

PÔVODNÉ PRÁCE

Rudolf NOVOTNÝ, Pavol JARČUŠKA, Adriana LIPTÁKOVÁ: Porovnanie azitromycínu, ceftibutenu a ofloxacinu v liečbe akútnej exacerbácie chronickej bronchitídy u geriatrických pacientov 91

Marta BABÁLOVÁ, Jana BLAHOVÁ, Erich KALAVSKÝ, Kvetoslava KRÁLIKOVÁ, Vladimír KRČMÉRY, sen., Radko MENKYNA,

Mária MOLOKÁČOVÁ, Ivan ROVNÝ: Imipeném–meropeném–aztreonám–rezistentné kmene *Acinetobacter baumannii*:

spektrá a prenosi multirezistencie dokazujú rozšírenie sa jedného klonu u pacientov veľkej fakultnej nemocnice 96

PREHĽADY

Michal KONEČNÝ, Miriam VIZVÁRYOVÁ, Eva WEISMANOVÁ, Peter WEISMANN, Gabriela MACHÁČKOVÁ, Iveta MĚLKVA,

Juraj KAUSITZ: Nízkopenetrančné gény spolupracujúce s génmi BRCA1/2 pri vzniku familiárnej formy karcinómu prsníka 99

Miroslav ŠAŠINKA, Katarína FURKOVÁ, Ľudmila PODRACKÁ: Kontrastová nefropatia 104

Jana BEHUNOVÁ, Ľudmila PODRACKÁ: Rázštep nervovej trubice – preventabilné vývojové chyby? 110

Rastislav DZÚRIK, Viera SPUSTOVÁ, Martin GAJDOŠ: Včasné kardiovaskulárne príhody a smrť pri chorobách obličiek 114

Rastislav HAVRILLA, Ján KOVAL: Niektoré aspekty patofyziológie a diagnostiky akútnej respiračnej insuficiencie u detí 118

Ladislav TURECKÝ: Wilsonova choroba – patogenéza a diagnostika – súčasný stav 123

Mária TORMAŠIOVÁ, Eva FEKETEIOVÁ: Nadmerná denná spavosť v neurologickej praxi 130

CONTENT

ORIGINAL ARTICLE

Rudolf NOVOTNÝ, Pavol JARČUŠKA, Adriana LIPTÁKOVÁ: Comparison of azithromycin, ceftibuten and ofloxacin in the treatment of acute exacerbation of chronic bronchitis in geriatric patients 91

Marta BABÁLOVÁ, Jana BLAHOVÁ, Erich KALAVSKÝ, Kvetoslava KRÁLIKOVÁ, Vladimír KRČMÉRY, sen., Radko MENKYNA,

Mária MOLOKÁČOVÁ, Ivan ROVNÝ: Imipenem–meropenem–aztreonam–resistant strains of *Acinetobacter baumannii*: multiresistance spectra and transfers indicate spreading of a single clone among patients of a large University Hospital 96

OVERWIEVS

Michal KONEČNÝ, Miriam VIZVÁRYOVÁ, Eva WEISMANOVÁ, Peter WEISMANN, Gabriela MACHÁČKOVÁ, Iveta MĚLKVA,

Juraj KAUŠITZ: Low penetrance genes cooperating with BRCA1/2 genes in the onset of familial form of breast cancer	99
Miroslav ŠAŠINKA, Katarína FURKOVÁ, Ľudmila PODRACKÁ: Contrast nephropathy	104
Jana BEHUNOVÁ, Ľudmila PODRACKÁ: Neural tube defects – preventable birth defects?	110
Rastislav DZÚRIK, Viera SPUSTOVÁ, Martin GAJDOŠ: Early cardiovascular events and death in kidney disease patients	114
Rastislav HAVRILLA, Ján KOVAL: Some aspects of pathophysiology and diagnostics of acute respiratory insufficiency in children	118
Ladislav TURECKÝ: Wilson disease – pathogenesis and diagnostics – current state	123
Mária TORMAŠIOVÁ, Eva FEKETE OVÁ: Excessive day-time sleepiness in neurologic practice	130

