

CHYBY A OMYLY V DIAGNOSTICE – HODNOCENÍ RŮSTU

MUDr. Stanislava Koloušková, CSc.

Pediatrická klinika, 2. LF UK, Praha-Motol

Ve své praxi se stále velmi často setkáváme s podceňováním růstových grafů. Růst je obrazem zdravotního stavu dítěte. Monitorování růstu a včasný záchyt růstové poruchy mnohdy pomůže diagnostikovat závažné onemocnění podstatně dříve, než se choroba projeví v celé šíři. Níže uvedené kazuistiky poukazují nejenom na nedostatečnou práci s růstovým grafem a podcenění změny postavení dítěte v percentilové síti, ale i na nedostatečnou komunikaci jednotlivých lékařů mezi sebou, což v některých případech vedlo k poškození dítěte.

Klíčová slova: růstový graf dítěte, algoritmus vyšetřování poruchy růstu.

MISTAKES AND ERRORS IN DIAGNOSIS – THE GROWTH EVALUATION

We often find in practice an underestimation of growth charts in a child. Growth reflects the child's health status. Monitoring of growth and an early detection of growth disorder often helps to diagnose serious disease much earlier than it presents in all its strength. Further case-reports show not only the insufficient use of growth charts and underestimation the change of child's position in it, but also the insufficient communication of single doctors reciprocally, which lead in some cases to harm of the child.

Key words: growth chart of the child, algorithm of evaluation of the growth disorder.

Růst je u dětí velmi citlivým ukazatelem zdravotního stavu. Znalost fyziologie růstu a pečlivá analýza růstové křivky dítěte často umožní včas odhalit celou řadu závažných onemocnění, ještě před jejich manifestací a zmírnit tak jejich dopady na vyvíjející se organismus.

Růst dětí je od narození do ukončení rozdělen do tří období. Infantilní růstové období začíná během nitroděložního života a pokračuje první dva roky po narození. Je to období nejrychlejšího růstu z celého lidského života. V této době se v růstu významně uplatňuje IGF-I (insuline-like growth factor) více než samotný růstový hormon. V dalším období je růst regulován osou růstový hormon – IGF-I. V prvním roce vyrostle dítě obvykle 25 cm za rok, v druhém roce asi 12 cm. Na konci tohoto období dosahuje dítě přibližně poloviny své budoucí dospělé tělesné výšky. Infantilní růstové období postupně přechází do dětského růstového období. Jde o období poměrně klidného růstu. Růstová rychlost pomalu klesá z 8 cm za rok až na 5 cm před obdobím puberty. Pubertální růstové období trvá 4–5 let, u dívek přichází asi o dva roky dříve než u chlapců, je spojeno s pubertální růstovým výšvihem. Dívky na vrcholu dospívání rostou v průměru 9 cm za rok, chlapci 10,3 cm za rok. Růst dívek je ukončen kolem 15 let, u chlapců mezi 17–18 rokem.

Kromě dětí s intrauterinní růstovou retardací či těžkou prematuritou zaujme většina dětí v prvních dvou letech života své místo v percentilové síti dle rodičovské výšky. Urychlování či opožďování růstu, stejně jako růst mimo prediktivní pásmo, vyžadují pečlivé vyšetření dítěte.

Diagnostika poruchy růstu je mnohdy velmi složitá a vyžaduje často multidisciplinární přístup. Na poruše růstu se nejvíce podílí chronická onemocnění, endokrinní poruchy růstu, primární poruchy růstu skeletu či psychosociální důvody.

Následující kazuistiky poukazují na problémy, které při pečlivé analýze růstu mohly být řešeny dříve.

Kazuistika 1

Na neurologii byla vyšetřovaná dvouletá dívka pro špatně kompenzovanou epilepsii. Při hospitalizaci byla náhodně zjištěna hypoglykémie, proto byl přizván konziliárně i endokrinolog.

V anamnéze byl údaj o problematické porodní adaptaci. Porod donošeného dítěte (3300 g/50 cm) byl spontánní, záhlavím, krátce po narození se objevily křeče a poruchy dechu, pro které bylo dítě tři dny ventilováno. V popředí klinického obrazu byly opakované hypoglykémie a prolongovaný ikterus. Z porodnice byla holčička propuštěna po třech týdnech. V prvním roce byla dvakrát hospitalizována pro febrilní křeče, vždy ve spojení s infekty. V dalším roce se stavy opakovaly častěji, i bez vazby na infekty. Na EEG byly patrné epileptické grafoelementy, proto byla zahájena antiepileptická léčba.

