

KAZUISTIKY Z NEONATOLOGIE

Kniha vyšla za laskavé podpory společností:



**MUDr. Milena Dokoupilová
MUDr. Miloš Černý
a kolektiv**

KAZUISTIKY Z NEONATOLOGIE

maxdorf jessenius

DŮLEŽITÉ UPOZORNĚNÍ

Autoři i nakladatel vynaložili velkou péči a úsilí, aby všechny informace v knize obsažené týkající se dávkování léků a forem jejich aplikace odpovídaly stavu vědy v okamžiku vydání. Nakladatel však za údaje o použití léků, zejména o jejich indikacích, kontraindikacích, dávkování a aplikačních formách, nenese žádnou odpovědnost, a vylučuje proto jakékoli přímé či nepřímé nároky na úhradu eventuálních škod, které by v souvislosti s aplikací uvedených léků vznikly. Každý uživatel je povinen důsledně se řídit informacemi výrobců léčiv, zejména informací přiloženou ke každému balení léku, který chce aplikovat.

Ochranné obchodní známky (chráněné názvy) léků ani dalších výrobků nejsou v knize zvlášť zdůrazňovány. Z absence označení ochranné známky proto nelze vyvozovat, že v konkrétním případě jde o název nechráněný.

Toto dílo, včetně všech svých částí, je zákonem chráněno. Každé jeho užití mimo úzké hranice zákona je nepřipustné a je trestné. To se týká zejména reprodukování či rozšiřování jakýmkoli způsobem (včetně mechanického, fotografického či elektronického), ale také ukládání v elektronické formě pro účely rešeršní i jiné. K jakémukoli využití díla je proto nutný písemný souhlas nakladatele, který také stanoví přesné podmínky využití díla. Písemný souhlas je nutný i pro případy, ve kterých může být udělen bezplatně.

Tato práce byla podpořena výzkumným projektem Univerzity Karlovy Progres Q34.

Edice MEDICA

Šéfredaktorka: Mgr. Šárka Mašková

© Milena Dokoupilová, Miloš Černý, 2020

© Maxdorf, 2020

Cover layout © Maxdorf, 2020

Ilustrace © Jiří Hlaváček

Vydal Maxdorf, s. r. o., nakladatelství odborné literatury, Na Šejdru 247/6a, 142 00 Praha 4

e-mail: info@maxdorf.cz, internet: www.maxdorf.cz

Jessenius® je chráněná značka [No. 267113] označující publikace určené odborné zdravotnické veřejnosti

Odpovědný redaktor: **Ing. Veronika Pátková**

Jazyková redakce: **Mgr. Martin Čermák**

Sazba: **Jan Štěpánek**

Tisk: Books Print s. r. o.

Printed in the Czech Republic

ISBN 978-80-7345-649-8

HLAVNÍ AUTOŘI

■ MUDr. Milena Dokoupilová

Novorozenecké oddělení, Nemocnice Hořovice

■ MUDr. Miloš Černý

Novorozenecké oddělení, Gynekologicko-porodnická klinika 3. LF UK a FN Královské Vinohrady, Praha

HLAVNÍ SPOLUAUTOŘI

■ MUDr. Daša Banasová

Neonatologické oddělení, Fakultná Nemocnica s poliklinikou Žilina, Slovenská republika

■ MUDr. Anna Baštan

Dětská klinika LF UP a FN Olomouc

■ MUDr. Iva Bodnarová

Ústav pro péči o matku a dítě, Praha-Podolí

■ MUDr. Vojtěch Bodnár

Novorozenecké oddělení, Gynekologicko-porodnická klinika LF UP a FN Olomouc

■ MUDr. Petra Dedková

Neonatologické oddělení, Nemocnice Na Bulovce, Praha

■ MUDr. David Frejlich

Novorozenecké oddělení, Nemocnice Hořovice

■ MUDr. Karolina Hanousková

Dětská klinika LF UK a FN Hradec Králové

■ MUDr. Jana Kalousová

Klinik für Kinder und Jugendliche, Klinikum St. Marien Amberg, SRN

■ MUDr. Kristina Kalužová

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ MUDr. Hana Kantorová

Oddělení neonatologie, FN Ostrava

■ MUDr. Ján Kapec

Novorozenecké oddělení, Nemocnica Košice-Šaca, Slovenská republika

■ MUDr. Veronika Karádyová

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ MUDr. Natálie Kmentová

Dětské a novorozenecké oddělení, Nemocnice Šternberk

■ MUDr. Alena Kokešová, Ph.D.

Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ MUDr. Kateřina Königsmarková

Novorozenecké oddělení, Nemocnice Hořovice

■ MUDr. Tereza Koubová

Novorozenecká klinika Masarykovy nemocnice v Ústí nad Labem, Krajská zdravotní a. s.

