

Základy dětského lékařství

František Stožický
Josef Sýkora
a kolektiv

Základy dětského lékařství

prof. MUDr. František Stožický, DrSc.

prof. MUDr. Josef Sýkora, Ph.D.

Recenzovala:

prof. MUDr. Radka Lisá, DrSc.

Vydala Univerzita Karlova v Praze, Nakladatelství Karolinum

Redaktorka publikace Jana Jindrová

Grafická úprava Zdeněk Ziegler

Sazba a zlom DTP Nakladatelství Karolinum

Vydání druhé

© Univerzita Karlova v Praze, 2015

© František Stožický, Josef Sýkora a kolektiv, 2015

ISBN 978-80-246-2997-1

ISBN 978-80-246-3016-8 (pdf)



Univerzita Karlova v Praze
Nakladatelství Karolinum 2016

www.karolinum.cz
ebooks@karolinum.cz

Vedoucí kolektivu spoluautorů

prof. MUDr. František Stožický, DrSc.

prof. MUDr. Josef Sýkora, Ph.D.

Kolektiv autorů

MUDr. Věra Amblerová

MUDr. Zdeňka Černá

MUDr. Helena Honomichlová

MUDr. Petr Jehlička, Ph.D.

prof. MUDr. Jiří Kobr, Ph.D.

MUDr. Marcela Kreslová

MUDr. Václav Lád

prof. MUDr. Karel Pizinger, CSc.

MUDr. Kateřina Pizingerová, Ph.D.

MUDr. Renata Pomahačová, Ph.D.

MUDr. Jitka Rokytová

doc. MUDr. Dalibor Sedláček, CSc.

MUDr. Eva Sládková

MUDr. Eva Skalická

prof. MUDr. František Stožický, DrSc.

prof. MUDr. Josef Sýkora, Ph.D.

MUDr. Lumír Šašek

MUDr. Alena Šebková*

MUDr. Miloš Šelest, CSc.

MUDr. Věra Štruncová

MUDr. Ivan Šubrt**

doc. MUDr. Jana Varvařovská, Ph.D.†

MUDr. Ing. Tomáš Votava, Ph.D.

MUDr. Jana Zůnová

Pracoviště autorů

Dětská klinika, Neurologická klinika, Infekční klinika a Dermatovenerologická klinika,
Lékařská fakulta UK v Plzni a Fakultní nemocnice Plzeň

* Ordinace praktického lékaře pro děti a dorost, Akreditované pracoviště pro vzdělávání v oboru PLDD, Plzeň – Vinice

** Ústav lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Plzeň

Obsah

Předmluva /21

Úvod /23

1. Praktický lékař pro děti a dorost (*Alena Šebková*) /27

2. Růst a vývoj dítěte (*František Stožický*) /31

2.1 Fetální vývoj /33

2.2 Novorozenec /33

2.3 Kojenecké období /36

2.3.1 Druhý a třetí měsíc života /37

2.3.2 Čtvrtý až šestý měsíc života /37

2.3.3 Sedmý až dvanáctý měsíc života /38

2.4 Batolivé období (druhý a třetí rok života) /39

2.5 Předškolní období /40

2.6 Školní věk /41

2.6.1 Mladší školní věk /41

2.6.2 Starší školní věk /43

- 3. Výživa dítěte** (*Josef Sýkora, František Stožický*) /47
 - 3.1 Potřeba tekutin, energie, živin a mikronutrientů /47
 - 3.1.1 Voda /48
 - 3.1.2 Energie /49
 - 3.1.3 Bílkoviny /50
 - 3.1.4 Tuky /51
 - 3.1.5 Sacharidy /51
 - 3.1.6 Vlákna /51
 - 3.1.7 Minerály /52
 - 3.1.8 Vitaminy /52
 - 3.2 Výživa kojence /59
 - 3.2.1 Přirozená výživa /60
 - 3.2.2 Náhradní mléčná výživa /68
 - 3.2.3 Nemléčné příkrmy /71
 - 3.3 Výživa dětí starších jednoho roku /72

- 4. Dědičná onemocnění a vrozené vývojové vady** (*Ivan Šubrt*) /74
 - 4.1 Genetika jako obor medicíny /74
 - 4.2 Podstata patologických genetických stavů /74
 - 4.3 Základní typy dědičnosti /75
 - 4.3.1 Monogenní (mendelovská) dědičnost /75
 - 4.3.2 Multifaktoriální (polygenní) dědičnost /77
 - 4.3.3 Chromosomálně podmíněné choroby /78
 - 4.4 Nedědičné příčiny vrozených vad - teratogenní vlivy v graviditě /82
 - 4.5 Základy genetického poradenství /84
 - 4.5.1 Prekoncepční péče a péče o těhotné /84
 - 4.5.2 Indikace ke genetickému poradenství /86

- 5. Vrozené poruchy látkové přeměny** (*František Stožický*) /88
- 5.1 Vrozené poruchy metabolismu aminokyselin /89
 - 5.1.1 Vrozené metabolické poruchy fenylalaninu /89
 - 5.1.2 Hereditární metabolické poruchy tyrosinu /90
 - 5.1.3 Získané formy tyrosinemie /92
 - 5.1.4 Vrozené poruchy metabolismu metioninu, homocystinu, cystationu, cysteinu a cystinu /92
 - 5.1.5 Vrozené poruchy metabolismu tryptofanu /94
 - 5.1.6 Vrozené poruchy metabolismu valinu, leucinu a izoleucinu /94
 - 5.1.7 Organické acidurie /95
 - 5.1.8 Vrozené poruchy cyklu močoviny /95
 - 5.2 Vrozené poruchy metabolismu lipidů /96
 - 5.2.1 Vrozené poruchy oxidace mastných kyselin /96
 - 5.2.2 Poruchy metabolismu a transportu plazmatických lipoproteinů /97
 - 5.2.3 Vrozené poruchy metabolismu tkáňových lipidů /100
 - 5.3 Vrozené poruchy metabolismu glycidů /100
 - 5.3.1 Vrozené poruchy metabolismu galaktózy /100
 - 5.3.2 Vrozené poruchy látkové přeměny fruktózy /101
 - 5.3.3 Vrozené poruchy látkové přeměny glykogenu - glykogenózy /101
 - 5.3.4 Vrozené poruchy metabolismu mukopolysacharidů /104
 - 5.4 Vrozené poruchy metabolismu purinů a pyrimidinů /104
 - 5.5 Vrozené poruchy metabolismu hemu /105
 - 5.5.1 Vrozená erythropoetická porfyrie /106
 - 5.5.2 Tři jaterní porfyrie /106
 - 5.5.3 Porfyria cutanea tarda /106

