

Zapisnik neonatalne sekcije z dne 7. decembra 2017, ki je potekala v prostorih Pediatrične klinike v Ljubljani

1.) Doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek, dr. med. Presejalni testi pri novorojencih-novosti.

Ad 1. Slovenija je ena redkih držav, ki še ni začela z razširjenim presejanjem novorojencev na vrojene presnovne bolezni. Primerjava z Nemčijo kaže, da pri nas zaradi okrnjenega testiranja okoli 20 novorojencev vsako leto ne dobi diagnoze po rojstvu in je zato zdravljenje zakasnjeno. V Sloveniji je sedaj pripravljena klinična pot za testiranje 13 bolezni presnove: fenilketonurijo, pomanjkanje 3-metilokrotonil-CoA-karboksilaze, glutarična acidurija tip, pomanjkanje srednjeveržne-acil-CoA-dehidrogenaze (MCADD), glutarična acidurija tip II, bolezen javorjevega sirupa, izovalerična acidurija, propionska acidurija, metilmalonska acidurija, pomanjkanje karnitin-palmitoiltransferaze 1 in 2, pomanjkanje privzema karnitina. Tandemske masne spektrometrije v standardnem poteku testa ni možno uporabiti za testiranje na galaktozemijo, KAH, biotinidazo, CF, hemoglobinopatije. Določanje TSH bo še vedno potekalo na Kliniki za nuklearno medicino. Sekvenciranje naslednje generacije je učinkovito za razlage povišanja metabolitov in potrjevanje bolezni. Tehnologija in znanje za začetek splošnega razširjenega presejalnega testiranja v Sloveniji je pripravljeno.

2.) Domen Robek dr. med in doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek dr. med.: Redke bolezni kot vzrok pomanjkljive mineralizacije kosti pri novorojencu – prikaz primerov

Ad 2. Domen Robek je predstavil dva primera otrok s pomanjkljivo mineralizacijo kosti v novorojenčkovem obdobju: pacienta s hipofosfatazijo ter pacienta z osteogenezo imperfekto. Mojca Žerjav Tanšek je obe bolezni nato podrobno predstavila. V diferencialni diagnozi obsežne hipomineralizacije skeleta novorojenca moramo pomisliti prvenstveno na stanja, ki jih lahko zdravimo. Hipofosfatazija in osteogenesis imperfecta sta bolezni, ki ju lahko zdravimo, zato je zgodnja diagnoza zelo pomembna. Od preiskav opravimo določitev alkalne fosfataze, PEA in piridoksal-5- fosfata. Potrditev diagnoze je genetska.

Hipofosfatazija je zelo redka bolezen. Pojavlja se v različnih oblikah: perinatalna, infantilna, juvenilna, adultna, odontohipofosfatija (prizadeti le zobje) in benigna prenatalna oblika. Zgodnje oblike so pretežno recesivne, kasne pa dominantne. Diagnostični pristop: Znižana alkalna fosfataza pod spodnjo mejo – infantilne oblike navadno pod 0,8, v puberteti pod 2,5 (normalno spodnja meja 1,35 μ kat/l, problem različnih metod in starosti bolnika). Povišan fosfoetanolamin (PEA) v serumu in urinu (ni patognomoničen). Povišan piridoksal-5-fosfat (PLP) – občutljiv označevalec za HP in korelira s težo bolezni. Potrditev diagnoze je z genetsko analizo *ALPL gena*. Na tržišču je dostopno encimsko nadomestno zdravljenje z rekombinantno obliko TNSALP: asfotaza alfa (Strensiq®, Alexion Pharmaceutical, ZDA) za injiciranje 2mg/kg telesne teže subkutano trikrat tedensko (ali 1g/kg šestkrat tedensko), predvsem za bolnike z začetkom bolezni pred 18. Letom.

Osteogeneza imeperfekta: 4 tipi bolezni, ki se večinoma dedujejo avtosomno dominantno, redkeje gre za recesivne oblike. Terapija so bifosfonati.

3.) Doc. dr. Manca Tekavčič Pompe dr. med.: Presvetlitev optičnih medijev ob rojstvu ali kako smo izboljšali obravnavo otrok s prirojeno sivo mreno v zadnjih 5 letih Špela Markelj, dr. med.: Pregled očesne patologije, ki jo lahko odkrijemo s presvetljevanjem optičnih medijev.

Ad 3. Obe predavanji je predstavila dr. Špela Markelj.

Presvetlitev optičnih medijev je odličen presejalni test s katerim lahko že okvirno ocenimo vidno funkcijo, predvsem pa odkrivamo očesno patologijo in prirojene anomalije, ki so pogosto tudi znak sistemskih bolezni.

Test je enostaven, neinvaziven in uporaben že v neonatalnem obdobju. Zelo pomembno je, da ga izvedemo že v prvih dneh po rojstvu, najkasneje pa na prvem sistematskem pregledu v starosti enega meseca. Na ta način namreč dovolj zgodaj odkrijemo očesno patologijo, ki jo lahko uspešno zdravimo.

