

# IV SIMPOZIJUM

## O RETKIM BOLESTIMA

UDRUŽENJA ZA PREVENTIVNU PEDIJATRIJU SRBIJE



15-17.  
NOVEMBAR  
2024.

DIVČIBARE  
HOTEL CRNI VRH

# KNJIGA APSTRAKATA



Udruženje  
za preventivnu pedijatriju Srbije



— Uduženje —  
za preventivnu pedijatriju Srbije

**KNJIGA APSTRAKATA**  
**IV SIMPOZIJUMA O RETKIM BOLESTIMA**  
**UDRUŽENJA ZA PREVENTIVNU PEDIJATRIJU SRBIJE**  
**SA MEĐUNARODNIM UČEŠĆEM**

**15–17. novembar 2024.**  
**Divčibare, Hotel Crni Vrh**



Udruženje  
za preventivnu pedijatriju Srbije

**IV SIMPOZIJUM O RETKIM BOLESTIMA  
UDRUŽENJA ZA PREVENTIVNU PEDIJATRIJU SRBIJE  
SA MEĐUNARODNIM UČEŠĆEM**

15–17. novembar 2024. Divčibare, Hotel Crni Vrh

**KNJIGA APSTRAKATA**

**Izdavač:**

Udruženje za preventivnu pedijatriju Srbije, Niš

**Za izdavača:**

Doc. dr Marko Jović

**Urednici:**

Doc. dr Marko Jović

Prof. dr Zorica Živković

**Tehnička priprema:**

„PMR prepress”, Niš

**Tiraž:**

100 primeraka (USB)

**Udruženje za preventivnu pedijatriju Srbije  
Niš, 2025. god.**

**ISBN 978-86-81228-04-3**

CIP - Каталогизacija у публикацији  
Народна библиотека Србије, Београд

616-053.2(048)(0.034.2)

УДРУЖЕЊЕ за превентивну педијатрију Србије. Симпозијум о ретким болестима  
са међународним учешћем (4 ; 2024 ; Дивчибаре)

Књига апстраката [Електронски извор] / IV Симпозијум о ретким болестима Удружења  
за превентивну педијатрију Србије [са међународним учешћем], 15–17. новембар 2024.  
Дивчибаре ; [уредници Марко Јовић, Зорика Живковић]. - Ниш : Удружења за превентивну  
педијатрију Србије, 2025 (Ниш : Удружење за превентивну педијатрију Србије). - 1 USB флеш  
меморија ; 1 x 2 x 6 cm

Системски захтеви: Нису наведени. - Насл. са насловне стране документа. - Тираж 100. -  
Апстракти на срп. и engl. језику.

ISBN 978-86-81228-04-3

а) Педијатрија -- Апстракти

COBISS.SR-ID 164796425

**IV SIMPOZIJUM O RETKIM BOLESTIMA**  
**UDRUŽENJA ZA PREVENTIVNU PEDIJATRIJU SRBIJE**  
**SA MEĐUNARODNIM UČEŠĆEM**

**Naučni odbor**

**Scientific Committee**

Prof. dr Zorica Živković, predsednik  
Naučnog odbora  
Prof. dr Bojko Bjelaković  
Prof. dr Goran Čuturilo  
Prof. dr Nataša Cerovac  
Prof. dr Gordana Vilotijević Dautović  
Prof. dr Dimitrije Nikolić  
Prof. dr Ivana Budić  
Prof. dr Anđelka Stojković  
Prof. dr Maja Milojković  
Prof. dr Maja Nikolić  
Prof. dr Vesna Tomić Spirić  
Prof. dr Tatjana Jevtović Stoimenov  
Prof. dr Žarko Čojbašić  
Prof. dr Slađana Andrejević  
Doc. dr Marko Jović  
Doc. dr Ivona Đorđević  
Doc. dr Sanja Stanković  
Doc. dr Irena Čojbašić  
Doc. dr Tatjana Stanković  
Asist. dr Radovan Mijanović  
Asist. dr sci. med Slađana Mihajlović  
Asist. dr sci. med Dragana Lazarević  
Dr sci. med Ivana Filipović  
Dr sci. med Gordana Petrović  
Dr Dušanka Marković

**Organizacioni odbor**

**Organizing Committee**

Dr Dušanka Marković, predsednik  
Organizacionog odbora  
Prof. dr Maja Milojković  
Prof. dr Hristina Stamenković  
Doc. dr Ivona Đorđević  
Asist. dr Igor Stefanović  
Dr sci. med Ivana Filipović  
Dr sci. med Vladimir Vuković  
Prim. dr Igor Plješa  
Prim. dr Biljana Marković  
Prim. dr Bojana Cokić  
Dr Maja Jović  
SMS Ana Radomirović  
SMS Maja Petković

**Sekretarijat Kongresa**

**Congress Secretariat**

Dr sci. med Ivana Filipović,  
generalni sekretar simpozijuma  
Dr Maja Jović  
Dr Filip Matić  
Dr Olga Radovanović  
Đorđe Đorđević, student  
Jovan Trojanović, student  
Milenko Leković, student  
Mile Ž. Ranđelović, tehnička  
administracija on-line izdanja  
Milan Marinković, tehnička podrška  
Milena Magdalenić, logistička podrška

**POKROVITELJ SIMPOZIJUMA**



Република Србија

МИНИСТАРСТВО ПРОСВЕТЕ

## SADRŽAJ

<b>PLENARNA PREDAVANJA</b>	<b>9</b>
OBOLELI OD RETKIH BOLESTI I NJIHOVE PORODICE – PREVENCIJA, PREPOZNAVANJE I TRETMAN POREMEĆAJA MENTALNOG ZDRAVLJA .....	9
Goran Čuturilo	
FONTANOVA CIRKULACIJA I NJENE KOMPLIKACIJE .....	10
Bojko Bjelaković	
<b>SESIJA: KOLIKO ZNAMO/NE ZNAMO O SKRININGU RETKIH BOLESTI?</b>	<b>11</b>
MITOHONDRIJSKE BOLESTI, IZAZOV ZA GENETIČKO SAVETOVANJE.....	11
Ivana Novaković, Milena Janković, Ana Marjanović, Marija Branković, Marina Svetel, Jasna Jančić	
PRENATALNI TESTOVI .....	12
Slađana Mihajlović	
NEONATALNI SKRINING ZA PRIMARNE IMUNODEFIICIJENCIJE .....	13
Gordana Petrović	
GENETSKO PROFILISANJE MONOGENSKE GOJAZNOSTI.....	14
Tatjana Jevtović Stoimenov, Maja Jović	
PRENATALNA DIJAGNOSTIKA RETKIH BOLESTI.....	15
Marija Vukelić Nikolić	
<b>SESIJA: KAKO PREPOZNATI RETKU BOLEST?</b>	<b>16</b>
ADAMTS13 U KLINIČKO-LABORATORIJSKOJ PRAKSI U SRBIJI .....	16
Sanja Stanković	
MARFANOV SINDROM – PREGLED GENETIČKE OSNOVE I KLINIČKIH MANIFESTACIJA.....	17
Tatjana Stanković	
<b>SESIJA: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (I)</b>	<b>18</b>
SINDROM AKTIVACIJE PI3K DELTA (ACTIVATED PI3K DELTA SINDROM) .....	18
Hristina Stamenković	
PEDIJATRIJSKA INTESTINALNA PSEUDOOPSTRUKCIJA – PRIKAZ SLUČAJA ACTG2 VISCERALNE MIOPATIJE .....	19
Jela Tošić, Danijela Jojkić-Pavkov, Jelena Antić, Nenad Žakula, Ivana Lukić Andrijin	
SINDROMI UDRUŽENI SA PREKOMERNIM RASTOM .....	20
Ivana Kavečan	
PRIMARNI EOZINOFILNI GASTROINTESTINALNI POREMEĆAJI NON-EOE .....	21
Nina Ristić, Milica Radusinović, Radmila Janković, Jovan Jevtić, Aleksandar Sretenović, Đorđe Pavlović	
TERAPIJSKI REŽIMI ZA ERADIKACIJU I/ILI HRONIČNU SUPRESIJU PSEUDOMONAS AERUGINOSA U OBOLELIH OD CISTIČNE FIBROZE .....	22
Anđelka Stojković, Vesna Veličković, Katerina Dajić, Katarina Čuković Prokić, Jelena Balović, Andrijana Kostić	
<b>RADIONICA: TRANZICIJA PACIJENATA OD DETINJSTVA DO ADULTNOG DOBA</b>	<b>23</b>
ALERGIJE I ASTMA – GDE JA STADOH TI PRODUŽI!.....	23
Vesna Tomić-Spirić	
ANAFILAKSA – PRIKAZ SLUČAJA.....	24
Ivana Filipović, Zorica Živković	
PRIKAZ SLUČAJA – LOŠE KONTROLISANA ASTMA KOD ADOLESCENTNOG PACIJENTA.....	26
Vesna Veković	

<b>SESIIJA: NOVE DIJAGNOSTIČKE I TERAPIJSKE MOGUĆNOSTI I IZAZOVI</b>	<b>27</b>
RANI SKRINING RETKIH UROĐENIH BOLESTI .....	27
Marko D. Jović, Dušanka Marković, Bojko Bjelaković, Goran Radenković, Maja Jović, Ivan Nikolić, Aleksandar Petrović, Vladimir Petrović, Aleksandra Veličkov, Milica Lazarević, Ivan Rančić	
LEČENJE RETKIH BOLESTI.....	28
Nataša Cerovac	
OPTIMIZACIJA DIJAGNOZE I TERAPIJE GOŠEOVE BOLESTI U PEDIJATRIJSKOJ POPULACIJI.....	29
Irena Čojbašić	
PRIMENA VEŠTAČKE INTELIGENCIJE KOD RETKIH BOLESTI: NOVE MOGUĆNOSTI I NOVI IZAZOVI ...	31
Žarko Čojbašić	
<b>SESIIJA: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (II)</b>	<b>32</b>
PERIODIČNI AUTOINFLAMATORNI SINDROM POVEZAN SA MUTACIJOM NEJASNOG ZNAČAJA U GENU ZA RECEPTOR FAKTORA NEKROZE TUMORA ALFA (TRAPS).....	32
Slađana Andrejević	
EFIKASNOST LANADELUMABA NA UČESTALOST NAPADA I AE-QOL KOD PACIJENATA SA HEREDITARNIM ANGIOEDEMOU U SRBIJI .....	33
Radovan Mijanović, Gordana Kovačević, Gordana Petrović, Siniša Živković, Slađana Andrejević	
TERAPIJA BUDUĆNOSTI HAE – ŠTA OČEKUJEMO I ČEMU SE NADAMO?.....	34
Dušanka Marković, Marko Jović, Dragana Ilić, Maja Jović	
<b>SESIIJA: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (III)</b>	<b>35</b>
DIŠENOVA MIŠIČNA DISTROFIJA – NOVE TERAPIJSKE MOGUĆNOSTI.....	35
Dimitrije M. Nikolić, Kristina Jovanović	
HIDRADENITIS SUPPURATIVA – ZNAČAJ PRAVOVREMENE DIJAGNOSTIKE I LEČENJA .....	37
Dragana Lazarević	
KONGENITALNA SFEROCITOZA.....	38
Danijela Jovančić Petković	
PRUNE BELLY SYNDROM – PRIKAZ SLUČAJA .....	39
Bojana Cokić	
INTERNACIONALNI KONSENZUS I KRITERIJUMI ZA DIJAGNOSTIKOVANJE SEPSE I SEPTIČNOG ŠOKA KOD DECE.....	40
Marija Stević, Ivana Budić, Vesna Marjanović, Marija Srceva-Jovanovski	
<b>SESIIJA: GLAS PACIJENATA</b>	
<b>PROBLEMI SA KOJIMA SE SUSREĆU PACIJENTI OBOLELI OD RETKIH BOLESTI</b>	<b>41</b>
ŠTA SMO POSTIGLI OD OSNIVANJA? RADILI JESMO I OMOGUĆILI	
DA TERAPIJA ZA EOE BUDE DOSTUPNA NAŠIM PACIJENTIMA .....	41
Marija Mitrović	
AUTIZAM U PORODICI – IZAZOVI .....	42
Mira Stjepanović, Jasmina Milošević	
<b>SESIIJA: USMENE PREZENTACIJE</b>	<b>43</b>
BILIARY ATRESIA: OUTCOMES OF COLLABORATIVE TREATMENT BETWEEN TWO SOUTHERN EUROPEAN CENTERS AND IMPORTANCE OF NEONATAL SCREENING.....	43
Aleksandar Sretenović, Sanja Sinđić, Dragana Vujović, Polina Pavičević, Milan Slavković, Nina Ristić, Nina Ristić, Đorđe Pavlović, Nenad Zdujić	
PRAKTIČNE SMERNE ZA KLINIČKU EVALUACIJU I PRAĆENJE PACIJENATA SA SKELETNOM DISPLAZIJOM.....	44
Marija Mijović, Goran Čaturilo, Jelena Ruml Stojanović, Aleksandra Miletić, Brankica Bosankić, Maja Dedović	

SINDROM ALISE U ZEMLJI ČUDA – OD FIKCIJE DO REALNOSTI: PRIKAZ SLUČAJA .....	45
Kristina Jovanović, Tijana Radović, Aleksandar Dimitrijević, Ivana Bosiočić, Jelena Janković, Dimitrije Nikolić	
HEMOLIZNA BOLEST FETUSA I NOVOROĐENČETA IZAZVANA ANTITELIMA NA RETKE ERITROCITNE ANTIGENE .....	46
Milica Jovičić, Svetlana Stojković, Vesna Veković	
RETKE UROLOŠKE ANOMALIJE – „ZINNER SINDROM“ .....	47
Saša Milivojević, Đorđe Topalović, Ivana Filipović, Slađana Mihajlović, Ivana Dašić	
KADA POSUMNJATI NA TUMOR PREDISPONIRAJUĆI SINDROM KOD DECE? .....	48
Brankica Bosankić, Goran Čuturilo, Jelena Ruml Stojanović, Aleksandra Miletić, Marija Mijović, Maja Dedović	
SKRINING NA KONGENITALNI HIPOTIROIDIZAM KOD PREVREMENO ROĐENE DECE I DECE SA MALOM TELESNOM MASOM ZA GESTACIONO DOBA .....	49
Tijana Jovanović, Tatjana Milenković	
SIDS I POSTPOROĐAJNA PSIHOZA I POSTPOROĐAJNA DEPRESIJA MAJKE .....	50
Jovanka Trifunović, Ivan Ranković	
ZNAČAJ KARDIOLOŠKE EVALUACIJE ODOJČADI SA VISOKOM FEBRILNOŠĆU I LOŠIM ODGOVOROM NA PRIMENJENU TERAPIJU – PRIKAZ SLUČAJA PACIJENTA SA ATIPIČNOM KAWASAKI BOLEŠĆU ....	51
Marija Luković, Bojko Bjelaković	
REHABILITACIJA PACIJENTA SA BOLEŠĆU LAKO LOMLJIVIH KOSTIJU .....	52
Tatjana Šušulović Arsić, Novica Dimić, Nevena Dinić, Maja Nikolić, Dragana Ilić	
UROĐENI DEFICIT FAKTORA XIII - PRIKAZI PACIJENATA, ZNAČAJ PREPOZNAVANJA SIMPTOMA I RANOG POSTAVLJANJA DIJAGNOZE .....	53
Nemanja Jovanović, Marko Saračević, Dušica Basarić, Ivana Jovanović, Predrag Rodić, Danijela Miković	
PEDIJATRIJSKI EOZINOFILNI EZOFAGITIS .....	54
Filip Matić, Olga Radovanović, Jovan Trojanović, Pavle Radovanović	
ALERGIJA NA PROTEINE KRAVLJEG MLEKA I POSLEDICE POGREŠNO POSTAVLJENE DIJAGNOZE ....	55
Dragana Ilić, Dušanka Marković, Šušulović Tatjana	
KADA TREBA POSUMNJATI NA DIGEORGEOV SINDROM – SERIJA SLUČAJEVA .....	56
Aleksandar Marković, Dragana Lazarević, Tatjana Stanković, Karin Vasić, Jelena Vučić, Žaklina Milošević-Andelković, Jelena Vojinović, Hristina Stamenković	
ISHRANA ODOJČETA SA FENILKETONURIJOM .....	58
Ljubica Malić, Ivana Filipović, Kristina Jovanović	
GLIKOGENOZA TIP 1B – PRIKAZ SLUČAJA .....	59
Vladimir Milovanović, Marijana Manojlović	
OD GOJAZNOSTI DO ZDRAVLJA: SUOČAVANJE SA METABOLIČKIM SINDROMOM KOD DECE .....	60
Kristina Arizanović, Milica Mitić, Eva Antić	
THE EFFICACY AND SEQUENCING OF BLINATUMOMAB AND CD19-CAR T-CELL THERAPY IN B-CELL ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA .....	60
Kaula Elarem, Syrine Ferchichi	

## SESIJA MEDICINSKIH SESTARA

62

GLOBALNA MREŽA SESTARA ZA RETKE BOLESTI. DA LI SMO SPREMNI? .....	62
Ana Radomirović	
ULOGA SESTRE U LEČENJU I PREVENCIJI ASTME U DEČJEM UZRASTU .....	63
Maja Petković	
ENDOSKOPSKE PROCEDURE KOD RETKIH BOLESTI .....	64
Jelena Veselinović Holenda	
SESTRINSKE PROCEDURE U GASTROENTEROLOGIJI KOD RETKIH BOLESTI .....	65
Žaklina Stanković	

**SESIJA: POSTER PREZENTACIJE**

RARE MUSCULOSKELETAL ANOMALIES IN NEWBORNS.....	66
Aleksandra Gjorgjević, Dafina Karadjova, Mateja Tomic	
FEBRILNA ULCERONEKROTIČNA BOLEST – NAŠE ISKUSTVO .....	67
Tijana Đerić, Gordana Petrović, Srđan Pašić, Stefan Kotlajić, Đurđa Palić	





## PLENARNA PREDAVANJA

**OBOLELI OD RETKIH BOLESTI I NJIHOVE PORODICE – PREVENCIJA,  
PREPOZNAVANJE I TRETMAN POREMEĆAJA MENTALNOG ZDRAVLJA****Goran Čuturilo<sup>1,2</sup>**<sup>1</sup>Medicinski fakultet, Univerzitet u Beogradu<sup>2</sup>Univerzitetska dečja klinika, Beograd<mailto:gcuturilo@gmail.com>ORCID iD Goran Čuturilo:  <https://orcid.org/0000-0003-2753-3096>

Retke bolesti se često karakterišu udruženim neurorazvojnim poremećajima, urođenim manama i poremećajima rasta. Psihoterapijska podrška za članove porodice dece sa smetnjama u razvoju ima za cilj da poboljša njihovo mentalno zdravlje, donošenje odluka i funkcionisanje porodice. Roditelji i porodica kao celina imaju ključnu ulogu u razvoju deteta i njegovoj adaptaciji na neurorazvojna ograničenja. Istraživanja pokazuju da na ishode mentalnog i telesnog zdravlja dece negativno utiču disfunkcionalna ponašanja roditelja, nezdravi emocionalni odnos prema detetovim problemima (na primer krivica, sram, depresivnost), visok nivo ukupnog distresa i nestabilnost porodičnog sistema. Ova veza je dvosmerna tako da teži neurorazvojni problem kod deteta i udruženost sa urođenim manama i drugim poremećajima zdravlja utiču na mentalno zdravlje roditelja, braće i sestara. Psihička reakcija roditelja na neurorazvojnu bolest deteta ima svoj tipični tok, uz moguća individualna odstupanja. Inicijalne reakcije na saznanje da dete ima bolest sa celoživotnim ograničenjima u psihičkom i fizičkom funkcionisanju obično su neverica, odbacivanje ili minimizacija predočenih ishoda. Ova faza može biti praćena anksioznošću, depresivnošću, regresivnim fenomenima. Druga faza obično nastupa brzo, a odlikuju je ljutnja ili bes usmereni prema bliskim osobama, zdravstvenim radnicima ili sebi. Treću fazu karakterišu obeshrabrenost, tugovanje, depresivnost. Završna faza predstavlja dugoročnu, više ili manje uspešnu adaptaciju na promene ranijeg ili zamišljenog načina života te dugoročnu perspektivu frustracija poput neizvesnosti i odricanja. Ovu fazu mogu karakterisati fleksibilna uverenja i korisna ponašanja i odluke, ili rigidna uverenja sa štetnim emocionalnim i ponašajnim posledicama. Roditelj može zastati u nekoj od prve tri faze, kada izostaje željeno adaptivno prihvatanje. Kognitivno-bihejvioralna terapija pruža roditeljima i članovima porodice mogućnost da postanu svesni na koji način stvaraju i održavaju svoje nekonstruktivne emocije i ponašanja, kao i na koji način mogu da ih menjaju i donose korisnije životne odluke.

## PLENARNA PREDAVANJA

**FONTANOVA CIRKULACIJA I NJENE KOMPLIKACIJE****Bojko Bjelaković<sup>1,2</sup>**<sup>1</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Nišu<sup>2</sup>Klinika za pedijatriju, UKC Niš[mbojko968@gmail.com](mailto:mbojko968@gmail.com)ORCID iD: Bojko Bjelaković  <https://orcid.org/0000-0002-7879-5793>





Fontanova cirkulacija predstavlja trenutno najmanje loše hirurško rešenje za najkompleksnije urođene srčane mane sa fiziologijom jednodvorskog srca. Osnovna ideja ove palijativne intervencije jeste odvajanje sistemske i plućne cirkulacije sa posledičnim volumnim rasterećenjem srca i boljom oksigenacijom krvi, a na uštrb smanjenja kardijalnog indeksa i sledstvenog porasta sistemske vaskularne rezistencije. Porast sistemskog venskog pritiska je dodatna komplikacija kod svih pacijenata kao rezultat odsustva subpulmonalne komorske pumpe.

Kratkoročne i dugoročne komplikacija su veoma česte i mogu se svrstati u četiri najčešća hemodinamska fenotipa na osnovu kojih se kasnije i planira odgovarajuća terapija. Kao najozbiljnije, najsuptilnije i terapijski najnezhvalanije komplikacije su fibroza jetre, enteropatija sa gubitkom proteina i plastični brinhitis.

Njihovo pravovremeno prepoznavanje i adekvatna terapija mogu u velikoj meri odložiti transplantaciju srca kao poslednju i često neizvesnu terapijsku opciju u lečenju ovih pacijenata.

## Sesija: KOLIKO ZNAMO/NE ZNAMO O SKRININGU RETKIH BOLESTI?

**MITOHONDRIJSKE BOLESTI, IZAZOV ZA GENETIČKO SAVETOVANJE****Ivana Novaković<sup>1</sup>, Milena Janković<sup>2</sup>, Ana Marjanović<sup>1</sup>,****Marija Branković<sup>1</sup>, Marina Svetel<sup>1,2</sup>, Jasna Jančić<sup>1,3</sup>**<sup>1</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu<sup>2</sup>Neurološka klinika, Univerzitetski klinički centar<sup>3</sup>Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu, Beograd, Srbija[tetaana61@yahoo.com](mailto:tetaana61@yahoo.com)

ORCID iD:	<i>Ivana Novaković</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-0202-0673">https://orcid.org/0000-0003-0202-0673</a>
	<i>Milena Janković</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-3939-9739">https://orcid.org/0000-0002-3939-9739</a>
	<i>Ana Marjanović</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-0182-7822">https://orcid.org/0000-0002-0182-7822</a>
	<i>Marija Branković</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0001-5208-147X">https://orcid.org/0000-0001-5208-147X</a>
	<i>Marina Svetel</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-4900-4865">https://orcid.org/0000-0003-4900-4865</a>
	<i>Jasna Jančić</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-2935-0798">https://orcid.org/0000-0002-2935-0798</a>

Mitohondrijske bolesti su grupa poremećaja uzrokovanih disfunkcijom mitohondrija - organela koje proizvode energiju putem sinteze ATP. Mitohondrijske bolesti su jedna od najčešćih grupa retkih bolesti sa ukupnom minimalnom prevalencijom većom od 1 na 5000. Kliničke manifestacije mitohondrijskih bolesti su heterogene, uglavnom zahvataju nervni i mišićni sistem i čulne organe; simptomi se mogu pojaviti još na rođenju, ali i kasnije, sve do odraslog doba. Ove bolesti imaju genetičku osnovu: mogu biti uzrokovane mutacijama u jedarnom genomu, kao i mutacijama u mitohondrijskoj DNK (mtDNK) – malom molekulu DNK koji se nasleđuje od majke. Dodatni aspekt njihove genetičke složenosti daje fenomen heteroplazmije mtDNK. Imajući sve ovo u vidu, otkrivanje uzročne genske mutacije je od presudnog značaja za dijagnostiku i dalje praćenje mitohondrijskih bolesti. Pored toga, razvoj novih terapijskih strategija zasniva se na poznavanju promena na nivou gena i genoma.