6. Intenzivní péče v pediatrii

(Jiří Kobr, Kateřina Pizingerová, Lumír Šašek) /107

- 6.1 Nejčastější příčiny poruch dýchání /107
 - 6.1.1 Subglotická laryngitida /107
 - 6.1.2 Akutní epiglottitida (laryngitis supraglottica) /108
 - 6.1.3 Aspirace cizího tělesa /109
 - 6.1.4 Akutní bronchiolitida /110
 - 6.1.5 Bronchiální astma /112
 - 6.1.6 Patologické pleurální kolekce /112
 - 6.1.7 Plicní postižení při tonutí /113
 - 6.1.8 Syndrom akutní dechové tísně /113
- 6.2 Bezvědomí a křeče /115
- 6.3 Intoxikace /117
- 6.4 Popáleniny /118
- 6.5 Šok /119
 - 6.5.1 Hypovolemický šok /120
 - 6.5.2 Kardiogenní šok /120
 - 6.5.3 Distribuční šok /120
- 6.6 Terapie tekutinami /122
 - 6.6.1 Parenterální rehydratace /122
 - 6.6.2 Objemová resuscitace /123
- 6.7 Syndrom multiorgánového poškození či selhání /123
- 6.8 Selhání srdce a krevního oběhu /124
- 6.9 Základní principy umělé plicní ventilace /131
- 6.10 Neodkladná resuscitace /133
- 6.11 Smrt mozku a dárcovství orgánů /139

7. Nemoci dýchacího ústrojí

(Helena Honomichlová, Marcela Kreslová, Miloš Šelest) /142

- 7.1 Onemocnění horních cest dýchacích /142
 - 7.1.1 Vrozená onemocnění horních cest dýchacích /142
 - 7.1.2 Získaná onemocnění horních cest dýchacích /144
- 7.2 Onemocnění dolních cest dýchacích a plic /147
 - 7.2.1 Vrozená onemocnění dolních cest dýchacích a plic /147
 - 7.2.2 Získaná onemocnění dolních cest dýchacích a plic /152

- 8. Poruchy imunity a alergická onemocnění (Jana Varvařovská) /174**
- 8.1 Imunodeficitní stavy /175
 - 8.1.1 Vrozené (primární) defekty imunity /175
 - 8.1.2 Získané (sekundární) defekty imunity /181
 - 8.2 Alergická onemocnění /183
 - 8.2.1 Alergická rýma /185
 - 8.2.2 Asthma bronchiale /187
 - 8.2.3 Potravinové alergie /187
 - 8.2.4 Anafylaktický šok /188
 - 8.2.5 Kožní alergické projevy /189
 - 8.2.6 Sérová nemoc /190
 - 8.2.7 Vaskulární anafylaktoidní purpura, Henochova-Schönleinova nemoc /190
 - 8.2.8 Hoigného syndrom /191
 - 8.2.9 Přecitlivělost na léky /192
- 9. Gastroenterologie (Josef Sýkora) /193**
- 9.1 Klinické projevy onemocnění gastrointestinálního traktu /193
 - 9.1.1 Dysfagie /193
 - 9.1.2 Regurgitace /193
 - 9.1.3 Zvracení /194
 - 9.1.4 Bolesti břicha /194
 - 9.1.5 Anorexie, žloutenka, obstipace a průjem /195
 - 9.1.6 Krvácení do gastrointestinálního traktu /195
 - 9.2 Nemoci dutiny ústní /196
 - 9.2.1 Poruchy vývoje zubů /196
 - 9.2.2 Odchylky v kvalitě zubů /196
 - 9.3 Gastroezofageální reflux /196
 - 9.4 Hypertrofická stenóza pyloru /198
 - 9.5 Vředová choroba v dětském věku /198
 - 9.6 Chronická zánětlivá střevní onemocnění /200
 - 9.6.1 Idiopatická proktokolitida /200
 - 9.6.2 Crohnova choroba /202
 - 9.6.3 Akutní infekční kolitida napodobující idiopatickou proktokolitidu /204

- 9.7 Obstipace /205
- 9.8 Neuronální střevní dysplazie /206
- 9.8.1 Klasická Hirschsprungova choroba /206
- 9.9 Chronické poruchy výživy /207
 - 9.9.1 Malnutrice /207
 - 9.9.2 Marasmus /208
 - 9.9.3 Kwashiorkor /208
 - 9.9.4 Mentální anorexie /208
 - 9.9.5 Obezita /209
 - 9.9.6 Malasimilační syndrom /209
- 9.10 Akutní průjem v kojeneckém věku /212
- 9.11 Intolerance kravského mléka /215
 - 9.11.1 Intolerance laktózy /215
 - 9.11.2 Alergie na bílkovinu kravského mléka /216
- 9.12 Náhlé příhody břišní u novorozenců a kojenců /216
 - 9.12.1 Vrozené náhlé příhody břišní /217
 - 9.12.2 Získané náhlé příhody břišní /220
- 9.13 Chronická hepatitida /223
 - 9.13.1 Chronická perzistující hepatitida /224
 - 9.13.2 Autoimunitní chronická aktivní hepatitida /224
 - 9.13.3 Chronické virové hepatitidy /224
- 9.14 Nealkoholické onemocnění jater se steatózou /225
- 9.15 Wilsonova choroba /226
- 9.16 Deficit alfa₁-antitrypsinu /226
- 9.17 Jaterní cirhóza /227
- 9.18 Reyův syndrom /227
- 9.19 Hyperbilirubinemie /228
 - 9.19.1 Nekonjugovaná hyperbilirubinemie /228
 - 9.19.2 Konjugovaná hyperbilirubinemie /229
- 9.20 Exokrinní insuficience pankreatu /230