Při vyšetření byl nápadný velmi malý vzrůst, ve dvou letech měřila Barbora 72 cm (průměrná výška v roce je 75 cm), byla proporcionální, váha byla přiměřená výšce (50. percentil). Psychomotorický vývoj odpovídal širší normě. Pro naléhavé podezření z hormonálních deficitů bylo provedeno endokrinologické

vyšetření. Byl diagnostikován deficit růstového hormonu, centrální hypotyreóza, hypoprolaktinémie a frustní centrální hypokortikalismus. Magnetická rezonance mozku prokázala normální morfolonii v oblasti hypofýzy. Dítě mělo typický vzhled pro deficit růstového hormonu – klenuté čelo, výraz panenky, akromikrii, jemné vlasy (obrázek 1). Kostní věk ve dvou letech odpovídal přibližně šesti měsícům, byl tedy výrazně opožděn. Výše uvedené hormonální deficity byly suspektní pro defekt transkripčního faktoru spojeného s hypopituit-

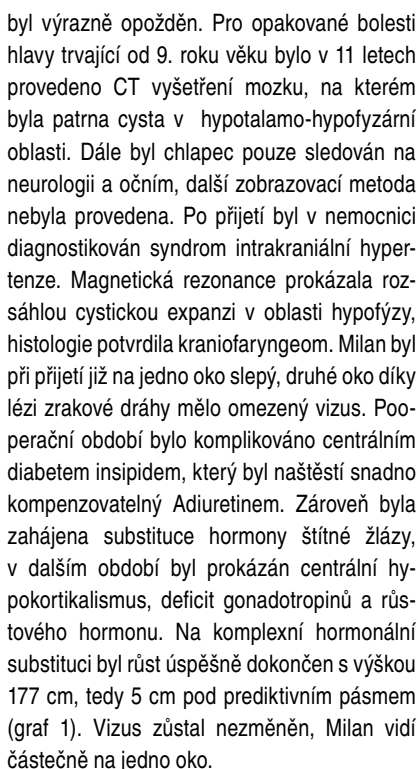
Obrázek 1. Fyzikální nález: klenuté čelo, výraz panenky, baculatost, akromikrie, jemné vlasy, těžká retardace kostního zrání – pacientka s deficitem růstového hormonu



Chyby v diagnostice:

- ## Kazuistika 2

Obrázek 2. Fyzikální nález: děti stejného věku, chlapec na obrázku na 50. percentilu výšky



Chyby v diagnostice:

- změna postavení v percentilové síti mohla vést k včasnému endokrinologickému vyšetření alespoň v 11 letech věku, tedy 3,5 let před urgentním přijetím do nemocnice

2. cysta v oblasti hypofýzy diagnostikovaná v 11 letech byla jasnou indikací k dalšímu sledování pomocí CT či MRI, zároveň byla indikací k endokrinologickému vyšetření, které by v tuto dobu nepochybně prokázalo počínající hormonální deficity
3. pokud by bylo prováděno pravidelné oční vyšetření a lékař znal celou problematiku dítěte, jistě by bylo indikováno vyšetření pomocí zrakových evokovaných potenciálů a léze zrakové dráhy by upozornila na afekci hypotalamo-hypofyzární oblasti podstatně dříve
4. chybějící koordinace všech získaných vyšetření vedla v našem případě k závažnému poškození chlapce (mnohočetná hormonální substituce, včetně pooperační komplikace diabetes insipidus centralis, závažné poškození zraku).

Kazuistika 3

Dívka byla odeslána k vyšetření v 11,8 letech pro malý vzrůst 125 cm (-3,4 SD) a chybějící známky dospívání. V rodině je rovněž menší vzrůst, matka měří 162 cm, otec 169 cm. Z anamnézy vyplývá, že u dívky již po narození byly patrné lymfedémy, v dalším období prodělávala opakované otitidy, na ORL byla následně prokázána nedoslýchavost převodního typu. Prodělala dvakrát pyelonefritis.

