

MALÁ

DIFERENCIÁLNÍ

DIAGNOSTIKA

V PEDIATRII

**JAN
LEBL**

**JIŘÍ
BRONSKÝ**

ET AL.

GALÉN

Upozornění

Všechna práva vyhrazena.

Žádná část této tištěné či elektronické knihy nesmí být reprodukována a šířena v papírové, elektronické či jiné podobě bez předchozího písemného souhlasu nakladatele.

Neoprávněné užití této knihy bude trestně stíháno.

MALÁ DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA V PEDIATRII

**JAN
LEBL**

**JIŘÍ
BRŇSKÝ**

ET AL.

GALÉN

Hlavní autoři a pořadatelé
prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.
doc. MUDr. Jiří Bronský, Ph.D.
Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Recenzenti

MUDr. Martin Gregora
Dětské oddělení Nemocnice Strakonice

prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.
Dětská klinika LF UP a FN, Olomouc

MUDr. Bohuslav Procházka
praktický lékař pro děti a dorost, Kutná Hora

Jan Lebl, Jiří Bronský et al.

MALÁ DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA V PEDIATRII

První vydání v elektronické verzi

Vydalo nakladatelství Galén, Na Bělidle 34, 150 00 Praha 5

Editor PhDr. Lubomír Houdek

Šéfredaktorka PhDr. Soňa Dernerová

Odpovědná redaktorka MUDr. Dina Válková

Dokumentace z archivu autorů a nakladatelství Galén

Typografie obálky Bedřich Vémola

Sazba Kateřina Dvořáková

G321043

Jednotlivá témata obsažená v této knize jsou řešena s podporou projektu
IPL 0064203-6001.



Určeno odborné veřejnosti

Všechna práva vyhrazena.

Tato publikace ani žádná její část nesmějí být reprodukovány, uchovávány v rešeršním systému nebo přenášeny jakýmkoli způsobem (včetně mechanického, elektronického, fotografického či jiného záznamu) bez písemného souhlasu nakladatelství.

Pořadatelé, autoři i nakladatel vynaložili značné úsilí, aby informace o léčivech odpovídaly stavu znalostí v době zpracování díla. Nakladatel za ně nenese odpovědnost a doporučuje řídit se údaji o dávkování a kontraindikacích uvedených výrobcí v příbalovém letáku příslušného léčivého přípravku. Týká se to především přípravků vzácněji používaných a nově uváděných na trh.

V textu jsou používány ochranné obchodní známky léků a dalších produktů. Absence symbolů ochranných známek (®, ™ ap.) neznamená, že jde o nechráněné názvy a značky.

© Galén, 2012

ISBN 978-80-7492-090-5 (PDF)

ISBN 978-80-7492-091-2 (PDF pro čtečky)

HLAVNÍ AUTOŘI A POŘADATELÉ

prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

doc. MUDr. Jiří Bronský, Ph.D.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

AUTOŘI

prof. MUDr. Jan Janda, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

MUDr. Stanislava Koloušková, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

MUDr. Josef Mališ

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

MUDr. Štěpánka Průhová, Ph.D.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

MUDr. Martina Suková

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

doc. MUDr. Marta Šnajderová, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Autorský kolektiv	5
Úvod	9

Príznaky (nejen) u novorozence a kojence	11
Novorozenecký ikterus (<i>J. Bronský</i>)	11
Bolesti břicha u kojence – »koliky« (<i>J. Bronský</i>)	15
GERD - nemoc z gastroezofageálního refluxu (<i>J. Bronský</i>)	16
Polohové anomálie varlat a kryptorchismus v prvním roce života (<i>S. Koloušková</i>)	21
Mikropenis (<i>M. Šnajderová</i>)	23

Některé celkové příznaky	27
Bledé dítě (<i>M. Suková</i>)	27
Uzlinový syndrom – lymfadenopatie (<i>J. Malíš</i>)	33

Růst a tělesná hmotnost (<i>J. Lebl</i>)	41
Malý vzrůst	41
Léčba růstovým hormonem	46
Vysoký vzrůst	48
Obezita	50
Hubnutí	53

Pubertální vývoj	55
Pubarche praecox (<i>S. Koloušková</i>)	55
Thelarche praecox (<i>M. Šnajderová</i>)	57
Předčasný vývoj genitálu u chlapce (<i>M. Šnajderová</i>)	59
Opožděné dospívání u chlapce (<i>M. Šnajderová</i>)	61
Gynekomastie (<i>S. Koloušková</i>)	63
Opožděné dospívání u dívky (<i>M. Šnajderová</i>)	65
Primární amenorea (<i>M. Šnajderová</i>)	67
Sekundární amenorea nebo oligomenorea (<i>M. Šnajderová</i>)	70

Gastrointestinální příznaky (<i>J. Bronský</i>)	73
Bolest břicha náhle vzniklá	73
Bolesti břicha opakované a intermitentní	73
Zvracení akutně vzniklé	77
Zvracení opakované, ublinkávání	78
Hematemaze	81