■ MUDr. Kateřina Kráťuková

Neonatologické oddělení, Nemocnice Na Bulovce, Praha

■ MUDr. Gabriela Krčálová

Neonatologické oddělení, Nemocnice Na Bulovce, Praha

■ MUDr. Marcela Křížová

Ústav pro péči o matku a dítě, Praha-Podolí

■ MUDr. Aneta Kubátová

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Petra Lefflerová**

Novorozenecké oddělení, Nemocnice Hořovice

■ **MUDr. Jozef Macko, Ph.D.**

Novorozenecké oddělení, Krajská nemocnice T. Bati, Zlín

■ **MUDr. Nikoletta Matowicka**

Novorozenecké oddělení, Nemocnice Hořovice

■ **MUDr. Soňa Mečířová**

Dětské a dorostové oddělení s perinatologickým centrem, Krajská zdravotní, a. s. – Nemocnice Most, o. z.

■ **MUDr. Peter Mikolášek**

Klinika dětských infekčních nemocí LF MU a FN Brno

■ **MUDr. Gabriela Mičochová**

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Tereza Navrátilová**

Neonatologické oddělení, FN Brno

■ **Bc. Barbora Nečasová**

Novorozenecká JIP, Pediatrická klinika LF MU a FN Brno, Dětská nemocnice Brno

■ **MUDr. Miroslava Paučeje**

Neonatologické oddělení, FN Brno, Porodnice Obilní trh, Brno

■ **MUDr. Lukáš Pospíšil**

Dětské oddělení, Nemocnice Šternberk

■ **MUDr. Markéta Pospíšilová**

Neonatologické oddělení, PCIP, Nemocnice České Budějovice, a. s.

■ **MUDr. Martina Skokanová**

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Helena Staňková**

Dětské oddělení, Nemocnice Havlíčkův Brod

■ **MUDr. Jitka Stýblová**

Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Soňa Šuláková**

JIRP, novorozenecké oddělení, FN Olomouc

■ **MUDr. Andrea Šustrová**

Novorozenecké oddělení, Nemocnice Hořovice

■ **MUDr. Kryštof Tabery**

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Hana Tobrmanová**

Novorozenecké oddělení, Nemocnice Hořovice

■ **MUDr. Martin Trefný**

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Josef Urbanec**

Dětské oddělení, Nemocnice Havlíčkův Brod

Ústav patologické fyziologie LF UK v Hradci Králové

■ **MUDr. Ludmila Vápeníková**

Novorozenecké oddělení, Krajská nemocnice T. Bati, Zlín

■ **MUDr. Jaroslav Vrba**

Dětské oddělení, Nemocnice Hořovice

DALŠÍ SPOLUAUTOŘI

■ **MUDr. Miroslava Balaščíková, Ph.D.**

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **Mgr. Martin Bezdička**

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Věra Biskupová**

Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **Doc. MUDr. Květa Bláhová, CSc.**

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Ivo Borek**

Neonatologické oddělení, Fakultní nemocnice Brno

■ **MUDr. Jiří Borský, Ph.D.**

Klinika ušní, nosní, krční 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Radim Brabec**

Novorozenecké oddělení, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Renata Čibochová**

Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Václava Curtisová, MSc.**

Ústav lékařské genetiky LF UP a FN Olomouc

■ **MUDr. Štěpánka Čapková**

Dermatologické oddělení pro děti, FN Motol, Praha

■ **MUDr. Martin Čihař**

Neonatologické oddělení, Nemocnice Na Bulovce, Praha

■ **MUDr. Jana Dornáková**

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **Mgr. Jana Drnková**

Ortotika, s. r. o., Praha

■ **MUDr. Hana Fišerová**

Klinika ušní, nosní, krční 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Barbora Frýbová**

Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Andrea Halajová**

Klinik für Kinder und Jugendliche, Klinikum St. Marien Amberg, Spolková republika Německo

■ **MUDr. Milan Hanzl, Ph.D.**

Neonatologické oddělení, PCIP, Nemocnice České Budějovice, a. s.

■ **MUDr. Miloslav Holub**

Neurochirurgická klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **Bc. Pavla Hůlková**

Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Mgr. Magdalena Chvílová Weberová**

Dětské oddělení, Nemocnice Havlíčkův Brod

■ **MUDr. Petr Janec, MHA**

Novorozenecké oddělení, Krajská zdravotní, a. s. – Masarykova Nemocnice v Ústí nad Labem, o. z.

■ **MUDr. Michal Jurovčík**

Klinika ušní, nosní, krční 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Klára Klenková**

Neonatologické oddělení, Nemocnice Na Bulovce, Praha

■ **MUDr. Jana Klesalová**

Dětské a dorostové oddělení s perinatologickým centrem, Krajská zdravotní, a. s. – Nemocnice Most, o. z.

