

ale poměrně variabilní. Patří zde: kraniofaciální dysmorfie, srdeční vady, vady urogenitálního a gastrointestinálního traktu, oční a ušní patologie, muskuloskeletální a neurologické postižení, vždy je přítomna růstová a psychomotorická retardace a potíže s výživou.

ES patří mezi syndromy se zkrácenou délkou života, často se u těchto syndromů používá název „letální“. V současnosti je široce diskutována možná péče o tento typ pacientů a je dokumentováno jejich delší přežívání. I u těchto pacientů se zvažují možné intervence, jak v akutním ošetření, tak při řešení orgánových abnormalit (9, 10). Možné je paliativní prenatální a postnatální poradenství.

I v moderní medicíně existuje u těchto onemocnění řada etických, zdravotnických, ekonomických a organizačních dilemat. Proto autoři uvádějí příklad tří možných průběhů tohoto onemocnění (prenatální diagnostika s ukončením gravidity, postnatální průběh s časným úmrtím dítěte, dlouhodobé přežívání pacienta s ES) a v diskuzi pak rozebírají jednotlivé otázky a možné postoje k tomuto závažnému onemocnění.

Kazustika 1

Těhotná žena ve věku 25 let byla odeslána k provedení plánované fetální echokardiografie. Oba partneři byli zdraví, v rodinných anamnézách ani v podrobné anamnéze matky nebyly identifikovány žádné rizikové faktory. Gravidita probíhala bez komplikací, v prvotrimestrálním screeningu byla změřena normální nuchální translucence (šíjové projasnění)

plodu, screening byl uzavřen jen pro riziko trizomie 21, s rizikem nižším než 1 : 50 000, k ostatním genetickým abnormalitám se screening nevyjádřil. Při fetální echokardiografii byla identifikována asymetrie srdeční čtyřdutiny a defekt komorového septa (Obr. 1a). Plod byl došetřen dalším UZ specialistou pro možné jiné orgánové anomálie, tyto nebyly potvrzeny, plod nevykazoval růstovou restrikcí. Pacientce byla nabídnuta genetická konzultace a odběr plodové vody ke karyotypizaci. Tento byl proveden ve 21. týdnu, metodou QF-PCR byla zjištěna trizomie 18. chromozomu. Pacientka se svobodně rozhodla pro ukončení gravidity z genetické indikace. Autopsie plodu potvrdila defekt komorového septa ve stejné lokalizaci jako při fetálním vyšetření, jiná významná srdeční vada nebyla nalezena, stejně tak nebyla popsána jiná extrakardiální postižení.

Kazustika 2

Plod ženského pohlaví ze III. gravidity byl sledován od 26. týdne těhotenství pro detekovaný defekt atrioventrikulárního septa a oboustranný rozštěp rtu a patra. V prvním trimestru tyto patologie identifikovány nebyly. Amniocentéza byla po dohodě s rodiči následně provedena s potvrzením trizomie 18. chromozomu plodu. Růst plodu byl při dalším fetálním sledování na nízkém percentilu, oběhový stav byl ale stabilní a gravidita do porodu již komplikována nebyla. Paliativní a podpůrné konzultace, vzhledem k základní diagnóze plodu, proběhly již před porodem. Porod proběhl ve 36+6 týdnu, spontánně zá-

hlavím. Novorozeneček měl porodní hmotnost 1 600 g, délku 41 cm, Apgar skóre bylo 9-9-9. Dítě bylo krátce monitorováno na JIP, oběhové nebo jiné klinické komplikace se nevykly. Výživa probíhala cestou nazogastrické sondy, ale i příkládáním ke kojení. Kardiologem byl potvrzen kompletní defekt atrioventrikulárního septa (Obr. 1b), genetikem byla popsána kompletní morfologie novorozence odpovídající ES (oboustranný rozštěp rtu a patra, níže položené ušní boltce, křížení prstů na horních končetinách, sandálová rýha na ploskách, celková hypotrofie). Hospitalizace probíhala za spolupráce s Centrem provádění FN Ostrava a Mobilního hospice Ondrášek, dítě bylo propuštěno ve stabilním stavu s hmotností 1 680 g. Doma dále probíhalo živení sondou s postupným navyšováním dávek. Klinicky dominovala výrazná hypotonie. V šesti týdnech věku proběhla konzultace rozštěpové vady patra v FN Brno a bylo plánováno kardiologické a kardiokirurgické konzilium v Dětském kardiocentru FN Praha Motol. Rodiče si přáli řešení obou morfologických vad. Ve dvou měsících se prohlubovala hypotonie, rychle došlo k vývoji apatie a netolerance stravy. Dítě zemřelo doma na apnoe, pravděpodobně centrální.

Kazustika 3

Kazuistika popisuje pacientku s ES ze III. gravidity, která byla sledována pro růstovou retardaci plodu a srdeční vadu plodu zjištěnou ve 20. týdnu. Prvotrimestrální screening nebyl kompletně proveden. Prenatální vyšetření ale vyjádřila podezření na chromozomální posti-

Obr. 1. Echokardiografické nálezy u ES: a) plod, 20. týden, asymetrie srdeční čtyřdutiny, defekt komorového septa (šipka); b) postnatálně, čtyřdutinová projekce, defekt atrioventrikulárního septa – společná chlopeč (šipky); c) postnatálně, dlouhá osa levé komory, defekt komorového septa (šipka); RV – pravá komora, LV – levá komora

