin. resistance
- ▶ Jaterní steatóza
- ▶ Biopsie indikována při progresi



Jediná účinná
terapie redukce
tělesné hmotnosti!

Chronické jaterní selhání

▶ Vede k němu celá řada diagnóz

▶ Hlavní příznaky:

-ikterus

-ascites

-otoky

-anémie

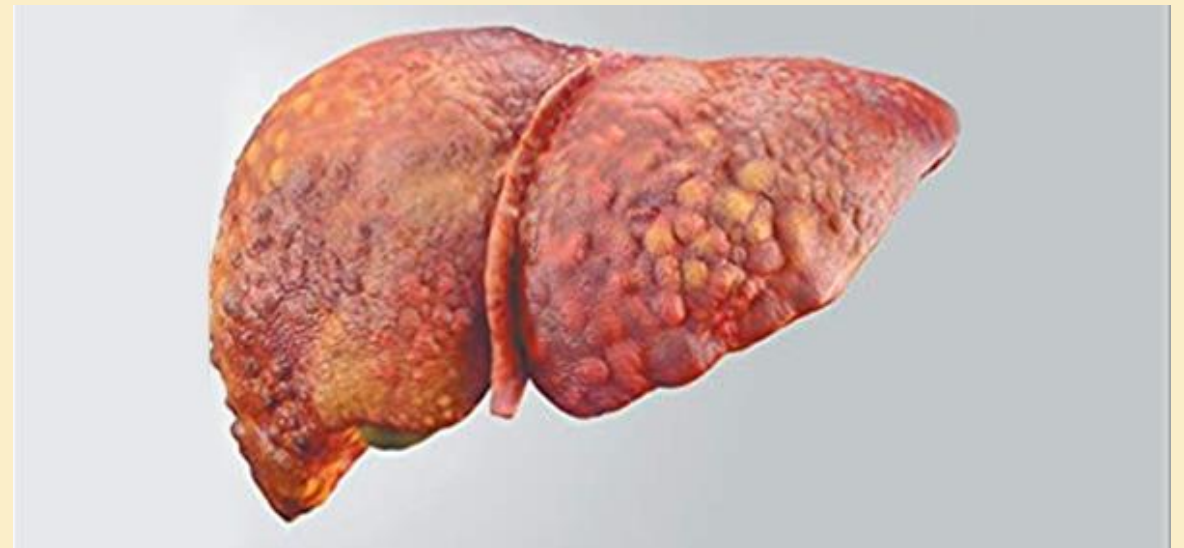
-prodloužené INR

-portální hypertenze a její důsledky

Nemusí být elevace aminotransferáz, nebo pouze mírné zvýšení

