

ANNALES ACADEMIAE
MEDICAE SILESIENSIS 2019; 73, supl. 1



I ŚLĄSKA STUDENCKA
KONFERENCJA NEONATOLOGICZNA

22 listopada 2019
Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

ANNALES ACADEMIAE
MEDICAE SILESIENSIS 2019; 73, supl. 1

I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna
22 listopada 2019 r.
Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna
22 listopada 2019 r., Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Szanowni Państwo,

I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna to wydarzenie powstałe z inicjatywy Studenckiego Koła Naukowego działającego przy Klinice Neonatologii Katedry Ginekologii i Położnictwa Wydziału Nauk Medycznych w Katowicach, Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach. Serdecznie dziękujemy Państwu za uczestnictwo w spotkaniu. Mamy nadzieję, że Konferencja nie tylko wniosła nową wiedzę i poszerzyła umiejętności praktyczne, ale pozwoliła także na zawarcie interesujących znajomości. Życzymy wielu sukcesów Młodym Naukowcom, szczególnie winszujemy Zwycięzcom Sesji Prac Oryginalnych i Sesji Przypadków Klinicznych.

Korzystając z okazji, chcielibyśmy serdecznie podziękować wszystkim zaangażowanym w organizację *I Śląskiej Studenckiej Konferencji Neonatologicznej*. Państwa wkład i pomoc są nieocenione! W szczególności podziękowania kierujemy do Komitetu Naukowego za wkład naukowy i dydaktyczny, do Studentów zaangażowanych w prace organizacyjne nad wydarzeniem, do Partnerów za okazane wsparcie merytoryczne i materialne, do wszystkich Państwa, dzięki którym mogliśmy, jak potrafimy najlepiej, zorganizować konferencję.

Organizatorzy

lek. Stella Ryzak
Członek
SKN Neonatologii

Patryk Kwapien
Przewodniczący
SKN Neonatologii

dr n. med. Piotr Surmiak
Opiekun Naukowy
SKN Neonatologii



<http://slaskakonferencjaneonatologiczna.sum.edu.pl>



SPIS TREŚCI/TABLE OF CONTENTS

Sesja Prac Oryginalnych

Sercem i okiem. Co czuje rodzina dziecka urodzonego przedwcześnie i jak postrzega kompetencje personelu (S1)	1
What the premature baby's family feels and how they perceive medical staff's competence <i>Agata Białas</i>	
Badanie wiedzy i opinii kobiet na temat szczepień w ciąży (S2)	2
Examination of women's knowledge and opinion about vaccinations during pregnancy <i>Izabela Marzec, Aneta Kusa, Julia Królikowska</i>	
Najważniejszy jest czas – kortykosteroidoterapia prenatalna w stymulacji dojrzałości płodu (S3)	4
The most important is time – antenatal corticosteroid therapy in stimulation of fetal maturation <i>Barbara Nowacka, Agata Pałasz</i>	
Waskulopatia prążkowiowo-wzgórzowa: groźny objaw czy drobna anomalia? (S4)	6
Lenticulostriate vasculopathy – a dangerous symptom or a small anomaly? <i>Magdalena Dziech, Patryk Kwapien</i>	
Zależność między grupą krwi a chorobami okresu noworodkowego (S5)	8
What runs in your veins – association between blood type and neonatal diseases <i>Dominika Janus, Katarzyna Chmura, Paulina Lewandowska, Aleksandra Matonóg</i>	
Analiza wyników ultrasonografii nadnerczy noworodków (S6)	10
Analysis of neonatal adrenal ultrasound results <i>Aleksandra Macura, Agnieszka Makuch, Karolina Szostak, Ewelina Gacek, Patryk Kwapien</i>	
Pentraksyna 3 jako nowy, wczesny marker zakażenia (S7)	11
Pentraxin 3 as a new, early marker of infection <i>Martyna Szymkowiak</i>	
Sesja Przypadków Klinicznych	
Nowe spojrzenie na przypadek przetoczenia płodowo-matczynego (S1)	12
A fresh perspective on fetomaternal hemorrhage <i>Michalina Nasiadek</i>	
Alloimmunologiczna małopłytkowość płodu i noworodka (S2)	14
Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia <i>Adrianna Banasiak</i>	
Zespół Jacobsa u 5-miesięcznego chłopca – opis przypadku klinicznego (S3)	16
Jacob's Syndrome in five-month old boy: clinical case study <i>Magdalena Czyczerska, Weronika Chodak, Magdalena Czyczerska, Karolina Garbino</i>	
Tlenek azotu w leczeniu nadciśnienia płucnego u skrajnego wcześniaka (S4)	17
Nitric oxide in treatment of pulmonary hypertension in extremely premature babies <i>Mateusz Powązka, Izabela Cendal, Dagmara Lachner</i>	

Z noworodkiem u kardiochirurga. Całkowity nieprawidłowy spływ żył płucnych – opis przypadku (S5)	18
Total anomalous pulmonary venous return – clinical case study <i>Karolina Szejnoga, Magdalena Śmigiel</i>	
Nowe mutacje punktowe w genie LRP5 w rodzinnej wysiękowej witreoretinopatii (S6)	20
New point mutations in LRP5 gene in familial exudative vitreoretinopathy <i>Patryk Kwapien</i>	
Opieka paliatywna nad rodziną i noworodkiem w stanie terminalnym (S7)	22
Palliative care for terminal newborn and its family <i>Joanna Jędrzejewska</i>	

Sesja Prac Oryginalnych

S1

Sercem i okiem. Co czuje rodzina dziecka urodzonego przedwcześnie i jak postrzega kompetencje personelu

What the premature baby's family feels and how they perceive medical staff's competence

Agata Białas

Studia Menadżerskie w Ochronie Zdrowia, rok 2, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Opiekun: Małgorzata Szmigiel

STRESZCZENIE

Często pomijanym problemem są przeżycia i uczucia rodziców oraz rodziny wcześniaka, doświadczających całej gamy negatywnych uczuć, poczucia zagubienia i bezsilności w obliczu przedwczesnego porodu. Najbliżsi niepokoją się małą liczebnością personelu, który opiekuje się ich dzieckiem, i słabym przepływem informacji o stanie jego zdrowia. Dostrzegają również błędy i pomyłki popełniane przez personel opiekujący się wcześniakiem. Zgodnie pragną, aby ich dzieci traktowane były z szacunkiem i należytą godnością. Wymagają od personelu znajomości procedur oraz ich przestrzegania. Badani respondenci chętnie odpowiadali na pytania otwarte, dzieląc się swoimi przeżyciami i uczuciami, jakich doświadczali po urodzeniu się dziecka wcześniaka, w trakcie jego pobytu w szpitalu, w czasie przeprowadzanych zabiegów czy badań, a także po wyjściu do domu. Najsilniejszym uczuciem, którego doznawali, był strach o życie dziecka oraz nadzieja i wiara w Bożą pomoc. Połowa rodziców nie wiedziała, że można z dzieckiem spędzać czas praktycznie bez ograniczeń czasowych. Ważnym aspektem, którego nie można pominąć, jest rodzeństwo wcześniaka, które nie zawsze rozumiało powagę sytuacji, ale odczuwało złe emocje i obawę o braciuzka lub siostrzyczkę. Problemem, na który na pewno należy zwrócić uwagę, jest brak pomocy psychologicznej dla rodziców i całej rodziny wcześniaka. Obawy budzi również brak dostępności specjalistów. W konsekwencji okazuje się, że wiele aspektów tego złożonego problemu wymaga poprawy i korekty.

Słowa kluczowe: wcześniaki, wcześniactwo, rodzicielstwo, trauma

ABSTRACT

A commonly overlooked problem is the experiences and feelings of the premature baby's family. They experience a whole range of negative feelings, they feel lost and powerless in the face of the premature birth. Additionally, they are worried about the small number of staff taking care of the baby and the poor flow of information regarding their child's condition. They also notice errors and mistakes made by the staff when they are taking care of the premature baby. They all desire their child to be treated with respect and dignity. They also require the staff to know the procedures and follow them. The surveyed respondents willingly answered open questions, sharing the experiences and feelings they experienced after the birth of a premature baby, whilst the baby was in the hospital, during procedures and examinations as well as after going home. The strongest feeling they experienced was fear for their child's life, as well as hope and faith in God's help. Half of the parents did not know that they could spend practically unlimited time with their child. An important aspect that should not be overlooked is the siblings of the baby, who often did not always understand the seriousness of the situation, but felt negative emotions and concern for their little brother or sister. Another problem which should definitely be focused on is the lack of psychological help for the parents and whole family of the premature baby. There is also a concern about the lack access to specialists. Consequently, it turned out that many aspects of this complex problem need to be improved and corrected.