POROVNANIE AZITROMYCÍNU, CEFTIBUTÉNU A OFLOXACÍNU V LIEČBE AKÚTNEJ EXACERBÁCIE CHRONICKEJ BRONCHITÍDY U GERIATRICKÝCH PACIENTOV

Rudolf NOVOTNÝ¹, Pavol JARČUŠKA², Adriana LIPTÁKOVÁ³

Comparison of azithromycin, ceftibuten and ofloxacin in the treatment of acute exacerbation of chronic bronchitis in geriatric patients

(Z 1 Internej kliniky Fakultnej nemocnice s poliklinikou J.A. Reimana v Prešove, prednosta h. doc. MUDr. Rudolf Novotný, PhD., z 2 Kliniky pre infekčné choroby Fakultnej nemocnice L. Pasteura a Lekárskej fakulty Univerzity P. J. Šafárika v Košiciach, prednosta prof. MUDr. Ivan Schréter, CSc., a z 3 Ústavu lekárskej mikrobiológie Lekárskej fakulty Univerzity P. J. Šafárika v Košiciach, prednosta doc. MUDr. Leonard Siegfried, CSc.)

SÚHRN:

Východisko: Akútna exacerbácia chronickej bronchitídy (AECHB) je častou chorobou v staršom veku. Jej priebeh môže byť odlišný od pacientov v mladšom veku v dôsledku starnutia imunitného systému a odlišného baktériového osídlenia respiračného systému.

Cieľ štúdie: Porovnať klinickú, mikrobiologickú účinnosť a bezpečnosť jednorazovej viacdennnej liečby AECHB získanej v komunite u pacientov vyššieho veku azitromycínom (AZI), ceftibuténom (CFT) a ofloxacínom (OFL).

Metódy: Vyhodnotili sme údaje z prospektívnej randomizovanej štúdie u pacientov s AECHB, ktorí mali viac ako 60 rokov.

Výsledky: Azitromycínom sme liečili 29 pacientov s priemerným vekom 71,7 rokov, 14 mužov a 15 žien, CFT 29 pacientov s priemerným vekom 72,3 rokov, z nich bolo 21 mužov a 8 žien. Ofloxacín sme podávali 30 pacientom s priemerným vekom 71,6 rokov, 14 mužom a 16 ženám. Na 10. deň od začiatku liečby sa dosiahla klinická účinnosť u 25 pacientov liečených AZI a CFT (86,2 %) a u 26 pacientov liečených OFL (86,7 %). V eradikácii patogénov bol CFT štatisticky signifikantne menej účinný ako azitromycín a ofloxacín. Vedľajšie príhody počas liečby sme zaznamenali u 4 pacientov užívajúcich AZI a CFT a u jedného pacienta, ktorý užíval ofloxacín.

Záver: Liečba AZI, CFT a OFL u pacientov s AECHB bola rovnako klinicky účinná a bezpečná, podávanie CFT bolo spojené s nižšou eradikáciou pravdepodobných patogénov.

Kľúčové slová: akútna exacerbácia chronickej bronchitídy – azitromycín – ceftibutén – ofloxacín – geriatrickí pacienti.

SUMMARY:

Background: Acute exacerbation of chronic bronchitis (AECHB) is a frequent disease in old age. Its course may differ in younger patients due to ageing of the immune system and different bacterial colonization of respiratory system.

Purpose of the study: To compare clinical, microbiological efficacy and safety of single several-day treatment of community acquired AECHB in elderly patients by azithromycin (AZI), ceftibuten (CFT) and ofloxacin (OFL).

Methods: The data of prospective randomized study in over 60 year old patients with AECHB were evaluated.

