

Otázky:

1. O jaká onemocnění by se mohlo jednat?
2. Jaká další vyšetření navrhuje pro potvrzení diagnózy?

1. Hyponatrémie, hyperkalémie a zvracení jsou typické pro **kongenitální adrenální hyperplázii (CAH) se syndromem solné ztráty**. Zatímco u děvčat na onemocnění upozorní různý stupeň virilizace zevního genitálu, je diagnóza CAH u chlapců složitější. Brzy po narození se objeví neprosívání, zvracení, hyponatrémie, hyperkalémie, hypoglykémie. V moči je koncentrace sodíku (Na) nad 20 mmol/l. Diagnózu potvrdí výrazně zvýšené hladiny 17-hydroxyprogesteronu (17-OHP) v séru, naopak hladina kortizolu bývá snižena. U našeho pacienta byla koncentrace Na v moči 35 mmol/l, hladina kortizolu i hladina 17-OHP v mezích normy.

Šestitýdenní kojeneček, který zvrací obiloučkou a který neprosívá, nutí myslet na **pylorostenózu**. Ultrazvukové vyšetření břicha ji jednoznačně vyloučí. Navíc pro pylorostenózu je typická hyponatrémie, hypokalémie a hypochloremická alkalóza. U našeho pacienta byla hyperkalémie a acidóza. Ultrazvukové vyšetření pyloru měl normální.

Nález leukocyturie nás nutí vyloučit **infekci močových cest**. Pro infekci močových cest je diagnostická pozitivní bakteriurie. Prezentovaný pacient měl kultivaci moči pozitivní – 10^7 CFU/ml *Streptococcus agalactiae*. Moč byla získána katetrizací. U novorozenců a malých kojenců nemusí infekce močových cest probíhat s typickými příznaky, ale pouze pod obrazem neprosívání. Horečka nemusí být přítomna. U některých se může objevit ikterus. *Streptococcus agalactiae* není sice typickým vyvolavatelem infekce močových cest, ale může se uplatnit právě v novorozeneckém věku. Hyponatrémie a hyperkalémie také nebývá pravidelně přítomna. Ovšem u malých kojenců, obzvlášť pokud mají obstrukční uropatii, může dojít k necitlivosti tubulárních buněk na aldosteron a k projevům tzv. pseudohypoaldosteronismu. Pseudohypoaldosteronismus znamená, že dítě má klinické a laboratorní projevy nedostatku aldosteronu, ale sérové hladiny tohoto hormonu jsou několikanásobně vyšší, než je norma. Pro tuto diagnózu je typická hypernatriurie, hyponatrémie, hyperkalémie. V séru je extrémně zvýšená hodnota aldosteronu

Tabulka 1. Příčiny hyponatrémie

hydratace organismu	U-Na < 20 mmol/l	U-Na > mmol/l
snížená	popáleniny cystická fibróza průjem diuretika (pozdní)	adrenální insuficience diuretika (časné) solná ztráta
normální nebo zvýšená	srdeční selhání jaterní cirhóza nefrotický syndrom	renální selhání SIADH intoxikace vodou

Tabulka 2. Dif. dg. pseudohypoaldosteronismu (PHA)

PHA I	AD nebo sporad. – mutace genu pro hMR (ledviny) AR – mutace genu pro ENaC (ledviny, tlusté střevo, potní a slinné žlázy)	AD – tranzitorní AR doživotní
PHA II (Gordonův sy)	mutace genů kódujících WNK kinázu 1 a 4	AD – familiární hyperkalemická hypertenze, hyperchloremická acidóza
PHA III (sekundární, tranzitorní)	závažná renální patologie (obstrukční uropatie, infekce, amyloidóza...)	snížená F a snížená exkrece K

na a reninu. Jedná se o přechodný jev, který se při léčbě základní poruchy upraví spontánně. Hodnota aldosteronu v séru v našem případě byla nad 2500 ng/l (normální hodnota ve věku 1 měsíc až 2 roky je do 1 100 ng/l). Při ultrazvukovém vyšetření ledvin se po zavodnění objevil obstrukční megaureter vlevo.

Diferenciální diagnózu hyponatrémie uvádí tabulka 1 a dif. dg. pseudohypoaldosteronismu tabulka 2.

Diagnóza při propuštění tedy byla:

- a) infekce močových cest vyvolaná *Str. agalactiae*
- b) megaureter vlevo
- c) pseudohypoaldosteronismus.

2. Vzhledem k leukocyturii je nutné odebrat moč na kultivační vyšetření, dále vzorek moči na stanovení koncentrace sodíku. Znalost této hodnoty je důležitá pro správnou diferenciální diagnostiku hyponatrémie (viz tabulka 1).

Vyšetření kortizolu a 17-OHP v séru nám pomůže potvrdit či vyloučit CAH se syndromem solné ztráty.

Sérová hladina aldosteronu a ACTH potvrdí pseudohypoaldosteronismus.

UZ ledvin po řádném zavodnění pacienta nás ujistí, zda se skutečně nejedná o obstrukční uropatii.

U našeho pacienta byla pozitivní kultivace moči, což nás vedlo ke stanovení diagnózy infekce močových cest. Jednalo se pravděpodobně o chronickou infekci, která byla získána již v novorozeneckém věku. Proto mohla být

i normální hodnota CRP. Chlapec byl léčen antibiotiky dle citlivosti (Augmentin). Vstupní ultrazvukové vyšetření bylo bez výrazné patologie, popisovaná byla jen štěrbínovitě naplněná pánička. Průkaz dilatace kalichopánvičkového systému je velmi závislý na hydrataci dítěte. Pacient byl v době přijetí dehydratován, proto mohl být UZ obraz ledvin falešně negativní. Při kontrolním ultrazvukovém vyšetření po řádném zavodnění a zvládnutí infekce se objevil megaureter na levé straně. Ledvina byla normální velikosti, pánička v anterioposteriorní projekci intrarenálně 12 mm, kalichy okolo 10 mm široké, močovod dilatován v celé délce na 12 mm, parenchym ledviny redukován na 5 mm a výrazně hyperechogenní. Následně provedená mikční cystoureterografie byla negativní, tj. bez průkazu vezikoureterálního refluxu.

V moči byla vyšší koncentrace Na. Extrémně vysoké hodnoty aldosteronu potom potvrdily podezření na pseudohypoaldosteronismus.

Pacient byl parenterálně zavodněn, léčen antibiotiky – Augmentinem, zpočátku i. v., později per os. Po zavodnění a léčbě antibiotiky došlo k úpravě mineralogramu, pacient začal prospívat. Byl propuštěn domů s doporučením chemoprophylaxe Sumetrolimem v noční dávce. Za měsíc po propuštění měl normální hodnoty Na, K. Aldosteron poklesl na 1 252 ng/l. Prospívá, hmotnost 5 750 g. TK 95/70, měřeno přiměřeně širokou manžetou. Ultrazvukový nález na levé ledvině je stejný, nedochází k progresi. Pokud nedojde k spontánní úpravě megaureteru, je plánovaná urologická intervence.