

Achalázie jícnu z pohledu pediatra

prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.^{1,2}, MUDr. Kamila Michálková³

¹Ústav molekulární a translační medicíny LF UP v Olomouci

²Dětská klinika FN a LF UP v Olomouci

³Radiologická klinika FN a LF UP v Olomouci

Achalázie je vzácné funkční onemocnění jícnu, manifestující se potížemi, plynoucími z poruchy jeho evakuace. Onemocnění nastupuje pozvolna, takže počátečním příznakům řada nemocných a jejich rodičů nepřikládá žádný význam. Děti se klinicky prezentují postupně narůstající dysfagií, regurgitací, zvracením a neprospíváním. Achalázii diagnostikujeme kontrastním rentgenovým vyšetřením jícnu a potvrdit ji můžeme manometrií jícnu. Prezentujeme kazuistiku jinak zdravého 16letého chlapce s půlroční anamnézou poruchy polykání nejprve pro tuhou stravu, progredující až k intoleranci tekutin. Pacient podstoupil laparoskopickou Hellerovu myotomii, která vedla k vymizení všech klinických příznaků.

Klíčová slova: achalázie jícnu, pediatrie, laparoskopická Hellerová myotomie, kazuistika.

Esophageal achalasia from a pediatrician's viewpoint – case report

Achalasia is a rare esophageal motility disorder presenting with clinical symptoms resulting from his evacuation. Children usually present with progressive dysphagia, vomiting, and weight loss. Achalasia is diagnosed with a barium swallow study and may be confirmed with esophageal manometry. We report the case of an otherwise healthy 16-year-old boy having a six months history of progressive dysphagia of solid food followed later by dysphagia of liquids too. Esophagogram demonstrated delayed passage at the gastroesophageal junction with esophageal body dilatation. Diagnosis of primary achalasia was confirmed with esophageal manometric measurement. The patient underwent laparoscopic Heller myotomy with complete clinical improvement.

Key words: esophageal achalasia, pediatrics, Heller laparoscopic myotomy, case report.

Pediatr. praxi 2015; 16(4): 272–274

Úvod

Achalázie je u dětí vzácné neurodegenerativní onemocnění (1, 2, 3). Ještě vzácnější je toto onemocnění u dětí mladších než 5 let. Incidence achalázie je 0,11/100 000 dětí ročně. Souhrnně se udává, že jenom méně než 5 % pacientů se s příznaky achalázie prezentuje do věku 15 let (4). Onemocnění je častější u chlapců a obvykle je idiopatické. Achalázie může v dětství doprovázet trizomii 21. chromozomu, kongenitální hypoventilační syndrom, eozinofilní ezofagitidu a syndrom achalázie, alakrimie a necitlivosti na ACTH (AAA syndrom) (5, 6). Nemoc byla pojmenována sirem Thomasem Willisem již v roce 1674, ale dodnes její příčina zůstává neznámá (2). Morfologickým podkladem achalázie je absence či alterace inhibičních gangliových buněk myenterického Auerbachova plexu. Důsledkem toho je převaha excitačních neuronů, způsobujících neschopnost relaxace dolního jícnového svěrače (LES) a alteraci peristaltiky jícnu. Diagnostickou metodou volby je kontrastní rentgenové vyšetření polykacího aktu, manometrie jícnu a endoskopické vyšetření. Typickým radiologickým nálezem je obraz „ptačího zobáku“ gastroezofageálního spojení s atonií a dilatací jícnu, které pozorujeme po polknutí baryové suspenze. Manometrie jícnu je stále standardním dia-

gnostickým testem achalázie. Základní diagnostická kritéria zahrnují absenci relaxace LES a absence peristaltiky v těle jícnu. Endoskopické vyšetření je nezbytné k odlišení primární achalázie od sekundární formy.