Key words: premature babies, prematurity, parenting, trauma

Badanie wiedzy i opinii kobiet na temat szczepień w ciąży

Examination of women's knowledge and opinion about vaccinations during pregnancy

Izabela Marzec, Aneta Kusa, Julia Królikowska

Wydział Lekarski, rok 5, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Opiekun: dr hab. n. med. Katarzyna Kosińska-Kaczyńska

STRESZCZENIE

WSTĘP: W ostatnich latach narasta lęk społeczny przed szczepieniami. Szczególną grupą pacjentek, którym zaleca się szczepienia, są kobiety ciężarne i planujące ciążę.

CEL PRACY: Celem pracy była ocena wiedzy i poznanie opinii kobiet na temat szczepień oraz analiza związku czynników socjoekonomicznych, środowiskowych i medycznych z wiedzą respondentek.

METODY: Przeprowadzono autorską ankietę internetową składającą się z 34 pytań dotyczących danych socjoekonomicznych oraz wiedzy i opinii kobiet na temat szczepień. Badanie prowadzono od listopada 2018 do lutego 2019 r.

W analizie statystycznej zastosowano test χ^2 , za poziom istotności statystycznej przyjmując $p = 0,05$.

WYNIKI: Do analizy włączono 448 prawidłowo wypełnionych ankiet. Większość respondentek stanowiły kobiety w wieku 18–25 lat (45,9%), mieszkanki miast do 100 tys. mieszkańców (44,7%) oraz respondentki z wykształceniem wyższym lub średnim (52,1%). 53% kobiet oceniało swój status materialny jako dobry, a 56,3% stanowiły kobiety czynne zawodowo. 75,8% ankietowanych nie było związanych zawodowo ze środowiskiem medycznym. W chwili przeprowadzania badania 20,2% respondentek było w ciąży.

Zdecydowana większość ankietowanych (66,9%) nigdy nie interesowała się tematyką szczepień kobiet ciężarnych, a 7,2% kobiet nie zamierza szczepić swoich dzieci przeciwko żadnej chorobie.

31,9% respondentek deklaruje chęć zaszczepienia się na grypę w ciąży. Nie odnotowano zależności pomiędzy miejscem zamieszkania, wykształceniem ani statusem socjalnym a deklaracją szczepienia.

Jako główne powody rezygnacji ze szczepień respondentki podają ryzyko niepożądanego odczynu poszczepiennego – 58,5%, możliwe komplikacje zdrowotne u dziecka – 40,2%, zaburzenia rozwoju dziecka – 31,6%, większe ryzyko poronienia – 29,5% oraz autyzm – 6,6%. Wśród korzyści wynikających ze szczepienia ciężarnych 73% kobiet wymieniło mniejsze ryzyko infekcji zagrażającej płodowi lub mniejsze ryzyko wad płodu (25,8%), natomiast, 5,4% kobiet nie dostrzegło żadnych korzyści ze szczepień.

ABSTRACT

INTRODUCTION: In recent years the social fear of vaccination has increased. A special group of patients who are recommended to be vaccinated are pregnant women and those planning pregnancy.

AIM OF THE STUDY: The aim of the study was to assess women's knowledge and opinions about vaccinations, and to analyze the relationship between socioeconomic, environmental and medical factors with the knowledge of the respondents.

METHODS: A proprietary online survey was conducted consisting of 34 questions regarding socioeconomic data and women's knowledge and opinions about vaccinations. The study was conducted from November 2018 to February 2019. The χ^2 test was used in statistical analysis, assuming $p = 0.05$ as the level of statistical significance.

RESULTS: The analysis included 448 correctly completed surveys. The majority of respondents were women aged 18–25 (45.9%), residents of cities up to 100,000 (44.7%), and respondents with secondary or higher education (52.1%). 53% of the women assessed their material status as good and 56.3% of them were professionally active women. 75.8% of respondents were not professionally connected with the medical community. At the time of the survey, 20.2% of respondents were pregnant. The vast majority of respondents (66.9%) have never been interested in the topic of vaccinations of pregnant women. 7.2% of the women do not intend to vaccinate their children against any disease. 31.9% of the respondents declare the willingness to be vaccinated against influenza during pregnancy. There was no correlation between the place of residence, education or social status and the declaration of vaccination. As the main reasons for resigning from vaccinations, the respondents indicate the risk of an unwanted vaccination reaction – 58.5%, possible health complications in children – 40.2%, child development disorders – 31.6%, an increased risk of miscarriage – 29.5%, and autism – 6.6%. Among the benefits of vaccinating pregnant women, 73% of the women mentioned a lower risk of infection threatening the fetus, or a lower risk of fetal malformation (25.8%), while 5.4% of respondents saw no benefit from vaccinations.

WNIOSKI: Wiedza kobiet na temat szczepień w ciąży oraz przed planowaną ciążą jest niewystarczająca. Niezmiernie ważne byłoby prowadzenie programów informacyjnych mających na celu zwiększenie świadomości pacjentów na temat szczepień.

Słowa kluczowe: szczepienia, ciąża, grypa

CONCLUSION: Women lack sufficient knowledge about vaccinations during pregnancy and before a planned pregnancy. It is crucial to run information programs aimed at raising patients' awareness of vaccinations.

Key words: vaccines, pregnancy, influenza

Ann. Acad. Med. Siles. (online) 2019; 73, supl. 1: I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

eISSN 1734-025X

www.annales.sum.edu.pl

Published online: 31.12.2019

Najważniejszy jest czas – kortykosteroidoterapia prenatalna w stymulacji dojrzałości płodu

The most important is time – antenatal corticosteroid therapy in stimulation of fetal maturation

Barbara Nowacka, Agata Pałasz

Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, rok 6, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Opiekun: dr n. med. Piotr Surmiak

STRESZCZENIE

WSTĘP: Rozwój płuc obejmuje pięć etapów, aby osiągnąć w efekcie funkcjonalną dojrzałość. Wczesniactwo przerywa prawidłowe przedurodzeniowe kształtowanie się płuc, prowadząc do zmian strukturalnych w tych narządach. Kortykosteroidoterapia prenatalna, stosowana w celu przyspieszenia dojrzewania płuc płodu, jest jedną z najczęstszych profilaktycznych strategii w ciąży zagrożonych porodem przedwczesnym. Pomimo powszechnego stosowania tej terapii, na pytania dotyczące dawkowania i czasu podawania nie ma jednoznacznych odpowiedzi.

CEL PRACY: Celem pracy była ocena wpływu niepełnej dawki kortykosteroidoterapii na występowanie powikłań ze strony układu oddechowego noworodków urodzonych przedwcześnie w porównaniu z wpływem pełnej dawki.

MATERIAŁ I METODY: Przeprowadzono analizę retrospektywną na podstawie dokumentacji medycznej wcześniaków hospitalizowanych pomiędzy 2016 a 2018 r. na Oddziale Neonatologii Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach. Grupę badaną stanowiły noworodki po przedporodowej ekspozycji na pojedynczą dawkę kortykosteroidów – 12 mg. Grupa kontrolna obejmowała noworodki, które zostały poddane pełnemu cyklowi leczenia (24 mg). W badaniu uwzględniono dane z przebiegu i rozwiązania ciąży, stan ogólny noworodka po porodzie oraz przebieg jego hospitalizacji z analizą stosowanego wsparcia oddechowego, koniecznością podawania leków oraz częstością występowania zaburzeń równowagi kwasowo-zasadowej.

WYNIKI: Noworodki, które narażone były na niepełną terapię kortykosteroidów, częściej wymagały podaży surfaktantu w pierwszym dniu życia. Na podstawie przeprowadzonych obliczeń wykazano także zwiększone ryzyko rozwoju kwasicy oddechowej (OR 2,13; 95%CI 1,2–3,7) i zasadowicy oddechowej (OR 3,83; 95%CI 1,4–10,5) w stosunku do wyników uzyskanych w grupie kontrolnej. **WNIOSKI:** W porównaniu z niekompletną terapią, podanie pełnej dawki sterydów (24 mg) jest istotnie statystycznie korzystniejsze dla noworodków urodzonych przedwcześnie.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Normal lung development involves five stages to reach a functional maturity. Prematurity interrupts regular lung development, leading to structural changes in these organs. Administering antenatal corticosteroids to accelerate fetal lung maturation is one of the most common prophylactic strategies in pregnancies at risk of preterm labor. Despite the widespread use of this therapy, there are no definite answers to questions regarding the dosage and duration of administration.

AIM OF THE STUDY: The aim of the study was to assess the impact of incomplete corticosteroid therapy on the occurrence of respiratory complications of premature newborns compared to the effect of a full antenatal beta-methasone dose regimen.