Results: 29 patients – 14 males and 15 females – with mean age of 71.7 years were treated by AZI, 29 patients – 21 males and 8 females – with mean age of 72.3 years were treated by CFT. OFL was administered to 30 patients – 14 males and 16 females – with mean age 71.6 years. On day 10 since the treatment initiation, the clinical efficacy in 25 patients treated by AZI and CFT was 86.2 % and in 26 patients treated by OFL 86.7 %. In the pathogen

eradication CFT was statistically less effective than AZI and OFL. Side effects of the treatment were recorded in 4 patients taking AZI and CFT and in one patient taking OFL. Conclusion: AZI, CFT and OFL treatment in patients with AECHB was of the same clinical efficacy and safety, CFT application was connected with lower eradication of probable pathogens.

Key words: acute exacerbation of chronic bronchitis – azithromycin – ceftibuten – ofloxacin – geriatric patients.

Imipeném–meropeném–aztreonám–rezistentné kmene *Acinetobacter baumannii*: Spektrá a prenosy multirezistencie dokazujú rozšírenie sa jedného klonu u pacientov veľkej fakultnej nemocnice

Marta BABÁLOVÁ¹, Jana BLAHOVÁ¹, Erich KALAVSKÝ², Kvetoslava KRÁLIKOVÁ¹, Vladimír KRČMÉRY, sen., ^{1,4}, Radko MENKYNA¹, Mária MOLOKÁČOVÁ³, Ivan ROVNÝ⁴,

Imipenem–meropenem–aztreonam–resistant strains of *Acinetobacter baumannii*: multiresistance spectra and transfers indicate spreading of a single clone among patients of a large University Hospital

(¹Z Katedry chemoterapie Slovenskej zdravotníckej univerzity v Bratislave, vedúci prof. MUDr. V. Krčméry, DrSc., z ²Katedry klinických disciplín Fakulty zdravotníctva a sociálnej práce Trnavskej univerzity v Trnave, vedúca doc. MUDr. A. Harničárová, CSc., z ³Oddelenia klinickej mikrobiológie FNŠP v Košiciach, vedúca MUDr. M. Molokáčová, a z ⁴Úradu verejného zdravotníctva v Bratislave, riaditeľ hlavný hygienik SR doc. MUDr. I. Rovný, PhD., MPH)

SÚHRN

Východisko: Cieľom práce je analyzovať schopnosť prenosu rezistencie multirezistentných nemocničných kmeňov *Acinetobacter baumannii*.

Súbor a metódy: Šesť kmeňov *Acinetobacter baumannii* bolo izolovaných od šiestich pacientov postupne hospitalizovaných na jednotke intenzívnej starostlivosti veľkej fakultnej nemocnice a boli použité ako darcovské kmene. Ako recipientné kmene sa použili *Escherichia coli* K-12 3110 a *Proteus mirabilis* P-38. Prenos rezistencie sa zisťoval metódou priamej selekcie.

Výsledky: Všetky izoláty boli rezistentné na kanamycín, tikarcilín, cefalotín, cefotaxim, ceftazidim, cefoperazón, cefepim, aztreonám, imipeném/meropeném a tri z nich aj na ofloxacín. Všetkých šesť izolátov prenášalo v priamom transfere totožnú vzorku rezistencie na dve antibiotiká – cefalotín a cefoperazón na oba použité recipientné kmene.

Záver: V uvedenej JIS pravdepodobne nastalo rozšírenie sa klonu *Acinetobacter baumannii* s totožnou multirezistenciou. Jeho rezistencia aj na aztreonám či karbapenémy vyvoláva obavy, že uvedená prenosná rezistencia na cefalosporíny môže v krátkej budúcnosti mobilizovať prenosy rezistencie na ďalšie rezervné antibiotiká (aztreonám, meropeném alebo fluorochinolóny).

Kľúčové slová: *Acinetobacter baumannii* – rezistencia na meropeném, aztreonám – prenos rezistencie.

SUMMARY

Background: The aim of this study was to analyze the ability of resistance transfer in multiresistant hospital strains of *Acinetobacter baumannii*.