Najpomembnejše je odkrivanje prirojene sive mrene, saj jo moramo operirati zelo zgodaj (enostransko do 6 in obojstransko do 8 tedna), če želimo doseči dobro vidno rehabilitacijo.

Še 5 let nazaj smo v optimalnem starostnem obdobju operirali le 30% otrok s prirojeno sivo mreno, zadnje leto pa smo - predvsem na račun rednejšega presejanja - dovolj zgodaj operirali skoraj 80% otrok.

V priponki so še praktična navodila za presvetlitev optičnih medijev, ki jih je posredovala dr. Markljeva.

4.) Doc. dr. Mojca Grošelj Grenc, dr.med.: Odprta vprašanja pri oživljanju novorojenčkov

Ad 4, Odprta vprašanja pri oživljanju novorojencev ostajajo:

- a) optimalna ocena srčne frekvence: Priporočilo ILCOR (dokazi zelo slabe kakovosti, šibko priporočilo): pri novorojenčkih, ki potrebujejo oživljanje se elektrode EKG lahko uporabijo za hitro in natančno oceno srčne frekvence.
Smernice ERC 2015: Začetna ocena srčne frekvence z avskultacijo ali EKG. EKG ne nadomesti pulzne oksimetrije!
- b) Podaljšani začetni vpihi
Priporočilo ILCOR (dokazi slabe kakovosti, šibko priporočilo):
začetni vpihi < 5s; podaljšani vpihi se lahko uporabijo individualno v specifičnih primerih in v študijah
Smernice ERC 2015: 5 začetnih vpihov 2-3 s (PIP 30 pri donošenih, PIP 20-25 pri nedonošenih), nato predihavanje s frekvenco 30/min, PIP 20, Ti <1 s.
- c) Kisik med oživljanjem

Priporočilo ILCOR: Pametno je, da zvišamo inspiratorno koncentracijo kisika, kadar so potrebni stisi prsnega koša (načelo dobre klinične prakse), in nato ukinemo dodatek kisika takoj, ko je možno (šibko priporočilo, dokazi zelo slabe kakovosti)

Smernice ERC 2015: Kisik postopoma dodamo, ko začnemo s stisi prsnega koša

d) Uporaba laringealne maske

Priporočilo ILCOR:LMA se lahko uporabi kot alternativa ET intubaciji (≥ 34 tgs), če je ventilacija preko obrazne maske neuspešna (šibko priporočilo, dokazi nizke kakovosti). Uporaba LMA se priporoča v redkih primerih ko ventilacija preko obrazne maske ni možna, ET intubacija pa ne uspe (močno priporočilo, dobra klinična praksa).

Smernice ERC 2015: LMA ≥ 34 tgs ali ≥ 2 kg (?MAS, ?stisi prsnega koša).

e) Razmerje stisov prsnega koša: Priporočilo ILCOR:

razmerje 1:3 (šibko priporočilo, dokazi zelo slabe kakovosti).

ERC 2015: Razmerje 1:3 (tudi po ET intubaciji!)

f) ET intubacija in spiranje pri mekonijski aspiraciji: Priporočilo ILCOR: ni dovolj dokazov za rutinsko ET intubacijo in aspiracijo pri zamrlih NR.

Smernice ERC 2015: Prisotnost gostega mekonija pri zamrlem NR je edina indikacija za inspekcijo orofarinksa in ev. aspiracijo takoj na začetku ukrepanja. ET intubacija ne sme biti rutinska in se izvede le pri sumu na trahealno obstrukcijo. Poudarek je na uspešnem predihovanju. Rutinska ET aplikacija surfaktanta ali lavaža s FR ali surfaktantom se ne priporoča.

5.) Darja Ceglar: Predstavitev katetra za neinvazivno aplikacijo surfaktanta po LISA metodi

Ad 5. Neinvazivna aplikacija surfaktanta je trenutni trend aplikacije nadomestnega surfaktanta nedonošenčkom, čeprav multicentrične raziskave še niso zaključene. Trenutno se za aplikacijo uporabljajo bodisi želodčne sonde bodisi popkovni ali žilni katetri. Problem želodčnih sond in umbilikalnih katetrov je, da se pri aplikaciji zelo zvijajo. Chiesijev novi kateter je tršni, krajši in modro obarvan, kar vse olajša manipulacijo in aplikacijo. Pripomba prisotnih je bila, da je cena previsoka.

6.) Razno

Ad 6. Sklenjen je bil dogovor, da bi na naslednji neonatalni sekciji poskušali doseči dogovor o aplikaciji surfaktanta nedonošenčkom na mestu rojstva (lokalne porodnišnice na zalogi ali ga prinese transportna ekipa?).

Zapisa: asist. dr. Irena Štucin Gantar, dr.med.