

Dětské lékařství

Veronika Janáčková
janacova@vszdrav.cz

Onemocnění urogenitálního systému

Základní pojmy v nefrologii

Diuréza = vylučování určitého množství moče vztažené na časový úsek

Novorozenec: 50-300 ml/den

Kojenec: 350-550 ml/den

5-10 let: 500-1000 ml/den

10-15 let: 700-1500 ml/den

Polyurie = stav, kdy je množství vyloučené moče vyšší než norma pro daný věk

(příčina: nadměrný příjem tekutin, diabetes mellitus, diabetes insipidus, polékově způsobeno např. diuretiky, ...)

Polakisurie = opakované vylučování malého množství moče v krátkých časových intervalech (příčina: cystitida, uretritida, lithiáza, emoční labilita, ...)

Dysurie = pálivá, řezavá bolest vycházející z uretry nebo jejího okolí

Oligurie = vyloučení moče pod 1ml/kg/hod

Anurie = pokles denní diurézy na minimum vedoucí k úplné zástavě tvorby moče

(příčiny anurie a oligurie: šokový stav, akutní selhání ledvin, těžká dehydratace, ...)

Vyšetření moče

Způsob odběru moče:

- Spontánní mikcí (po důkladném omytí a osušení genitálu do čisté vysušené nádoby)
- Suprapubickou mikcí močového měchýře (= sterilní moč)
- Katetrizací močového měchýře

Sběr moče:

- ranní moč (předchází 8hodinová poloha vleže, je koncentrovaná, vhodná pro chemický rozbor)
- druhá ranní moč (2 – 4hod po pvním močení, ovlivněna přijatou potravou a tekutinami a pohybem, vhodná k vyšetření kvantitativnímu a k stanovení koncentrace kreatininu v moči)
- náhodný vzorek moče – při akutních stavech kdykoliv
- Časový sběr moče: krátkodobý = sběr za 1-3hodiny, dlouhodobý = sběr za 12-24hod

kapacita močového měchýře: do 12let: 30ml + (věk v letech × 30);

nad 12 let: 300-400 ml;

Fyzikální vyšetření moče

= posouzení barvy moči, zápachu, pěny, zákalu, objem za definovaný časový úsek, pH a hustota moče, osmolalita (=vyšetření koncentrační schopnosti ledvin)

Chemické vyšetření moče, močový sediment

Chemiké vyš. = kvantitativní hodnocení přítomnosti bílkoviny, glukózy, Hb, ketolátek, žlučových barviv v moči

Vyš. sedimentu = mikroskopické vyšetření moče, lze vyšetřit i diagnostickými proužky

- součásti sedimentu: buněčné elementy (krevní, nádorové, epitelie), mikroorganismy

Proteinurie = přítomnost bílkovin v moči (např. u Nefrotického syndromu)

norma: pod 100 mg/ m²/den, mikroalbuminurie: pod 250 mg/ m²/den

Buněčné a jiné elementy přítomné v moči

Ery: nad 5 elementů/zorné pole, Leu: nad 10 elementů/zorné pole

Pozitivní bakteriurie: Střední proud moče: > 10⁵, katetrizací: > 10⁴, Suprapub. punkce: > 0 u G- nebo > 10³ u G+

Onemocnění ledvin

Vrozené vývojové vady ledvin

Onemocnění ledvin

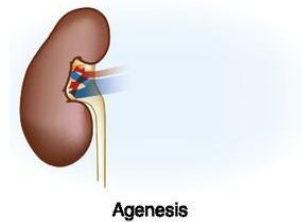
Infekce močových cest

Vrozené vývojové vady

Ageneze ledviny = chybění ledviny způsobené chybou vývojového základu ledvin a močovodů

bilaterální - četnost 1:4000, extrauterinně není slučitelná se životem

unilaterální - četnost 1:1000, častěji u chlapců



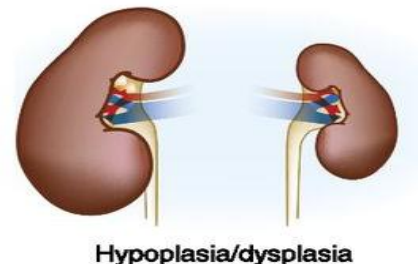
- často asociována s vývojovými vadami dalších systémů (nejčastěji skeletu, srdce atd.)
- klinicky často asymptomatická, často zjištěno prenatálně při USG vyšetření plodu (během života postupný vývoj *kompenzační hypertrofie kontralaterální ledviny*)

Hypoplazie ledvin = redukce parenchymu jedné ledviny pod 50% nebo pod 30% obou ledvin

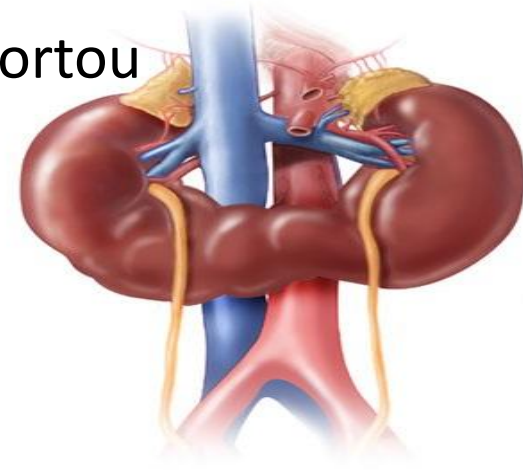
- klinicky: u jednoduché formy asymptomatická

u většího postižení vývoj k *progredující chronické insuficienci ledvin*

u segmentární hypoplazie (= hypoplazie celého jednoho segmentu ledviny) nález *arteriální hypertenze*

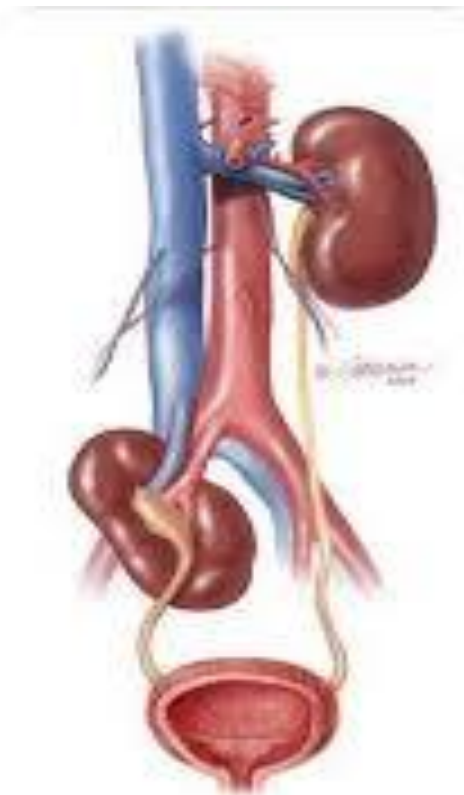


Podkovovitá ledvina = spojení obou ledvinných parenchymů před břišní aortou
(nejčastěji spojeny dolní póly ledvin)
- klinicky: většinou asymptomatická



Ektopie ledviny = uložení ledviny v atypickém místě (nejčastěji lumbálně)

- klinicky: nejčastěji asymptomatická, příležitostně doprovázena recidivujícími infekcemi močových cest