MATERIAL AND METHODS: A retrospective study was carried out on medical records of preterm infants hospitalized between 2016 and 2018 at the Clinic of Neonatology, Medical University of Silesia in Katowice. The study population included a newborns after antenatal exposure to one 12 mg dose of corticosteroids. The control group contained neonates who underwent a full course of treatment (24 mg). The study included data on various maternal and neonatal outcome variables including the course and termination of pregnancy, the newborn's general condition after delivery and the course of his hospitalization, the use and duration of respiratory support, the need to administer inotropic support and surfactant therapy and the incidence of disorders of acid-base balance.

RESULTS: Neonates exposed to an incomplete course of antenatal corticosteroids were more likely to require surfactant use in first day after birth. Based on the calculations carried out an increased risk of developing respiratory acidosis (OR 2.13; 95%CI 1.2–3.7) and respiratory alkalosis (OR 3.83; 95%CI 1.4–10.5) in relation to the results obtained in the control group was also shown.

CONCLUSIONS: Compared with incomplete therapy, administering the full course of steroid treatment (24 mg) is significantly more favorable for neonatal outcomes.

Słowa kluczowe: kortykosteroidoterapia prenatalna, wcześniactwo, noworodek, surfaktant, zespół zaburzeń oddychania

Key words: antenatal corticosteroid therapy, prematurity, newborn, surfactant, respiratory distress syndrome

Ann. Acad. Med. Siles. (online) 2019; 73, supl. 1: I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

eISSN 1734-025X

www.annales.sum.edu.pl

Published online: 31.12.2019

Waskulopatia prążkowiowo-wzgórzowa: groźny objaw czy drobna anomalia?

Lenticulostriate vasculopathy – a dangerous symptom or a small anomaly?

Magdalena Dziech, Patryk Kwapien

Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, rok 5, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Opiekun: dr n. med. Piotr Surmiak

STRESZCZENIE

WSTĘP: Waskulopatia prążkowiowo-wzgórzowa (LSV) jest to rzadki objaw, którego częstość występowania wśród żywo urodzonych noworodków ocenia się na 0,4–5,8%. Zjawisko to polega na uwidocznieniu w badaniu ultrasonograficznym hiperechogenicznych, liniowych pasm promieniście rozchodzących się w okolicy wzgórz i jąder podstawy. Ich obecność świadczy o patologicznych procesach w ścianach naczyń wzgórzowo-prążkowiowych i soczewkowo-prążkowiowych powodujących ich przebudowę. Znaczenie kliniczne tego rozpoznania powinno zostać rozpatrzone indywidualnie, z uwagi na jego wieloczynnikową etiologię.

CEL PRACY: Celem pracy była analiza przypadków rozpoznania waskulopatii prążkowiowo-wzgórzowej, z uwzględnieniem czynników z zakresu życia płodowego mogących przyczynić się do tego rozpoznania.

MATERIAŁ I METODY: Grupę badawczą stanowią 73 noworodki urodzone w Uniwersyteckim Centrum Klinicznym im. Prof. K. Gibińskiego w Katowicach w latach 2014–2019. Dokumentacja medyczna została przeanalizowana w sposób retrospektywny. Obserwacji poddano zarówno parametry urodzeniowe noworodków, jak i przebieg ciąży.

WYNIKI: Największy odsetek noworodków z LSV stanowiły noworodki donoszone – 57,55%, nieco mniej – 34,24% – późne wcześniaki, natomiast najmniejszą grupę tworzyły dzieci urodzone przed 34 hbd – 8,21%. Zauważono także, iż zdecydowana większość dzieci z LSV została urodzona przez cięcie cesarskie (83%). Nie zauważono różnic, biorąc pod uwagę płeć. Zdecydowana większość ciąży była powikłana, z czego największy odsetek stanowiło zapalenie układu moczowego – 35%. 15% matek miało dodatni wynik w kierunku zakażenia GBS. Około 20% dzieci wymagało wsparcia oddechowego metodą nCPAP. Większości noworodków LSV nie towarzyszyły krwotoki dokomorowe, natomiast aż u 79% dzieci zauważono współistnienie torbieli podwysciółkowych. W 51,44% przypadków występowało obustronne LSV, natomiast w 25,71% prawostronne i w 22,85% lewostronne. Niezauważono zależności pomiędzy LSV a przepływami prenatalnymi tętnic mózgu oraz przepływami noworodkowymi.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Lenticulostriate vasculopathy (LSV) is a rare symptom whose incidence among live born neonates is estimated at 0.4–5.8%. This phenomenon consists in the visualization of hyperechogenic, linear streaks in the ultrasound examination propagating around the thalamus and basal ganglia. Their presence is evidence of pathological processes in the walls of thalamic-striate vessels and lenticular-striatal vessels, causing their reconstruction.

AIM OF THE STUDY: The aim of the study was to analyze cases of lenticulostriate vasculopathy, taking into account factors in the field of fetal life that could contribute to this diagnosis.

MATERIAL AND METHODS: The research group consisted of 73 newborns born at Professor K. Gibiński University Clinical Center in Katowice the years 2014–2019. The medical records were analyzed retrospectively. Both the birth parameters of the newborns as well as the course of pregnancy were observed.

RESULTS: The highest percentage of newborns with LSV in the study group was full-term neonates – 57.55%, slightly less, 34.24%, – late premature babies, while the smallest group, constituting 8.21% was children born before 34 hbd. It was also noted that the vast majority of children with LSV were born by caesarean section (83%). No differences were noted in terms of gender. The vast majority of pregnancies was with complications, of which the largest proportion was urinary tract infection – 35%. 15% of mothers were positive for GBS infection. About 20% of the children required respiratory support using the nCPAP method. 79% children were found to have coexisting subependymal cysts. In 51.44% of cases bilateral LSV occurred, while in 25.71% it was right-sided LSV, and in 22.85% – left-sided. A relationship between LSV and prenatal cerebral arterial and neonatal flows was not noticed.

CONCLUSIONS: The occurrence of LSV in a newborn is affected by both a complicated pregnancy and complications of the adaptation period. Striatal vasculopathy very often coexists with the presence of subependymal cysts. A transcutaneous ultrasound examination seems to be the best method of LSV diagnosis in newborns.

WNIOSKI: Na wystąpienie LSV u noworodka ma wpływ powikłany przebieg ciąży oraz powikłania okresu adaptacyjnego. Waskulopatia prążkowiowa bardzo często współistnieje z obecnością torbieli podwysciółkowych. Przeziemieniowe badanie USG wydaje się najlepszą metodą diagnostyki w kierunku LSV u noworodków.

Słowa kluczowe: waskulopatia prążkowiowo-wzgórzowa, waskulopatia, etiologia

Key words: leaticulostriate vasculopathy, vasculopathy, etiology

Ann. Acad. Med. Siles. (online) 2019; 73, supl. 1: I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

eISSN 1734-025X

www.annales.sum.edu.pl

Published online: 31.12.2019

Zależność między grupą krwi a chorobami okresu noworodkowego

What runs in your veins – association between blood type and neonatal diseases

Dominika Janus, Katarzyna Chmura, Paulina Lewandowska, Aleksandra Matonóg

Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, rok 5, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Opiekun: dr n. med. Piotr Surmiak

STRESZCZENIE

WSTĘP: Najczęstszymi grupami krwi w populacji polskiej są grupy A oraz 0 (odpowiednio 38% i 37%), natomiast najmniej jest przedstawicieli z grupą krwi AB (8%). W populacji dorosłych powszechnie znane są predyspozycje osób z konkretną grupą krwi do występowania określonych jednostek chorobowych.

CEL PRACY: Celem pracy była ocena częstości występowania przy urodzeniu neutropenii, krwawienia do i okołokomorowego (PIVH), zespołu zaburzeń oddychania noworodków (RDS) i przetrwałego przewodu tętniczego (PDA) u noworodków z poszczególnymi grupami krwi oraz analiza zależności między nimi.

MATERIAŁ I METODY: Zebrano historie chorób 2401 noworodków urodzonych w latach 2009–2018 w Uniwersyteckim Centrum Klinicznym im. Kornela Gibińskiego w Katowicach, wyodrębniając grupę 485 dzieci, która odzwierciedla częstość występowania grup krwi w badanej populacji. Stworzono bazę danych zawierającą informacje o płci, parametrach okołourodzeniowych (masa ciała, długość ciała, wiek ciążowy, wynik w pierwszej minucie w skali Apgar oraz sposób rozwiązania ciąży) oraz o występowaniu rozpoznań uwzględnionych w celu pracy.