- 10. Kardiologie** (*Petr Jehlička, Jiří Kobr, František Stožický*) /232
- 10.1 Vrozené srdeční vady /232
 - 10.1.1 Septální vady /234
 - 10.1.2 Chlopenní vady /235
 - 10.1.3 Vady arteriálního systému /238
 - 10.1.4 Vady venózního systému /240
 - 10.1.5 Komplexní vady /240
 - 10.2 Tumory srdce /244
 - 10.3 Zánětlivá srdeční onemocnění /244
 - 10.3.1 Infekční endokarditida /244
 - 10.3.2 Perikarditida /245
 - 10.3.3 Myokarditida /246
 - 10.3.4 Revmatická horečka /246
 - 10.4 Kardiomyopatie /247
 - 10.4.1 Dilatační kardiomyopatie /247
 - 10.4.2 Hypertrofická kardiomyopatie /247
 - 10.4.3 Restriktivní kardiomyopatie /248
 - 10.4.4 Arytmogenní dysplazie pravé komory /248
 - 10.5 Poruchy srdečního rytmu /248
 - 10.5.1 Sinusová arytmie /249
 - 10.5.2 Wandering pacemaker /249
 - 10.5.3 Extrasystolie /249
 - 10.5.4 Bradyarytmie /250
 - 10.5.5 Tachyarytmie /250
 - 10.5.6 Raménkové blokády /253
 - 10.5.7 Syndrom dlouhého QT intervalu /254
 - 10.6 Kawasakiho nemoc - mukokutánní syndrom /255
 - 10.7 Akcidentální šelesty /255
 - 10.8 Prenatální kardiologie /256
 - 10.9 Prevence nemocí oběhového ústrojí v dětství /256
 - 10.10 Hypertenze /257

- 11. Endokrinologie** (*Renata Pomahačová, Jana Varvařovská*) /260
 - 11.1 Poruchy sacharidového metabolismu /260
 - 11.1.1 Hyperglykemie /260
 - 11.1.2 Diabetes mellitus /261
 - 11.1.2.1 Diabetes mellitus 1. typu /262
 - 11.1.2.2 Diabetes mellitus 2. typu /268
 - 11.1.2.3 MODY diabetes (diabetes transkripčních faktorů) /268
 - 11.1.3 Hypoglykemie /268
 - 11.2 Poruchy růstu /271
 - 11.2.1 Faktory ovlivňující růst /271
 - 11.2.2 Periodizace růstu dítěte /272
 - 11.2.3 Hodnocení růstu a vývoje dítěte /273
 - 11.2.4 Rozdělení poruch růstu /274
 - 11.3 Poruchy štítné žlázy /277
 - 11.3.1 Vrozené poruchy štítné žlázy /278
 - 11.3.1.1 Kongenitální hypotyreóza endemická /278
 - 11.3.1.2 Kongenitální hypotyreóza sporadická /278
 - 11.3.1.3 Vrozené poruchy nosičových bílkovin pro tyroidální hormony /280
 - 11.3.2 Získané poruchy štítné žlázy /280
 - 11.3.2.1 Difuzní struma /281
 - 11.3.2.2 Autoimunitní tyreopatie /282
 - 11.3.2.3 Akutní tyreoiditida /284
 - 11.3.2.4 Nádory štítné žlázy /284
 - 11.4 Poruchy nadledvin /285
 - 11.4.1 Vrozená primární adrenální insuficience /286
 - 11.4.2 Získaná primární adrenální insuficience /289
 - 11.5 Poruchy vodního hospodářství /290
 - 11.5.1 Diabetes insipidus centralis (neurohumoralis) /290
 - 11.5.2 Diabetes insipidus renalis /293
 - 11.6 Poruchy puberty /294
 - 11.6.1 Poruchy puberty u chlapců /294
 - 11.6.1.1 Pubertas praecox /294
 - 11.6.1.2 Pubertas tarda /295
 - 11.6.2 Poruchy puberty u dívek /295
 - 11.6.2.1 Pubertas praecox /295
 - 11.6.2.2 Pubertas tarda /296
 - 11.7 Porucha sestupu varlat /297
 - 11.7.1 Kryptorchismus /297
 - 11.7.2 Retentio testis inguinalis /297
 - 11.8 Gynekomastie /297

- 11.9 Poruchy příštítných tělísek /298
- 11.9.1 Primární hyperparatyreóza /298
- 11.9.2 Hypoparatyreóza /298
- 11.10 Obezita v dětském věku /299

- 12. Nemoci krve a nádory (Zdeňka Černá, Tomáš Votava) /302**
- 12.1 Nemoci červené krevní řady /303
 - 12.1.1 Anémie /303
 - 12.1.1.1 Aplastické anémie /304
 - 12.1.1.2 Dyserythropoetické anémie /307
 - 12.1.1.3 Anémie z nedostatečné tvorby erytrocytů /308
 - 12.1.1.4 Anémie ze zvýšené destrukce erytrocytů - hemolytické anémie /312
 - 12.2 Nemoci bílých krvinek /317
 - 12.2.1 Poruchy počtu leukocytů /317
 - 12.2.1.1 Leukemie /317
 - 12.2.1.2 Myelodysplastický syndrom /322
 - 12.2.1.3 Juvenilní myelomonocytární leukemie /322
 - 12.2.2 Leukopenie a granulocytopenie /323
 - 12.3 Poruchy hemostázy /324
 - 12.3.1 Poruchy trombocytů /325
 - 12.3.1.1 Poruchy počtu trombocytů /326
 - 12.3.1.2 Poruchy funkce trombocytů - trombocytopatie /328
 - 12.3.2 Koagulopatie /329
 - 12.3.2.1 Vrozené koagulopatie /329
 - 12.3.2.2 Získané koagulopatie /331
 - 12.3.3 Vaskulopatie /332
 - 12.3.4 Trombotické stavy /332
 - 12.4 Dětská onkologie /333
 - 12.4.1 Nádory centrální nervové soustavy /336
 - 12.4.2 Lymfomy /338
 - 12.4.3 Histiocytózy /340
 - 12.4.4 Neuroblastom /342
 - 12.4.5 Nádory měkkých tkání /343
 - 12.4.6 Hemangiomy /343
 - 12.4.7 Nádory kostí /344
 - 12.4.8 Ewingův sarkom a periferní primitivní neuroektodermální nádor /345
 - 12.4.9 Nefroblastom /345
 - 12.4.10 Retinoblastom /346
 - 12.4.11 Nádory jater /346