U ovom radu iznosimo rezultate sprovedenih genetičkih analiza kod pacijenata sa sumnjom na mitohondrijske bolesti. Primenjene su metode: ciljano sekvenciranje mtDNK i analiza kliničkog egzoma metodologijom nove generacije sekvenciranja.

Predstavićemo naše iskustvo sa genetičkim testiranjem mitohondrijskih bolesti, izazove u genetičkom savetovanju i moguće nove terapijske opcije u mitohondrijskim bolestima.

Može se zaključiti da se dijagnostika, prevencija i tretman mitohondrijskih bolesti zasnivaju na njihovoj genetičkoj dijagnostici i da u ovoj oblasti treba primeniti savremene algoritme i smernice.

## Sesija: KOLIKO ZNAM/NE ZNAMO O SKRININGU RETKIH BOLESTI?

**PRENATALNI TESTOVI****Slađana Mihajlović<sup>1,2</sup>**<sup>1</sup>Bolnica za ginekologiju i akušerstvo, KBC dr Dragiša Mišović<sup>2</sup>Medicinski fakultet, Univerzitet u Beogradu[drsladjanamihajlovic@gmail.com](mailto:drsladjanamihajlovic@gmail.com)ORCID iD: Slađana Mihajlović <https://orcid.org/0000-0002-9013-0401>

Prenatalni testovi su dijagnostički i skrining testovi koji se rade tokom trudnoće kako bi se procenilo zdravlje majke i ploda. Njihov cilj je identifikacija mogućih abnormalnosti i potencijalnih rizika. Standardni prenatalni testovi podrazumevaju sledeće: hematološku obradu, merenje TSH, određivanje vrednosti D-dimera, krvne grupa i Rh faktora (zbog potencijalne Rh inkompatibilnost), redovno merenje TA, merenje glikemije (otkrivanje gestacijskog dijabetesa (OGTT sa 75g glukoze 24-28ng)), test na infekcije: TORCH, HIV, sifilis, hepatitis B i C. Skrining testovovi za hromozomske anomalije podrazumevaju: double, triple ili quadruple testovi (između 11. i 14. ng ili 15. i 20. ng) kao i neinvazivno prenatalno testiranje (NIPT). Double test je statistički test za procenu rizika za sindrome Daun, Edwards, Patau. Za izvođenje ovog testa neophodni su lični podaci trudnice: godine starosti, telesna težina (BMI), hronične bolesti (DM), životne navike (konzumiranje cigareta...), podrazumeva određivanje sledećih biomarkera: free beta- Hcg, PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A) koji se statistički dovode u korelaciju sa ultrazvučnim markeri: CRL, Nuchal Translucency (NT), nosna kost. Pouzdanost double testa 70-80% (NT+ nosna kost + biohemijski parametri + godine starosti trudnice), odnosno 80-90% (NT + nosna kost + DV + triskupidalni protok + FM ugao + biohemijski markeri + godine starosti trudnice). Prednost skrininga prvog trimestra: rana procena rizika, pravovremeno delovanje, veća stopa detekcije u odnosu na skrining drugog trimestra, brza dostupnost rezultata, redukcija broja invazivnih procedura, može da ukaže na rizik za druge ozbiljne anomalije i nepovoljan ishod trudnoće, pouzdano određivanje gestacijske dobi. Nedostatak je nemogućnost procene rizika za defekt neuralne cevi, te se preporučuje UZ i merenje AFP i drugom trimestru! Prema preorukama ultrazvučni pregled se obavlja minimum četiri puta tokom trudnoće: rani ultrazvuk (6-10. ng): za potvrdu trudnoće i određivanja trajanja trudnoće, prvi skrining ultrazvuk (11-14. ng): procena debljine nuchalnog nabora i strukture ploda kao deo prvog trimestra skininga, anatomski ultrazvuk (20-24. ng): detaljna procena anatomije fetusa radi otkrivanja mogućih anomalija. U ovom periodu trudnoće se preporučuje kod trudnoća sa povećanim rizikom i FES (fetalna ehosonografija). Dopler ultrazvuk je neophodan za merenje protoka krvi u krvnim sudovima fetusa i posteljice u kasnijem toku trudnoće. U invazivne prenatalne dijagnostičke testove se ubrajaju: horionska biopsija (CVS), amnioncenteza, kordocenteza. U sklopu priprema za IVF sprovodi se preimplatacijsko genetsko testiranje.

## Sesija: KOLIKO ZNAMO/NE ZNAMO O SKRININGU RETKIH BOLESTI?

**NEONATALNI SKRINING ZA PRIMARNE IMUNODEFIICIJENCIJE****Gordana Petrović**

Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta "Dr Vukan Čupić"

[gordana.petrovic.im@gmail.com](mailto:gordana.petrovic.im@gmail.com)ORCID iD: Gordana Petrović  <https://orcid.org/0000-0001-9115-7481>


Populacioni neonatalni skrining omogućava ranu identifikaciju brojnih teških bolesti kod asimptomatskih novorođenčadi, za koje je dostupno efikasno lečenje, a rano dijagnostikovanje i terapija sprečavaju pojavu ozbiljnih posledica. Primarne imunodeficijencije (PID) su heterogena grupa urođenih bolesti imuniteta, od kojih se većina javlja u detinjstvu i koje uzrokuju značajan morbiditet i mortalitet. Do skoro dijagnostikovanje novorođenčadi sa PID pre ispoljavanja kliničkih simptoma, kada obično imaju i pridružene infekcije i komplikacije, nije bilo moguće. Ovo je moguće samo ranom identifikacijom novorođenčadi sa PID kroz programe skrininga novorođenčadi.

Razvoj neonatalnog skrininga obuhvata više različitih tehnoloških postupaka, od primene hemijske reakcije gvožđe hlorida, na samom početku, preko Gatrijevog testa inhibicije razvoja bakterija za dijagnostikovanje fenilketonurije, primene masene spektrometrije, spektrofotometrije i imunoesej. Metodologije skrininga su se kasnije proširile i uključile analizu DNK i ciljano genetsko testiranje.

Nakon uspešne implementacije skrininga novorođenčadi za fenilketonuriju, najpre u zemljama Sjedinjenih Američkih Država 1963. godine, a potom i širom sveta, usledilo je proširenje skrininga i za druge bolesti-galaktozemija (1967. godine), kongenitalna hipotireoza (1980. godine), a zatim i za brojne druge, tako da je danas skriningom obuhvaćeno više od 50 bolesti. Pojedine bolesti iz heterogene grupe primarnih imunodeficijencija, kao što je i teška kombinovana imunodeficijencija (SCID) imaju značajno bolju prognozu ukoliko se rano dijagnostikuju, a lečenje započne odmah. Stoga je važno dijagnostikovanje skriningom.

Skrining pruža značajne mogućnosti za unapređenje naših saznanja u vezi sa patofiziološkim i kliničkim karakteristikama bolesti iz ovog spektra, kao i o epidemiologiji PID. Omogućava sticanje značajnih iskustava u lečenju ovih bolesti, i olakšava kontinuirano istraživanje u ovoj oblasti.

## Sesija: KOLIKO ZNAMO/NE ZNAMO O SKRININGU RETKIH BOLESTI?

**GENETSKO PROFILISANJE MONOGENSKE GOJAZNOSTI****Tatjana Jevtović Stoimenov<sup>1,2</sup>, Maja Jović<sup>2</sup>**<sup>1</sup>Katedra za biohemiju Medicinskog fakulteta Univerziteta u Nišu<sup>2</sup>Centar za biomedicinska istraživanja Medicinskog fakulteta Univerziteta u Nišu[tjevtovic@yahoo.com](mailto:tjevtovic@yahoo.com)ORCID iD: Tatjana Jevtović Stoimenov  <https://orcid.org/0000-0003-0600-5411>Maja Jović  N/A

Genetsko profilisanje monogenske gojaznosti obuhvata analizu gena koji igraju ključnu ulogu u regulaciji telesne težine i metabolizma. Monogenska gojaznost, uzrokovana mutacijama u pojedinačnim genima, najčešće uključuje gene povezane s regulacijom apetita, osećajem sitosti i metabolizmom energije, kao što su MC4R, LEP, LEPR, i PCSK1. Identifikacija ovih mutacija može pomoći u ranom dijagnostikovanju i ciljanju tretmana, jer su osobe sa monogenom gojaznošću često otporne na klasične metode mršavljenja, ali mogu odgovoriti na specifične medicinske terapije.

## Sesija: KOLIKO ZNAMO/NE ZNAMO O SKRININGU RETKIH BOLESTI?

**PRENATALNA DIJAGNOSTIKA RETKIH BOLESTI****Marija Vukelić Nikolić<sup>1,2</sup>**<sup>1</sup>UNO Biologija sa humanom genetikom<sup>2</sup>Laboratorija za medicinsku genetiku, Medicinski fakultet Univerziteta u Nišu[marijavukelic@gmail.com](mailto:marijavukelic@gmail.com)ORCID ID: *Marija Vukelić Nikolić*  <https://orcid.org/0000-0002-2405-5140>

Trudnoća je jedan od najvažnijih i najprijetnijih, ali veoma često i najstresnijih perioda u životu žene. Kako bi se stekao uvid u zdravstveno stanje fetusa, danas postoji mnogo procedura prenatalne dijagnostike, koje se mogu preporučiti trudnicama. Oko 80 odsto retkih bolesti uzrokovano je urođenim promenama na naslednoj osnovi, a pozitivna porodična anamneza znači da su budući roditelji često zainteresovani da što ranije saznaju da li nerođena beba nosi predispoziciju za razvoj određene nasledne bolesti. Neinvazivni prenatalni testovi (NIPT) su poslednja inovacija u oblasti prenatalne dijagnostike koja ima za cilj da pomogne kako lekarima, u vođenju trudnoće i njenom savetovanju, tako i budućim roditeljima u donošenju svesnih i informisanih odluka u vezi sa nerođenim detetom. U pojedinim zdravstvenim sistemima kod zdravstvenih radnika postoje praznine u znanju o pojedinim oblastima prenatalne dijagnostike, a posebno o metodama prenatalnog neinvazivnog testiranja, prvenstveno zbog stalnog unapređenja tehnologija, uvođenja novih testova, kao i povećanja dostupnosti, specifičnosti i osetljivosti već postojećih prenatalnih testova. Cilj ovog rada je da sistematizuje i objedini dosadašnja znanja o neinvazivnim prenatalnim testovima, pruži medicinskim radnicima detaljan uvid u trenutno dostupne metode neinvazivnog prenatalnog testiranja, njihovu informativnost, primenu, indikacije, kontraindikacije i moguće komplikacije. Stalno praćenje tehnološkog napretka prenatalne dijagnostike, objavljivanje novih saznanja o trenutno dostupnim metodama, kao i kontinuirana edukacija zdravstvenih radnika iz ovih oblasti, neophodni su preduslovi za unapređenje dosadašnje medicinske prakse i zdravlja pacijenata.



## Sesija: KAKO PREPOZNATI RETKU BOLEST?

**ADAMTS13 U KLINIČKO-LABORATORIJSKOJ PRAKSI U SRBIJI**Sanja Stanković<sup>1,2</sup><sup>1</sup>Centar za medicinsku biohemiju, Univerzitetski klinički centar Srbije, Beograd, Srbija<sup>2</sup>Fakultet medicinskih nauka Univerziteta u Kragujevcu, Kragujevac, Srbija[sanjast2013@gmail.com](mailto:sanjast2013@gmail.com)ORCID iD: Sanja Stanković  <https://orcid.org/0000-0003-3142-9902>

ADAMTS13 je proteaza iz grupe ADAMTS (engl. *a disintegrin and metalloproteinase with a thrombospondin type 1 motif*, member 13). Osnovna uloga ADAMTS13 je razgradnja velikih multimeri von Willebrand-ovog faktora. Humani gen za ADAMTS13 se nalazi na 9. hromozomu (9q34), sastavljen je od 29 egzona i 37 kb. Dominantno se sintetiše u zvezdastim ćelijama jetre, a nešto manje u endotelu krvnih sudova, podocitima glomerula, trombocitima. Smanjena aktivnost metaloproteinaze ADAMTS13 je glavni patofiziološki mehanizam nastanka trombotične trombocitopenijske purpore (TTP-a). Smanjena aktivnost metaloproteinaze ADAMTS13 nastaje usled mutacije u genu za ADAMTS13 (urođeni TTP) ili usled nastanka antitela koja blokiraju ili antitela koja ubrzavaju razgradnju ADAMTS13 (stečeni TTP). Metode koje se u kliničko-biohemijskim laboratorijama koriste za određivanje aktivnosti metaloproteinaze ADAMTS13 se razlikuju u osetljivosti, specifičnosti, preciznosti i obrtnom vremenu do dobijanja rezultata. Najčešće se koriste: ELISA, FRET, hemiluminiscentno određivanje i semikvantitativni testovi. Iskustva Centra za medicinsku biohemiju Univerzitetskog kliničkog centra Srbije u implementaciji određivanja aktivnosti ADAMTS-13, po prvi put u Srbiji, sa posebnim osvrtom na pre-analitičku fazu, biće detaljno prikazana i prodiskutovana.

## Sesija: KAKO PREPOZNATI RETKU BOLEST?

**MARFANOV SINDROM –  
PREGLED GENETIČKE OSNOVE I KLINIČKIH MANIFESTACIJA**Tatjana Stanković<sup>1,2</sup><sup>1</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Nišu<sup>2</sup>Klinika za pedijatriju UKC Niš[tatjanastankovic10@gmail.com](mailto:tatjanastankovic10@gmail.com)ORCID iD: Tatjana Stanković  <https://orcid.org/0000-0003-0522-2772>

Marfanov sindrom je jedan od najčešćih naslednih poremećaja vezivnog tkiva, sa incidencijom 1:3000–1:5000 osoba. Uzrokovan je patogenim varijantama u *FBN1* genu koji kodira sintezu fibrilin-1 proteina, glavne strukturne komponente ekstracelularnog matriksa. Prvi opis ovog sindroma datira iz 1896. godine, kada je Antoan Marfan opisao devojčicu sa arahnodaktilijom.

Marfanov sindrom se nasleđuje autozomno dominantno, sa značajnim udelom sporadičnih slučajeva usled de novo nastalih genskih mutacija; pokazuje potpunu penetraciju, ali promenjivu ekspesiju kliničkih manifestacija. Širok spektar fenotipskih ispoljavanja kreće se u rasponu od izolovanih odlika sindroma do teške i brzo progresivne neonatalne prezentacije oboljenja.

Marfanom sindrom je multisistemski, urođeni poremećaj koji je povezan sa okularnim (dislokacija sočiva, miopija), kardiovaskularnim (dilatacija aorte/prolaps mitralne valvule sa regurgitacijom) i mišićno skeletnim manifestacijama (prekomerni rast dugih kostiju, deformiteti grudnog koša), a mogu se javiti simptomi zahvatanja pluća, kože i centralnog nervnog sistema (spontani pneumotoraks, strije, duralna ektazija). Kod obolelih postoji rizik za razvoj kardiovaskularnih komplikacija tipa aneurizme, rupture ili desekcije aorte.

Dijagnoza Marfanovog sindroma se postavlja na osnovu definisanih Ghent kriterijuma. Inicijalni dijagnostički kriterijumi su se oslanjali na prisustvo glavnih i minor kliničkih manifestacija bolesti, pri čemu su major kriterijumi uključivali ektopiju sočiva, dilataciju korena aorte, lumbosakralnu duralnu ekstaziju, porodičnu istoriju i prisustvo skeletnih manifestacija. Ovi kriterijumi su zbog različitih ograničenja, uključujući i primenjivost u pedijatrijskoj populaciji, revidirani i baziraju se na prisustvo kardinalnih kliničkih karakteristika (aneurizma i/ili disekcija aorte i ektopija sočiva oka). Ukoliko nedostaje neki od ključnih kriterijuma za dijagnozu je potrebno utvrditi prisustvo patogene genske varijante, pozitivna porodična anamneza, ili postojanje više sistemskih manifestacija (sa bodovanjem prisutnih manifestacija). Genetsko testiranje može da pomogne u dijagnostičkom sagledavanju, ali identifikacija genskih varijanti bez karakterističnog kliničkog nalaza, ili porodične istorije, nije dovoljna za potvrdu dijagnoze.

Kardiovaskularne manifestacije Marfanovog sindroma pokazuju progresiju tokom života, dilatacija aorte nosi rizik od disekcije i aneurizme, disfunkciju aortne valvule sa posledičnim pogoršanjem do kognestivne srčane insuficijencije. Blagovremena i precizna dijagnoza poremećaja omogućava otpočinjanje proaktivnog pristupa praćenju i lečenju u cilju prevencije progresije manifestacija i razvoja komplikacija.

Marfanov sindrom je multisistemski, nasledni poremećaj koji prati širok spektar kliničkih manifestacija, a sveobuhvatno multidisciplinarno sagledavanje, praćenje i zbrinjavanje obolelih je od značaja za upravljanje simptomima i poboljšanje kvaliteta života.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (I)

**SINDROM AKTIVACIJE PI3K DELTA (ACTIVATED PI3K DELTA SINDROM)****Hristina Stamenković<sup>1,2</sup>**<sup>1</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Nišu<sup>2</sup>Klinika za pedijatriju, UKC, Niš[stamenkovic1@yahoo.com](mailto:stamenkovic1@yahoo.com)ORCID iD: Hristina Stamenković  <https://orcid.org/0000-0002-1875-1393>

Sindrom aktivacije PI3K delta (APDS) je retka nasledna bolest uzrokovana aktiviranjem mutacije funkcije u genu PI3K delta, koji je odgovoran za određene funkcije imunog sistema.

Bolest se nasleđuje autozomno-dominantno. U osnovi je mutacija u delta izoforme katalitičke podjedinice fosfatidilinozitol 4,5-bisfosfate 3-kinaze.

Klinički simptomi bolesti su: imunodeficijencija, limfadenopatija, sinopulmonalna infekcija, i bronhiektazije. Prisutne su česte infekcije gornjih disajnih puteva, infekcije sinusa, uha, bronhitisi i pneumonije. Prvu infekciju dobijaju u ranom detinjstvu, ali simptomi mogu da počnu u bilo kom uzrastu. Ostali simptomi su vezani za gastrointestinalni trakt, uvećanje limfnih žlezda, jetre i slezine i povećan je rizik za razvijanje limfoma. Vremenom usled čestih infekcija gornjih disajnih puteva i upala uha, kao komplikacije se razvijaju oštećenja sluha i stvaranje bronhiektazija.

Postoje dve vrste APDS: APDS 1-posledica promena u genu PI3KCD i APDS 2- posledica promena u genu PI3KP1. Oba imaju slične simptome i nasleđuju se autozomno dominantno.

Patofiziologija aktiviranog PI3K delta sindroma ima nekoliko aspekata. Normalna funkcija PI3K je uključena u regulatorne mehanizme imunog odgovora. Efekat PI3K nije ograničen samo na imuni sistem. PI3K je prisutan u transformisanim epitelnim ćelijama i molekulima tokom procesa ćelijske adhezije (zapaljenski proces disajnih puteva). Takođe je istraživana uloga PI3K u nervnom sistemu.

Aktivirani efekat PI3K delta sindroma je parametar koji ukazuje na moguću ćelijsku smrt kod obolelih osoba. Normalni, PI3K –delta signalizacija pomaže procesu sazrevanja T i B ćelijama, mada prekomerna aktivacija PI3K –delta utiče na proces diferencijacije T i B ćelija. Zbog toga je nemoguće savladati infekciju, i moguća je rana smrt ćelija. Prekomerno emitovanje signala može da uslovi pojavu limfadenopatije kao posledice viška belih krvnih ćelija.

Kod bolesnika sa APDS je prisutan izmenjen nivo imunoglobulina u serumu. Dijagnoza se postavlja na osnovu: genetskih testova, laboratorijskih analiza i kliničkim pregledom (postojanjem kliničkih manifestacija-simptoma).

Terapija podrazumeva primenu antibiotika sa ciljem lečenja bakterijskih infekcija, anti-rusne terapije i treba primeniti imunizaciju bolesnika redovno. Takođe se primenjuju imunoglobulini kao terapija i transplantacija kostne srži.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (I)

**PEDIJATRIJSKA INTESTINALNA PSEUDOOPSTRUKCIJA – PRIKAZ SLUČAJA  
ACTG2 VISCERALNE MIOPATIJE****Jela Tošić<sup>1,2</sup>, Danijela Jojkić-Pavkov<sup>1,2</sup>, Jelena Antić<sup>1,2</sup>, Nened. Žakula<sup>1</sup>, Ivana Lukić  
Andrijin<sup>1</sup>**<sup>1</sup>Institut za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine, Novi Sad<sup>2</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Novom Sadu[jelatosic021@gmail.com](mailto:jelatosic021@gmail.com)

ORCID iD:

Jela Tošić

 <https://orcid.org/0009-0005-6709-6988>

Danijela Jojkić-Pavkov

 <https://orcid.org/0000-0003-0291-3973>

Jelena Antić

 N/A

Nened Žakula

 N/A

Ivana Lukić Andrijin

 <https://orcid.org/0000-0002-2141-0426>

Pedijatrijska intestinalna pseudoopstrukcija (Pediatric intestinal pseudo-obstruction - PIPO) je retka bolest i predstavlja najtežu formu dismotiliteta gastrointestinalnog trakta sa značajnim morbiditetom i mortalitetom. Karakteriše se ponavljanim ili kontinuiranim epizodama simptoma i znakova intestinalne opstrukcije, uključujući radiografski dokumentovanu dilataciju creva sa gasno-tečnim nivoima u odsustvu bilo kakve okluzione lezije. Obuhvata heterogenu grupu bolesti od kojih su najčešće primarni poremećaji crevne neuromuskulature bilo kao neuropatija, miopatija ili mezenhimopatija.

Cilj ovog rada je da se analizom dostupnih podataka savremene literature i prikazom pacijenta prezentuje klinički značaj problematike kako bi se došlo do uniformnih dijagnostičkih kriterijuma poremećaja.

Kod pacijenta je na osnovu kliničkih simptoma postavljena sumnja na dijagnozu pedijatrijske intestinalne pseudoopstrukcije sa neonatalnim početkom: opstrukcija creva bez okluzivne lezije, prenatalna dijagnoza uvećane mokraćne bešike, ponavljajući simptomi intestinalne opstrukcije nakon isključenja dijagnoze Hirschsprungove bolesti i hipotireoze i simptomi intestinalne opstrukcije udruženi sa dismotilitetom mokraćne bešike. Dijagnoza je postavljena ispunjavanjem četiri od četiri neophodna kriterijuma prema preporukama ekspertske grupe ESPGHAN (European society for paediatric gastroenterology, hepatology and nutrition): 1. Objektivno merenje neuromuskularnog zahvatanja tankog creva – ultrastrukturni nalazi glatkih mišićnih ćelija tunike muskularis tankog creva imunohistohemijskom metodom i elektronskom mikroskopijom u skladu su sa visceralnom miopatijom creva; 2. Ponavljano prisustvo dilatiranih vijuga tankog creva sa gasno-tečnim nivoima; 3. Nemogućnost održavanja adekvatne ishrane, rasta i razvoja putem oralnog unosa hrane (potrebne su specijalizovane enteralne formule i parenteralna ishrana); 4. Genetske abnormalnosti definitivno povezane sa PIPO - sekvenciranjem kompletnog egzoma pokazana je heterozigotna patogena (klasa 1) varijanta u genu ACTG2 missense tipa (c. 770G>A, p.Arg257His).

Dijagnoza pedijatrijske intestinalne pseudoopstrukcije, nedovoljno prepoznate i jedne od najtežih bolesti u pedijatrijskoj gastroenterologiji, predstavlja značajan klinički izazov. Prepoznavanje i upotreba dijagnostičkih kriterijuma za postavljanju dijagnoze omogućava pravovremeno planiranje lečenja putem multidisciplinarnog tima i podrazumeva ciljane medicinske, nutritivne i hirurške intervencije.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (I)

**SINDROMI UDRUŽENI SA PREKOMERNIM RASTOM****Ivana Kavečan**<sup>1</sup>Katedra za pedijatriju, Medicinski fakultet, Univerzitet u Novom Sadu, Novi Sad, Srbija<sup>2</sup>Institut za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine, Novi Sad, Srbija[ivana.kavecان@mf.uns.ac.rs](mailto:ivana.kavecان@mf.uns.ac.rs)ORCID iD: Ivana Kavečan  <https://orcid.org/0000-0002-2391-0344>







Abnormalan prekomerni rast je rezultat narušavanja složene interakcije genetičkih, epigenetičkih, hormonalnih i drugih faktora koji regulišu rast. Genetički sindromi prekomernog rasta su heterogena grupa bolesti koje se karakterišu kliničkim manifestacijama koje se često preklapaju između različitih bolesti. Sindromi prekomernog rasta mogu biti generalizovani i segmentni. Početak ispoljavanja manifestacija može biti intrauterusno – prenatalni ili nakon rođenja – postnatalni. Mogu biti udruženi sa intelektualnom ometenošću. Mogu biti povezani sa povećanim rizikom od tumora i vaskularnim malformacijama. Većina sindroma prekomernog rasta spada u grupu retkih bolesti i ima genetički uzrok. U genetičkoj osnovi može da postoji poremećaj aktiviranja PI3K/AKT/mTOR signalizacije. Primeri sindroma prekomernog rasta uključuju Bekvit-Videmanov sindrom, Sotosov sindrom, neurofibromatozu, Simpson-Golabi-Behmelov sindrom, Viverov sindrom, Proteusov sindrom, Sturge-Weberov sindrom, sindrom fragilnog X hromozoma i drugi.