Další z typů vrozených vad urogenitálního systému:

ren renculisatus



ren arcuatus
podkovovitá ledvina
horseshoe kidney



ren duplex



ren sigmoideus

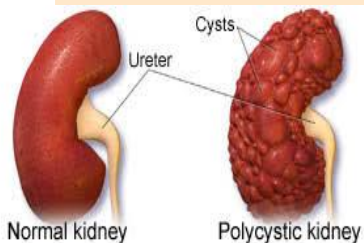


ren fungiformis



Cystické onemocnění ledvin

Cystická onemocnění ledvin	CYSTICKÉ LEDVINY		MULTICYSTICKÁ DYSPLAZIE LEDVIN
	Autozomálně recesivní polycyst. onem. ledvin	Autozomálně dominantní polycyst. onem. ledvin	
četnost	1:20 000	1: 1 000	1: 4 500, častěji chlapci
postižení	Bilaterální postižení ledvin	Bilaterální postižení ledvin	Většinou unilaterální postižení ledviny
Další postižení	postiženy intra/extrahepatální žlučové cesty	u 2/3 případů se objevují cysty v jaterním parenchymu	
klinicky	oligohydramnion + hypoplasie plic + arteriální hypertenze + polyurie -> chronické renální selhání a porucha růstu (+anémie) - 50% dětí ve 12m věku má jaterní postižení - fibrózu	pouze 2% případů se projeví v dětském věku (mírnější projevy jako u ARPKD) - 1/3 dětí má arteriální hypertenzi s proteinurií - mírnější projevy jako	Bolesti v zádech, hmatná rezistence v dutině břišní, zvracení, hematurie, arteriální hypertenze, recidivující infekce moč.cest - Objevuje se kompenzační hypertrofie kontralaterální ledviny (nutno zkontrolovat její funkci!)



Onemocnění ledvin

***HYDRONEFRÓZA** = dilatace kalichopánvičkového systému ledviny se zúžením až destrukcí parenchymu ledviny

PRIMÁRNÍ (vrozená) – etiologie: vezikoureterální reflux, vysoký odstup močovodu z pánvičky, ektopický močovod, obstrukce pyeloureterální či ureterovezikální junkce

SEKUNDÁRNÍ – etiologie: ureterolithiasa, striktura ureteru, fimóza, atd

- při překážce nad močovým měchýřem -> jednostranná hydronefróza
při poruše močového měchýře a pod ním -> oboustranná hydronefróza

- klinicky:

primární hydronefr. - většinou asymptomaticky,

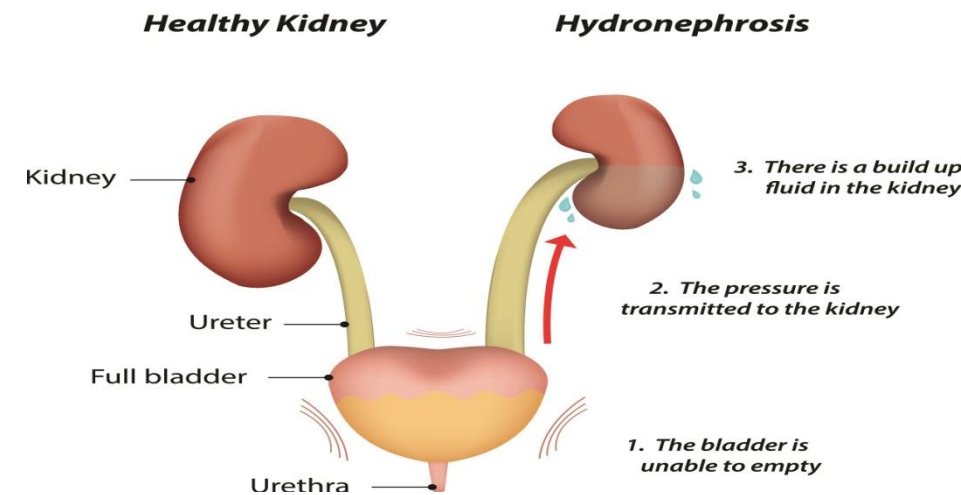
- zřídka se projevuje akutní pyelonefritidou + abdominalgií + neprospíváním

sekundární hydronefr. - vychází z příčiny, která vyvolala hydronefrózu

- ledvinová kolika, akutní pyelonefritida, recidivující IMC, hematurie

- pokud je pouze solitární ledvina -> oligurie až anurie

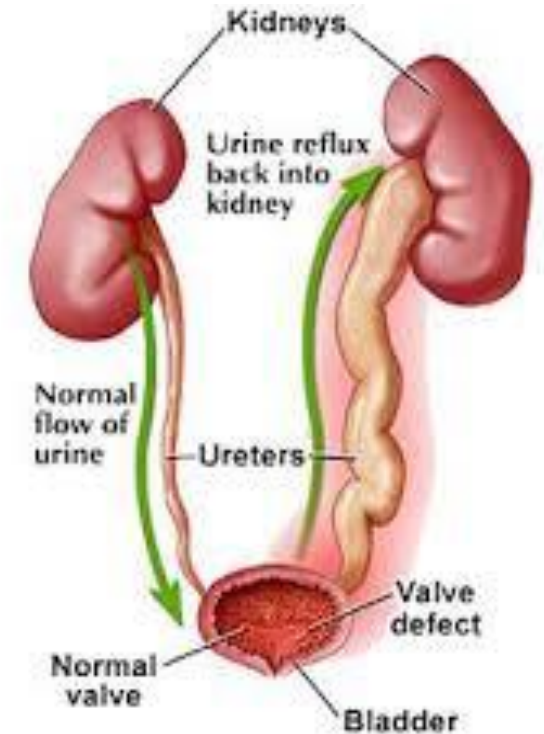
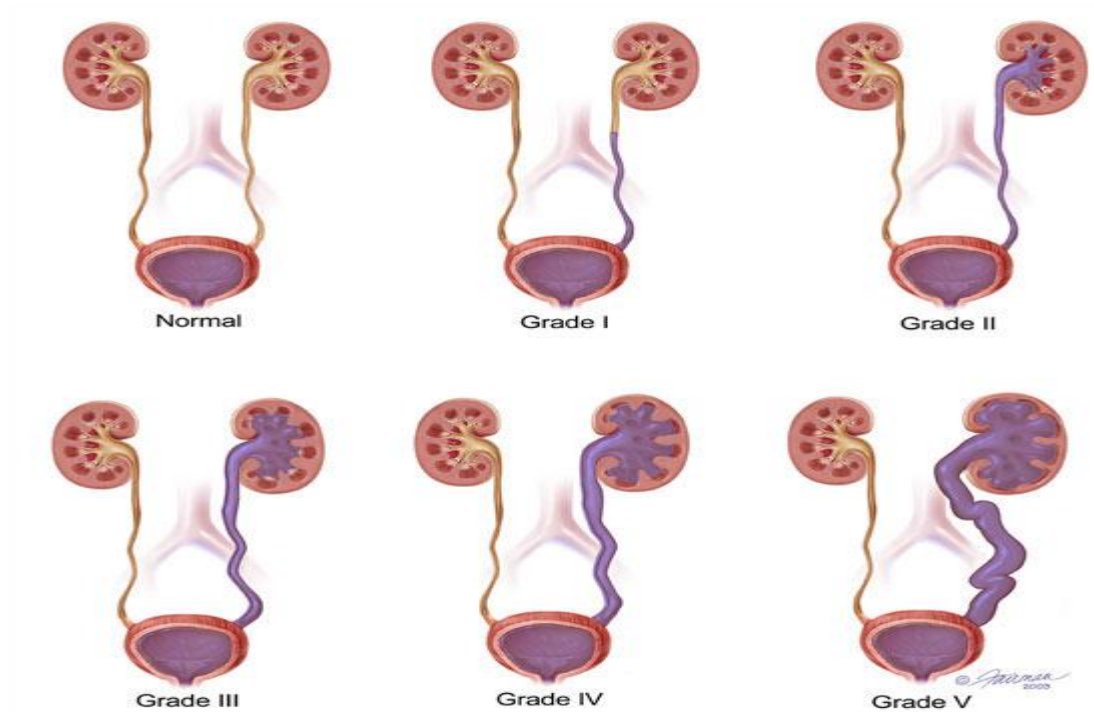
-> hrozí vývoj arteriální hypertenze, polydipsie, chronické selhání ledvin



