

KLINICKÁ PEDIATRIE

JAN
LEBL

JAN
JANDA

PETR
POHUNEK

JAN
STARÝ

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.

Galén
Na Bělidle 34, 150 00 Praha 5

www.galen.cz

© Galén, 2012



KLINICKÁ PEDIATRIE

JAN
LEBL

JAN
JANDA

PETR
POHUNEK

JAN
STARÝ

ET AL.

GALÉN

Hlavní autoři a pořadatelé

prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

prof. MUDr. Jan Janda, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

prof. MUDr. Petr Pohunek, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

prof. MUDr. Jan Starý, DrSc.

Klinika dětské hematologie a onkologie, 2. LF UK a FNM, Praha

Recenzenti

prof. MUDr. Milan Bayer, CSc.

Dětská klinika LF UK a FN, Hradec Králové

MUDr. Jitka Bolchová, DTM&PH

Klinika infekčních, parazitárních a tropických nemocí NNB, Praha

prof. MUDr. Zdeněk Doležal, CSc.

Pediatrická klinika LF MU a FN, Brno

Jan Lebl, Jan Janda, Petr Pohunek, Jan Starý et al.

KLINICKÁ PEDIATRIE

První vydání

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

Editor PhDr. Lubomír Houdek

Šéfredaktorka PhDr. Soňa Dernerová

Odpovědná redaktorka Marie Vondrášková

Obrazová dokumentace z archivu autorů a nakladatelství Galén

Obálka Bedřich Vémola

Sazba Kateřina Dvořáková, Galén

Tisk Glos, Špidlenova 436, 513 01 Semily

Určeno odborné veřejnosti

G301032



Všechna práva vyhrazena.

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

Pořadatelé, autoři a 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

První vydání v elektronické verzi

ISBN 978-80-7262-956-5 (PDF)

ISBN 978-80-7262-957-2 (PDF pro čtečky)

AUTORSKÝ KOLEKTIV

Hlavní autoři a pořadatelé

prof. MUDr. Jan Lebl, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

prof. MUDr. Jan Janda, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

prof. MUDr. Petr Pohunek, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

prof. MUDr. Jan Starý, DrSc.

Klinika dětské hematologie a onkologie,
2. LF UK a FNM, Praha

Autoři

doc. MUDr. Květa Bláhová, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

doc. MUDr. Jiří Bronský, Ph.D.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

MUDr. Olga Černá

Klinika dětského a dorostového lékařství
1. LF UK a VFN, Praha

MUDr. Miloš Černý

Gynekologicko-porodnická klinika
s novorozeneckým oddělením s JIRP
2. LF UK a FNM, Praha

doc. MUDr. Pavla Doležalová, CSc.

Klinika dětského a dorostového lékařství
1. LF UK a VFN, Praha

MUDr. Filip Fencel, Ph.D.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

MUDr. Ivana Hadačová

Oddělení klinické hematologie FNM, Praha

doc. MUDr. Jozef Hoza, CSc.

Klinika dětského a dorostového lékařství
1. LF UK a VFN, Praha

prof. MUDr. Václav Chaloupecký, CSc.

Dětské kardiocentrum FNM a 2. LF UK, Praha

MUDr. Stanislava Koloušková, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

MUDr. Radana Kotalová, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

MUDr. Jiří Koutek, Ph.D.

Dětská psychiatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

MUDr. Dana Němcová

Klinika dětského a dorostového lékařství
1. LF UK a VFN, Praha

prof. MUDr. Jiří Nevorál, CSc.

Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

MUDr. Luděk Pelikán

Dětské oddělení Nemocnice Hořovice

MUDr. Květoslava Petrtýlová
Oddělení krevní banky FNM, Praha

MUDr. Renata Pomahačová, Ph.D.
Dětská klinika LF UK a FN, Plzeň

prof. MUDr. Tomáš Seeman, CSc.
Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

MUDr. Tamara Svobodová, CSc.
Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

prof. MUDr. Anna Šedivá, DSc.
Ústav imunologie 2. LF UK a FNM, Praha

doc. MUDr. Marta Šnajderová, CSc.
Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

MUDr. Jan Šulc, CSc.
Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha;
Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství
2. LF UK a FNM, Praha

doc. MUDr. Zdeněk Šumník, Ph.D.
Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

MUDr. Zuzana Vančíková, CSc.
Pediatrická klinika IPVZ 1. LF UK a TN, Praha

doc. MUDr. Věra Vávrová, DrSc.
Pediatrická klinika 2. LF UK, Praha

MUDr. Václav Vobruba
Klinika dětského a dorostového lékařství
1. LF UK a VFN, Praha

prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc.
Klinika dětského a dorostového lékařství
1. LF UK a VFN, Praha

doc. MUDr. Petr Zoban, CSc.
Gynekologicko-porodnická klinika
s novorozeneckým oddělením s JIRP
2. LF UK a FNM, Praha

OBSAH

1. FÉTUS A NOVOROZENEC	1
<i>P. Zaban, M. Černý</i>	
1.1. Péče o plod a novorozence (P. Zaban).....	1
1.2. Prekoncepční a prenatalní péče (P. Zaban) .	2
1.2.1. Prekoncepční péče	2
1.2.2. Prenatální diagnostika	3
1.2.3. Porodnické faktory ovlivňující vývoj plodu .	3
1.2.4. Mateřské faktory ovlivňující vývoj plodu .	4
1.3. Základní pojmy a definice (P. Zaban).....	6
1.4. Fetální medicína (P. Zaban).....	7
1.4.1. Medikamentózní terapie plodu.....	7
1.4.2. Chirurgická léčba plodu	7
1.5. Adnatní infekce (P. Zaban).....	8
1.5.1. Zarděnky	8
1.5.2. Cytomegalovirová infekce	8
1.5.3. Toxoplazmóza	8
1.5.4. Infekce virem varicela-zoster	9
1.5.5. Syfilis.....	9
1.5.6. Infekce vyvolaná herpes simplex virem.	10
1.5.7. Hepatitida B.....	10
1.5.8. HIV infekce	10
1.6. Adaptace novorozence po porodu (P. Zaban)	11
1.6.1. Dýchání a krevní oběh.....	11
1.6.2. Tělesná teplota, výživa a funkce CNS.....	11
1.6.3. Hodnocení poporodního stavu novorozence.....	11
1.7. Resuscitace novorozence (P. Zaban).....	12
1.7.1. Úvodní kroky při resuscitaci novorozence po porodu	12
1.7.2. Další kroky při resuscitaci novorozence .	13
1.7.3. Nedostatečná odpověď na resuscitaci	13
1.7.4. Resuscitace nedonošeného novorozence.	14
1.8. Rizikový novorozenec (M. Černý).....	14
1.8.1. Klasifikace rizikových skupin novorozenců .	14
1.8.2. Nedonošený novorozenec	15
1.8.3. Přenášený novorozenec	15
1.8.4. Novorozenec s nízkou porodní hmotností ..	15
1.8.5. Hypotrofický novorozenec	15
1.8.6. Nadměrně velký novorozenec.....	16
1.9. Fyzikální vyšetření novorozence (P. Zaban).....	16
1.9.1. Cíl fyzikálního vyšetření novorozence po porodu	16
1.9.2. Postup při fyzikálním vyšetření novorozence po porodu.....	17
1.10. Abstinenční syndrom novorozence (P. Zaban).....	20
1.10.1. Novorozenec drogově závislé matky	20
1.10.2. Abstinenční příznaky.....	20
1.10.3. Stanovení diagnózy a skórování abstinenčního syndromu.....	21
1.10.4. Terapie abstinenčních projevů novorozence.....	21
1.11. Novorozenecký screening (M. Černý).....	21
1.11.1. Screening – definice, metody	21
1.11.2. Prenatální screening.....	23
1.11.3. Postnatální screening.....	23
1.12. Stabilizace novorozence po porodu (P. Zaban)	25
1.12.1. Stabilizace nedonošeného nebo nemocného novorozence po porodu.....	25
1.12.2. Šetrná péče o novorozence po porodu .	26
1.12.3. Stabilizace novorozence a rodiče	26
1.13. Perinatální asfyxie (P. Zaban)	26
1.13.1. Porodní asfyxie	27
1.13.2. Hypoxicko-ischemická encefalopatie .	27
1.14. Porodní poranění (P. Zaban)	27
1.14.1. Poranění měkkých tkání	27
1.14.2. Obrny nervů	27
1.14.3. Fraktury	28
1.15. Nedonošený novorozenec (P. Zaban)	28
1.15.1. Celkový vzhled	28
1.15.2. Kontrola tělesné teploty.....	29
1.15.3. Vodní rovnováha	29

1.15.4. Výživa	29
1.15.5. Osteopenie a anémie nedonošených dětí ...	30
1.15.6. Syndrom respirační tísně	30
1.15.7. Apnoe a bradykardie	30
1.15.8. Otevřená tepenná dučej	30
1.15.9. Infekce	31
1.15.10. Cerebrální morbidita	31
1.15.11. Nekrotizující enterokolitida	31
1.15.12. Retinopatie z prematurity	32
1.15.13. Bronchopulmonální dysplazie	32
1.15.14. Vývoj nedonošených dětí po propuštění ...	33
1.16. Žloutenky novorozenců (P. Zaban)	33
1.16.1. Metabolismus bilirubinu	33
1.16.2. Klinické hodnocení	34
1.16.3. Diagnostika žloutenek novorozenců	36
1.16.4. Terapie hemolytických žloutenek	37
1.17. Poruchy dýchání доношенých novorozenců (P. Zaban)	38
1.17.1. Přechodná tachypnoe novorozence	38
1.17.2. Aspirace mekonia	38
1.17.3. Pneumonie	38
1.17.4. Pneumothorax	39
1.17.5. Primární plicní hypertenze novorozence ...	39
1.17.6. Vrozená brániční hernie	39
1.17.7. Další příčiny respirační tísně доношенých novorozenců	40
1.18. Perinatální infekce novorozenců (P. Zaban)	40
1.18.1. Systémová infekce	40
1.18.2. Meningitida novorozenců	40
1.18.3. Nozokomiální infekce	41
1.18.4. Některé specifické infekce	41
1.19. Poruchy vnitřního prostředí (P. Zaban) ...	42
1.19.1. Vývoj renálních funkcí	42
1.19.2. Vodní a iontová rovnováha	43
1.19.3. Metabolismus vápníku a fosfátů	43
1.19.4. Metabolismus glukózy	44
1.20. Hematologické problémy novorozenců (P. Zaban)	45
1.20.1. Vývoj hematopoézy	45
1.20.2. Anémie novorozenců	46
1.20.3. Patologické anémie	47
1.20.4. Hemolytické anémie	47
1.20.5. Krvácení a poruchy hemostázy	47
1.20.6. Novorozenecké trombocytopenie	49
1.20.7. Polycytémie	49
1.20.8. Trombózy u novorozenců	50
1.21. Perinatální postižení CNS novorozenců (P. Zaban)	50
1.21.1. Křeče	50
1.21.2. Hypoxicko-ischemická encefalopatie	51
1.21.3. Mozkový infarkt	51
1.21.4. Intrakraniální krvácení	52
1.21.5. Cystická periventriculární leukomalacie ...	53