WYNIKI: W badanej populacji częstość występowania poszczególnych grup krwi wynosiła: A – 40,42%, B – 20,87%, AB – 7,87%, 0 – 30,79%. Z uzyskanych danych wynika, że noworodki z grupą krwi A są znacznie ($p = 0,027$) mniej narażone na wystąpienie PIVH. Co ciekawe, częstość obserwowanej neutropenii przy urodzeniu dla grup krwi wynosiła 25,51% (A), 26,17% (0), 49,02% (B), 50,0% (AB), co było statystycznie (p odpowiednio: 0,006; 0,045; 0,000067; 0,016). RDS najczęściej (28%) występował u noworodków z grupami krwi B i AB, PDA natomiast dotyczyło około 3% populacji z wszystkimi grupami krwi, co jednak nie jest statystycznie.

WNIOSKI: Krwotoki wewnątrzkomorowe najrzadziej występują w przypadku grupy krwi A, natomiast grupy krwi B i AB predysponują do neutropenii przy urodzeniu. Nie stwierdzono zależności między obecnością PDA i zachorowaniem na RDS a grupami krwi.

ABSTRACT

INTRODUCTION: The most common blood types in the Polish population are groups A and 0 (accordingly 38% and 37%), while the least is representatives from the AB blood group (8%). In the adult population, the predisposition of individuals with a specific blood group to the occurrence of specific disease entities is well known.

AIM OF THE STUDY: The objective of the study was to assess the incidence of neutropenia, peri-intraventricular haemorrhage (PIVH), respiratory distress syndrome (RDS) and patent ductus arteriosus (PDA) at birth in newborns with specific blood groups, and to analyze the relationship between them.

MATERIAL AND METHODS: Medical records of 2401 infants born in the years 2009–2018 in Professor K. Gibiński University Clinical Center in Katowice were collected. A retrospective review on a group of 485 newborns reflecting the distribution of the blood types in the hospital's population was performed. A database containing information on gender; weight and length at birth, Apgar score, gestational age, delivery course and diagnoses taken into account for the aim of the study was created.

RESULTS: In the studied population the incidence of neonates representing blood type was A – 40.42%, B – 20.87%, AB – 7.87%, 0 – 30.79%. The obtained data shows that infants with A blood group were less likely ($p = 0.027$) to develop PIVH. Interestingly, the incidence of neutropenia at birth was 25.51%/p = 0.006 (A), 26.17%/p = 0.045 (0), 49.02%/p = 0.000067 (B), 50.0/p = 0.016 (AB), which was statistically significant. RDS most often occurred (28%) in the population of newborns with blood type AB and B, while PDA affected about 3% of the population with all blood groups, which, however, is not statistically significant.

CONCLUSIONS: Neonates with blood group A are the least likely to develop IVH, whereas blood type B and AB increase the risk of neutropenia at birth. No correlation between the presence of PDA, RDS incidence and blood types was observed.

Słowa kluczowe: grupa krwi, noworodek, zespół zaburzeń oddychania, PIVH, neutropenia

Key words: blood type, neonates, RDS, PIVH, neutropenia

Ann. Acad. Med. Siles. (online) 2019; 73, supl. 1: I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

eISSN 1734-025X

www.annales.sum.edu.pl

Published online: 31.12.2019

Analiza wyników ultrasonografii nadnerczy noworodków

Analysis of neonatal adrenal ultrasound results

Aleksandra Macura, Agnieszka Makuch, Karolina Szostak, Ewelina Gacek, Patryk Kwapien

Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, rok 5, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Opiekun: dr n. med. Piotr Surmiak

STRESZCZENIE

WSTĘP: Badanie ultrasonograficzne (USG) nadnerczy (AG) należy do standardowej procedury obrazowania jamy brzusznej noworodków. Zarówno prawidłowe, jak i zmienione chorobowo nadnercza można rozpoznać w USG, przy czym dokonanie pomiarów nie należy do rutynowej diagnostyki.

CEL PRACY: Celem badania było określenie korelacji pomiędzy rozmiarem i objętością nadnerczy u noworodków a uwarunkowaniami okresu okołoporodowego.

MATERIAŁ I METODY: Badanie 2D USG nadnerczy zostało wykonane u 47 noworodków (podzielonych na 3 grupy w zależności od wieku ciążowego), leżących na Oddziale Neonatologii w Katowicach w latach 2017–2019. Podczas rutynowego badania USG jamy brzusznej wykonywano obustronnie pomiary nadnerczy, na bazie których określono korelację pomiędzy długością lub objętością nadnerczy a wiekiem urodzeniowym, pomiarami antropometrycznymi, płcią, a także innymi wynikami USG oraz okołoporodowymi danymi klinicznymi.

WYNIKI: Pierwszą (1) grupę badaną stanowiło 12 skrajnych wcześniaków urodzonych pomiędzy 29 a 33 hbd, drugą (2) grupę 11 noworodków pomiędzy 34 a 36 hbd, natomiast na trzecią (3) grupę – 24 noworodki urodzone pomiędzy 37 a 40 hbd. Średnia objętość AG wyrażona w cm^3 , w zależności od płci, wynosiła w grupie 1. 0,641 i 0,586, w grupie 2 0,626, 0,514, w grupie 3 0,820 i 0,796, odpowiednio dla dziewczynek i chłopców.

WNIOSKI: Średnia objętość AG u skrajnych wcześniaków wyniosła 0,595 cm^3 , u wcześniaków 0,565 cm^3 , natomiast u noworodków urodzonych o czasie 0,805 cm^3 . Niezależnie od wieku stosunek długości nadnerczy do długości ciała jest stały i wynosi 2%.

Słowa kluczowe: gruczoł nadnerczowy, ultrasonografia noworodka, pomiary

ABSTRACT

INTRODUCTION: Ultrasonography (USG) of the adrenal glands (AG) is a standard protocol of neonatal ultrasound abdomen imaging. Normal adrenal gland and adrenal lesions can be delineated by USG; however, measurement of AG in the neonatal period is not part of routine diagnostics.

AIM OF THE STUDY: The aim of the study was to determine the correlation between the size and volume of the adrenal glands in neonates with perinatal characteristics.

MATERIAL AND METHODS: 2D USG examinations with additional AG measurements were conducted in 47 neonates in the 3rd day of life. The investigated newborns lying in the Clinic of Neonatology in Katowice in the years 2017–2019 were divided into 3 groups based on the gestational age. During routine abdominal ultrasound, adrenal gland measurements were performed on both sides. The relationship between AG size or volume and gestational age, birth weight, gender as well as other USG outcomes and perinatal clinical data was determined.

RESULTS: 12 neonates born in preterm delivery between 29 and 33 hbd were enrolled in the 1st group. 11 late-preterm newborns, born between 34 and 36 hbd were assigned to the 2nd group. Group 3 consisted of 24 full-term neonates from 37 to 40 hbd. The mean volume of AG in Group 1 was 0.641 and 0.586 cm^3 , in Group 2 0.626 and 0.514 cm^3 , and Group 3 0.820 and 0.796 cm^3 , for female and male newborns respectively.

CONCLUSIONS: The mean AG volume in the extremely premature infants was 0.595 cm^3 , 0.565 cm^3 in late-preterm neonates and 0.805 cm^3 in the full-term group. Regardless of gestational age, the ratio of adrenal gland length to body length is constant at approximately 2%.

Key words: adrenal gland, neonatal ultrasonography, measurement

Pentraksyna 3 jako nowy, wczesny marker zakażenia

Pentraxin 3 as a new, early marker of infection

Martyna Szymkowiak

Klinika Neonatologii, Katedra Ginekologii i Położnictwa, Wydział Nauk Medycznych w Katowicach,
Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, lekarz rezydent

Opiekun: dr hab. n. med. Małgorzata Baumert, prof. nadzw. SUM

STRESZCZENIE

WSTĘP: Pentraksyna 3 (PTX3), nazywana indukowanym czynnikiem martwicy nowotworu, białkiem genu 14 (TSG 14), jest białkiem ostrej fazy o właściwościach plejotropowych. mRNA PTX3 jest syntetyzowane w miejscu reakcji zapalnej, tj. w komórkach śródbłonna, jednojądrzastych fagocytach, makrofagach, mieloidalnych komórkach dendrytycznych, fibroblastach.

CEL PRACY: Celem pracy była ocena stężenia PTX3, białka C-reaktywnego (CRP), prokalcytoniny (PCT) u noworodków urodzonych przez cięcie cesarskie z infekcją wewnątrzmaciczną i w grupie kontrolnej.