* VEZIKOURETERÁLNÍ REFLUX (VUR)

= návrat moči z močového měchýře do ureteru či až do ledvinné pánvičky

- často se vyskytuje u pacientů s IMC (u pyelonefritid je přítomen až v 50 %), dále u vrozených vývojových vad (ureter duplex, ektopie ureterálních ústí,...)
- klinicky: časté recidivující IMC, bolesti zad či břicha, enuréza
- různé stupně VUR (a s tím související náležitá intervence):



* NEFROTICKÝ SYNDROM (NS)

= klinický syndrom s hlavním příznakem proteinurie a hypoalbuminemie, spojen s otoky a hyperlipidemií

- epidemiologie: 3: 100 tis dětí pod 16 let věku

- etiopatogeneze: 5–20 % případů NS je způsobeno monogenně dědičnými onemocněními

*(Mutace některých proteinů plazmatické membrány (nfrin, podocin) nebo cytoskeletu podocytů (alfa-aktinin) způsobují **kongenitální** či **familiární nefrotický syndrom**)*

onemocnění, která mohou vést k vzniku NS a vznikají tzv. **SEKUNDÁRNÍ GLOMERULOPATIE: imunologicky podmíněná systémová onem. (SLE, Henoch-Schonlein purpura, revmatická horečka, ...), mtb onem. (DM, amyloidoza, ...), Hemolyticko – uremický syndrom, infekce (EBV, CMV, varicella, morbili, ...), alergie, léky (nesteroidní antiflogistika, ..)*

****PRIMÁRNÍ GLOMERULOPATIE**, které jsou provázeny NS: Hereditární nefropatie, Membranozní nefropatie, Fokálně segmentální glomeruloskleróza, Nefrotický syndrom s minimálními změnami glomerulů*

- patogeneze: poškození kapilární stěny glomerulu -> zvýšená propustnost bílk. makromolekul

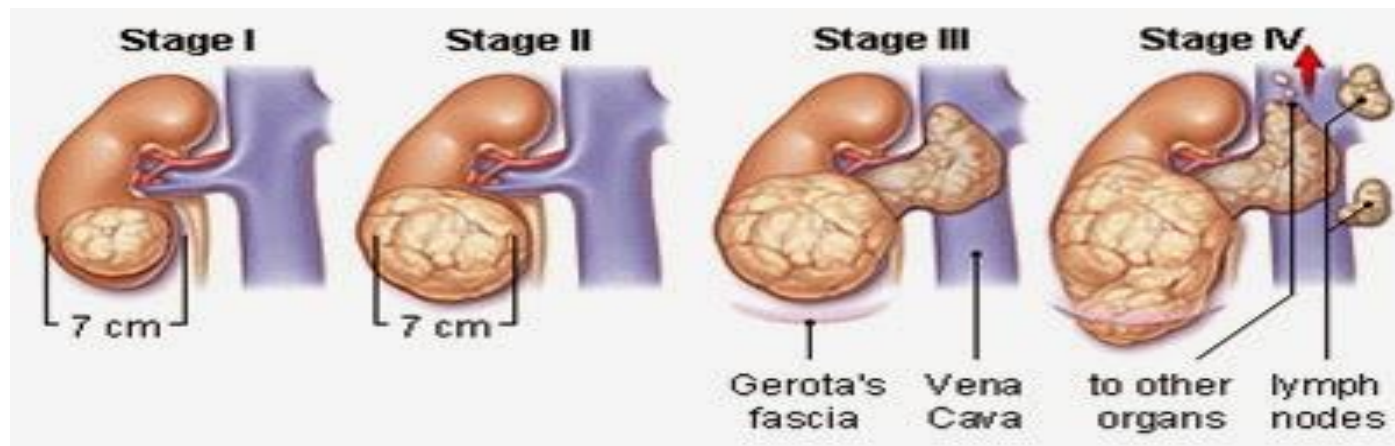
- klinicky: první příznaky v 1. -5. roce věku – otok víček po ránu, později i otoky DK, trupu, HK a skrota u chlapců, váhový přírůstek, pocit žízně, oligurie, ascites, pleurální výpotky, celková alterace stavu a únava, moč s vysokým obsahem bílkoviny nápadně pění

-> stav může být komplikován infekcí (např. Streptococcus pneum.), trombózou, šokem, protein. malnutricí,...

* WILMSŮV TUMOR

= zhoubný nádor ledviny (unilaterální či bilaterální) charakterizovaný shluky buněk embryonálního nefrogenního blastému

- tvoří 6 % nádorů dětského věku, maximum výskytu je 3. rok věku
- **šestý nejčastější nádor u dětí**, v **7 %** případů je bilaterální
- Etiopatogeneze: - hereditární forma (1% případů) – mutace genu WT1
 - naprostá většina vzniká sporadicky
- klinicky: rezistence v břiše, která nebolí
 - nechutenství, zácpa, zvracení, teploty, abdominalgie, hematurie



* ENURÉZA

= nedobrovolný únik moči v noci u dětí starších 5 let, a to častěji než dvakrát za měsíc, pokud nebyl prokázán vrozený ani získaný defekt CNS a močového traktu

- epidemiologie: při nástupu do školy v 6 letech se ještě pomočuje okolo 10 % dětí,
v 10 letech 5 %, ve 20 letech 1-3 % osob, příležitostně se pomočuje asi 0,5-1 % dospělých
- etiopatogeneze: multifaktoriální, možná genetická predispozice
dále anomálie vývodných močových cest, neurogenní močový měchýř, ...

PRIMÁRNÍ - dítě nikdy nekontrolovalo mikční akt

Inkontinence moči = dítě není nikdy schopné kontrolovat únik moči a jeho pleny/prádlo jsou trvale vlhké
(příčina: např. hyperaktivní detrusor močového měchýře)

SEKUNDÁRNÍ - dítě se po předchozím suchém intervalu (alespoň 6 měs) začne znovu pomočovat;

- z důvodu psychického stresu, rozvodu rodičů, ...

! pomočování v noci i ve dne – IMC, urolithiasa!

