

Nepřehlédnutelné odchylky

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.¹, MUDr. Barbora Špičáková², MUDr. Linda Skutková¹,
MUDr. Magdalena Rohanová¹

¹Pediatrická klinika LF MU a FN Brno

²Dětské oddělení Nemocnice Boskovice, s.r.o.

Pediatr. praxi 2014; 15(1): 49



Spolehlivá a podrobná anamnéza společně s fyzikálním vyšetřením představují hodnoty, které nezřídka mají vyšší výtěžnost než řada jiných vyšetření, resp. jde o hodnoty, které umožňují zvolit racionální spektrum dalšího postupu vedoucího ke stanovení diagnózy. I při pečlivém klinickém vyšetřování může dojít k tomu, že vlivem řady okolností některé zevní nálezy/příznaky uniknou běžné aspekci, nebo nejsou v objektivním nálezu u vyšetřovaného dítěte přesně pojmenovány či zaznamenány. Přitom právě dětské lékaři mohou, anebo by měli být prvními, kdo nález i malých anomálií u dítěte zjistí. Některé odchylky fenotypu nemají žádný klinický význam a často se vyskytují jako rodový znak. Současný nález dvou a více anomálií by však měl vždy budít podezření, často totiž provází malformace vnitřních orgánů nebo smyslových ústrojí nebo jde o projev některého z přesně definovaných genetických syndromů.

Obrázek 1 – nález byl zjištěn ihned po narození v rámci prvního vyšetření novorozence dětským lékařem, zuby byly při manipulaci značně pohyblivé. Terminologie časně prořezaných zubů zohledňuje faktor časový: **natální zub** je zub přítomný již při narození, **neonatální zub** je zub prořezávající se v období prvního měsíce života; zub prořezaný od začátku 2. měsíce do konce 4. měsíce po narození se označuje **dentitio praecox**. Pokud jsou natální/neonatální zuby zvýšeně pohyblivé, je vhodná extrakce – hrozí jejich aspirace, vadí při kojení nebo způsobují traumatizaci jazyka provázenou sublingválními ulceracemi (tzv. Riga-Fede disease). Natální/neonatální dentice může být součástí některých syndromů nebo rozštěpových vad čelisti.



Obrázek 2 – nález opět zjištěn ihned při narození. U novorozence ženského pohlaví je výrazná prominence nártů obou nohou – jedná se o lýmfedém. Jde o jeden z typických příznaků Turnerova syndromu (TS). Někteří novorozenci s TS mají identický lýmfedém na hřbetech rukou, může být zřetelné pterygium colli nebo vyjádřeny příznaky vrozené srdeční vady (nejčastěji se jedná o koarktaci aorty). Pro objektivní diagnózu TS je důležité genetické vyšetření – většinou je zjištěn karyotyp 45,X, může však být prokázána chromozomální mozaika či strukturní anomálie X chromozomu.

Obrázek 3 – bezprostředně po narození byl u novorozence diagnostikován rozštěp horního rtu a vysloveno podezření, že uši dítěte jsou níže uloženy. Při pochybnosti na správné umístění ušních boltců orientačně platí, že horní okraj boltce by měl přibližně 1/3 výšky boltce převy-

šovat pomyslnou spojnicí (černá čára na obrázku) mezi zevním koutkem oka a šíjovým hrbolem (protuberantia occipitalis externa). Níže uložené uši jsou většinou součástí některých genetických syndromů (např. Edwardsův, Downův, Noonanové, Jacobsenův, CHARGE asociace), bývají také u rozštěpových vad dutiny ústní nebo u některých anomálií ledvin. Vedle nižšího uložení byly boltce uvedeného novorozence v apikální partii i dysplastické, u dítěte byla navíc prokázána hypoplazie levé ledviny. Spojitost s některým syndromem se neprokázala, genetické vyšetření bylo s normálním nálezem.

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.
Pediatrická klinika LF MU a FN Brno
Černopolská 9, 602 00 Brno
zdoleze@fnbrno.cz