■ **MUDr. Miroslav Koblížek**

Ústav patologie a molekulární medicíny 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **Prof. MUDr. František Kopřiva, Ph.D.**

Dětská klinika LF UP a FN Olomouc

■ **MUDr. Peter Krcho, Ph.D.**

Neonatologické oddělenie, Univerzitná nemocnica L. Pasteura, Košice, Slovenská republika

■ **MUDr. Elena Kuldanová**

Oddělení neonatologie, FN Ostrava

■ **MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D.**

Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Petr Libý, Ph.D.**

Neurochirurgická klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Klára Majerová**

Novorozenecká klinika Masarykovy nemocnice v Ústí nad Labem, Krajská zdravotní a. s.

■ **MUDr. Josef Mališ**

Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Jan Malý, Ph.D.**

Dětská klinika LF UK a FN Hradec Králové

■ **MUDr. Naděžda Mallátová**

Laboratoř parazitologie a mykologie, Nemocnice České Budějovice, a. s.

■ **MUDr. Michaela Mandíková**

Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Jan Matěcha**

Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Ondřej Materna**

Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Jan Melek**

Dětská klinika LF UK a FN Hradec Králové

■ **MUDr. Jan Melichar**

Novorozenecké oddělení s JIRP, Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **Mgr. Veronika Moslerová, Ph.D.**

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Martina Navrátilová**

Dětská klinika LF UK a FN Hradec Králové

■ **MUDr. Zdeňka Omelková**

Dětské oddělení, Krajská zdravotní, a. s. – Nemocnice Teplice, o. z.

■ **MUDr. Lenka Oškrdalová**

Neonatologické oddělení, FN Brno

■ **MUDr. Radek Pádr**

Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Kateřina Račická**

Klinika dětské chirurgie a traumatologie 3. LF UK a Thomayerovy nemocnice, Praha

■ **Prof. MUDr. Miloslav Roček, CSc.**

Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Blanka Rousková**

Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **Doc. MUDr. Marta Šnajderová, CSc.**

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Katalin Štěrbová**

Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Jan Trachta**

Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Barbora Trojanová**

Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Marek Turnovec**

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Markéta Vičková, Ph.D.**

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Martin Vyhnaněk**

Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol, Praha

■ **MUDr. Hana Wiedermannová**

Oddělení neonatologie, FN Ostrava

PŘEDMLUVA

Se vznikem České neonatologické společnosti ČLS JEP je v naší zemi od roku 1990 neonatologie uznávaným specializovaným oborem dětského lékařství zaměřeným na péči o fyziologické a patologické novorozence. Během těchto posledních 30 let došlo díky lepšímu poznání patofyziologických procesů, technickému pokroku, zlepšené kvalitě intenzivní péče, léčebným a ošetrovatelským postupům k výraznému zlepšení z hlediska neonatální mortality a morbidity. Na tyto ukazatele můžeme být pyšní a v posledních 10 letech se stále drží na světové špičce. Bohužel ne každé dítě se narodí zdravé nebo v termínu porodu. Spektrum novorozeneckých onemocnění je velmi široké, zahrnuje běžné i velmi vzácné choroby, onemocnění související s nezralostí, vrozené vývojové vady, infekce, hypoxická postižení i různé typy dědičných poruch metabolismu.

Pro zvýšení osvěty v tomto oboru pořádá prim. Milena Dokoupilová od roku 2016 každoročně odborné konference „Dny novorozeneckých kazuistik“, jež se zabývají širokou problematikou novorozenců od 30. týdne těhotenství. Tato akce, která se tradičně koná v krásném a příjemném prostředí zámku Zbiroh, má vysokou úroveň a je odbornou veřejností velmi kladně hodnocena. Z proběhlých konferencí jsme do prvního dílu knižní publikace vybrali kazuistiky týkající se jak lehce a středně nezralých, tak i donošených novorozenců. Zahrnují diagnózy, se kterými se setkáváme běžně, a také vzácné případy, jejichž diagnostika je velmi složitá a vyžaduje multidisciplinární přístup. Kazuistiky vždy doplňuje teoretická část s diferenciálně diagnostickou rozvahou, dále obsahují obrazovou dokumentaci, schémata, tabulky i krátkou diskusi a v závěru jsou samozřejmě uvedeny literární odkazy.

Věříme, že předkládaná kniha bude dobrým pomocníkem v postgraduálním vzdělávání mladých lékařů a v praxi pomůže k včasnému stanovení diagnózy i zahájení léčby. V případě pozitivního ohlasu na tuto publikaci je v plánu vydání dalšího dílu.

autoři
červen 2020

OBSAH

Předmluva	9
-----------	---

I. DERMATOLOGIE

1 Novorozenec s ichthyózou – naše praktické zkušenosti (H. Tobrmanová, M. Dokoupilová)	15
2 Kongenitální kožní kandidóza u novorozence (V. Karádyová, Š. Čapková, M. Černý)	21
3 Není pustula jako pustula (I. Bodnarová)	26