- 13. Nefrologie** (*Jana Žůnová, Eva Sládková*) /348
 - 13.1 Hematurie /348
 - 13.2 Onemocnění spojená s hematurií /348
 - 13.2.1 Akutní glomerulonefritida /348
 - 13.2.2 Rychle progredující glomerulonefritidy /350
 - 13.2.3 Chronická glomerulonefritida /351
 - 13.2.4 Familiární a hereditární glomerulopatie /352
 - 13.2.5 Hemolyticko-uremický syndrom /353
 - 13.3 Proteinurie /354
 - 13.3.1 Nepatologická proteinurie /354
 - 13.3.2 Patologická proteinurie /354
 - 13.3.3 Onemocnění spojená s proteinurií /355
 - 13.4 Tubulární poruchy /359
 - 13.4.1 Komplexní tubulární dysfunkce /359
 - 13.4.2 Izolované tubulární defekty /360
 - 13.5 Akutní renální insuficience /363
 - 13.6 Chronická renální insuficience /365
 - 13.7 Infekce močových cest /368
 - 13.7.1 Asymptomatická bakteriurie /371
 - 13.8 Vrozené vývojové vady /371
 - 13.8.1 Polycystická choroba ledvin /372
 - 13.8.2 Juvenilní Fanconiho nefronoftiza /372
 - 13.8.3 Obstrukční uropatie /373
 - 13.8.4 Vezikoureterální reflux /374
 - 13.9 Enuréza a poruchy mikce /375
 - 13.9.1 Monosymptomatická noční enuréza /375
 - 13.9.2 Inkontinence, dysfunkce mikce /376
 - 13.10 Hypertenze u pacientů s onemocněním ledvin /377
 - 13.10.1 Renální hypertenze /377
 - 13.10.2 Renovaskulární hypertenze /378

- 14. Zánětlivá onemocnění pojiva** (*Václav Lád, Eva Skalická*) /379
- 14.1 Juvenilní idiopatická artritida /379
 - 14.2 Jiná revmatologická (autoimunitní) onemocnění /384
 - 14.2.1 Juvenilní sklerodermie - progresivní systémová skleróza /384
 - 14.2.2 Juvenilní systémový lupus erythematoses /384
 - 14.2.3 Sjögrenův syndrom /385
 - 14.2.4 Juvenilní dermatomyozitida - polymyozitida /386
 - 14.2.5 Artritidy při idiopatických střevních zánětech /387
 - 14.2.6 Smíšená choroba pojiva a překryvné syndromy /387
 - 14.3 Vaskulitidy dětského věku /387
 - 14.3.1 Henochova-Schönleinova purpura /387
 - 14.3.2 Kawasakiho choroba /388
 - 14.4 Infekce kloubů /388
 - 14.4.1 Septická artritida /388
 - 14.4.2 Osteomyelitida /389
 - 14.4.3 Tuberkulózní artritida /389
 - 14.4.4 Reaktivní artritidy /389
 - 14.4.5 Virové infekce s artritidou /390
 - 14.4.6 Lymeská borrelióza /390
 - 14.5 Maligní procesy pohybového aparátu /391
 - 14.6 Poúrazové stavy pohybového aparátu /391
 - 14.7 Jiné zánětlivé a nezářlivé kloubní afekce /391
 - 14.7.1 Alergické artropatie /391
 - 14.7.2 Hemofilické artropatie /391
 - 14.7.3 Juvenilní osteonekrózy /391

- 15. Dermatologie (Karel Pizinger) /392**
- 15.1 Kožní choroby neznámého nebo převážně vnitřního původu /394
 - 15.1.1 Skupina ekzému /394
 - 15.1.2 Kopřivka, lékové exantémy a prurigo /395
- 15.2 Choroby s poruchou rohovění /396
 - 15.2.1 Pityriasis rosea Gibert /396
 - 15.2.2 Psoriasis vulgaris /396
- 15.3 Erytémy /397
 - 15.3.1 Multiformní erytém /397
- 15.4 Nemoci vlasů /397
 - 15.4.1 Alopecia areata /397
- 15.5 Nemoci mazových žláz /397
 - 15.5.1 Acne vulgaris /397
- 15.6 Dědičně podmíněné nemoci /398
 - 15.6.1 Vývojové poruchy epidermis /398
 - 15.6.2 Genodermatózy s tvorbou puchýřů /398
 - 15.6.3 Genodermatózy s poruchami vaziva a tvorbou nádorů /399
- 15.7 Névy /399
 - 15.7.1 Névy z cév krevních, hemangiomy /399
 - 15.7.2 Melanocytové projevy /400
- 15.8 Kožní nemoci ze zevních příčin /400
 - 15.8.1 Choroby vyvolané parazity /400
 - 15.8.2 Choroby způsobené viry /401
 - 15.8.3 Choroby způsobené koky /402
 - 15.8.4 Pohlavně přenášené nemoci u dětí /403

16. Exantémová infekční onemocnění (Dalibor Sedláček) /404

- 16.1 Exantémy makulózní a makulopapulózní /405
 - 16.1.1 Exantémy skarlatiniformní /405
 - 16.1.2 Exantémy rubeoliformní /408
 - 16.1.3 Exantémy morbiliformní /410
 - 16.1.4 Exantémy velkoskvřnité /412
- 16.2 Exantémy vezikulózní /413
 - 16.2.1 Plané neštovice a pásový opar /413
 - 16.2.2 Primoinfekce viry Herpes simplex 1 a 2 /415
 - 16.2.3 Syndrom ruka-noha-ústa /415
- 16.3 Exantémy hemoragické /416

