

V posledních letech získávají na popularitě semináře, na nichž jsou prezentovány kazuistické případy. Jejich obliba spočívá v tom, že je popisován konkrétní případ, který se skutečně udál a který se může přihodit v kterékoliv ordinaci, v kterékoliv nemocnici. V rubrice „Jaká je Vaše diagnóza“ bychom rádi demonstrovali zajímavé případy z praxe. Současně bychom chtěli, aby si každý čtenář mohl vyzkoušet „stát u lůžka“ a sám řešit naznačený problém. V odpovědích na položené otázky se potom pokusíme komentovat diagnostický a terapeutický postup. Pokud někdo z Vás řešil ve své praxi, ať již na lůžkovém oddělení nebo v ordinaci, zajímavý případ a chtěl by se o něj podělit i s ostatními, kontaktujte prosím redakci.

JAKÁ JE VAŠE DIAGNÓZA?

Případ batolete, které se zdálo úplně zdravé

MUDr. Luděk Rybá¹, MUDr. Vlastimil Kodítek¹, MUDr. Eva Hrubá²

¹Dětské oddělení Nemocnice v Ústí nad Orlicí

²Ústav dědičných metabolických poruch, VFN a 1. LF UK Praha

Čtrnáctiměsíční holčička byla poprvé v životě hospitalizována na spádovém dětském oddělení. Až do té doby byla rodinou i praktickým lékařem pro děti a dorost považována za zdravé dítě. Důvodem k hospitalizaci bylo tři dny trvající, stupňující se zvracení a odmítání potravy. Klinický stav při přijetí nebyl dobrý, v obraze dominovalo oběhové selhání.

Pediatr. pro Praxi, 2007; 8(4): 240–242

Popis případu

Děvče ve věku 14 měsíců bylo přijato na spádové dětské oddělení se zvracením, trvajícím čtvrtý den. Pacientka zvracela po každém jídle či pití. Při přijetí GCS (Glasgow coma scale) 5 b modifikované škály pro děti do 1 roku věku. Holčička byla apatická až somnolentní, atonická, bledá, reagovala slabým pláčem na bolestivé podněty. Nebyla meningeální, zornice měla mydriatické, fixované, na osvit reagovaly zpomaleně, bulby měla stočené vzhůru. Měla čistou pokožku, bez krvácivých projevů, stejně tak sliznice. Dýchala volně, bez vedlejších poslechových fenoménů, dechová frekvence byla 26–34/minutu. Při poslechu srdce upoutal trojdobý – cvalový – rytmus bez přítomnosti šelestu, tepová frekvence 148/minutu. Játra měla palpačně tuhá, hladká, okraj žeber přesahovala o 2 cm, slezinu

neměla zvětšenou. Ostatní fyzikální nález byl bez pozoruhodností, nebyly přítomny otoky, TK 88/44 (40. percentil). Hmotnost 7 670 g, teplota rektálně 36,2 °C.

Anamnéza

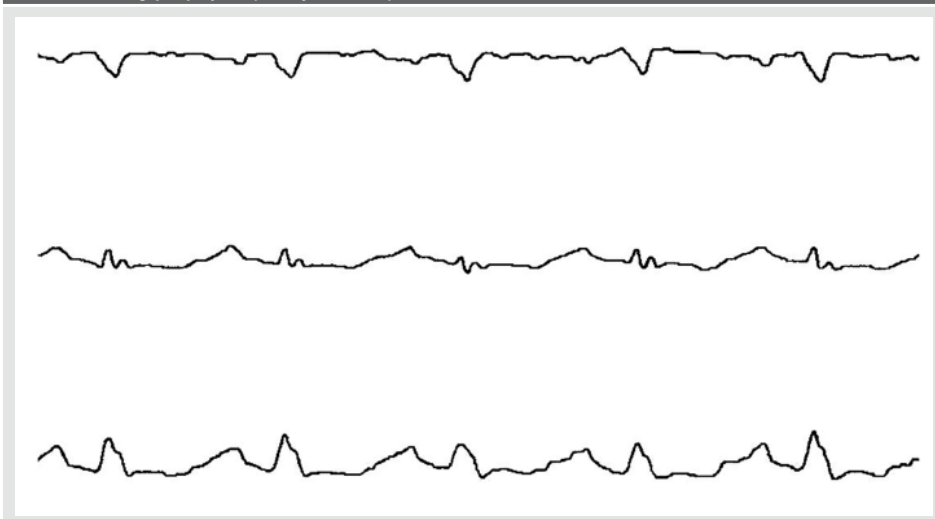
Děvče pocházelo z 1. rizikového těhotenství. U matky se v 8. týdnu objevilo krvácení, od 3. měsíce hyperemesis gravidarum, tinnitus, bolesti hlavy. V 5. měsíci potíže ustoupily. Amniocentéza pro pozitivní biochemický screening zjistila normální karyotyp 46 XX. Porod byl komplikován HELLP (hemolysis, elevated liver enzymes, low platelets) syndromem u matky. Stav si vyžádal revizi dutiny děložní a krevní transfuzi. Porodní hmotnost dítěte v 38. týdnu gravidity byla 2 480 g, délka 48 cm, skóre dle Apgarové 4–7–9. Byla křížena maskou, krát-