II. ENDOKRINOLOGIE

4 Hyperinzulinismus v novorozeneckém věku (N. Matowicka, M. Dokoupilová, K. Tabery)	29
5 Hyperglykemie u nezralých novorozenců a jak ji korigovat? (J. Macko)	38
6 Neonatální diabetes mellitus (G. Krčálová, M. Čihař, K. Klenková)	46
7 Diabetes insipidus renalis (P. Dedková)	52
8 Kongenitální hypotyreóza u dvojčata hraničné zrelosti (M. Paukeje)	58
9 Neonatální tyreotoxikóza (V. Bodnár)	64
10 Kongenitální hypotyreóza aneb (ne)jasná triáda (D. Frejlich, M. Dokoupilová)	68
11 CAH – úskalí určení pohlaví novorozence na porodním sále (D. Frejlich, M. Dokoupilová)	71
12 Atypický vývoj genitálu a hypertenze (M. Trefný, K. Bláhová, M. Šnajderová, M. Bezdíčka, M. Koblížek, M. Turnovec, M. Černý)	76

III. GASTROENTEROLOGIE

13 Cystická fibróza a mekoniová peritonitida (J. Stýblová)	83
14 Náhlá příhoda bříšní – Laddův syndrom (P. Lefflerová)	87
15 Prenatálně diagnostikovaný ascites plodu – dg. mezenterální cystický lymfangiom (T. Koubová, K. Majerová)	93
16 Scrotum vermiformis (A. Šustrová, M. Dokoupilová)	97
17 Závažná hyperbilirubinemie při kojení z poraněného prsu (J. Vrba)	100
18 Jen velké břicho? Chronický subileózní stav při striktuře tenkého střeva po prodělané NEC (J. Stýblová, B. Rousková, M. Mandíková)	106

- 19 **Protrahovaná těžká nekonjugovaná hyperbilirubinémie způsobená vrozenou poruchou clearance bilirubinu** (J. Kalousová) 109
- 20 **Kongenitální sekreční průjem** (K. Hanousková, M. Navrátilová, K. Račická, J. Melek, J. Malý) 116

IV. HEMATOLOGIE

- 21 **Hemofilie A** (B. Nečasová) 122
- 22 **Raritní příčina hemoragického šoku u novorozence** (A. Kokešová) 127
- 23 **Fetomaternální aloimunitní trombocytopenie** (K. Kratuková, M. Čihař, K. Klenková) 134
- 24 **Když hemangiom roste...** (K. Königsmarková, M. Dokoupilová) 141
- 25 **Překvapení od Kasabacha a Merrittové** (N. Kmentová) 148
- 26 **Akutná renální žilová trombóza jako příčina včasnej trombocytopenie** (J. Kapec, P. Krcho) 154
- 27 **Anemizace plodu a novorozence. Dva viníci?** (A. Baštan) 159
- 28 **Trombóza dolní duté žíly u novorozence a agresivní endovaskulární léčba** (K. Tabery, R. Brabec, M. Roček, R. Pádr) 164

V. INFEKCE

- 29 **HHV-6 encefalitida u nezralého novorozence** (H. Tobrmanová, M. Dokoupilová, N. Matowicka) 170
- 30 **Kongenitální infekce cytomegalovirem a její léčba** (J. Kalousová, A. Halajová) 175
- 31 **Septický šok u novorozence při stafylokokovém syndromu opařené kůže (SSSS)** (P. Mikolášek) 182
- 32 **Kongenitální invazivní kandidóza** (M. Pospíšilová, M. Hanzl, N. Mallátová) 187
- 33 **Zabiják Bacillus cereus** (L. Vápeníková) 191
- 34 **Kašel, na který se zapomnělo** (J. Urbanec, M. Chvilová Weberová) 201
- 35 **GBS-pozitivní matka s anafylaktickou reakcí na podání penicilinu v rámci intrapartální profylaxe GBS** (S. Šuláková, F. Kopřiva) 207
- 36 **Enterovirová infekce u novorozence** (M. Křížová) 213
- 37 **Vrozená syfilis a toxoplazmóza** (H. Kantorová, E. Kuldánová, H. Wiedermannová) 216

VI. NEFROLOGIE

- 38 **Dysplazie ledvin jako příčina neprospívání** (I. Bodnarová) 228
- 39 **Postupy u prenatálně diagnostikované dilatace kalichopánvičkového systému** (M. Skokanová, J. Trachta, J. Matěcha, M. Černý) 231

VII. NEUROLOGIE

- 40 **Ohtaharův syndrom, geneticky podmíněné křeče** (K. Kalužová, R. Cíbochová, P. Laššuthová, K. Štěrbová, M. Vlčková, M. Černý) 236

41	Kongenitální myotonická dystrofie (<i>N. Matowicka, M. Dokoupilová</i>)	241
42	Neobvyklý případ novorozeneckých křečí – trombóza cerebrálních žil a splavů (<i>S. Mečířová, J. Klesalová</i>)	247