! sekundární enuréza – možná závažnější organická či funkční porucha!

mikční karta – zapisování přesného množství příjmu tekutin, počet mikcí,
množství moči v jednotlivých porcích (vážení suchých a mokrých plen);

Infekce močových cest (IMC)

= osídlení močového traktu mikroorganismy, v moči se objevuje velké množství bakterií, leukocytů

- 2 formy: **CYSTITIDA** = infekce močového měchýře

PYELONEFRITIDA = infekce parenchymu ledvin

obě mohou být *ne/komplikované, a/symptomatické*

- *epidemiologie*: - do půl roku věku častěji postiženi chlapci, poté až 20x častěji dívky

- do 3 let věku prodělá IMC více než ½ dětí

- etiologie: nejčastěji E.Coli, méně často klebsiella, enterococcus, stafylokoky, atd

predispozice – stagnace moče, vezikour. reflux, fimóza, obstipace, deficit IgA, u dívek stav po ATB léčbě (pro změny vaginální flory), ...

- klinicky: - *čím nižší věk, tím jsou příznaky více nespecifické*

novorozenci: *!riziko vzniku sepse!* (příznaky – slabost při sání, šedý kolorit kůže, ...)

kojenci: febrilie, neklid, průjem, zvracení; *často vývoj stavu v urosepsi! (->šokový stav)*

menší děti: u cystitidy bolest při močení, u pyelonefritidy febrilie a abdominalgie

školní děti: polakisurie, nucení na močení, při pyelonefritidě zejména febrilie a bolest zad

Onemocnění nervového systému

Vrozené vývojové vady nervové soustavy

Hydrocefalus

Epilepsie

Bolest hlavy

Dětská mozková obrna

Encefalitida/meningitida

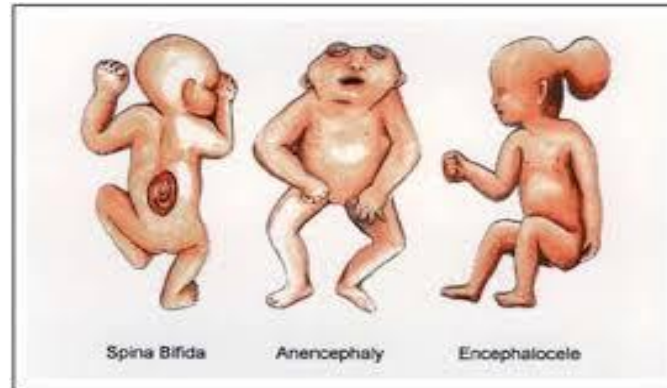
Neuromuskulární nemocnění

Vybrané vrozené vývojové vady nervové soustavy

Defekt neurální trubice = porucha uzávěru neurální trubice v období mezi 3. – 4.týdnem na rostrálním či kaudálním konci neurální trubice

-> vede ke vzniku *ANENCEFALIE, MENINGOMYELOKÉLY, SPINY BIFIDY*

- četnost: 20: 10tis živě narozených



- etiologie: nedostatek kyseliny listové u matky, některé léky či chemikálie, ionizující záření
genetické faktory

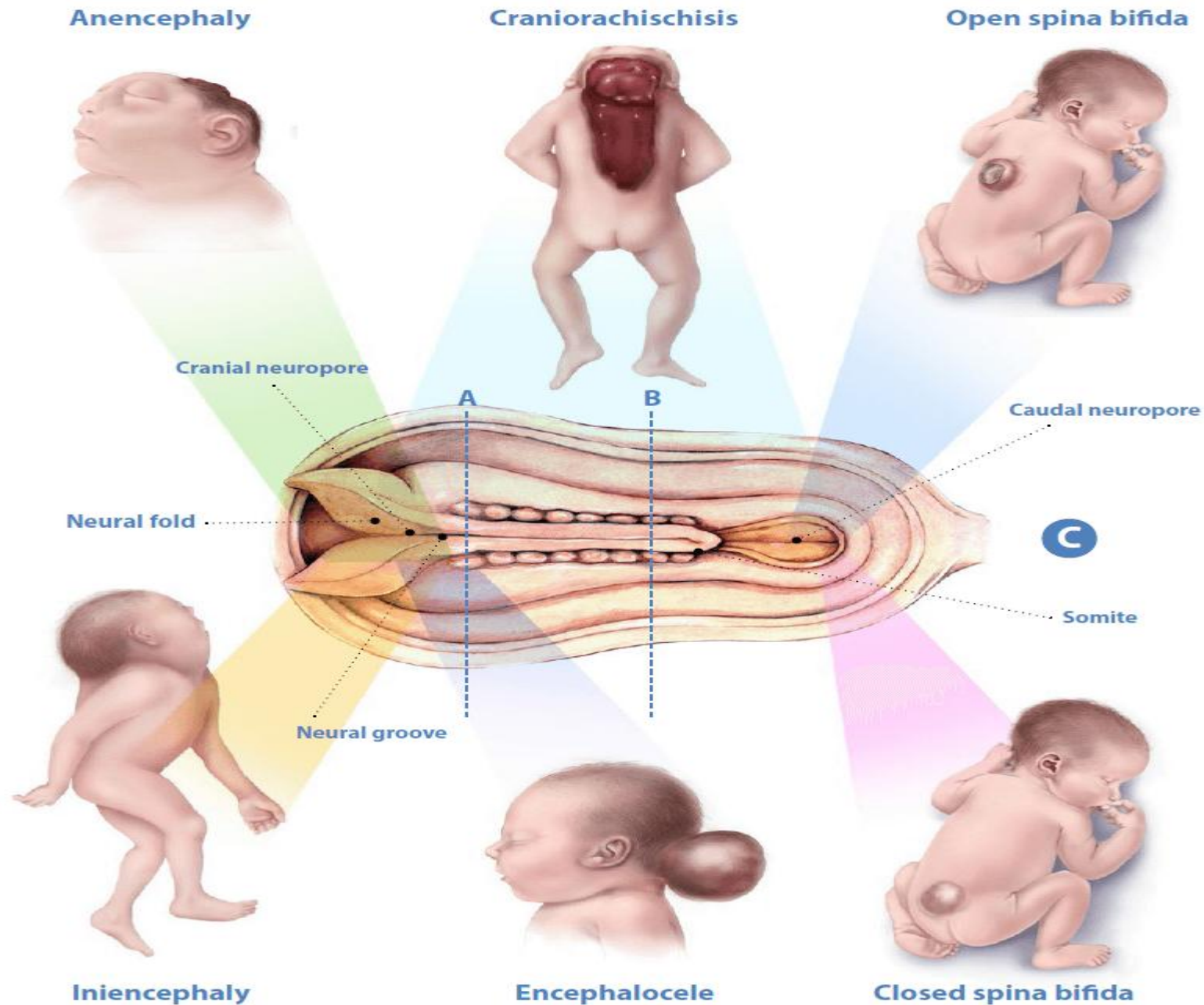
- lokalizace: nejčastěji lumbosakrálně (50%), dále lumbálně (20%), thorakolumbálně (20%), ...

- klinika: závisí na typu vady a jeho lokalizaci

(může se objevit paréza, inkontinence moči/stolice, porucha čítí atd.)