▶ Child-Pugh skóre – stanovuje závažnost cirhozy

▶ PELD/MELD skóre – End-stage liver disease

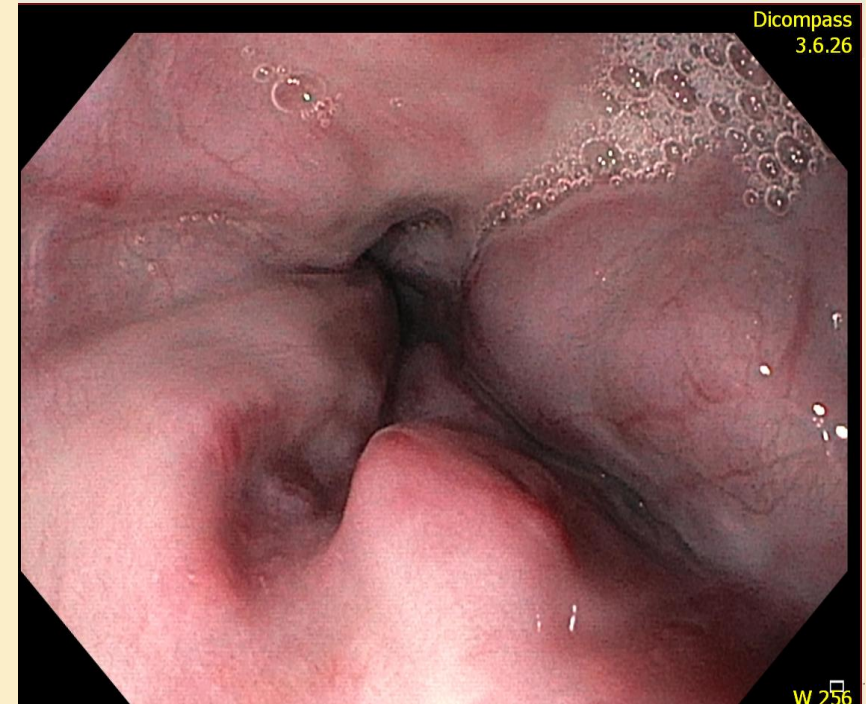


Portální hypertenze-zvýšený tlak v portálním systému

- ▶ Extrahepatální obstrukce portální žíly (kavernom porty)
- ▶ Intrahepatální PH(cirhoza)
- ▶ Posthepatická PH(Budd-Chiari)

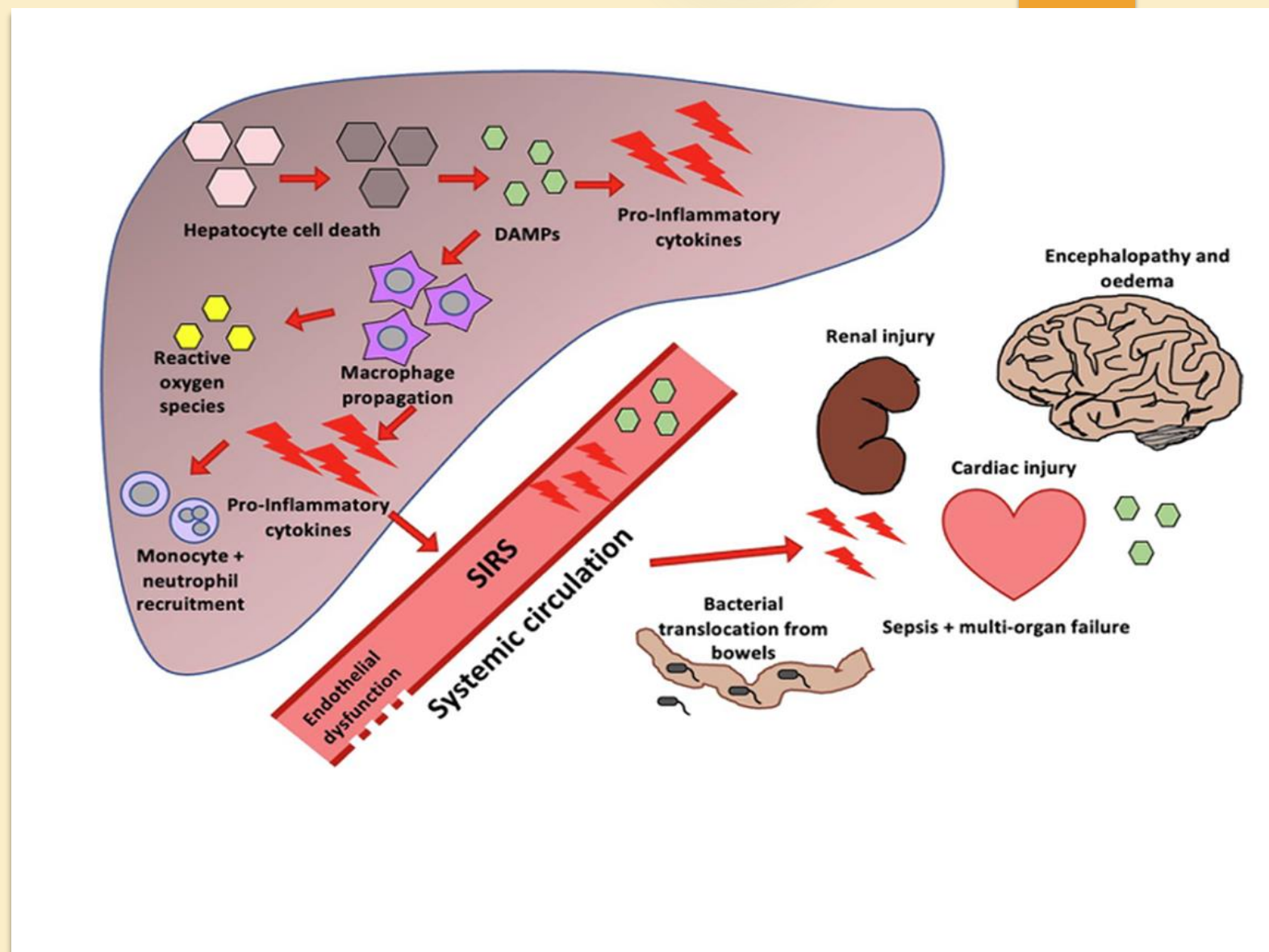
Typické známky:

- ▶ Jícnové varixy– riziko krvácení
- ▶ Splenomegalie – hypersplenismus (nízké PLT etc)
- ▶ Ascites
- ▶ Encefalopatie, hepatorenal sy, hepatopulmonary sy, selhání růstu...



Akutní jaterní selhání

- ▶ **Vzácná, ale velmi urgentní situace v pediatrii**
- ▶ INR >1,5 bez odpovědi na podání vit. K
- ▶ Encefalopatie
- ▶ Méně než 8 týdnů od prvních příznaků u dosud zdravého jedince



King's College criteria k LTx u ALF

Akutní jaterní selhání

- ▶ Nejčastější etiologie:
- **intoxikace** (Amanita phalloides, paracetamol!!!)
- **infekce** (viry, bakterie)
- Šokový stav
- **40% neznámá etiologie**

Paracetamol toxicity

1. pH <7.30

Or

2. All three of:

i INR >6.5 (PT >100 seconds)

ii Serum creatinine >300 $\mu\text{mol/l}$

iii Grade 3 or 4 hepatic encephalopathy

Non-paracetamol-induced ALF

1. INR >6.5 (PT >100 seconds)

Or

2. Any three of the following:

i Age <11 or >40 years

ii Aetiology non-A, non-B hepatitis, or idiosyncratic drug reaction

iii Time from onset of jaundice to encephalopathy >7 days (i.e. not hyperacute)

iv INR >3.5 (PT >50 seconds)

v Serum bilirubin >300 $\mu\text{mol/l}$



Transplantace jater u dětí

- ▶ Život zachraňující/QoL zlepšující výkon
- ▶ Správné načasování a kvalitní graft je základ!
- ▶ Týmová práce (hepatolog, intenzivista, transpl.chirurg, radiolog etc.)
- ▶ IKEM



Závěr

- ▶ Hepatopatie v dětském věku – extrémně široká dif.dg.
- ▶ Zásadní anamnéza a posouzení klinického stavu
- ▶ Dif. dg. se liší v různých věkových obdobích
- ▶ Včas zaslat ke specialistovi po obdržení výsledků základních vyšetření

Onemocnění pankreatu

- ▶ V dětském věku častěji edematosní akutní pankreatitida, nekrotizující velmi vzácně
- ▶ Etiologie: biliární
 - ▶ trauma
 - ▶ hereditární (geny *PRSS1*, *SPINK*)
 - ▶ součást jiného onemocnění (CF)
 - ▶ anatomické deformity (pankreas anulare, divisum)
- ▶ Recidivující pankreatitida, cysty pankreatu

Akutní pankreatitida

Diagnostická kritéria:

- ▶ Nález prosáknutí pankreatu na UZ
- ▶ Elevace amylasy a lipasy
- ▶ Klinický obraz (bolest břicha, zvracení)