Set and Methods: Six strains of *Acinetobacter baumannii* were gradually isolated from six seriously ill patients hospitalized in the intensive care unit of a large University Hospital and were used as donor strains. *Escherichia coli* K-12 3110 and *Proteus mirabilis* P-38 were used as recipient strains.

Results: All isolates were resistant uniformly to kanamycin, ticarcillin, cephalothin, cefotaxime, ceftazidime, cefoperazone, cefepime, aztreonam, imipenem/meropenem and three from them also to ofloxacin. All six isolates of *Acinetobacter baumannii* transferred uniformly the resistance to two antibiotics – cephalothin and cefoperazone to both recipient strains.

Conclusion: This finding supports the suspicion that a single multiple drug resistant clone of *Acinetobacter baumannii* with transferrable resistance gradually infected patients in the same

ICU. It is also suspected that the transferability of resistance to two cephalosporin antibiotics might, in the near future, mobilize to transfer also other determinants of resistance e.g. to aztreonam, meropenem and/or fluoroquinolones.

Keywords: *Acinetobacter baumannii* – resistance to meropenem, aztreonam – transfer of resistance.

NÍZKOPENETRANTNÉ GÉNY SPOLUPRACUJÚCE S GÉNMI BRCA1/2 PRI VZNIKU FAMILIÁRNEJ FORMY KARCINÓMU PRSNÍKA

Michal KONEČNÝ¹, Miriam VIZVÁRYOVÁ¹, Eva WEISMANOVÁ¹, Peter WEISMANN², Gabriela MACHÁČKOVÁ¹, Iveta MÁKVA³, Juraj KAUSITZ¹

Low penetrance genes cooperating with BRCA1/2 genes in the onset of familial form of breast cancer

(Z 1 Oddelenia lekárskej genetiky Onkologického ústavu sv. Alžbety v Bratislave, vedúca RNDr. Eva Weismanová, PhD., z 2 Anatomického ústavu Lekárskej fakulty Univerzity Komenského v Bratislave, vedúci prof. MUDr. Jozef Beďuška, CSc., a z 3 Centra lekárskej genetiky Fakultnej nemocnice v Bratislave, vedúca – zastupujúca primárka MUDr. Edita Halásová)

SÚHRN

Karcinóm prsníka je vysokofrekventovaná nádorová choroba diagnostikovaná najmä u žien, ktorá sa v množstve prípadov končí letálne. Sporadická forma karcinómu prsníka vzniká následkom širokej škály nededičných rizikových faktorov. Familiárna forma karcinómu prsníka predstavuje 5 – 10 % zo všetkých prípadov karcinómu prsníka a rizikovým faktorom je na rozdiel od sporadických foriem poškodenie konkrétnych génov.

Gény BRCA1/2 sa zaraďujú medzi gény, ktoré významne ovplyvňujú vznik karcinómu prsníka. Gény s nízkym efektom na vznik karcinómu prsníka sa označujú aj ako nízkipenetrantné gény. Produkty týchto génov sú proteíny priamo spolupracujúce s proteínmi Brca1/2 v procesoch dôležitých pre správny priebeh bunkového cyklu a opravy poškodenej DNA. Práve účasť nízkipenetrantných génov v týchto procesoch poukazuje na ich významnú úlohu pri vzniku familiárnej formy karcinómu prsníka.

Kľúčové slová: karcinóm prsníka – familiárna forma karcinómu prsníka – gén BRCA1 – gén BRCA2 – nízko penetrantné gény – gén TP53 – gén CHEK2 – gén RAD51.

SUMMARY

Breast cancer is a highly frequent oncological disease diagnosed mainly in female population with lethal end in majority of cases. The sporadic form of breast cancer develops due to a broad scale of non-genetic risk factors. Familial form of breast cancer represents 5 – 10 % of all cases of breast cancer. In contrast with sporadic forms, the risk factors in familial forms of breast cancer are defined as disruptions of particular genes.

