

Osteogenesis imperfecta

Osteogenesis imperfecta je vzácné dědičné onemocnění pojiva charakteristické abnormalitami skeletu vedoucí ke zvýšené křehkosti kostí a k jejich deformitám vznikajícím během růstu. Kromě poškozených kostí mohou mít pacienti také modré skléry, sníženou funkci plic a ztrátu sluchu. Dříve se lékaři domnívali, že se jedná o autozomálně dominantně dědičnou dysplazii kostí způsobenou defektem v genu pro kolagen I. V posledních 10 letech byly ale objeveny především autozomálně recesivní geny podílející se buď na tvorbě kolagenu, nebo na vývoji kostní hmoty, a různé mutace těchto genů mohou způsobovat heterogenní fenotyp jednotlivých pacientů. Díky výzkumu v této oblasti navíc vědci objevili mnoho nových molekul důležitých pro normální vývoj a stavbu kostní hmoty. Na základě molekulárních defektů a mechanismů, a spolu s managementem a léčbou osteogenesis imperfecta, ustanovili lékaři 5 podskupin podle toho, která metabolická dráha je postižena (porucha v syntéze kolagenu a jeho struktury, posttranslační modifikaci, foldingu, mineralizaci kostí a v diferenciaci osteoblastů).

[Osteogenesis imperfecta](#)

The Lancet, Volume 387 No. 10028, 16 April 2016

Indukce porodu v termínu pomocí orálního užití misoprostolu versus zavedení Foleyho katetru: multicentrická randomizovaná studie

Porodníci indukují 20–30 % porodů ze všech těhotenství. U žen s nedostatečně připraveným děložním čípkem je k indukci vaginálního porodu využíván orální misoprostol (prostaglandin E1), zavedení transcervikálního Foleyho katetru nebo vaginální aplikace dinoprostonu (prostaglandin E2), která je z těchto možností nejméně bezpečná. Tato studie prováděná mezi roky 2012 a 2013 ve 29 nizozemských nemocnicích za účasti 1845 žen jako první na světě samostatně porovnává první dvě zmiňované metody. Do studie se zapojily těhotné ženy očekávající v termínu jediného potomka, bez předchozí anamnézy císařského řezu, u nichž bylo rozhodnuto, že je nutné porod indukovat. 924 ženám bylo podáváno 50 µg misoprostolu každé 4 hodiny a 921 ženám byl zaveden 30 ml transcervikální Foleyho katetr. Lékaři poté sledovali, u kolika z nich dojde k poporodnímu krvácení nad 1000 ml a také u kolika novorozenců se rozvine asfyxie (Apgar skóre pod 7 v prvních 5 minutách po porodu). Ve skupině s misoprostolem se objevilo 113 (12 %) výše zmíněných příhod a 155 (17 %) porodů bylo ukončeno sekci. Ve skupině s katetrem bylo 106 (11,5 %) žen s komplikací a 185 (20 %) porodů sekci. Ze studie vyplynulo, že obě metody indukce porodu mají podobný efekt i bezpečnost.

[Induction of labour at term with oral misoprostol versus a Foley catheter \(PROBAAT-II\): a multicentre randomised controlled non-inferiority trial](#)

The Lancet, Volume 387 No. 10028, 16 April 2016

Top Articles:

- [Use of and barriers to access to opioid analgesics: a worldwide, regional, and national study](#)
- [The Institute of Medicine: ensuring integrity and independence in scientific advice on health](#)
- [Suicide rates in children and young people increase](#)