ce podáván kyslík, dále adaptace příznivá. Kojena 3 dny, 3 měsíce hypoalergenní mléko. Od 3. měsíce opakovaně zvracela, každý 2.–3. den po ránu, ještě před 1. denní dávkou. Během dne pak již nezvracela. Z důvodu zvracení střídána mléka – Nutrilon AR, Sunar, Nutrilon s rýžovou kaší. Ranní zvracení neovlivněno, přetrvávalo. V 6. měsíci hmotnost 6 000 g, v roce 7 300 g. Psychomotorický vývoj dle zdravotního průkazu opožděný, v roce si sama neseďne, ale plazí se, ze sedu se staví, zatím sama nechodí. Slabikuje.

Průběh hospitalizace

Po přijetí započata rehydratační léčba 10% glukózou s NaCl a KCl. Vstupní vyšetření séra (uvádíme pouze patologické hodnoty): urea 9,9 mmol/l, ALT 3,4 µkat/l, AST 2,09 µkat/l, glykemie 2,7 mmol/l, A_{st}-rup: pH 7,39, BE – 6,0 mmol/l, HCO₃ 16,9 mmol/l, lak-

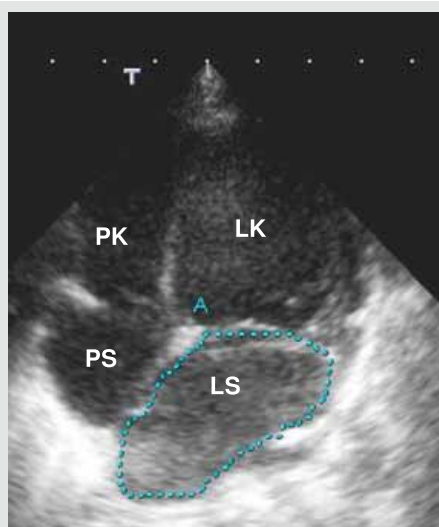
Obrázek 1. Ekg při příjmu (svody I, II a III)



Obrázek 2. Snímek hrudníku



Obrázek 3. Sono srdce vstupní
Poznámka: PK – pravá komora, LK – levá komora, PS – pravá síň, LS – levá síň, A – aorta



tát 11,38 mmol/l, koagulace Quick-INR: 1,56, APTT-poměr: 1,21, antitrombin III.: 48,70 %. Hodnoty C – reaktivního proteinu, kreatininu, bilirubinu, včetně přímého, kreatinkinázy, natria, kalie, chloridů, kalie, fosforu, magnezia, alkalické fosfatázy, gama-glutamyltransferázy a krevního obrazu v normě.

V diferenciálně diagnostické rozvaze jsme zvažovali 4 okruhy možné etiologie: hepatální, centrální, kardiogenní a metabolický.