VII. VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

43	Perioperační péče o novorozence s rozštěpem rtu (<i>K. Kalužová, M. Balaščaková, V. Biskupová, J. Borský, J. Dorňáková, P. Hůlková, M. Jurovčík, V. Moslerová, M. Černý</i>)	253
44	Atrezie jícnu a vrozená srdeční vada v kombinaci s nezralostí (<i>V. Karádyová, M. Vyhnánek, O. Materna, M. Balaščaková, M. Černý</i>)	262
45	Screening kongenitální katarakty – překvapivý nález (<i>T. Navrátilová, L. Oškrdalová, I. Borek</i>)	266
46	Vrozená tracheoezofageální píštěl typu H manifestovaná v časném novorozeneckém věku (<i>G. Mlčochová, B. Frýbová, B. Trojanová, H. Fišerová, P. Janec, Z. Omelková, M. Černý</i>)	270
47	Mozaicistní trisomie chromosomu 9 (<i>S. Šuláková, F. Kopřiva, V. Curtisová</i>)	275
48	Když dítě (a)typicky pláče a neprospívá – příběh cri du chat (<i>H. Staňková, M. Chvilová Weberová</i>)	279
49	Skafocefalie u novorozence (<i>L. Pospíšil</i>)	283
50	Kraniosynostóza – časná správná diagnóza, časně endoskopické řešení (<i>A. Kubátová, J. Melichar, P. Libý, J. Drnková, M. Černý</i>)	287
51	„Ach ten štvrtý chromozóm“ (<i>D. Banasová</i>)	295
52	Sakrokokcygeální hemangiom (<i>J. Urbanec, M. Chvilová Weberová, J. Mališ, B. Rousková, M. Holub</i>)	300
53	Náhlý kolaps u tří denního dosud zdravého novorozence (<i>A. Šustrová, M. Dokoupilová</i>)	308
	Summary	311
	Medailonky hlavních autorů	312
	Přehled použitých zkratk	314
	Rejstřík	316

1 NOVOROZENEK S ICTHYÓZOU – NAŠE PRAKTICKÉ ZKUŠENOSTI

Hana Tobrmanová, Milena Dokoupilová

KAZUISTIKA

Chlapec se narodil jako druhé dítě 41leté mamince. Gravidita probíhala fyziologicky, z věkové indikace bylo provedeno neinvazivní prenatální genetické vyšetření (Prenascan) s normálním nálezem. Ve 35. týdnu těhotenství byla matka hospitalizována pro odtok číré plodové vody. Po odebrání kultivací byla zahájena ATB profylaxe klindamycinem (pro alergii na penicilin), vzhledem k leukocytóze a zvýšeným teplotám byl později přidán gentamicin. 46 hodin po odtoku plodové vody byla gravidita ukončena císařským řezem pro suspektní CTG záznam a tachykardii plodu.

Bezprostřední poporodní adaptace chlapečka byla fyziologická (Apgar skóre 9-10-10, pupečnickové pH 7,40), porodní hmotnost i délka odpovídaly 35. gestačnímu týdnu (2900 g, 48 cm). Od prvního okamžiku bylo patrné, že nejde o běžného nezralého novorozence. Chlapec měl jasné známky kongenitální ichtyózy (zbytky koloidní membrány na obličeji, dlaních a ploskách, kapří ústa, mírnou everzi víček) (viz obr. 1.1 a 1.2).



Obr. 1.1 Klinický obraz kůže po narození – obličej



Obr. 1.2 Klinický obraz kůže po narození – ruce

Po přijetí na oddělení intermediární péče se u chlapčeka začala rozvíjet dyspnoe, která vyžadovala zahájení distenzní terapie nCPAP (FiO_2 0,21). Vzhledem k nutnosti zajistit dostatečnou hydrataci při zvýšené propustnosti kůže u novorozenců s ichtyózou byla kanylována umbilikální žíla. Periferní kanyla nebyla vzhledem k postižení kůže zaváděna. Zjištěná hypoglykemie 0,8 mmol/l byla korigována bolusem 10% glukózy s následnou infuzí. Pro elevaci zánětlivých parametrů u matky a současně poruchu kožního krytu jsme chlapce zajistili dle epidemiologické situace na oddělení dvojkom-
binací antibiotik (oxacilin, gentamicin). Laboratorně byl v krevním obraze přítomen mírný posun doleva a hraniční hodnota CRP; PCT byl negativní.

Během 7 hodin došlo k ústupu dechových obtíží a bylo možno ukončit distenzní podporu, dále byl chlapec ventilačně i oběhově stabilní, glykemie se stabilizovala. Pacienta jsme se snažili přeložit na vyšší pracoviště vzhledem k charakteru onemocnění a omezené dostupnosti prostředků k péči o kůži v nemocnici během prodlouženého víkendu. Z důvodu plné kapacity okolních perinatologických center se však překlad nepodařilo zrealizovat.