5.6.	Průjem náhle vzniklý	1
5.7.	Průjem chronický	1
5.8.	Zácpa.....	1
5.9.	Krev ve stolici	1
5.10.	Cizí tělesa v gastrointestinálním traktu	1

6. Vnitřní prostředí a endokrinní příznaky

6.1.	Polydipsie, polyurie (<i>J. Janda</i>).....	1
6.2.	Náhodně zjištěná glykosurie/hyperglykémie (<i>J. Lebl</i>)	1
6.3.	Struma (<i>Š. Průhová</i>)	1
6.4.	Abnormální nálezy koncentrací TSH, hormonů štítné žlázy a protilátek proti štítné žláze (<i>Š. Průhová</i>).....	1

Zkratky

ebnice medicíny se obvykle člení podle oborů, tělních systémů nebo prognóz. V praxi ale lékař řeší zcela jiné situace: pacient přichází s určitým problémem, příznakem, projevem nemoci nebo abnormálním laboratorním nálezem a očekává od lékaře, že stanoví správnou diagnózu a navrhně léčení. Lékař tedy musí provést diferenciální diagnostiku – přístup specifický pro medicínu, který dovoluje s vysokou pravděpodobností vybrat z možných alternativ tu správnou.

Lékař v dokonale vybaveném zdravotnickém zařízení s komplexem laboratorí, zobrazovacích metod a s konziliáři dalších oborů má situaci jednoduchou. Diferenciální diagnostiku ale dítě a jeho rodiče právem očekávají i od lékaře prvního kontaktu, tedy zejména od praktického lékaře pro děti a dorost. Pro toho je přístup k sofistikovaným laboratorním vyšetřením i zobrazovacím metodám obtížnější, a proto musí spoléhat hlavně na svou odbornou erudici, klinickou zkušenost a trochu i intuici. Tato knížka má pomoci lékaři prvního kontaktu v řešení problému dítěte a jeho pacienta. Prvním úkolem je rozhodnout, zda určitý problém je závažný či nezávažný, zda hrozí nebezpečí z prodlení, zda postačí sledování nebo zda doporučit další vyšetření u specialisty.

Cílem knížky je přispět ke zvýšení kompetence, ale i profesního uspokojení praktického dětského lékaře. Autoři budou rádi, pokud mu tato knížka umožní řešit více medicínských problémů v jeho ordinaci a pomůže mu odlišit stavy běžné od stavů skutečně složitých či závažných. Naděje, že tím a jejich rodičům snad ušetří část cest ke specialistům – a jako vedlejší produkt snad také zdravotním pojišťovnám určitou část zbytečných nákladů.

1. PŘÍZNAKY (NEJEN) U NOVOROZENCE A KOJENCE

1.1. NOVOROZENECKÝ IKTERUS

KLINICKÁ SITUACE

U novorozence neustupuje, nebo dokonce progreduje ikterus.

Základní pojmy

Novorozenecký ikterus u donošeného novorozence považujeme za abnormální, pokud:

- se vyvinul do 36 hodin po porodu;
- trvá déle než do 10. dne života;
- hodnota celkového bilirubinu přesahuje $210 \mu\text{mol/l}$;
- konjugovaný bilirubin tvoří více než 20% celkového bilirubinu.

U novorozeneckého ikteru jsou dvě rozhodnutí neodkladná: (1) indikace fototerapie; (2) posouzení, zda se jedná o konjugovanou hyperbilirubinémii, a je tedy podezření na biliární atrezii.

KONJUGOVANÁ HYPERBILIRUBINÉMIE

Pokud konjugovaný bilirubin tvoří více než 20% celkového bilirubinu nebo jsou přítomny **acholické** či **hypocholeické stolice**, **tmavá moč**, **hepatomegalie**, event. až **splenomegalie**, případně i **krvácení do GIT**, jedná se o konjugovanou hyperbilirubinémii a dítě je nutné ihned odeslat k dětskému gastroenterologovi. Ten vyloučí vrozené onemocnění žlučových cest (biliární atrezii a přidružené syndromy).

CAVE! V případě biliární atrezie musí být provedena **operace** (portoenteroanastomóza dle Kasaie) **do 6 týdnů věku dítěte. Proto je včasná diagnóza velmi důležitá.**

Jiné příčiny konjugované hyperbilirubinémie, které odlišíme v diferenciální diagnostice (provádí specializované pracoviště):

- **infekce** – TORCH (toxoplazmóza, rubeola, cytomegalovirus, herpesvirus), lues, listerióza, hepatitida B, sepse;
- **vrozené poruchy metabolismu a dalších regulací** – galaktosémie, tyrosinóza, deficit α_1 -antitrypsinu, cystická fibróza, hypothyreóza, fruktózová intolerance;
- **hyoplasie intrahepatálních žlučových cest** – Alagilleův syndrom;