Detaljan klinički pregled, imidžing tehnike i dodatna komplementarna dijagnostika, uz detekciju patogenih varijanti gena su ključni u postavljanju definitivne dijagnoze.

U zaključku, sindrome prekomernog rasta je važno identifikovati, s jedne strane radi davanja tačne genetičke informacije i procene rekurentnog rizika a sa druge strane radi adekvatnog medicinskog praćenja, preciznog lečenja i prevencije komplikacija. Iako genotip-fenotip korelacija za sindrome prekomernog rasta nije u potpunosti razjašnjena, korelacija genetičkih saznanja i molekularnih puteva koji mogu doprineti kliničkoj fenotipskoj ekspresiji je takođe važna, jer može imati ulogu u potencijalnim terapijskim strategijama.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (I)

**PRIMARNI EOZINOFILNI GASTROINTESTINALNI POREMEĆAJI NON-EOE****Nina Ristić<sup>1</sup>, Milica Radusinović<sup>1</sup>, Radmila Janković<sup>2</sup>, Jovan Jevtić<sup>2</sup>,  
Aleksandar Sretenović<sup>1</sup>, Đorđe Pavlović<sup>1</sup>**<sup>1</sup>Univerzitetska dečja klinika, Beograd, Srbija<sup>2</sup>Institut za patologiju, Medicinski fakultet, Beograd, Srbija[nina.ristic13@gmail.com](mailto:nina.ristic13@gmail.com)

ORCID iD:	Nina Ristić	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-2731-3042">https://orcid.org/0000-0003-2731-3042</a>
	Milica Radusinović	 N/A
	Radmila Janković	 N/A
	Jovan Jevtić	 N/A
	Aleksandar Sretenović	 N/A
	Đorđe Pavlović	 N/A

Eozinofilni gastrointestinalni poremećaji izuzev eozinofilnog ezofagitisa (non-EoE EGID) su retki, hronični, imunoposredovani poremećaji gastrointestinalnog trakta koji se karakterišu eozinofilnom infiltracijom sluznice koja dovodi do disfunkcije zahvaćenog organa, u odsustvu drugog uzroka. Poremećaji se dele prema zahvaćenom organu na: EoG - eozinofilni gastritis, EoC - eozinofilni kolitis i EoN - eozinofilni enteritis (EoD - eozinofilni duodenitis, EoJ – eozinofilni jejunitis, EoI - eozinofilni ileitis). Prema zahvaćenosti različitih slojeva zida GI trakta dele se na mukozne, mišićne i serozne. Za postavljanje dijagnoze non-EoE EGID kod dece neophodno je prisustvo simptoma i/ili znakova GI disfunkcije, gustog eozinofilnog infiltrata u biopsijskim uzorcima sluznice ili cele debljine zida creva (iznad graničnih vrednosti specifičnih za organ) i odsustvo drugih bolesti povezanih sa eozinofilnom infiltracijom sluznice (parazitarne infekcije, upotrebe imunosupresiva, inflamatorne bolesti creva, hipereozinofilnog sindroma). Klinička prezentacija zavisi od lokalizacije i ekstenzivnosti promena u gastrointestinalnom traktu. Česti simptomi i znaci su povraćanje, bol u trbuhu, rana sitost, nadimanje, gubitak apetita, malnutricija, hematemeza, dijareja ili opstipacija, tenezmi, hematohezija ili melena, abdominalna distenzija, ascites, sideropenijska anemija, gubitak proteina itd. Od patohistoloških karakteristika pored maksimalnog broja eozinofila po HPF (“high power field”) ili mm<sup>2</sup>, bitni su i drugi parametri akutnog i hroničnog zapaljenja. Vizualizacione metode poput ultrazvuka abdomena, kompjuterske tomografije, magnetne rezonance i pasaže GIT-a mogu da daju važne dodatne informacije o lokalizaciji i ekstenzivnosti promena, zahvaćenosti različitih slojeva zida creva (mukozni, mišićni, serozni slojevi) i prisustvu komplikacija. Prisustvo ascitesa zahteva njegovu punkciju i analizu, a prisustvo eozinofila potvrđuje dijagnozu seroznog non-EoE EGID. Ciljevi lečenja su rezolucija simptoma, endoskopsko i histološko poboljšanje, normalan rast i razvoj i sprečavanje nastanka komplikacija. Najčešće korišćene terapijske opcije su kortikosteroidi (sistemski i topikalni) i eliminacione dijetete (elementarne formule i empirijske eliminacione dijetete). Pacijenti sa hroničnim tokom bolesti zahtevaju dugotrajnu primenu topikalnih steroida i/ili eliminacione dijetete, a u retkim slučajevima i primenu imunomodulatora i bioloških lekova. U slučaju opstrukcije GIT-a razmatra se endoskopska dilatacija ili hirurško lečenje, koje je takođe indikovano kod pacijenata sa refrakторnim ulkusima proksimalnih partija GIT-a i kod perforacije creva.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (I)







**TERAPIJSKI REŽIMI ZA ERADIKACIJU I/ILI HRONIČNU SUPRESIJU  
PSEUDOMONAS AERUGINOSA U OBOLELIH OD CISTIČNE FIBROZE**  
Anđelka Stojković<sup>1,2</sup>, Vesna Veličković<sup>1</sup>, Katerina Dajić<sup>1</sup>, Katarina Ćuković Prokić<sup>1</sup>,  
Jelena Balović<sup>1</sup>, Andrijana Kostić<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Univerziteti klinički centar, Klinika za pedijatriju, Kragujevac, Srbija

<sup>2</sup>Katedra za pedijatriju, Fakultet medicinskih nauka, Univerzitet u Kragujevcu,

Kragujevac, Srbija

[andja410@mts.rs](mailto:andja410@mts.rs)

ORCID iD:	Anđelka Stojković	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-5887-6780">https://orcid.org/0000-0002-5887-6780</a>
	Vesna Veličković	 N/A
	Katerina Dajić	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-9167-4734">https://orcid.org/0000-0002-9167-4734</a>
	Katarina Ćuković Prokić	 <a href="https://orcid.org/0009-0000-9267-5037">https://orcid.org/0009-0000-9267-5037</a>
	Jelena Balović	 N/A
	Andrijana Kostić	 <a href="https://orcid.org/0009-0003-8813-052X">https://orcid.org/0009-0003-8813-052X</a>

U cističnoj fibrozi (CF), kao bolesti jonskih kanala sa disregulacijom jonskog/fluidnog transporta na nivou epitelne ćelije, ključni patofiziološki mehanizmi su vezani za pogoršanje mukocilijarnog klirensa, hiperkoncentraciju mukusa, nastanak mukusnih čepova u anaerobnim uslovima, razvoj inflamacije i respiratorne infekcije. Čest anaerobni uzročnik respiratorne infekcije je *Pseudomonas aeruginosa* (Ps.aer.). Ps.aer. je u kooperativnom sadejstvu sa *Staphylococcus aureus*-om (S.aureus) tako što štiti S.aureus smanjenom produkcijom virulentnih faktora, dok S.aureus svojim proteinom A enkodira biosintezu lipopolisaharida u Ps.aer. čime se pojačava rezistencija obe bakterije na beta-laktamske antibiotike. Za pacijente obbolele od CF sa hroničnom respiratornom infekcijom Ps.aer. (pozitivne kulture sputuma duže od 6 meseci u toku jedne godine), oko 40% pulmologa bira nebulizovani colomycin kao prvi terapijski izbor i to u kontinuitetu do eradikacije Ps.aer. Druga grupa pulmologa (39%) bira nebulizovani tobramycin kao prvi terapijski izbor i to intermitentno na drugi mesec do eradikacije. Treća grupa pulmologa (22%) bira alternativni režim kombinacijom nebulizovanog tobramycina i nebulizovanog colomycina. Kod CF pacijenata sa lošim odgovorom na prethodno datu terapiju 86% pulmologa pristupa sekundarnom režimu supresije infekcije alternativnom nebulizacijom colomycina i tobramycina ili obrnuto, zatim inhalacijom suvog praškastog tobramycina, nebulizovanog aztreonama, suvog praškastog colomycina, nebulizovanog levofloxacin. Treći terapijski režim za supresiju hronične infekcije u CF pacijenata je nebulizovani aztreonam, nebulizovani levofloxacin, suvi praškasti tobramycin, nebulizovani tobramycin, ili njihove kombinacije. Oko 75% pulmologa aplikuje oralni azithromycin kao dodatnu supresivnu terapiju za hroničnu respiratornu infekciju u CF pacijenata. Do sada je utvrđen limitirani efekat modulatora CF-transmembranskog regulatornog proteina na smanjeno propisivanje inhaliranih antibiotika za hroničnu infekciju u CF pacijenata.

## Radionica: TRANZICIJA PACIJENATA OD DETINJSTVA DO ADULTNOG DOBA

**ALERGIJE I ASTMA – GDE JA STADOH TI PRODUŽI!****Vesna Tomić-Spirić<sup>1,2</sup>**<sup>1</sup>Klinika za alergologiju i imunologiju, Univerzitetski klinički centar Srbije<sup>2</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Beograd, Srbija[vesnatomicspiric63@gmail.com](mailto:vesnatomicspiric63@gmail.com)Vesna Tomić-Spirić  <https://orcid.org/0000-0002-7047-3538>

Alergijske bolesti i astma predstavljaju globalni zdravstveni problem sa rastucom prevalencijom. Najčešće alergijske bolesti koje čine tzv. atopijsku trijadu su atopijski dermatitis, alergijski rinitis (AR) i astma (A). Etiologija je multifaktorijska, interakcija genetskih faktora i faktora spoljasnje sredine. Najvažnije preventivne mere u nastanku i progresiji ovih bolesti odnose se na mere kontrole spoljasnje sredine. Atopija je najznačajniji faktor rizika za razvoj A. Oko 1/3 dece sa atopijom razvija A u kasnijem životu. Rekurentni vizing u najranijem detinjstvu i rana senzibilizacija na inhalacione alergene je najznačajniji faktor rizika za kasniji razvoj perzistentne A. Alergijske bolesti su složene i javljaju se udruženo. Koncept atopijskog marša može objasniti progresiju alergijskih bolesti udruženih disajnih puteva, od AR u detinjstvu ka alergijskoj A u adultnom dobu. Nasuprot tome, hronični lokalni stimulanse uglavnom iz mikrobioma disajnih puteva (protease *Staphylococcus aureus*, gljivica, disregulacija metabolizma leukotriene i dr.) mogu biti ključni u promovisanju progresije nealergijskih bolesti disajnih puteva, od hroničnog rinosinusitisa i nazalnih polipa do A u adultnom dobu. Prepoznati i zaustaviti atopijski marš je najvažnija preventivna strategija. Rano prepoznavanje i lečenje klinički relevantne senzibilizacije i AR u detinjstvu može da redukuje rizik kasnijeg razvoja A. Značajno mesto u prevenciji razvoja A ima alergenska imunoterapija sa kratkoročnim (kurativnim) i dugoročnim preventivnim efektima (prevencija novih senzibilizacija, razvoja A kod pacijenata sa AR i teže forme bolesti kod obolelih od A). Tranzicija pacijenata iz dečijeg u adultno doba je vrlo značajan i zahtevan process kako u dijagnostičkom tako i u terapijskom smislu. Adolescenti često prikrivaju i drugačije percipiraju simptome alergijskih bolesti, ne uzimaju lekove (niska aderenza), izošeni su faktorima rizika svojih vršnjaka (pušenje cigareta), često ne nastavljaju lečenje kod adultnih lekara kada napuste svog pedijatra. Sagledavanje ovih problema je od ključne važnosti u ostvarenju ciljeva lečenja astme i alergijskih bolesti.



## Radionica: TRANZICIJA PACIJENATA OD DETINJSTVA DO ADULTNOG DOBA

**ANAFILAKSA – PRIKAZ SLUČAJA****Ivana Filipović<sup>1</sup>, Zorica Živković<sup>2,3</sup>**<sup>1</sup>KBC dr Dragiša Mišović; Beograd - Bolnica za ginekologiju i akušerstvo<sup>2</sup>KBC dr Dragiša Mišović - Dečja bolnica za plućne bolesti i tuberkulozu, Beograd, Srbija<sup>3</sup>Farmaceutski fakultet, Novi Sad, Srbija[drivanica@yahoo.com](mailto:drivanica@yahoo.com)ORCID iD: *Ivana Filipović*  
*Zorica Živković* <https://orcid.org/0000-0003-1042-6411> <https://orcid.org/0000-0003-0363-3578>

Prema poslednjoj reviziji iz 2019.godine anafilaksa se definiše kao po život opasna sistemska reakcija hipersenzitivnosti koja se manifestuje naglim početkom i zahtvatanje cirkulatornog i respiratornog sistema, sa ili bez manifestacija na koži i/ili sluzokoži. Hrana, lekovi, ubodi insekta i latek su najčešći alergeni koji dovode do anafilaktičke reakcije. Pacijenti u riziku od anafilaktičke reakcije treba sa sobom uvek da nose autoinjektor adrenalina - adrenalina za samodavanje

Cilj našeg rada je da se prikaže slučaj adolescentkinje uzrasta 17.godina sa anafilaktičkom reakcijom na kikiriki.

Uvidom u medicinsku dokumentaciju na dan prijema u OB užice devojka je pojela kiflu sa susamom, dat Urbazon 40 mg amp, Synopen i.v, Propranolol i Clometol. Upućena na stacionarno lečenje, nakon stabilizacije i inhalacije Pulmicortom puštena na kućno lečenje. Oko 20h dolazi do ponovnog pogoršanja: otežano i čujno diše, žali se na malaksalost, bol u grudima. Ordinirano 100mg Urbazona i.v u pedijatrijskoj ambulanti hitnog prijema. Upućena na dalju opservaciju u jedinicu intenzivnog lečenja (jedinica intenzivnog lečenja). Fiziklani nalaz na prijemu adolescentkinja uzrasta 17 godina, TM 60kg, TV 162cm, svesna, adinamična, dobre osteomuskularne građe, dispnoična, prisutan stridor, tahipnoična, tahikardična, nad plućima oslabljen disajni šum, difuzno čujan visokotonski vizing Rf 30/min, SpO2 92% na sobnom vazduhu, nad srcem tonovi jasni, šum se ne čuje, Sf 146/min, ostali nalaz po sistematici uredan. Hematološki i biohemijski parametri u referentnim vrednostima. Radiografski nalaz nad plućima je bio uredan. Započeta terapija Ceftrikasonom, inhalacije bronhodilatatorima i budesonidom uz kortikosteoride za sistemska primenu i kontinuirano oksigenoterapiju. Na ordiniranu terapiju odreagovala poboljšanjem opšteg stanja i auskultatorni nalaz na plućima. Otpušta se kući dobrog opšteg stanja sa savetom za terapiju: vialinterol/flutikazonfuroat 184/22mg 1x1 do kontrole alergologa, levocetirizin-dihidrohlorid tbl 2x dnevno, 2 nedelje, dijeta bez namirnica na koje je alergična. eophodno je da sa sobom nosi adrenalina za samodavanje 0.3mg i da savet da se sprovodi respiratorna kineziterapija preporučena od fonijatarara. U ličnoj anamnezi prati se unazad 8 godina kod alergologa zbog senzibilizacije na nutritivne (kikiriki klasa III) i inhalatorne alergene: pozitivna specifična IgE antitela na mešavine polena trava, drveća, korova, grinju, i pored sprovedena desenzibilizacije ultra rush subkutanom imunoterapijom na mešavine polena drveća i trava zavrešena 2022.godine. Ima simptome alergijskog rinitisa i astme. Do sada imala u tri navrata epizode anafilaktičke reakcije nakon kontakta sa kikirikijem, iako tetsovi pokazuju samo klasu III ukupnih IgE antitela. U ovakvim situacijama posebno u adolescentskoj populaciji veoma je važno razlučiti da li se radi uopšte o anafilaktičkoj reakciji ili pogoršanju alergijske astme (do sada

svi spirometrijski parametri uredni, bronhoskopija uredna). Astma u adolescentskom uzrastu se može smatrati posebnim fenotipom koji se pored uobičajenih komorbiditeta (alergijska kijavica i nutirtivne alergije) vrlo često komplukuje i brojnim psihosocijalnim problemima karakterističnim za ovaj period. Potrebno je u slučaj sledeće epizide anafilakse odrediti nivo tripaze (bazalne i u napadu) kako bi se razjasnila situacija i adolescentkinji dale dalje smernice i napravio detaljan plan lečenja alergija.

## Radionica: TRANZICIJA PACIJENATA OD DETINJSTVA DO ADULTNOG DOBA

**PRIKAZ SLUČAJA – LOŠE KONTROLISANA ASTMA  
KOD ADOLESCENTNOG PACIJENTA****Vesna Veković**Kliničko bolnički centar "Dr Dragiša Mišović",  
Dečja bolnica za plućne bolesti i tuberkulozu, Beograd, Srbija[vesna.vekovic@gmail.com](mailto:vesna.vekovic@gmail.com)Vesna Veković  <https://orcid.org/0000-0002-7782-0977>

Loše kontrolisana astma kod adolescenata je složen problem sa brojnim uzrocima i specifičnim izazovima u lečenju. Uzroci loše kontrole astme uključuju niz faktora, među kojima su nepravilna primena terapije, emocionalni i socijalni problemi, nedovoljno razumevanje bolesti i nepridržavanje propisanog režima lečenja. Adolescenti često imaju otpor prema redovnom uzimanju lekova, naročito inhalatornih kortikosteroida, zbog straha od nuspojava ili stigme koja može pratiti korišćenje inhalatora. Psihosocijalni faktori, poput stresa, anksioznosti i želje za uklapanjem među vršnjacima, takođe doprinose zanemarivanju terapije. Izloženost okidačima kao što su duvanski dim, alergeni i fizička aktivnost bez prethodne pripreme mogu izazvati egzacerbacije.

Da bi se postigla bolja kontrola astme kod adolescenata, preporučuju se višestruke strategije koje uključuju obrazovanje, prilagođenu komunikaciju i korišćenje novih tehnologija. Edukacija je ključna: adolescenti bi trebalo da imaju jasno razumevanje astme i važnosti terapije. Personalizovani pristupi, koji uključuju rad sa medicinskim osobljem i roditeljima, mogu pomoći adolescentima da razviju odgovornost prema terapiji. Psihološka podrška kroz motivacione intervjuje i kognitivno-bihevioralne tehnike pomaže u jačanju motivacije i samopouzdanja kod adolescenata.

Korišćenje digitalnih rešenja, kao što su mobilne aplikacije za podsetnike o terapiji i nosivi uređaji za praćenje simptoma, dodatno doprinosi adherenciji. Ovi alati omogućavaju adolescentima bolju kontrolu nad stanjem i podstiču redovnu primenu terapije. Uključivanje porodice i zdravstvenih radnika, zajedno sa kontinuiranim praćenjem simptoma i redovnim posetama lekaru, takođe je važan deo dugoročne strategije. Kombinovanjem edukativnih, psiholoških i tehnoloških pristupa moguće je postići bolju kontrolu astme kod adolescenata, smanjiti rizik od egzacerbacija i poboljšati njihov kvalitet života.

## Sesija: NOVE DIJAGNOSTIČKE I TERAPIJSKE MOGUĆNOSTI I IZAZOVI

## RANI SKRINING RETKIH UROĐENIH BOLESTI

Marko D. Jović<sup>1</sup>, Dušanka Marković<sup>2</sup>, Bojko Bjelaković<sup>2</sup>, Goran Radenković<sup>1</sup>,  
Maja Jović<sup>1</sup>, Ivan Nikolić<sup>1</sup>, Aleksandar Petrović<sup>1</sup>, Vladimir Petrović<sup>1</sup>,  
Aleksandra Veličkov<sup>1</sup>, Milica Lazarević<sup>1</sup>, Ivan Rančić<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Nišu

<sup>2</sup>Univerzitetski klinički Centar Niš

[markojovic10@yahoo.com](mailto:markojovic10@yahoo.com)

ORCID iD:	Marko Jović	 <a href="https://orcid.org/0000-0001-6802-4154">https://orcid.org/0000-0001-6802-4154</a>
	Dušanka Marković	 <a href="https://orcid.org/0009-0006-7125-5280">https://orcid.org/0009-0006-7125-5280</a>
	Bojko Bjelaković	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-7879-5793">https://orcid.org/0000-0002-7879-5793</a>
	Goran Radenković	 <a href="https://orcid.org/0000-0001-8974-402X">https://orcid.org/0000-0001-8974-402X</a>
	Maja Jović	 N/A
	Ivan Nikolić	 <a href="https://orcid.org/0009-0003-8548-0751">https://orcid.org/0009-0003-8548-0751</a>
	Aleksandar Petrović	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-2896-1693">https://orcid.org/0000-0002-2896-1693</a>
	Vladimir Petrović	 <a href="https://orcid.org/0000-0001-8618-694X">https://orcid.org/0000-0001-8618-694X</a>
	Aleksandra Veličkov	 <a href="https://orcid.org/0000-0001-9736-860X">https://orcid.org/0000-0001-9736-860X</a>
	Milica Lazarević	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-0031-6211">https://orcid.org/0000-0002-0031-6211</a>
	Ivan Rančić	 <a href="https://orcid.org/0009-0005-8837-9442">https://orcid.org/0009-0005-8837-9442</a>

Sve bolesti čoveka, izuzev trauma, imaju u svojoj etiologiji i genetičku komponentu. Više od 50% oboljenja javlja se već na rođenju. Poznato je da postoji između 6000 i 8000 različitih retkih bolesti, u koje spadaju i urođene bolesti metabolizma. Oko 30% dece sa retkim bolestima živi manje od 5 godina, u kojima se više godina traga za pravom dijagnozom. Jedno od oko 1.500 novorođene dece boluje od bolesti koje ne mogu da se uoče odmah po rođenju. Ako lečenje tih bolesti ne započne odmah, može doći do oštećenja organa, kao i do psihičkih oboljenja. Da bi se ove bolesti pravovremeno otkrile i adekvatno lečile neophodno je da se uradi rani skrining novorođenčadi. Simptomi urođenih grešaka metabolizma (mukopolisaharidoza tipa I, II, III i IV, hiperholesterolemija, Wilsonova bolest, cistinoza i mnogih drugih) su šaroliki i promenljivi. Svaki organski sistem može da bude zahvaćen. Ispoljavanje može biti i u različitoj životnoj dobi. Anamnestički podatak o neobjašnjoj smrti u neonatalnoj dobi je od velikog značaja. Ispoljavanje bolesti može biti sa dominantnim toksičnim simptomima i značima, potom specifičnom zahvaćenošću nekog organa/sistema, stanjima deficita energetskeg metabolizma, dismorfičnošću i akumulacijom metabolita u pojedinim organima. Imajući u vidu da svi organi i organski sistemi mogu biti zahvaćeni, neke od posledica mogu biti: mentalna retardacija, epilepsija, poremećaji ponašanja, poremećaji gutanja i varenja, deformiteti kostiju i slabost mišića, otežano sedenje i hodanje, poremećaj elektrolita, neplodnost, oštećenje sluha uz govorne poremećaje. Za naslednim bolestima traga se ubrzo nakon rođenja deteta kako bi se sprečio njihov uticaj na zdravlje deteta. Danas najvalidnija molekularno genska tehnika je metoda sekvenciranja nove generacije tzv. Next Generation Sequencing (NGS). Nekoliko slučajeva Neiman Pick sindroma, Wilsonove bolesti, hiperholesterolemije, cistinoze i mukopolisaharidoza smo ustanovili ovom metodom, čime smo u značajnoj meri osigurali blagovremenu terapiju i zdraviji život dece.

Ključne reči: skrining, urođene bolesti, Next Generation Sequencing (NGS), deca, pedijatrija.

Istraživanje je izvršeno uz pomoć eksternog projekta br. 13 (451-03-47/2023-01/200113) Medicinskog fakulteta Univerziteta u Nišu, projekta **Ministarstva, nauke, tehnološkog razvoja i inovacija** Republike Srbije.