BRCA1/2 genes rank among those that highly affect the onset of breast cancer. The genes with low effect on the onset of familial form of breast cancer are referred to as genes with low penetrance. The products of these genes are the proteins directly cooperating with BRCA1/2 proteins in the processes that are of great importance in the appropriate course of the cell cycle and DNA repair. The participation of low penetrance genes in these processes is of particular significance in the onset of familial form of breast cancer.

Key words: breast cancer – familial form of breast cancer – BRCA1 gene – BRCA2 gene – low penetrance genes – TP53 gene – CHEK2 gene – RAD51 gene.

KONTRASTOVÁ NEFROPATIA

1Miroslav ŠAŠINKA, 1Katarína FURKOVÁ, 2¼udmila PODRACKÁ

Contrast nephropathy

(Z 1Kliniky detí a dorastu SZU a Fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave, pracovisko Petržalka, prednostka doc. MUDr. K. Furková, CSc., a z 21. Kliniky detí a dorastu Lekárskej fakulty Univerzity P. J. Šafárika v Košiciach, SNP 1, prednostka prof. MUDr. ¼. Podracká, CSc.)

SÚHRN

Kontrastová nefropatia patrí k závažným komplikáciám zobrazovacích metód a jej výskyt sa neznižuje ani pri pokroku, ktorý zažívajú kontrastné vyšetrovacie metódy. Definuje sa ako akútna renálna insuficiencia, ktorá vznikne v priebehu 48 h po expozícii intravaskulárne podaným kontrastným látkam a nie je možné ju pripísať iným príčinám. Kontrastová nefropatia tvorí stále 10 % všetkých akútnych renálnych insuficiencií (ARI), vzniklých v nemocnici a 30 % všetkých ARI po toxínoch. V patogenéze kontrastovej nefropatie sa uplatňujú hemodynamické faktory (aktivácia vazokonstrikčných a zníženie vazodilatačných mechanizmov) s ischémiou a hypoxiou drene obličiek, priame poškodenie tubulárnych buniek toxickým účinkom (aktívne radikály kyslíka, zmeny koncentrácie vápnika) a zmeny intratubulárneho prietoku s obštrukciou tubulov.

K predisponujúcim faktorom patrí už samotná kontrastná látka (najmä vysokoosmolálna), jej množstvo, čas a miesto podania. Samostatný predisponujúci faktor je predchádzajúca porucha funkcií obličiek a diabetes mellitus s poškodením obličiek. K ďalším predisponujúcim faktorom, ktoré majú aditívny účinok, patrí dehydratácia chorého, užívanie nefrotoxických liečiv, vek pacienta nad 65 rokov, mnohopočetný myelóm, sepsa, artériová hypertenzia, hyperurikémia, hyperkalcémia a hypercholesterolémia. Každý pacient si pred kontrastovým vyšetrením vyžaduje zhodnotenie rizika kontrastovej nefropatie. Ako rizikový sa hodnotí chorý, ktorý má niektorý zo samostatných faktorov alebo 3 z aditívnych faktorov.

Kľúčové slová: kontrastová nefropatia – akútna renálna insuficiencia – diabetická nefropatia – starší pacient – dehydratácia – nefrotoxický liek – mnohopočetný myelóm – hypercholesterolémia.

SUMMARY

Contrast nephropathy is a major complication of imaging methods and its incidence remains high despite the progress in the usage of contrast examination methods. It is defined as acute renal insufficiency developing within 48 hours after the exposure to intravascularly applied contrast media and is non-attributable to any other causes. Contrast nephropathy still constitutes 10 % of all acute renal insufficiencies (ARI) emerging in hospitals and 30 % of all ARI due to toxins. In the pathogenesis of contrast nephropathy the following factors take place: hemodynamic factors (activation of vasoconstrictive and decrease of vasodilatory mechanisms) with ischemia and hypoxia of renal medulla, direct impairment of tubular cells by toxic effects (active oxygen radicals, changed calcium concentrations) and changes in intratubular flow with tubule obstruction.