Graf 1. Růstový graf pacienta z 2. kazuistiky. O – výška otce, M – výška matky



podrobněji však vyšetřena nebyla. Při prvním vyšetření na endokrinologii je patrný šitvitý hrudník s širokým rozestupem mamil, kratší dolní segment těla, dívka byla bez sekundárních pohlavních znaků. Hormonální vyšetření prokázalo hypergonadotropní hypogonadismus, hladina FSH byla 32 IU/l, LH 24 IU/l. Následné stanovení karyotypu potvrdilo diagnózu Turnerův syndrom 45 X0. Sonografie dutiny břišní prokázala solitérní ledvinu. Byla zahájena léčba růstovým hormonem a následně indukce puberty pomocí malých dávek estrogeneru. Růstové tempo se zvýšilo. Vzhledem ke kostnímu věku však výška Simony bude i v dospělosti pod 3. percentilem (graf 2).

Chyby v diagnostice

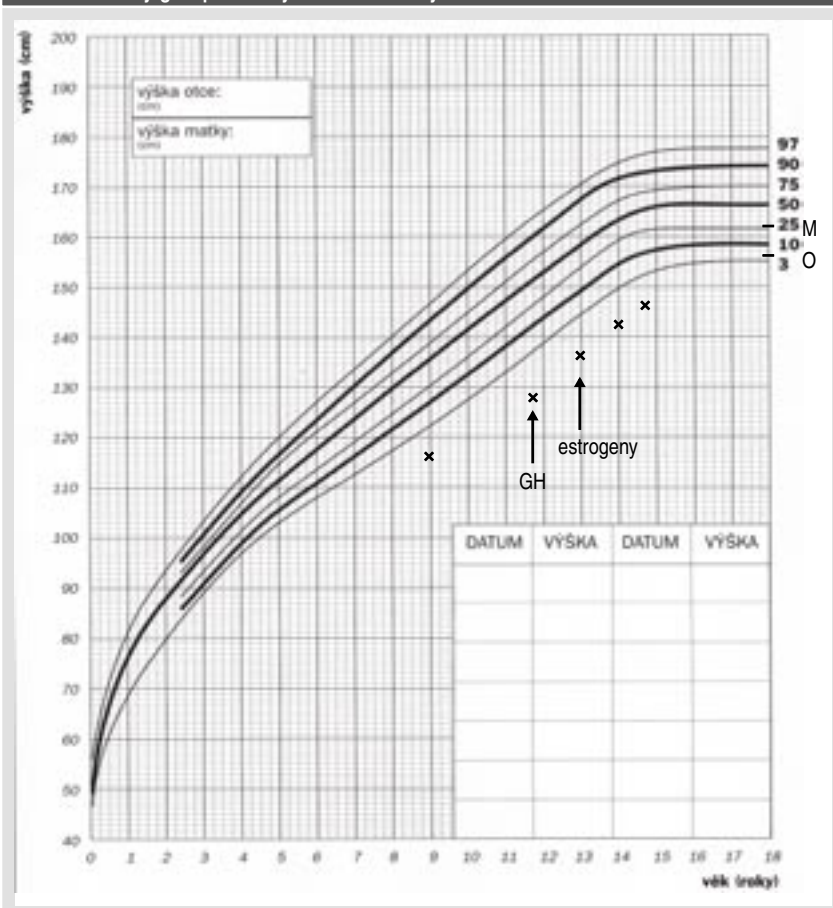
1. lymfedémy po porodu mají vždy vést k podezření na Turnerův syndrom, provedení karyotypu je nezbytné
2. výše popsaný fenotyp spolu s nedoslychavostí převodního typu a opakovanými pyelonefritidami rovněž upozorňoval na možný Turnerův syndrom
3. diagnóza Turnerova syndromu téměř ve 12 letech při velmi malém vzrůstu již neumožní dosáhnout uspokojivé dospělé tělesné výšky, v našem případě bude nejvíce 152–155 cm. Kdyby byla diagnóza známa již po narození a léčba růstovým hormonem byla zahájena včas, dívka mohla dosáhnout o 5–8 cm více.

