

Renální apnoe jako reakce na extrémní poruchu v homeostáze v rámci Bartterova syndromu typu IV u dítěte – klinický případ

Dvoutýdenní holčička byla přivezena na neonatální JIP s polyurií a extrémní poruchou acidobazické rovnováhy. Během těhotenství se vyskytl těžký polyhydramnion a dívka se narodila ve 32. týdnu příbuzným rodičům. Při přijetí měla těžkou poruchu růstu. Krevní testy ukázaly těžkou hypokalémii, hypochloremii a metabolickou alkalózu, což vedlo k pracovní diagnóze Bartterova syndromu. Na USG ledvin se nic neprokázalo. Pacientka zůstávala polyurická, s nízkým tlakem a s kolísavými hladinami sodíku a opakovanými epizodami akutního renálního selhání (kreatinin mezi 29–182 $\mu\text{mol/L}$). I přes doplňování tekutin a iontů alkalóza stále přetrvávala. Kvůli opakovaným desaturacím a apnoické epizodě byla uvedena do celkové anestezie a napojena na mechanickou plicní ventilaci. Po celý následující rok zaznamenali lékaři opožděný tělesný vývoj, mikrocefalii a sensorineurální hluchotu. Měla chronické selhání ledvin a hypofosfatemickou rachitidu. Bartterův syndrom je genetické heterogenní onemocnění charakterizované poruchou v renální reabsorpci sodíkových a chloridových iontů. Pro typ IV je charakteristická částečná porucha sluchu, normokalcie a chronické ledvinové selhání. Pacientčiným rodičům byla potvrzena diagnóza na základě genetických testů, kde byla přítomna homozygotní delece v genu BSND. Respirační obtíže se vyskytují jako fyziologická reakce na alkalózu, která byla v tomto případě extrémní a bývá spojována s vysokou mortalitou. Lékaři začali v 10 měsících věku podávat amilorid a suplementovat sodík. Během několika týdnů se začala hladina bikarbonátu pomalu upravovat a frekvence desaturací se snížila. V jednom roce věku byla propuštěna do domácí péče a do této doby zůstává těžce psychomotoricky i vývojově retardovaná.

[Renal apnoea: extreme disturbance of homeostasis in a child with Bartter syndrome type IV – case report](#)

The Lancet, Volume 388 No. 10044, 6 August 2016



Image courtesy of dream designs
/ FreeDigitalPhotos.net

Imunoablace a autologní transplantace hematopoetických kmenových buněk (aHSCT) v rámci léčby agresivní roztroušené sklerózy

Silná imunosuprese zahrnující chemoterapii a imunodepleci protilátek následovaná aHSCT byla použita v léčbě pacientů s roztroušenou sklerózou se zlepšením v četnosti relapsů, ale k reaktivaci nemoci nakonec pokaždé došlo. V rámci této studie zkusili lékaři použít zatím nejsilnější imunosupresi (busulfan, cyklofosfamid a králičí anti-thymocytový globulin) spojenou s aHSCT. Do studie bylo zahrnuto 24 pacientů se špatnou prognózou a s rozvíjejícím se onemocněním. V období od diagnózy onemocnění po transplantaci se ve skupině pacientů objevilo 167 klinických relapsů a 188 nových lézí na 48 MRI snímcích. Sledovaný tříletý interval bez aktivity onemocnění proběhl u téměř 70 % nemocných. Pacienti byli sledováni ještě 13 let po transplantaci a po celou dobu se nevyskytl relaps ani nová léze na MRI. Snížil se výskyt mozkové atrofie. Jeden z pacientů zemřel na posttransplantační komplikace. 35 % nemocných se klinicky zlepšilo podle škálovacích tabulek. Kanadští lékaři popsali první léčbu, která kompletně zastavila zánětlivý proces probíhající v CNS pacientů s roztroušenou sklerózou na delší časovou periodu bez nutnosti použití běžně používaných léků. Navíc došlo k významnému zlepšení neurologických funkcí i přes výraznou agresivitu onemocnění.

[Immunoablation and autologous haemopoietic stem-cell transplantation for aggressive multiple sclerosis: a multicentre single-group phase 2 trial](#)

The Lancet, Volume 388 No. 10044, 6 August 2016

Top Articles:

- [Risk factors for neonatal disorders and the Global Burden of Disease](#)
- [Haemopoietic stem-cell transplantation for multiple sclerosis: what next?](#)
- [Performance of private sector health care: implications for universal health coverage](#)