Predisposing factors involve the contrast medium itself (mainly of high osmolality), its amount, time and route of administration. An independent predisposing factor is a preceding disorder of renal functions and diabetes mellitus with disturbance of the kidney. Other predisposing factors that have an additive effect include dehydration of patient, use of nephrotoxic drugs, patient's age over 65 years, multiple myeloma, sepsis, arterial

hypertension, hyperuricemia, hypercalcemia and hypercholesterolemia. Prior to contrast examination every patient has to have contrast nephropathy risk evaluated. Risk patients are considered those having some of the independent factors or 3 of the additive ones.

Key words: contrast nephropathy – acute renal insufficiency – diabetic nephropathy – elderly patient – dehydration – nephrotoxic drug – multiple myeloma – hypercholesterolemia.

RÁZŠTEPY NERVOVEJ TRUBICE – PREVENTABILNÉ VÝVOJOVÉ CHYBY?

Jana BEHUNOVÁ, Ľudmila PODRACKÁ

Neural tube defects – preventable birth defects?

(Z I. kliniky detí a dorastu Lekárskej fakulty Univerzity P. J. Šafárika a Detskej fakultnej nemocnice v Košiciach, vedúca prof. MUDr. Ľudmila Podracká, CSc.)

SÚHRN

Autori prezentujú súhrnný pohľad na etiopatogézu závažných vrodených vývojových chýb – rázštepov nervovej trubice a na možnosti ich prevencie. Svoju pozornosť upriamili predovšetkým na kyselinu listovú a význam jej denného užívania u žien vo fertilnom veku.

Kľúčové slová: rázštepy nervovej trubice – meningomyelokéla – encefalokéla – anencefalus – kyselina listová – prevencia.

SUMMARY:

Recent knowledge on etiopathogenesis and prevention of serious birth defects – neural tube defects is summarized. They focus on the importance of folic acid and its daily intake in women of childbearing age.

Key words: neural tube defects – meningomyelocele – encephalocele – anencephalus – folic acid – prevention.

VČASNÉ KARDIOVASKULÁRNE PRÍHODY A SMRŤ PRI CHOROBÁCH OBLIČIEK

Rastislav DZÚRIK, Viera SPUSTOVÁ, Martin GAJDOŠ

Early cardiovascular events and death in kidney disease patients

(Z Oddelenia klinickej a experimentálnej farmakoterapie, Slovenskej zdravotníckej univerzity v Bratislave, vedúci doc. MUDr. Martin Gajdoš, CSc.)

SÚHRN:

Pacienti s chorobami obličiek v pokročilom štádiu, v dialyzačnom programe, ale aj po transplantácii obličiek majú vysokú kardiovaskulárnu morbiditu a mortalitu, ich prevalencia sa so znižujúcou funkciou obličiek zvyšuje a presahuje 50 %. Ich výskyt vo včasných fázach choroby sa v minulosti neštudoval, hoci práve v tejto fáze je najväčšia možnosť efektívnej prevencie kardiovaskulárnych príhod. Až v súčasnosti sa začína orientovať pozornosť práve na túto fázu renálnych chorôb. Intenzifikuje sa liečba rizikových faktorov: artériovej hypertenzie, dyslipoproteinémií, anémie, metabolickej acidózy, hyperparatyreózy, inzulínovej rezistencie, ale aj proteinúrie. Rozpracované i overené schémy sa prezentujú v tomto prehľade.

Kľúčové slová: chronické choroby obličiek – rizikové faktory – artériová hypertenzia – inzulínová rezistencia – proteinúria.

SUMMARY:

Kidney disease patients in advanced stages, dialysed and even after kidney transplantation suffer from cardiovascular morbidity and mortality that exceeds 50 %. Their prevalence in earlier stages of kidney function reduction was not evaluated, though the prevention in this phase is most effective. Currently, on the basis of epidemiological analysis, the attention is being paid to the earlier stages of kidney diseases. The intensive treatment of risk factors, i.e. arterial hypertension, dyslipoproteinemia, anaemia, metabolic acidosis, hyperparathyroidism, insulin resistance and even proteinuria. The elaborated schedules are described in the presented review.