MATERIAŁ I METODY: Oceniano stężenie pentraksyny 3 u noworodków z infekcją wewnątrzmaciczną i u dzieci zdrowych we krwi pępowinowej, w 12 i w 24 godzinie życia po urodzeniu.

WYNIKI: Stwierdzono istotnie wyższe stężenie PTX3 w 12 i w 24 godzinie u noworodków z infekcją wewnątrzmaciczną. Stężenie PTX3 we krwi pępowinowej nie różniło się w badanych grupach. W 12 i w 24 godzinie życia noworodków nie obserwowano jeszcze podwyższenia stężenia CRP i PCT.

WNIOSKI: PTX3 może być markerem wczesnej reakcji zapalnej, wykrywanym wcześniej niż CRP i PCT.

Słowa kluczowe: pentraksyna 3, noworodek, zakażenie wewnątrzmaciczne

ABSTRACT

INTRODUCTION: Pentraxin 3 (PTX3), an induced tumor necrosis factor called the 14 gene protein (TSG 14), is an acute phase protein with pleiotropic properties. PTX3 mRNA is synthesized at the site of inflammatory reaction, i.e. endothelial cells, mononuclear phagocytes, macrophages, myeloid dendritic cells, fibroblasts.

AIM OF THE STUDY: The aim of the study was to assess serum pentraxin 3, C-reactive protein (CRP) and procalcitonin (PCT) levels in neonates born by caesarean section with intrauterine inflammation and compare them with healthy neonates.

MATERIAL AND METHODS: The concentration of pentraxin 3 was assessed in neonates with intrauterine infection and in healthy children in umbilical cord blood, at 12 and 24 hours after birth.

RESULTS: Significantly higher levels of PTX3 were found at 12 and 24 hours in neonates with intrauterine infection. The concentration of PTX3 in umbilical cord blood did not differ in the study groups. No increase in C-reactive protein and procalcitonin levels was observed in the 12th and 24th hour of life.

CONCLUSIONS: PTX3 may be an early marker of inflammatory reaction, detected earlier than CRP and PCT.

Key words: pentraxin 3, newborn, intrauterine inflammation

Sesja Przypadków Klinicznych

S1

Nowe spojrzenie na przypadek przetoczenia płodowo-matczynego

A fresh perspective on feto-maternal hemorrhage

Michalina Nasiadek

Wydział Lekarski, rok 3, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu
Mikołaja Kopernika w Toruniu

Opiekun: dr hab. Iwona Sadowska-Krawczenko

STRESZCZENIE

WSTĘP: Przekieciem płodowo-matczynym określamy wprowadzenie krwi płodu do krążenia matki podczas ciąży lub porodu. Niewielka ilość erytrocytów płodu jest zwykle wykrywana we wszystkich ciążach. Częstość występowania dużych (80 ml) lub masywnych (150 ml) krwawień płodowo-matczynych (odpowiednio 1/1000 i 1/5000 porodów) zależy od niektórych czynników patologicznych. Niedokrwistość wynikająca z krwotoku płodowo-matczynego może nieść ze sobą poważne konsekwencje zarówno dla płodu, jak i noworodka.

OPIS PRZYPADKU: Pacjentem był noworodek płci męskiej urodzony z ciąży 3, porodu 2. Wywiad położniczy był obciążony. Matka dziecka została przyjęta do szpitala w 39 tygodniu ciąży, gdyż od dnia poprzedniego słabiej odczuwała ruchy płodu. Stwierdzono nieprawidłowy zapis kardiografii z oscylacją milczącą i zakwalifikowano do pilnego cięcia cesarskiego. Stan noworodka w 1. minucie był dobry, oceniony na 8 pkt w skali Apgar. W kolejnych minutach obserwowano areaktywność, bla- dość powłok skórnych, uogólnioną wiotkość i hipotensję. Badaniem echokardiograficznym wykluczono krytyczną wadę serca. Na podstawie morfologii rozpoznano ciężką niedokrwistość. Wykonano transfuzję uzupełniającą uniwersalnym NUKKCz. Konflikt serologiczny został wykluczony. W wyniku przeprowadzonego w 3 dobie badania znaleziono 3,25% krwinek płodowych w krwioobiegu matki, co orientacyjnie odpowiadało 162 ml krwi płodu. Stan kliniczny pacjenta ulegał systematycznej poprawie. Chłopca w stanie dobrym po 24 dobie hospitalizacji wypisano do domu z zaleceniem dalszej opieki wielospecjalistycznej.

WNIOSKI: Triada objawów: zmniejszenie ruchów płodu, sinusoidalna oscylacja w KTG i obrzęk płodu są charakterystycznymi, ale późno występującymi cechami ciężkiej niedokrwistości związanej z masywnym przekieciem płodowo-matczynym.

W opisywanym przypadku wystąpił tylko jeden z tych objawów. Pozostałych nie wykluczono, ale też nie zostały potwierdzone klinicznie. Możemy stąd wnioskować, że nie u każdego pacjenta występują wszystkie trzy

ABSTRACT

INTRODUCTION: A feto-maternal hemorrhage is a transfusion of fetal blood into the mother's circulation during pregnancy or delivery. All pregnancies usually have a small number of fetal erythrocytes. The incidence of large (80 ml) or massive (150 ml) feto-maternal bleeding (1/1000 and 1/5000 births, respectively) depends on some pathological factors. Anemia resulting from feto-maternal hemorrhage can have serious consequences for both the fetus and the newborn.

CASE REPORT: The patient was a newborn male from the 3rd pregnancy, 2nd delivery. The mother was admitted to the hospital at 39 weeks because of lower activity of fetal movements since the day before. An abnormal cardiotocography with silent oscillation was found and qualified for an urgent cesarean section. The newborn's condition in the 1st minute was good; the baby rated 8 points on the Apgar scale. Areactivity, paleness, generalized flaccidity and hypotension were observed in the following minutes. Echocardiography ruled out a critical heart defect. The blood morphology pointed to severe anemia. Supplementary universal NUKKCz transfusion was performed. A serological conflict was ruled out. On the 3rd day, an examination showed the mother's bloodstream consisted of 3.25% fetal blood cells, which corresponded approximately to 162 ml of fetal blood. The boy in good condition after 24 days of hospitalization was discharged home with a recommendation for further multidisciplinary care.

CONCLUSIONS: Triad of symptoms: reduced fetal movement, sinusoidal oscillation in cardiotocography, and fetal edema are characteristic but late occurring features of severe anemia associated with massive feto-maternal hemorrhage. Only one of these symptoms occurred in this case. Others cannot be excluded or clinically confirmed. We can conclude that not all patients have all three characteristic symptoms, therefore the absence of them should not exclude the diagnosis of massive fetal-maternal leakage. The knowledge of rare diseases should be constantly extended to focus on the unobvious causes of various symptoms.

charakterystyczne symptomy, zatem ich brak nie powinien wykluczać rozpoznania masywnego przecieku płodowo-matczynego. Należy stale poszerzać swoją wiedzę na temat rzadkich schorzeń, aby zwracać uwagę na nieoczywiste przyczyny różnych objawów.

Słowa kluczowe: przeciek płodowo-matczyny, niedokrwistość noworodka, transfuzja krwi

Key words: feto-maternal hemorrhage, neonatal anemia, blood transfusion

Ann. Acad. Med. Siles. (online) 2019; 73, suppl. 1: I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

eISSN 1734-025X

www.annales.sum.edu.pl

Published online: 31.12.2019

Alloimmunologiczna małopłytkowość płodu i noworodka

Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia

Adrianna Banasiak

Wydział Lekarski, rok 3, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu
Mikołaja Kopernika w Toruniu

Opiekun: dr hab. Iwona Sadowska-Krawczenko

STRESZCZENIE

WSTĘP: Alloimmunologiczna małopłytkowość płodu i noworodka (AIMPN) to rzadka choroba wynikająca z niezgodności matczyno-płodowej w zakresie ludzkich antygenów płytkowych (HPA). Matczyne przeciwciała anty-HPA-1 przenikają przez łożysko, niszcząc płytki płodu i powodując poważne powikłania. Obecność wlewow do ośrodkowego układu nerwowego u płodu lub u donoszonego noworodka każe podejrzewać wystąpienie tego schorzenia. Inne objawy stwierdzane po narodzeniu to wybroczyny, zasinienia oraz znaczna trombocytopenia. Brak badań przeglądowych powoduje niezmierną trudność w poznaniu patogenez, ryzyka, a nawet częstości występowania AIMPN. To stwarza kolejny problem w jego leczeniu i profilaktyce.