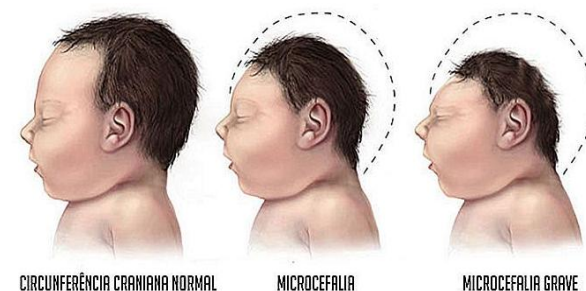
!u otevřené vady (např. meningomyelokély) je vysoké riziko infekce!

Přehledový obrázek vrozených vývojových vad neurální trubice (pro zajímavost):



Mikrocefalie = obvod hlavy je pod 3. percentilem při zřetelném nepoměru mezi mozkovnou a obličejovou částí lebky

- primární genetická (např. v rámci různých komplexních genetických syndromů)
- sekundárně vzniká následkem působení nepříznivých faktorů vnějšího prostředí (některé kongenitální infekce, alkohol, perinatální hypoxie, ...) v průběhu vývoje (pre/postnatálně)
- klinicky: výrazný rozdíl mezi mozkovou a obličejovou částí hlavy, opožděný psychomotorický vývoj, porucha hybnosti, epilepsie

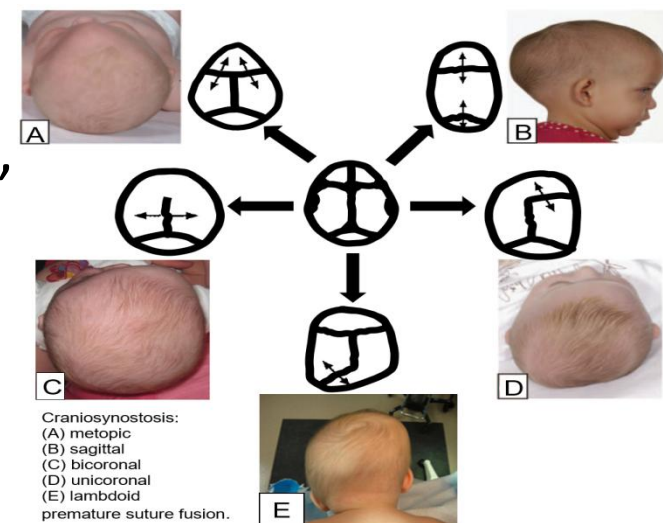


Kraniosynostózy = deformity lebky vzniklé následkem předčasného uzávěru lebečních švů

- etiologie:

mutace jednotlivých genů, sekundárně jako následek poruchy růstu, ve 20% případů je součástí komplexního genetického syndromu

- klinicky: deformita lebky (závisí na postiženém lebečním švu)
srůst více švů vede ke zvýšenému nitrolebnímu tlaku



HYDROCEFALUS

= zmnožení mozkomíšního moku v komorách či v subarachnoidálním prostoru vlivem zvýšené sekrece, snížení resorpce moku nebo obstrukcí likvorových cest

-> útlak a redukce mozkového parenchymu

- četnost cca 3:1 000 živě narozených dětí (25% jsou vrozené)

- klinicky: symptomy nitrolební hypertenze

(nechutenství, zvracení, zvýšená citlivost na dotek, zvýšená dráždivost, vysoce laděný pronikavý pláč),

vyklenutí čela, zvýrazněná žilní kresba a ztenčení lebečních kostí, strabismus, příznak zapadajícího slunce

kojenci - pro dosud neuzavřené lebeční švy výrazně roste obvod hlavy, fontanely jsou napjaté

starší děti – symptomy nitrolební hypertenze (změny chování, cefalea, zvracení, městnavá

papila) -> hrozí útlak mozkové tkáně (-> protrahované křeče či vegetat. dysregulace)



EPILEPTICKÉ ZÁCHVATY A EPILEPSIE

Epileptický záchvat = náhle vzniklá časově ohraničená porucha mozkových funkcí provázená poruchou vědomí, abnormální motorickou aktivitou, nápadným chováním

Epilepsie = chronické recidivující epileptické záchvaty vznikající následkem abnormální elektrické aktivity mozkových drah

- celková prevalence epilepsie v pediatrii je 4%
- 75% epilepsií se rozvine před 18. rokem věku
- 50% epileptiků je mladších 16 let

Primární epilepsie: - idiopatická, pozitivní rodinná anamnéza

- normální psychomotorický vývoj i neurologický nález i intelekt

Sekundární epilepsie: - způsobena patologickým útvarem v mozkové tkáni -> mění její elektrické

vlastnosti -> vzniklá epilepsie je tedy pouze symptomem

- u vrozených vad mozku, perinatálního poškození, u nádorů, zánětů, úrazů, atd

- opožděný psychomotorický vývoj, snížený intelekt, známky mozkové léze na zobrazovacích metodách

Neepileptické záchvaty - první záchvaty křečí u dítěte mohou být kromě prvních projevů epilepsie

(spuštěných např. horečkou) také způsobeny jiným onemocněním (často provázeným/vyvolaným také horečkou)

- příčiny křečí: jednoduché febrilní křeče, infekce CNS, třesavka při horečce, migréna, psychogenní neepileptické záchvaty, afektivní záchvaty, tiky, synkopy, srdeční arytmie, hyperventilační tetanie, emoční třes, atd

Příklady některých epileptických syndromů u dětí

Benigní novorozenecké křeče = idiopatická epilepsie s manifestací v prvním týdnu po narození;

Juvenilní myoklonická epilepsie = idiopatická epilepsie s manifestací ve 12–19 letech,

- několikavteřinové myoklonie horních končetin do 90 minut po probuzení (např. *čištění zubů* atd.),
- občasné absence, později spíše generalizované tonicko-klonické křeče po ránu či večer provokované fotostimulací, nedostatkem spánku a konzumací alkoholu;

Westův syndrom (*infantilní spazmy*) = symptomatická epilepsie s manifestací většinou ve věku 3m - 1 rok

- nenápadné několikavteřinové kontrakce svalů krku, trupu a horních končetin v průběhu dne
- většina dětí má mentální retardaci (stupeň závisí na časnosti a úspěšnosti léčby)

Lennox-Gastautův syndrom = symptomatická epilepsie na podkladě mozkového poranění či malformací s manifestací do 5 let;

- pomalu progredující mentální retardace a změny osobnosti

Benigní fokální epilepsie - manifestace v 5–10 letech, velmi častá (21:100 000, 16 % afebrilních křečí u dětí do 15 let)

- fokální motorické křeče obličeje a paže, mizí kolem 15 let věku

Dětské a juvenilní absence - manifestace dětských absencí ve věku 4–12 let

juvenilních absencí ve věku 10–17 let

- s možnou kombinací tonicko-klonických křečí
- obvykle s normálním psychomotorickým vývojem

BOLEST HLAVY

= komplexní smyslový vjem vznikající podrážděním receptorů bolesti

Akutní bolest – první, náhlá ataka intenzivní bolesti hlavy

- nejčastější příčinou je horečka (zejména infekce HCD), dále intra/extrakraniální infekce, trauma hlavy, atd

rekurentní bolest – opakovaná ataka intenzivní bolesti hlavy

- např. pro *migrénu* (až u 5% dětí) a *tenzní bolesti hlavy* (bolest celé hlavy, bez nauzey, vomitu, foto/fonofobie)

