

stitial Lung Disease (GLILD) Associated with KMT2D Gene Mutation in Kabuki Syndrome. J Allergy Clin Immunol [Internet]. 2016;137(2):AB118. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jaci.2015.12.512>

4. A De Dios JA, Javaid AA, Ballesteros, Enrique Metersky ML. An 18-year-old woman with Kabuki syndrome, immunoglobulin deficiency and granulomatous lymphocytic interstitial lung disease. Vol. 76. 2012. p. 15–8.

5. Galant-Swafford J, Catanzaro J, Duarte Achcar R, Cool C, Koelsch T, Bang TJ, et al. Approach to diagnosing and managing granulomatous-lymphocytic interstitial lung disease. eClinical Med. 2024;26(75).

Melisa Lazarevič, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)

Klinični oddelek za imunologijo in

alergologijo,

Pediatrična klinika,

Univerzitetni klinični center Ljubljana,

Ljubljana,

Slovenija

e-naslov: melisa.lazarevic@kclj.si

asist. dr. Gašper Markelj, dr. med.

Klinični oddelek za imunologijo in

alergologijo, Pediatrična klinika,

Univerzitetni klinični center Ljubljana,

Ljubljana, Slovenija in

Katedra za pediatrijo, Medicinska

fakulteta, Univerza v Ljubljani,

Ljubljana, Slovenija

Kardiogena akutna možganska kap pri otroku – ali se za redkim stanjem skriva še redkejša bolezen?

Tea Poznajelšek, Saša Ilovar Strehar

Uvod

Akutna možganska kap (MK) pri otroku je redko, a nujno stanje v pediatriji. Kardiogeni vzroki predstavljajo četrtno dejavnikov tveganja za MK pri otrocih.

Predstavitev primera

9-letni deček je prišel v urgentno ambulantno zaradi povešenega levega ustnega kota in blagega glavobola. V družinski in osebni anamnezi ni bilo posebnosti z izjemo slabše telesne zmogljivosti, ki so jo starši opazili v zadnjem letu ter upad višine na percentilnih krivuljah ob nižji telesni teži, opredeljen na rednih pregledih pri izbrani pediatrinji. Ob sprejemu smo ugotovili povečana jetra, parezo levega ustnega kota in plantarni odgovor v ekstenziji na levi strani. Urgentna MR preiskava glave je pokazala akutno ishemično MK v povirju veje M1 a. cerebri medie z verjetnim neokluzivnim trombembolusom. Na UZ srca smo opredelili znake za restriktivno kardiomiopatijo (RKMP) z mejno povišanim tlakom v pljučnem

žilju, brez intrakardialnih trombov ali odprtega ovalnega okna. Na elektrokardiogramu (EKG) je bil ritem sinusni, očitni so bili znaki obremenitve obeh atrijev. Preiskave v sklopu opredelitve infekcijske, imunske ali vaskularne etiologije MK so bile negativne, MR vratnega žilja je bil brez posebnosti.

Razpravljanje

RKMP je najredkejši podtip kardiomiopatij pri otrocih. Glavna značilnost RKMP je diastolična disfunkcija prekatov, ki vodi v dilatacijo atrijev, zaradi česar se lahko pojavijo motnje srčnega ritma in nastanejo trombi v levem atriju. Otroci z RKMP se v primerjavi s sovrstniki hitreje utrudijo, slabše zmerejo napore. Ob venskem zastoju imajo povišan centralni venski tlak in polne vratne vene ter povečana jetra. Do 98 % otrok z RKMP ima nenormalnosti v EKG; največkrat znake obremenitve atrijev, lahko spremembe ST/T segmenta in vala T, včasih tudi atrijske motnje srčnega ritma.