

Kůže vyžadovala neustálou a speciální ošetrovatelskou péči. Nejlépe se osvědčilo pěnové krytí na exsudující rány a predilekční místa vzniku dekubitů, dále promazávání kůže polysanovou masťou a emolienčním krémem a následně překrytí končetin a břicha elastickým hadicovým obvazem (Obr. 3). Dále bylo nutné trvalé zvlhčování rohovky dítěte pomocí očních kapek s kyselinou hyaluronovou a ectoinem.

U dívky byly od narození recidivující infekce a sepse různorodé etiologie (způsobeny přítomností *Staphylococcus aureus* – enterogenní a katéetrová sepe, *Staphylococcus epidermidis* – katéetrová sepe, *Enterobacter cloacae* komplex a *Enterococcus faecalis* – enterogenní infekce), proto byla opakovaně léčena cílenou intravenózní antibiotickou terapií, následně převedena na perorální formu oxacilinu, která byla podávána dlouhodobě. Kromě celkových infekcí byla přechodně patrna i recidivující akutní konjunktivitida (*Staphylococcus aureus*).

Laboratorní vyšetření prokázalo opakovaně poruchu vnitřního prostředí s dominující hypernatremií při normální diuréze, pravděpodobně na podkladě insenzibilní perspirace eventuálně při asociované nefropatii. Dále byla přítomna elevace aldosteronu a reninu, jednalo se pravděpodobně o sekundární hyperaldosteronismus při ztrátách tekutin kůží.

Přetrvávající hypernatremie vyžadovala extrémní příjem tekutin až 280 ml/kg/den (podávali jsme počáteční mléčnou formuli a sterilní vodu). Parenterální výživu jsme definitivně ukončili až ve věku 12 týdnů. Hypokalemie a hypomagnezemie si vyžádala substituci. Pro těžkou hypoproteinemii jsme vzhledem k intoleranci enterálního příjmu podali plazmu a anémii jsme korigovali podáním transfuze erytocytní masy celkem 4x.

Ultrasonografickým vyšetřením ledvin jsme zobrazili oboustranné zvětšení ledvin a zvýšenou echogenitu parenchymu přechodně se známkami nefrokalcinózy. Na sonografickém vyšetření mozku byl komorový systém symetrický, patrná mírná stacionární ventrikulomegalie (zejména frontálních rohů postranních komor), oboustranně bez známek intraventrikulárního krvácení, parenchym bez ložiskových změn.

Kardiologické vyšetření prokázalo hemodynamicky významný perzistující ductus

Obr. 3. Pacientka ve stáří 4,5 měsíce – krytí elastickým hadicovým obvazem (vlastní fotodokumentace, publikováno se souhlasem rodičů)



arteriosus, který si vyžádal dvě kúry farmakologického uzávěru. Kontrolní kardiologické vyšetření bylo s obrazem hypertrofie levé komory a interventrikulárního septa v.s. v důsledku extrémního obratu tekutin.

Vstupní genetické vyšetření metodou kvantitativní fluorescenční polymerázové řetězové reakce (QF-PCR) neprokázalo žádnou z častých aneuploidií. Podrobným molekulárně genetickým vyšetřením metodou přímého sekvenování byla u dívky prokázána v genu EGFR patogenní varianta c.1283G>A v homozygotním stavu, která způsobuje záměnu aminokyseliny. Nález je v souladu s klinickou diagnózou novorozeneckého zánětlivého onemocnění kůže a střev (ORPHA: 294023).

Ve věku 5 měsíců jsme dívku přeložili do okresní nemocnice v místě bydliště s hmotností 2 600 g. V růstovém grafu přetrvávala stagnace růstu (obvodu hlavy, hmotnosti i délky).

Po propuštění domů je dívka následně opakovaně hospitalizována pro dehydrataci, iontovou dysbalanci, zvracení i sepsi. Ve věku 10 měsíců (Obr. 4) trvá neprosívání i přes zařazení hyperkalorické formule z důvodu polyurie a malabsorpce, je nutná trvalá perorální substituce draslíku, hořčíku a zinku a antimikrobiální profylaxe a zvýšená péče o suchou kůži s tvorbou nehojících se erytematózních ložisek.

Obr. 4. Pacientka ve stáří 10 měsíců – hospitalizace pro iontovou dysbalanci s hmotností 2 980 g (vlastní fotodokumentace, publikováno se souhlasem rodičů)



Diskuze

Na základě extrémní hypotrofie, nezralosti a faciální dysmorfie jsme v rámci diferenciální diagnostiky u naší pacientky zvažovali řadu genetických syndromů.

V naší rozvaze připadal v úvahu neonatální progeroidní syndrom (Wiedemann-Rautenstrauchův), který je charakterizován intrauterinní růstovou restrikcí plodu, absencí podkožního tuku s tenkou a křehkou kůží, řídkými vlasy, výraznými kraniofaciálními abnormalitami a neprosíváním. Tento syndrom však není spojen s přetrvávajícím erytematózním onemocněním a kožními lézemi (4, 12).

Také jsme pomýšleli na Silver-Russell syndrom, který je rovněž spojen s intrauterinní a následně postnatální růstovou retardací, faciální dysmorfii a dalšími anomáliemi. Hlavní příčinou tohoto onemocnění je ztráta metylace na chromosomu 11p15 zjištěná přibližně u 60 % pacientů a mateřská uniparentální disomie chromozomu 7 identifikovaná u 10 % pacientů (1, 11).

V rámci diagnostického procesu jsme iniciálně nemohli vyloučit jiné syndromy (jako například Temple syndrom) spojované s uniparentální disomií (UPD), kdy potomek dědí po jednom rodiči obě kopie části nebo celého chromozomu, zatímco od druhého rodiče nepřijímá žádnou kopii tohoto chromozomu. Nejčastější mechanismus vzniku UPD je ztráta jednoho chromozomu z trizomické