

## UVOD V PEDIATRIJO

PEDIATRIJA vs INTERNA MEDICINA; vedi sta ločeni zato, ker imajo določene B v otroškem obdobju povsem drugačen potek in obliko.

\*KLEIDOKRANIALNA DIZORTROZA = motnja v tvorbi ploščatih kosti. B je prisotna takoj ob rojstvu, saj je lobanja na vrhu mehka. Zato so otroci izredno ogroženi ob padcih, zato do 5 leta nosijo zaščitno čelado.

\*!!! SINDROM TURNER: B pri kateri manjka 1 kromosom, zato je struktura namesto N 46X, 45X0. B je mogoče ugotoviti že takoj ob rojstvu. Potrebno je zdravljenje z ženskimi hormoni (to je namreč B, ki se pojavlja samo pri ženskem spolu). Taka TH traja cca 2 leti. S tem pospešimo rast (otroci dosežejo >140cm) in spodbudimo nastanek sekundarnih spolnih znakov. Pri 8 letih se P daje nizke doze estrogenov, pri 13 pa preidemo na ciklično TH. Če B ne zdravimo, se pojavijo značilni znaki:

- Pterigij (=guba na vratu)
- Koarktacija aorte (=zoženje, zato pulz v dimljah ni tipen)
- Širok prsni koš
- Nizka rast
- Ni sekundarnih spolnih znakov in gonad (amenoreja in sterilnost)
- Mikrognatija in visoko nebo
- Na okončinah limfedemi, cubitus valgus
- Podkvasta ledvica
- Umska zaostalost v 20%

\*MUKOPOLISAHAROIDOZA: B pri kateri manjka encim iduronidaza. Brez tega encima se v telesu kopičita heparan sulfat in dermatan, ki povzročajo:

- duševno zaostalost,
- motnjavo roženice,
- deformacije okostja,
- kontrakture na komolcih in prstih,
- presnovki obložijo žile in lahko otroci doživijo infarkt.

TH: encimi, ki jih danes sintetizirajo z genskim inžiniringom. S tem dosežemo manjšo prizadetost P.

\* DEFORMACIJA OSREDNJEGA DELA LOBANJE; značilno je:

- hipotelorizem (=oči bolj skupaj kot običajno)
- singular incizo (= samo 1 sekalec, ki leži na sredini)
- različni izpadi (vonja,...)

\*RAHITIS: (spada med motnje v presnovi); 2 različni obliki → varus (noge na "O"), valgus (noge na "X").

ZNAKI : Glava B:

- kvadratasta glava (=caput kvadratum),
- v zatilju se glava vdre = craniotaves,
- imajo veliko mečavo veliko (N= 3x3 cm). N se velika mečava zaraste med 8. in 16. mesecem, če se to ne zgodi in je velika mečava odprta še pri 2. letih je to znak lahko rahitisa (lahko tudi zvišan intrakranialni pritisk ali motnja v ostifikaciji ploščatih kosti)
- vdrt prsni koš (vdrt prsa ali pectus infundibuli forme),
- izbočen prsni koš(kurja prsa ali pectus karinatum),
- zadebelitve kjer se rebra pritrjujejo na hrustančni del (=molek),
- Harrisonova brazda (prsni koš je vdrt tam, kjer se diafragma pripenja na rebra,
- zadebeljeni predeli metafiz,
- defromirane noge na "O" ali na "X",
- hipotonija (zato je trebušna stena pomaknjena navzven).

VZROK? Pomanjkanja vitamina D (iz ščitnice se zato izloča parathormon, ki izplavlja kalcij iz okostja in tako postanejo mehke in deformirane).

PROFILAKSA? Dnevno izpostavljenje sončni svetlobi, od 1. tedna naprej pa dodajamo otrokovi prehrani 400-800 E vit D vsak dan. Če se rahitis pojavi, mora otrok dobivati od 2000-5000 E vit D na dan. Lahko pa se pojavi tudi rezistentni rahitis kljub preventivi; pri otrocih z okvaro ledvičnih tubulov (fosfor se izgublja z urinom), otrok mora dobiti 10krat večje doze, da je učinek TH uspešen (npr. 20000E, 30000E, 40000E, 50000E).

\*KONGENTINALNA ADRENALNA HIPERPLAZIJA (=adenogenitalni sindrom); gre za mutacijo, kjer genska napaka prepreči tvorbo kortizola iz nadledvične žleze. Ta hormon je tisti, ki omogoča presnovo, ter izloča androgene in estrogene. Nadledvična žleza je pod nadzorom hipotalamusa. Če ta zazna, da ni tvorbe kortizola oz je ta nezadostna, spodbudi izločanje ACTH. Ti na nadledvično žlezo delujejo tako, da se poveča, kortizola pa zaradi genske napake še vedno ne izdeluje. Se pa poveča količina drugih (predvsem moških hormonov). Zato pride do deformacij na ženskih genitalijah.

Značilni znaki so:

- hipertrofični klitoris (podoben penisu),
- zrastle sramne ustnice (labia),
- sinus urogenitalis (skupno izvodilo uretre in vagine),
- spol ni jasen, spolovilo je ambivalentno/dvolično (zato je takoj ob rojstvu potrebna genska analiza).

TH – hidrokortizon, ki je mineralkortikoid in zadrži Na in sol v telesu. Spolovilo se korigira pri 2 letih, ko se otrok začne zavedati samega sebe. Uretro in vagino pa ločimo šele pri 12 letih. B je prisotna samo pri deklicah. Pri fantih na prvi pogled ni velikih posebnosti, zato jih večina umre še preden se B odkrije. Gre za avtosomno recesivno dedovanje.

\*TESTIKULARNA FEMINIZACIJA (=insenzitivnost na androgene): pri b gre za kromosomsko strukturo 46XY - spolovilo izgleda kot žensko, v resnici pa je otrok moškega spola. Bistvo B je, da ima otrok okvarjene receptorje za moške hormone. Če jih ne odkrijemo pravočasno, imajo popolnoma ženski izgled. V testisih se hitro razvijejo tumorji in brez zdravljenja je B usodna-

\*ADENOGENITALNI SINDROM: Spolovilo je normalno, poraščenost, povečanje klitorisa, grobe poteze pomeni agenogenitalni sindrom zaradi adenokarcinoma nadledvične žleze