U dětí se achalázie klinicky prezentuje s postupně narůstající dysfagií, zvracením a ztrátou na váze – v případě, že je dlouho nepoznaná. Franklin a kol. (5) provedli vyčerpávající přehled nemoci v dětském věku a prokázali, že průměrná délka klinických příznaků do diagnózy byla 2,8 roku. Mladší děti a kojenci se mohou prezentovat atypicky opakujícím se zánětem plic, nočním kašlem, aspirací, chrapotem nebo poruchou krmení. Achalázie u dětí je často mylně diagnostikována jako gastroezofageální reflux. Děti se častěji mohou prezentovat poruchou růstu, poruchou příjmu potravy, eozinofilní ezofagitidou, nebo asthma bronchiale, které pak mohou vést ke zpoždění správné diagnostiky i o 6–10 let (5). Vzhledem k tomu, že u adolescentů je výskyt v dětském věku nejvyšší, neměli bychom na achalázii zapomenout u dívek s poruchou příjmu potravy. Před definitivní diagnózou achalázie je až 50 % dětí léčeno antacidy nebo prokinetiky.

Achalázie jícnu bylo donedávna neléčitelné onemocnění, takže veškerá terapie řeší

pouze její důsledky, tedy zvýšený tonus dolního jícnového svěrače (4, 7, 8). Až v roce 2014 Boeckxstaens a kol. studovali kauzální léčbu achalázie pomocí transplantace kmenových buněk (9). Pro léčbu achalázie u dětí neexistuje optimální léčebný algoritmus. Stále chybí dostatek dat k porovnání nechirurgického (pneumatická dilatace) a chirurgického řešení (laparoskopická myotomie nebo perorální endoskopická myotomie). Vzhledem k nízké incidenci achalázie u dětí, postrádáme kvalitní randomizované kontrolované studie s dlouhodobým sledováním, které by stanovily ideální léčebný algoritmus. Dnes v literatuře převažuje názor, že u dětí je odpověď na pneumatickou dilataci horší než u dospělých pacientů (10, 5, 11). Počáteční vlna entuziazmu léčit achalázii aplikací botulotoxinu do LES postupně opadla, i když u achalázie dětí byly publikovány pouze ojedinělé kazuistiky.

Popis klinického případu

Prospívající šestnáctiletý pacient (výška 146 cm (28. percentil což odpovídá -0,59 SDS), hmotnost 35 kg (26. percentil, odpovídá -0,64 SDS), BMI 16,4 kg/m² (30. percentil, odpovídá -0,53 SDS) se šestiměsíční anamnézou dysfagie (pocitem uvíznutí sousta v jícnu) s občasnou regurgitací bez zvracení, byl při prvotních po-

tíží vyšetření v místě bydliště pro podezření na gastroezofageální reflux (GER). Vyšetření GER neprokázalo (během pití postupovala tekutina do jícnu volně a k její regurgitaci do distálního jícnu během pití nedocházelo). Potíže se stupňovaly, chlapec si opakovaně stěžoval na bolest za sternem, měl pocit uvíznutí sousta, napřed jen tuhého, následně i tekutiny. Občasné subjektivní potíže jednou za 2 dny se později vyskytovaly po každém soustu i doušcích tekutiny.

Chlapce jsme proto s podezřením na achalázii přijali k doplňujícímu vyšetření (rtg jícnu baryovou suspenzí): polykací akt probíhal fyziologicky, jícen byl v celé délce rozšířený na asi 2,5 cm, jeho obsah byl nehomogenní (patrně zbytky potravy), kardie byla zúžená na 3 mm. Evakuace jícnu byla zpomalená. Žaludeční bublina nebyla přítomná (obrázky 1 a 2). Nález byl uzavřen jako achalázie. Ezofagogastroduodenoskopie prokázala nálevkovitý vstup do jícnu, jeho průběh byl mírně zvlněný, ale bez stenózy, prostupný pro endoskop, přiměřený byl nález na žaludku a duodenu. Byla stanovena diagnóza achalázie jícnu, a před plánovaným chirurgickým řešením byl objednan k vyšetření jícnové manometrie na spolupracující pracoviště. Byla prokázána aperistaltika (100% simultánní kontrakce) jícnu, bez relaxace v oblasti dolního jícnového svěrače. Nález odpovídal achalázii jícnu.