Kůži jsme pravidelně promazávali (Infadolan) a balili do mastného tylu k zamezení vysychání. Současně jsme pátrali, jak chlapčecovi co nejlépe pomoci. 3. den života bylo konzultováno dětské kožní oddělení ve FN Brno. Byla doporučena změna ošetrovatelské strategie: ošetřování dítěte nikoli ve výhřevném lůžku, ale **v inkubátoru se 60% vlhkostí, promazávání kůže za sterilních podmínek bez následného krytí a ošetřování eventuálních ragád Hydrosorbem**. Při projevech bolesti byl podáván paracetamol a chlapec byl dle potřeby tlumen chloralhydrátem (p.o. nebo gastrickou sondou), aby při neklidu nedošlo k dalšímu poškození kůže.

Důležité bylo **sledování tekutinové bilance**, přechodná oligurie bez hypernatremie se upravila po navýšení přívodu tekutin. Současně byl navýšován perorální příjem,



Obr. 1.3 Klinický obraz před překladem na specializované pracoviště 5. den života



Obr. 1.4 Potřeba dermatologik v následné péči

který chlapec dobře toleroval. Ve výtěrech byl u dítěte i u matky kultivačně prokázán *Streptococcus agalactiae*, k rozvoji sepse u dítěte nedošlo. Zpětně bychom jako antibiotikum první volby vzhledem k podezření na chorioamnionitidu volili zajištění kombinací ampicilin + gentamicin. 5. den života byl chlapec v celkově dobrém stavu s již částečně odloučenými krustami přeložen do FN Brno (viz obr. 1.3).

Maminka zatím zůstávala hospitalizována na oddělení šestinedělí, kde byla léčena pro puerperální sepsi. Později byla v Brně zacvičena v ošetřování problematické kůže a po 14 dnech byl chlapec propuštěn do domácí péče. Molekulárně genetickým vyšetřením byla u chlapce diagnostikována lamelární ichthyóza, zatímco u matky a bratra *ichthyosis vulgaris*. Oba rodiče jsou přenašeči genu pro lamelární ichthyózu.

Rodina se s celoživotním onemocněním dítěte těžko smířovala. Protože starší bratr chlapčeka měl v prvních měsících života velké problémy s atopickým ekzémem, které při pravidelné péči postupně téměř vymizely, zpočátku doufali v podobný průběh. Velkou podporu rodičům v prvních týdnech a měsících života syna poskytl Spolek Ichthyóza. Jde o sdružení založené rodiči chlapce s těžkou ichthyózou, které zkušenostmi i materiálně pomáhá rodinám ve stejné situaci. Po propuštění z nemocnice rodiče vzhledem k velké dojezdové vzdálenosti a náročnosti cestování s nemocným dítětem velmi oceňovali možnost konzultace problémů s ošetřující lékařkou elektronickou cestou (viz obr. 1.4).

TEORIE

Ichtyóza patří mezi genodermatózy, tedy geneticky podmíněná kožní onemocnění. Rozlišuje se několik forem tohoto onemocnění s různě vyjádřenými příznaky. Klinické projevy ichtyóz jsou pestré, mění se s věkem pacienta i s ročním obdobím. Některé vrozené ichtyózy se projeví hned po narození (typický obraz *collodion baby*), u jiných se příznaky objeví později. Jednotlivé formy se liší i typem dědičnosti a prognózou. Největším přínosem k přesnému zařazení ichtyóz je diagnostika na molekulární úrovni¹.

1. Ichthyosis vulgaris (IV)

Má prevalenci 1 : 250 a je nejčastějším typem ichtyózy. Jedná se o autosomálně dominantně dědičné onemocnění, při postižení obou rodičů je klinický stav horší než při postižení jednoho z rodičů. Podkladem je mutace genu pro filaggrin, riziko se zvyšuje při současném výskytu atopické dermatitidy. IV se může projevit již u novorozenců zvýšenou suchostí kůže a jemným, bělavým olupováním, ale klasické klinické příznaky se objeví většinou ve věku 4–6 měsíců. Predilekčními místy jsou především bérce a břicho, obličej a flexorové strany končetin jsou ušetřeny. U 80–90 % pacientů nacházíme zvýšené rýhování dlaní. Suchost kůže je výraznější v zimě. Pacienti nedávají jiné subjektivní potíže. Asi ve 40 % případů je IV asociována s atopickou dermatitidou. Nejdůležitější je terapie emoliencii. V lokální terapii používáme většinou lehčí, hydrofilní základy, aby nedošlo k okluzivnímu efektu. Vhodné jsou preparáty s glycerolem, při větším šupení i preparáty s ureou v 5% koncentraci (kromě kojenců). Celková terapie retinoidy u IV indikovaná není.