Kazuistika 4

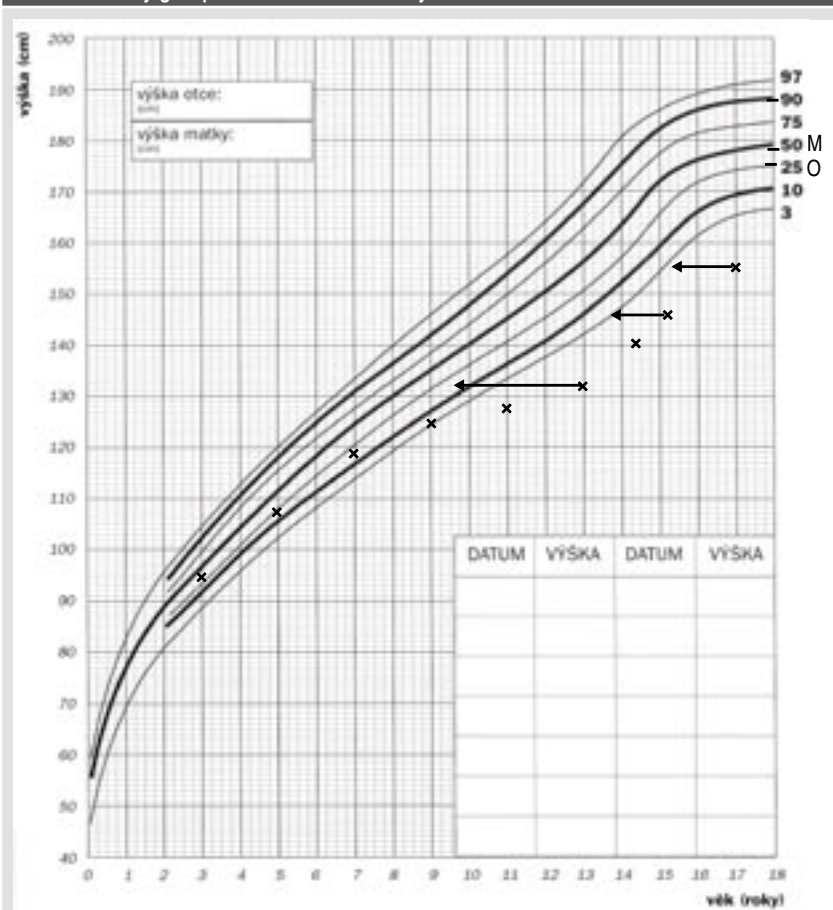
Chlapec byl vyšetřen na endokrinologii na žádost matky, která byla nespokojena s péčí v místě bydliště, kde byl sledován pro poruchu růstu. Dva roky byl neúspěšně léčen pro hypochromní anémii, matka delší dobu upozorňovala, že chlapec váží stále stejně i při dobrém perorálním příjmu. Při vyšetření byla zjištěna závažná porucha růstu, ve 13 letech měřil 132 cm (-3,4 SD), byl nápadně vyhublý, váha/výšce byla těsně pod 3. percentilem. Byl bez známek vyspívání, kostní věk byl výrazně opožděn, odpovídal necelým 10 letům.

V laboratorních výsledcích byla zvýšená sedimentace 30/55 mm/hod, která však byla středně zvýšená dlouhodobě, dále hypochromní anémie, trombocyty se pohybovaly kolem 400 tisíc l/mm³. Kromě nižší hladiny lipidů, celkové bílkoviny a albuminu bylo základní biochemické vyšetření v normě. Při cílených dotazech chlapec připouštěl, že má občas bolesti břicha, větší pocit plnosti, někdy se objevují i průjemy, pro které byl rovněž vyšetřen na gastroenterologii. Analýzou růstové křivky bylo zjištěno, že do 7 let věku byl růst trvale v prediktivním pásmu tj. mezi 10.–25. percentilem. Váha k výšce v té době byla nad 25. percentilem. Pak došlo k výraznému zpomalování růstu a chlapec

Graf 2. Růstový graf pacientky ze 3. kazuistiky



Graf 3. Růstový graf pacienta ze 4. kazuistiky



se v percentilové síti propadl významně pod 3. percentil. Váha stagnovala. Pro podezření z onemocnění trávicího traktu byly vyšetřeny protilátky proti transglutamináze a endomysiu, které byly negativní. Na sonografii břicha bylo patrné ztlustění terminálního ilea, proto byla indikována enteroklýza, kde byl patrný zhrubělý reliéf terminálního ilea, aborálních kliček ilea a jejunu. Následně provedená kolonoskopie a histologie prokázala Crohnovu chorobu.