2. VNITŘNÍ PROSTŘEDÍ A PATOFYZIOLOGIE TĚLESNÝCH TEKUTIN 55

K. Bláhová, F. Fencel

2.1. Tělesné tekutiny	55
2.2. Sodík	56
Hypernatrémie	57
Hyponatrémie	58
2.3. Draslík	59
Hyperkalémie	60
Hypokalémie	61
2.4. Vápník	62
Hyperkalcémie	62
Hypokalcémie	63
2.5. Hořčík	63
Hypermagnezémie	63
Hypomagnezémie	64
2.6. Fosfor	64
Hyperfosfatémie	64
Hypofosfatémie	64
2.7. Acidobazická rovnováha	65
2.7.1. Základní principy regulace pH krve	65
2.7.2. Funkce plic, ledvin a jiných orgánů při udržování pH	65
2.7.3. Poruchy acidobazické rovnováhy	66
2.7.4. Klinické příklady poruch acidobazické rovnováhy	66
Respirační acidóza	66
Respirační alkalóza	67
Metabolická acidóza	67
Metabolická alkalóza	68
Kombinované poruchy acidobazické rovnováhy	68
2.8. Rehydratační terapie	69
2.8.1. Vyšetření dítěte s dehydratací	69
2.8.2. Obecné principy rehydratace	69
2.8.3. Charakteristika a léčba jednotlivých typů dehydratace	70
2.9. Parenterální výživa	71
2.9.1. Indikace parenterální výživy	71
2.9.2. Cévní přístupy k parenterální výživě	72
2.9.3. Složení parenterální výživy	73
2.9.4. Komplikace parenterální výživy	75
2.9.5. Technické aspekty totální parenterální výživy	77

3. INTENZIVNÍ PÉČE 79

V. Vobruba, O. Černá

3.1. Srdeční selhání (V. Vobruba)	79
3.2. Šokové stavy (V. Vobruba)	82
3.2.1. Definice	82

3.2.2. Patofyziologie	82	3.8.1. Definice	106
3.2.3. Orgánové projevy šoku	82	3.8.2. Anamnestické údaje a klinické projevy u intoxikovaného dítěte	106
3.2.4. Etiologie	82	3.8.3. Vyšetření	106
3.2.5. Obecné principy léčby šoku	86	3.8.4. Terapie	106
3.3. Respirační insuficience (V. Vobruba)	87	3.8.5. Nejčastější intoxikace léky a chemickými látkami	108
3.3.1. Fyziologie a patofyziologie dýchacího systému	87	3.9. Porucha vědomí (O. Černá)	111
3.3.2. Zvláštnosti dýchacího systému v dětském věku	89		
3.3.3. Definice a dělení respirační insuficience	89	4. VÝŽIVA	115
3.3.4. Etiologie respiračního selhání	89	<i>J. Nevoral</i>	
3.3.5. Klinický obraz respiračního selhání	89		
3.3.6. Laboratorní známky respiračního selhání	89	4.1. Výživa zdravých kojenců	115
3.3.7. Vyšetřovací metody	89	4.1.1. Přirozená výživa novorozence a kojenec – kojení	115
3.3.8. Nejčastější příčiny respirační insuficience u dětí	90	4.1.2. Výživa matky během kojení	120
Zánětlivé obstrukce horních cest dýchacích	90	4.1.3. Náhradní mléčná kojenecká výživa	121
Zánětlivá onemocnění dolních cest dýchacích a plicního parenchymu	91	Počáteční výživa	121
Syndrom akutní respirační tísně	92	Pokračovací mléka	123
Status asthmaticus	92	Příkrmky	123
Aspirace cizího tělesa	93	Nápoje pro kojenec	125
Tonutí, utonutí	94	Přidávky	125
Pneumothorax	94	Přechod na stravu pro dospělé	126
3.3.9. Umělá plicní ventilace	95	4.1.4. Alternativní výživa	126
3.4. Sepse v dětském věku (V. Vobruba)	96	4.2. Výživa batolete, předškolního a školního dítěte	126
3.5. Diagnostické a léčebné výkony v intenzivní péči (V. Vobruba)	97	Stravovací návyky dětí školního věku	129
3.5.1. Zajištění průchodnosti dýchacích cest	97		
3.5.2. Zajištění vstupu do cévního řečiště	99	5. DĚDIČNÉ PORUCHY METABOLISMU	131
3.5.3. Intraoseální přístup	100	<i>J. Zeman</i>	
3.5.4. Kanylace arterie	100		
3.5.5. Punkce hrudníku	100	5.1. Klinické projevy metabolických onemocnění	132
3.5.6. Punkce perikardu	100	5.2. Novorozenecký screening dědičných poruch metabolismu	135
3.5.7. Punkce dutiny břišní	100	5.3. Úloha dětského lékaře v diagnostice dědičných poruch metabolismu	136
3.5.8. Lumbální punkce	101	5.4. Poruchy metabolismu aminokyselin	136
3.6. Základní monitorování v dětské intenzivní medicíně (V. Vobruba)	101	Hyperfenylalaninémie typu I – klasická fenylketonurie	136
3.6.1. Monitorování respiračního systému	101	Tyrosinémie	138
3.6.2. Monitorování kardiovaskulárního systému	102	Homocystinurie	139
3.6.3. Monitorování intrakraniálního tlaku	103	Cystinurie	140
3.6.4. Monitorování intraabdominálního tlaku	103	Neketotická hyperglycinémie	140
3.6.5. Monitorování diurézy	103		
3.6.6. Obecné poznámky k monitorování dětských pacientů	103	5.5. Poruchy metabolismu nízkomolekulárních látek s klinicky akutním průběhem	140
3.7. Kardiopulmonální resuscitace v dětském věku (V. Vobruba)	104	Hyperamonémie z poruchy cyklu močoviny	141
3.7.1. Definice a etiologie selhání životních funkcí	104	Methylmalonová acidurie	142
3.7.2. ABCDT kardiopulmonální resuscitace	104	Propionová acidurie	143
3.7.3. Postupy při základní neodkladné resuscitaci	105	Galaktosémie	143
3.8. Intoxikace v dětském věku (O. Černá) ...	106		

5.6. Poruchy β-oxidace mastných kyselin	144
Porucha β -oxidace mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem	144
Porucha β -oxidace 3-OH-mastných kyselin s dlouhým řetězcem	145
5.7. Poruchy metabolismu peroxisomů	145
Zellwegerův syndrom	146
X-vázaná adrenoleukodystrofie	146
5.8. Poruchy metabolismu vysokomolekulárních látek s klinicky protrahovaným průběhem	147
Mukopolysacharidózy	148
Gaucherova nemoc	149
Niemannova-Pickova nemoc	150
Fabryho nemoc	150
5.9. Mitochondriální poruchy energetického metabolismu	150
Nejčastější mitochondriální onemocnění v dětském věku	152
Leighův syndrom	152
Syndrom LHON	153
Syndrom MELAS	153
Syndrom MERRF	153
Kearnsův-Sayreho syndrom	153
Pearsonův syndrom	153
Alpersův-Huttenlocherův syndrom	154
Porucha ATP-syntázy	154
5.10. Dědičné metabolické poruchy purinů a pyrimidinů	155
Leschův-Nyhanův syndrom	155
Familiární juvenilní hyperurikemická nefropatie	155
5.11. Poruchy glykosylace proteinů	156
5.12. Dědičné podmíněné poruchy metabolismu lipoproteinů	156
Familiární hypercholesterolémie	157
5.13. Dědičné poruchy krvetvorby a hemokoagulačních faktorů	157
5.14. Dědičné poruchy endogenní syntézy cholesterolu	157
Smithův-Lemliho-Opitzův syndrom	157
X-dominantně vázaná chondrodysplasia punctata	158
Mevalonová acidurie a periodická horečka s hyperimunoglobulinémií D	158
5.15. Glykogenózy	158
Glykogenóza typu I	158
Glykogenóza typu II	159
Glykogenóza typu III	160
Glykogenóza typu IV	160
Glykogenóza typu V	160
Glykogenózy z poruchy funkce jaterního fosforylačního systému	160

6. ENDOKRINOLOGIE 161

*J. Lebl, M. Šnajderová, R. Pomahačová,
Z. Šumník, S. Koloušková*

6.1. Poruchy růstu	161
6.1.1. Fyziologie dětského růstu	161
6.1.2. Růstová retardace	163
Hypopituitarismus	166
Turnerův syndrom	169
Syndrom Noonanové	171
Praderův-Williho syndrom	171
6.1.3. Nadměrný vzrůst	172
Nadměrný vzrůst s vysokou růstovou rychlostí	172
Nadměrný vzrůst s narušenou proporionalitou	172
Nadměrný vzrůst s normální proporionalitou	173
Familiárně vysoký vzrůst	173
6.2. Poruchy pubertálního vývoje	173
6.2.1. Fyziologická regulace puberty	173
6.2.2. Pubertas praecox	175
6.2.3. Pubertas tarda	177
6.3. Poruchy vodní a iontové rovnováhy	180
6.3.1. Fyziologická regulace obsahu tělesné vody	180
6.3.2. Diabetes insipidus	180
Diabetes insipidus centralis	180
Diabetes insipidus renalis	181
6.3.3. Hyponatrémie a intoxikace vodou	182
6.3.4. Hypernatrémie	182
6.3.5. Hypokalémie	183
6.3.6. Hyperkalémie	183
6.4. Poruchy funkce štítné žlázy	183
6.4.1. Kongenitální hypothyreóza	183
6.4.2. Získaná hypothyreóza	186
6.4.3. Novorozenecká hyperthyreóza	187
6.4.4. Thyreotoxikóza	187
6.4.5. Jodový deficit	187
6.4.6. Nádory štítné žlázy a syndromy mnohočetné endokrinní neoplazie	188
Uzlová struma a nádory štítné žlázy	188
Syndromy mnohočetné endokrinní neoplazie	188
6.5. Poruchy kalciumfosfátového metabolismu	189
6.5.1. Regulace kalcémie	189
6.5.2. Rachitida	190
Rachitida z nedostatku vitamínu D	190
Vitamin D-dependentní rachitida typu I	191
Vitamin D-dependentní rachitida typu II	191
Familiární hypofosfatemická vitamin D-rezistentní rachitida	191