OPIS PRZYPADKU: Noworodek płci żeńskiej urodził się przedwcześnie w 36 tygodniu ciąży. U pierwszego dziecka rodziców stwierdzono po narodzeniu małopłytkowość bez powikłań krwotocznych, przetoczono płytki krwi. Uzyskano poprawę, nie znajdując jednocześnie przyczyny trombocytopenii. Planując kolejną ciążę, matka zdecydowała się na poszerzenie diagnostyki w kierunku AIMPN. Potwierdzono rozpoznanie. W kolejnej ciąży od 20 tygodnia jej trwania podawano matce (cotygodniowo) dożylnie wlewy immunoglobulin (IVIG). Noworodek urodził się w stanie ogólnym średnim, masa urodzeniowa 2570 g (7 pkt wg skali Apgar). W badaniu przedmiotowym stwierdzono liczne zasinienia na całym ciele. Badanie morfologii krwi ujawniło znaczną trombocytopenię – 12 tys. [G/l]. Noworodkowi przetoczono uniwersalne płytki krwi i podano IVIG. Z powodu braku poprawy w liczbie płytek zdecydowano o pobraniu trombocytów matki (HPA-1-ujemnych) 6 godzin po porodzie i przetoczeniu ich dziecku. Poziom płytek zaczął normować się, ostatecznie stabilizując się przy 246 tys. [G/l]. Dziecko zostało wypisane po 7 dniach w stanie ogólnym dobrym.

WNIOSKI: W przypadku stwierdzenia małopłytkowości u zdrowo urodzonego noworodka, w diagnostyce różnicowej należy wziąć pod uwagę alloimmunologiczną małopłytkowość płodu i noworodka. Wiedza na temat te-

ABSTRACT

INTRODUCTION: Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia (FNAIT) is a rare condition, resulting from maternal-fetal incompatibility in human platelet antigens (HPA). Maternal anti-HPA-1 antibodies, cross the placenta, destroy fetal platelets resulting in severe bleeding complications. Suspicion of this affliction predominantly arises in the case of fetal or neonatal central nervous system haemorrhage, while healthy-born. Other symptoms found at birth are ecchymosises, bruising and significant thrombocytopenia. The absence of population-based screening causes immense difficulty in understanding the pathogenesis, risk and prevalence of FNAIT, leading to problems in treatment and prevention.

CASE REPORT: The female newborn was born prematurely at 36 week of pregnancy. The parents' first child had thrombocytopenia at birth, without bleeding complications. Platelets were transfused leading to improvement, while no cause of thrombocytopenia was diagnosed. When planning the second pregnancy, the mother decided to extend the diagnostics towards FNAIT, which was confirmed. During the next pregnancy from week 20, the mother started weekly intravenous immunoglobulins (IVIG). The newborn was born in a medium general condition, birth weight 2570 g (Apgars 7 points). The physical examination revealed bruising all over the body and the blood morphology disclosed severe thrombocytopenia – 12,000 [G/l]. While inducing IVIG therapy, universal platelets were transfused to the newborn. Due to the lack of platelet count improvement, the mother's (HPA-1 negative) platelets were collected 6 hours after delivery and transfused to the baby. The platelet level began to normalize, eventually stabilizing at 246,000 [G/l]. The child was discharged after 7 days in good general condition.

CONCLUSIONS If thrombocytopenia is found in a healthy-born neonate, fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia should be considered in the differential diagnosis. Limited knowledge about FNAIT may cause dramatic consequences in subsequent pregnancies threatened by the occurrence of platelet conflict.

go schorzenia wciąż jest niewielka, co może mieć dramatyczne konsekwencje w kolejnych ciążach zagrożonych wystąpieniem konfliktu płytkowego.

Słowa kluczowe: alloimmunologiczny konflikt, małopłytkowość, noworodek

Key words: alloimmune conflict, thrombocytopenia, newborn

Ann. Acad. Med. Siles. (online) 2019; 73, supl. 1: I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

eISSN 1734-025X

www.annales.sum.edu.pl

Published online: 31.12.2019

Zespół Jacobsa u 5-miesięcznego chłopca – opis przypadku klinicznego

Jacob's Syndrome in five-month old boy: clinical case study

Magdalena Czyczerska, Weronika Chodak, Magdalena Czyczerska, Karolina Garbino

Wydział Lekarski, rok 3, Uniwersytet Opolski

Opiekun: dr n. med. Alina Kowalczykiewicz-Kuta

STRESZCZENIE

WSTĘP: Zespół Jacobsa, niegdyś określany również jako zespół supersamca lub zespół nadmężczyzny, jest spowodowany zaburzeniem ilościowym chromosomów typu aneuploidalnego, charakteryzującym się obecnością dodatkowego chromosomu Y u mężczyzn. Zespół XYY występuje u około 0,1% męskiej populacji. Mężczyźni z zespołem charakteryzują się zwykle pewnymi cechami fizycznymi oraz behawioralnymi. Cechy fizyczne obejmują wysoki wzrost, natomiast cechy behawioralne dotyczą przede wszystkim opóźnienia rozwojowego, zaburzenia mowy, zaburzeń poznawczych i trudności w rozwoju emocjonalno-społecznym. Dodatkowo stwierdza się obniżony o 10 do 15 punktów iloraz inteligencji w porównaniu z rodzeństwem.

OPIS PRZYPADKU: Autorzy przedstawiają przypadek 3-miesięcznego chłopca z zespołem Jacobsa. 6 miesięcy przed porodem wykonano amniopunkcję, w której stwierdzono kariotyp 47,XYY.

WNIOSKI: Niemowlę rozwija się prawidłowo. Normy czasowe w realizacji i spełnieniu kamieni milowych zostały zachowane. Długość ciała dziecka po urodzeniu była prawidłowa.

Słowa kluczowe: 47,XYY, aberracja chromosomów płci, aneuploidia, wysoki wzrost

ABSTRACT

INTRODUCTION: XYY Syndrome is a disease caused by a quantitative aneuploid type chromosome disorder, in which a male has an additional Y chromosome. XYY Syndrome occurs in 0.1% of the male population. Men who suffer from this disorder are characterised by certain physical and behavioral features. The physical features include tallness, while the behavioral features are understood as delayed development, speech disorders, cognitive impairment and difficulties in emotional and social development. In addition, the IQ is reduced by 10 to 15 points compared to siblings.

CASE REPORT: The authors present a case of a three-month-old boy with XYY syndrome. Six months before delivery amniocentesis was performed in which the karyotype 47, XYY was found.

CONCLUSIONS: The infant is developing properly. Time standards in the implementation and fulfillment of developmental milestones have been maintained. The child's body length after birth was normal.

Key words: 47, XYY, sex chromosome aberration, aneuploidy, tallness

Tlenek azotu w leczeniu nadciśnienia płucnego u skrajnego wcześniaka

Nitric oxide in treatment of pulmonary hypertension in extremely premature babies

Mateusz Powązka, Izabela Cendal, Dagmara Lachner

Wydział Lekarski, rok 5, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

Opiekun: dr n. med. Dorota Paluszyńska

STRESZCZENIE

WSTĘP: Tlenek azotu należy do najskuteczniejszych wazodylatorów płucnych. Podawanie go w ciągłej inhalacji powoduje obniżenie ciśnienia w naczyniach płucnych. Badania potwierdzają największą skuteczność w przypadkach przetrwałego nadciśnienia płucnego noworodków (PPHN) urodzonych ≥ 34 tyg. Jego użycie skutkuje zwiększeniem natlenienia, redukuje potrzebę pozaustrojowego utlenowania krwi (ECMO) oraz zmniejsza ryzyko przewlekłej choroby płuc u noworodków z niewydolnością oddechową spowodowaną PPHN.

OPIS PRZYPADKU: Pacjentem był chłopiec przedwcześnie urodzony przez cesarskie cięcie w $28 + 1/7$ tyg. Zabieg przeprowadzono z powodu odpływu płynu owodniowego od 17 tyg. i zagrożenia wewnątrzmaciczną infekcją płodu. Po odpełnieniu i osuszeniu oceniono stan noworodka w skali Apgar na 5/6/7/7 w kolejnych pomiarach. Wykonano zdjęcia RTG płuc oraz USG serca, które wykazały RDS II stopnia, drożny otwór owalny i przetrwały przewód tętniczy z prawo-lewym przeciekiem. Ze względu na ciężkie nadciśnienie płucne, spowodowane przetrwałym krążeniem płodowym, zalecono terapię tlenkiem azotu, przeprowadzoną jednocześnie z inwazyjną wentylacją w pierwszych dwóch dobach życia. W kolejnych godzinach leczenia następowała stopniowa poprawa oraz stabilizacja stanu dziecka, dlatego stężenie gazu zmniejszono aż do całkowitego wyłączenia go z terapii. Obecnie u chłopca nadal konieczne jest stosowanie biernej tlenoterapii.