Diskuze

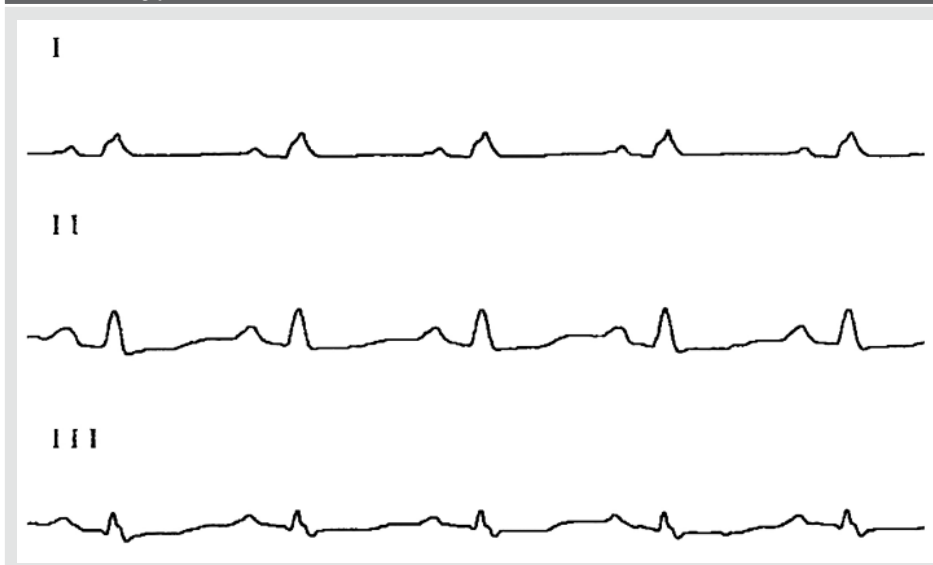
- A) Hepatální příčina: fyzikální, sonografický (játra zvětšena, homogenní, difuzně hyperechogenní, slezina nezvětšena, bez průkazu ascitu) a laboratorní nález svědčí pro difúzní jaterní lézi.
- B) Centrální příčina: kromě poruchy vědomí je neurologické vyšetření bez jasné lateralizace, dívka je ameningeální, je přítomna svalová hypotonie bez dystrofie. Při lumbální punkci je mok čirý, vytéká pod normálním tlakem, laboratorně buněčky 0, bílkovina 0,10 g/l, glykorachie 2,7 mmol/l, CRP negativní, laktát v moku zvýšený 6,5 mmol/l (norma do 2,2 mmol/l), latex negativní. CT mozku s nálezem mírné difúzní hypoplazie či atrofie mozku.
- C) Kardiogenní příčina: vstupní EKG nález s obtížně definovatelnou, v I. svodě negativní P vlnou, dilatovanými QRS komplexy, bifázickými až negativními diskordantními T vlnami, osa QRS + 150 st. (obrázek 1). Poslechově cvalový rytmus, RTG srdce a plic s dilatací levé komory (obrázek 2). Kardiálně specifické enzymy kreatinkináza – izoenzym MB 4,1 µg/l (normální hodnoty do 6,4 µg/l), troponin I 0,39 µg/l lehce zvýšen (norma do 0,32 µg/l). Sono vyšetření srdce prokazuje výrazně dilatovanou levou síň a levou komoru

Obrázek 4. Diferenciální diagnóza kardiogenních příčin

VSV		Myokarditis		Kardiomyopatie		SVES	
ano	ne	ano	ne	ano	ne	ano	ne
RTG nález	sono vylučuje	akutní stav	normální CK-MB	dysfunkce levé komory	akutní průběh	odpovídá akutní stav	nezachycena na EKG
zvětš. játra		dilatace levé komory	troponin I jen mírně zvýšen		hypotonie	únava, zvracení	
						zvětšená játra	

Poznámka: VVC – vrozená srdeční vada
SVES – supraventrikulární extrasystolie
CK-MB – kreatinkináza-MB izoenzym

Obrázek 5. Ekg po 12 hodinách



se sníženou systolickou funkcí (SF 0,20), mitrální regurgitací jako sekundárním následkem dilatace levé komory (obrázek 3). Vedlejším nálezem pak byla přítomnost hemodynamicky nezávažného defektu síňového septa typu sekundum.

