

Exokrinní pankreatická insuficience jako první příznak cystické fibrózy u batolete s negativním novorozeneckým screeningem – kazuistika

MUDr. Zuzana Michnová, PhD., MBA^{1,3}, doc. MUDr. Zuzana Havlíčková, PhD.^{1,2}, MUDr. Marek Pršo, PhD.¹, MUDr. Michaela Matiščáková³, MUDr. Jaroslav Fábry, PhD.³, prof. MUDr. Peter Bánovčin, CSc.^{1,2}

¹Klinika dětí a dorastu, Univerzitná nemocnica Martin

²Univerzita Komenského v Bratislave, Jesseniova lekárska fakulta v Martine

³Národný ústav detskej tuberkulózy a respiračných chorôb, Dolný Smokovec

Exokrinní pankreatická insuficience je podmíněna nedostatečnou sekrecí pankreatických enzymů ev. jejich předčasnou inaktivací anebo jejich inadékvátní aktivací ve střevě. Hlavní příčinou u dětí je chronická pankreatitida a cystická fibróza. Klinicky se pankreatická malabsorpce projevuje neprosíváním, steatoreou s průjmem, azotoreou s poklesem sérového albuminu a proteinů. Cystická fibróza je nejčastějším autozomálně recesivně dědičným onemocněním kavkazské rasy. Onemocnění má charakter multiorganového postižení. Prognóza velmi závisí na včasné diagnostice a multioborovém léčebném přístupu. Autoři poukazují na stále platný význam potního testu v diagnostice cystické fibrózy prezentací kazuistiky batolete s cystickou fibrózou s negativním novorozeneckým screeningem.

Klíčová slova: exokrinní insuficience pankreatu, děti, cystická fibróza, potní test.

Exocrine pancreatic insufficiency as a first sign in toddler with cystic fibrosis with negative newborn screening – a case study

The cause of exocrine pancreatic insufficiency is inadequate secretion of pancreatic enzymes or premature inactivation or inadequate activation in the bowel. The main cause is chronic pancreatitis and cystic fibrosis. Clinical manifestations of pancreatic malabsorption are weight loss, steatorrhea with diarrhea, azotorrhea, loss of serum albumin and proteins. Cystic fibrosis is the most common autosomal recessive disease of the Caucasian population characterised by chronic multi-organ impairment. Early diagnosis and multi-professional centre care is necessary for optimal management and improved quality of life and survival of patients. The authors point out the importance of the sweat test in diagnosis of cystic fibrosis presentation of a case study of toddler with cystic fibrosis who had a negative newborn screening.

Key words: exocrine pancreatic insufficiency, cystic fibrosis, children, sweat test.

Úvod

Exokrinní pankreatická insuficience je podmíněna nedostatečnou sekrecí pankreatických enzymů anebo jejich nedostatečnou intraluminální aktivací (vrozený defekt enterokinázy) anebo jejich zvýšenou inaktivací (relativní pankreatická

insuficience). Pankreatická malabsorpce je obvykle projevem pokročilého stadia onemocnění, protože funkční rezerva pankreatu je velká (1). Hlavní příčinou u dětí je chronická pankreatitida a cystická fibróza (CF). Nejčastější příčinou chronické pankreatitidy a akutní rekurentní pankreatitidy u dětí je CF

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest and financial disclosures:

None.

Funding/Support:

None.

Cit. zkr: *Pediatr. praxi.* 2024;25(2):105-108

<https://doi.org/10.36290/ped.2024.022>

Článek přijat redakcí: 23. 2. 2024

Článek přijat k tisku: 19. 3. 2024

MUDr. Zuzana Michnová, PhD., MBA

zuzana.michnova@post.cz