Chyby v diagnostice

1. výrazné opožďování růstu a neprospívání dítěte mohlo vést ke komplexnímu vyšetření alespoň v 10 letech věku a diagnóza mohla být stanovena pravděpodobně o 3 roky dříve
2. nikdo nevěnoval pozornost trias: hypochromní anémii, zvýšené sedimentaci a trombocytóze
3. i když léčba Crohnovy choroby zatím probíhá uspokojivě (graf 3), při tak závažné poruše růstu již nelze vylepšit chlapci vyhlídky na uspokojivou dospělou tělesnou výšku, která v optimálním případě dosáhne 165 cm. Pozdní diagnózou došlo ke ztrátě minimálně 10 cm.
4. případ zároveň upozorňuje na výskyt Crohnovy choroby u mladších dětí.

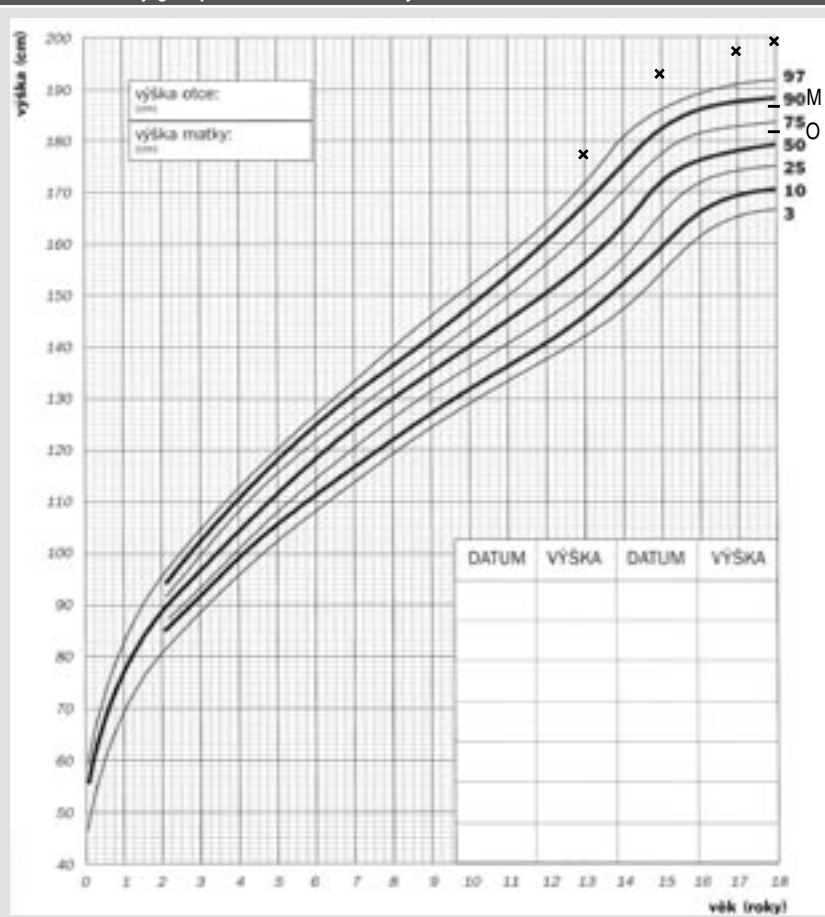
Kazuistika 5

Chlapec byl odeslán k vyšetření v 17 letech. V místě bydliště byl vyšetřován pro bolesti hlavy a gynekomastii. Bylo provedeno CT vyšetření s nálezem „zvětšené hypofýzy“ a pacient byl odeslán k neurochirurgickému vyšetření. Nové posouzení snímků zkušeným rentgenologem a neurochirurgem vyloučilo patologii v hypotalamo-hypofyzární oblasti a bylo přehodnoceno jako větší hypofýza, odpovídající pubertě. Lékař odeslal chlapce na endokrinologii. Při vyšetření byl patrný eunuchoidní habitus, velký vzrůst 196 cm (+2,6 SD), chlapec v době vyšetření překročil o dvě pásma prediktivní výšku (graf 4). Mammy odpovídaly dle Tannerovy stupnice 3, bylo nápadnější „zvláštní rozložení tuku“ (více tuku na hýždích a horní části stehen). U Aleše bylo pubické ochlupení dle Tannera 4–5, v diskrepanci s tímto nálezem dominovala malá testes, oboustranně 7 ml. V laboratorních parametrech byl patrný hypergonadotropní hypogonadismus (FSH 56 IU/l, LH 74 IU/l). Vzhledem k výše uvedeným nálezům byl indikován karyotyp, kde nález 47 XXY potvrdil podezření na Klinefelterův syndrom.