6.5.3. Hypokalcémie	191	Brutonova agamaglobulinémie.	229
Hypoparathyreóza	192	Běžná variabilní imunodeficiencie	229
Pseudohypoparathyreóza	193	Selektivní deficit IgA	229
6.5.4. Hyperkalcémie	194	Deficity podtříd imunoglobulinů a specifických protilátek.	230
Adenom příštítného tělíska.	194	Přechodná hypogamaglobulinémie v dětství	230
Inaktivační mutace calcium sensing receptoru	194	Syndrom hyperimmunoglobulinémie IgM	230
6.5.5. Osteoporóza	195	Syndrom hyperimmunoglobulinémie IgE	230
6.6. Poruchy funkce nadledvin.	196	7.1.2. Poruchy buněčné imunity a kombinované poruchy imunity	231
6.6.1. Fyziologie funkce nadledvin.	196	DiGeorgeův syndrom.	231
6.6.2. Patofyziologie poruch funkce nadledvin.	196	Těžké kombinované imunodeficiencie	231
6.6.3. Kongenitální adrenální hyperplazie.	196	7.1.3. Poruchy komplementového systému	231
Deficit 21-hydroxylázy.	197	7.1.4. Poruchy fagocytózy	232
Deficit 17 α -hydroxylázy.	199	Kostmannův syndrom a cyklická neutropenie	232
Lipoidní adrenální hyperplazie.	199	Chronická granulomatózní choroba	232
6.6.4. Adrenální insuficience	200	Poruchy adhezivity leukocytů.	232
Vrozená adrenální insuficience.	200	7.1.5. Imunodeficity spojené s dalšími syndromy.	232
Získaná adrenální insuficience.	201	Wiskottův-Aldrichův syndrom.	232
6.6.5. Nadprodukce nadledvinových hormonů	202	Chédiakův-Higashiho syndrom	232
Nádory kůry nadledvin a Cushingova nemoc	202	Ataxia telangiectasia.	232
Nádory dřene nadledvin	203	Lymfoproliferativní syndrom vázaný na chromosom X	233
6.7. Poruchy sexuálního vývoje	203	Primární hemofagocytující lymfohistiocytóza	233
Transsexualita	207	7.1.6. Poruchy rezistence k infekcím	233
6.8. Diabetes mellitus.	208	Deficity receptorů a asociovaných signálních cest.	233
6.8.1. Diabetes mellitus 1. typu	208	Vrozená vnímavost k mykobakteriálním infekcím	234
Diabetická ketoacidóza u dětí.	210	7.2. Sekundární imunodeficiencie	234
Dlouhodobá inzulinová terapie	212	Sekundární protilátkové imunodeficiencie	234
Hypoglykémie.	212	Sekundární granulocytopenie.	234
Domácí monitorování	212	Imunodeficit po splenektomii nebo při kongenitální asplénii	234
Regulovaná strava.	212	Další příčiny získaných imunodeficiencí.	234
Dlouhodobé sledování diabetického dítěte.	213	Recidivující infekce horních cest dýchacích	235
6.8.2. Diabetes mellitus 2. typu	213	7.3. Periodické horečky a další syndromy s poruchou regulace zánětlivé odpovědi	235
6.8.3. Monogenně podmíněné typy diabetu	214	Familiární středomední horečka.	237
MODY diabetes.	214	HyperIgD syndrom	237
Novorozenecký diabetes	215	Periodické horečky spojené s defektem receptoru pro TNF	238
Diabetické syndromy	215	Kryopyrinopatie	238
Diabetes mellitus spojený s cystickou fibrózou	215	Pyogenní sterilní artritida, pyoderma gangrenosum a akné.	238
6.8.4. Sekundární diabetes	215	Crohnova nemoc	239
6.9. Endogenní hypoglykémie	215	Blau syndrom, EOS	239
Kongenitální hyperinzulinismus	217	PFAPA	239
Inzulinom	218	Syndrom Schnitzlerové	239
Deficit glukokortikoidů	218		
Deficit růstového hormonu.	218		
Poruchy β -oxidace	219		
6.10. Obezita	219		
7. IMUNODEFICIENCE	223		
<i>A. Šedivá</i>			
7.1. Primární imunodeficiencie.	228		
7.1.1. Protilátkové imunodeficiencie	228		

8. ALERGICKÁ ONEMOCNĚNÍ 241*P. Pohunek*

8.1. Definice a historie	241
8.2. Epidemiologie	241
8.3. Etiologie a patogenese	242
8.4. Diagnostika	244
8.5. Klinické projevy	245
Alergická rinokonjunktivitida	245
Průduškové astma	246
Alergický ekzém	246
Potravinová alergie	248
Léková alergie	249
Alergie na hmyzí jed	250
Anafylaktická reakce	250

9. REVMATOLOGIE 253*J. Hoza, P. Doležalová, A. Šedivá,
D. Němcová*

9.1. Diferenciální diagnostika artritidy v dětském věku (<i>P. Doležalová, J. Hoza</i>) . .	253
Poruchy z převážně mechanických příčin . .	254
Zánětlivá onemocnění	255
9.2. Juvenilní idiopatická artritida (<i>J. Hoza</i>) . .	261
Systémová JIA	262
Polyartritida (RF-negativní)	262
Polyartritida (RF-pozitivní)	263
Oligoartritida	263
Artritida s entezitidou	263
Psoriatická artritida	264
Jiné artritidy	264
Juvenilní spondylartropatie	264
9.3. Juvenilní systémový lupus erythematodes (<i>J. Hoza, P. Doležalová</i>) . .	266
Novorozenecký lupus erythematodes . . .	269
Systémový lupus erythematodes a infekce .	270
9.4. Juvenilní idiopatické zánětlivé myopatie (<i>P. Doležalová, J. Hoza</i>)	272
Juvenilní dermatomyozitida	272
a polymyozitida	272
9.5. Vaskulitidy v dětském věku (<i>A. Šedivá</i>) . .	277
Henochova-Schönleinova purpura	279
Kawasakiho choroba	279
Polyarteriitis nodosa	280
Granulomatóza s polyangiitidou	280
Další vaskulitidy malých cév	280
Překryvný polyangiitický syndrom	280
Behçetova choroba	280
Takayasuova arteriitida	280
9.6. Juvenilní sklerodermie (<i>D. Němcová, J. Hoza</i>)	281

10. NEMOCI TRÁVICÍ SOUSTAVY 283*J. Nevoral, J. Bronský, R. Kotalová*

10.1. Gastrointestinální symptomy (<i>J. Nevoral</i>)	283
10.1.1. Dysfagie	283
10.1.2. Regurgitace	283
10.1.3. Zvracení	284
10.1.4. Průjem a patologické příměsi ve stolici . .	284
10.1.5. Zácpa	285
10.1.6. Gastrointestinální krvácení	285
10.1.7. Bolesti břicha	285
Akutní bolesti břicha	285
Chronické bolesti břicha	286
10.1.8. Anorexie	286
10.2. Onemocnění úst a hltanu (<i>J. Nevoral</i>) . . .	287
10.2.1. Vředy v ústech a ústní kandidóza	287
10.2.2. Následky chybné nebo nedostatečné výživy	287
10.2.3. Orální projevy gastrointestinálních onemocnění	287
10.2.4. Ostatní symptomy a onemocnění dutiny ústní a hltanu	287
10.3. Onemocnění jícnu (<i>J. Nevoral</i>)	287
10.3.1. Vrozená stenóza jícnu	287
10.3.2. Atrézie jícnu a tracheoezofageální píštěle	288
10.3.3. Refluxní nemoc jícnu	288
10.3.4. Poruchy průchodnosti a motility jícnu . . .	291
Poruchy průchodnosti	291
Dysmotilita horního jícnového svěrače . . .	291
Achalazie	291
10.3.5. Hiátová hernie	292
10.3.6. Ezofagitida bez refluxní nemoci jícnu . . .	292
Eozinofilní ezofagitida	292
Infekční ezofagitida	292
10.3.7. Jícnové varixy	292
10.4. Onemocnění žaludku (<i>J. Nevoral</i>)	292
10.4.1. Stenóza pyloru a kongenitální anomálie žaludku	292
Hypertrofická stenóza pyloru	292
Kongenitální žaludeční obstrukce	293
Torze a volvulus žaludku	294
10.4.2. Gastritida a peptický vřed u dětí	294
Primární vředy	295
Sekundární gastritida a sekundární vředy	296
10.4.3. Poruchy žaludeční motility	297
Zpomalené vyprazdňování žaludku	297
Urychlené vyprazdňování žaludku	298
Cyklické zvracení	298
10.5. Traumatická poranění jícnu a cizí tělesa v jícnu a žaludku (<i>J. Nevoral</i>)	299

10.5.1. Poleptání jícnu žíravinou	299	10.16.1. Juvenilní polypy tlustého střeva	340
10.5.2. Malloryho-Weissův syndrom	299	10.16.2. Mnohočetné juvenilní polypy	340
10.5.3. Cizí tělesa v jícnu	299	10.16.3. Cowdenův syndrom a Bannayanův- -Rileyho-Ruvalcabaův syndrom	340
10.5.4. Cizí tělesa v žaludku	300	10.16.4. Familiární adenomatózní polypóza	340
10.6. Vrozené vývojové vady		10.16.5. Peutzův-Jeghersův syndrom	341
střeva (J. Bronský)	301	10.16.6. Hemangiomy	342
10.6.1. Střevní atřezie, stenózy a malrotace	301	10.16.7. Leiomyomy	342
10.6.2. Střevní duplikatury, Meckelův divertikl	303	10.16.8. Karcinom	342
10.6.3. Anorektální malformace	303	10.16.9. Lymfom	342
10.7. Poruchy motility a Hirschsprungova		10.16.10. Hormonálně aktivní nádory	342
nemoc (J. Bronský)	304	10.16.11. Lymfonodulární hyperplazie	342
10.7.1. Funkční zácpa	304	10.17. Kýly, defekty stěny břišní	
10.7.2. Kojenecké koliky	306	a mezenteriální cysty (J. Bronský)	343
10.7.3. Dráždivý tračník batolat	307	10.17.1. Tríselné kýly	343
10.7.4. Chronická střevní pseudoobstrukce	307	Přímá tríselná kýla	344
10.7.5. Vrozené aganglionární megakolon	308	Femorální kýla	344
10.8. Ileus a invaginace (J. Bronský)	309	10.17.2. Hydrokéla	344
10.8.1. Ileus	309	10.17.3. Brániční kýly	344
10.8.2. Invaginace	310	Kongenitální diafragmatická hernie	344
10.9. Nespecifické střevní záněty (J. Nevoral)	311	10.17.4. Pupeční kýla	345
10.9.1. Crohnova nemoc	311	10.17.5. Epigastrická břišní kýla, kýla v ráně a vnitřní kýla	346
10.9.2. Ulcerózní kolitida	316	10.17.6. Defekty stěny břišní	346
10.9.3. Behçetova choroba	318	10.17.7. Mezenteriální cysty	347
10.10. Alergie na potraviny (J. Nevoral)	318	10.18. Proktologie (J. Nevoral)	347
10.11. Akutní průjemové		10.18.1. Řitní trhlina	347
onemocnění (J. Nevoral)	322	10.18.2. Perianální absces	347
10.12. Chronické průjemové		10.18.3. Hemoroidy	347
onemocnění (J. Nevoral)	325	10.18.4. Prolaps rekta	347
10.12.1. Chronické infekční průjemové		10.18.5. Perianální změny na kůži	348
onemocnění	325	10.18.6. Bakteriální perianální dermatitida	348
10.12.2. Intolerance sacharidů	326	10.18.7. Lichen sclerosus et atrophicus	348
10.12.3. Intolerance bílkovin	326	10.19. Onemocnění pobřišnice (R. Kotalová)	348
10.12.4. Nespecifický funkční průjem	326	10.19.1. Ascites	348
10.12.5. Nespecifická zánětlivá střevní		10.19.2. Peritonitida	350
onemocnění	326	Primární peritonitida	350
10.12.6. Insuficience pankreatu	326	Sekundární peritonitida	350
10.12.7. Průjemové onemocnění vyvolané nádory		10.19.3. Peritoneální absces	350
secernujícími hormony	326	10.19.4. Primární vývojové anomálie peritonea	350
10.12.8. Chronická průjemová onemocnění	326	10.20. Onemocnění pankreatu (R. Kotalová)	350
10.13. Onemocnění spojená		10.20.1. Pankreatitida	350
s malabsorpcí (J. Nevoral)	327	Akutní pankreatitida	351
10.13.1. Potravinami indukované enteropatie	327	Chronická pankreatitida	352
Celiakie	327	10.20.2. Syndromy a onemocnění provázené	
10.13.2. Exsudativní enteropatie	332	zevní insuficiencí pankreatu	353
10.13.3. Střevní enzymopatie a transportní		10.20.3. Cysty a pseudocysty pankreatu	353
defekty	333	10.20.4. Kongenitální anomálie pankreatu	353
Malabsorpce disacharidů	333	10.20.5. Nádory pankreatu	353
Transportní defekty	334	10.21. Onemocnění jater (R. Kotalová)	354
10.13.4. Enteropatie při imunodeficienci	336	10.21.1. Familiární hyperbilirubinémie	354
10.13.5. Vrozené intestinální slizniční defekty	336	10.21.2. Neonatální cholestáza	354
10.13.6. Syndrom krátkého střeva	336	Biliární atřezie	356
10.14. Akutní apendicitida (J. Nevoral)	337	Neonatální hepatitida	357
10.15. Funkční bolesti břicha (J. Nevoral)	338	Progresivní familiární cholestáza 1. typu	357
Chronické recidivující bolesti břicha	338	Progresivní familiární cholestáza 2. typu	357
10.16. Nádorová střevní			
onemocnění (J. Bronský)	339		