17. Neuroinfekce (Věra Štruncová) /419

- 17.1 Meningitidy hnisavé bakteriální /419
 - 17.1.1 Pneumokoková meningitida /419
 - 17.1.2 Hemofilová meningitida /420
 - 17.1.3 Invazivní meningokoková onemocnění /421
 - 17.1.4 Listeriová meningitida /422
 - 17.1.5 Stafylokoková meningitida /422
 - 17.1.6 Meningitida novorozenců /422
 - 17.1.7 Tuberkulózní meningitida /423
 - 17.1.8 Shuntová meningitida /423
- 17.2 Mozkový absces /424
- 17.3 Meningitidy, nehnisavé encefalitidy /424
 - 17.3.1 Herpetická nekrotizující encefalitida /424
 - 17.3.2 Klíšťová encefalitida /425
 - 17.3.3 Enterovirová meningitida /425
 - 17.3.4 Poliomyelitida /426
 - 17.3.5 Vzteklna /426
 - 17.3.6 Lymeská borrelióza /427

- 18. Nemoci nervové soustavy v dětském věku /428**
(*Věra Amblerová, Jitka Rokytová*)
- 18.1 Vrozené anomálie centrální nervové soustavy /428
 - 18.1.1 Poruchy vývoje neurální trubice /428
 - 18.1.2 Anencefalie /429
 - 18.1.3 Porencefalie /429
 - 18.1.4 Ageneze corpus callosum /429
 - 18.1.5 Mikrocefalie /430
 - 18.1.6 Kraniostenóza /430
 - 18.1.7 Hydrocefalus /430
 - 18.2 Úrazy hlavy /431
 - 18.3 Záchvatová onemocnění v dětském věku /432
 - 18.3.1 Neepileptické záchvaty /432
 - 18.3.2 Epilepsie /434
 - 18.4 Bolesti hlavy /438
 - 18.5 Neuromuskulární onemocnění /439
 - 18.5.1 Progresivní degenerace buněk předních rohů míšních /439
 - 18.5.2 Poruchy periferních motorických nervů /439
 - 18.5.3 Poruchy nervosvalového spojení /440
 - 18.5.4 Svalové dystrofie, myopatie a myotonie /441
 - 18.6 Poruchy funkčního vývoje dětí /442
 - 18.6.1 Poruchy chování /442
 - 18.6.2 Dětská mozková obrna /443
- Seznam používaných zkratk /445
- Rejstřík /449
- Barevná obrazová příloha /459

Předmluva

Dětské lékařství je jedním ze základních medicínských oborů. V porovnání s ostatními je však pro studenta medicíny i lékaře ke zvládnutí obtížnější, a to přinejmenším pro svůj významný a charakteristický vývojový aspekt. Vždyť jeho problematiku vymezuje na jedné straně právě se rodící jedinec a na straně druhé mladý dospělý. Ukazuje se, že studijní materiál, ve kterém by student medicíny našel všechny základní informace o klinických aspektech pediatrické péče, je stále potřebný. Zaměření učebnice proto zůstalo především klinické, popisující etiologii, patogenezi, symptomatologii, diagnostiku, terapii a prevenci nemocí postihujících dětskou populaci. Domníváme se, že jeden z tradičních cílů našich učebních textů, a to připravit studenta medicíny na jeho lékařskou praxi tak, aby mu dětský pacient nenaháněl hrůzu, byl naplněn. Byli jsme si vědomi toho, že studenty bude akceptována jen přehledná učebnice „rozumného“ rozsahu. Snažili jsme se nepřekročit příliš rozsah minulého vydání.

Učební texty z rukou lékařů Dětské kliniky Lékařské fakulty v Plzni Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Plzeň mají již svou historii. V jejím průběhu se měnil jak jejich obsah, tak i forma. Toto nové vydání bylo rozsáhle revidováno tak, aby odpovídalo současným poznatkům z oboru.

Velkým povzbuzením nám byl zájem odborné veřejnosti o předchozí vydání naší učebnice.

V Praze dne 18. 11. 2014

František Stožický

Úvod

Dětské lékařství (pediatrie) je základní lékařský obor, který se zabývá dítětem ve zdraví a nemoci. Jeho náplní je etiologie, patogeneze, symptomatologie, diagnostika, terapie a prevence nemocí vnitřních, které postihují dětskou populaci. Pediatrická péče začíná se začátkem dětského věku, tedy narozením dítěte, ale ve spolupráci, především s porodnictvím, sahá i do období prenatálního. Horní hranice dětského věku se v různých zemích liší a pohybuje se od 14 do 21 let. V České republice je za tuto hranici považován den předcházející 19. narozeninám. V odůvodněných případech však může být i vyšší. Děti ve věku 0–19 let představují v současnosti 19–20 % celkové populace.

Charakteristickými rysy dětského lékařství jsou *vývojový aspekt* (duševní, tělesný, citový a sociální vývoj dítěte) a důraz kladený na *prevenci*. Oba významně ovlivňují poskytování zdravotní péče o děti v našem státě.

Zdravotní péči se rozumí soubor činností a opatření prováděných u fyzických osob za účelem předcházení, odhalení a odstranění nemoci nebo vady a udržení, obnovení nebo zlepšení zdravotního stavu, udržení a prodloužení života, zmírnění utrpení a pomoci při reprodukci i porodu a při posuzování zdravotního stavu. Zahrnuje preventivní, diagnostické, léčebné, léčebně-rehabilitační, ošetrovatelské nebo jiné zdravotnické výkony prováděné zdravotnickými pracovníky. Systém péče o děti v České republice vyplývá ze zákonů, které definují zdravotní péči jak o fyziologicky se vyvíjející děti v rodině, tak zajištění péče o děti se zdravotním nebo sociálním handicapem. K základním „zdravotnickým zákonům“ patří zákon č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, zákon č. 373/2011 Sb., o specifických zdravotních službách, a zákon č. 374/2011 Sb., o zdravotnické záchranné službě. *Dlouhodobý program zlepšování zdravotního stavu obyvatelstva České republiky Zdraví pro všechny v 21. století* je obsažen ve vládním usnesení č. 1046 z roku 2002. Poskytování zdravotní péče má také významný **etický aspekt**. Zdravotnický personál se musí řídit ve své práci etickými zásadami, které jsou vymezeny v řadě úmluv. Jednou z nich je např. Charta práv hospitalizovaných dětí z roku 1988.