## Sesija: NOVE DIJAGNOSTIČKE I TERAPIJSKE MOGUĆNOSTI I IZAZOVI

## LEČENJE RETKIH BOLESTI

Nataša Cerovac

Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu Beograd

[natasa.cerovac.npk@gmail.com](mailto:natasa.cerovac.npk@gmail.com)Nataša Cerovac  <https://orcid.org/0000-0003-0779-4264>

Spinalna mišićna atrofija (SMA) je genetička, autozomno recesivna bolest donjeg motornog neurona koju karakteriše progresivna mišićna slabost i mišićna atrofija. Uzrokovana je homozigotnom delecijom/mutacijom u genu za preživljavanje motornog neurona 1 (engl. *survival motor neuron 1*, SMN1) na hromozomu 5q13. Inače SMN1 gen normalno kodira funkcionalni pune dužine SMN1 protein. Postoji i SMN2 gen koji je sličan, ali ipak različit od SMN1 gena u smislu nukleotidne promene C u T u splajsing regionu egzona 7 što smanjuje efikasnost spajsovanja dovodeći normalno do produkcije samo oko 10% funkcionalnog proteina. Postoje dve terapije koje povećavaju produkciju SMN proteina modifikacijom SMN2 gena, kao što je splajsovanje transkripta SMN2 gena pomoću antisens nukleotida (Spinraza-Nusinersen) ili malih molekula (Risdiplam-Evrysdi). Nusinersen je odobren decembra 2016. od strane FDA, a Risdiplam avgusta 2020. Genska terapija je treća terapija - Zolgensma (zvanično ime *Onasemnogene abeparvovec-xioi*) koja „menja“ oštećen SMN1 gen i unosi korektnu sekvencu SMN1 gena u ćeliju. To je adeno-asociranim virusnim vektorom serotipa 9 (AAV9)-posredovana SMN1 genska zamena data i.v. kao jedna doza. Virusni vektor donosi genetički materijal u jedro ćelije (uključujući motorne neurone), što omogućava produkciju SMN proteina. Maja 2020. lek je odobren u Evropskoj uniji za lečenje dece sa ne više od 3 kopije SMN2 gena i telesnom masom manjom od 21 kg. Kao i druge dve terapije, genska terapija je efikasnija ukoliko se primeni na mlađem uzrastu i kod dece sa 3 SMN2 kopije u odnosu na decu sa 2 SMN2 kopije. Urođene greške metabolizma predstavljaju heterogenu grupu monogenskih genetičkih poremećaja koji izazivaju neurorazvojne probleme, letargiju, poremećaje mišićnog tonusa, nevoljne pokrete, epileptičke napade, kao i znake oštećenja perifernog nervnog sistema, a u nekim slučajevima tešku neurološku i sistemsku deterioraciju sa fatalnim ishodom. Iako ne postoji specifična terapija za većinu poremećaja uzrokovanih urođenim greškama metabolizma, više od jedne decenije supstitucionna enzimska terapija se koristi za lečenje mukopolisaharidoze tip I, Gauchero-ve, Fabryjeve i Pompeove bolesti, a počela je primena za mukopolisaharidozu tip II i VI. Dišeno-va mišićna distrofija, najčešća od svih mišićnih distrofija (jedan oboleo na 3500 živorođene dece) je X-vezano recesivno nasledno oboljenje koje karakteriše progresivna mišićna slabost skeletne muskulature usled patoloških promena u skeletnom mišiću usled nedostatka distrofina (velikog proteina koji se u mišiću nalazi ispod sarkoleme i omogućava praktično kontrakciju mišića, a njegov nedostatak dovodi do nekroze mišićnog vlakna). Dišenova mišićna distrofija je posledica mutacije gena koji kodira za distrofin, koji je lociran na kratkom kraku hromozoma X. Najveći broj mutacija su delecije jednog ili više egzona u DMD genu, a u manjem broju duplikacije egzona, tačkaste i druge mutacije. Simptomatsko lečenje je okosnica terapije (kortikosteroidi), za koje je pokazano da usporavaju proces propadanja mišićnih vlakana. Kausalna terapija ima za cilj da „napravi“ funkcionalni protein distrofin, pa je veliki broj kliničkih studija u toku sa tzv exon skipping modelom, tj. modelom „preskakanja“ određenog ezona i ponovnim uspostavljanjem okvira čitanja koji ce omogućiti sintezu delimično funkcionalnog proteina distrofina. Ataluren je prvi registrovani lek u zemljama Evropske unije od 2014. godine. Na teritoriji SAD od strane Agencije za hranu i lekove, odobrena su tri leka, sa idejom „preskakanja“ egzona 51, 45 i 53. Genska terapija Elevidys, kao i Givnostat su u procesu dobijanja misljenja. Vamorolon je novi kortikosteroid odobren od EMA.

## Sesija: NOVE DIJAGNOSTIČKE I TERAPIJSKE MOGUĆNOSTI I IZAZOVI

**OPTIMIZACIJA DIJAGNOZE I TERAPIJE GOŠEOVE BOLESTI  
U PEDIJATRIJSKOJ POPULACIJI****Irena Čojbašić**<sup>1</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Nišu<sup>2</sup>Klinika za hematologiju, alergologiju i kliničku imunologiju, Univerzitetski klinički centar Niš[icojbasic@gmail.com](mailto:icojbasic@gmail.com)Irena Čojbašić  <https://orcid.org/0000-0001-6684-1249>

Goešeova bolest (GB) je retka autozomno-recesivna lizosomalna bolest skladištenja koja se često javlja u ranim detinjstvu. Nastaje zbog mutacija gena za enzim beta-glukocerebrozidazu, što dovodi do nakupljanja lipida, posebno glukocerebrozida, u lizozomima ćelija. To uzrokuje oštećenje više organskih sistema, a najčešće su zahvaćeni jetra, slezina, kosti i ponekad mozak. Klinički oblici GB se dele u tri tipa prema stepenu i vrsti neurološkog oštećenja: tip 1, najčešći oblik bez neuroloških simptoma; tip 2, koji dovodi do teških neuroloških oštećenja i često ima fatalan ishod kod male dece; i tip 3, koji uključuje neurološke simptome srednjeg intenziteta. U svetu, GB se javlja sa različitim učestalostu zavisno od populacije.

Dijagnostikovanje GB je složeno zbog širokog dijapazona simptoma i preklapanja sa drugim bolestima poput maligniteta i hematoloških poremećaja. Klasične metode dijagnoze uključuju testiranje aktivnosti enzima beta-glukocerebrozidaze u krvi ili tkivima i genetsko testiranje GBA gena. Nedavno je predložen algoritam za ranu detekciju bolesti (GED-C), koji uključuje parametre poput splenomegalije, trombocitopenije i česte mutacije gena kod rizičnih populacija. Predloženi sistem bodovanja je zasnovan na znacima i varijablama koje najviše ukazuju na GB, a preliminarna validacija ovog sistema bodovanja kod odraslih pokazala je da on efektivno pravi razliku između pacijenata sa GB i onih sa simptomima/znacima drugih bolesti koji se preklapaju. Ovaj sistem bodovanja još nije testiran kod dece.

Populacioni skrining visokorizičnih grupa, može značajno da smanji kašnjenje u dijagnostici i omogući rano lečenje. U nekim državama novorođenčad se rutinski testira u okviru pilot programa za GB. Prednosti ranog otkrivanja su da se vreme između dijagnoze i početka lečenja smanji, a posebno kod pacijenata sa teškom formom bolesti. Rano postavljanje dijagnoze dovodi do sprečavanja trajnih oštećenja organa i smanjenja troškova dugotrajne terapije. Pre nego što je enzimski terapija bila široko dostupna, pedijatrijski pacijenti su obično imali težu bolest, uključujući teži stepen citopenija i veći rizik od koštano-vaskularnih komplikacija i splenektomije. Etičnost skrininga na GB je predmet rasprave zbog mogućnosti detekcije asimptomatskih slučajeva, što može izazvati nepotreban stres kod roditelja i zahtevati praćenje koje nije uvek potrebno.

Lečenje GB se temelji na enzimskoj supstitucionoj terapiji (ERT), koja ima za cilj smanjenje simptoma i poboljšanje kvaliteta života. ERT je trenutno jedini odobreni tretman u pedijatrijskoj populaciji. Danas postoje tri vrste ERT: humana rekombinantna imigluceraza, genom aktivirana humana rekombinantna velagluceraza alfa i humana rekombinantna taligluceraza alfa, koje deluju na način da povećavaju enzimsku aktivnost u ciljnim tkivima. ERT je efikasna u ublažavanju simptoma, ali postoje ograničenja jer terapija ne usporava neurološke simptome kod pacijenata sa tipom 2 i tipom 3 GB. Doziranje se prilagođava prema težini simptoma, dok je za GB tipa 2 i tipa 3 često potrebna dodatna simptomatska terapija. Pored enzimske terapije, oralna supstrat redukciona terapija (SRT) kao što je eliglustat je dostupna za pacijente starije od 18 godina sa tipom 1 GB. Trenutno je u toku ispitivanje eliglustata kod pedijatrijskih pacijenata. Opšte je prihvaćeno da je za optimalno lečenje GB neophodan multidisciplinarni tim. Neki pacijenti pored enzimske zahtevaju primenu simptomatske i supstitucione terapije koja može uključivati transfuziju krvnih derivata, ortopedske operacije, upotrebu kortikosteroida, nesteroidnih antiinflamatornih lekova ili suplemenata kao što su kalcijum i vitamin D.

Terapijski ciljevi za pedijatrijske pacijente sa GB uključuju kontrolu trombocitopenije, anemije, hepatosplenomegalije, koštane bolesti i usporenog rasta. Oni su nedavno revidirani tako što su definisani dugoročni ciljevi u pogledu mobilnosti, ranog otkrivanja određenih komplikacija i pridruženih bolesti, poboljšanja u kvalitetu života, umora i društvenih aktivnosti. Kod pacijenata sa GB tipa 1 terapijski ciljevi se definišu na osnovu težine simptoma, dok se kod GB tipova 2 i 3 teži očuvanju što boljih funkcionalnih sposobnosti i usporavanju neurodegenerativnih procesa. Istražuju se inovativni tretmani koje bi omogućili preciznije ciljano lečenje, poput prilagođavanja na osnovu specifičnih genetskih varijanti i korišćenje novih biomarkera kao što je glukozilsfingozin (Lyso-Gb1) koji omogućava preciznije praćenje progresije bolesti.

Radiološke tehnike i laboratorijski testovi krvi, uključujući i održavanje biomarkera, igraju ključnu ulogu u dijagnozi GB, praćenju progresije i odgovora na lečenje. Magnetna rezonanca (MRI) abdomena se koristi za merenje zapremine slezine i jetre i stepena njihove infiltracije ali može biti izazovna kod dece i zahtevati sedaciju u nekim slučajevima. Snimanje mozga sa MRI je deo početne procene primarnog neurološkog zahvatanja u GB. MRI je takođe preporučeni pregled za procenu infiltracije koštane srži u vrlo ranoj fazi, infarkta kostiju, avaskularne nekroze i lize kostiju. Smanjena gustina kostiju se može primetiti na rendgenskim snimcima ili se može verifikovati korišćenjem metode osteodenzitometrije.

Biomarkeri kao što su hitotriozidaza ili CCL18 pomažu u praćenju toka bolesti i odgovora na terapiju. Lyso-Gb1 se pojavljuje kao specifičan marker za GB jer je u poređenju sa drugim biomarkerima pokazano da ima 100% specifičnosti i senzitivnosti za GB. Zbog toga se Lyso-Gb1 koristi za praćenje progresije i odgovora na terapiju. Lyso-Gb1 se brzo smanjuje tokom terapije i pokazuje korelaciju sa veličinom slezine i jetre. Istraživanja pokazuju da Lyso-Gb1 može poslužiti kao prognostički biomarker, posebno kod neuropatskih oblika bolesti. Iako genetska analiza može da pomogne u proceni rizika, varijabilnost simptoma među pacijentima sa istom mutacijom pokazuje da genetski profil nije jedini faktor koji određuje klinički ishod bolesti. Studije na blizancima i porodicama sa GB sugerišu da genetski modifikatori i spoljašnji faktori takođe utiču na tok bolesti. Zbog toga se istražuju dodatni biomarkeri i genetski modifikatori koji bi mogli pomoći u preciznijem predviđanju toka bolesti i poboljšanju pristupa u lečenju.

Primena ERT i SRT su najavile eru značajnih poboljšanja u lečenju i kliničkom ishodu pacijenata sa GB. Kada se ovi terapijski modaliteti primene pre razvoja preloma ili osteonekroze kostiju, teške plućne infiltracije ili ciroze jetre, oni dovode do normalizacije parametara bolesti kod većine pacijenata i takvi pacijenti mogu imati relativno normalno detinjstvo. Međutim i dalje postoji potreba za naprednim terapijama koje mogu tretirati sve oblike bolesti. Postoji hitna potreba za terapijama za neuronopatski oblik GB koje se mogu započeti rano, čak i in utero ako je to indikovano. Budući tretmani obuhvataju gensku terapiju, farmakološke šaperone i inhibitore histonske deacetilaze, što može pružiti potencijal za ublažavanje simptoma kod svih oblika bolesti.

Napredak u tehnikama skrininga i poznavanje kliničkih manifestacija GB takođe su doveli do poboljšanja u ranom prepoznavanju GB i ranijeg postavljanja dijagnoze. Lečenje sve većeg broja asimptomatske dece identifikovane skriningom, predviđanje kliničkog ishoda kao i određivanje optimalnog vremena za početak terapije i dalje predstavlja izazov za lekare. Dijagnostikovanje GB u ranom uzrastu ima značajne psihosocijalne posledice po pacijente i njihove porodice. Podrška tokom prelaska iz dečijeg u odraslo zdravstvo, kao i razvoj specijalizovanih programa za psihološku podršku pacijentima, ključni su za poboljšanje kvaliteta života.


Iako su ERT i SRT pomogli u lečenju GB, potrebne su naprednije terapije koje mogu efikasno tretirati sve oblike bolesti. Procena specifičnih biomarkera, kao što je Lyso-Gb1, može pomoći u dijagnozi i predviđanju fenotipa, kao i praćenju progresije bolesti i odgovora na lečenje. Pronalaženje novih biomarkera i poboljšano razumevanje genetike može omogućiti efikasnu dijagnostiku, preciznije lečenje i bolje praćenje bolesti.

Ključne reči: Gošeova bolest, skrining, ERT, kvalitet života.

## Sesija: NOVE DIJAGNOSTIČKE I TERAPIJSKE MOGUĆNOSTI I IZAZOVI

**PRIMENA VEŠTAČKE INTELIGENCIJE KOD RETKIH BOLESTI:  
NOVE MOGUĆNOSTI I NOVI IZAZOVI****Žarko Čojbašić**

Mašinski fakultet Univerziteta u Nišu, Niš, Srbija

[zcojba@ni.ac.rs](mailto:zcojba@ni.ac.rs)Žarko Čojbašić  <https://orcid.org/0000-0002-4581-1048>

Rad prikazuje nove dokaze o tome kako tehnologija veštačke inteligencije doprinosi rešavanju dijagnostičkih i terapijskih izazova povezanih sa retkim bolestima, kod kojih su često prisutni izraženi problemi odloženih dijagnoza i ograničenih opcija lečenja. To je u skladu sa opštim trendom da tehnologije mašinskog učenja, veštačke inteligencije i digitalizacije sve više transformišu medicinu, pa novi rezultati u oblasti dijagnostike i lečenja retkih bolesti samo potvrđuju opšti trend.

Veštačka inteligencija pomaže u identifikaciji novih biomarkera, omogućavajući raniju i precizniju dijagnozu i unapređenje personalizovanih terapija za pacijente sa retkim bolestima. Pored toga, algoritmi mašinskog učenja su dragoceni za analizu malih i složenih skupova podataka, što je standardni problem prisutan u istraživanju retkih bolesti, čime se poboljšavaju tačnost predikcija kliničkih ishoda i kliničke odluke. Većina novih studija u oblasti razmatrala je primenu mašinskog učenja za dijagnozu ili prognozu kod retkih bolesti, dok su istraživanja usmerena na unapređenje lečenja i personalizaciju terapije za pacijente mnogo manje zastupljena. U predavanju je posebno ukazano na potencijale u pogledu primene mašinskog učenja kod retkih bolesti u pedijatrijskoj populaciji. Takođe je ukazano na etičke i regulatorne izazove povezane sa primenama veštačke inteligencije u zdravstvu pa time i kod retkih bolesti, pri čemu su potencirane zabrinutost oko privatnosti podataka, potreba za transparentnim algoritmima i potencijalne pristrasnosti koje mogu nastati zbog ograničene raznovrsnosti podataka.

Predavanje posebno ističe primenu veštačke inteligencije i mašinskog učenja u ranoj dijagnozi i tretmanu Gošeove bolesti. Dijagnostikovanje Gošeove bolesti, kao i drugih retkih bolesti, može biti izazovno, ali su poslednjih godina objavljena brojna istraživanja koja se bave poboljšanjem dijagnostike i lečenja pacijenata sa Gošeovom bolešću uz pomoć veštačke inteligencije, koja prikazuju obećavajuće rezultate i otvaraju nove perspektive u kliničkoj praksi već u bliskoj budućnosti.

Zaključeno je da nova istraživanja nedvosmisleno ukazuju da uz odgovarajuće mere predostrožnosti veštačka inteligencija ima potencijal da transformiše i unapredi tretman retkih bolesti i poboljša zdravstvene ishode pacijenata.



## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (II)

**PERIODIČNI AUTOINFLAMATORNI SINDROM POVEZAN SA MUTACIJOM NEJASNOG ZNAČAJA U GENU ZA RECEPTOR FAKTORA NEKROZE TUMORA ALFA (TRAPS)****Slađana Andrejević**

Klinika za alergologiju i imunologiju, Univerziteti klinički centar Srbije, Beograd

[sandrejevic@yahoo.com](mailto:sandrejevic@yahoo.com)ORCID iD: Slađana Andrejević  <https://orcid.org/0000-0003-4822-1681>



Sindrom periodične groznice (TRAPS) povezan sa mutacijama u genu za TNF receptor karakterišu epizode upale koje se obično javljaju svakih četiri do šest nedelja i traju između pet i 25 dana. Mogu biti izazvane stresom, infekcijom, traumom, hormonskim promenama i vakcinacijom. Simptomi mogu uključivati groznicu, bol u stomaku, artralgi-ju, mijalgiju, migratorni osip i upalu očiju i promenljive su težine. Simptomi često počinju u ranom detinjstvu (srednja starost 4,3 godine), mada se mogu javiti i kasnije u životu. Tokom akutne faze bolesti, reaktanti zapaljenja kao što su C-reaktivni protein (CRP), brzina sedimentacije eritrocita (SE) i serumski amiloid A (SAA) su obično povišeni. Generalno, ovi se reaktanti najčešće stabilizuju između relapsa, ali mogu ostati povišeni čak i u odsustvu kliničkih simptoma. AA amiloidoza, najteža je posledica TRAPS-a, u velikoj meri se može izbeći adekvatnim lečenjem. Proteinurija i otkazivanje bubrega javljaju se kod 80%-90% obolelih od amiloidoze, dok se depoziti u crevima, štitastoj žlezdi, miokardu, jetri i slezini ređe javljaju. Dijagnoza TRAPS-a se postavlja kod probanda sa najmanje jednom sugestivnom kliničkom karakteristikom i heterozigotnom patogenom (ili verovatno patogonom) varijantom TNFRSF1A identifikovanom molekularnim genetskim testiranjem.

Prikazujemo dva klinička slučaja ispitivana pod sumnjom na postojanje TRAPS-a kod mladih muškatraca starosti 18 i 22 godina, sa identifikovanim mutacijama u TNFRSF1A genu. U prvom slučaju utvrđena je nisko penetrantna varijanta p.Arg121Glu (R121Q, poznata kao R92Q), a u drugom slučaju heterozigotna varijanta c.434A>G (p.Asn145Ser) koja je po klasifikaciji okarakterisana kao benigna.

Raznolikost kliničkih prezentacija praćenih inflamatornom reakcijom nameće potrebu za opsežnim ispitivanjima koja imaju za cilj pre svega isključivanje infekcije, potom hemato-loških i autoimunskih oboljenja. Postojanje mutacije u genu koja se povezuje sa autoin-flamatornim sindromima može nas nekad odvesti u suprotnom pravcu i udaljiti od dru-gih neutvrđenih uzroka bolesti.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (II)

**EFIKASNOST LANADELUMABA NA UČESTALOST NAPADA I AE-QOL  
KOD PACIJENATA SA HEREDITARNIM ANGIOEDEMOM U SRBIJI****Radovan Mijanović<sup>1</sup>, Gordana Kovačević<sup>2</sup>, Gordana Petrović<sup>3</sup>,  
Siniša Živković<sup>4</sup>, Slađana Andrejević<sup>1</sup>**<sup>1</sup>Klinika za alergologiju i imunologiju, Univerzitetski klinički centra Srbije, Beograd, Srbija<sup>2</sup>Odeljenje interne medicine, Opšta bolnica Užice, Užice, Srbija<sup>3</sup>Odeljenje kliničke imunologije i alergologije, Institut za majku i dete, Beograd, Srbija<sup>4</sup>Klinika za nefrologiju i kliničku imunologiju, Univerzitetski klinički centar Vojvodina,  
Novi Sad, Srbija[rmijanovic@yahoo.com](mailto:rmijanovic@yahoo.com)

ORCID iD: Radovan Mijanović  <https://orcid.org/0009-0008-3825-3560>  
Gordana Kovačević  N/A  
Gordana Petrović  <https://orcid.org/0000-0001-9115-7481>  
Siniša Živković  N/A  
Slađana Andrejević  <https://orcid.org/0000-0003-4822-1681>

Hereditarni angioedem usled deficijencije C1 inhibitora (HAE) je retko oboljenje, koji značajno utiče na život pacijenata. Lanadelumab, humanizovano monoklonalno antitelo protiv kalikreina u plazmi, je preporučeno kao prva linija lečenja za dugotrajnu profilaksu (DPT) napada HAE. Efikasnost lanadelumaba na učestalost napada bolesti i na kvalitet života pacijenata upotrebljavajući podatke iz realnog sveta nisu dosada objavljeni kod pacijenata sa HAE u Srbiji.

U našem ispitivanju sprovedena je retrospektiva studija koja je uključivala pacijente sa dijagnozom HAE tip 1, koji su imali nedovoljnu kontrolu simptoma sa terapijom prema potrebi. DPT sa lanadelumabom je započeta u četiri bolnice u Srbiji i pacijenti su primali terapiju u periodu od najmanje šest meseci. Klinički podaci su prikupljeni tokom šest meseci pre započinjanja lečenja DPT, kao i svaki mesec tokom lečenja. Pacijenti su popunjavali upitnik o kvalitetu života (AE-QoL) pre započinjanja lečenja, kao i šest meseci kasnije.

U ispitivanje je uključeno devet pacijenata medijane starosti  $41.9 \pm 14.7$  godina, od kojih su 5 (55.5%) bile žene. Medijana ukupnog broja HAE napada šest meseci pre započinjanja lečenja je iznosio 30 (19–54), dok je šest meseci kasnije bila 1 (0–2), pokazujući stističku značajnu redukciju učestalosti napada ( $p=0.008$ ). Medijana broja teških HAE napada analiziranih u istom intervalu je iznosio 17 (5–24) i 0 (0–1), sa istom statističkom značajnošću ( $p=0.008$ ). Šest meseci posle započinjanja DPT sa lanadelumabom 4 pacijenta (44.4%) nije imalo napade, dok su 5 pacijenata (55.5%) doživeli HAE napad. Samo 1 pacijent (11.1%) je prijavio jedan težak HAE napad. Kod svih pacijenata je pokazano poboljšanje kvaliteta života putem smanjenja ukupnog AE-QoL skora, kao i skorova u pojedinačnim domenima ( $p<0.05$ ).

Može se zaključiti da su svi naši pacijenti koji su lečeni lanadelumabom doživeli značajno smanjenje učestalosti napada HAE, kao i značajno poboljšanje kvaliteta života mereno upitnikom AE-QoL.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (II)

**TERAPIJA BUDUĆNOSTI HAE – ŠTA OČEKUJEMO I ČEMU SE NADAMO?**Dušanka Marković<sup>1</sup>, Marko Jović<sup>2</sup>, Dragana Ilić<sup>3</sup>, Maja Jović<sup>4</sup><sup>1</sup>Centar za medicinsku i kliničku biohemiju-Odsek za imunološku dijagnostiku, UKC Niš<sup>2</sup>Institut za histologiju i embriologiju Medicinskog fakulteta Univerziteta u Nišu<sup>3</sup>Klinika za pedijatriju, Odeljenje za gastroenterohepatologiju, UKC Niš<sup>4</sup>Centar za biomedicinska istraživanja Medicinskog fakulteta Univerziteta u Nišu[dudapaskas@yahoo.com](mailto:dudapaskas@yahoo.com)

ORCID iD: Dušanka Marković  <https://orcid.org/0009-0006-7125-5280>  
Marko Jović  <https://orcid.org/0000-0001-6802-4154>  
Dragana Ilić  N/A  
Maja Jović  N/A

Uvod: Hereditarni angioedem (HAE) je retko autozomno dominantno oboljenje koje se karakteriše recidivantnim otocima koji su samoograničavajući (prolaze spontano u roku od 1-5 dana). Mutacija gena za C1 inhibitor (C1-INH): SERPING1 dovodi do smanjene koncentracije C1-INH (HAE tip I) ili do smanjene funkcije C1-INH (HAE tip II). HAE sa normalnim C1-INH nastaje kao posledica mutacija gena za faktor XII, plazminogen, angiopoetin 1, kininogen, mioferlin, heparan-sulfat-glukozamin 3-O-sulfotransferazu 6. Genska terapija predstavlja prenos genetskog materijala u humane somatske ćelije sa ciljem lečenja ili prevencije bolesti. Mutirani gen ne kodira protein koji je neophodan organizmu. Ukoliko se u genom domaćina ubaci novi, "normalan gen", on će kodirati protein koji nedostaje. Danas postoji više od 7000 retkih bolesti, a za njih 80 % odgovorni su disfunkcionalni geni. Genske terapije mogu biti klasifikovane u dve grupe: ex vivo i in vivo.

