

Postnatální fenotyp ES je také dobře znám, kompletní výčet možných odchylek ukazuje tabulka 1. Obě narozené děti měly typickou faciální dysmorfii a další typické zevní somatické známky. Obecně jsou z orgánových odchylek u ES nejčastější srdeční vady (75–90 %), četné jsou urogenitální vady (25–70 %), méně četné pak gastrointestinální vady, abnormality centrálního nervového systému, rozštěpy obličeje, vady očí a defekty končetin (3, 12). Toto pozorování potvrzujeme, u všech tří případů byla identifikována srdeční vada, pro ES v nejtypičtěších formách (defekt komorového nebo atrioventrikulárního septa), pouze jedno dítě mělo rozštěpovou vadu obličeje. Jiné orgánové odchylky jsme nediodagnostikovali.

ES má nepříznivou prognózu, vyjma vysokých fetálních ztrát (časný abort, nitroděložní úmrtí, přerušeni gravidity) je očekávána zkrácená délka života. Dle různých studií je medián přežití 3–14 dní, 24 hodin přežije 60–75 %, 1 týden 40–60 %, 1 měsíc 22–44 %, 6 měsíců 9–18 %, 1 rok 5–10 % dětí (3, 13, 14, 15). Z těchto důvodů se často u podobných syndromů používá termín „letální“ nebo „infaustní“. Je otázkou, zda je to správné – v současnosti má dítě ze třetí kazuistiky již tři roky věku, v literatuře je publikováno postupné zvyšování jednoročního přežívání dětí s ES a jsou dokumentovány případy plné trizomie 18 i v dospělosti (16, 17).

Postoje k těmto významným syndromům se v současnosti mění, jak v hospitalizační, tak v domácí péči. Již prenatálně lze nabídnout rodičům koncept perinatální paliativní péče, která je zahájena po stanovení fetální diagnózy

a pokračuje postnatálně. Vhodný je komplexní přístup a součinnost jednotlivých týmů, které může tvořit: dětský kardiolog, gynekolog, tým porodního sálu, novorozenecký lékař, dětské sestry, krizový intervent, psycholog, pracovníci Centra provázení, eventuálně duchovní a další. Oběma rodinám, které pokračovaly v graviditě, byly tyto konzultace nabídnuty a rodiny jich částečně využily. V těchto případech je komplexní přístup nutný, do budoucna může být inspirací péče typu PCC – Patient-Centered Care (18).

U těchto syndromů se mohou lišit názory lékařských týmů již v poporodním období. Většinou převládá zdrženlivost, obavy z poskytnutí neoprávněné péče, je tendence k postupu „do not resuscitate“, větší intervence nebo chirurgické výkony nejsou indikovány. Spory mezi ošetřujícím personálem mohou být vedeny o rozsah a invazivitu výkonů, většinou při respiračních komplikacích (19). Dnes je možné poskytnout bazální péči, ale i resuscitaci, intenzivní péči, a dokonce chirurgické výkony. Snižuje se paternalistický přístup a více se respektuje autonomie rodičů a jejich přání. Rodina by měla být součástí rozhodování o dalších postupech, zároveň ale zdravotníci musí vážit rizika intervencí a posuzovat budoucí kvalitu života dítěte (20). Odlišné názory mezi medicínskou vědou a přáním rodičů mohou být zásadní. Rozdílné názory jsme zaznamenali i u rodičů narozených pacientů v uvedených kazuistikách. Rodiče dítěte s atrioventrikulárním defektem žádali konzultaci kardiologa, která byla plánována,

stejně tak jako posouzení možné operativy rozštěpové vady obličeje. Rozhodnutí o možných intervencích nebylo možno dokončit pro úmrtí dítěte. U druhého pacienta byla možnost operovat komorový defekt s rodiči probrána, tito si ale operaci nepřejí. Operace srdce u ES je ale možné indikovat s dobrými výsledky a nejčastěji prováděným výkonem je právě korekce defektu komorového septa (21, 22). Přežívání je pak jednoznačně delší, dítě může profitovat jak z radikální korekce, tak i paliativního výkonu.

Pro pediatrii je důležité, že dítě s ES je možno propustit z nemocnice do domácí péče a měla by mu být nabídnuta stejná péče jako zdravé populaci. Možné je očkování (včetně pasivní imunizace Synagisem), správné je vedení běžných preventivních prohlídek. Dle potíží je pak dítě zařazeno do péče jednotlivých odborných ambulancí: ORL, pneumologie, oční lékařství, ortopedie, rehabilitace, neurologie. Dítěti s ES bychom měli nabídnout audiologické vyšetření včetně indikace sluchových pomůcek, možné je nošení ortéz. Důležité je pravidelné ultrazvukové vyšetření břicha a ledvin pro riziko tumorů ledvin a jater. S rodiči přežívající pacientky byla komplexní péče probrána, pacientku jsme zařadili do kardiologické a gastroenterologické ambulance. Gastrostomie, která je jedním z nejčastějších výkonů u těchto dětí (23), u naší pacientky nebylo nutno indikovat, živě rodina zvládá per os. Prospívání je nedostatečné, odpovídá ale percentilovým tabulkám dětí s ES. Pacientka má zavedenou rehabilitaci, která by u dele

Tab. 1. Možné typy postižení a komplikací u dětí s Edwardsovým syndromem

dysmorfie	srdeční vady	urogenitální vady	gastrointestinální vady	neurologická a svalová postižení	postižení v oblasti ORL a respirace	oční postižení	tumory
mikrocefalie	defekt komor. septa	hypoplazie ledvin	brániční kýla	defekty končetin	atrémie zvukovodů	mikroftalmie	Wilmsův tumor
vysoké/široké čelo	defekt síň. septa	ren arcuatus	omfalokéla	skolióza	vady stř. ucha	katarakta	hepatoblastom
atypické uši	otevřená dučej	hydronefóza	atrémie jícnu	žebra, obratle	vady vnitř. ucha	zraková ostrost	
úzké oční štěrby	vady chlopní	hypospadie	trach-ezof. píštěl	kontraktury	laryngomalacie	slepota	
hypertelorismus	dvojvýtoková pr. komora	kryptorchismus	stenóza pyloru	hypopl. mozečku	tracheomalacie	fotofobie	
epikantus	Fallovské vady	vady uteru	atrémie anu	ageneze corp. callosum	bronchomalacie		
ptóza víčka	defekt atrioventr. septa	hypoplazie ovaríí	Meckelův divertikl	hydrocefalus	centrální apnoe		
malý nos	koarktace	hypoplazie ledvin	tříselná hernie	myelokéla	spánkové apnoe		
atrémie choan			pupeční hernie	encefalokéla	pneumonie		
mikrognacie			gastroezofag. reflux	hypotonie/hypertonie	aspirace		
mikrostomie			obstipace	epilepsie/křeče			
rozštěpy			poruchy výživy/sání/polykání	psychomotorická a růstová retardace			