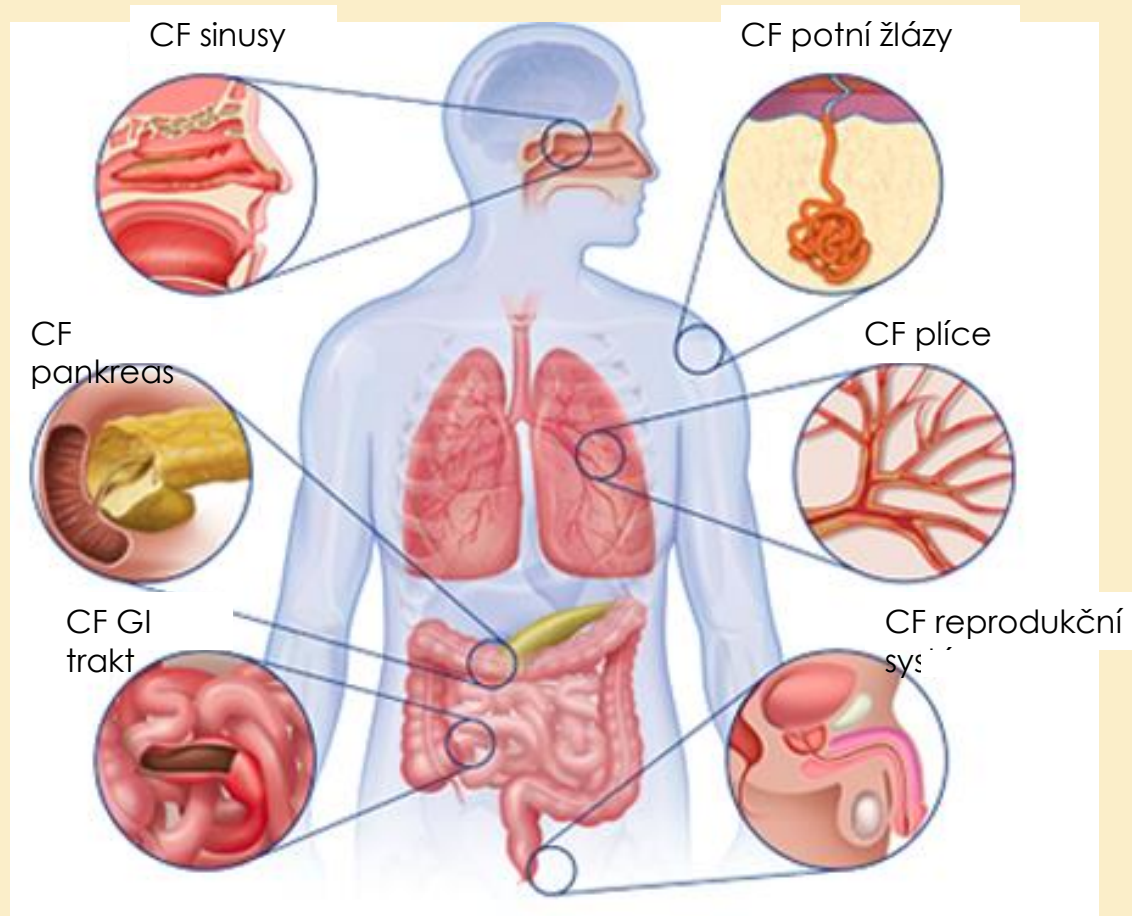
-alespoň dvě kritéria svědčí pro dg.

Onemocnění pankreatu

- ▶ Nutno hodnotit v kontextu s dalšími laboratorními markery, zejména cholestatickými
- ▶ Další možné projevy: Leukocytosa, kalcifikace pankreatu
- ▶ Při odeznění zvracení časně zahájíme per os příjem!
- ▶ Zobrazení (MRCP, ERCP), UZ, při recidivě genetika
- ▶ Léčba většinou symptomatická

Cystická fibróza

- Evropa: 32 000, 85 000 celosvětově
- Ve většině zemí EU počet dospělých > dětských pacientů
- UK: pacienti narození v letech 2012 – 2016 předpokládaný medián přežití 47 let
- ▶ **Výskyt v ČR 1 : 6330** dle NSCF
- ▶ **624 nemocných v ČR, z toho 344 dětí**



DĚDIČNOST

- ▶ CF je vyvolána **poruchou genu nazývaného CFTR** (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator)
- ▶ Gen **kóduje tvorbu CFTR proteinu, což je chloridový kanál** na apikální membráně epitelálních buněk, zodpovídá za transport vody a elektrolytů
- ▶ Je lokalizován na dlouhém raménku 7. chromosomu.
- ▶ Je známo **víc než 2000 mutací** tohoto genu.
- ▶ Nejčastější **F508del** - přítomna na 68 % chromosomů českých nemocných s CF.
G551D „keltská“ 3% = 26 pacientů v ČR

DIAGNOSTICKÁ KRITÉRIA CF

- ≥ 1 typických klinických příznaků
nebo
- pozitivní skrínig
nebo
- sourozenec s CF

&

- vysoká koncentrace Cl v potu
a / nebo
- 2 mutace genu *CFTR*, o kterých se ví, že způsobují CF