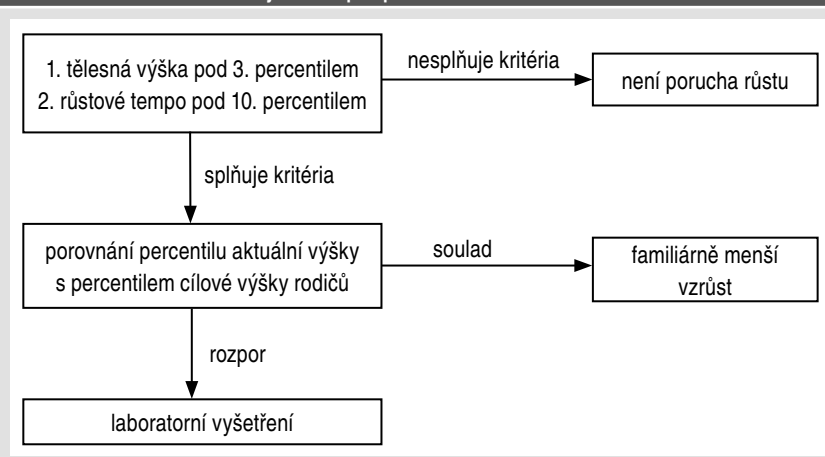
Chyby v postupu:

1. u chlapce bylo vyšetření soustředěno na bolesti hlavy a nález na hypofýze mohl vést i ke zcela zbytečné operaci. Jen díky

Graf 4. Růstový graf pacienta z 5. kazuistiky



Obrázek 3. Rozhodování o vyšetření pro poruchu růstu



- zkušenému týmu neurochirurga a rentgenologa chlapec nebyl operován a byl odeslán k vyšetření na endokrinologii
2. nikdo neprovedl analýzu růstové křivky, která ukazovala nadměrný vzrůst i ve vztahu k rodičovské výšce. Vyšetření gonadotropinů při takovémto nález mohlo diagnózu stanovit dříve a pravděpodobně by ani nebylo provedeno CT vyšetření
 3. nikdo z lékařů si nevšiml diskrepance ve vývoji genitálu (vysoký stupeň ochlupení, velmi malá testes) a přítomnou gynekomastii, která téměř jednoznačně vypovídala o diagnóze.

Závěr

V našich kazuistikách by ve všech případech byla správná diagnóza stanovena dříve, pokud by růstová data a obtíže dítěte byly včas, správně a komplexně vyhodnoceny. Sledování dítěte v jednotlivých specializovaných ambulancích bez analýzy všech provedených vyšetření jedním lékařem vede k omezenému pohledu na pacienta a často opomine závažné příznaky.

Práce s růstovými grafy je v rukou dětského (praktického) lékaře. Růstová data by měla být pečlivě zaznamenávána a docházeli-li ke změně postavení v percentilové síti, je nutné

dítě vyšetřit. Pokud není diagnóza zpočátku jasná, musí být stanoven algoritmus dalšího sledování a kontroly musí být prováděny častěji, nejlépe po šesti měsících. V současné době jsou preventivní prohlídky od třetího roku dělány po dvou letech. U nejasných stavů jde však o příliš dlouhý interval.

Indikace k podrobnému endokrinologickému vyšetření:

1. každé dítě pod 3. percentilem

2. postavení dítěte mimo prediktivní pásmo dle rodičovské výšky
3. změna růstového pásma po druhém roce života
4. růstová rychlost pod 10. percentilem pro daný věk (vypočítané ze dvou přesných měření v odstupu alespoň šesti měsíců) nebo dlouhodobě pod 25. percentilem (obrázek 3).

Literatura

1. Hochberg Z (ed.). Practical Algorithms in Pediatric Endocrinology. Karger AG, Basel 1999.
2. Lebl J, Krásničanová H. Růst dětí a jeho poruchy. Galén, Praha 1996.
3. Lebl J. Porucha růstu. *Pediatric pro praxi*. 2003; 6: 332–334.
4. Lifshitz F (Ed.). Pediatric Endocrinology. A clinical guide. 3rd ed. Marcel Dekker Inc. New York 1996.
5. Ranke MB. Diagnostics of endocrine function in children and adolescents. Johann Ambrosius Barth, Heidelberg 1996.