Cilj rada: Prikazati najnovija saznanja na polju genske terapije za HAE.

Materijal i metode: U radu su prikazani rezultati studija i naučnih radova koje prikazuju efikasnost primenjene genske terapije za HAE.

Rezultati: Prve studije su se bazirale na modifikaciji SERPING1 gena (dostavljanje zdrave kopije SERPING1 gena u ćelije jetre). Ove studije su prekinute iz finansijskih, a ne bezbednosnih razloga. Najveći uspesi su postignuti na polju inaktivacije gena za kalikrein B1 (KLKB1) u jetri koji kodira prekalikrein. Prekalikrein je prekursor kalikreina i odgovoran je za oslobađanje bradikina iz visokomolekularnog kininogena. Bradikinin je glavni medijator u patogenezi HAE. Nedavno su objavljeni i prvi rezultati studije kojoj je cilj gen KLKB1: NTLA-2002 (faza 1 i 2), a zasniva se na in vivo CRISPR-Cas9 (clustered regularly interspaced short palindromic repeats-associated protein 9) tehnologiji editovanja genoma. Rezultati su ohrabrujući: kod svih pacijenata došlo je do značajnog pada koncentracije plazmatskog kalikreina (67-95%) koji je doznno zavistan, broj HAE napada je smanjen skoro kod svih pacijenata u proseku za 95%, pacijenti kod kojih je prekinuta primena dugotrajne profilakse su imali dobru kontrolu bolesti, nije bilo ozbiljnih neželjenih događaja kao ni neželjenih događaja povezanih za uzimanjem leka. Nedostaci studije su mali broj ispitanika, kratko trajanje, istovremena primena dugotrajne profilakse. Neophodan je nastavak istraživanja, ispitivanje na većem broju ispitanika - faza III, da se utvrdi uloga NTLA-2002 u terapiji HAE.

Zaključak: Genska terapija daje obećavajuće rezultate u istraživačkim studijama i predstavlja potencijalno trajno rešenje za lečenje i prevenciju genetičkih bolesti.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (III)

**DIŠENOVA MIŠIĆNA DISTROFIJA – NOVE TERAPIJSKE MOGUĆNOSTI****Dimitrije M. Nikolić<sup>1,2</sup>, Kristina Jovanović<sup>1</sup>**<sup>1</sup>Univerzitetna dečja klinika<sup>2</sup>Medicinski Fakultet u Beogradu[dimitrije.nikolic@gmail.com](mailto:dimitrije.nikolic@gmail.com)

ORCID iD:

Dimitrije M. Nikolić

 <https://orcid.org/0000-0003-4976-3116>

Kristina Jovanović

 <https://orcid.org/0009-0003-3161-6967>

DišenoVA mišićna distrofija (DMD) je najčešća distrofinopatija. Karakteriše je progresivna slabost skeletne muskulature nastale usled strukturnih promena u mišićima, usled nedostatka proteina distrofina. Nasleđuje se X vezano recesivno, a prvi simptomi se najčešće uočavaju kod dečaka između 3. i 4. godine života. Terapija se uglavnom zasniva na simptomatskoj terapiji, odnosno kortikosteroidnoj terapiji, lečenju kardiomiopatije i respiratornih komplikacija, kao i fizikalnom i ortopedskom tretmanu kontraktura i skolize kod pacijenata. Međutim, u poslednjih nekoliko godina u razvoju je više različitih modifikujućih terapijskih modaliteta, kojom je moguće promeniti prirodni tok bolesti, odnosno kojom je moguće manje ili više usporiti progresiju bolesti delujući na sam uzrok bolesti.

**Simptomatska terapija**

Simptomatska terapija kod pacijenata sa DMD se zasniva na primeni kortikosteroidne terapije (KT), terapije srčane slabosti i fizikalne terapije, odnosno ortopedske terapije za ublažavanje lokomotornih komplikacija. KT predstavlja standard lečenja DMD, bez obzira na poznate brojne neželjene efekte. Smanjujući nivo apoptoze i nekroze mišićnih ćelija, KT usporava oštećenje skeletne muskulature, čime utiče na poboljšanje respiratorne funkcije, odlaže razvoj skolioze i smanjuje incidencu kardiomiopatija. Efekti KT se vide već posle 1-3 meseca, u vidu bolje motorne spremnosti, povećanja snage mišića, kao i boljih rezultata svih motornih testova („Gower’s time“, šestominutni test hoda, penjanje uz stepenice, podizanje težine, spirometrija). Međutim, pored povoljnih, postoje i brojni neželjeni efekti terapije, te je potrebno minuciozno praćenje ovih pacijenata. Od KT terapije kod DMD najčešće se koriste prednizon, deflazakort i vamorolon.

Kardiomiopatija predstavlja neizostavnu i najtežu komplikaciju DMD. Kada nastupi kardiomiopatija u terapiju se uvode ACE inhibitori i beta blokatori, koji usporavaju progresiju slabosti srca. Pored toga, neophodna je fizikalna terapija u cilju odlaganja atrofije mišića i kontraktura. Indikovane su pasivne vežbe istezanja, kao i neke lakše vežbe kako bi se izbegla atrofija mišića. Kada je kontraktura značajna, pristupa se ortopedskim intervencijama, najpre upotreba ortoza i drugih pomagala. Ortopedskoj hirurgiji se pristupa kasnije kada je bolest već uznapredovala, kako bi se smanjile kontrakture zglobova.

**Inovativna modifikujuća terapija**

Tokom poslednjih godina, razvijeno je više modaliteta terapije koje mogu promeniti prirodni tok i usporiti progresiju bolesti. Glavni cilj ove terapije je da se poveća sinteza proteina distrofina. Među njima su: virusni vektori, terapija usmerena na stop kodone, terapija preskakanja egzona, inhibitori histon deacetilaze.

Terapija virusnim vektorima (Adeno-associated virus vectors: Delandistrogene moxeparovoc) je dizajnirana da dostavi određene količine mikrodistrofina mišićima (147 kDa u odnosu na distrofin od 427 kDa). Obzirom da je ovaj protein manje molekulske mase, on je sličan proteinu koji se sintetiše kod pacijenata sa Bekеровom mišićnom distrofijom koja predstavlja značajno lakši oblik bolesti sa kasnijim nastankom. U kliničkim studijama je dokazano da već posle godinu i po dana od početka terapije, pacijenti oboleli od DMD imaju veću ekspresiju mikrodistrofina u mišićima, sa smanjenjem frakcije masnog tkiva. Međutim, još uvek nisu poznati udaljeni efekti ove terapije, a zbog potencijalnog aktiviranja imunskog sistema na samu terapiju. Danas se radi na razvoju imunosupresiva koji bi omogućili korišćenje ove terapije u dužem vremenskom periodu.

Terapija usmerena na stop kodone (Stop codon read through - Ataluren) je vid terapije koja se koristi kod DMD pacijenata sa takozvanim „besmislenim“ mutacijama (nonsense mutacije). Kod ovih pacijenata, usled postojanja prevremenog „stop“ kodona dolazi do prevremenog prekida translacije proteina, što vodi ka stvaranju manjeg i nefunkcionalnog proteina. Ova terapija deluje tako što u interakciji sa ribozomima omogućava da se postave amino kiseline (AK) na mesto prevremenog stop kodona i na taj način se nastavlja dalja translacija proteina. Rezultat je semifunkcionalan de novo protein, tako da je klinička slika blaža. Povoljni efekti terapije se vide u testu šestominutnog hoda, odlaganju gubitka sposobnosti samostalnog hoda i odlaganju smanjenja FVC ispod 60% za bar tri godine.

Terapija usmerena na preskakanje egzona (Exon skipping: Viltolarsen, Eteplirsen i dr.) se zasniva na konverziji out-of-frame DMD mutacija u in-frame mutacije. To su oligonukleotidi koji se vezuju za preinformacionu RNK i pored isecanja („splicing“) introna, uklanjaju i susedni egzon koji je pogođen mutacijom (delecija). Danas postoje dve takve terapije, Eteplirsen koji je usmeren na „preskakanje“ egzona 51 i Viltolarsen koji je usmeren na egzon 53. Efekti terapije se postižu ukoliko se uspostavi zadovoljavajuća koncentracija leka u mišićnim vlaknima, kako bi mogli precizno da deluju na egzon sa mutacijom. Najbolji način da se to postigne je parenteralno davanje terapije.


Inhibitor histon deacetilaze (HDAC) (Givinostat) ima za cilj da obnovi reperacione mehanizme u mišićima i na taj način smanji njihovo oštećenje.

U mišićima zdravih osoba reperacioni mehanizmi se aktiviraju čim postoji određeni vid oštećenja mišićnih vlakana, dok kod pacijenata obolelih od DMD, nedostatak distrofina dovodi do učestalijih oštećenja mišića koji vrlo brzo iscrpe reperacione mehanizme. Vremenom zbog sve većeg nastanka oštećenja, a oslabljenih reperacionih mehanizama, dolazi do nekroze mišićnih vlakana sa posledičnom fibrozom i povećanjem frakcije masnog tkiva u mišićima. HDAC promoviše kondenzaciju hromatina te je obmotana DNK u tom stanju transkripciono neaktivna i posledično postoji inhibicija regeneracije mišića. Inhibitor HDAC promoviše relaksaciju hromatina i time omogućava translaciju faktora za regeneraciju mišića, smanjujući inflamaciju, fibrozu i nekrozu mišićnih ćelija.

### Zaključak

DMD je progresivna neurološka bolest, sa brojnim sistemskim komplikacijama, zbog čega zahteva multidisciplinarni pristup lečenju i praćenju ovih pacijenata. Ranije se terapija zasnivala samo na simptomatskoj terapiji, dok danas, zahvaljujući boljem razumevanju molekularno genetske osnove bolesti, dolazi do razvoja „kauzalne“ terapije, čime se menja priroda i klinički tok bolesti. Korišćenjem oba vida terapije omogućeno je produžavanje životnog veka pacijenata sa DMD, ublažavanje kliničke slike, odlaganje kardiovaskularnih i respiratornih komplikacija bolesti, čime se značajno poboljšava kvalitet života ovih pacijenata.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (III)

**HIDRADENITIS SUPPURATIVA – ZNAČAJ PRAVOVREMENE  
DIJAGNOSTIKE I LEČENJA****Dragana Lazarević**<sup>1</sup>Klinika za pedijatriju, UKC Niš<sup>2</sup>Medicinski fakultet, Univerzitet Niš[lazarevic.qaaa@gmail.com](mailto:lazarevic.qaaa@gmail.com)ORCID iD: Dragana Lazarević  <https://orcid.org/0000-0001-8200-2859>

Hidradenitis suppurativa (HS) je hronična inflamatorna bolest, kod koje dolazi do nekrotizirajućeg zapaljenja apokrinih znojnih žlezdi. Patogeneza nije do kraja razjašnjena, ali se zna da kod genetski predisponiranih osoba primarno dolazi do opstrukcije folikula dlake usled poremećaja folikularne keratinizacije. Usled toga sekundarno dolazi do imunološke reakcije i nastanka inflamatornog odgovora i formiranja apscesa. Nastali apscesi često perforiraju stvarajući sinusne kanale i ožiljne promene narušavajući estetiku. HS se češće javlja kod ženskog pola, a promene su najčešće lokalizovane aksilarno (pazuha), perianalno, ingvinalno (prepone) i perigenitalno. Postoji nekoliko sistema za klasifikaciju težine HS koji se koriste u svakodnevnoj kliničkoj praksi. Najzastupljeniji je Hurley sistem, koji kliničke manifestacije svrstava u tri stadijuma: Prvi stadijum se karakteriše postojanjem jedne ili više lezija, bez prisustva sinusnih kanala, bez ili sa malim brojem ožiljaka; Drugi stadijum podrazumeva postojanje rekurentnih lezija uz postojanje zdrave kože između, sa formiranjem sinusnih kanala i ožiljaka; Treći stadijum karakterišu multiple lezije koje se protežu duž cele zahvaćene regije, bez zona zdrave kože, i stvaranje ožiljaka. Sartorijus skoring sistem boduje broj postojećih nodusa, ožiljaka u zahvaćenim regijama i daje precizniji skor aktivnosti bolesti, ali je u svakodnevnom kliničkom radu manje korišćen. Diferencijalno dijagnostički treba razmišljati i isključiti i druge bolesti poput sarkoidoze, tuberkuloze, hronične granulatozne bolesti i neke od autoimunih bolesti poput inflamatornih bolesti creva, artritisa, spondiloartropatija. Lečenje je tesko i dugotrajno, zavisi od *stadijuma* bolesti u momentu postavljanja dijagnoze i zahteva multidisciplinarni pristup, po potrebi i **hirurško lečenje**. Obzirom da HS ima hroničan tok, ima veliki uticaj na kvalitet života, profesionalnu aktivnost i psihoemocionalno stanje bolesnika. Zato je pravovremeno postavljena dijagnoza, adekvatno sprovedeno lečenje i saradnja pacijenta ključna da bi se postigli optimalni rezultati i omogućilo normalno funkcionisanje obolelih.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (III)

**KONGENITALNA SFEROcitoZA****Danijela Jovančić Petković**<sup>1</sup>Klinika za pedijatriju, UKC Niš<sup>2</sup>Katedra za pedijatriju Medicinskog fakulteta Univerziteta u Nišu[jovancic.danijela@yahoo.com](mailto:jovancic.danijela@yahoo.com)ORCID iD: Danijela Jovančić Petković  <https://orcid.org/0009-0003-9093-5327>

Genetski uslovljen strukturni defekt membrane eritrocita u osnovi je nastanka kongenitalne sferocitoze. Ovakvi eritrociti nisu u mogućnosti da zadrže svoj uobičajeni bikonkavni oblik koji je funkcionalno značajan za ove ćelije. Zbog urođenog defekta proteinskih elemenata ćelijskog omotača, dolazi do promene oblika eritrocita i povećane propustljivosti membrane za elektrolite i vodu, te se formira sferični oblik koji je izuzetno nestabilan.

Prvi membranski protein koji je povezan sa nastankom hereditarne sferocitoze bio je spektrin. Danas je poznato da je za nastanak sferocitoze odgovoran veći broj različitih mutacija u genima odgovornim za sintezu različitih proteinskih komponenti ćelijske membrane eritrocita. Najzastupljenije su mutacije u genu za ankirin (ANK1), po učestalosti slede mutacije za  $\beta$  spektrin (SPTB),  $\alpha$  spektrin (SPTA1), band-3 protein (SLC4A1) i protein 4.2 (EPB42). Nasleđivanje može biti po autozomno dominantnom ili recesivnom modelu.

Urođena sferocitoza ima širok spektar fenotipskog ispoljavanja pa klinička prezentacija i tok bolesti mogu varirati od asimptomatskih slučajeva sa odstupanjem eritrocitnih parametara kao jedinom manifestacijom, pa sve do teških kliničkih formi praćenih komplikacijama koje ponekad mogu biti i životno ugrožavajuće. S obzirom da ne postoji specifična terapija, tretman osoba sa sferocitozom svodi se na sprečavanje i lečenje komplikacija. Za pedijatrijsku populaciju preporučuje se održavanje nivoa hemoglobina iznad 7 do 8 g/dl, dok kod neonatusa pri donošenju odluke o primeni transfuzije eritrocita treba uzeti u obzir i hemodinamsku stabilnost deteta i intenzitet prisutne hemolize.

Splenektomija je terapijska opcija koja ima najznačajniju ulogu kod osoba sa teškom formom bolesti kod kojih se tegobe gotovo u potpunosti povlače nakon uklanjanja slezine kao centralnog mesta razgradnje eritrocita. Važna uloga slezine u razvoju imunskog sistema nalaže da splenektomiju odložimo i kad god je moguće ne izvodimo pre navršenih 5 godina. Opasnost od teških infekcija kod osoba bez slezine posebno je prisutna kada je reč o bakterijama kao što su *Streptococcus pneumoniae*, *Neisseria meningitidis*, *Haemophilus influenzae*. Aдекватna vakcinacija protiv ovih prouzrokovaca, kao i pravovremeni tretman svake infekcije obavezni su za osobe kod kojih je iz bilo kog razloga došlo do uklanjanja slezine.

Hereditarna sferocitoza i danas predstavlja nedovoljno prepoznat problem i kao takva vremenom može dovesti do ozbiljnih komplikacija. Prisustvo mikrocitne anemije koja ne odgovara na primenu preparata gvožđa, mora biti indikacija za dodatna ispitivanja kako bi se blagovremeno rasvetlila njena etiologija.

## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (III)

**PRUNE BELLY SYNDROM – PRIKAZ SLUČAJA****Bojana Cokić**

Privatna pedijatrijska ordinacija "LAZARICA pedijatim", Zaječar

[cokicb@gmail.com](mailto:cokicb@gmail.com)ORCID iD: Bojana Cokić  <https://orcid.org/0009-0003-3009-1812>

Prune Belly sindrom (PBS) je retka kongenitalna bolest sa incidencom od 1 na 30.000–50.000 živorođenih. Prvi ga je opisao Frolish 1839. godine, 1901. godine Osler daje ime sindromu, Obrinsky 1949. god. sumira rezultate. Preko 95% obolelih su dečaci, a samo 3-5% devojčice. Ugrožene devojčice pokazuju samo odsustvo abdominalnih mišića. 75% obolelih imaju i plućne, skeletne, srčane i digestivne malformacije. Međutim anomalije urinarnog trakta su glavni prognostički faktor. Postoji genetska predispozicija. Takođe se češće javlja kod sindroma udruženih sa hromozomskim abnormalnostima kao što je trizomija hromozoma 18 i trizomije hromozoma 21. Prenatalno se ultrazvukom mogu utvrditi postojeće anomalije urinarnog trakta. Po rođenju se dijagnoza postavlja na osnovu kliničkog pregleda, analiza krvi, rendgenskog i ultrazvučnog pregleda urinarnog trakta. Kada se postavi dijagnoza, lečenje je simptomatsko. Hirurškim putem se koriguju abnormalnosti urinarnog trakta i testisa.

Prikaz slučaja: U odeljenje dečije hirurgije naše bolnice, sa Regiona se upućuje novorođenče »neobično« izgleda trbušne muskulature. Novorođenče je bilo u prvom danu života sa prosečnim antropometrijskim parametrima, vitalno. Kliničkim pregledom dežurnog pedijatra (dečiji hirurđ dolazi po pozivu), postavlja se dijagnoza Prune belly sindroma. U našoj bolnici započeto ispitivanje, nastavljeno u tercijarnoj ustanovi i potvrđuje se dijagnoza Prune Belly syndroma. Pacijent je imao tipičan trijas sindrom- stomak "suvih šljiva", izraženu hydronefroza i kriptorhizam. Lečen simptomatski i hirurški (bez silikonskih implanta), ali zbog bubrežne insuficijencije dolazi do letalnog ishoda u uzrastu školskog deteta.

Zaključak: Prune Belly sindrom je složena urođena malformacija koja pogađa uglavnom dečake. Insuficijencija bubrega je glavni uzrok smrti. Rani antenatalni ultrazvuk može otkriti anomalije, a rano i multidisciplinarno lečenje ove bolesti može poboljšati prognozu sindroma stomaka "suve šljive".



## Sesija: SIMPTOMI RETKIH BOLESTI I ZNAČAJ RANOG PREPOZNAVANJA (III)

**INTERNACIONALNI KONSENZUS I KRITERIJUMI ZA DIJAGNOSTIKOVANJE SEPSE I SEPTIČNOG ŠOKA KOD DECE****Marija Stević<sup>1</sup>, Ivana Budić<sup>2</sup>, Vesna Marjanović<sup>2</sup>, Marija Srceva-Jovanovski<sup>3</sup>**<sup>1</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Univerzitetska dečja klinika, Beograd, Srbija<sup>2</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Nišu, Klinika za anesteziju i intenzivnu terapiju, Univerzitetski klinički centar Niš, Srbija<sup>3</sup>Ss."Cyril and Methodious", UKIM, University in Skopje, Medical Faculty, University Clinic for Anesthesia Reanimation and Intensive Care, Skopje, North Macedonia[mamarija74@gmail.com](mailto:mamarija74@gmail.com)

ORCID iD: *Marija Stević*  <https://orcid.org/0000-0001-9714-1683>  
*Ivana Budić*  <https://orcid.org/0000-0001-5364-924X>  
*Vesna Marjanović*  <https://orcid.org/0000-0003-4435-9309>  
*Marija Srceva-Jovanovski*  <https://orcid.org/0000-0002-3105-0081>

Sepsa je vodeći uzrok smrti dece širom sveta. Prema poslednjim podacima, procenjuje se da je 2017. godine oko 25 miliona dece obolelo od sepse širom sveta, što je dovelo do više od 3 miliona smrti. Trenutni pedijatrijski specifični kriterijumi za sepsu objavljeni su 2005. godine na osnovu mišljenja stručnjaka. Treći međunarodni konsenzus definicije za sepsu i septički šok (Sepsis-3) 2016. godine definisao je sepsu kao disfunkciju organa koja ugrožava život uzrokovanu neregulisanim odgovorom domaćina na infekciju, ali su iz definicije isključena deca. Korišćenjem međunarodne ankete, sistematskog pregleda i analize više od 3 miliona pedijatrijskih zdravstvenih podataka, razvijeni su novi kriterijumi za sepsu i septički šok kod dece. Pedijatrijska sepsa kod dece mlađe od 18 godina sa sumnjom na infekciju identifikovana je sa najmanje 2 poena u novom Phoenix Sepsis Score-u, uključujući disfunkciju respiratornog, kardiovaskularnog, koagulacionog i/ili neurološkog sistema. Septički šok se definiše kao sepsa sa najmanje 1 kardiovaskularnom poenom u Phoenix Sepsis Score-u, što uključuje tešku hipotenziju za uzrast, nivo laktata u krvi preko 5 mmol/L ili potrebu za vazoaktivnim lekovima. Mnogi pedijatrijski pacijenti koji su preživeli sepsu mogu imati dugoročne fizičke, kognitivne, emocionalne i psihološke posledice, što utiče na kvalitet života njih i njihovih porodica.

Ključne reči: sepsa, septični šok, deca, Phoenix Sepsis Score


Sesija: GLAS PACIJENATA

PROBLEMI SA KOJIMA SE SUSREĆU PACIJENTI OBOLELI OD RETKIH BOLESTI

## ŠTA SMO POSTIGLI OD OSNIVANJA? RADILI JESMO I OMOGUĆILI DA TERAPIJA ZA EOE BUDE DOSTUPNA NAŠIM PACIJENTIMA

**Marija Mitrović**

[eoeviseodalerigije@gmail.com](mailto:eoeviseodalerigije@gmail.com)

ORCID iD: [Marija Mitrović](#)  N/A

Uvod: Nacionalno udruženje "EoE-Više od alergije" godinu dana postoji i bavi se podrškom obolelih od retkih bolesti gastrointestinalnog trakta, alergija i autoimunih bolesti.

Cilj: Kroz rad prikazaćemo na koje načine smo pomogli i pružili podršku pacijentima udruženja.

Zaključak: kroz sav rad i aktivnosti postigli smo mnogo, a posebno smo ponosni što su pacijenti dobili biološku terapiju.

Sesija: GLAS PACIJENATA

PROBLEMI SA KOJIMA SE SUSREĆU PACIJENTI OBOLELI OD RETKIH BOLESTI

## AUTIZAM U PORODICI – IZAZOVI

Mira Stjepanović<sup>1</sup>, Jasmina Milošević<sup>2</sup>

<sup>1</sup>KBC "Dr Dragiša Mišović"- Dedinje, Bolnica za dečije plućne bolesti i TBC

<sup>2</sup>Udruženje Sanus Habitus

[mira.stjepanovic1@gmail.com](mailto:mira.stjepanovic1@gmail.com)

ORCID iD: *Mira Stjepanović*  N/A

*Jasmina Milošević*  N/A

Autizam predstavlja neurorazvojni poremećaj koji se ispoljava kroz probleme u čulnom opažanju, govoru, mišljenju i razumevanju socijalnih situacija. Etiologija je multifaktorijalna sa uticajem na razvoj mozga, strukturu i funkcionisanje. Javlja se u prve tri godine života.