Alagilleův syndrom	357
10.21.3. Virové hepatitidy	357
Virová hepatitida A	358
Virová hepatitida B	359
Virová hepatitida C	360
Virová hepatitida D	361
Virová hepatitida E	361
10.21.4. Chronické hepatitidy	361
10.21.5. Autoimunitní onemocnění jater	362
Autoimunitní hepatitida	362
Autoimunitní sklerózující cholangitida	363
10.21.6. Některá metabolická onemocnění jater	363
Wilsonova nemoc	364
Deficit α_1 -antitrypsinu	365
Neonatální hemochromatóza	365
10.21.7. Nealkoholická steatohepatitida a steatóza jater	365
10.21.8. Játra a léky	366
10.21.9. Jaterní absces	366
10.21.10. Jaterní cirhóza	367
10.21.11. Portální hypertenze	368
10.21.12. Fulminantní jaterní selhání	370
Reyeův syndrom	372
10.21.13. Transplantace jater a konečné stadium jaterního onemocnění	372
10.21.14. Nádory jater	373
Maligní nádory jater	373
Benigní nádory jater	374
10.21.15. Onemocnění žlučníku	374
Anomálie žlučníku	374
Akutní hydrops žlučníku	374
Cholelitiáza	374
10.21.16. Anomálie žlučových cest	375
Fibropolycystické cholangiopatie	375
Extrahepatální dilatace žlučových cest	375

11. RESPIRAČNÍ SYSTÉM 377

*P. Pohunek, Z. Vančíková, J. Šulc,
L. Pelikán, T. Svobodová, V. Vávrová*

11.1. Vývoj respiračního systému (P. Pohunek) ..	377
11.2. Vrozené vady respiračního systému (P. Pohunek)	379
Ageneze/aplazie plíce	379
Hypoplazie plic	380
Kongenitální emfyzém	381
Cystická adenomatoidní malformace	382
Vrozené vady dolních dýchacích cest	384
Tracheozofageální píštěl	385
Kongenitální brániční hernie	387
Plicní sekvestrace	388
11.3. Vyšetřovací postupy	389
11.3.1. Základní vyšetřovací postupy v dětské pneumologii (Z. Vančíková)	389

11.3.2. Vyšetření funkce plic (J. Šulc)	395
11.3.3. Invazivní vyšetřovací postupy (P. Pohunek) ..	401
11.4. Akutní onemocnění dýchacích cest (L. Pelikán, P. Pohunek)	403
Akutní rinitida (rinofaryngitida)	404
Akutní sinusitida	404
Akutní subglotická laryngitida	405
Akutní epiglottitida	406
Bronchiolitida	407
Akutní tracheobronchitida	409
11.5. Pneumonie (Z. Vančíková)	410
11.6. Chronická bronchitida v dětském věku (P. Pohunek)	415
11.7. Chronické postižení plic při aspiraci (T. Svobodová)	417
11.8. Plicní postižení u poruch obranyschopnosti organismu (T. Svobodová)	420
Primární ciliární dyskineze	420
Imunodeficity	421
11.9. Průduškové astma v dětském věku (P. Pohunek)	424
11.10. Difúzní onemocnění plicního parenchymu (T. Svobodová)	434
11.11. Cystická fibróza (V. Vávrová)	439
11.12. Tuberkulóza (P. Pohunek)	449

12. KARDIOVASKULÁRNÍ SYSTÉM ... 457

V. Chaloupecký

12.1. Vyšetřovací metody	457
12.1.1. Elektrokardiografie	457
12.1.2. Rentgenové vyšetření	460
12.1.3. Echokardiografie	460
12.1.4. Prenatální echokardiografie	463
12.1.5. Zátěžové vyšetření	463
12.1.6. Magnetická rezonance a radionuklidové metody	464
12.1.7. Diagnostická a intervenční srdeční katetrizace	464
12.2. Vrozené srdeční vady	466
12.2.1. Anomální polohy srdce a uložení orgánů ..	467
12.2.2. Defekt síňového septa	467
12.2.3. Defekt komorového septa	468
12.2.4. Defekt atrioventrikulárního septa	470
Kompletní defekt atrioventrikulárního septu	470
Inkompletní defekt atrioventrikulárního septu	471
12.2.5. Otevřená tepenná dučej	472
12.2.6. Aortopulmonální okno	473
12.2.7. Arteriální trunkus	473
12.2.8. Anomálie plicních žil	474
Totální anomální návrat plicních žil	474
Parciální anomální návrat plicních žil	476

Scimitar syndrom	476	Supraventrikulární tachykardie	506
12.2.9. Cor triatriatum	477	Flutter síní, intraatriální (incizionální)	
12.2.10. Pulmonální stenóza	477	síňová reentry tachykardie	508
12.2.11. Pulmonální insuficience	478	Fibrilace síní	508
12.2.12. Fallotova tetralogie	478	Komorové tachyarytmie	508
12.2.13. Syndrom aplazie chlopně plicnice	480	Syndrom vrozeného dlouhého	
12.2.14. Pulmonální atřezie s defektem		QT intervalu	509
komorového septa	480	12.3.2. Synkopa a náhlá smrt.	509
12.2.15. Pulmonální atřezie s intaktním		12.4. Zánětlivá onemocnění	510
komorovým septem	482	12.4.1. Infekční endokarditida	510
12.2.16. Transpozice velkých arterií	483	12.4.2. Myokarditidy	512
12.2.17. Korigovaná transpozice velkých arterií ..	484	12.4.3. Onemocnění perikardu	513
12.2.18. Dvojvýtoková pravá komora	485	Perikarditidy	513
12.2.19. Dvojvýtoková komora	486	Konstriktivní perikarditida	514
12.2.20. Trikuspidální atřezie	487	Postperikardiotomický syndrom	514
12.2.21. Syndrom hypoplastického levého srdce ..	488	12.4.4. Revmatická horečka	514
12.2.22. Mitrální atřezie	489	12.4.5. Revmatické srdeční vady	516
12.2.23. Aortální stenóza	490	12.4.6. Kawasakiho choroba	516
Valvární aortální stenóza	490	12.5. Kardiomyopatie a jiná onemocnění srdce ..	518
Subvalvární aortální stenóza	491	12.5.1. Kardiomyopatie	518
Supravalvární aortální stenóza	492	Dilatační kardiomyopatie	518
12.2.24. Aortální insuficience	492	Hypertrofická kardiomyopatie	519
12.2.25. Anomálie kořene aorty	493	Restriktivní kardiomyopatie	519
12.2.26. Koarktace aorty	493	Arytmogenní kardiomyopatie	
12.2.27. Interrupce aortálního oblouku	494	pravé komory	520
12.2.28. Anomálie koronárních arterií	494	Neklasifikované kardiomyopatie	520
Anomální odstup levé koronární arterie		12.5.2. Kardiovaskulární postižení	
z plicnice	494	u metabolických onemocnění	520
Anomální odstup pravé koronární arterie		Vrozené poruchy metabolismu	520
z plicnice	496	Neuromuskulární poruchy	521
Anomální odstup koronárních arterií		Marfanův syndrom	521
z nepříslušných Valsalvových sínů	496	12.5.3. Nádory srdce	521
Koronární píštěle	496	12.6. Preventivní kardiologie	522
12.2.29. Anomálie trikuspidální chlopně a pravé		12.7. Léčebné postupy a mezioborová	
komory	497	problematika	522
Ebsteinova anomálie	497	12.7.1. Srdeční selhání	522
Trikuspidální stenóza a insuficience	497	12.7.2. Plicní hypertenze	523
Uhlova anomálie pravé komory	497	Plicní hypertenze u vrozených	
12.2.30. Anomálie mitrální chlopně	498	srdečních vad	523
Mitrální stenóza	498	Idiopatická a familiární plicní arteriální	
Mitrální insuficience	498	hypertenze	523
Prolaps mitrální chlopně – Barlowův		Perzistující plicní hypertenze	
syndrom	498	u novorozence	524
12.2.31. Anomálie oblouku aorty a větví plicnice ..	499	Plicní hypertenze u chronických	
Cévní prstence	499	onemocnění	524
Anomálie větví plicnice	500	12.7.3. Farmakologické ovlivnění tepenné	
12.2.32. Arteriovenózní píštěle	501	dučeje	524
12.2.33. Anomálie systémového žilního návratu ..	501	12.7.4. Protidestičková, antikoagulační	
12.3. Poruchy srdečního rytmu a synkopa	502	a trombolytická terapie	524
12.3.1. Poruchy srdečního rytmu	502	12.7.5. Nemocný s funkčně jedinou komorou ..	526
Normální srdeční rytmus a fyziologické		12.7.6. Transplantace srdce	527
arytmie	505	12.7.7. Onemocnění cév a lymfatického systému ..	527
Dysfunkce sinusového uzlu	505	Choroby tepen	527
Atrioventrikulární blokáda	505	Choroby periferních žil	528
Raménkové blokády	505	Choroby lymfatických cév	528
Předčasné síňové stahy	506	Nádory cév	528

13. HEMATOLOGIE 529*J. Starý, I. Hadačová, K. Petrtylová*

13.1. Normální hodnoty krevního obrazu (J. Starý)	529
13.2. Selhání kostní dřeně (J. Starý)	530
13.2.1. Získaná aplastická anémie	530
13.2.2. Vrozená selhání kostní dřeně s postižením tří krvetvorných linií	531
Fanconiho anémie	531
Dyskeratosis congenita	533
Shwachmanův-Diamondův syndrom	533
Amegakaryocytová trombocytopenie	534
13.2.3. Vrozená a získaná selhání erytropoézy	534
Diamondova-Blackfanova anémie	534
Vrozená dyserytropoetická anémie	535
13.2.4. Vrozené selhání kostní dřeně s izolovaným postižením granulopoézy	535
Vrozená těžká neutropenie	535
13.2.5. Vrozené selhání kostní dřeně s izolovaným postižením megakaryopoézy	536
Syndrom trombocytopenie s aplazií radií	536
13.3. Onemocnění erytrocytární řady (J. Starý)	536
13.3.1. Metabolismus železa	536
13.3.2. Sideropenická anémie	538
13.3.3. Přetížení železem	540
13.3.4. Anémie zánětlivých onemocnění	541
13.3.5. Megaloblastické anémie	542
13.3.6. Hemolytické anémie	543
13.3.7. Vrozená sférocytární hemolytická anémie	543
13.3.8. Hemolytické anémie z poruchy metabolismu erytrocytů	545
Nedostatek glukóza-6-fosfátdehydrogenázy	545
Nedostatek pyruvátkinázy	545
13.3.9. Hemoglobinopatie	546
Alfa-thalasémie	546
Beta-thalasémie	547
Srpkovitá anémie	548
13.3.10. Autoimunitní hemolytické anémie	549
13.4. Onemocnění neutrofilní řady (J. Starý) ..	550
13.4.1. Neutrofilie	551
13.4.2. Neutropenie	551
Chronická benigní neutropenie dětského věku	551
Aloimunitní novorozenecká neutropenie ..	552
13.5. Trombocytopenie a trombocytopenie (J. Starý)	552
13.5.1. Imunitní trombocytopenická purpura ..	552
13.5.2. Novorozenecká aloimunitní trombocytopenie	554
13.5.3. Novorozenecká autoimunitní trombocytopenie	555