Péče o dítě je jedním z nejdůležitějších celospolečenských úkolů, které ovlivňují zdraví celé populace. Na komplexní péči o dítě se podílí řada společenských struk-

tur. Jsou to vedle rodiny, jako základního a nezastupitelného článku této péče, další instituce (zdravotnictví, školství, speciální péče) a společenské skupiny.

Pediatrická péče je zajišťována na několika úrovních. Je to jednak ambulantní péče, která zahrnuje péči primární a péči specializovanou, jednak péče ústavní.

Primární ambulantní péče je poskytována dětem v zařízeních, ve kterých pracuje praktický lékař pro děti a dorost (odbornost 002) s dětskou sestrou. Jde o péči léčebnou, preventivní a dispenzární. Průměrný počet pacientů registrovaných u jednoho praktického pediatra je 950. *Prevence* zahrnuje řadu opatření, např. povinné, pravidelné preventivní prohlídky dětí a očkování. *Dispenzarizace* spočívá v aktivním přístupu pediatra k vybraným skupinám pacientů a v koordinaci diagnostických a léčebných postupů, které jsou jim poskytovány. Dispenzární skupiny tvoří děti chronicky nemocné a handicapované, děti s recidivujícími nemocemi, děti ohrožené prostředím a vybrané skupiny zdravých dětí, např. aktivních sportovců. Mimo ordináční hodiny těchto pracovišť je nemocným dětem poskytována základní zdravotní péče „lékařskou službou první pomoci (LSPP)“ a dětem s přímým ohrožením života záchrannou službou. **Specializovaná ambulantní péče** je náplní specializovaných pediatrických ambulancí a specializovaných ambulancí lůžkových zařízení, ve kterých pracují pediatri s příslušnou kvalifikací (odbornost 301).

Důležitou součástí péče o dítě vždy byla preventivní a léčebná činnost související s celospolečenským postavením dítěte. Ta je náplní oboru *sociální pediatrie*.

V současnosti je u nás tendence dávat přednost domácí a ambulantní péči o děti před péčí ústavní.

Ústavní péče zahrnuje nemocniční péči a péči poskytovanou ve zvláštních dětských zařízeních. *Nemocniční péči* zabezpečují pracovníci dětských a dorostových oddělení nemocnic, dětské lékaři a zdravotní sestry s preferencí odbornosti dětských sester. Jde o péči standardní, intenzivní a dlouhodobou (např. rehabilitační). V souladu s Chartou práv hospitalizovaných dětí je třeba všechny děti hospitalizovat na dětských a dorostových odděleních (nikoli na odděleních pro dospělé) a vytvářet podmínky pro pobyt dítěte spolu s matkou či jinými příbuznými osobami. *Zvláštní zdravotní péči* zajišťují dětem denní a týdenní stacionáře (sanatoria), kojenecké ústavy, dětské domovy pro děti do 3 let věku, dětské ozdravovny, lázeňské léčebny a odborné léčebné ústavy.

Lůžková péče je nemocným dětem poskytována v síti dětských lůžkových oddělení, která jsou součástí různých typů nemocnic, a to nestátních a státních. Mají složku ambulantní a lůžkovou. Základ lůžkové pediatrické péče tvoří *dětská oddělení nestátních nemocnic* (nemocnice krajské, církevní a privátní). Podle České pediatrické společnosti ČLS JEP je považováno za standardní to dětské oddělení, které má alespoň 30 lůžek rozdělených do dvou stanic, kde 10 % lůžkového fondu je vyhrazeno pro péči na úrovni jednotky intenzivní péče nižšího typu a 40 % lůžkové kapacity dovoluje hospitalizovat dítě s doprovodem. Jeho součástí jsou příjmové ambulance a novorozenecký úsek porodnice. Pracovat by na něm mělo alespoň 6 dětských lékařů, včetně primáře a jeho zástupce s licencí vedoucího lékaře v pediatrii. V současné době je v České republice akreditováno pro obor dětského lékařství 69 dětských oddělení. Využití lůžkového

fondy nepřesahuje většinou 70% a průměrná ošetrovací doba se pohybuje v rozmezí 3–5 dnů. *Dětská oddělení státních, většinou fakultních nemocnic*, poskytují vedle péče v rozsahu dětských oddělení nestátních nemocnic další konziliární a specializované služby. Zpravidla sestávají ze stanic pro kojence a batolata, stanic pro větší děti, stanic podle diagnóz (např. hemato-onkologické oddělení) a z příjmové ambulance. Jejich součástí jsou jednotky intenzivní a resuscitační péče. Provozují specializované ambulantní služby, např. v nefrologii, kardiologii, gastroenterologii, pneumologii, alergologii a imunologii, revmatologii, neurologii, hematologii, endokrinologii a diabetologii, psychiatrii a genetice. V některých z nich jsou ustanovena perinatologická centra, která poskytují léčebnou péči patologickým novorozencům a novorozencům s nízkou porodní hmotností. *Dětské kliniky fakultních nemocnic* jsou navíc místem pregraduální a postgraduální výuky a vědecko-výzkumné práce. Při *fakultních nemocnicích* v Praze a Brně jsou zřízeny specializované kliniky pro dětské pacienty, a to i v nepediatrických oborech (např. ARO, ORL, neurologie a další). Pro poskytování vysoce specializované diagnostické a léčebné péče byla a jsou zřizována specializovaná centra, např. dětské kardiocentrum, centrum pro dědičné metabolické choroby nebo centrum pro transplantaci kostní dřeně a ledvin. Významně ovlivňují zdravotní péči o nemocné děti také různá občanská sdružení, např. Klub nemocných cystickou fibrózou.

Potřeba kapacit lůžkové péče v pediatrii setrvale klesá. Příčinou je klesající počet dětí ale také zlepšování diagnostických a terapeutických možností v ambulantním nebo semiambulantním provozu a přesun části chronické péče do domácího prostředí.

