

Souhrn

Úvod: Syndrom náhlého úmrtí kojence (SIDS) je definován jako náhlé neočekávané úmrtí kojence, které zůstává neobjasněno po prohledání místa úmrtí, odebrání anamnézy a provedení pitvy. Malá část těchto případů může být způsobena některou z následujících včas nepoznaných monogenních onemocnění: poruchy beta-oxidace mastných kyselin (FAOD) a syndrom prodlouženého QT intervalu (LQTS). Předpokládáme, že i kongenitální adrenální hyperplázie (CAH) může vést k akutní adrenální krizi a imitovat SIDS.

- Cíl:**
1. Zjistit prevalenci nepoznané CAH mezi náhle zemřelými kojenci.
 2. Zjistit prevalenci FAOD mezi náhle zemřelými kojenci.
 3. Stanovit stabilitu metabolitů v suchých krevních kapkách při dlouhodobém skladování.
 4. Stanovit vliv hematokritu a polohy vzorku v suché krevní kapce na koncentraci metabolitů.

Materiál a metody: Novorozenecké screeningové kartičky kojenců, kteří zemřeli na neznámou příčinu v České republice a v Rakousku (celkem 257 vzorků).

1. Detekce CAH

Stanovení hladiny 17- alfa-hydroxyprogesteronu (17-OHP) pomocí fluoroimunoeseje (DELFI). Genově specifická PCR a ligázou zprostředkovaná mutační analýza.

2. Detekce FAOD

Tandemová hmotnostní spektrometrie (MS/MS) s následnou mutační analýzou.

3. Stabilita metabolitů v suchých krevních kapkách při dlouhodobém skladování

Matematické modely založené na lineární regresi.

4. Vliv hematokritu a pozice v suché krevní kapce na koncentraci metabolitů

ANOVA test.

Výsledky: 1. Prevalence CAH mezi náhle zemřelými kojenci

Diagnóza CAH byla potvrzena u tří z 242 náhle zemřelých kojenců.

2. Prevalence FAOD mezi náhle zemřelými kojenci

Diagnóza FAOD byla potvrzena u jednoho ze 179 náhle zemřelých kojenců.

3. Stabilita metabolitů v suchých krevních kapkách při dlouhodobém skladování

Koncentrace volného karnitinu stoupala během prvních pěti let skladování. Valin byl stabilní po celé testované období. Koncentrace všech ostatních metabolitů klesala během zkoumaného období.

4. Vliv hematokritu a pozice v krevní kapce na koncentraci metabolitů

Hladiny většiny AA a GAA stoupaly významně se stoupajícím hematokritem. Ve vzorcích s nízkým hematokritem byly hladiny většiny AA a volného karnitinu vyšší v periferních než centrálních vzorcích.

Závěr: Potvrdili jsme, že CAH může způsobit náhlé neočekávané úmrtí bez předchozích typických příznaků a novorozenecký screening by pravděpodobně těmto úmrtím zabránil. Dále jsme identifikovali matematické modely, které popisují změny koncentrace metabolitů při dlouhodobém skladování a mohou sloužit ke korekci koncentrace v retrospektivních studiích.