

diagnózy. Jedním z typických prvních příznaků některých dětských nádorů bývá hmatná abdominální masa. Obvykle ji detekují rodiče při manipulaci s dítětem nebo praktický lékař při preventivní prohlídce. Masa bývá palpačně nebolestivá a bolesti břicha bývají způsobené nádorem nepřímo – například tlakem rozpínající se tumorózní masy dochází k poruše střevní pasáže a bolestivé distenzi střevních kliček. Bolestivé může být i napínání pouzdra jater či sleziny při infiltraci leukemií nebo lymfomem. Makroskopická nebo mikroskopická hematurie se může vyskytnout u nádorů ledvin, které bývají fragilní a při větším tlaku – například po pádu dítěte na břicho nebo nešetrné palpaci při lékařském vyšetření, může dojít k ruptuře tumoru a obrazu náhlé příhody břišní.

V dětské onkologii se s břišními nádory setkáváme zejména u mladších dětí. Nejčastější nádor novorozenců je sakrokokcygeální teratom. U kojenců a batolat se vyskytuje převážně neuroblastom, méně často hepatoblastom. Wilmsův nádor nacházíme zejména u batolat a předškolních dětí. U starších dětí a adolescentů se setkáváme s lymfomy, sarkomy a u dívek s ovariálními nádory.

V rámci diferenciální diagnostiky je nutno mít na paměti, že palpovatelná břišní masa nemusí mít jenom maligní původ. Snad každý pediatrik nahmatá skybala u dítěte s obstipací, palpovat můžeme bezoár či cizí těleso v trávicím traktu nebo pouřazový hematom břišní stěny.

Nemaligní původ ale nevylučuje závažnou diagnózu. Například torze ovaria, abscesu appendixu či mekoniový ileus vyžadují okamžitou chirurgickou péči.

Nález hmatné břišní masy u dítěte je vždy důvod k znepokojení. Neprodlená diagnostika by měla odhalit, zdali se jedná o nádorové nebo jiné závažné onemocnění, a umožnila tak pacienta odeslat do péče příslušného specialisty. Ošetřujícímu lékaři může v diagnostické rozvaze pomoci důkladná anamnéza a pečlivé klinické vyšetření, které mnohokrát stačí k rozlišení závažnosti nálezu.

V následující kazuistice je prezentován případ pacienta s náhodně zjištěnou břišní masou, který byl došetřován na dětské onkologii pro podezření na zhoubné onemocnění. Jak se ukázalo, u pacienta se nejednalo o nádor, ale patologický útvar byl následkem jiné závažné diagnózy.

Kazuistika

Chlapec z 1. fyziologické gravidity narozen jako donošený, eutrofický novorozenec císařským řezem pro nepostupující porod s normální poporodní adaptací. Při vstupní prohlídce pediatrem byla nalezena inguinální retence levého varlete. Novorozeneckou žloutenku měl fyziologickou a výsledky všech screeningů bez patologie. Prospíval, normálně se psychomotoricky vyvíjel a měl všechna povinná očkování. V rodině se žádná onkologická onemocnění v mladším věku nevyskytovala, matka matky trpěla na blíže neurčenou poruchu srážlivosti krve.

Ve věku 11 měsíců přichází doposud zdravý kojeneček k lékaři pro několik dnů trvající otoklé a krvácející dásně. Při pečlivém pediatrickém vyšetření byla kromě zmíněného nalezena podlouhlá tuhá masa velikosti cca 80 × 15 mm v pravé části břicha. Na doplněném ultrazvuku se masa jevila jako solidní tumor, vycházející nejspíše ze svalů přední stěny břišní. Pacient byl odeslán na Klinikou dětské onkologie k dalšímu došetření. Kromě hmatné břišní masy byly při vstupním klinickém vyšetření nápadné zejména četné krvácivé projevy – rozsáhlé hematomy na dolních končetinách, ale i v axilách a na bradě. Vstupní krevní obraz ukazoval hodnotu hemoglobinu (Hb) 106 g/l, normochromní normocytární erythrocyty $3,95 \times 10^{12}/L$, leukocyty $10,74 \times 10^9/L$, trombocyty $448 \times 10^9/L$ a normální diferenciální rozpočet. Biochemické odběry zahrnující renální funkce, iontogram, jaterní enzymy i tumor markery jako laktátdehydrogenáza nebo neuronspecifická enoláza byly bez patologie, CRP 18 mg/l. Zarážející byl nález extrémně prodlouženého aktivovaného parciálního tromboplastinového času (APTT) > 5 R při jinak normální hodnotě protrombinového času (PT) 1,12 R, antitrombinu III (ATIII) 130 % a lehce zvýšené hodnotě fibrinogenu 4,72 g/l a D-dimerů (DD) 1,58 mg/l. Byl proveden kontrolní ultrazvuk břišní rezistence, kde byl nález popsán jako lehce nehomogenní echogenní větvenovitá formace velikosti 80 × 15 mm s nehodnotitelnou vaskularizací, nález se radiologům jevil spíše jako hematom po zakrvácení do pochvy svalů přední stěny břišní, než jako solidní tumor. Tento nález v korelaci s prodlouženým APTT, elevovanými DD a hraniční normochromní normocytární

anémií ukazoval na možnou vrozenou koagulopatii. S tímto podezřením byla cíleně doplněna aktivita faktorů VIII (FVIII), IX (FIX) a von Willebrandova faktoru (vWF). Hodnota aktivity FVIII byla 0,5 % při normální hladině FIX i vWF, což odpovídalo diagnóze hemofilie A těžkého stupně. Do šesti hodin od příjmu pacienta a po konzultaci hematologa byla pacientovi podána první dávka rekombinantního faktoru VIII. V dalším průběhu byl pacient ve stabilním stavu přeložen na pediatrické oddělení, kde byl několik dalších dnů observován z obavy z pokračujícího krvácení. Pacient zde kromě již podané faktorové léčby zahájil i léčbu nefaktorovou přípravkem emicizumab. Na této léčbě hematom postupně regredoval, pacient neměl nové krvácivé projevy a nedocházelo k dalšímu poklesu hemoglobinu. Bylo doplněné genetické vyšetření s nálezem kauzální patogenní varianty c.6148_6154dupCACATTA v genu pro faktor VIII, potvrzující diagnózu hemofilie A. Po 6 dnech byl pacient propuštěn do domácí péče. V současnosti chlapec dochází na pravidelné na kontroly do specializované hematologické poradny pro pacienty s hemofilii. Ve věku 18 měsíců byla po řádné hematologické přípravě provedena levostranná orchidopexie, operační výkon proběhl bez zvýšených krevních ztrát či jiných komplikací. Chlapec roste a prospívá, další závažné krvácivé projevy se u něj doposud nevyskytly.

Diskuze

Hemofilie se v průběhu dějin proslavila jako „královská nemoc“ díky královně Viktorii, která byla přenašečkou hemofilie B a svou krvácivou poruchu předala svým potomkům a díky politickým sňatkům také mnoha významným královským rodinám po celé Evropě. Název hemofilie je odvozen z řeckých „haima“, což znamená „krev“ a „philia“, což znamená náklonnost. Starobylý název napovídá podstatě onemocnění – náchylnost ke krvácení.

Hemofilie jsou skupinou vzácných onemocnění, u nichž kvůli vrozenému deficitu koagulačních faktorů dochází ke zvýšenému sklonu ke krvácení, u těžké formy onemocnění i tzv. spontánnímu, tedy bez jasné anamnézy předchozího úrazu. Nejčastější lokalitou postiženou krvácením je pohybový systém – klouby a svaly, ale mohou se vyskytnout i jiné