13.5.4. Trombocytopenie	555
13.5.5. Trombotická trombocytopenická purpura ..	555
13.6. Trombocytóza (J. Starý)	556
13.7. Koagulopatie (I. Hadačová)	556
13.7.1. Vrozené krvácivé stavy	559
Hemofilie A a B	559
Von Willebrandova choroba	560
13.7.2. Získané krvácivé stavy	561
Koagulopatie z nedostatku vitamínu K u novorozence	561
Koagulopatie při jaterním onemocnění ..	562
Diseminovaná intravaskulární koagulace ..	562
13.7.3. Trombofilní stavy	564
Vrozené trombofilní stavy	564
Získané trombofilní stavy	564
13.7.4. Antitrombotická terapie	565
13.8. Hemoterapie (K. Petrtylová)	566
13.8.1. Přehled transfúzních přípravků	566
13.8.2. Ozařování transfúzních přípravků	567
13.8.3. Deleukotizace transfúzních přípravků ..	567
13.8.4. Předtransfúzní vyšetření	567
13.8.5. Aplikace transfúzních přípravků	567

14. ONKOLOGIE 569*J. Starý*

14.1. Úvod	569
14.2. Akutní lymfoblastická leukémie	570
14.3. Akutní myeloidní leukémie	572
14.4. Leukémie u Downova syndromu	573
14.5. Myeloproliferativní onemocnění	574
14.5.1. Chronická myeloidní leukémie	574
14.5.2. Ostatní myeloproliferativní onemocnění ..	574
14.6. Myelodysplastický syndrom	575
14.7. Juvenilní myelomonocytární leukémie ..	576
14.8. Maligní lymfomy	577
14.8.1. Nehodgkinské lymfomy	577
14.8.2. Hodgkinův lymfom	578
14.9. Histiocytóza z Langerhansových buněk ..	579
14.10. Nádory centrálního nervového systému ..	580
14.11. Neuroblastom	582
14.12. Nefroblastom	584
14.13. Nádory jater	585
14.13.1. Hepatoblastom	585
14.13.2. Hepatocelulární karcinom	586
14.14. Retinoblastom	586
14.15. Maligní nádory kostí	587
14.15.1. Osteosarkom	587
14.15.2. Ewingův sarkom	588
14.16. Sarkomy měkkých tkání	589
14.16.1. Rhabdomyosarkom	589
14.16.2. Nonrhabdomyosarkomy měkkých tkání ..	590
Infantilní fibrosarkom	591
Nonrhabdomyosarkomy dospívajících ..	591

14.17. Germinální nádory	591
14.18. Pozdní následky onkologické terapie ...	593
15. NEFROLOGIE A UROLOGIE	595
<i>J. Janda, T. Seeman</i>	
15.1. Vyšetřovací metody (J. Janda)	595
15.1.1. Koncentrační schopnost ledvin	597
15.1.2. Orientační vyšetření mikčního aktu	597
15.1.3. Separované vyšetření obou ledvin radionuklidy	598
15.1.4. Zobrazovací metody v dětské nefrologii ...	598
15.2. Vrozené vady ledvin a močových cest (J. Janda)	599
15.2.1. Polycystické ledviny a další cystická onemocnění ledvin	601
15.2.2. Chlopeč zadní uretry	601
15.2.3. Vezikoureterální reflux	602
15.3. Infekce močových cest (J. Janda)	603
15.4. Glomerulonefritidy (J. Janda)	605
15.4.1. Akutní poststreptokoková glomerulonefritida	605
15.4.2. Jiné postinfekční typy akutní glomerulonefritidy	605
15.4.3. Rychle progredující glomerulonefritidy ...	606
15.4.4. Chronické glomerulonefritidy	606
IgA glomerulonefritida	606
Membranoproliferativní glomerulonefritida	607
Glomerulonefritidy při systémových onemocněních	607
15.4.5. Fokálně segmentální glomeruloskleróza ...	608
15.4.6. Dědičné glomerulopatie	608
Benigní familiární hematurie	608
Alportův syndrom	609
15.4.7. Hemolyticko-uremický syndrom	610
D+ HUS	610
D- HUS	611
15.5. Nefrotický syndrom (J. Janda)	611
15.6. Tubulopatie (J. Janda)	615
15.6.1. Renální glykosurie	615
15.6.2. Cystinurie	615
15.6.3. Diabetes insipidus renalis	615
15.6.4. Juvenilní nefronoftiza	616
15.6.5. Bartterův syndrom	616
15.6.6. Gitelmanův syndrom	617
15.6.7. De Toniho-Fanconiho-Debrého syndrom ..	617
15.6.8. Renální tubulární acidóza	618
Proximální tubulární acidóza	618
Distální tubulární acidóza	618
15.6.9. Idiopatická hyperkalciurie	619
15.6.10. Familiární hyperkalciurie s hypomagnezemií, hypermagnesurií a nefrokalcinózou	619
15.6.11. Tubulointersticiální nefritida	620
15.7. Urolitiáza (J. Janda)	620
15.8. Enuréza (J. Janda)	622
15.9. Akutní poškození a selhání ledvin u dětí (J. Janda)	624
15.10. Chronické poruchy funkce ledvin a náhradní terapie (J. Janda)	628
15.11. Hypertenze (T. Seeman)	635
15.12. Nádory uropoetického traktu u dětí (J. Janda)	642
Nefroblastom	642
Jiné nádory ledvin	643
15.13. Etické a psychosociální problémy u dětí s onemocněním ledvin (J. Janda) ..	643
16. PSYCHIATRICKÉ A PSYCHOSOMATICKÉ PORUCHY	649
<i>J. Koutek</i>	
16.1. Neurotické a úzkostné poruchy se somatickými projevy	649
Panická porucha	650
Generalizovaná úzkostná porucha	650
Fobická porucha	650
Separční úzkostná porucha v dětství	651
16.2. Duševní poruchy s převahou somatických příznaků	652
Disociativní (konverzní) porucha	652
Somatoformní poruchy	652
Münnchhausenův syndrom	653
16.3. Sebeпоškozování a suicidiální jednání v dětství a adolescenci	654
Sebeпоškozování	654
Sebevražedné chování v dětství a adolescenci	655
16.4. Poruchy příjmu potravy	656
Mentální anorexie	656
Mentální bulimie	658
Specifické poruchy příjmu potravy v útlém a dětském věku	660
16.5. Neorganická enuréza a enkopréza	661
Neorganická enuréza	661
Neorganická enkopréza	662
16.6. Tikové poruchy	662
16.7. Hyperkinetická porucha	663
16.8. Poruchy chování	663
ZKRATKY	665
REJSTŘÍK	671

PŘEDMLUVA

Vážení čtenáři, milé kolegyně a milí kolegové, studenti závěrečných ročníků medicíny a lékaři v praxi,

předkládáme Vám novou původní českou učebnici dětského lékařství. Vznikla jako reakce na opakované výzvy našich studentů, kterým chyběla moderní učebnice přiměřeného rozsahu v českém jazyce pro studium pediatrie. Věříme, že ji ocení také lékaři, kteří se připravují na atestaci z dětského lékařství nebo z praktického dětského lékařství, i lékaři z praxe a jiných specializací, kterým pomůže znalosti dětského lékařství aktualizovat.

»Klinická pediatrie«, kterou otevíráte, tvoří logický celek s »Preklinickou pediatrií«, vydanou v nakladatelství Galén v letech 2003 a 2007. »Preklinická pediatrie« je zaměřena na vývojové aspekty lidského jedince, na preventivní pediatrii a na podrobný přehled vyšetřovacích postupů. Je tedy základem pro studium klinické propedeutiky v pediatrii. Tato »Klinická pediatrie« na ni navazuje a přináší kapitoly o jednotlivých tělních systémech a subspecializacích pediatrie. Pojednává o etiologii a patogenezi, diagnostice a terapii nemocí dětského věku od prenatálního období po začátek dospělosti.

Vřele doporučujeme, aby jak v pregraduálním studiu k přípravě na státní závěrečnou zkoušku, tak i v postgraduálním studiu k atestaci z dětského lékařství a praktického dětského lékařství byly používány tyto vzájemně komplementární učebnice obě.

Sestavit monografii typu učebnice s mnoha kapitolami za účasti řady autorů není jednoduché. Koordinátoři děkují všem, kteří přispěli ke konečné verzi. Za pečlivé pročtení textu patří dík recenzentům, z nichž dva jsou zkušení profesori pediatrie a třetí je absolventkou lékařské fakulty s ještě živými vzpomínkami na státní zkoušku z pediatrie. Ke konečnému vzhledu knihy svojí profesionalitou významně přispěli pracovníci nakladatelství Galén. Editoři uvítají připomínky studentů i zkušených pediatriů k textu i k další dokumentaci, aby je mohli využít v případném dalším vydání.

Přejeme Vám, aby se Vám z »Klinické pediatrie« dobře studovalo, abyste se k ní rádi vraceli a aby svým dílem přispěla k tomu, že spolu s námi začnete považovat pediatrii za nejkrásnější a nejvděčnější obor klinické medicíny. Mimo jiné i proto, že pediatriům jejich obor přináší každý den novou radost díky úsměvům úspěšně vyléčených dětských pacientů.

Jan Lebl, Jan Janda, Petr Pohunek a Jan Starý

1. FÉTUS A NOVOROZENEČ

P. Zaban, M. Černý

1.1. PÉČE O PLOD A NOVOROZENCE

Dramatické snížení novorozenecké úmrtnosti ve vyspělých zemích světa je výsledkem výrazného rozvoje a zdokonalení péče o těhotnou, plod a novorozence, tj. společného úsilí porodníků, pediatrů a dalších specialistů, kteří působí v oblasti perinatologie a neonatologie.

V současnosti kolem 8–10 % novorozenců vyžaduje po porodu specializovanou nebo intenzivní péči. Nejčastěji se jedná o nedonošené novorozence, novorozence s perinatální hypoxií, infekcemi nebo vrozenými vývojovými vadami.

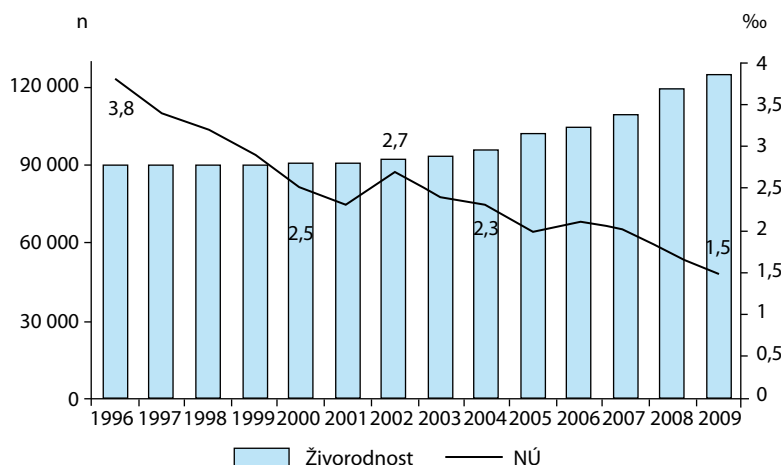
Péče o těhotnou, plod a novorozence se zakládá na systému regionální, diferencované péče, na níž se podílejí porodnická a novorozenecká pracoviště I. typu (zajišťují základní péči), II. typu (centra intermediární

péče) a III. typu (centra intenzivní porodnické a neonatologické péče – tzv. perinatologická centra).

