

Vyšetření hladin laktátu v krvi, likvoru a v moči zastává důležitou roli v diagnostice mitochondriálního onemocnění u dětí. Interpretace výsledků je však často obtížná pro nespecifičnost a variabilitu i u jednotlivých mitochondriálních poruch. V disertační práci byly stanoveny tři specifické cíle: 1. Analyzovat význam vyšetření laktátu v diferenciální diagnóze mezi dětmi s mitochondriálním onemocněním a dětmi s jinými chorobami. 2. Charakterizovat hladiny laktátů u různých mitochondriálních syndromů. 3. Popsat klinické a laboratorní data novorozenců s mitochondriálním onemocněním a navrhnout diagnostické algoritmy pro tuto věkovou skupinu. Byl zpracován klinický průběh a výsledky dětí vyšetřovaných na Klinice dětského a dorostového lékařství (KDDL). Laboratorní vyšetření byly provedeny v spolupráci s Mitochondriální laboratoří KDDL a s Ústavem dědičných a metabolických poruch. 1. Výsledky studie s vyšetřením laktátu u 107 dětí prokázaly, že krátké křeče trvající méně než 2 minuty nezvýšily koncentraci laktátu v likvoru. Laktát v likvoru tak byl spolehlivým markerem v diferenciální diagnostice dětí s mitochondriální poruchou od dětí s epilepsií. 2. Závažnost příslušného fenotypu je pro tíži laktátové acidózy důležitější než vlastní syndrom. 3. Byly navrženy diagnostické algoritmy pro novorozence s podezřením na mitochondriální onemocnění. Laktát je důležitým biochemickým markerem dětí s mitochondriálním onemocněním. Tato disertační práce analyzuje některé aspekty jeho vyšetření s cílem zlepšit interpretaci získaných hodnot.