Key words: chronic kidney diseases – risk factors – arterial hypertension – insulin resistance – proteinuria.

NIEKTORÉ ASPEKTY PATOFYZIOLÓGIE A DIAGNOSTIKY AKÚTNEJ RESPIRAČNEJ INSUFICIENCIE U DETÍ

Rastislav HAVRILLA, Ján KOVA^{1/4}

Some aspects of pathophysiology and diagnostics of acute respiratory insufficiency in children

(Z Kliniky pediatrie Fakultnej nemocnice s poliklinikou J. A. Reimanna v Prešove, prednosta MUDr. Ján Kovaľ)

SÚHRN

Akútna respiračná insuficiencia patrí u detí k jednej z najčastejších príčin ohrozenia života. Príčiny jej vzniku vychádzajú z rôznych orgánov. Patofyziologické mechanizmy akútnej respiračnej insuficiencie súvisia s alveolovou hypoventiláciou, narušením ventilačno-perfúzných pomerov, prítomnosťou skratov a poruchou difúzie.

Diagnostika vzniku akútnej respiračnej insuficiencie sa zakladá na správnej a dôkladnej anamnéze, na fyzikálnom vyšetrení, hodnotení saturácie O₂, správnej interpretácii acidobázickej rovnováhy, rtg. vyšetrení hrudníka, funkčných vyšetreniach ev. monitoringu endotracheálneho CO₂ a na využití ďalších diagnostických a vyšetrovacích metód.

Poznanie patomechanizmov tohto závažného stavu viedlo k výraznému pokroku v liečbe a tým aj k zvýšeniu počtu zachránených detí.

Kľúčové slová: akútna respiračná insuficiencia – porucha perfúzie pľúc – alveolová ventilácia – difúzia kyslíka – acidobázická rovnováha.

SUMMARY

Acute respiratory insufficiency (ARI) in children is one of the most common causes of life endangering. The causes of its onset result from various organs. Pathophysiological mechanisms of acute respiratory insufficiency are connected with alveolar hypoventilation, ventilatory-perfusion impairment, presence of shunts and diffusion disorder.

The diagnostics of the onset of acute respiratory insufficiency is based on the right and thoroughful anamnesis, on physical examination, oxygen saturation evaluation, proper interpretation of acid-base balance, chest X-ray examinations, functional examinations or monitoring of endotracheal carbon dioxide and exploitation of other diagnostic and examination methods.

The recognition of pathomechanisms of this serious state has led to a marked progress in the treatment and to an increased number of saved children.

Key words: acute respiratory insufficiency – perfusion disorder of lungs – alveolar ventilation – oxygen diffusion – acid-base balance.

WILSONOVA CHOROBA – PATOGENÉZA A DIAGNOSTIKA – SÚČASNÝ STAV

Ladislav TURECKÝ

Wilson disease – pathogenesis and diagnostics – current state

(Z Ústavu lekárskej chémie, biochémie a klinickej biochémie Lekárskej fakulty Univerzity Komenského v Bratislave, prednosta doc. MUDr. Branislav Líška, CSc.)

SÚHRN

Wilsonova choroba je autozómovo-recesívne dedičná porucha metabolizmu medi, charakterizovaná hromadením medi v organizme v dôsledku poruchy exkrečného mechanizmu zabezpečujúceho vylučovanie medi z hepatocytov do žlče. Keďže denný príjem medi je vyšší ako jej skutočná potreba, je nevyhnutne potrebná existencia účinného exkrečného mechanizmu pre med'. Základnou metabolickou poruchou podmieňujúcou vznik Wilsonovej choroby je porucha funkcie Cu-transportujúcej ATP-ázy (ATP7B). Gén kódujúci tento transportný enzým je lokalizovaný na chromozóme 13q14.3 a dodnes sa identifikovalo viac ako 250 rôznych mutácií tohto génu. Bodová mutácia His1069Gln je v stredoeurópskom regióne najčastejšie sa vyskytujúcou mutáciou u pacientov s Wilsonovou chorobou.