Diagnostická, léčebně-preventivní a ošetrovatelská péče o riziková a patologická těhotenství a z nich narozené, perinatálně ohrožené nebo nemocné novorozence je náročná, a proto se poskytuje v perinatologických centrech intenzivní porodnické a neonatologické péče. Do těchto center se koncentrují předčasné porody před 32. týdnem těhotenství formou tzv. transportu v děloze (»transfer in utero«).

Potřebuje-li novorozenec po porodu převoz na specializované pracoviště intermediární nebo intenzivní péče, je zapotřebí jej nejdříve stabilizovat a teprve poté transportovat převozní službou pro novorozence v doprovodu zkušeného lékaře-neonatologa a dětské sestry.

Živorodnost a novorozenecká úmrtnost v ČR jsou znázorněny na obr. 1.1.-1.



Obr. 1.1.-1. Živorodnost a novorozenecká úmrtnost v ČR

1.2. PREKONCEPČNÍ A PRENATÁLNÍ PÉČE

Prekoncepční a prenatální péče představují základ moderní péče o těhotnou, plod a novorozence. Náplní prekoncepční péče je eliminovat rizikové faktory (ze strany rodičů, zevního prostředí či jiné), které ohrožují početí a/nebo vývoj plodu. Prenatální péče zahrnuje péči o zdravotní stav těhotné, monitorování vývoje plodu, včasnou diagnostiku jeho poruch a ve vybraných případech zahájení léčby plodu. Současná prenatální péče (monitorování a diagnostika) se zakládá na využívání moderních medicínských technologií, jakými jsou především ultrazvuková zobrazovací technika s vysokou rozlišovací schopností či nové metody analýzy DNA. Pomocí nich lze získat detailní informace o vývoji plodu a jeho poruchách.

1.2.1. Prekoncepční péče

Čím lepší je zdravotní stav budoucí matky a čím vyšší je její socioekonomický standard a kvalita poskytované zdravotnické péče, tím lepší jsou předpoklady pro příznivý průběh těhotenství, zakončeného porodem zdravého dítěte. Tyto zákonitosti dokládají výrazně se lišící údaje o perinatální mortalitě ve vyspělých a méně vyspělých zemích světa (např. Kostarika kolem 16, Anglie kolem 8, Japonsko a Česká republika kolem 3–4 úmrtí/1000 porodů).

Manželské páry plánující rodinu se často ptají, jak zlepšit své šance na to, aby měly zdravé dítě. Poskytované informace by se měly týkat nejzávažnějších faktorů, jež nepříznivě ovlivňují zdravotní stav těhotné ženy, průběh jejího těhotenství a vývoj plodu.

Kouření

Kouření snižuje porodní hmotnost, což může být v případě předčasného porodu kritickým rizikem. Děti kuřaček váží v průměru o 170 g méně než děti matek nekuřaček. Snížení porodní hmotnosti závisí na počtu denně vykouřených cigaret. Kouření rovněž zvyšuje riziko potratů nebo mrtvě rozeného plodu. Děti matek kuřaček jsou zatíženy větším rizikem syndromu náhlého úmrtí kojence (sudden infant death syndrome – SIDS).

Léky

Předepisovaným nebo volně prodejným lékům je lépe se vyhnout (pokud to lze) pro možné teratogenní účinky. Nadměrné požívání alkoholu nebo abúzus drog mohou způsobit vážné poškození či smrt plodu.

Prenatální infekce

Prenatální infekce – toxoplazmóza, rubeola, cytomegalovirus, herpesvirus (TORCH) – mohou být příčinou úmrtí plodu nebo jeho těžkého poškození. Syndromu kongenitální rubeoly lze předcházet očkováním. Řada vyspělých zemí je zahrnula do základního očkovacího schématu dívek. Toxoplazmové infekci je možné se vyhnout řádnou tepelnou úpravou požívané stravy a pečlivým mytím rukou po kontaktu s domácími zvířaty (kočkami ap.). Listeriová infekce hrozí zejména při požívání nepasterizovaných mléčných výrobků (např. sýry typu camembert) nebo drůbežích paštik.

Prevence vrozených vad CNS

Zásobení organismu kyselinou listovou ještě před těhotenstvím snižuje riziko vzniku defektů neurální trubice plodu. Suplementace kyseliny listové v nízkých dávkách (0,4 mg/den) se doporučuje všem ženám před plánovaným otěhotněním a následně během I. trimestru. Vyšší dávky (4 mg/den) se v období kolem koncepte podávají ženám, které již dříve porodily postižené dítě.

Zdravotní problémy

Obecně platí, že každý zdravotní problém (hypertenze) nebo porodnická komplikace (opakované odumření plodu, předchozí předčasný porod) by měly být podchyceny a léčeny či pečlivě sledovány. Např. obezita zvyšuje riziko vzniku gestačního diabetu nebo těhotenské hypertenze.

Dědičná onemocnění

Páry s rizikem dědičných onemocnění by měly vyhledat prekoncepční genetické vyšetření. Pouze tak mohou získat potřebné informace o riziku výskytu postižení, možnostech prenatální diagnostiky, event. pre- a postnatální léčby a jejich výsledcích, a následně se rozhodnout, zda těhotenství podstoupí.

Těhotenství s vysokým genetickým rizikem

Těhotenství s vysokým rizikem ohrožení vývoje plodu a zdravotního stavu po porodu:

- těhotenství u žen ve věku nad 35 let, kdy je riziko Downova syndromu větší než 1 : 380;
- je-li již v rodině postižené dítě;
- jestliže je v anamnéze zátěž dědičným onemocněním;
- rodiče jsou prokazatelně nosiči autosomálně recesivního onemocnění (např. kongenitální adrenální hyperplazie, cystická fibróza nebo fenylketonurie či thalasémie);
- rodiče jsou nosiči chromosomální aberace.

1.2.2. Prenatální diagnostika

Prenatální diagnostika se stává dostupnou pro stále větší počet onemocnění plodu a novorozence. Jako vyhledávací (screeningové) testy slouží jednak vyšetření vzorků mateřské krve, jednak ultrazvuková vyšetření fetu-placentární jednotky (obr. 1.2.-1.). Jako hlavní prenatální diagnostické metody a vyšetření slouží detailní fetální ultrasonografie (USG), analýzy vzorků amniální tekutiny získané pomocí amniocentézy, odběr vzorků choriových klků nebo přímý odběr vzorků fetální krve pomocí kordocentézy. Indikace těchto vyšetření jsou uvedeny v tab. 1.2.-1.

Hlavní strukturální malformace a léze detekovatelné prenatálním ultrazvukovým vyšetřením jsou shrnuty v tab. 1.2.-2.

Přínos prenatální diagnostiky pro klinickou praxi

- V případě závažného postižení nebo vysokého rizika závažného postižení plodu doporučuje ukončit těhotenství.
- V určitých (zatím nepočetných) případech umožňuje navrhnout, event. zahájit léčbu plodu (např.

arytmie plodu, anémie plodu, trombocytopenie plodu, stimulace vyzávání plic plodu ohroženého předčasným porodem před 34. týdnem těhotenství).

- V řadě případů přispívá k potvrzení výsledků (pozitivních/negativních) screeningových vyšetření.
- Vytváří předpoklady pro optimální vedení porodnické péče o plod.
- Umožní předem připravit plán péče o novorozence.

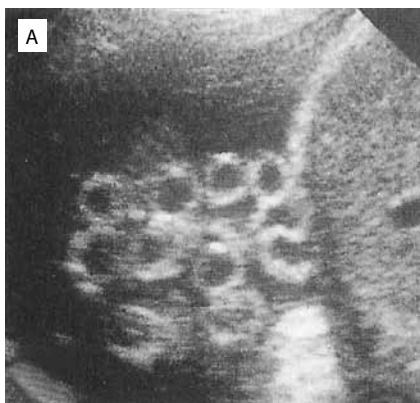
1.2.3. Porodnické faktory ovlivňující vývoj plodu

Předčasný porod

U matek s preeklampií je někdy nutné předčasné indukovat porod (před 37. týdnem těhotenství). Důvodem je ohrožení těhotné ženy eklampií a náhlými mozkovými příhodami.

U plodu s těžkou růstovou retardací se někdy volá dřívější porod proto, aby se předešlo fetálnímu úmrtí, hypoxickému poškození střeva nebo CNS. Optimální načasování předčasného porodu vyžaduje zvážení rizika plynoucího pro matku a komplikací

Obr. 1.2.-1. Gastroschiza. A – prenatální ultrazvukový obraz; B – gastroschiza u novorozence po porodu



Tab. 1.2.-1. Indikace některých prenatálních vyšetření

Vyšetření	Indikace
Detailní USG	• strukturální malformace a léze
Amniocentéza	• chromosomální vyšetření • AFP a AChE pro NTD • bilirubinoidy při Rh-izoinmunizaci • enzymatická vyšetření pro vrozené poruchy metabolismu
Vzorek choriových klků	• chromosomální vyšetření • enzymatická vyšetření pro vrozené poruchy metabolismu • DNA analýza (thalasémie, hemofilie A, B, CF, Duchenneova svalová dystrofie) • kongenitální infekce (PCR průkaz virových partikulí)
Vzorek fetální krve	• rychlé chromosomální vyšetření (pro fetální malformace, těžká IUGR) • těžká Rh-izoinmunizace a NAIT • kongenitální infekce – sérologické vyšetření
Vzorek fetální tkáně	• kožní biopsie pro vrozená postižení kůže

AChE – acetylcholinesteráza; AFP – α -fetoprotein; CF – cystická fibróza; IUGR – intrauterinní růstová retardace; NAIT – novorozenecká aloimunitní trombocytopenie; NTD – defekt neurální trubice; USG – ultrazvukové vyšetření

Tab. 1.2.-2. Prenatální USG detekce častých strukturálních malformací a lézí

CNS	• anencefalie – prenatálně nezjištěná je dnes vzácná • spina bifida – prenatálně je poměrně obtížně poznatelná, přidružené cerebrální abnormality (hydrocefalus, mikrocefalie, encefalokéla) mohou diagnostiku usnadnit
Faciální	• rozštěpové vady obličeje, rtu, patra
Kardiální	• pomocí 4D ultrazvukové diagnostiky lze zachytit kolem 60 % závažných malformací
Nitrohruční	• vrozená brániční kýla
GIT	• střevní obstrukce – duodenální atřezie, nižší střevní obstrukce (bývají obtížně detekovatelné) • omfalokéla, gastroschiza
Urogenitální	• dysplastické ledviny • obstrukční uropatie – snadno viditelné, ale rozlišit lehkou hydronefrózu od přechodné fyziologické kalichopánvičkové dilatace je problematické • oligohydramnion může svědčit o poruchách renálních funkcí nebo obstrukci odtoku moči
Skeletální	• skeletální dysplazie – achondroplazie nebo redukční deformity končetin, fraktury při těžké formě osteogenesis imperfecta a další
Hydrops	• podkožní edém, pleurální efúze a ascites
Chromosomální	• Downův syndrom – podezření na základě přítomnosti ztlustění nuchální ploténky, duodenální atřezie nebo vrozené srdeční vady – atrioventrikulární kanál • další chromosomální poruchy – podezření vzniká na základě detekce vícečetných abnormit

pro plod, které pramení z předčasného porodu a nezralosti.