Chronická bolest - dlouhodobá bolest různého charakteru

- u nádorů hlavy, hydrocefalu, chronické meningitidy, mozkového abscesu, atd

progresivní bolest – dlouhodobá bolest hlavy se zvyšující se frekvencí atak a intenzitou

neprogresivní bolest – dlouhodobá bolest hlavy se stále stejným charakterem

„denní“ bolest – bolest hlavy delší než 4 měs a více než 15 epizodami za měsíc trvající nad 4 hodiny

Primární bolest hlavy = bolesti hlavy bez známého patologického nálezu (migréna, tenzní bolest hlavy atd)

Sekundární bolest hlavy = bolest hlavy na podkladě známé patologie, je jedním ze symptomů určité primární poruchy

(dědičné mtb vady, trauma lebky, infekce, nádory, atd)

DĚTSKÁ MOZKOVÁ OBRNA

= trvalá neprogredující porucha hybnosti provázená abnormálním svalovým napětím a abnormální posturou

(Paréza = omezení volní hybnosti, spasticita = abnormálně zvýšený svalový tonus, dystonie = abnormální setrvalé svalové kontraktury -> abnormální držení trupu a abnormální pohyby)

- jedná se o nedědičné, nenakažlivé onemocnění!!!

- incidence 2:1000 živě narozených dětí (u porodní hmotnosti pod 1500gr je četnost 60:1000 živě narozených dětí)

- etiologie: *obecně vzniká na podkladě jednorázového poškození mozkové tkáně (intraventrikulární krvácení, hypoxie, asfyxie, šok, jádrovým ikterem u nedonošenců, léze mozku, atd*

prenatální etiol. - intrauterinní infekce, léky, placentární dysfunkce

perinatální etiol. - hypoxie, hemoragie, meningitida atd

postnatální etiol. – trauma, encefalitida/lopatie atd

-> porucha vývoje motorických oblastí mozku nebo jejich jiným poškozením v raném stádiu vývoje.

- různé formy *(bilat. spastická paréza, vrozená spastická hemiparéza, dyskinetická forma DMO, ataktická forma DMO)*

- klinicky: - závisí na postižené oblasti mozku a etiologii

- hodnotíme spasticitu, dystrofii, atetózu, ataxii

- abnormálně zvýšený svalový tonus/pohyby/držení, postupně vznik kontraktur jednotlivých svalů, paréza končetin, ataxie chůze a stoje, opožděný motorický vývoj

- často přidružena epilepsie, mentální retardace, smyslové vady



MENINGITIDA

Bakteriální: - etiologie do 6 týdnů věku E.coli, beta hemolyt.streptokok sk.B, listerie, stafylokok, klebsiela

od 7.týdne věku Haemophilus infl. typ B, Neisseria meningitis, Streptococcus pneumoniae

- klinicky: do 6.týdne věku nespecifické projevy, náhlá porucha dýchání, šedý kolorit kůže, potíže s krmením, zvracení, vysoce laděný pláč, napjatá fontanela, hyperexcitabilita, poruchy vědomí, křeče, atd

od 7.týdne v popředí horečka a zvracení, neklid či letargie, apatie, křeče, vyklenutí fontanely

po 12.měs.věku v popředí horečka a cefalea, ztuhlá šíje, zvracení, porucha vědomí, křeče

! Nejhorší prognózu má pneumokoková meningitida (letalita 6–20 %)!

Virové: - etiologie zejména enteroviry (až 85% případů), virus příušnic, EBV,

méně často adeno, parainfluenza, virus klíšťové encefalidity, ...

- nejběžnější virová infekce CNS

- zřejmě postihuje 1 ze 3000 pacientů s virozou

- klinicky 2 fáze – chřipková do 7.dne : teplota, myalgie, bolest v krku, průjmy, exantém, únava, malátnost

- neuroinfekce: fotofobie, cefalea, nauzea, zvracení, závratě, spavost, váznutí šíje, ...

- úzdrava do 14 dne

ENCEFALITIDA

PRIMÁRNÍ – způsobena neurotropními viry (přenášeny zvířaty na člověka)

SEKUNDÁRNÍ – je komplikací základního onemocnění

- způsobena viry (enetro, herpes,...), rickettsiemi, parazity (toxoplazmóza...), bakteriemi, spirochétami

Některé typy encefalitid:

Herpetická encefalitida – etiologie virus herpes simplex typ 1, 2

- klinicky: cefalea, horečka -> progresse v několika dnech do záchvatů s poruchou vědomí, epi záchvaty, afázie, poruchy paměti, může vyústit ve smrt