Zdravotní péče poskytovaná nemocným v České republice má v mezinárodním měřítku dlouhodobě vysokou úroveň. Svědčí pro to výsledky sledování základních údajů demografického vývoje a dalších ukazatelů zdravotní péče a zdravotního stavu obyvatelstva, které probíhá již řadu let. Z pediatrického hlediska jsou významné především dva údaje, a to *novorozenecká a kojenecká úmrtnost*. V posledních letech dosahuje u nás kojenecká úmrtnost, tedy počet zemřelých do věku 1 roku věku z 1000 živě narozených, hodnot pod 3 promile. Tím se řadí naše republika k nejvyšším zemím světa.

Také v dalších aspektech se může naše zdravotnictví srovnávat s vyspělým světem. Platí to zejména o přístrojovém vybavení. Nové přístroje poskytují současnému lékaři téměř neomezené diagnostické i léčebné možnosti. Snadno však současného lékaře vedou k pocitu vševědoucnosti a neomylnosti a k chybnému podceňování „tradičních“ součástí diagnostického procesu, zejména fyzikálního vyšetření. Přeceňování významu výsledků pomocných laboratorních a grafických vyšetření a přehlížení projevů nemoci na pacientovi pak může mít katastrofální důsledky pro něj i pro nemocné dítě. Klinické vyšetření dítěte, jehož významnou součástí je i umění správného přístupu k němu v závislosti na jeho stáří, je stále imperativem výuky dětského lékařství. Tato problematika však nebývá součástí učebnic pediatrie.

Naše zdravotnictví však silně za vyspělým světem zaostává v aspektu lidskosti v přístupu zdravotnického personálu k nemocnému dítěti. Opět je to nejčastěji dostupnost sofistikovaných diagnostických a léčebných metod v rámci tzv. biologické

medicíny, co vede zdravotnický personál k tomu, že zachází s dětským pacientem jako s předmětem, který nemá ani ducha, ani duši. I tento, v současné době stále častější, neosobní, manipulativní systém péče o nemocné dítě je třeba adekvátní výukou pediatrie odstranit.

František Stožický

1. Praktický lékař pro děti a dorost

Alena Šebková

Praktický lékař pro děti a dorost (PLDD) pečuje o dítě od narození do 18 let věku (do 18 let + 364 dní). Po této době přechází péče do rukou praktického lékaře pro dospělé (PLD). V ordinaci lékař pracuje s dětskou sestrou.

Péče o dítě se soustřeďuje v podstatě do třech oblastí: péče léčebná, péče preventivní a péče dispenzární. Součástí péče je i návštěvní služba u dítěte, a to jak nemocného, tak i v rámci prevence.

Léčebná péče spočívá v diagnostice a léčbě akutních onemocnění, doporučení léčebných a rekonvalescenčních režimů, vyhledávání chronicky nemocných dětí podle klinických projevů i v rozhodování o odeslání k odborným vyšetřením či o hospitalizaci dítěte.

Preventivní péče (primární prevence) navazuje prakticky na preventivní péči v období perinatálním, na péči novorozeneckých oddělení. Počíná převzetím dítěte do péče po příchodu z porodnice, a to nejčastěji návštěvou lékaře a eventuálně sestry v rodině dítěte. K dispozici má lékař zprávu o novorozenci, zahrnující základní perinatální anamnézu. Při této první návštěvě se lékař seznamuje s rodinným prostředím, v němž bude dítě vyrůstat, se socioekonomickou situací rodiny a hygienickou úrovní domácnosti. Odebírá anamnézu rodinnou i osobní, údaje z hlediska průběhu těhotenství, podává matce, popřípadě oběma rodičům, informace o základní péči o novorozence v domácím prostředí, o kojení, výživě kojící matky. Součástí je prohlídka somatického stavu dítěte.

Další preventivní prohlídky probíhají již většinou v ordinaci PLDD minimálně v termínech předepsaných vyhláškou – ve 14 dnech věku, dále v 6 týdnech, 3, 4 a 6 měsících, ve druhé polovině roku v 8, 10 a 12 měsících. Podle zdravotního stavu dítěte a jeho vývoje se provádí kontrola dítěte na základě uvážení lékaře individuálně i mimo tyto termíny, v každém případě je to ještě ve 2 a 5 měsících, kde jsou termíny očkování. Náplní těchto prohlídek je zhodnocení somatického stavu dítěte, antropometrických údajů (růst do délky, hmotnost, měření obvodu hlavy a hrudníku) a psychomotorického vývoje (vývoj motorických dovedností i vývoj řeči), výživová a jiná doporučení vedoucí ke správnému vývoji dítěte.

Po uplynutí kojeneckého období probíhají preventivní prohlídky v 18 měsících věku a dále od 3 let v pravidelných dvouletých intervalech až do výstupní prohlídky

před přechodem k praktickému lékaři pro dospělé. Stejně tak jako v kojeneckém věku, i zde hodnotíme antropometrické údaje, somatický nález, v počátcích psychomotorický vývoj, včetně vývoje řeči, později školní zralost, školní úspěšnost, eventuálně i volbu budoucího povolání (důležitě zejména u dětí s chronickým onemocněním). Součástí jsou opět výživová doporučení a rady vyplývající ze stavu dítěte, v příslušném věku i hodnocení pohlavního vývoje a informace z oblasti gynekologie a sexuologie (např. antikoncepce).

Do oblasti preventivní péče spadá i **očkování**, které probíhá na základě očkovacího kalendáře. Očkování je buď součástí některých preventivních prohlídek, nebo jsou na ně rodiče s dětmi zváni. V rámci preventivních prohlídek jsou rodiče seznamováni i s možnostmi dalších nepovinných očkování.

Další náplní prevence jsou i některá profylaktická opatření a vyšetření sloužící k odhalení nemoci či vady

Profylaxe. V kojeneckém věku se jedná o podávání vitamínu D jako prevence rachitidy, u vybraných dětí také podávání vitamínu K jako prevence krvácivé nemoci novorozenců a malých kojenců a podle rizika vzniku zubního kazu i podávání fluoru jako prevence zubního kazu – toto opatření přechází i do dalšího dětského věku. PLDD také připomíná rodičům absolvování preventivních stomatologických prohlídek.