- D) Metabolická příčina: pro tuto etiologii by mohla svědčit hraničně nízká glykemie při příjmu 2,7 mmol/l, mírná kompenzovaná metabolická acidóza: BE – 6,0 mmol, HCO₃ 16,9 mmol/l, pH 7,39 .. 7,42, zvýšený laktát v séru 11,38 mmol/l i v mozkomíšním moku 6,5 mmol/l. V moči ale neprokazujeme ketolátky ani redukující látky. Pozornost zasluhují i hodnoty urey 9,9 .. 13,1..10,0 mmol/l. Klinicky pacientka připomíná obraz při Reye-like syndromu, amoniak se nám nepodařilo vyšetřit.

Pracovní diagnostický závěr

Hepatopatie, výše transamináz však neodpovídá závažnosti stavu. Centrální příčina – nejedná se o neuroinfekci. Zjištěná atrofie mozku není příčinou akutního stavu. Kardiogenní příčina se jeví nejpravděpodobnější (obrázek 4). Jak ale vysvětlit významnou dilataci levé komory? Metabolické

změny (glykemie, urea, Astrup) se zdají pochopitelné, dítě doma 3 dny odmítalo a zvracelo veškeré jídlo.

Přikláníme se ke kardiogenní příčině a v rámci této etiologie zvažujeme 4 nejpravděpodobnější jednotky.

Průběh

Pokračujeme v infuzní terapii glukózou a ionty. Klinicky po 12 hodinách od přijetí je pacientka jednoznačně zlepšena. GSC odpovídá plnému počtu 11 bodů modifikovaného skóre. Dívka se spontánně probouzí a otvírá oči. Reaguje na okolí, komunikuje s rodiči, spontánně hýbe končetinami. Svalový tonus zřetelně zlepšen, nápadný je „vysoce laděný“ zlostný křik, který je ale dle matky „normální“. Holčička též přijímá tekutiny p. o. EKG po 12 hodinách od přijetí s již zřetelnými změnami oproti vstupnímu, vyprofilované standardní sinusové P vlny, QRS komplex užší, osa QRS + 55 st., T vlny již nejsou diskordantní (obrázek 5).

Jako nejpravděpodobnější se nám jeví stav po proběhlé dlouhotrvající paroxysmální supraventrikulární tachykardii. Tato diagnóza má však jednu velkou slabinu – sami jsme tachykardii nezastihli.

JAKÁ JE VAŠE DIAGNÓZA?

Srdeční frekvence po přijetí byla maximálně 156/minutu, v průběhu pobytu dále klesala a držela se kolem 120/minutu.

Diagnózu jsme byli nuceni za dalších 6 hodin po kontrolním echokardiografickém vyšetření zcela opustit. Oproti předpokladu nedošlo ke zlepšení systolické funkce. Naopak, ta se progresivně horšila (SF 0,18), zvýraznila se regurgitace na mitrální chlopni. Byla stanovena nová diagnóza – dilatační kardiomyopatie se symptomy selhávání levé komory neznámé etiologie. Domluven byl překlad na specia-

lizované klinické pracoviště, který proběhl tentýž den letecky (26 hodin od přijetí).

Zde byl potvrzen obraz dilatační kardiomyopatie, byla zahájena diuretická a kardiotonická léčba. Za 8 hodin po přijetí zaznamenána ataka tachykardie 220/min. Hrubovlnná komorová fibrilace byla terminována opakovaným výbojem. Po resuscitaci byl zaveden centrální žilní katetr pro účely monitorace a aplikaci dobutaminu. Ani poté nedochází ke zlepšení. Naopak nastává další zhoršení systolické funkce myokardu (SF 0,12). Po dalších 3 hodinách se

ataka komorové fibrilace opakuje. Tentokrát již nereaguje na medikamenty ani na opakované výboje, dítě umírá.

Pitva nepřinesla do určení diagnózy nové světlo, potvrdila jen známé nálezy na srdci a CNS.

1. Jaká je Vaše diagnóza?

2. Jaký by byl Váš postup?

Odpověď najdete na str. 245