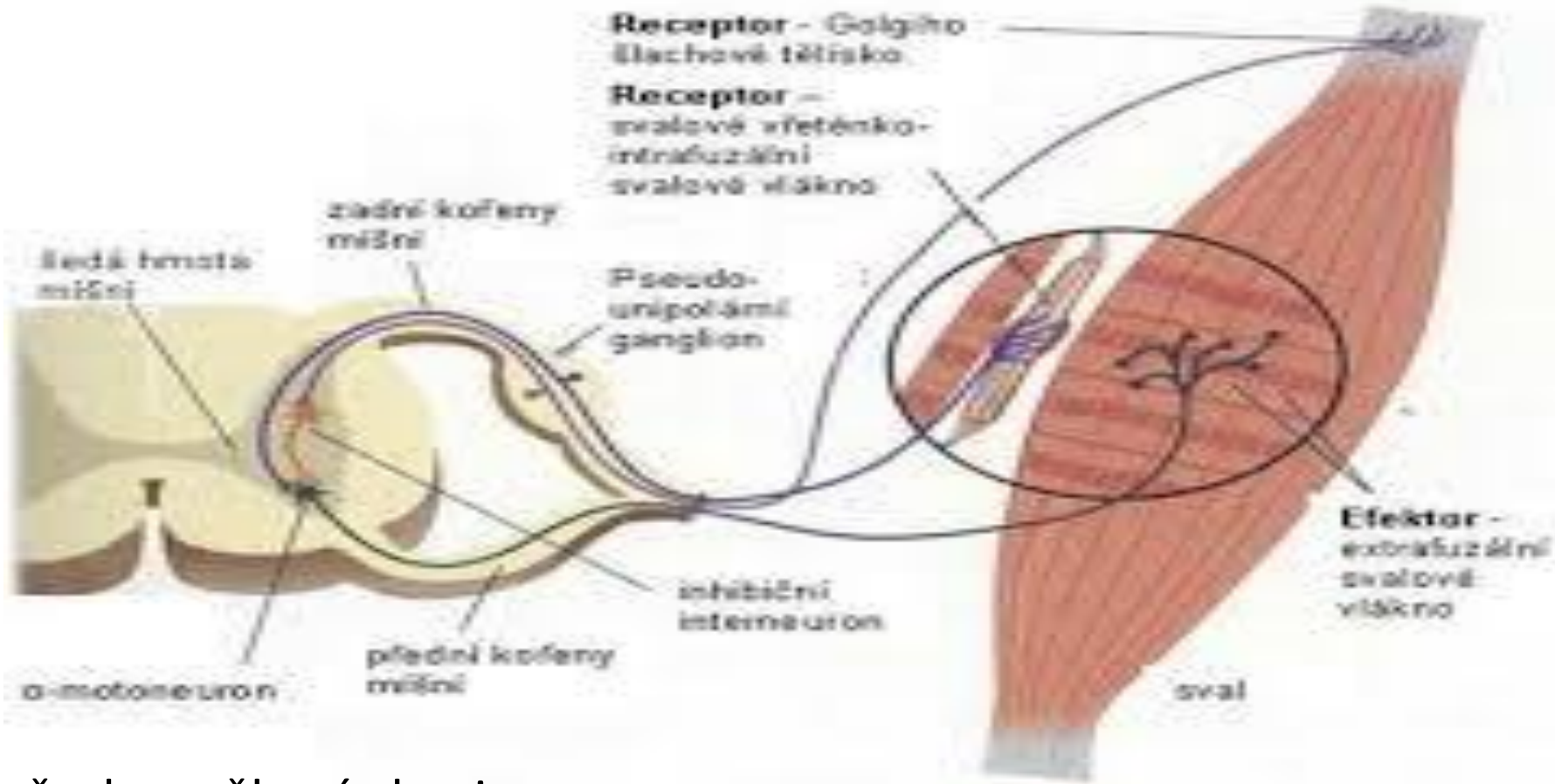
Středoevropská klíšťová encefalitida

- rezervoár je malý hlodavec - > přenos klíštětem (výjimečně infikovaným masem či mlékem)
- klinicky: první neurčité chřipkovité příznaky -> po několika dnech zlepšení stavu -> úzdrava
 - > prohloubení těchto příznaků, cefalea -> úzdrava, postencefalický syndrom či smrt

NEUROMUSKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ

- rozvíjí se v důsledku poruchy některé ze struktur tzv. motorické jednotky

(motorická jednotka: motoneuron v předních rozích míšních, periferní nerv, nervosvalová ploténka, sval)



- postihuje všechny věkové skupiny

- zpravidla se jedná o vzácná onemocnění

Postižení motoneuronů předních rohů míšních

např. Spinální svalová atrofie = postupná ztráta alfa motoneuronů v předních míšních rozích

- 7 typů, různá klinika

Postižení periferních nervů

např. Charcot-Marie-Tooth = hereditární motorická a senzitivní neuropatie

- pomalý nástup progresivní svalové slabosti a atrofizace distálních svalů DK, poté i HK

Gullain-Barré syndrom = autoimunitní postižení periferních nervů a míšních kořenů -> segmentální demyelinizace/axonální degenerace

- po insultu (infekce – GIT, respir., závažný úraz,...) se aktivuje imunitní systém -> ten útočí na nervový systém -> rozvoj neuro příznaků

(parestezie, bolesti dolních končetin či zad, svalová slabost

až paréza

nejprve dolních končetin, která postupuje vzestupně), v řádu

měsíců

Postižení nervosvalového přenosu

Např. Kongenitální myastenické syndromy – mutace genu kodující bílkoviny nervosvalové ploténky

- v ČR nejčastěji u romského etnika
- klinicky: porucha sání a polykání, slabý pláč, ptóza, oftalmoplegie, hypotonie, svalová slabost,
opožďení motorického vývoje, ...

Myastenia gravis = zvýšená únava svalů při opakované/trvající aktivitě

- 10:100tis, ženy postiženy až 4x častěji
- blok acetylcholin. receptorů protilátkami -> porucha nervosvalového přenosu
- klinicky: začíná v jakémkoli věku, v 10% se projeví již v dětském věku
rozvíjí se náhle či plíživě
oční příznaky (časté): ptóza, oftalmoplegie, dvojité vidění
slabost žvýkacích svalů a jazyka (setřelá řeč), porucha polykání
asymetrická svalová slabost
-> zhoršování příznaků v průběhu dne a po námaze,

!ohrožení života možným postižením dýchacích svalů!

Nemoci kosterního svalstva

Svalové dystrofie: Duchennova – nejčastější dědičné svalové onem., postihuje chlapce

klinicky – do 3-5let asymptomatická, poté poruchy chůze, hypertrofie lýtkových svalů, někdy snížený intelekt, kolem 10.roku ztráta schopnosti samostatné chůze

Beckerova – méně častá, mírnější projevy

Zánětlivé myopatie = onemocnění svalstva se zánětlivým procesem v popředí

- etiologie: infekční agens (viry, bakterie, paraziti, protozoa), autoimunitní mechanismy
např. Juvenilní dermatomyositida a polymyositida

Nedystrofické myotonie = onemocnění iontových kanálů s postižením svalů -> sval. hypertrofie

Maligní hypertermie = život ohrožující komplikace celkové anestezie

- etiologie: mutace v genech kódující iontové kanály či receptory svalů
spouštěčem inhalační anestetikum či jiné farmaka

- klinicky: horečka, tachykardie, nekróza svalů a rhabdomyolýza -> postižení srdce -> porucha srdečního rytmu -> často končí smrtí

Vybraná onemocnění kůže

Vybraná exantémová infekční onemocnění

ATOPICKÝ EKZÉM = chronické recidivující svědivé kožní onemocnění

- postihuje až 30% dětí (80% případů během prvních 5 let života)

- etiologie: multifaktoriální

podíl genetické složky, vliv zevního prostředí, imunologické odpovědi, infekční agens, ...

spouštěcí faktory: emocionální stres, alergeny, změna diety, mikroorg., teplo, chlad,

- výskyt epizodický – střídají se období exacerbace a remise

- klinicky: svědění, postižené části kůže jsou lichenifikované, zhrubělé, olupující se, erytematozní, s vezikulami či papulami

Kojenecká fáze (do 24 měsíců věku)

- v oblasti tváří, čela, vlasů, okolo uší a na krku, může se rozšířit na celou hlavičku, tělo a končetiny

-> typická je fluktuace a náhlé vzplanutí -> nespavost, neklid, pláč, může generalizovat

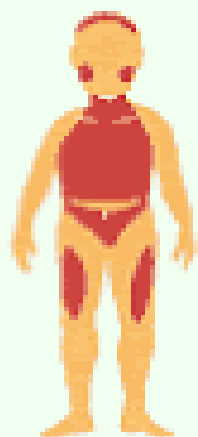
Dětská fáze (od 2. do 12. roku)

- postižení loketních a podkolenních jamek. Dále bývá postižen krk, šíje, zápěstí a prsty