Vyšetření zahrnuje sledování krevního obrazu v kojeneckém věku u rizikových dětí (prematuration, vícečetné těhotenství, hyperbilirubinémie s fototerapií, anémie u matky v graviditě), preventivní vyšetření kyčlí ortopedem (v porodnici, ve věku šesti týdnů a 12–16 týdnů), odběr rescreeningu na dědičné poruchy metabolismu u indikovaných dětí (nedonošenci), v případě patologie při prvním vyšetření v porodnici, vyšetření zraku (zprvu orientačně, dále optotypy), vyšetření barvocitu, sluchu, krevního tlaku, orientační vyšetření moči.

V 5 a 13 letech má PLDD povinnost v případě zjištěné pozitivní rodinné anamnézy vyšetřit u dítěte lipidogram jako součást programu prevence aterosklerózy v dětském věku. Při patologickém nálezu doporučuje dietní a pohybová opatření a provádí pravidelné kontroly. V případě neúspěchu či výrazné patologie předává dítě do péče poradny preventivní kardiologie k eventuálním léčebným zásahům. Dívky v 15 letech PLDD poučí o vhodnosti zaregistrovat se na gynekologii za účelem zahájení pravidelných preventivních gynekologických prohlídek. V případě známé pozitivní rodinné anamnézy trombofilních stavů předává tuto informaci gynekologovi.

Všechny preventivní prohlídky se konají za přítomnosti rodičů dítěte, jsou komplexní a zároveň přihlížejí k individualitě dítěte a specifikám rodinného a sociálního prostředí. Výsledky preventivních prohlídek a očkování zaznamenává PLDD do Zdravotního a očkovacího průkazu dítěte a mladistvého, jehož součástí je i příloha s růstovými grafy, podle nichž mohou rodiče sledovat dynamiku antropometrických dat svého dítěte.

Dispenzární péče (sekundární prevence) spočívá ve vyhledávání chronicky nemocných dětí či dětí jinak ohrožených (např. patologickým sociálním prostředím), jejich odesílání k odborným vyšetřením, sledování jejich léčby na základě doporučení

odborného lékaře, sledování vývoje klinického stavu a doporučení z tohoto stavu vyplývajících.

PLDD v rámci zajištění co nejkvalitnější péče o dítě spolupracuje s lékaři dalších odborností v rámci celé pediatrie, ale i s dalšími odborníky a institucemi, které mají v náplni práce péči o zdravý vývoj dětí (např. odbor péče o rodinu a dítě místního úřadu, lékařská posudková služba správy sociálního zabezpečení). Kromě toho úzce spolupracuje s orgány ochrany veřejného zdraví (krajské hygienické stanice), kam zaslíká např. hlášení infekčních chorob, předkládá provozní řád ordinace PLDD. Dále spolupracuje s Ústavem zdravotnických informací a statistiky ČR (ÚZIS), kterému předává statistická hlášení. V neposlední řadě je nutná i spolupráce se Státním ústavem pro kontrolu léčiv (SÚKL), kam lékař zaslíká informace o výskytu nežádoucích účinků léčiv, a naopak získává informace o pozastavení používání některých léčiv a zdravotnických prostředků.

PLÁN OČKOVÁNÍ DĚTÍ A DOROSTU PROTI PŘENOSNÝM CHOROBÁM

1. rok života

Plošné očkování novorozenců proti tuberkulóze – kalmetizace (BCG) bylo vyhláškou v listopadu 2010 na novorozeneckých odděleních zrušeno. Očkují se pouze děti vystavené riziku tuberkulózy, a to na kalmetizačních stanicích při plicních odděleních, kam je PLDD co nejdříve po převzetí do péče odesílá. Očkuje se intradermálně na levé raménko.

Očkování proti záškrtu, tetanu, dávivému kašli, *Haemophilus influenzae B*, hepatitidě B, poliomyelitidě – hexavakcína se aplikuje intramuskulárně do levého stehna:

1. dávka – 9. týden života, pokud dítě nebylo kalmetizováno, jinak 12 týdnů po primovakcinaci BCG či po zhojení chráničky (místo očkování),
2. dávka – za měsíc po první dávce,
3. dávka – za měsíc po druhé dávce.

Očkování proti invazivním pneumokokovým onemocněním (Synflorix, Prevenar 13) je nepovinné, tedy dobrovolné, hrazené ze všeobecného zdravotního pojištění. Volitelné vakcíny obsahují vybrané sérotypy *Streptococcus pneumoniae* vyvolávající těžká onemocnění dětí. Aplikujeme intramuskulárně do anterolaterální strany pravého stehna:

1. dávka – od 9. týdne věku (pokud nebylo dítě kalmetizováno),
2. dávka – za jeden měsíc po první dávce (simultánně s hexavakcínou),
3. dávka – za jeden měsíc po druhé dávce (simultánně s hexavakcínou).

2. rok života

Očkování proti spalničkám, zarděnkám a příušnicím se provádí subkutánně vakcínou Priorix od 1. dne 15. měsíce věku dítěte, přeočkování pak za 6–10 měsíců po základním očkování (při kontraindikaci i později, ale co nejdříve je to možné). Přeočkovává se hexavakcínou mezi 11. a 18. měsícem věku, stejně jako přeočkování pneumokokovou vakcínou.

5 let

Přeočkovává se proti **záškrtu, tetanu, dávivému kašli** – např. Infanrix.

10 let

Přeočkování proti **záškrtu, tetanu, dávivému kašli a poliomyelitidě**, a to intramuskulárně, přednostně do m. deltoideus.

12 let

Očkování proti hepatitidě B se provádí intramuskulárně do m. deltoideus, a to pouze u dětí, které nebyly očkovány v kojeneckém věku. Očkování 12letých došlo v roce 2013, protože již dorostla generace dětí, které byly očkovány v kojeneckém věku.

13 let

Očkování proti lidskému papilomaviru HPV (Silgard, Cervarix) je dobrovolné, tedy nepovinné očkování dívek vakcínou snižující riziko karcinomu děložního čípku, event. riziko condyloma accuminata. Vakcína je hrazena ze všeobecného zdravotního pojištění. Aplikuje se intramuskulárně, přednostně do deltového svalu. Očkovací schéma závisí na typu zvolené vakcíny (intervaly 0–2–4 měsíců nebo 0–1–5 měsíců). Ve věku 13 let se aplikují dvě dávky.