Autizam nije bolest nego stanje u kojem se i sa kojim se živi čitav život, ne utiče samo na dete, već na celokupnu porodicu. Autizam može da se desi svakoj porodici, bez obzira na rasnu, nacionalnu, etničku pripadnost, socijalni i ekonomski status nije retka pojava, četvorostruko je učestalija kod dečaka, nego kod devojčica.

Kao jedan od prvih izazova je postavljanje dijagnoze autizma. U velikom broju slučajeva roditelji su ti koji će prvi primetiti nedoslednosti i odstupanja u razvoju njihovog deteta.

Put do postavljanja dijagnoze je težak i spor.

Nakon postavljanja dijagnoze autizma važna je podrška članova porodice, prijatelja, okoline, kao i celokupnog društva.

Roditelji će nailaziti na teškoće u obrazovnom sistemu, u zajednici, institucijama... Kako pomoći?

Kreiranje individualnih programa podrške u kojima učestvuju osobe sa autizmom, roditelji, članovi porodice, terapeuti, stručnjaci, kao i celokupno društvo, neophodno je za poboljšanje životnog ishoda osoba sa autizmom. Primeri iz sveta govore da osobe sa autizmom mogu završavati razne škole, fakultete, osposobljavati se za razna zanimanja.

Ključno za uspostavljanje mreže podrške jeste pomaganje porodici i prijateljima da razumeju šta je autizam i kako utiče na dete. Baka i deka obično imaju posebnu vezu sa svojim unucima i mogu da pomognu roditeljima otvorenim i konstruktivnim pristupom, što utiče da porodica ima srećnije, zdravije i snažnije odnose.

Rana intervencija obuhvata ranu dijagnostiku, tretman i uključivanje u obrazovni proces, što je ključno za decu sa autizmom. Tako im se može pomoći da razviju socijalne i komunikacione veštine, postanu samostalniji i vode ispunjeniji i produktivniji život.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**BILIARY ATRESIA: OUTCOMES OF COLLABORATIVE TREATMENT BETWEEN TWO SOUTHERN EUROPEAN CENTERS AND IMPORTANCE OF NEONATAL SCREENING****Aleksandar Sretenović, Sanja Sindić, Dragana Vujović, Polina Pavićević, Milan Slavković, Nina Ristić, Đorđe Pavlović, Nenad Zdujić**[alexmd64@gmail.com](mailto:alexmd64@gmail.com)

ORCID iD:	<i>Aleksandar Sretenović</i>	 <a href="https://orcid.org/0009-0008-1868-7695">https://orcid.org/0009-0008-1868-7695</a>
	<i>Sanja Sindić</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-9794-9743">https://orcid.org/0000-0002-9794-9743</a>
	<i>Dragana Vujović</i>	 <a href="https://orcid.org/0009-0003-5329-5439">https://orcid.org/0009-0003-5329-5439</a>
	<i>Polina Pavićević</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-2206-1846">https://orcid.org/0000-0002-2206-1846</a>
	<i>Milan Slavković</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-9446-3959">https://orcid.org/0000-0002-9446-3959</a>
	<i>Nina Ristić</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-2731-3042">https://orcid.org/0000-0003-2731-3042</a>
	<i>Đorđe Pavlović</i>	 <a href="https://orcid.org/0000-0001-8481-9723">https://orcid.org/0000-0001-8481-9723</a>
	<i>Nenad Zdujić</i>	 <a href="https://orcid.org/0009-0001-2610-8891">https://orcid.org/0009-0001-2610-8891</a>

**Background:** Biliary atresia is a rare but serious condition in infants that leads to bile duct obstruction and liver damage. The Kasai hepatopertoenterostomy (HPE) is the primary surgical treatment, but many patients eventually require liver transplantation.

**Goal:** This study aimed to evaluate challenges associated with the diagnosis and treatment of biliary atresia and to present our treatment outcomes.

**Methods:** This retrospective study examined 26 biliary atresia patients treated at two south European hospitals between 2014 and 2024. The diagnostics and Kasai HPE were done in Belgrade, Serbia while liver transplantation if needed was done in Bergamo, Italy.

**Results:** The median age at first admission was 53.8 days, with jaundice being the most common presenting symptom. All patients underwent the Kasai HPE except two, at an average age of 59.8 days. Post-Kasai complications included most commonly cholangitis (43.48%) and portal hypertension (50%). Liver transplantation was necessary for 17 patients (70.83%) at a mean age of 26 months. The survival rate after liver transplantation was 100% at an average last follow-up of 6 years and 9 months.







**Conclusion:** The study is limited by its small sample size. Results highlight the need for liver transplantation in most patients with biliary atresia despite current treatments. Further research into the disease's cause and new treatment options is needed. The high survival rates after transplantation offer hope, but the study acknowledges the need to evaluate the long-term impact on patients' quality of life. A national screening program in Serbia is necessary to enhance outcomes for children with biliary atresia.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**PRAKTIČNE SMERNICE ZA KLINIČKU EVALUACIJU I PRAĆENJE PACIJENATA  
SA SKELETNOM DISPLAZIJOM****Marija Mijović, Goran Čaturilo, Jelena Ruml Stojanović,  
Aleksandra Miletić, Brankica Bosankić, Maja Dedović**

Univerzitetska dečja klinika u Beogradu, Srbija

[marija.mijovic@udk.bg.ac.rs](mailto:marija.mijovic@udk.bg.ac.rs)

ORCID ID:	Marija Mijović	 <a href="https://orcid.org/0009-0001-7854-5508">https://orcid.org/0009-0001-7854-5508</a>
	Goran Čaturilo	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-2753-3096">https://orcid.org/0000-0003-2753-3096</a>
	Jelena Ruml Stojanović	 N/A
	Aleksandra Miletić	 N/A
	Brankica Bosankić	 N/A
	Maja Dedović	 N/A

Skeletne displazije su heterogena grupa hereditarnih bolesti sa različitim skeletnim manifestacijama. Njihova zbirna incidencija na rođenju aproksimativno iznosi oko 1.500. Prema najnovijoj klasifikaciji skeletnih displazija iz 2023. godine ukupno je definisano 771 entiteta i 552 uzročna gena, uz stratifikaciju oboljenja u 41 grupu prema molekularnim, kliničkim i radiografskim kriterijumima.

Cilj je da naše višegodišnje iskustvo u kliničkom radu sa obolelima od skeletnih displazija, kao i pretraga medicinske literature, posluže za kreiranje praktičnih smernica namenjenih genetičarima, pedijatrima, ortopedima, radiolozima i lekarima drugih specijalnosti koji se u svom radu susreću sa obolelima.






Sproveli smo retrospektivnu evaluaciju fenotipskih i genotipskih karakteristika i toka bolesti za 203 pacijenata sa sumnjom na skeletnu displaziju iz baze Službe kliničke genetike Univerzitetske dečje klinike u Beogradu. Kreiranje praktičnih smernica je pored ličnog profesionalnog iskustva uključilo i pretragu medicinske literature na ovu temu.

Kada govorimo o skeletnim displazijama u načelu neupitno je da postoji veoma velika heterogenost, uz specifične karakteristike svake grupe iz klasifikacije ponaosob. Uz to se kod mnogih oboljenja sreću varijabilna ekspresivnost i nepotpuna penetrantnost. Međutim, izvesne zaključke u radu sa ovim pacijentima je moguće ekstrapolirati u kreiranje praktičnih smernica. Predložili smo strategiju dijagnostičke obrade i praćenja obolelih od skeletnih displazija. Protokol postupanja podrazumeva sledeće: 1) dobijanje relevantnih podataka anamnezom/heteroanamnezom i iz fizikalnog pregleda obolelog; 2) tumačenje rezultata laboratorijskih analiza; 3) radiološku obradu; 4) praćenje rasta; 5) prevenciju respiratornih komplikacija; 6) smanjivanje prevalencije hroničnog bola; 7) upravljanje ostalim komplikacijama uz pravljenje individualnog plana praćenja; 8) osvrt na kvalitet života obolelog i psihosocijalni aspekt bolesti i 9) edukaciju obolelih i osnaživanje njihovog međusobnog povezivanja.

Postupanje po predloženim smernicama omogućava postavljanje preciznije kliničke sumnje na određenu skeletnu displaziju prilikom kontakta sa obolelima, kao i njihovo bolje i ujednačeno kliničko praćenje i lečenje. Neizmerno je važno deljenje iskustava i znanja među lekarima različitih specijalnosti koji se bave lečenjem obolelih od skeletnih displazija.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**SINDROM ALISE U ZEMLJI ČUDA – OD FIKCIJE DO REALNOSTI: PRIKAZ SLUČAJA****Kristina Jovanović<sup>1</sup>, Tijana Radović<sup>1</sup>, Aleksandar Dimitrijević<sup>1,2</sup>,  
Ivana Bosiočić<sup>1</sup>, Jelena Janković<sup>1</sup>, Dimitrije Nikolić<sup>1,2</sup>**<sup>1</sup>Univerzitetska Dečija Klinika, Beograd, Srbija<sup>2</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Srbija[kristina.jovanovic104@gmail.com](mailto:kristina.jovanovic104@gmail.com)

ORCID iD:	Kristina Jovanović	 <a href="https://orcid.org/0009-0003-3161-6967">https://orcid.org/0009-0003-3161-6967</a>
	Tijana Radović	 N/A
	Aleksandar Dimitrijević	 N/A
	Ivana Bosiočić	 N/A
	Jelena Janković	 N/A
	Dimitrije Nikolić	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-4976-3116">https://orcid.org/0000-0003-4976-3116</a>

**Uvod:** Percepcija predstavlja najsloženiji proces obrade, organizovanja i tumačenja sebe, pojava i predmeta iz okoline dobijenih putem čula. Poremećaji percepcije mogu izazvati različite alteracije u načinu na koji vidimo oblike, veličine i boje, stvarajući distorzije stvarnosti.

**Cilj:** Prikaz pacijenta sa tranzitornim poremećajem percepcije sa početkom u uzrastu od 7 godina.

**Materijal i metode:** Podaci su dobijeni kliničkim pregledom i sumiranjem svih anamnestičkih, kliničkih i dijagnostičkih procedura obavljenim u našoj ustanovi.

**Retultati:** Naš pacijent je dečak uzrasta 7 godina koji dolazi na pregled neurologa zbog svakodnevnih epizoda „približavanja i udaljavanja“, kao i „uvećavanja i smanjivanja“ predmeta iz svoje okoline. Tokom ovih epizoda je svestan, komunikativan, ali uplašen, delom uspostren i konfuzan, sve trajanja oko 10 minuta, nakon čega se normalno ponaša i rekonstruiše događaj. Ove epizode su u početku su bile povremene, potom svakodnevne, više puta tokom dana, čak i tokom noći. Lična i porodična anamneza su uredne, kao i pedijatrijski i neurološki nalaz. Na MR pregledu glave osim postojanja nepotpune inverzije dela tela i repa hipokampus desno kao minor anomalije, nisu uočene druge patološke promene. Sve druge pretrage (EEG, serologija na EBV, adenovirus, CMV, HSV i coxakie virus) su bile uredne. Navedene tegobe su trajale oko 3 meseca i spontano prošle, nakon čega je bio bez simptoma. Na osnovu anamneze, kliničke slike i svih pretraga postavili smo sumnju na sindrom Alise u zemlji čuda.

**Zaključak:** Sindrom Alise u zemlji čuda predstavlja redak tranzitorni poremećaj percepcije sebe i/ili okoline, što može biti praćeno depersonalizacijom, derealizacijom i poremećajem percepcije vremena. Uzrok i patofiziološki mehanizmi su nepoznati, a najčešće se povezuje sa migrenom, EBV virusnom infekcijom, konzumacijom nekih lekova i epilepsijom frontalnog ili temporalnog režnja. Klinička slika je raznolika i ne postoje jasni kriterijumi za postavljanje dijagnoze, zbog čega predstavlja izazov za lekare. Dijagnoza se postavlja klinički, odnosno anamnezom o poremećaju percepcije sebe i/ili okoline, putem metode isključenja drugih entiteta i uz pomoć dodatnih pretraga (MR glave, EEG, virusologije, toksikologije krvi). Imajući u vidu da klinički simptomi najčešće prestaju spontano, potrebno je uzeti detaljnu anamnezu i pažljivo evaluirati kliničke simptome kod ovih pacijenata, u cilju prevencije široke i nepotrebne dijagnostike i lečenja.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**HEMOLIZNA BOLEST FETUSA I NOVOROĐENČETA IZAZVANA ANTITELIMA  
NA RETKE ERITROCITNE ANTIGENE****Milica Jovičić<sup>1</sup>, Svetlana Stojković<sup>1</sup>, Vesna Veković<sup>2</sup>**<sup>1</sup>KBC "Dr Dragiša Mišović-Dedinje", Bolnička banka krvi, Beograd, Srbija<sup>2</sup>KBC "Dr Dragiša Mišović-Dedinje", Dečija bolnica za plućne bolesti i tuberkulozu,  
Beograd, Srbija[mimast@yahoo.com](mailto:mimast@yahoo.com)

ORCID iD:

Milica Jovičić

 <https://orcid.org/0009-0007-5012-8781>

Svetlana Stojković

 N/A






Vesna Veković

 <https://orcid.org/0000-0002-7782-0977>

Hemolizna bolest fetusa i novorođenčeta (HBFN) je ozbiljna komplikacija u trudnoći usled aloimunizacije majke na fetalne eritrocitne antigene nasleđene od oca, koja može da dovede do hemolize fetalnih eritrocita i anemije. Nelečena, progresivna anemija fetusa može dovesti do hepatosplenomegalije, srčane dekompenzacije, fetalnog hidropsa i perinatalne smrti. Hemolitička bolest fetusa i novorođenčeta (HBFN) izazvana anti-D antitelom bila je teška i fatalna pre razvoja RhD imunološke profilakse. Odgovarajući skrining i univerzalna primena Rh imunoglobulina su u velikoj meri smanjili incidencu HDFN. Trudnoća, transfuzija i transplantacija povećavaju šanse za formiranje drugih aloantitela koja imaju potencijal da dovedu do razvoja HBFN. Aloantitela usmerena na više od 50 non-ABO antigena mogu da dovedu do HBFN, a mnogi eritrocitni antigeni su retroaktivno prvi put identifikovani nakon rođenja novorođenčeta sa hidropsom. Većina klinički značajnih slučajeva HBFN je posledica stvorenih aloantitela protiv antigena sistema Rh, Kell, Duffy, Kidd i MNS, sa 1/300-1/600 živorođenih beba koje su pogođene aloimunizacijom majke. Redak fenotip D- karakteriše odsustvo RhCcEe antigena i prisustvo samo D antigena na eritrocitima. Žene sa ovim fenotipom, koje su imale prethodne trudnoće mogu da stvore anti-Rh17 antitelo, što može izazvati tešku fetalnu hemoliznu anemiju ili smrt fetusa u narednim trudnoćama. Tretman trudnoće kod žene sa Kell-null fenotipom takođe može da predstavlja izazov. Imuni sistem ovih trudnica može da stvori antitelo koje je usmereno protiv svih antigena Kell sistema i može da dovede do teških oblika HBFN. Hitne transfuzije, posebno intrauterine i eksangvinotransfuzije, predstavljaju veliki problem ako nisu dostupni kompatibilni eritrociti retkog fenotipa u bilo kom registru tipiziranih davalaca u svetu. HBFN izazvana aloimunizacijom na neki retki antigen predstavlja izazov za bolničku banku krvi od adekvatne identifikacije antitela, postojanja mogućnosti da su neka antitela maskirana i posebno u obezbeđivanju transfuziološke podrške za fetus i majku. Kroz kontinuirane zajedničke napore ginekologa, hematologa, lekara transfuzijske medicine, neonatologa i istraživača u molekularnoj dijagnostici briga o fetusima i novorođenčadi koja su u riziku za HBFN i majkama se stalno poboljšava kroz razvijanje osjetljivijih i preciznijih testova, posebno molekularnih i neinvazivnih dijagnostičkih procedura.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**RETKE UROLOŠKE ANOMALIJE – „ZINNER SINDROM“****Saša Milivojević<sup>1</sup>, Đorđe Topalović<sup>2</sup>, Ivana Filipović<sup>3</sup>, Slađana Mihajlović<sup>4</sup>, Ivana Dašić<sup>1</sup>**<sup>1</sup>Univerzitetska dečja klinika u Beogradu, Beograd, Srbija<sup>2</sup>Medicinski fakultet univerziteta u Beogradu, Beograd, Srbija<sup>3</sup>KBC Dragiša Mišović, Odeljenje pedijatrije, Beograd, Srbija<sup>4</sup>KBC Dragiša Mišović, Bolnica za ginekologiju i akušerstvo, Beograd, Srbija[aleksandarsasamilivojevic@gmail.com](mailto:aleksandarsasamilivojevic@gmail.com)

ORCID iD:	Saša Milivojević	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-4152-8165">https://orcid.org/0000-0002-4152-8165</a>
	Đorđe Topalović	 N/A
	Ivana Filipović	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-1042-6411">https://orcid.org/0000-0003-1042-6411</a>
	Slađana Mihajlović	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-9013-0401">https://orcid.org/0000-0002-9013-0401</a>
	Ivana Dašić	 N/A

Uvod: Zinner-ov sindrom je izuzetno retka urođena anomalija urogenitalnog sistema koja se isključivo javlja kod muškaraca. On podrazumeva renalnu ageneziju sa ipsilateralnom atrezijom ejakulatornog duktusa i cističnim promenama u semenim vezikulama. Izuzetno retko se opisuje u pedijatrijskoj populaciji, usled odsustva simptoma, ali i pogrešnog tumačenja cističnih promena koje se zbog svoje slične ultrazvučne prezentacije najčešće pogrešno predstavljaju kao ureterocele.

Cilj: Prikazati 4 pacijenta sa Zinner-ovim sindromom.

Materijal i metod: U periodu između 2022-2024 na Univerzitetškoj dečjoj klinici su posmatrana 4 pacijenta, gde je inicijalno ultrazvučno postavljena sumnja, dok je potvrda Zinner-ovog sindroma postavljena na osnovu MR urografije

Rezultati: Dva pacijenta su osetila nelagodnost kao što su bol u testisima, bol u stomaku kao i pojavu hematospermije i hematurije. Druga dva pacijenta su bila asimptomatska i uzgredno su otkrivena tokom ultrazvučnog pregleda abdomena.

Zaključak: Iako se u literaturi retko govori o Zinner-ovom sindromu treba ga uzeti u obzir. Pedijatrijska populacija je često asimptomatska, što zahteva organizovane preventivne preglede i prenatalno i postnatalno. U svim slučajevima kada je ultrazvukom potvrđena agenezija bubrega sa ipsilateralnim anehogenim, avaskularnim, tubulocističnim strukturama potrebno je uraditi MR urografiju u cilju potvrde ili isključenja Zinner-ovog sindroma. Nakon dijagnoze, asimptomatske pedijatrijske pacijente treba ultrazvučno pratiti svakih 6 meseci do godinu dana, sa posebnim osvrtom na veličinu i sadržaj ciste. U slučaju simptoma kao što su bol, dizurija, hematurija, bolne ejakulacije ili povećanje tubulocističnih struktura preko 5 cm, sugeriramo da se ponovi kontrolna MR urografija kod dečaka da bi se procenila potreba za hirurškom intervencijom, posebno imajući u vidu negativan uticaj Zinner-ovog sindroma na neplodnost kao i mogućnost maligne alteracije. Hirurško lečenje uključuje transrektalnu ili transperinealnu aspiracionu drenažu ciste, rekanalizaciju vas deferensa, odnosno eksciziju tubulocističnih struktura laparoskopskom ili klasičnom otvorenom tehnikom.









## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**KADA POSUMNJATI NA TUMOR PREDISPONIRAJUĆI SINDROM KOD DECE?****Brankica Bosankić, Goran Čuturilo, Jelena Ruml Stojanović,  
Aleksandra Miletić, Marija Mijović, Maja Dedović**

KBC „Dr Dragiša Mišović-Dedinje“

[brankica.d91@gmail.com](mailto:brankica.d91@gmail.com)

ORCID iD:	Brankica Bosankić	 N/A
	Goran Čuturilo	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-2753-3096">https://orcid.org/0000-0003-2753-3096</a>
	Jelena Ruml Stojanović	 N/A
	Aleksandra Miletić	 N/A
	Marija Mijović	 <a href="https://orcid.org/0009-0001-7854-5508">https://orcid.org/0009-0001-7854-5508</a>
	Maja Dedović	 N/A

**Uvod:** Procenjuje se da se većina tumora u pedijatrijskoj populaciji javlja sporadično, dok je oko 10% tumora kod dece povezano sa postojanjem genetičke predispozicije u okviru naslednog tumor predisponirajućeg sindroma (TPS). Zahvaljujući napretku i razvoju genetičkih analiza broj prepoznatih tumor predisponirajućih sindroma, kao i gena odgovornih za iste u stalnom je porastu.


**Cilj:** Cilj ovog rada je da kroz pretragu dostupnih literaturnih podataka i primere iz kliničke prakse ukažemo na specifične markere za rano prepoznavanje mogućeg tumor predisponirajućeg sindroma kod dece.

**Materijal i metode:** Sproveli smo analizu literaturnih podataka u cilju sumiranja trenutnog znanja o naslednim TPS kod dece. Kroz prikaze slučajeva ilustrovali smo značaj uzimanja dobre porodične i lične anamneze kao i pedijatrijskog pregleda u cilju ranog prepoznavanja kliničkih situacija u kojima bi trebalo postaviti sumnju na postojanje naslednog TPS.

**Rezultati:** Nasledni TPS su heterogena grupa oboljenja koje karakteriše i varijabilna ekspresivnost i nepotpuna penetrantnost. Na postojanje naslednog TPS kod dece treba posumnjati: 1) kod pozitivne porodične anamneze o javljanju tumora kod osoba mlađih od 45 godine života (uzeti u obzir najmanje 3 generacije); 2) podatku o konsangvinitetu kod roditelja deteta obolelog od maligne bolesti; 3) detekciji pojedinih histopatoloških tipova tumora ranije povezanih sa određenim TPS; 4) detetu sa postojanjem više do dva maligniteta; 5) kod deteta obolelog od maligne bolesti kod kojeg postoje i drugi udruženi problemi ili anomalije; 6) kod deteta kod kojeg je primećena povećana toksičnost tokom primene terapijskih modaliteta u lečenju maligne bolesti; 7) kod detekcije specifičnih obrazaca tumorskih somatskih mutacija koje mogu ukazivati na postojanje germinativne predispozicije.

**Zaključak:** Rano kliničko prepoznavanje mogućeg naslednog TPS u porodici omogućava pravovremeno upućivanje na genetičko ispitivanje, praćenje i organizovanje skrining programa za ranu detekciju tumora kako kod deteta tako i kod ostalih srodnika pod rizikom, te potencijalnu modifikaciju terapijskih protokola u cilju smanjenja neželjenih efekata terapije, kao precizno određivanje reporduktivnih rizika i ciljanu prenatalnu dijagnostiku.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**SKRINING NA KONGENITALNI HIPOTIROIDIZAM KOD PREVREMENO ROĐENE DECE I DECE SA MALOM TELESNOM MASOM ZA GESTACIONO DOBA****Tijana Jovanović<sup>1</sup>, Tatjana Milenković<sup>2</sup>**<sup>1</sup>KBC "Dr D. Mišović-Dedinje"<sup>2</sup>Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta "Dr Vukan Čupić"[tijanajovanovic09@gmail.com](mailto:tijanajovanovic09@gmail.com)ORCID iD: *Tijana Jovanović*  N/A*Tatjana Milenković*  N/A

Kongenitalni hipotiroidizam (KH) je urođeni poremećaj zdravlja koji odlikuje potpuni ili delimični nedostatak hormona štitaste žlezde. Tiroidni hormoni su neophodni za normalan fizički i mentalni tj. psihomotorni razvoj deteta. Utiču na neuralnu migraciju, mijelinizaciju i druge strukturalne promene fetalnog i neonatalnog mozga. Zbog toga neprepoznat i nelečen KH dovodi do ireverzibilnih oštećenja centralnog nervnog sistema (CNS), što za posledicu neminovno ima tešku mentalnu retardaciju. Zato je rano postavljanje dijagnoze, još u neonatalnom uzrastu, i blagovremeno započinjanje terapije od izuzetnog značaja.

Skrining na KH je zlatni standard za blagovremeno postavljanje dijagnoze i započinjanja terapije u cilju prevencije oštećenja CNS koji dovodi do teške mentalne retardacije. Skrining se sprovodi tako što se uzima kap krvi iz pete novorođenčeta između 48. i 72. sata života, stavlja se na filter papir i potom šalje u referentnu laboratoriju, za određivanje nivoa TSH.