2. X-chromosálně recesivně vázaná ichtyóza (XLI)

Má prevalenci 1 : 2000 až 1 : 4000 u chlapců (ženy jsou přenašečky) a je druhým nejčastějším typem. Vzniká na základě defektu enzymu steroid-sulfatázy. Jsou pro ni typické kožní projevy, potvrzuje se histologickým vyšetřením, důležité jsou anamnestické údaje o protražovaném porodu. Někdy se manifestuje při porodu, ale zřídka ve formě *collodion baby*. Častěji se projeví v prvních 2–3 měsících života. Zpočátku dominuje generalizované olupování drobnými bělavými šupinkami, které vynechávají kubitální a popliteální jamky. Ve věku 4–6 měsíců jsou šupiny polygonální, hrubší, šedohnědé barvy a pevně lpí. Ve starším věku jsou zejména v oblasti šíje a za ušima, ale také na extenzorových stranách končetin a bocích trupu. Kožní projevy se typicky zlepšují v létě. Onemocnění je u poloviny nemocných a 25 % přenašeček spojeno se ztluštěním rohovky, proto je indikované i oftalmologické vyšetření. Pro matky přenašečky jsou typické slabé porodní bolesti a protražovaný porod, který je často indikací k provedení císařského řezu. V rámci lokální terapie se aplikují hydrofilní preparáty, na hyperkeratózy na šíji vodné preparáty s ureou, na menší plochy s koncentrací 5–10 %.

3. Autosomálně recesivní kongenitální ichtyózy (ARCI)

Jedná se o spektrum ichtyóz s autosomálně recesivní dědičností a incidencí 1 : 100 000 až 1 : 500 000. Tato skupina je velmi různorodá, nejčastěji se jedná o mutace v *ALOXE3*, *ALOX12* a *TGM1* vedoucí k výrazné poruše bariérové funkce kůže a velkým ztrátám

vody kůží. U 80–90 % novorozenců je přítomen obraz *collodion baby*. Povrch těla novorozence je kryt koloidní membránou, kterou lze přirovnat k tlustému celofánu. V průběhu 2–3 týdnů se membrána zcela uvolní a sloupne. U 5–6 % případů *collodion baby* se následně nevyvíjí žádná forma ichtyózy. Diagnostika se opírá o kožní projevy, histologické a imunohistochemické vyšetření kůže (aktivita *TGM1*) a molekulární analýzu DNA. ARCI zahrnuje 3 hlavní podtypy.

- a) Lamelární ichtyóza (LI):** Incidence činí cca 1 : 100 000, s autosomálně recesivní dědičností. Nejčastější mutace jsou *TGM1* a *NIPAL4*. Kožní projevy jsou velmi pestré, v 80–90 % případů *collodion baby*. Po sloupnutí membrány je kůže na rozdíl od níže popsané CIE méně zarudlá a vykazuje větší, hrubší šupiny.
- b) Kongenitální ichtyoziformní erythrodermie (CIE):** Převážně autosomálně recesivní dědičné onemocnění kůže, mírně převažují mutace v genech *ALOXE3* a *ALOX12B*, ostatní jsou jako u LI. V 80–90 % případů pozorujeme *collodion baby*. Později je hlavním symptomem zarudlá kůže s generalizovaným šupením. Terapie LI a CIE se řídí podle klinického obrazu – čím zarudlejší je kůže, tím jemnější a více hydratující masti. U novorozence se doporučuje ošetřování v inkubátoru, používají se masti s hydrofilními základy. Koupele se využívají individuálně, podle kožního nálezu, celkového stavu a věku. Většinou jsou efektivní každodenně, částečně s přídatkem olejů. Později můžeme použít olejové koupele střídavě s koupelemi s hydrogenuhličitanem sodným (jedlou sodou) ke snadnějšímu odšupení. Někdy je prospěšná mechanická keratolýza prováděná 1–7× týdně. Po 10–20 minutách změkčení hyperkeratóz ve vaně je možno jemným mechanickým třením šupiny odstranit. Odstraňování musí být prováděno ve vlhku, při namočené kůži, za použití brusných kamenů či houby. U těžkých forem LI či CIE lze nasadit celkovou terapii retinoidy, které mají keratolytické účinky, usnadňují odlupování šupin z povrchu a zabraňují nadměrné hyperkeratóze.
- c) Harlequin ichthyosis (HI):** Jedná se o velmi závažnou vystupňovanou formu lamelární ichtyózy vznikající na základě recesivně získané mutace genu pro enzym *ABCA12*. Šupiny jsou velké a silné. Vzhledem ke kožnímu nálezu se rozvíjejí ohybové kontraktury, prsty rukou a nohou splývají pod nánosem šupin. Kvůli častým předčasným porodům a kožním nálezům jsou děti ohroženy hlavně vznikem infekcí. Terapií jsou především externa s obsahem 5–10 % glycerolu, nikdy ne vazelinové základy pro svůj okluzivní charakter. Dále se doporučují dezinfekční koupele, např. s obsahem oktenidinu, probíhá dezinfekce hlubokých ragád, aplikace epitelizačních a dezinfekčních gelů (např. Hemagel), eventuálně podávání lokálních antibiotik.