WNIOSKI: U naszego pacjenta osiągnięto szybką poprawę stanu po zastosowaniu leczenia NO, mimo skrajnego wcześniactwa. Na opisanym przykładzie możemy zauważyć, że mimo braku rutynowego wykonywania tej procedury u noworodków z PPHN urodzonych < 34 tyg., może być ona równie skuteczna jak u starszych dzieci.

Słowo kluczowe: skrajny wcześniak, nadciśnienie płucne, tlenek azotu, przetrwałe krążenie płodowe

ABSTRACT

INTRODUCTION: Nitric oxide is one of the most effective pulmonary vasodilators. Continuous inhalation reduces the pressure in the pulmonary vessels. Studies confirm the highest effectiveness in cases of persistent pulmonary hypertension of newborns (PPHN) born ≥ 34 hbd. Its use results in increased oxygenation, reduces the need for extracorporeal membrane oxygenation (ECMO), and reduces the risk of chronic lung disease in newborns with respiratory failure due to PPHN.

CASE REPORT: Our patient is a boy born via caesarean section at $28 + 1/7$ hbd, which was performed due to the outflow of amniotic fluid from 17 hbd and the risk of intrauterine infection. After dehumidification and drying, the newborn's condition on the Apgar scale was rated 5/6/7/7 in subsequent measurements. X-rays of the lungs and ultrasound of the heart showed II degree RDS, persistent foramen ovale and patent ductus arteriosus with right-left leakage. Because of severe pulmonary hypertension due to persistent fetal circulation, nitric oxide therapy was recommended and carried out simultaneously with invasive ventilation in the first two days of life. In the following hours of treatment, the child's condition gradually improved and stabilized, hence the gas concentration was reduced until it was completely excluded from the therapy. Currently, the boy still requires passive oxygen therapy.

CONCLUSIONS: Our patient achieved rapid improvement after NO treatment despite extreme prematurity. Based on the described case, we can note that despite the lack of routine performance of this procedure in newborns with PPHN born < 34 hbd, it can be as effective as in older children.

Key words: extremely premature baby, pulmonary hypertension, nitric oxide, persistent fetal circulation

Z noworodkiem u kardi chirurga. Całkowity nieprawidłowy spływ żył płucnych – opis przypadku

Total anomalous pulmonary venous return – clinical case study

Karolina Szejnoga, Magdalena Śmigiel

Wydział Nauk Medycznych w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, stażysta

Opiekunowie: dr n. med. Szymon Pawlak, lek. Joanna Śliwka

STRESZCZENIE

WSTĘP: Całkowicie nieprawidłowy spływ żył płucnych to ciężka, rzadka, sinicza, wrodzona wada serca polegająca na braku komunikacji żył płucnych z jamą lewego przedsionka. Noworodki obarczone tym schorzeniem najczęściej wymagają korekcji operacyjnej w pierwszym miesiącu życia.

OPIS PRZYPADKU: Dziesięciodniowy noworodek płci żeńskiej z C IV P IV w 41 hbd (Apgar 8/8/8, masa ciała – 2815 g) został przekazany na Oddział Kardiologii, Transplantacji Serca i Mechanicznego Wspomagania Krążenia u Dzieci w ŚCCS w Zabrze drogą lotniczą z Kliniki Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca UCK w Gdańsku w celu korekcji wady serca, tj. całkowitego nieprawidłowego spływu żył płucnych o typie nadsercowym. W przebiegu diagnostyki prenatalnej stwierdzono ubytek przegrody międzykomorowej oraz częściową trisomię chromosomu 20. W dziewiętnastym dniu życia wykonano chirurgiczną korektę wady z dobrym efektem. W przebiegu pooperacyjnym kilkakrotnie obserwowano częstoskurcze nadkomorowe w przebiegu zespołu Wolffa-Parkinsona-White'a skutecznie leczone farmakologicznie. Dziewczynkę w stanie dobrym przekazano do ośrodka macierzystego w siedemnastym dniu po zabiegu. Mimo licznych czynników mogących mieć negatywny wpływ na proces leczniczy pacjentki, jak masa ciała i dodatkowe rozpoznania, wada została skorygowana, a pacjentka wypisana z Oddziału Kardiologii. Ze względu na obecność wrodzonej wady serca i konieczność leczenia operacyjnego na wczesnym etapie życia, dziecko wymaga intensywnej obserwacji dalszego rozwoju zarówno pod względem kardiologicznym, kardiologicznym, jak i ogólnopediatrycznym.

WNIOSKI: Wrodzone wady serca występują w Polsce z częstością 10 na 1000 żywych urodzeń. Mimo rozwiniętej diagnostyki prenatalnej pamiętać należy o wadach i schorzeniach mogących się ujawniać dopiero w okresie okołoporodowym. Czas od rozpoznania do transportu do ośrodka najwyższej referencyjności odgrywa w tym przypadku decydującą rolę. Zabieg kardiologiczny u noworodka wiąże się z ogromnym ryzykiem i determi-

ABSTRACT

INTRODUCTION: Total anomalous pulmonary venous return is a severe, rare, cyanotic congenital heart disease in which there is no connection between the pulmonary veins and the left atrium. Newborns suffering from this condition mostly require surgical correction in the first month of life.

CASE REPORT: A ten-day-old female neonate born as a fourth child (fourth pregnancy) at 41 weeks of gestation (Apgar scale 8/8/8, body weight 2815 g) was transported by air to the Department of Cardiac Surgery, Heart Transplantation and Mechanical Circulatory Support for Children, SCCS in Zabrze from the Department of Pediatric Cardiology and Congenital Heart Diseases, University Clinical Center in Gdansk. The aim was surgical correction of supracardiac total anomalous pulmonary venous return. The prenatal history revealed a ventricular septal defect and partial chromosome 20 trisomy. On the 19th day after birth, the procedure was performed with a good effect. Postoperatively, in the course of Wolff-Parkinson-White syndrome, several supraventricular tachycardia incidents were observed and successfully treated. On the 17th day postoperatively, the neonate was transported to the previous location in good condition. Despite many factors that could have had a negative impact on treatment – body weight, additional diagnosis, the defect was corrected and the patient was discharged from the Cardiac Surgery Ward. Due to the presence of a congenital heart defect and the need for surgical treatment at an early stage of life, the child requires intensive observation of further pediatric, cardiosurgical, and cardiological development.

CONCLUSIONS: The prevalence of congenital heart defects in Poland is estimated to be 10 in 1000 live births. Despite modern prenatal screening, it is important to remember about conditions that may only be revealed just after delivery. The time between diagnosis and transport to the reference hospital is crucial. Cardiac surgery in newborns is associated with a high risk and determines further therapeutic management out of concern for the future development of the child.

nuje postępowanie lecznicze w trosce o dalszy rozwój dziecka.

Słowa kluczowe: wady wrodzone serca, kardiochirurgia dziecięca, całkowicie nieprawidłowy spływ żył płucnych

Key words: congenital heart diseases, pediatric cardiac surgery, total anomalous pulmonary venous return

Ann. Acad. Med. Siles. (online) 2019; 73, supl. 1: I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

eISSN 1734-025X

www.annales.sum.edu.pl

Published online: 31.12.2019

Nowe mutacje punktowe w genie LRP5 w rodzinnej wysiękowej witreoretinopatii

New point mutations in LRP5 gene in familial exudative vitreoretinopathy

Patryk Kwapien

Wydział Nauk Medycznych w Katowicach, rok 6, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

Opiekun: dr n. med. Piotr Surmiak

STRESZCZENIE

WSTĘP: Rodzinna wysiękowa witreoretinopatia (*Familial Exudative Vitreoretinopathy* – FEVR) jest niezwykle rzadką chorobą genetyczną, dziedziczną, w zależności od zmutowanego genu, w sposób autosomalny dominujący albo autosomalny recesywny, bądź również związany z chromosomem X (tj.: NDP, FZD4, LRP5, TSPAN12, KIF11 i ZN408). Kliniczny przebieg FEVR w zależności od uszkodzonego genu jest zróżnicowany. Do najczęściej obserwowanych objawów należy niedokrwienie obwodowej części siatkówki, prowadzące do wtórnej neowaskularyzacji, która może powodować trakcję, wysięk, fałdy siatkówki, odwarstwienie siatkówki, a także jej dysplazję. Trudności w rozpoznaniu choroby występują u większości pacjentów i wynikają z różnorodnego obrazu klinicznego.