Dôležitým mechanizmom v pato-genéze poškodenia pečene u pacientov s Wilsonovou chorobou je indukcia voľnoradikálových reakcií a lipoperoxidácia, vyvolané hromadiacou sa med'ou. Poškodenie pečene má za následok vznik steatózy, zápalov až cirhózy pečene. V ojedinelých prípadoch môže dôjsť k fulminantnému zlyhaniu pečene. Diagnóza Wilsonovej choroby sa robí na základe typického klinického obrazu a výsledkov laboratórnych vyšetrení. Najdôležitejšie biochemické zmeny pre diagnózu Wilsonovej choroby sú: znížená sérová koncentrácia ceruloplazmínu, zvýšená exkrécia medi močom a zvýšený obsah medi v tkanive pečene.

Kľúčové slová: Wilsonova choroba – med' – ATP-áza transportujúca med' – ATP7B – ceruloplazmín.

SUMMARY

Wilson disease (WD) is an autosomal recessive inherited disorder of copper metabolism, characterized by the accumulation of copper in the body due to defective biliary copper excretion from hepatocytes. Since daily copper intake exceeds the body's requirements, effective means of excreting excess copper are essential. The basic metabolic defect in patients with WD is impairment of function of copper transporting P-type ATPase (ATP7B). ATP7B gene is localized on chromosome 13q14.3 and till today more than 250 mutations have been detected. The His1069Gln missense mutation occurs in 30 – 60 % of patients of Central-European origin. The induction of free-radical reactions and lipid peroxidation is an important mechanism in the pathogenesis of liver damage in patients with WD. The resultant liver damage leads to steatosis, inflammation, cirrhosis and occasionally fulminant liver failure. The diagnosis of WD is commonly made on the basis of typical clinical and laboratory findings, including low serum ceruloplasmin, increased urinary copper excretion and increased hepatic copper content.

Key words: Wilson disease – copper – copper transporting ATPase – ATP7B – ceruloplasmin.

NADMERNÁ DENNÁ SPAVOSŤ V NEUROLOGICKEJ PRAXI

Mária TORMAŠIOVÁ, Eva FEKETE OVÁ

Excessive day-time sleepiness in neurologic practice

(Z Neurologickej kliniky Lekárskej fakulty Univerzity P. J. Šafárika a Fakultnej nemocnice s poliklinikou v Košiciach, prednosta doc. MUDr. Z. Gdovinová, CSc.)

SÚHRN

Nadmerná denná spavosť je najčastejšie dôsledkom nekvalitného a nedostatočne dlhého nočného spánku, neprimeranej spánkovej hygieny alebo samostatnou poruchou spánku, ako aj súčasťou celej škály neurologických, psychiatrických a endokrinologických porúch. Symptóm nadmernej dennej spavosti ovplyvňuje nielen činnosť jednotlivca, ale má negatívny dopad aj na celospoločenskú úroveň, kde si vyberá výraznú daň nezriedka pri automobilových nehodách alebo priemyselných katastrofách.

V článku sa uvádza prehľad najčastejších príčin nadmernej dennej spavosti, názory na patogenézu, diagnostické postupy a možnosti jej terapeutického ovplyvnenia.

Kľúčové slová: nadmerná denná spavosť – hypersomnia – narkolepsia – syndróm spánkového apnoe.

SUMMARY

Excessive day-time sleepiness is the commonest consequence of low-quality and insufficient long night sleep or inadequate sleep habits. It may also be an independent sleep disorder or a part of a broad spectrum of neurologic, psychiatric and endocrinologic disorders. The symptom of day-time sleepiness affects not only the individual's activity but it also has a negative impact on all-societal level as it often causes car accidents or industrial disasters.

The paper summarizes the most frequent causes of day-time sleepiness, opinions on pathogenesis, diagnostic procedures and therapeutical modes.

Key words: day-time sleepiness – hypersomnia – narcolepsy – sleep apnoea syndrome.