4. Epidermolytická ichtyóza (EI), dříve kongenitální bulózní ichtyoziformní erythrodermie

Má autosomálně dominantní dědičnost a mutaci genu pro keratin 1, popř. keratin 10. Ihned po porodu se objevují puchýře a zarudlá kůže. Během 2.–3. roku života dochází ke zmírnění tvorby puchýřů a postupně se tvoří lamelární šupiny. Terapie závisí na věku a rozsahu projevů, nesmějí se užívat preparáty s vysokým obsahem ury. Vhodné jsou dezinfekční koupele v hypermanganu či naředěném Cytealu. Kůže se zvláčňuje hydrofilními krémy, lze je kombinovat se zinkovými nebo taninovými preparáty.

Systémová terapie s acitretinem může být použita pouze u velmi závažných případů. Důležitý je zpočátku inkubátor se zvýšenou vlhkostí (60–80%), další postupy zahrnují sledování tekutinové bilance, ošetřování kůže hydrofilními krémy, obklady ragád dezinfekčními roztoky a ošetřování externy podporujícími epitelizaci v kombinaci se zinkovými preparáty. Dále probíhá zvláčňování zevního zvukovodu hydrofilními externy nebo olivovým olejem a pravidelná péče o oči, aby nedocházelo k poškození rohovky (aplikace umělých slz).

Z Á V Ě R

Novorozenci s vrozenou ichtyózou vyžadují specifický přístup a péče o ně by měla být soustředěna do specializovaných center s dostatkem zkušeností. Před překladem do takového zařízení je třeba zajistit dítěti vhodné podmínky: inkubátor s vysokou vlhkostí, dostatečný příjem tekutin, ošetřování kůže za sterilních podmínek (např. bílou vazelinou), tlumení bolesti a neklidu dítěte. Rodičům by měla být nabídnuta pomoc psychologa. Praktické rady pro každodenní život a psychickou i materiální podporu může poskytnout Spolek Ichtyóza, který sdružuje rodiny nemocných dětí. Každodenní péče o dítě s ichtyózou je finančně a zejména časově velmi náročná.

Literatura

1. Vahlquist A, Ganemo A, Virtanen M: Congenital ichthyosis: an overview of current and emerging therapies. *Acta Derm Venerol* 2008; 88 (1): 4–14.
2. Ichthyoses and related keratinization disorders. Network for Ichthyoses and Related Keratinization Disorder (NIRK). Dostupné na: www.medizin.uni-muenster.de/en/nirk/network-for-ichthyoses-and-related-keratinization-disorders/what-are-ichthyoses

Kontakty

- Mgr. Romana Borská, Centrum molekulární biologie a genové terapie LF MU a FN Brno, molekulární diagnostika ichtyóz, www.cmbgt.cz, e-mail: borska.romana@fnbrno.cz
- Spolek Ichtyóza, Komenského náměstí 389, 261 01 Příbram, předsedkyně Hanka Kadlecová, tel.: 739 263 261, e-mail: hanka.kadlecova@icloud.com
- MUDr. Blanka Pinková, dětské kožní oddělení Pediatrické kliniky LF MU a FN Brno, tel.: 532 234 538, 536, e-mail: b.pinkova@seznam.cz

2 KONGENITÁLNÍ KOŽNÍ KANDIDÓZA U NOVOROZENCE

Veronika Karádyová, Štěpánka Čapková, Miloš Černý

KAZUISTIKA

Donošený eutrofický chlapec se narodil ze III. těhotenství. Matka měla během gravidity gestační diabetes na dietě, překonala virový infekt, opakovaně měla výsev *herpes labialis* a 2× přeléčenou vaginální kandidózu. Prenatální screeningová vyšetření na lues, HIV, HBsAg a GBS byla negativní. Čirá plodová voda otekla 3 hodiny před porodem. Chlapec se narodil spontánně, záhlavím, ve 40. gestačním týdnu, vážil 4060 g a měřil 50 cm. Poporodní adaptace byla bezproblémová.

Již při narození byly difuzně na kůži přítomné mnohočetné eroze různé velikosti, od několika milimetrů až po 1 cm v průměru. Na oddělení byl pacient kardiopulmonálně stabilní. Glykemie měl opakovaně v normě. Vzhledem k nejasnému exantému byl k dalšímu vyšetření přeložen na naše oddělení. Chlapce jsme přijali na JIRP ve věku 6 hodin. Na kůži celého těla mimo dlaně, plosky a sliznice měl makulopapulózní



Obr. 2.1 Makulopapulózní exantém



Obr. 2.2 Puchýřky vyplněné žlutavou tekutinou