Obrázek 1. Rtg vyšetření jícnu baryovou suspenzí. AP průmět. Jícen je rozšířený, obsah má nehomogenní, patrně zbytky potravy, kardie je zúžená a evakuace jícnu byla zpomalená. Žaludeční bublina nepřítomná. Nález byl uzavřen jako achalázie.



Chlapec byl po přípravě operován. V celkové narkóze byla provedena laparoskopická ezofagokardiomyotomie bez porušení sliznice, v délce asi 4–5 cm na jícen a 2 cm přes kardií k fundu. Poté byla tato oblast prostupná pro insuflovaný vzduch sondou, která také volně procházela. Při revizi dutiny břišní byla nalezena cysta ve slezině, která byla harmonickým skalpelem otevřena a marsupializována, byl z ní odsát jemně zkalený obsah a vnitřek cysty byl koagulován a ošetřen surgicem. Profylakticky byly celkově podány aminopeniciliny.

Pooperační průběh byl zcela bez komplikací, chlapec byl trvale afebrilní, velmi pozvolna realimentován (5 dní po operaci dostával jen tekutiny, dále byla strava kašovitá). Opakovaně byl kontrolován dětským chirurgem. Týden po operaci bylo provedeno kontrolní rtg vyšetření jícnu a žaludku: jícen byl lehce prostornější, pasáž byla volná, žaludeční bublina byla velká. V Trendelenburgově poloze bez přítomnosti GER (obrázek 3). Na kontrolním ultrazvuku břicha byla slezina mírně protáhlého tvaru a v její dorzální části byl oválný hyperechogenní okrsek – reziduum cysty (stěna?) a v jejím okolí drobné výrazné hyperechogenity – patrně surgicel. V příznivém klinickém stavu byl propuštěn do ambulantní péče, s doporučením kontroly v ordinaci chirurga za měsíc.

Z osobních anamnestických údajů: ve věku pěti let byl pro opakované bolesti hlavy vyšetřen

Obrázek 2. Totéž vyšetření jako na obrázku 1, boční projekce



v neurologické dětské ordinaci s nálezem vazomotorické migrény, nebyla doporučena žádná medikace a stav se postupně upravil. Nebýval nemocný, neměl žádný úraz. Matka dítěte se léčí s alergií, otec a mladší sestra jsou bez potíží.

Diskuze

Achalázie je vzácné funkční onemocnění jícnu, které je spojeno se základním a progresujícím průběhem s několika fyzikálními, behaviorálními a psychosociálními znaky velmi podobnými s poruchami příjmu potravy (mentální anorexie a bulimie). Včasné rozpoznání onemocnění je mnohdy nelehké i z důvodů bagatelizace příznaků ze strany dítěte/adolescenta nebo jeho rodiče (12). Diagnostika achalázie je dnes snadná (rentgenogram jícnu nebo manometrie), ale jelikož klinické příznaky mohou delší dobu připomínat častější nemoci v tomto věku (GER, asthma bronchiale), dítě se na tato vyšetření dostává často pozdě, což je příčinou oddálení příslušné léčby (13). K nejčastější záměně achalázie dochází v souvislosti s GER a poruchami příjmu potravy u pacientů v pubertálním věku (14). Reas a kol. v letech 1980–2013 identifikovali v publikovaných případech až 36 případů achalázie z 11 zemí, které byly mylně diagnostikovány jako poruchy příjmu potravy a mylně byly i léčeny (10). U našeho šestnáctiletého pacienta netrvalo období od prvních příznaků až do definitivní

Obrázek 3. Rtg vyšetření jícnu po operaci achalázie jícnu. Jícen je přiměřeně široký, kardie průchodná, žaludeční bublina vytvořená



diagnózy dlouho (pouze 6 měsíců). V počátku onemocnění, kdy příznaky nebyly zdaleka tak průkazné, vedly první diferenciálně-diagnostické kroky správně k vyloučení GER. Vzhledem k tomu, že jeho dysfagie velmi rychle narůstala, byl další diagnostický i léčebný postup snadný.

