

žení dítěte, rodiče si genetické došetření nepřáli. Porod byl proveden císařským řezem ve 38. týdnu, s porodní hmotností dítěte 1 950 g, Apgar skóre bylo 6-8-9. Po porodu byla popsána faciální dysmorfie a další somatické odchylky typické pro ES (hypotrofie, prominence čela, antimongoloidní postavení očí, vysoké patro, mikrostoma, malá ustupující bradička, překrývající se prstíky na horních končetinách, kolébkový tvar kotníků). Postnatální došetření karyotypu potvrdilo v plné formě trizomii 18 (karyotyp 47 XX, +18). Kardiolog popsal již fetálně detekovaný defekt septa komor (Obr. 1c) s doplněním nálezu bikuspidní aortální chlopně a hypoplastického aortálního oblouku bez koarktace. Velmi krátce dítě vyžadovalo oxygenoterapii a parenterální výživu. Za hospitalizace se nevyskytly žádné komplikace, krmení probíhalo cestou nazogastrické sondy. Rodina byla poučena o nepříznivém vývoji v budoucnosti a dítě bylo propuštěno do domácí a hospicové péče. Tělesná hmotnost při propuštění byla 1 905 g.

Doma probíhala další péče za podpory mobilního hospice. Od druhého měsíce bylo dítě bez sondy, podařilo se i kojení a dokrm z lahvičky. Kojení bylo ukončeno v jednom roce, pokračovalo krmení lžičkou. Dítě trvale rehabilituje (Obr. 2a–d). Běžná péče je vedena obvodním lékařem, dále je pacientka sledována gastroenterologem a dětským kardiologem. V současnosti dítě přesáhlo 3 roky věku, váha je trvale s malými přírůstky, poslední údaj ve třech letech věku byl 6 140 g s délkou 64 cm. Všechno jídlo je per os, převažují mléčné výrobky s podporou Fortini Creamy. Gastrostomie není nutná. Kardiálně je dítě kompenzováno, po dohodě s rodiči není kardiologická intervence zvažována. Dítě není očkováno. Od narození je pozorován typický opožděný psychomotorický vývoj, dítě je kontaktní, usmívá se na rodiče, přetáčí se na bok, s dopomocí na břicho, je nechodící. Dokáže uchopit hračku, dát dudlík do pusy, slyší a vidí. Proběhly opakované purulentní konjunktivitidy, jinak v současnosti dítě nemá žádné další zdravotní komplikace.

Diskuze

V pediatrii existuje skupina onemocněných, jejichž léčba nebo vyléčení nejsou možné, a dítě v průběhu sledování a péče zmirá. Mezi

tato letální onemocnění patří i některé genetické abnormality, včetně ES.

Pro diagnostiku, výskyt v populaci a organizaci péče je u těchto syndromů zásadní prenatalní diagnostika. Schéma prvotrimestrálního a druhotrimestrálního screeningu vývojových abnormit je v ČR pevně dáno, screening je nabídnut každé těhotné ženě a hodnotí věk matky, biochemické nálezy z krve matky a ultrazvukové odchylky plodu. Ultrasonografické vyšetření může diagnostikovat fenotyp této trizomie již před narozením, řada anomálií je fetálně identifikovatelná, patří k nim: polyhydramnion, fetální růstová restrikce, hydrops plodu, abnormální tvar hlavy a obličejová dysmorfie, rozštěp rtu a patra, hypertelorismus, mikroftalmie, meningomyelokéla, ventrikulomegalie, ageneze corpus callosum, překrývající se prsty na ruce, abnormální tvar nohou, srdeční defekty, omfalokéla, diafragmatická hernie, abnormality ledvin, kryptorchismus (11). Rodině je možno nabídnout neinvazivní testování volné fetální DNA z krve matky, definitivní výsledek je ale nutno potvrdit invazivním vyšetřením choriových klků nebo aminocentézou. Uvedené kazuistiky se mírně vymykaly tomuto přesnému postupu, u prvního plodu byla suspekce na ES vyjádřena až po fetální echokardiografii. Tento případ posiluje roli dětského kardiologa v prenatalní diagnostice a poukazuje na možné selhání prvotrimestrálního screeningu. Vyšetření srdce plodu bylo o to důležitější, že plod nevykazoval jiné somatické odchylky a srdeční vada byla jedinou popsatelem anomálií. První kazuistika dokládá i možnost ukončení gravidity, které je dle zákonů v ČR možné do 24. týdne gravidity při zjištění významné genetické nebo morfoloické abnormality. U včasné zachycených ES je procento rodičů, kteří se rozhodnou ukončit graviditu vysoké a kvalita prenatalní diagnostiky tak výrazně snižuje výskyt ES v populaci narozených dětí. U druhého plodu byla aminocentéza provedena později ve druhém trimestru a zvažování ukončení gravidity již nebylo možné. U třetího plodu bylo postižení zřejmé, rodiče si ale došetření nepřáli. I toto je při prenatalní diagnostice možné a další vývoj gravidity závisí na rozhodnutí partnerů. Správné prenatalní poradenství je ale nezbytné.

Obr. 2. Přístup k dítěti s ES: a) krmení ze stříkačky; b) rehabilitace u kojení; c) rehabilitace v bazénu; d) cvičení ve vertikalizačním přístroji (fotodokumentace zveřejněna se souhlasem rodičů pacientky)

