

JAKÁ JE VAŠE DIAGNÓZA? - ODPOVĚDI NA OTÁZKY

1. Normální hodnota protrombinového času (PT, tromboplastinový čas dle Quicka) a neměřitelná hodnota aktivovaného parciálního tromboplastinového testu (aPTT) mohou svědčit pro deficit faktorů VIII, IX, XI, XII, ale i prekalkreinu a vysokomolekulárního kininogenu, pro přítomnost inhibitorů některého z uvedených faktorů nebo přítomnost heparinu ve vzorku krve. Zvýšená hodnota fibrin-fibrinogen degradčních produktů (FDP) je jednou z diagnostických známek syndromu DIC, může se však objevit i při onemocnění jater, poranění, zánětu a při vysoké aktivitě lokální fibrinolýzy (např. u velkých hematomů). Výrazně prodloužená hodnota trombinového času je obvykle přítomna u hypo- a dysfibrinogenémie, při přítomnosti heparinu ve vyšetřovaném vzorku, ale i v případech přítomnosti FDP. Dalším *nezbytným diagnostickým krokem* je tedy u tříměsíčního kojence *stanovení aktivity výše uvedených koagulačních faktorů* k vyloučení jejich vrozeného deficitu. Přítomnost inhibitoru je v tomto věku málo pravděpodobná. Dítěti nebyl aplikován heparin, proti jaternímu onemocnění svědčila normální hodnota aminotransferáz.

Proti uvažovanému syndromu DIC svědčí normální hodnoty PT, normální počet trombocytů, normální hodnoty AT III a fibrinogenu. Pozitivitu FDP a D-dimerů lze vysvětlit přítomností rozsáhlého epidurálního hematomu.

Hladina faktoru VIII vyšetřené ze vzorku krve odebrané před operací byla 5%, což svědčí pro diagnózu *hemofilie A* (1).

U pacienta byla po stabilizaci stavu vysazena substituční terapie. Koagulační vyšetření po ukončení substituce faktoru VIII bylo následující: aPTT 109", F VIII 0,5 %, což podporuje diagnózu *těžké formy hemofilie A*.

2. Hemofilie A je onemocnění vázané na X chromozom. U 80 % pacientů je pozitivní rodinná anamnéza, asi ve 20 % případů se jedná o novou mutaci genu pro F VIII. V novorozeneckém období se může hemofilie projevit výraznějším krvácením z pupečního pahýlu, krvácením do CNS při komplikovaném porodu a krvácením po vpíších při screeningu. U kojenců se může objevit prodloužené krvácení ze sliznic při prořezávání dočasných chrupu a hematomy po intramuskulárních injekcích při očkování. Anamnéza pacienta je z tohoto pohledu negativní, očkován byl pouze na novorozeneckém oddělení (TBC). Krvácení do CNS je v kojeneckém věku poměrně vzácné (1).

3. Příčiny závažné anémie u kojence ve věku tří měsíců s hodnotou Hb 50 g/l by mohly být následující (2):

- a) čistá aplazie erytropoézy
- b) hemolýza (vrozená nebo získaná hemolytická anémie) včetně mikroangiopatické hemolytické anémie (hemolyko-uremický syndrom – HUS, trombotická trombocytopenická purpura – TTP)

Literatura

1. Corrigan JJ. Factor VIII deficiency. In: Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM. Nelson textbook of Pediatrics, 15th edition, 1996; 1424–1427.
2. Classification and diagnosis of anemia during childhood. In: Manual of Pediatric Hematology and Oncology, 3rd edition, Academic press, 2000; 1–12.
3. Mander M, Wencel T, Bazpowski P, Krauze J. How should we manage children after mild head injury? Childs Nerv Syst, 2000; 16: 156–160.
4. McCarthy PL, Sharpe MR, Spiesel SZ, et al. Observation scales to identify serious illness in febrile children. Pediatrics, 1982 Nov; 70(5): 802–809.

c) ztráty krve při závažném krvácení.

Proti hemolýze svědčí u našeho pacienta nepřítomnost žloutenky, normální počet retikulocytů, normální hodnota LDH. Proti HUS potom normální hodnoty trombocytů a normální funkce ledvin. Aplazie erytropoézy je velmi nepravděpodobná při normálním počtu retikulocytů. Skutečnou příčinou anémie u diskutovaného pacienta je ztráta krve.

4. Kojenec ve věku pod 90 dnů života je ohrožen vyšší incidencí závažné bakteriální infekce (7–8 %). Děti této věkové skupiny s horečkou a toxickým vzhledem mají být přijaty do nemocnice a vyšetřeny s cílem odhalit sepsi, případně meningitidu. Pojem „toxický vzhled“ je definován jako přítomnost letargie, špatné perfuze periferie, zřetelné hyperventilace nebo hypoventilace, případně cyanózy. Objektivizovat jej lze podle tzv. Yalské pozorovací škály (3), která posuzuje šest parametrů: kvalitu křiku, reakci na stimulaci rodičů, stav vědomí, barvu kůže, hydrataci a odpověď na sociální kontakt. Jednotlivé parametry se hodnotí 1, 3 nebo 5 body (celkové skóre 6–30 bodů). 16 a více bodů u 92 % pacientů signalizuje závažnou infekci. Skóre u našeho pacienta bylo 12 bodů. Při přijetí byl afebrilní, charakter teplotní křivky neodpovídal diagnóze septikémie. Diagnóza sepse byla tedy málo pravděpodobná. Hodnoty sérové hladiny CRP (>40 mg/l) mohou kromě bakteriální infekce signalizovat i rozsáhlé tkáňové poškození (4).

Závěr

Epidurální hematoma může být život ohrožujícím stavem (4). V kojeneckém věku však může mít zcela minimální příznaky. Vzhledem k otevřené fontanelle se příznaky komprese mozkové tkáně objevují později, současná ztráta krve však může být značná a může vést k výrazné anemizaci, hypovolemickému šoku a rozvoji konzumpční koagulopatie.

U krvácení do CNS v kojeneckém věku je třeba vždy myslet také na hemofilii nebo jiný vrozený nedostatek koagulačních faktorů. Vyšetření koagulačních poměrů by mělo patřit k základním vyšetřením. U pacientů s poruchami srážení krve se nesmí podceňovat i relativně bezvýznamné úrazy hlavy při zpočátku negativním neurologickým nálezu. Vždy je nutno myslet na plíživě se rozvíjející nitrolební krvácení.

Někteří autoři doporučují přijímat děti, především malé kojence, s anamnézou úrazu hlavy ke 24hodinové observaci na lůžkovém oddělení a provést CT vyšetření (6).

Diagnóza

Rozsáhlý epidurální hematoma u kojence jako první příznak *těžké formy hemofilie A*.

5. Jaye DL, Waites KB. Clinical applications of C-reactive protein in pediatrics. Pediatr Infect Dis J., 1997 Aug; 16(8): 735–747.
6. Piastra M, Curro V, Chiaretti A, et al. Intracranial hemorrhage at the onset of thrombotic thrombocytopenic purpura in an infant: Therapeutic approach and intensive care management. Pediatr Emergency Care., 2001; 17: 42–45.
7. Schade SJ, Lie ST, Draaisma JM. Three infants with epidural hematoma. Ned Tijdschr Geneesk., 2001; 145: 1825–1828