Stojí za zapamatování:

1. Souhrnně se udává, že jenom méně než 5 % pacientů se s příznaky achalázie prezentuje do věku 15 let – vzácná nemoc **převažuje u adolescentů**.
2. Z diferenciálně-diagnostického hlediska je důležité včas rozlišit **GER** od achalázie.
3. Achalázie je vzácné funkční onemocnění jícnu, které je spojeno se záluďným a progredujícím průběhem s několika fyzikálními, behaviorálními a psychosociálními znaky velmi podobnými s **poruchami příjmu potravy** (mentální anorexie a bulimie).
4. **U mladších dětí a kojenců** (velmi vzácně) se achalázie může prezentovat atypicky – opakujícím se zánětem plic, nočním kašlem, aspirací, chrapotem nebo poruchou krmení.

Tato práce byla podpořena Ministerstvem školství, mládeže a tělovýchovy České republiky (LO1304).

Literatura

1. Šnajdauf J, Kabelka M, Vondráková L, Tůma S. Operace achalázie v dětském věku. Hrudní nebo břišní přístup? Rozhl Chir 1994; 73(4): 173–176.
2. Patel DA, Kim HP, Zifodya JS, Vaezi MF. Idiopathic (primary) achalasia: a review. Orphanet J Rare Dis 2015; 10: 89. doi: 10.1186/s13023-015-0302-1.
3. Chuah SK, Hsu PI, Wu KL, et al. 2011 uptodate on esophageal achalasia. World J Gastroenterol 2012; 18(14): 1573–1578.
4. Sharp NE, St. Peter SD. Treatment of idiopathic achalasia in the pediatric population: a systematic review. Eur J Pediatr Surg 2015.
5. Franklin AL, Petrosyan M, Kane TD. Childhood achalasia: a comprehensive review of disease, diagnosis and therapeutic management. World J Gastrointest Endosc 2014; 6(4): 105–111.
6. Zapletalová J, Venháčová J, Baxová A, et al. Syndrom tří A – neobvyklá příčina primární adrenální insuficience. DMEV 2000; 1(3): 42–45.
7. Caldaro T, Familiari P, Romeo EF, et al. Treatment of esophageal achalasia in children: today and tomorrow. J Pediatr Surg 2015; 50: 726–730.
8. Aujesky R, Neoral Č, Král V, et al. Achalázie jícnu z pohledu chirurga. Endoskopie 2009; 18(2): 72–76.
9. Boeckstaens GE, Zaminotto G, Richter JE. Achalasia. Lancet 2014; 383: 83–93.

10. Reas DL, Zipfel S, Rø Ø. Is it an eating disorder or achalasia or both? A literature review and diagnostic challenges. Eur Eat Disorders Rev 2014; 22: 321–330.

11. Torresan F, Ioannou A, Azzaroli F, bazzoli F. Treatment of achalasia in the era of high-resolution manometry. Ann Gastroenterol 2015; 28: 301–308.

12. Toukálková L. Achalázie – totožný morfologický obraz s výrazně odlišným klinickým průběhem. Pediatr. praxi 2002; 1: 30.

13. Pyun JE, Choi DM, Lee JH, et al. Achalasia previously diagnosed as gastroesophageal reflux disease by relying on esophageal impedance-pH monitoring: use of high-resolution esophageal manometry in children. Pediatr Gastroenterol Hepatol Nutr 2015; 18(1): 55–59.

14. Dabritz J, Domagk D, Monningher M, Foell D. Achalasia mistaken as eating disorders: report of two children and review of the literature. Eur J Gastroenterol Hepatol 2010; 22(7): 775–778.

Článek doručen redakci: 11. 8. 2015

Článek přijat k publikaci: 13. 8. 2015

prof. MUDr. Vladimír Mihál, CSc.

Dětská klinika LF UP v Olomouci
Puškinova 5, 775 20 Olomouc
vladimir.mihal@fnol.cz