OPIS PRZYPADKU: Opisano przypadek noworodka z potwierdzoną genetycznie FEVR, z trakcyjnym odwarstwieniem siatkówki w obu oczach. Donoszony noworodek płci męskiej urodzony przez cesarskie cięcie, ze wskazań matczyńskich (brak reakcji na indukcję porodu), w stanie ogólnym dobrym z masą urodzeniową 3480 g. Przebieg wczesnego okresu adaptacyjnego na oddziale noworodkowym prawidłowy. Po urodzeniu pacjent podążał wzrokiem za zabawkami i światłem. Po upływie 3,5 miesiąca rodzice zauważyli brak obserwacji otoczenia. Początkowo w wykonanym badaniu USG stwierdzono ciągnące się od torebki soczewki szerokie pasmo proliferacyjne w obu oczach – podejrzewano przetrwałe hiperplastyczne pierwotne ciało szkliste (PHPV). W kolejnym badaniu USG wykazano w oku lewym duże zmiany proliferacyjne w ciele szklistym oraz ablację siatkówki płaską od strony nosa. W oku prawym również zmiany proliferacyjne ciała szklistego, a także ablację siatkówki w obrębie 2/3 dna. W diagnostyce różnicowej uwzględniono PHPV, przetrwałe unaczynienie płodowe (PFV), retinopatię wcześniaków. Trakcyjne odwarstwienie się siatkówki obu oczu sugerowało FEVR. Na podstawie badań genetycznych rozpoznano dwie nowe mutacje punktowe w obrębie genu LRP5. U pacjenta wykonano witrektomię, lensektomię i kapsulektomię obu oczu. Mimo intensywnego leczenia zaobserwowano brak reakcji na światło i zachowany oczopląs.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Familial Exudative Vitreoretinopathy (FEVR) is an extremely rare genetic disease, inherited, depending on the mutated gene, in an autosomal dominant or autosomal recessive manner or also associated with the X chromosome (i.e. NDP, FZD4, LRP5, TSPAN12, KIF11 and ZN408). Depending on the damaged gene, the clinical course of FEVR varies. The most commonly observed symptoms include peripheral retinal ischaemia, leading to secondary neovascularization, which may cause traction, exudation, retinal folds, retinal detachment as well as retinal dysplasia. The difficulties in diagnosing the disease occur in most patients and they result from the diverse clinical picture.

CASE REPORT: The case of a newborn with genetically confirmed FEVR is described, with traction retinal detachment in both eyes. The subject was a full-term male neonate born by caesarean section, for maternal indications (no response to induction of labor), in good general condition with a birth weight of 3480 g. The course of the early adaptation period was normal in the neonatal ward. After birth, the patient was able to follow toys and light with his eyes. After 3.5 months, the parents noticed that he had stopped observing his surroundings. Initially, an ultrasound examination showed a broad proliferative band extending from the lens capsule in both eyes – persistent hyperplastic primary vitreous (PHPV) was suspected. The next ultrasound examination showed large proliferative changes in the left eye in the vitreous humor and nasal retinal ablation; in the right eye, vitreous proliferative changes as well as retinal ablation within 2/3 of the bottom. The differential diagnosis included PHPV, persistent fetal vasculature (PFV), and retinopathy of prematurity. The tractive retinal detachment of both eyes suggested FEVR. Based on genetic testing, two new point mutations were identified within the LRP5 gene. The patient underwent vitrectomy, lensectomy and capsulectomy of both eyes. Despite intensive treatment, no reaction to light and preserved nystagmus were observed.

CONCLUSIONS: In the described case, two new point mutations within the LRP5 gene were shown to cause familial exudative vitreoretinopathy.

WNIOSKI: W opisanym przypadku wykazano dwie nowe mutacje punktowe w obrębie genu LRP5, które są przyczyną wystąpienia rodzinnej wysiękowej witreoretinopatii.

Słowa kluczowe: gen LPR, witreoretinopatia, anomalia wrodzona, noworodek

Key words: LPR gene, vitreoretinopathy, congenital anomaly, newborn

Ann. Acad. Med. Siles. (online) 2019; 73, supl. 1: I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

eISSN 1734-025X

www.annales.sum.edu.pl

Published online: 31.12.2019

Opieka paliatywna nad rodziną i noworodkiem w stanie terminalnym

Palliative care for terminal newborn and its family

Joanna Jędrzejewska

Położnictwo, stopień 2, rok 1, Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Opiekun: Anna Bujnowicz

STRESZCZENIE

WSTĘP: Zadaniem opieki paliatywnej jest zapobieganie, łagodzenie bólu i innych objawów somatycznych oraz uśmierzanie cierpień psychicznych, duchowych i społecznych osoby chorej oraz jej bliskich. Jest to metoda pielęgnacji i leczenia objawów u noworodków w stanie terminalnym, która w sposób najszybszy chroni ich godność.

OPIS PRZYPADKU: Noworodek urodzony drogą cięcia cesarskiego w 34 hbd. C4 P2. Ciąża powikłana GDM oraz ICP. W skali Apgar otrzymał 1/1/4/4. Konieczna była tlenoterapia, resuscytacja, intubacja oraz podanie leków. Z powodu ciężkiej zamartwicy, wcześniactwa, niewydolności oddechowej i krążeniowej oraz podejrzenia infekcji wrodzonej podano m.in. surfaktant, antybiotyki, leki naczynioruchowe. W trzeciej dobie stan kliniczny wskazywał na wysokie ryzyko poważnego upośledzenia jakości życia, z koniecznością jego podtrzymywania. Wszelkie możliwości dalszej terapii (m.in. hipotermia lecznicza) zostały uznane za daremne. Wdrożono opiekę paliatywną. W tej samej dobie noworodek zmarł w obecności rodziców.

WNIOSKI: Istotą opieki paliatywnej nad noworodkiem w stanie terminalnym jest ochrona godności, poprawa jakości życia poprzez ograniczenie odczuwania bólu, głodu, duszności i zimna oraz ochrona przed terapią daremną i działaniami jatrogennymi. Należy właściwie pojąć służbę, mając na uwadze najlepszy interes dziecka oraz szacunek dla jego godności, autonomii i życia. Opieką objęci są także rodzice. Zespół interdyscyplinarny jest źródłem informacji o ich dziecku i jego rokowaniu, ułatwia budowanie relacji między nimi oraz udziela wsparcia poprzez działania, rozmowę, obecność i gotowość niesienia pomocy. Trudno określić jeden sposób postępowania. Każdy przypadek należy traktować indywidualnie, biorąc pod uwagę stan dziecka, jego przyczyny, czas przejścia na opiekę paliatywną oraz stan i potrzeby rodziców. Konieczne jest dalsze zgłębianie tematu, umożliwiające rozwój opieki paliatywnej w neonatologii.

ABSTRACT

INTRODUCTION: The aim of palliative care is to prevent and alleviate pain and other somatic symptoms as well as to relieve the mental, social and spiritual suffering of the sick person and his relatives. It is a method of care and treatment of symptoms in terminal newborns that protects their dignity as quickly as possible.

CASE REPORT: An infant born by caesarean section in 34 hbd, G4P2. Gestation complicated by GDM and ICP. Apgar score of 1/1/4/4. Oxygen therapy, NLS, intubation, and the administration of medications were necessary. Due to severe asphyxia, prematurity, respiratory and circulatory insufficiency, as well as a suspected congenital infection, among others, surfactant, vasomotor drugs and antibiotics were administered. On the third day the clinical state pointed a high risk of a serious handicap in the quality of life with the necessity of sustaining it. Other possibilities of treatment (i.a. therapeutic hypothermia) were recognised as futile. Palliative care was implemented. Within 24 hours the infant died in the presence of his parents.

CONCLUSIONS: The essence of palliative care for a newborn infant in the terminal state is to protect dignity and to improve the quality of life by reducing pain, hunger, dyspnoea and coldness, as well as to protect against futile treatment and iatrogenic actions. We should serve children as well as we can, bearing in mind the child's best interests and respect his dignity, autonomy and life. Parents should also receive care. The interdisciplinary team is the source of information about their baby and his prognosis, facilitates building relations between them and provides support through actions, conversation, presence and readiness to help. It is difficult to determine one course of action. Each case should be treated individually, taking the baby's condition into consideration, its causes, the time of transition to palliative care, as well as the parent's condition and needs. It is necessary to further explore the topic, enabling the development of palliative care in neonatology.

Słowa kluczowe: neonatologia, opieka paliatywna, noworodek, rodzina, stan terminalny

Key words: neonatology, palliative care, newborn, family, terminal state

Ann. Acad. Med. Siles. (online) 2019; 73, supl. 1: I Śląska Studencka Konferencja Neonatologiczna

Copyright © Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach

eISSN 1734-025X

www.annales.sum.edu.pl

Published online: 31.12.2019