Vícečetné těhotenství

Těhotenství dvojčat se vyskytuje přibližně v poměru 1 : 100 porodů, trojčat 1 : 10 000 porodů a čtyřčat 1 : 500 000 porodů. Ovariální stimulace a *in vitro* fertilizační (IVF) programy se významně podílejí na nárůstu porodů s vyšším počtem plodů.

Hlavní problémy spojené s vícečetným těhotenstvím:

- **Předčasný porod.** Medián gestačního věku pro dvojčata je 36 týdnů, pro trojčata 34 týdny a pro čtyřčata 32 týdnů. Předčasný porod je nejdůležitější příčinou vyšší perinatální mortality plodů a novorozenců z vícečetných těhotenství, zejména u trojčat a těhotenství s ještě větším počtem plodů.
- **Syndrom fetu-fetální transfúze** (twin-to-twin transfusion syndrome – TTTS). Jeden plod je donorem a druhý příjemcem. Obvykle se jedná o monochooriální, identická dvojčata. Jedno dvojče je ohroženo anémií, druhé polyglobulií. Současně je patrná disproporce v jejich růstu.
- **Preeklampsie.**
- **Vrozené anomálie.** Vyskytují se u dětí z vícečetných těhotenství dvakrát častěji než u dětí z jednočetných těhotenství.
- **Intrauterinní růstová retardace** (IUGR). Růst plodu, zejména »druhého dvojčete«, se může zhoršit a vyžadovat pravidelné monitorování jeho další dynamiky růstu.
- **Porodní komplikace.** Především pro abnormální polohu druhého dvojčete při vaginálním porodu.

1.2.4. Mateřské faktory ovlivňující vývoj plodu

Diabetes mellitus

Pro ženy s inzulindependentním diabetem je daleko složitější udržovat náležitou kontrolu diabetu během těhotenství. Nedostatečně kompenzovaný mateřský diabetes může mít za následek vznik polyhydramnia a preeklampsie, časnou nitroděložní smrt plodu, vrozené malformace nebo nevysvětlitelné pozdní úmrtí plodu. Ketoacidóza přináší riziko vyšší fetální mortality. V současnosti, při velmi pečlivé péči o těhotné s diabetem, je perinatální mortalita u matek diabetiček pouze mírně vyšší než u matek bez diabetu.

- **Vliv mateřského diabetu na plod:**
 - **Vrozené malformace.** Výskyt vrozených vad u dětí diabetických matek je 6%, tj. 3krát vyšší proti populaci dětí matek bez diabetu. Spektrum postižení je srovnatelné s běžnou dětskou populací kromě zvýšeného výskytu vrozených srdečních vad, sakrální ageneze (syndromu kaudální regrese) a hypoplastického levého tlustého střeva (hypoplastic left colon). Správně vedená péče o diabetičky v období kolem koncepce významně snižuje riziko vzniku vrozených vývojových vad u jejich dětí.
 - **Intrauterinní růstová retardace.** Vyskytuje se u plodů diabetiček 3krát častěji, pravděpodobně jako důsledek diabetické mikroangiopatie.
 - **Makrosomie.** Hyperglykémie matek vede k transplacentárnímu transportu glukózy a hyperglykémii u plodu. Jelikož inzulin nepřechází přes placentu, plod reaguje na vzniklou situaci zvý-

šením produkce vlastního inzulínu, který podporuje růst plodu, a to jak zvyšováním počtu buněk, tak jejich velikosti. Kolem 25 % novorozenců matek s diabetem má porodní hmotnost vyšší než 4000 g proti 8 % u normální zdravé populace. Makrosomie predisponuje ke kefalopelvickému nepoměru, k dystokii ramének, porodnímu traumatismu a asfyxii.

- Vliv mateřského diabetu na novorozence:
 - *Hypoglykémie*. Během prvního dne života je novorozenec ohrožen přechodnou hypoglykémií v důsledku přetrvávajícího fetálního hyperinzulinismu. Hypoglykémii lze předejít časným podáváním stravy (mléka), a proto je třeba u novorozenců diabetických matek prvních 24 h po porodu pečlivě monitorovat glykémii a korigovat případnou hypoglykémii.
 - *Syndrom respirační tísně* (IRDS). Výskyt IRDS je u novorozenců diabetických matek častější, a to pro opožděnou výzrálost plic.
 - *Hypertrofická kardiomyopatie*. U některých novorozenců se pozoruje hypertrofie srdečního septa. Nález spontánně regreduje během několika týdnů, nicméně může způsobit srdeční nedostatečnost snížením funkce levé komory srdeční.
 - *Polycytémie* (*venózní hematokrit* > 0,65). Novorozenec s polyglobulií je pletorický (má červenofialový kožní kolorit). Léčba spočívá v hemodiluci (nejčastěji pomocí fyziologického roztoku), s cílem snížit hematokrit na hodnoty kolem 0,55.

Gestační diabetes

O gestační diabetes se jedná tehdy, pokud se intolerance karbohydrátů prokáže pouze během těhotenství. Gestační diabetes se vyskytuje častěji u vícečetných těhotenství, obézních žen a u afro-karibského a asijského etnika.

Výskyt makrosomie plodu a jejích komplikací je stejný jako u inzulindependentního diabetu, ale výskyt vrozených malformací proti zdravé populaci není zvýšen. Pečlivá kontrola mateřského diabetu během těhotenství zřetelně snižuje fetální a neonatální morbiditu a mortalitu.

Hyperthyreoidismus

Novorozenci matek s Gravesovou chorobou jsou v 1–2 % hyperthyreoidní v důsledku cirkulujících, thyroideu stimulujících protilátek, které přestupují přes placentu a stimulují fetální štítnou žlázu. Pro hyperthyreoidismus plodu svědčí fetální tachykardie na kardiotokografickém záznamu (CTG), u novorozence dráždivost, váhový úbytek, průjem a exoftalmus, jenž přetrvává i několik měsíců.

Systémový lupus erythematoses

U těhotných se systémovým lupus erythematoses (SLE) s vysokým titrem antifosfolipidových protilátek hrozí vysoké riziko úmrtí plodu (především ve II. trimestru). Někteří novorozenci matek s protilátkami proti Ro (SS-A) nebo La (SS-B) antigenům mají projevy syndromu neonatálního lupusu – rash různého rozsahu, event. poruchu atrieventrikulárního vedení – srdeční blokády.

Autoimunitní trombocytopenická purpura

V případě mateřské imunitní trombocytopenické purpury (ITP) může mít plod trombocytopenii způsobenou přenesenými mateřskými protilátkami třídy IgG, které destrukují trombocyty plodu. Do 10 % plodů matek s prokázanou ITP může být ohroženo těžkou trombocytopenií a následným krvácením do CNS při porodním traumatu. Děti s těžkou trombocytopenií či petechiemi při porodu by měly dostat intravenózně imunoglobulin. Při akutním krvácení je třeba podat transfúzi krevních destiček, i když odezva novorozenců na tuto léčbu není nejlepší. Počet trombocytů má tendenci se během prvních několika dnů snižovat (více viz kap. 1.20. Hematologické problémy novorozenců).

Léky užívané matkou, které mohou ohrozit plod

Poměrně málo léků má prokazatelně škodlivý účinek na plod (tab. 1.2.-3.). Přesto se doporučuje, pokud je to možné, léky během těhotenství vysadit nebo jejich dávky snížit na nezbytné minimum.

Nadměrné požívání alkoholu

Požívání alkoholu během gravidity je spojeno s rizikem vzniku fetálního alkoholového syndromu. Klinické projevy syndromu zahrnují restrikcii růstu, facies se sedlovitým nosem, maxilární hypoplazii a absenci filtra. Až v 70 % mají postižení novorozenci vrozenou srdeční vadu a opožděný mentální vývoj.

Abúzus drog

Abúzus drog a narkotik zvyšuje riziko předčasného porodu, prematurity a riziko restrikce růstu plodu. Mnoho narkomanů užívá více drog současně. Děti matek s návykem na heroin, methadon a další narkotika během těhotenství jsou po porodu ohroženy abstinčním syndromem.

K příznakům v prvních dvou týdnech života mimo jiné patří – třes, kýchání, zívání, obtíže při krmení, zvracení, průjem, úbytek na váze nebo křeče. Kokain vede zřídka k abstinčnímu syndromu, ale může vyvolat infarkty v mozkové tkáni. Tyto děti bývají neklidné a je obtížné je uklidnit. Abúzus amfetaminu vyvolává gastrointestinální obtíže a cerebrální infark-

Tab. 1.2.-3. Léky s nepříznivým účinkem na plod

Cytotoxické léky	vrozené malformace
Diethylstilbestrol	adenokarcinom vaginy a děložního hrdla
Jodidy	struma, hypothyroidismus
Lithium	vrozené srdeční vady
Phenytoin	hydantoinátový syndrom – kraniofaciální dysmorfismus a hypoplazie nehtů
Progesteron/androgeny	virilizační účinek
Tetracyklin	hypoplazie zubní skloviny
Thalidomid	postižení končetin – phocomelia
Valproát/carbamazepin	zvýšený výskyt defektů neurální trubice
Vitamin A	zvýšení počtu spontánních abortů, dysmorfie obličeje
Warfarin	interference s vývojem chrupavek (nosní hypoplazie, tečkování v oblasti epifýzy), cerebrální krvácení, mikrocefalie

ty. Matky závislé na drogách současně ohrožují sebe a své děti hepatitidou B a C a také HIV infekcí.

Léky podávané během porodu

Potenciální nepříznivé účinky na plod a novorozence mohou mít některé léky užívané během porodu, jako jsou:

- *Opiátová analgetika/anestetika.* Obě skupiny léků mohou deprimovat respirační centra v CNS a opozdit tak nástup normálního dýchání po porodu.
- *Epidurální anestezie.* Může vyvolat horečku u matky během porodu. Často pak bývá nesnadné odlišit infekční (resp. neinfekční) příčinu horečky. Epidurální anestezie se může podílet na opoždění příjmu stravy a normálních behaviorálních projevů novorozence.
- *Sedativa (zejména diazepam).* Mohou být příčinou útlumu a hypotenze u novorozence po porodu.
- *Oxytocin.* Může vyvolat hyperstimulaci dělohy vedoucí k hypoxii plodu a také se podílet na zvýšení bilirubinémie u novorozence po porodu.
- *Intravenózní infúze tekutin.* Pokud neobsahují dostatečnou koncentraci sodíku, bývají příčinou neonatální hyponatrémie.

1.3. ZÁKLADNÍ POJMY A DEFINICE

Porodnost – celkový počet narozených dětí na 1000 obyvatel k určitému datu (obvykle k poslednímu dnu kalendářního roku).

Živorodnost – celkový počet živě narozených dětí na 1000 obyvatel k určitému datu. Živě narozený je novorozenec, který po narození projevil alespoň jednu známku života a má porodní hmotnost ≥ 500 g, v případě hmotnosti < 500 g, pokud přežije 24 h po porodu. Známkami života se rozumí přítomnost dechové aktivity (včetně ojedinělých vdechů), srdeční

akce (event. pulsace pupečníku) nebo aktivní (i minimální) svalový pohyb.

Mrtvorozenost – celkový počet mrtvě narozených dětí na 1000 porodů. Za mrtvě narozené dítě se považuje plod, který neprojevuje žádnou ze známek života a má porodní hmotnost 1000 g a vyšší.

Perinatální úmrtnost – celkový počet mrtvě narozených a do 7. dne po porodu zemřelých dětí na 1000 porodů.

Časná novorozenecká úmrtnost – celkový počet novorozenců zemřelých od porodu do 7. dne života (tj. v intervalu 0–6 ukončených dnů) na 1000 živě narozených.