POSTIŽENÍ PANKREATU

- ▶ **Insuficience zevní sekrece pankreatu (PI)**, je přítomná u 85 % nemocných.
- ▶ Pankreatická suficience (PS) nemusí být trvalá, může dojít k **pozdnímu nástupu insuficience**

Průkaz insuficience: elastáza-1 ve stolici

- ▶ **Recidivující pankreatitida** je častá hlavně u nemocných s PS a s mutací R117H
- ▶ **Na CF vázaný diabetes (CFRD)**

GASTROINTESTINÁLNÍ ÚSTROJÍ

Střevní postižení:

- ▶ **Mekoniový ileus**, mekoniová zátka – náhlá příhoda novorozeneckého období
- ▶ **Syndrom obstrukce distálního střeva - DIOS** (ekvivalent mekoniového ileu u starších dětí) často při nedostatečné pankreatické substituci nebo při nedostatečném příjmu tekutin
- ▶ **Prolaps rekta**
- ▶ Kopiózní zapáchající stolice, **steatorea**. Nutnost **vymývat nočník saponáty**, kapičky tuku na stolici

DŮSLEDKY PANKREATICKÉ INSUFICIENCE

- ▶ **Hypoproteinémie s edémy**
 - ▶ může být prvním projevem nemoci
 - ▶ bývá pokládána **za nefrotický syndrom**
- ▶ **Komplikace z deficitu vitaminů nebo stopových prvků** event. s kožními projevy (acrodermatitis enteropathica)
- ▶ **Anémie**



Adéla →

původní dg. susp acrodermatitis enteropathica z nedostatku zinku.
Cl v potu 80 mmol/l a genotyp F508del/F508del prokazují CF

PORUCHA STAVU VÝŽIVY

Typický habitus – velké břicho,
hůlkovité končetiny

Může být provázena **poruchou růstu**

**Nemusí však být přítomna ani u
neléčených dětí, pokud nadměrným
příjmem potravy pankreatickou
insuficienci kompenzují.**



POSTIŽENÍ ŽLUČOVÝCH CEST A JATER

CFTR protein se neexprimuje v hepatocytech, ale v buňkách epitelu žlučových cest.

Poškozená sekreční funkce epitelu žlučových cest, zvýšená hustota a snížená alkalita žluči vedou k obstrukci žlučových cest, duktulární proliferaci, zánětu a rozvoji **fokální biliární cirhózy**.

VÝSKYT JATERNÍCH KOMPLIKACÍ

- ▶ **neonatální cholestasa**
- ▶ steatosa
- ▶ fokální biliární cirrhosa
(většinou asymptomatická)
- ▶ **multilobulární biliární cirrhosa**
 - portální hypertenze
 - hypersplenismus
 - krvácení z varixů
 - ascites
 - ikterus
 - jaterní selhání
- ▶ Péřa: dg ve 2 1/2 letech; opak. respir. inf., prolapsy rektu, malabsorb. sy., v 11 letech cirhóza jater, ve 13 letech život ohrožující krvácení z jícnových varixů, v 15 letech WL Tx jater, v 18 letech Tx



DOPORUČENÍ PRO DĚTI NAROZENÉ S PORUCHOU STŘEVNÍ PRŮCHODNOSTI

Novorozenci

- operování pro **volvulus**
- vyšetřování pro **susp. M. Hirschsprung**
- s **mekoniovou zátkou**, pomalým odchodem mekonia

Doplnit potní test ve věku cca 1 měsíce / váze
>2500 g

LÉČENÍ CF

- ▶ Léčení komplexní, multidisciplinární
- ▶ Má je **vést tým CF centra**, kde pracují na CF specializovaní odborníci a kde je dobrá spolupráce s přidruženými obory
- ▶ **Standardy péče** publikovala Evropská společnost CF Conway S., Balfour-Lynn IM et al: European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre. Journal of Cystic Fibrosis 2014, 13(1): 3-22.
- ▶ Léčení je intenzivní až agresivní, časově náročné
- ▶ Je třeba je provádět celoživotně, denně, 7 dní v týdnu, 365 dní v roce
- ▶ Dobrá spolupráce rodiny a lékařů nezbytná

Děkuji za pozornost



lucie.gonsorcikova@ftn.cz