Postoji opravdana sumnja da skrining koji se radi na uobičajeni način nije pouzdan za prevremeno rođenu decu i decu sa malom telesnom masom za gestaciono doba. Evropsko udruženje pedijatrijskih endokrinologa i Evropsko udruženje endokrinologa donelo je 2021. godine konsenzus o skriningu na KH u kome se preporučuje skrining u 2 ili više vremena kada su u pitanju prevremeno rođena deca i deca sa malom telesnom masom za gestaciono doba, upravo da bi se izbegao lažno negativan rezultat.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**SIDS I POSTPOROĐAJNA PSIHOZA I POSTPOROĐAJNA DEPRESIJA MAJKE**

**Jovanka Trifunović, Ivan Ranković**  
Stomatoloski fakultet u Pančevu, Srbija

[drjotrifunovic@aol.com](mailto:drjotrifunovic@aol.com)

ORCID iD: Jovanka Trifunović  
Ivan Ranković

 <https://orcid.org/0000-0002-8406-6650>

 N/A

Sindrom iznenadne smrti odojčeta (eng. Sudden Infant Death Syndrome- SIDS) ili u narodu nazvana " smrti u kolecvi" je iznenadna i na osnovu anamneze neočekivana smrt naizgled zdravog deteta do godinu dana starosti. Smrt deteta se dešava naprasno, nema znakova patnje, najčešće u snu, kod dece koja naizgled nemaju zdravstvenih tegoba. Iznenadna smrt kod odojčadi jeste jedan od najčešćih uzroka smrti odojčadi, tokom najranijeg životnog doba. Najveći broj slučajeva SIDS-a događa se u uzrastu od drugog do šestog meseca života odojčeta, mada je veliki broj smrti zabeležen i u periodu između drugog i četvrtog meseca života odojčeta, a ređi je posle devetog meseca života. Češće se javlja kod muške dece i u zimskim mesecima. Često se kao jedan od mogućih uzroka SIDS-a navodi i postporođajna psihoza i postporođajna depresija majke. Kod 0,1% do 0,2 % žena, u prve 4 nedelje nakon porodjaja, može se javiti vrlo ozbiljno i kritično stanje postporođajne psihoze. Karakterišu je nagle promene raspoloženja, paranoja, halucinacije da je dete "zlo", demonsko i slično. Majka često razmišlja o detetovoj smrti, sklona je nanošenju povreda sebi, bebi ili ostalim ljudima u svojoj okolini. Postporođajna psihoza uglavnom se javlja kod žena koje i inače pate od težih psihičkih bolesti. Istraživanja su pokazala da se postporođajna ili postpartum depresija javlja u prvih 4 do 8 nedelja posle porodjaja, mada se to može dogoditi i kasnije, tokom prve godine života deteta. Simptomi su uglavnom slični simptomima prave depresije: osećaj bespomoćnosti i beznadežnosti, nedostatak energije i motivacije, poremećaji hranjenja i spavanja, osećaj nesposobnosti za nošenje sa zahtevima roditeljstva, razdražljivost, plačljivost. Takođe, je vrlo karakteristična i anksioznost koja se ogleda u nedostatku privrženosti bebi, nepružanju adekvatne nege svom detetu, neredovno hranjenje bebe, pušenje u prostorijama u kojoj beba spava, nestavljanje bebe u adekvatan položaj za spavanje, izbegavanje kontakta sa bebom i osećaja krivice zbog toga. Ono što se preporučuje u ovakvim slučajevima je da se majkama koje su sklone pomenutim ponašanjima ili koje su već pod nekom terapijom, obavezno pruži blagovremena i adekvatna medicinska pomoć, kako se ne bi dogodilo da, zbog ove pojave, dovedu u opasnost život svog deteta.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**ZNAČAJ KARDIOLOŠKE EVALUACIJE ODOJČADI SA VISOKOM FEBRILNOŠĆU  
I LOŠIM ODGOVOROM NA PRIMENJENU TERAPIJU –  
PRIKAZ SLUČAJA PACIJENTA SA ATIPIČNOM KAWASAKI BOLEŠĆU****Marija Luković<sup>1</sup>, Bojko Bjelaković<sup>2,3</sup>**<sup>1</sup>Dom zdravlja Merošina<sup>2</sup>Klinika za pedijatriju UKC Niš<sup>3</sup>Medicinski fakultet Niš[marijap746@gmail.com](mailto:marijap746@gmail.com)

ORCID iD:

Marija Luković

 N/A

Bojko Bjelaković

 <https://orcid.org/0000-0002-7879-5793>

Kawasaki sindrom predstavlja retko, akutno inflamatorno oboljenje krvnih sudova, koje se najčešće manifestuje kod dece predškolskog uzrasta. U tipičnoj kliničkoj slici dominiraju: visoka febrilnost 5 ili više dana, obostrani ne-eksudativni konjunktivitis, polimorfni generalizovani osip, hiperemija orofarinksa, cervikalna limfadenopatija kao i eritem i edem šaka i stopala, dok je kod mlađe dece klinička slika često nespecifična i svi ovi simptomi ne moraju biti prisutni.

Cilj: Prikaz našeg pacijenta sa atipičnom prezentacijom Kawasaki bolesti.

Prikaz slučaja: U pitanju je šestomesečno odojče koje je primljeno na Kliniku za pedijatriju KC Niš pod sumnjom na meningitis zbog konvulzivne epizode kojoj je prethodila petodnevna febrilnost, praćena visokim vrednostima CRP-a, uprkos primeni dvojne antibiotske terapije (Ceftriakson i Amikacin). Od analiza na prijemu izdvajamo krvnu sliku sa leukocitozom i skretanjem ulevo, niske vrednosti albumina 26g/L, visoke trigliceride 2.26mmol/L i nisku vrednost HDL holesterola 0.61mmol/L. Nakon urađenog ehokardiografskog pregleda i registrovanog diskretnog jet-a regurgitacije na mitralnoj valvuli (MV) masivnijeg septuma leve komore, perikardnog raslojavanja do 3mm i dilatacije "left main" koronarne artetrije, postavljena je sumnja na Kawasakijevu bolest zbog čega je u terapiju uvedena puna doza imunoglobulina u trajanju od 2 dana, i antiagregaciona terapija aspirinom, nakon čega istog dana dolazi do pada temperature a ubrzo, 7. hospitalnog dana do porasta trombocita, uz prisutnu diskretnu deskvamaciju kože trupa. Pacijent je otpušten kući sa antiagregacionom terapijom acetilsalicilnom kiselinom u dozi od 40mg/24h.

Zaključak: Kawasaki sindrom predstavlja ozbiljnu bolest koja zahteva multidisciplinarno sagledavanje. Poseban problem u dijagnostici predstavljaju deca mlađeg uzrasta kod kojih je klinička slika najčešće atipična a kardiološka evaluacija predstavlja neophodan dijagnostički korak kako bi se pravovremeno postavila dijagnoza imajući u vidu da je većinu akutnih komplikacija od strane KVS-a moguće vizualizovati.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**REHABILITACIJA PACIJENTA SA BOLEŠĆU LAKO LOMLJIVIH KOSTIJU****Tatjana Šušulović Arsić<sup>1</sup>, Novica Dimić<sup>1</sup>, Nevena Dinić<sup>1</sup>, Maja Nikolić<sup>3</sup>, Dragana Ilić<sup>2</sup>**<sup>1</sup>Institut za rehabilitaciju Niška Banja<sup>2</sup>Univerzitet u Nišu, Klinika za dečje bolesti, UKC Niš<sup>3</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Nišu[susulovic71@gmail.com](mailto:susulovic71@gmail.com)

ORCID ID:	Tatjana Šušulović Arsić	 N/A
	Novica Dimić	 N/A
	Nevena Dinić	 N/A
	Maja Nikolić	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-3993-0785">https://orcid.org/0000-0003-3993-0785</a>
	Dragana Ilić	 N/A

Osteogenesis imperfecta je heterogena bolest vezivnog tkiva, uslovljena abnormalnošću u sintezi kolagena sa učestalošću 1: 15000. Posledica su krhke kosti sa čestim frakturama i progresivnim deformitetima kostiju. U većini slučajeva uzrokovana je nedostatkom gena koji kodiraju kolagen 1.

Cilj rada: prikazati mogućnosti fizikalnog tretmana pacijenata sa bolešću lako lomljivih kostiju kroz prikaz slučaja.

Materijal i metode: Prikazan je pacijent, muškarac, S.B., 2004.godište, otežano pokretan, u invalidskim kolicima, kome je dijagnoza OI postavljena u prvom mesecu života. Lečen je od strane pedijatra, ortopeda i fizijatra. Na prvom pregledu fizijatra i nakon sprovedenih rehabilitacionih tretmana posle dva i po meseca, anketiran je SF 36 upitnikom, meren je obim pokreta zglobnih segmenata gornjih i donjih ekstremiteta a GMS testirana MMT.

Rezultati: Pacijent je do sada imao više od 40 fraktura kostiju, lečene konzervativno i operativno. Sve vreme je na suplementaciji vitaminom D3. Novembra 2023. god. primljen na Kliniku za reumatologiju gde je potvrđena dijagnoza, registrovana smanjena koštana gustina i indikovana je "off label" intravenska primena bisfosfonata pamidronata kao i vitamin D uz ishranu bogatu kalcijumom. Zbog nemogućnosti za nabavku predložene terapije na kontoli je savetovan nastavak suplementacije vitaminom D3. Nakon pregleda fizijatra Instituta sproveden je u više navrata balneo fizikalni tretman koji se sastojao od primene: hidroterapije, elektroterapije (IFS, TENS), laseroterapije, individualne strogo dozirane kineziterapije kao i primene lekovitog peloida. Nakon terapija pokretljivost u ramenima je povećana: fleksija sa 80 na 85°, ekstenzija u punom obimu, abdukcija 90°. Pokretljivost u šakama funkcionalna. Prisutna fleksiona kontraktura u oba kolena. Pokretljivost u oba zgloba kuka povećana: fleksija sa 90 na 95°, ekstenzija desno sa 40 na 45°, levo sa 30 na 35°, abdukcija sa 40 na 45°. Dorzalna fleksija stopala je u neutralnom položaju. Ojačana GMS gornjih ekstremiteta po MMT sa 3- na 3.

Zaključak: Uprkos dugotrajnoj rehabilitaciji, funkcionalni oporavak pacijenta sa OI se teško postiže. Ipak nakon sprovedenih balneofizikalnih tretmana postignuto je delimično povećanje obima pokreta u pojedinim zglobovima, neznatno ojačana GMS gornjih ekstremiteta, a najveći napredak postignut je u smanjenju bolova i popravljajući kvaliteta života pacijenta.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**UROĐENI DEFICIT FAKTORA XIII - PRIKAZI PACIJENATA,  
ZNAČAJ PREPOZNAVANJA SIMPTOMA I RANOG POSTAVLJANJA DIJAGNOZE****Nemanja Jovanović<sup>1</sup>, Marko Saračević<sup>2</sup>, Dušica Basarić<sup>2</sup>, Ivana Jovanović<sup>3</sup>,  
Predrag Rodić<sup>3,4</sup>, Danijela Miković<sup>2</sup>**<sup>1</sup>Klinika za kardiovaskularnu i transplantacionu hirurgiju, UKC Niš<sup>2</sup>Institut za transfuziju krvi Srbije, Beograd<sup>3</sup>Univerzitetska dečja klinika, Beograd<sup>4</sup>Medicinski fakultet, Univerzitet u Beogradu[neckoj27@gmail.com](mailto:neckoj27@gmail.com)

ORCID iD:	Nemanja Jovanović	 N/A
	Marko Saračević	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-1484-2826">https://orcid.org/0000-0003-1484-2826</a>
	Dušica Basarić	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-4808-3522">https://orcid.org/0000-0003-4808-3522</a>
	Ivana Jovanović	 N/A
	Predrag Rodić	 <a href="https://orcid.org/0000-0001-9430-0845">https://orcid.org/0000-0001-9430-0845</a>
	Danijela Miković	 N/A

**Uvod:** Urođeni nedostatak faktora XIII (FXIII) je retka nasledna autozomno-recesivna bolest sa prevalencom javljanja jedan na 2000000 stanovnika. Karakteriše se razvojem hemoragijskog sindroma koji se najčešće klinički manifestuje hemoragijom iz pupčanika ili intrakranijalnim hemoragijama (ICH). Dijagnostički pristup zasniva se na korelaciji kliničke slike sa potvrđenim deficitom FXIII, uz uredan standardni skrining hemostaze. Primena koncentrata FXIII ili zamrznute sveže plazme (ZSP), krioprecipitata, traneksamične kiseline (TXA) metode su terapijskog izbora. Ipak zbog rizika od rekurentnog krvarenja esencijalno je uvođenje profilaktičke terapije.

**Prikaz slučaja I:** Pacijentkinja uzrasta 17 godina iz uredne trudnoće i ranog postnatalnog toka. U porodičnoj anamnezi postoji podatak o cerebrovaskularnim događajima sa ranim letalnim ishodima. Prve tegobe javile su se sa 8 godina u vidu levostrane hemipareze nastale na terenu ICH koja je operativno lečena. Postoperativni tok je komplikovan dehiscencijom rane, osteomijelitisom i intracerebralnom hemoragijom te je ponovo operativno zbrinuta. Postavljena je sumnja na urođeni poremećaj koagulacije koja je potvrđena teškim deficitom FXIII, nakon čega je uvedena redovna profilaktička terapija.

**Prikaz slučaja II:** Pacijentkinja uzrasta 9 godina. Iz uredne trudnoće sa ranim postnatalnim komplikacijama u vidu hemoragije iz pupčanika, lečena je primenom vitamina K. U ranom detinjstvu dolazi do učestale pojave kožnih i potkožnih hematoma na minimalnu traumu zbog čega je detaljno ispitana na Institutu za transfuziju krvi Srbije. Standardni testovi hemostaze su bili uredni, a testiranjem FXIII potvrđen je deficit. U više navrata hospitalizovana je zbog učestalih povreda praćenih obilnim krvarenjem koje je tretirano primenom ZSP, TXA i koncentratima FXIII. Pacijentkinja je na profilaktičkoj terapiji po potrebi, dobrog opšteg stanja sa povremenom pojavom hematoma uz spontanu regresiju.

**Zaključak:** Urođeni deficit FXIII je retko nasledno oboljenje čija klinička slika varira od lakših do životno ugrožavajućih komplikacija, i zahteva rano prepoznavanje, multidisciplinarno kliničko i laboratorijsko ispitivanje uz adekvatnu terapiju i redovno praćenje.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**PEDIJATRIJSKI EOZINOFILNI EZOFAGITIS****Filip Matić, Olga Radovanović, Jovan Trojanović, Pavle Radovanović**

Medicinski fakultet Univerziteta u Nišu, Niš, Srbija

[filipmatic18@yahoo.com](mailto:filipmatic18@yahoo.com)

ORCID iD:      *Filip Matić*                       N/A  
                  *Olga Radovanović*               N/A  
                  *Jovan Trojanović*                     N/A  
                  *Pavle Radovanović*                  N/A

Eozinofilni ezofagitis (EoE) je hronična kliničko-patološka bolest koju karakteriše eozinofilna infiltracija epitelijuma jednjaka uz simptome disfunkcije jednjaka. EoE se može javiti u bilo kom uzrastu i ima različite kliničke manifestacije u zavisnosti od doba početka bolesti. Do danas, ezofago-gastroduodenalna endoskopija (EGD) sa biopsijom predstavlja zlatni standard za dijagnozu EoE-a. Prema nedavno usvojenim smernicama, inhibitori protonske pumpe, kortikosteroidi i eliminacione dijetete mogu biti prva terapijska linija. Cilj lečenja je klinička i histološka remisija radi sprečavanja dugotrajne neizlečive fibroze. Multidisciplinarni pristup (alergolog, gastroenterolog, dijetetičar i patolog) se preporučuje za lečenje pacijenata sa EoE, zbog složenosti lečenja. Ovaj pregled će pružiti praktičan vodič za pedijatre u lečenju dece sa EoE. Takođe, ističe neispunjene potrebe u dijagnozi i lečenju koje zahtevaju hitnu pažnju naučne zajednice s ciljem poboljšanja upravljanja pacijentima sa EoE.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**ALERGIJA NA PROTEINE KRAVLJEG MLEKA I POSLEDICE  
POGREŠNO POSTAVLJENE DIJAGNOZE****Dragana Ilić<sup>1</sup>, Dušanka Marković<sup>2</sup>, Šušulović Tatjana<sup>3</sup>**<sup>1</sup>Klinika za pedijatriju, Odeljenje za gastroenterohepatologiju, UKC Niš<sup>2</sup>Centar za medicinsku i kliničku biohemiju, Odsek za imunološku dijagnostiku, UKC Niš<sup>3</sup>Institut za rehabilitaciju Niška Banja[gagamd@gmail.com](mailto:gagamd@gmail.com)

ORCID iD:

Dragana Ilić

 N/A

Dušanka Marković

 <https://orcid.org/0009-0006-7125-5280>

Šušulović Tatjana

 N/A

**Uvod:** Reakcija preosetljivosti na proteine kravljeg mleka koja je imunološki posredovana predstavlja alergiju na proteine kravljeg mleka (CMPA - Cows milk protein allergy). Ona se često pogrešno poistovećuje sa intolerancijom laktoze koja podrazumeva nemogućnost adekvatne digestije mleka zbog nedostatka enzima laktaze gde nisu uključeni imunološki mehanizmi. Postoje 2 osnovna tipa alergije na proteine kravljeg mleka i to IgE i ne-IgE posredovana a postoji i treći mešoviti tip. IgE posredovane su brze reakcije i često životno ugrožavajuće, anafilaktičke reakcije koje se dešavaju u prvim minutima posle kontakta sa kravljim proteinima. Ne-IgE su sporije i javljaju se nakon 2 sata do nedelju dana od ingestije. Smatra se da je prevalenca alergije na proteine kravljeg mleka od 1-3%. Kod dece koja se isključivo doje prevalenca je još manja. Epidemiološki podaci poslednjih godina kako u evropskim zemljama tako i u našoj pokazuju sve veći porast dijagnostikovanih slučajeva CMP alergija na šta utiču izmenjeni faktori sredine, ishrane, promena načina života kao i prepoznavanje od strane pedijatara u primarnoj zdravstvenoj zaštiti i roditelja.

Mogućnost pogrešno postavljane dijagnoze je velika jer se u svakodnevnoj kliničkoj praksi dijagnoza bazira na anamnezi i kliničkim simptomima koji su nespecifični i mogu se pomešati sa uobičajenim funkcionalnim gastrointestinalnim simptomima kao i drugim patološkim sličnim stanjima (npr gastroezofagealna refluksna bolest - GERB). Precizan test kao što je duplo slepa placebo kontrolisana provokacija hranom (DBPCFC) za dokazivanje ovog poremećaja nije dostupan u svakodnevnoj kliničkoj praksi što dodatno stvara uslove za greške u dijagnozi. Veće greške moguće su kod ne-IgE posredovanih i najčešće se radi o češćem postavljanju dijagnoze nego što je realno očekivano. Kod sumnje na alergiju na proteine kravljeg mleka eliminišu se proteini kravljeg mleka iz ishrane a uvodi ekstenzivno hidrolizovana formula i ukoliko se tegobe povlače to podržava dijagnozu.

**Cilj rada** je ukazati na glavne kliničke karakteristike alergije na proteine kravljeg mleka kako bi se izbegle greške u postavljanju ispravne dijagnoze.

**Materijal i metode rada:** Podaci su dobijeni pregledom najnovijih vodiča, kliničkih studija i prikazom slučajeva iz naše kliničke prakse koji ukazuju na pojedinosti važne za diferencijaciju ovog stanja od fizioloških i drugih patoloških stanja sličnih alergiji na proteine kravljeg mleka.

**Diskusija i zaključak:** Posledice nepostavljene dijagnoze a takodje i neosnovano postavljene dijagnoze su dalekosežne i po dete i roditelje počev od narušavanja kvaliteta života i dodatnog stresa, materijalnih troškova preko zaostajanja u rastu, lošeg apetita, lošeg unos mikro-nutrijenata itd. Iz tog razloga dobro poznavanje osnovnih kliničkih karakteristika ovog stanja, rizika mogućih grešaka i redovno praćenje stanja pacijenta osnov su za ispravno postavljanje dijagnoze.



## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**KADA TREBA POSUMNJATI NA DIGEORGEOV SINDROM – SERIJA SLUČAJEVA****Aleksandar Marković<sup>1</sup>, Dragana Lazarević<sup>1,2</sup>, Tatjana Stanković<sup>1,2</sup>, Karin Vasić<sup>1,2</sup>, Jelena Vučić<sup>1,2</sup>, Žaklina Milošević-Anđelković<sup>1</sup>, Jelena Vojinović<sup>1,2</sup>, Hristina Stamenković<sup>1,2</sup>**<sup>1</sup>Klinika za pedijatriju UKC Niš<sup>2</sup>Medicinski fakultet, Univerzitet u Nišu, Srbija[markovic.aleksandar993@yahoo.com](mailto:markovic.aleksandar993@yahoo.com)

ORCID iD:	Aleksandar Marković	 N/A
	Dragana Lazarević	 <a href="https://orcid.org/0000-0001-8200-2859">https://orcid.org/0000-0001-8200-2859</a>
	Tatjana Stanković	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-0522-2772">https://orcid.org/0000-0003-0522-2772</a>
	Karin Vasić	 N/A
	Jelena Vučić	 N/A
	Žaklina Milošević-Anđelković	 N/A
	Jelena Vojinović	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-6701-3370">https://orcid.org/0000-0002-6701-3370</a>
	Hristina Stamenković	 <a href="https://orcid.org/0000-0002-1875-1393">https://orcid.org/0000-0002-1875-1393</a>

**Uvod:** DiGeorge sindrom (DGS) je urođena imunodefijencija koja nastaje usled mikrodelecije proksimalnog dela dugog kraka 22 hromozoma na lokaciji poznatoj kao 22q11.2, sa prevalencijom od 1 na 4000 živorođene dece. Karakteristike DGS-a su prvi put opisane 1828. godine, ali ih je pravilno izvestio dr Anđelo Di Džordž 1965. godine. DGS se klinički može prezentovati karakterističnim stigmatama lica, urođenim srčanim manama (USM), hipoplazijom/aplazijom timusa uz posledičnu imunodefijenciju, hipokalcemijom zbog hipoparatiroidizma i razvojnim kašnjenjem. Obzirom da se prezentuje varijabilnim spektrom multisistemskih manifestacija predstavlja dijagnostički izazov.

**Cilj rada:** Prezentovati seriju pacijenata sa DGS kroz kliničke i dijagnostičke algoritme.

**Materijal i metode:** Prikaz serije pacijenata (četiri muškog i jednog ženskog pola) sa sindromom delecije 22q11.2, kod kojih je bila prisutna varijabilnost kliničkih manifestacija, a koji su bili indikativni za postavljanje dijagnoze.

**Rezultati:** Zajedničke karakteristike naše serije pacijenata bile su USM koja je postojala kod 4 pacijenta, velika varijabilnost u facijalnom dismorfizmu i deficit celularnog imuniteta koji je potvrđen imunofenotipizacijom limfocita periferne krvi metodom protočne citometrije. Urođene srčane mane su se prezentovale najčešće atrijalnim septalnim defektom (ASD) i ventrikularnim septalnim defektom (VSD), dok su kod tri pacijenta zabeležne kompleksne srčane mane po tipu Tetralogije Falot i prekida aortnog luka. Laboratorijska obrada je kod dvoje pacijenta muškog pola ukazivala na uporne neonatalne hipokalcemije i kasnije dokazani hipoparatiroidizam, dok je kod drugog pacijenta ženskog pola prilikom kardiohirurške intervencije verifikovana aplazija timusa, i kod još dva pacijenta dokazana je hipoplazija timusa. Kod većeg broja pacijenta bila je prisutna kako razvojno kašnjenje tako i kašnjenje u govoru. Od ostalih varijabilnih kliničkih manifestacija bile su prisutne i double cortex sindrom, trakasta heterotopiju sive moždane mase, kao i strabizam, astigmatizam. Rezultatima molekularnog testiranja (MLPA analiza) kod svih pacijenata potvrđena je prisustvo mikrodelecije u regionu 22q11.2 karakteristične za DGS. Odmah je započeto sa genetskim savetovanjem i pokrenut je multidisciplinarni pristup lečenju koji je podrazumevao redovno praćenje imunologa, kardiologa, genetičara, neurologa i fizijatra. Kod svih pacijenata je kontraindikovana primena živih vakcina uz preporuku da se izvrši dopunska RSV imunoprofilaksa monoklonskim antitelom Pavilizumabom.