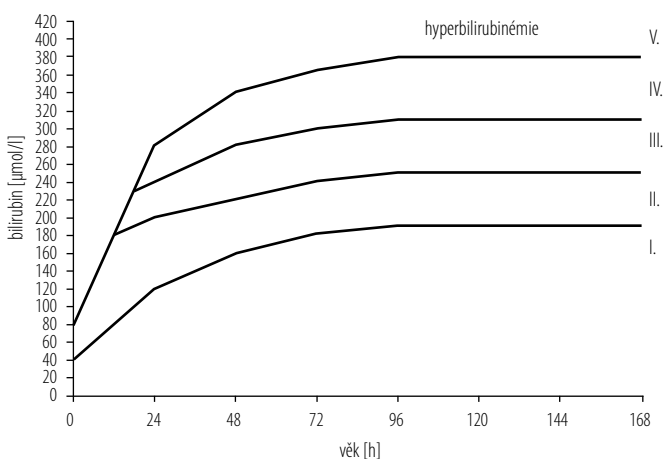
- **ostatní příčiny** – chromosomální vady, totální parenterální výživa, syndrom inspisované žluči, střevní obstrukce.

INDIKACE FOTOTERAPIE

CAVE! Rizikovými faktory pro vznik encefalopatie při hyperbilirubinémii jsou nedonošenost, infekce, hypotrofie, asfyxie, dehydratace a hypoglykémie. Při indikaci fototerapie postupujeme podle Poláčkova-Hodrova grafu (obr. 1.1.).

ZPŘESNĚNÍ ANAMNÉZY A POSOUZENÍ STAVU DÍTĚTE

- **Ptáme se na barvu moči a stolice**, výskyt hepatopatie nebo hemolytické anémie v rodině, diabetes mellitus matky, kolonizaci matky, průběh těhotenství a porodu, poporodní adaptaci (asfyxie? infekce?), způsob výživy dítěte (kojeno?).
- Posuzujeme **kolorit kůže** (verdinový ikterus?) a sklér.
- **Fyzikální vyšetření břicha** – velké břicho? Hepatomegalie? Splenomegalie? Posuzujeme růst a stav výživy, všímáme si **celkového stavu dítěte** (chabé pití, apatie, neztišitelný pláč, tachypnoe, známky infektu atd.).
- **Jedná se o fyziologický ikterus novorozence?** Tuto diagnózu stanovíme pouze *per exclusionem* u jinak zdravého prospívajícího novorozence.
- **Je ikterus důsledkem polyglobulie?** Pokud je hematokrit vyšší než 0,65, jedná se o polyglobulii.
- **Měl novorozenec rozsáhlejší hematom?** Hyperbilirubinémie vzniká i při resorpci hematomu (kefalhematom, intrakraniální krvácení, krvácení do nadledvin). V anamnéze bývá hypertrofie plodu nebo komplikovaný porod.
- **Je příčinou inkompatibilita krevních skupin?** Údaje nalezneme ve Zprávě o novorozenci. Pokud existuje inkompatibilita krevních skupin mezi matkou a dítětem, jedná se zřejmě o **hemolytickou nemoc novorozence**:
 - Rh inkompatibilita – matka Rh negativní (d/d), otec Rh pozitivní (D/D nebo D/d), dítě Rh pozitivní (D/d);
 - AB0 inkompatibilita – nejčastěji matka skupina 0, dítě skupina A nebo B; vzácněji matka skupina A nebo B, dítě skupina B nebo A;
 - vyšetříme KO + dif. + retikulocyty, Coombsův test, celkový a přímý bilirubin, albumin (vazebná kapacita pro bilirubin);
 - postupujeme dle Poláčkova-Hodrova grafu – při indikaci fototerapie odešleme novorozence k hospitalizaci na dětské lůžkové oddělení (viz obr. 1.1.).



	Donošení (t.t. > 37)		Nedonošení (t.t. < 37)	
	Rh	ABO a jiné	Rh	ABO a jiné
V	VT	VT (FT)	VT	VT
IV	VT (FT)	FT	VT	VT
III	FT	B	VT (FT)	FT
II	B	b	FT	B
I	B	–	B	b

b – vyšetření bilirubinu 1krát denně

B – vyšetření bilirubinu 2krát denně

FT – o 1 pásmo dříve u nedonošených ≤ 31 t.t., při RDS

– při indikaci k VT po dobu přípravy výkonu

– vždy po výkonu VT

– ukončení po poklesu bilirubinémie do I. pásma

(FT) – fototerapeutický pokus, max. 12 hodin, při neúspěchu provedení VT

VT – pro opakování indikace stejné jako u první VT

Obr. 1.1. Poláčkův-Hodrův graf pro indikaci fototerapie u novorozeneckého ikteru. Převzato z doporučení České neonatologické společnosti. FT – fototerapie; VT – výměnná transfúze; t.t. – týden těhotenství

• **Je příčinou infekce (nejčastěji sepse nebo infekce močových cest)?**

Nejprve stoupá bilirubin vlivem hemolýzy, v druhé fázi může přecházet v cholestatický ikterus (zvláště u infekcí TORCH). Hodnotíme celkový stav (změny chování – agitace, apatie, spavost, odmítání stravy, horečka, vyklenutá fontanela).