Pozdní novorozenecká úmrtnost – celkový počet novorozenců zemřelých v období od 8 do 28 dnů po porodu (tj. od 7. do 27. ukončeného dne) na 1000 živě narozených.

Novorozenecká úmrtnost – celkový počet úmrtí živě narozených dětí do 28. dne po porodu (tj. v intervalu 0–27 ukončených dnů) na 1000 živě narozených.

Ponovorozenecká úmrtnost – celkový počet úmrtí dětí od 29 dnů do 1 roku života (v intervalu 28–364 dnů po porodu) na 1000 živě narozených.

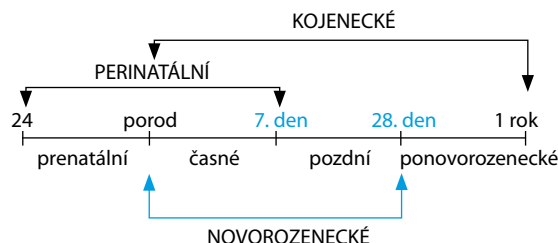
Kojenecká úmrtnost – celkový počet dětí zemřelých od porodu do 1 roku života (od 0 do 364 ukončených dnů) na 1000 živě narozených.

Perinatální morbidita – souhrn onemocnění plodu a novorozence vzniklých během perinatálního období (tj. od 24. postkoncepčního týdne do 7. dne po porodu).

Novorozenecká morbidita – souhrn onemocnění vzniklých během novorozeneckého období (tj. do 28 dnů po porodu).

Pozdní morbidita – závažná chronická onemocnění, vrozené vady a poruchy vývoje v oblasti somatické, psychomotorické a senzorické, které vznikly na podkladě perinatální nebo neonatální morbiditidy a projeví se během 12–24 měsíců života.

Gestační věk (dokončené týdny těhotenství) je doba, která uplynula mezi 1. dnem poslední men-



Obr. 1.3.-1. Perinatální a kojenické období

stručné periody a dnem porodu. První den poslední menstruace je přibližně 2 týdny před ovulací a 3 týdny před implantací blastocytu.

Chronologický věk je doba (věk ve dnech, týdnech, měsících a letech), která uplynula od porodu (obr. 1.3.-1.).

Korigovaný věk – termín se výhradně používá při hodnocení dětí do 3 let, které se narodily jako nedonošené. Představuje chronologický věk redukováný o počet týdnů, o které se dítě narodilo dříve.

Příklad výpočtu: 3 měsíce staré dítě porozené ve 32. týdnu těhotenství má korigovaný věk 12– (40–32 týdnů), tj. 4 týdny.

1.4. FETÁLNÍ MEDICÍNA

Fetální medicína se jako součást porodnictví zabývá léčbou plodu, a to jak medikamentózní, tak chirurgickou (fetální chirurgie). Při medikamentózní léčbě plodu se lék většinou podává matce, vzácně přímo plodu (pomocí kordocentézy nebo aplikací do plodové vody).

1.4.1. Medikamentózní terapie plodu

Indukce plicní zralosti glukokortikoidy

Glukokortikoidy podané těhotné s hrozícím předčasným porodem před 34. týdnem těhotenství urychlují zrání plic plodu a tvorbu surfaktantu. Prenatální podání glukokortikoidů snižuje výskyt a závažnost syndromu respirační tísně a těžkého intrakraniálního krvácení. Pro optimální účinek je nutné, aby byly glukokortikoidy podány nejméně 24 h před porodem. Požadovaný interval nelze vždy dodržet, protože k porodu může dojít dříve, ale i neúplná indukce plicní zralosti zlepšuje funkci plic a výměnu krevních plynů. Ke stimulaci plicní zralosti se používá dexamethason ($4 \times 6 \text{ mg}$ à 12 h) nebo betamethason ($2 \times 12 \text{ mg}$ à 24 h).

Poruchy srdečního rytmu

Supraventrikulární tachykardii plodu je nutné léčit ve specializovaných centrech.

Rh-izoimunizace a ohrožení plodu

Výskyt závažných forem Rh-inkompatibility se významně snížil se zavedením podávání anti-D-globulinu Rh-negativním ženám po ukončení první gravidity. Postižené plody mohou být těžce anemické nebo až hydropické s edémy a ascitem. Plody ohrožené Rh-izoimunizací lze identifikovat pomocí screeningu mateřských protilátek. Pravidelná ultrazvuková vyšetření plodu mohou zachytit tvorbu edémů. Lehké a střední formy hemolytické nemoci se sledují opakovaným měřením bilirubinoidů ve vzorcích plodové vody získaných amniocentézou.

Ohrožení plodu těžkou anémií se nejlépe posuzuje opakovaným stanovováním hematokritu fetální krve. Fetální anémii je možné diagnostikovat a korigovat asi od 20. týdne těhotenství. Transfúze krve se provádí pomocí kordocentézy přes pupeční věnu. V případě potřeby ji lze opakovat.

Perinatální izoimunitní trombocytopenie

Jedná se o analogii Rh-izoimunizace s tvorbou mateřských protilátek proti trombocytům plodu, které přecházejí přes placentu. Výskyt je vzácný a pohybuje se kolem 1 : 5000 porodů. Fetální trombocytopenie je až ve 25 % případů příčinou prenatálně vzniklého intrakraniálního krvácení. Diagnózu lze předvídat tehdy, je-li v anamnéze údaj o postižení předchozího dítěte. V takovém případě je možné podat intrauterinní transfúzi krevních destiček, a to i opakovaně.

1.4.2. Chirurgická léčba plodu

Chirurgická léčba plodu (fetální chirurgie) se zkouší v řadě perinatologických center po celém světě, ale dosavadní výsledky jsou zatím neuspokojivé. Dosud byly nebo jsou prováděny následující chirurgické výkony:

- *amniioinfúze* s fyziologickým roztokem pro oligohydramnion;
- *chirurgické korekce při hysterotomii*. Postup spočívá v otevření dělohy (lze provést nejdříve mezi 22. až 24. týdnem gestace) a zjednání přístupu k plodu. Takto byla provedena operace brániční kýly nebo rozštěpu neurální trubice. Značným rizikem je vyvolání předčasného porodu. Úspěšnost těchto operačních výkonů je nízká;
- *zkratky pomocí katétrů zavedených pod ultrazvukovou kontrolou*. Provádí se za účelem drénování pleurálních výpotků nebo chylothoraxu (hromadění lymfatické tekutiny v hrudníku), kdy jeden konec katétru spočívá v hrudníku a druhý v amniální dutině;
- *intrauterinní zkrat pro obstrukční uropatie plodu*. Tyto intervence dosud nepřinášely očekávané vý-

sledky, ale v poslední době se jejich úspěšnost zvyšuje;

- *intrauterinní zkratky pro hydrocefalus*. Prenatální zakládání zkratů bylo z velké části opuštěno. Podařilo se sice zvýšit počet přežívajících plodů, resp. novorozenců, ale výskyt jejich těžkých postižení se nesnížil;
- *dilatace stenotických srdečních chlopní* pomocí transabdominálních katétrů zaváděných pod ultrazvukovou kontrolou do srdce plodu. Metoda v současnosti získává stále více na důležitosti pro slibné výsledky.

Aby bylo možné objektivně vyhodnotit prospěšnost jednotlivých metod fetální chirurgie, je zapotřebí správně indikovat vhodné případy a sledovat dlouhodobý vývoj operovaných dětí.

1.5. ADNÁTNÍ INFEKCE

Adnatní (intrauterinní) infekce vzniká obvykle na základě primární mateřské infekce. K úmrtí nebo těžkému postižení plodu mohou vést:

- zarděnky (rubeola);
- cytomegalovirová infekce;
- toxoplazmóza;
- infekce vyvolaná parvovirem B19;
- varicela-zoster infekce;
- syfilis.

Plod a novorozenec se mohou během perinatálního období infikovat agens, která přetrvávají v mateřském organismu, a onemocnět těmito infekcemi:

- hepatitidou B a C;
- HIV infekcí;
- infekcí vyvolanou herpes simplex virem;
- infekcí vyvolanou human papilloma virem.

1.5.1. Zarděnky

Diagnóza mateřské infekce musí být ověřena sérologicky, poněvadž podle klinických projevů je nespolehlivá. Riziko a rozsah poškození plodu jsou dány zejména gestačním stářím plodu při vzniku mateřské infekce. Infekce matky před 8. týdnem gravidity může způsobit hluchotu, vrozenou srdeční vadu, mentální retardaci, kataraktu a řadu dalších defektů (tab. 1.5.-1.). Asi třetina plodů matek infikovaných ve 13. až 16. týdnu těhotenství má poškozený sluch. Po 18. týdnu je riziko pro plod minimální. Virémie po porodu může poškodit organismus novorozence.

Konfirmační diagnostické testy jsou uvedeny v tab. 1.5.-2. Kongenitálním zarděnkám (rubeola) lze účinně předcházet očkováním, které je u nás zařazeno do základního řádného očkovacího schématu.

1.5.2. Cytomegalovirová infekce

Cytomegalovirová infekce (CMV) je poměrně častou kongenitální infekcí s výskytem 3–4 případů/1000 živě narozených. V Evropě je asi polovina těhotných žen vnímavých k CMV infekci. Přibližně u 1 % z nich může dojít během těhotenství k primární infekci a přibližně 40 % těchto žen porodí infikovaného novorozence. Dítě může onemocnět i při rekurentní infekci těhotné ženy, která je imunní. V těchto případech dochází k poškození dítěte pouze vzácně.

Dojde-li k infekci plodu:

- 90 % novorozenců po porodu nemá zdravotní obtíže a jejich další vývoj je příznivý;
- 5 % má při porodu klinické projevy infekce (viz tab. 1.5.-1.). U většiny z nich se objeví neurologická a/nebo senzorická postižení typu poruchy sluchu, dětské mozkové obrny (DMO), epilepsie či vývojového opoždění;
- u 5 % se zdravotní problémy manifestují později (zejména sluchové postižení).

Infekce u těhotných žen je obvykle asymptomatická nebo probíhá jako lehké, nespecifické onemocnění. Diagnostika infekce u těhotných žen se opírá o opakovanou sérologická vyšetření během gravidity. Přesto může infekce plodu v případě rekurence CMV uniknout. Většina dětí matek s CMV infekcí nemá po porodu žádné příznaky onemocnění a jejich další vývoj probíhá normálně. Proto se o zavedení těhotenského screeningu CMV infekce neuvažuje.

1.5.3. Toxoplazmóza

Akutní onemocnění vyvolané *Toxoplasma gondii* (protozoárním parazitem) může vzniknout po požití tepelně nedokonale připravené stravy (masa) nebo kontaktem s infikovanými domácími zvířaty (kočkami) či jejich exkrementy. Uvádí se, že až 20 % těhotných žen prodělalo v minulosti toxoplazmózu.

K transplacentárnímu přenosu může dojít při parazitěmii při primární infekci a kolem 40 % plodů může být infikováno. Výskyt kongenitální toxoplazmózy se pohybuje kolem 0,1/1000 živě narozených. Většina infikovaných dětí je asymptomatická. Kolem 10 % má klinické projevy, z nichž jsou nejčastější:

- hydrocefalus;
- kalcifikace CNS;
- retinopatie, akutní chorioretinitida v oblasti fundu, která může někdy ohrozit vizus;
- ostatní projevy jsou uvedeny v tab. 1.5.-1.

Novorozenci s klinickými projevy jsou ohroženi vznikem neurologických vývojových poruch. U asymptomatických dětí hrozí v dospělosti vznik chorioretinitidy.