**Zaključak:** Urođene srčane mane, hipokalcemija i prisustvo izrazitih/diskretnih stigmata su najčešći klinički znakovi koji mogu upućivati na DiGeorgeov sindrom. Shodno tome, pedijatri moraju biti kontinuirano informisani da se DGS može prezentovati različitim fenotipskim i multisistemskim manifestacijama. Kada postave sumnju na dijagnozu DGS jako je bitno da se obavi neophodna dopunska dijagnostika uz obavezno genetsko savetovanja, redovno imunološko i razvojno praćenja od strane neurologa i fizijatra. Svakako da će ovakav pristup omogućiti bolji kvalitet života ovih pacijenata.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**ISHRANA ODOJČETA SA FENILKETONURIJOM****Ljubica Malić<sup>1</sup>, Ivana Filipović<sup>2</sup>, Kristina Jovanović<sup>3</sup>**<sup>1</sup>Dom zdravlja Novi Beograd, Srbija<sup>2</sup>KBC Dr Dragiša Mišović, Srbija<sup>3</sup>Univerzitetska dečja klinika, Srbija[ljubinkovicka@gmail.com](mailto:ljubinkovicka@gmail.com)

ORCID iD:

Ljubica Malić

 N/A

Ivana Filipović

 <https://orcid.org/0000-0003-1042-6411>

Kristina Jovanović

 <https://orcid.org/0009-0003-3161-6967>

**Uvod:** Fenilketonurija (PKU) je urođena bolest metabolizma aminokiselina, u kojoj dolazi do povećanja nivoa esencijalne aminokiseline fenilalanin (Phe) u krvi, zbog poremećenog pretvaranja Phe u tirozin. Najčešći uzrok PKU je smanjena aktivnost enzima fenilalanin hidroksilaze (PAH). Bolest se nasleđuje autozomno recesivno, a prosečna incidenca je 1:10 000-20 000.

Usled poremećenog metabolizma Phe dolazi do njegovih povišenih vrednosti u krvi i nagomilavanja u tkivima i organima, pri čemu je mozak koji se razvija najosetljiviji. Zbog toga je najvažnije da se nakon postavljanja dijagnoze u prvim danima života započne i sa terapijom. Terapija je doživotna i podrazumeva ishranu bez ili sa što manje fenilalanina.

Ukoliko se na vreme ne započne sa terapijom, simptomi PKU počinju da se ispoljavaju sredinom prve godine života. Dolazi do nenapredovanja u telesnoj masi, zaostajanja u psihomotornom razvoju, a kasnije se javljaju i epilepsija i mentalna retardacija. Zbog posledičnog deficita tirozina smanjena je i sinteza neurotransmitera, što je razlog dodatnog i progresivnog oštećenja CNS-a. Plava i trošna kosa su posledica smanjenog metabolizma tirozina u melanin.

U Srbiji se radi neonatalni skrining na PKU uz pomoć Gatrijevog testa, u prvih 48h nakon rođenja, najkasnije do 8. dana života. Skrining podrazumeva uzimanje krvi iz pete novorođenčeta i određivanje koncentracije fenilalanina, i pozitivan je ukoliko je nivo Phe u krvi > 360 μmol/l.

**Prkaz slučaja:** Ženskom novorođenčetu urađen je Gatrijev test u 4.danu života. Zbog pozitivnog nalaza hospitalizovano je u 9.danu života. Vrednosti fenilalanina u krvi bile su 2388 μmol/l, a odnos Phe/tyr 76 (referentne vrednosti <1,5). Urađen je i dnevni profil fenilalanina, i sve vrednosti su bile >1200 μmol/l, što je govorilo u prilog dijagnoze klasične PKU.

Odmah drugog dana hospitalizacije započeta je dijeta bez fenilalanina koristeći PKU1mix preparat, nakon čega je dolazilo do pada vrednosti fenilalanina. Devetog dana hospitalizacije vrednosti fenilalanina bile su 43,2 μmol/l, te je dat savet roditeljima o daljoj ishrani novorođenčeta kod kuće. Savetovano je da se kombinuje ishrana majčinim mlekom i PKU1mix preparatom, i da se na sedam dana određuju vrednosti fenilalanina u krvi.

Kada je odojče napunilo 5 meseci savetovano je uvođenje nemlečne ishrane, uz korišćenje posebne tabele namirnica koja za svaku namirnicu ima navedenu količinu fenilalanina u miligramima. Sve vreme se na sedam dana određuju vrednosti fenilalanina, kako bi se pratilo da li se dijeta pravilno sprovodi.

**Zaključak:** Pravilno sprovođenje dijete kod osoba sa PKU održava vrednosti fenilalanina u krvi u dozvoljenim granica, i tako se ove osobe ne razlikuju od svojih vršnjaka i prognoza je odlična.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**GLIKOGENOZA TIP 1B – PRIKAZ SLUČAJA****Vladimir Milovanović, Marijana Manojlović**

Dom zdravlja Gornji Milanovac

[vladomlvnc@yahoo.com](mailto:vladomlvnc@yahoo.com)ORCID iD: *Vladimir Milovanović*  N/A*Marijana Manojlović*  N/A

**Uvod:** Glikogenoze su bolesti kod kojih dolazi do nakupljanja glikogena u tkivima (srcu, jetri, mišićima). Kod glikogenoze tip I zbog defektne aktivnosti glukoze 6 fosfataze nagomilava se velika količina glikogena normalne strukture u citosolu ćelija pre svega jetri i bubregu sa sklonošću ka hipoglikemijama i laktacidozi. Kliničkom slikom dominiraju napadi hipoglikemije (bledilom, znojenjem, konvulzijama). Deca su smanjenog rasta, gojazna uvećanog trbuha zbog hematomegalije, ekstremiteti tanki zbog hipotrofične muskulature. Povremeno se javljaju epizode laktacidoze koje mogu biti fatalne. Postoji sklonost ka krvarenju zbog defektne agregacije trombocita. Banalne infekcije imaju teži klinički oblik zbog neutropenije koja je česta za ovaj tip bolesti. Dijagnoza se postavlja na osnovu kliničke slike i laboratorijskih analiza a potvrđuje biopsijom jetre i određivanjem aktivnosti glukoze 6 fosfataze. Lečenje se sprovodi ugljenohidratnim obrocima na 2 h.

**Cilj:** Prikaz odojčeta sa glikogenozom tip 1b.

**Materijal i metode:** Medicinska dokumentacija.

**Rezultati:** Odojče uzrasta 30 dana roditelji dovode na pregled zbog otoka i crvenila leve usne školjke i sekrecije iz pupčane rane, usna školjka je bila edematozna eritematozna sa žučkastom krustom i par pustula a pupčana rana je bila edematozna hiperemicna sa gnojnom sekrecijom. CRP 102mg/l, Le 12 ABN 360. Uključena je dvojna antimikrobna terapija. U svim ponovljenim nalazima krvne slike registruje se neutropenija te je dete upućena u tercijarnu zdravstvenu ustanovu radi dalje dijagnostike. Neutropenija se sve vreme održavala, ultrazvukom abdomena viđena je uvećana jetra i hiperehogeni korteks bubrega a biohemijskim pregledom urina utvrđena je kalciurija, glikemija je bila dobra. Dat je savet za praćenje i zakazana je kontrolna hospitalizacija za 3 meseca. Nakon tri mesec odojče je bilo bez tegoba dobro je napredovalo nije imalo infekcije. Tokom kontrolne hospitalizacije sve vreme se registruje hipoglikemija uz hiperlipidemiju, hiperurikemiju i povišene vrednosti laktata. Ultrazvučnim pregledom jetra je bila znatnije uvećana i održavao se nalaz na bubrežima. Započeto je sa rezimom ishrane na 2h adaptiranom mlečnom formulom bez laktoze uz dodatak malto-dekstrina. Plasirana je i nazogastricna sonda u cilju održavanja normoglikemije noću. Postavljena je dijagnoza glikogenoze tip 1b i poslat je DNK u referentnu laboratoriju radi potvrde dijagnoze.

**Zaključak:** Kod odojčeta sa registrovanom neutropenijom, hipoglikemijom i težim oblikom infekcije sa uvećanom jetrom treba misliti na jedan od oblika glikogenoza.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**OD GOJAZNOSTI DO ZDRAVLJA:  
SUOČAVANJE SA METABOLIČKIM SINDROMOM KOD DECE****Kristina Arizanović<sup>1,2</sup>, Milica Mitić<sup>1,3</sup>, Eva Antić<sup>1,4</sup>**<sup>1</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Nišu, Srbija<sup>2</sup>Dom zdravlja Leskovac, Srbija<sup>3</sup>Centar za patologiju i patološku anatomiju, Univerzitetski Klinički centar Niš, Srbija<sup>4</sup>Klinika za neurologiju, Univerzitetski Klinički centar Niš, Srbija[xtinaa93@gmail.com](mailto:xtinaa93@gmail.com)ORCID iD: *Kristina Arizanović* N/A*Milica Mitić* N/A*Eva Antić* <https://orcid.org/0000-0003-2182-6592>

**Uvod:** Metabolički sindrom je skup stanja, uključujući abdominalnu gojaznost, hipertenziju, hiperglikemiju i dislipidemiju, koji zajedno povećavaju rizik od kardiovaskularnih bolesti i dijabetesa tipa 2. Prevalencija metaboličkog sindroma u 2020. godini iznosila je 2-8% kod dece i 4-8% kod adolescenata. Iako trenutno ne postoji međunarodna definicija metaboličkog sindroma za decu i adolescente, sve definicije naglašavaju gojaznost kao ključni faktor rizika. Prema podacima Svetske zdravstvene organizacije (WHO), 2022. godine više od 390 miliona dece i adolescenata uzrasta od 5 do 19 godina imalo je prekomernu telesnu težinu, što predstavlja značajan porast prevalencije sa 8% u 1990. na 20%. Komorbiditeti poput nealkoholne bolesti jetre i opstruktivne apneje u spavanju povećavaju zdravstvene rizike kod gojazne dece, kod kojih je prevalencija metaboličkog sindroma 56%. Dugotrajno sedenterno ponašanje povećava rizik od metaboličkog sindroma, dok je koncentracija cirkulišućeg vitamina D obrnuto povezana sa verovatnoćom njegovog nastanka kod dece. Takođe, duže trajanje sna značajno doprinosi nižoj prevalenciji metaboličkog sindroma kod adolescenata i dece. Prevencija razvoja metaboličkog sindroma zahteva sveobuhvatan pristup koji uključuje obrazovanje o zdravim životnim navikama, promovisanje fizičke aktivnosti i saradnju između porodice, škola i zdravstvenih stručnjaka. Prva linija terapije obuhvata modifikaciju životnog stila, uključujući edukaciju o ishrani i fizičku aktivnost, dok alternativne terapije uključuju farmakološke tretmane i barijatrijsku hirurgiju.

**Cilj:** Ukazati na značaj pravovremenog postavljanja dijagnoze metaboličkog sindroma kod dece i adolescenata kako bi se sprečio razvoj kardiovaskularnih bolesti i dijabetesa tipa 2.

**Zaključak:** Pravovremeno prepoznavanje i intervencija u vezi sa metaboličkim sindromom ne samo da smanjuju rizik od kardiovaskularnih bolesti i dijabetesa tipa 2, već takođe doprinose poboljšanju opšteg zdravlja i kvaliteta života dece i adolescenata tokom celog života. Obrazovanje o zdravim navikama, fizička aktivnost i saradnja između porodica, škola i zdravstvenih stručnjaka su od suštinskog značaja za prevenciju metaboličkog sindroma.

## Sesija: USMENE PREZENTACIJE

**THE EFFICACY AND SEQUENCING OF BLINATUMOMAB AND CD19-CAR T-CELL THERAPY IN B-CELL ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA****Kaula Elarem, Syrine Ferchichi**

Medical Faculty, University of Niš, Serbia

[kaulaelarem23@gmail.com](mailto:kaulaelarem23@gmail.com)ORCID iD: *Kaula Elarem*  N/A*Syrine Ferchichi*  N/A

**Introduction:** B-cell acute lymphoblastic leukemia (B-ALL) represents the most common malignancy in children and accounts for a substantial number of adult hematologic cancers. Despite high remission rates with conventional chemotherapy, a subset of patients—particularly those with relapsed or refractory disease—face limited treatment options. Blinatumomab, a bispecific T-cell engager (BiTE) targeting CD19 and CD3, has demonstrated promising results in relapsed or refractory B-ALL and is increasingly used both as a salvage therapy and as consolidation therapy in patients achieving MRD-negative status.

**Aim:** The primary aim of this study is to evaluate the efficacy and safety of blinatumomab in pediatric patients with relapsed or refractory B-cell acute lymphocytic leukemia (B-ALL), focusing on achieving remission and improving survival rates.

**Materials and Methods:** Data were gathered from pediatric patients aged 1-18 diagnosed with relapsed or refractory B-cell ALL who were treated between 2015 and 2020 at hospitals participating in clinical trials registered on Clinical.gov and PubMed.

**Results:** 1. Blinatumomab in Pediatric Relapsed/Refractory B-ALL: A phase I/II trial conducted across 26 USA and European centers evaluated blinatumomab in pediatric patients with relapsed or refractory B-ALL. Of the 70 children treated, 39% achieved complete remission (CR) after two cycles, with 34% undergoing subsequent hematopoietic stem cell transplantation (HSCT). Blinatumomab also led to MRD-negative remission in 14 patients, suggesting that it can successfully eradicate residual leukemia in high-risk children.

2. Impact of Blinatumomab on CD19-CAR T-Cell Therapy: A retrospective analysis of 420 pediatric and young adult patients who received CD19-CAR T-cell therapy revealed that prior blinatumomab exposure affected outcomes. Among patients who did not respond to blinatumomab, only 64.5% achieved CR with CD19-CAR T-cell therapy, compared to 92.9% in blinatumomab responders and 93.5% in blinatumomab-naive patients. Event-free survival (EFS) and relapse-free survival (RFS) at 6 months were also significantly lower in blinatumomab nonresponders, with an EFS of 27.3% compared to 66.9% in responders and 72.6% in blinatumomab-naive patients. Notably, blinatumomab exposure was associated with CD19 antigen modulation, such as partial or dim CD19 expression, which may explain the diminished efficacy of subsequent CD19-CAR therapy.

**Conclusion:** Blinatumomab has demonstrated significant efficacy in pediatric patients with B-ALL, offering improved overall and relapse-free survival. However, prior exposure to blinatumomab can negatively affect the outcomes of subsequent CD19-CAR T-cell therapy due to CD19 antigen modulation and nonresponse. This finding suggests that treatment sequencing must be carefully considered in relapsed or refractory B-ALL. For patients at high risk of relapse, initiating therapy with blinatumomab to achieve remission, followed by a careful assessment before administering CD19-CAR T-cell therapy, may optimize long-term outcomes.

## SESIJA MEDICINSKIH SESTARA

**GLOBALNA MREŽA SESTARA ZA RETKE BOLESTI. DA LI SMO SPREMNI?****Ana Radomirović**

Dom zdravlja Niš

[ana.tom.ti@gmail.com](mailto:ana.tom.ti@gmail.com)ORCID iDs: Ana Radomirović  N/A

Globalna mreža sestara za retke bolesti jeste skoro ustanovljena medicinska institucija sestara koje se bave prvenstveno problemom retkih bolesti u saradnji sa genetičarima i roditeljima bolesne dece kao i osobama koje i same imaju neku od retkih bolesti.

Glavna misija je obezbeđivanje mreže specijalizovanih medicinskih sestara za svaku osobu sa retkom bolešću sa idejom da se pruži inovativna podršku medicinskim sestrama (i drugim zdravstvenim radnicima) uključenim u negu i lečenje osoba sa nekom od retkih bolesti, tako da budu više ovlašćene u pružanju pomoći, podrške i nege svima koji su pogođeni retkom bolešću.


Cilj rada je upoznavanje sestara i drugih zainteresovanih stranaka sa postojanjem i aktivnostima i ove globalne mreže, sa idejom da UPPS pokrene inicijativu da se i medicinske sestre Srbije uskoro pridruže ovoj profesionalnoj međunarodnoj organizaciji sa izuzetno humanim ciljevima.

## SESIJA MEDICINSKIH SESTARA

## ULOGA SESTRE U LEČENJU I PREVENCIJI ASTME U DEČJEM UZRASTU

Maja Petković

Dom zdravlja Niš

[makica73@gmail.com](mailto:makica73@gmail.com)ORCID iD: Maja Petković  N/A

**Uvod:** Astma je zapaljensko oboljenje disajnih puteva pluća. Simptomi astme se javljaju kada sluznica vaših disajnih puteva otekne i mišići oko njih se zategnu. Sluz tada ispunjava disajne puteve, dodatno smanjujući količinu vazduha koja može da prođe. Ova stanja tada mogu dovesti do „napada“ astme, što je kašalj i stezanje u grudima koji su tipični za astmu. Sestra na adekvatan način pacijenta informiše o samoj proceduri, aplikacije leka koji je njen cilj, vreme trajanja, način izvođenja, na koji način pacijent treba da pomogne i saraduje tokom intervencije, koje reakcije i nelagodnosti mogu da se jave.

**Cilj rada** je da prikaže ulogu i značaj medicinske sestre u lečenju i prevenciji bronhijalne astme u dečjem uzrastu.

**Materijal i metode:** Za rad su korišćeni opšti podaci o astmi kao i preporuke SZO, i prikazi dece tokom asmatičnih napada kao i komplikacije iste, kako u svetu kao i kod nas.

**Zaključak:** Najjednostavniji i najefikasniji način primene leka je od velikog značaja, u čemu sestra ima važnu savetodavnu ulogu. Promene u načinu života takođe mogu pomoći u boljoj kontroli bolesti. Ovo može uključivati promene u ishrani, vežbanje ili upravljanje stresom.



## SESIJA MEDICINSKIH SESTARA

**ENDOSKOPSKE PROCEDURE KOD RETKIH BOLESTI****Jelena Veselinović Holenda**

Univerzitetska dečja klinika, Beograd

[veselajelena@yahoo.com](mailto:veselajelena@yahoo.com)ORCID iD: Jelena Veselinović Holenda  N/A

Endoskopska sestra pored pripreme pacijenta, priprema materijal, objašnjava proceduru, priprema saglasnosti, asistira lekaru pre i u toku izvođenja endoskopske procedure. U radu će biti reči o endoskopskim procedurama kod nekih retkih bolesti i koliko se one često rade. U slučaju Eoe, zadatak sestre je da asistira pri uzimanju isečaka, potencijalnoj balon dilataciji i sl. Takođe, učestvuje u izvođenju endoskopije kod FAP-a, atrezije jednjaka, polipektomije i kontrolnih pregleda. Endoskopska sestra je neizostavan član tima pri izvođenju ove procedure, jer tokom intervencija učestvuje u njihovom sprovođenju, prati pacijenta nakon završetka intervencije, priprema material i zbrinjava pacijenta.


SESIJA MEDICINSKIH SESTARA

**SESTRINSKE PROCEDURE U GASTROENTEROLOGIJI KOD RETKIH BOLESTI**

**Žaklina Stanković**

Univerzitetska dečja klinika, Beograd, Srbija

[zaklinastankovic69@gmail.com](mailto:zaklinastankovic69@gmail.com)

ORCID iD: [Žaklina Stanković](#)  N/A



Prijem pacijenata za gastroenterološke procedure vrši se u ambulanti gastroenterologije.

Pacijenta pregleda lekar subspecijalista, izmere se vitalni parametri i urade laboratorijske analize, otvara istorija bolesti. Medicinska sestra objasnj roditelju proceduru koja će se detetu obaviti i potpisuje se saglasnost za intervenciju. U pratnji medicinske sestre pacijent se odvodi na odeljenje i sa dokumentacijom predaje odeljenskoj sestri. Uloga sestre na prijemu i zbrinjavanju pacijenata obolelih od retkih bolesti je ključna jer vrši svu pripremu za intervenciju.

## Sesija: POSTER PREZENTACIJE

**RARE MUSCULOSKELETAL ANOMALIES IN NEWBORNS****Aleksandra Gjorgjevic, Dafina Karadjova, Mateja Tomic**

University Clinic of Gynecology and Obstetrics, Skopje, Republic of North Macedonia

[sandraqorgevic@yahoo.com](mailto:sandraqorgevic@yahoo.com)ORCID iD: Aleksandra Gjorgjevic  N/ADafina Karadjova  N/AMateja Tomic  <https://orcid.org/0000-0003-2182-6592>

Poland Syndrome is a rare congenital anomaly characterized by partial or complete absence of the pectoralis major muscle, rib cartilage, hypoplasia of the breast and nipple, absence of hair growth, hypoplasia of the entire arm, hand, and fingers on only one side of the body. There are several variations in clinical expression, and they are classified by Foucros into three degrees. It is present in 30.000 cases worldwide, occurs sporadically, in 1: 20.000 cases, and is twice as common in males. It leads to functional and aesthetic impairments.

The aim of this study is to present a case of a newborn with Poland Syndrome detected during the first pediatric examination in the maternity hospital. A full-term female newborn (40 weeks of gestation) from a regularly monitored and uncomplicated pregnancy, born spontaneously, with a birth weight of 3380 grams, Apgar score 8/9, and good adaptation. On inspection, asymmetry of the chest with subclavicular depression on the right side, hypoplasia of the right arm and hand, and syndactyly were detected. The arm was actively mobile, without pain sensitivity or pathological skin changes. Vital signs were normal, as were ECG and heart echocardiography results. Infection was excluded through blood tests. A chest X-ray and X-ray of the right hand and arm revealed a hypoplastic skeleton in the examined region, without anomalies of the ribs, sternum, or spine. The newborn was discharged home with recommendations for follow-up by a pediatrician specializing in dysmorphology, a geneticist, and a surgical consultation.

Early diagnosis is possible with more intense clinical manifestations of the syndrome, which are rare. Milder forms are more common and are diagnosed later, often during puberty due to body asymmetry. Treatment varies depending on the clinical expression of the anomaly, mainly surgical, at the age of 12-13 years. Carriers of the syndrome have normal intellectual capacity and life expectancy.

## Sesija: POSTER PREZENTACIJE

**FEBRILNA ULCERONEKROTIČNA BOLEST – NAŠE ISKUSTVO****Tijana Đerić, Gordana Petrović, Srđan Pašić, Stefan Kotlajić, Đurđa Palić**

Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije Dr Vukan Čupić

[tijana.djeric@yahoo.com](mailto:tijana.djeric@yahoo.com)

ORCID iD:	Tijana Đerić	 N/A
	Gordana Petrović	 <a href="https://orcid.org/0000-0001-9115-7481">https://orcid.org/0000-0001-9115-7481</a>
	Srđan Pašić	 N/A
	Stefan Kotlajić	 N/A
	Đurđa Palić	 <a href="https://orcid.org/0000-0003-2182-6592">https://orcid.org/0000-0003-2182-6592</a>

**Uvod:** Febrilna ulceronekrotična bolest (Mucha-Habermann-ova bolest) je redak oblik inflamatorne dermatoze koja se odlikuje akutnim nastankom papula i vezikula sa hemoragijom i brzom, generalizovanom progresijom do nekroze. Češća je kod muškog pola, u drugoj i trećoj deceniji života. Najčešće razmatrani patogenetski mehanizmi su atipični imunski odgovor kod imunokompetentne osobe na spoljni agens i monoklonska proliferacija CD8+ T limfocita i infiltracija dermisa.

**Cilj:** Prikaz dijagnostičkih procedura i modaliteta lečenja u cilju uspostavljanja remisije kod dečaka obolelog od Mucha-Habermann-ove bolesti.

**Materijal i metode:** Pacijent je ispitivan i lečen u Odeljenju imunologije Instituta za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije „dr Vukan Čupić“ te su podaci dobijeni iz njegove medicinske dokumentacije.

**Rezultati:** Desetogodišnji dečak je upućen u našu ustanovu zbog kožnih promena u vidu diseminovanih vezikula umbilikovanog centra i papula nekrotičnog centra praćenih febrilnošću. Lečenje je početo antimikrobnom terapijom širokog spektra. Ordinirani su intravenski imunoglobulini u imunomodulatornoj dozi i početa sistemska kortikosteroidna terapija. Učinjena je konsultacija dermatologa i na osnovu kliničke slike postavljena dijagnoza febrilne ulceronekrotične bolesti iz spektra Pytiriasis lichenoides et varioliformis acuta. Uzet je uzorak za biopsiju i dato je pet pulsniha doza metilprednizolona. Zbog održavanja febrilnosti i pojave novih kožnih promena u terapiju je uveden ciklosporin A. U više navrata je korigovana antimikrobna terapija. Naknadno je pristigao rezultat biopsije kože kojim je potvrđena klinički postavljena dijagnoza. Na primenjene mere je došlo do postepenog poboljšanja opšteg stanja i lokalnog nalaza.

Nakon četiri meseca lečenja ponovo su se javile akutne kožne promene. Pokušana je primena inhibitora TNF-alfa i lokalna primena takrolimusa, ali bez značajnog poboljšanja zbog čega je u terapiju uveden metotreksat. U daljem toku se beleži postepena regresija eflorescencija.

Praćene su i lečene komplikacije imunosupresivne terapije (hipertenzija, granično povišen očni pritisak, steroidna miopatija, kušingoidni aspekt).

**Zaključak:** Lečenje retke, imunski posredovane dermatoze zahteva multidisciplinarni pristup i timski rad. Pored anamnestičkih podataka, detaljnog kliničkog pregleda i laboratorijske dijagnostike, uvek je potrebno uraditi biopsiju kožnih promena u cilju primene specifičnog lečenja. Po započinjanju imunosupresivne terapije je neophodno praćenje i pravovremeno prepoznavanje potencijalnih komplikacija.





ISBN 978-86-81228-04-3