Adolescentní a dospělá fáze (nad 12 let věku)



přední partie těla



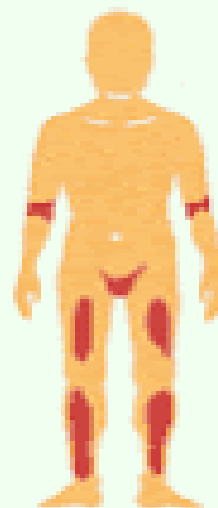
2-9 měsíců



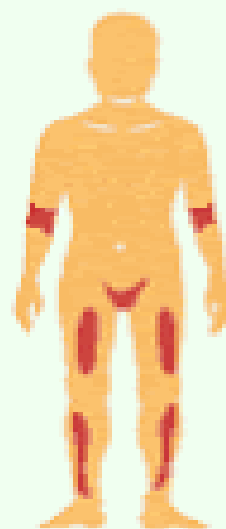
9-18 měsíců



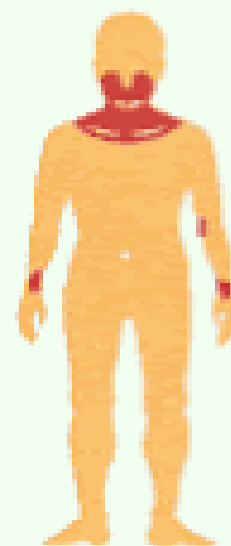
18-36 měsíců



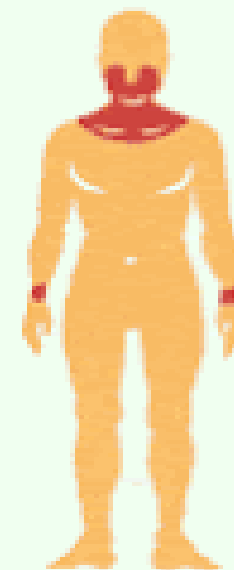
3-4 roky



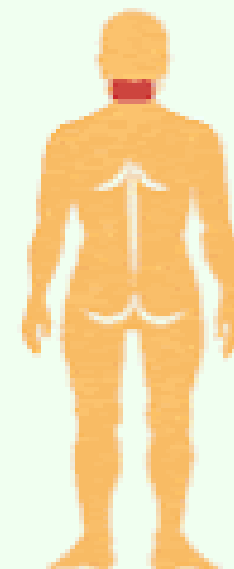
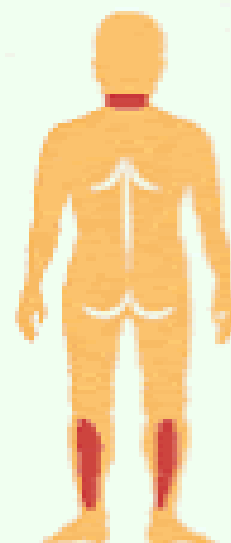
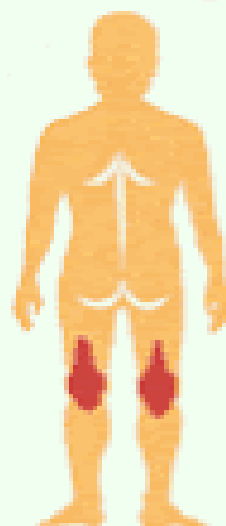
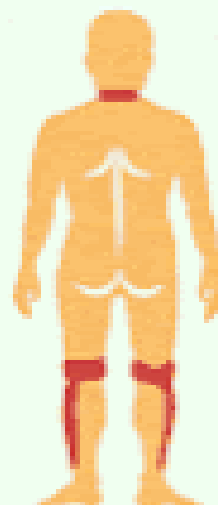
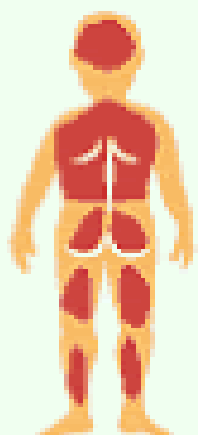
4-13 roků



< 13 roků



zadní partie těla



forma kojenecká

forma dětská

forma dospělých

SEBOROICKÁ DERMATITIDA (SD) = papuloskvamózní onemocnění

- Postihuje až 2/3 kojenců
- Etiopatogeneze: - vliv hormonálních změn, zvýš. činnosti mazových žlázek, pomnožení lipofilních kvasinek, zevní aplikace olejů, snížená buněčná imunita, diabetes mellitus, hypovit. B..
- klinicky: - olupování mastných žlutavých šupin a zarudnutí
 - postihuje zejména tzv. seboroické lokalizace (= místa kůže s vysokou koncentrací mazových žláz, vlasaté části hlavy, horní část trupu, intertriginózní oblasti)

Kojenecká forma SD – už od 3.týdne



- typicky ve kštici zejména v oblasti velké fontanely -> může se šířit do obočí a střední části obličeje, častou komplikací je kvasinková infekce
- závažnější průběh je u pastózních kojenců na umělé výžive



SD školních dětí – nezápálivé olupující ložiska ve kštici

SD dospívajících – ostře ohraničený erytém se šupinami v nasolabiálních a nasofaciálních rýhách

SD dospělých – zejména v seboroických místech, několik forem

PÁTÁ NEMOC

= virové infekční onemocnění způsobené Parvovirem B19

- nejčastěji na jaře a v zimě, přenášena kapénkami

- klinicky: febrilie, cefalea, myalgie

po 7.dnu se objevuje vyrážka:

makulopapulozní exantém na tváři -> trupu -> končetiny

-> komplikace: artritida, myokarditida, neuropatie, encefalopatie,



ŠESTÁ NEMOC

= virové infekční onemocnění způsobené lidským herpesvirem 6 (HHV 6)

- postiženy nejčastěji děti do 3 let věku, často přenos slinami

- klinicky:

náhlé febrilie trvající několik dnů -> po jejich odeznění se objeví

generalizovaný makulopapulozní exantém na trupu a proximálních

částech končetin, ne na obličeji



PLANÉ NEŠTOVICE

= nejčastější dětské infekční exantémové onemocnění způsobené virem varicella-zoster

-přenos přímým kontaktem, nejčastěji ve věku 1- 6 let, častěji v zimě a na jaře

-klinicky: vyrážka začíná na hlavě a trupu -> šíří se po celém těle (současný výskyt různých stupňů!)

vývoj vyrážky: makuly-> papuly-> vezikuly-> pustuly -> krusty

- vyrážka i ve kštici, sliznici úst, dále cefalea, infekce HCD, febrilie, pruritus, ...

-> komplikace (zejména u starších dětí či s imunokompromitovaných a u dospělých):

impetiginizace eflorescencí, hepatitida, pneumonie, encefalitida, ...



SYNDROM RUKA, NOHA, ÚSTA

= vysoce infekční onemocnění

- kapénkový přenos a orálně fekální, zejména v létě

- původce: enteroviry

- klinicky: aftózní stomatitida

exantém na distálních částech končetin, dlaních, ploskách, dorsech rukou a nohou

(puchýřky -> krusty -> eroze s rudým lemem)

febrilie trvající cca 2 dny



SPALNIČKY

= vysoce nakažlivé infekční exantémové onemocnění

- RNA virus Morbillivirus
- Přenos kapénkami
- Klinicky:

prodromální období – febrilie, konjunktivitida, rýma, kašel,
slabost, myalgie, nechutenství atd

exantémové období – erytematozní makulopapulární exantém (sytě červený, nepravid.)

vyrážka se šíří od hlavy na tělo následovně: nad ušními boltci->záhlaví->obličej->krk->trup->DK,

- celkem trvá 8 dnů, kůže po vymizení exantému se olupuje
- během exantému febrilie bez reakce na antipyretika, trvá rýma a suchý dráždivý kašel, oboustranná konjunktivitida s výraznou sekrecí

-> komplikace: postinfekční encefalitida (1 na 1500 případů, úmrtnost 10%)

subakutní sklerozující panencefalitida (u dětí, které prodělaly spalničky do 2 let věku)



Děkuji za pozornost!