

**Tab. 1.** Laboratorní výsledky pacienta s UC a PSC: při prvním záchytu (A) a rozšířený laboratorní panel (B)

| Tab. 1A                                                                                                                                                   |  |                                    |  |                     |  |                          |  |                                 |  |                                  |  |                               |  |                                  |  |                                                                                                     |  |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------|--|---------------------|--|--------------------------|--|---------------------------------|--|----------------------------------|--|-------------------------------|--|----------------------------------|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
| Hemoglobin (g/l)                                                                                                                                          |  | Erythrocyty (×10 <sup>12</sup> /l) |  | Hematokrit          |  | MCV (fl)                 |  | Leukocyty (×10 <sup>9</sup> /l) |  | Trombocyty (×10 <sup>9</sup> /l) |  | Diferenciální počet leukocytů |  |                                  |  |                                                                                                     |  |
| 121                                                                                                                                                       |  | 4,6                                |  | 0,36                |  | 77,4                     |  | 9,0                             |  | 500                              |  | normální                      |  |                                  |  |                                                                                                     |  |
|                                                                                                                                                           |  |                                    |  |                     |  |                          |  |                                 |  |                                  |  |                               |  |                                  |  |                                                                                                     |  |
| CRP (mg/l)                                                                                                                                                |  | CK (μkat/l)                        |  | Myoglobin (μg/l)    |  | ALT (μkat/l)             |  | AST (μkat/l)                    |  | Bilirubin celkový (μmol/l)       |  | GGT (μkat/l)                  |  | ALP (μkat/l)                     |  | Urea, kreatinin, kys. močová, Na, K, Cl, Ca, Mg, P, LDH, glykemie, troponin, lipidové spektrum, moč |  |
| 2,2                                                                                                                                                       |  | 0,73                               |  | 22,6                |  | 1,84                     |  | 0,96                            |  | 11,1                             |  | 8,88                          |  | 10,03                            |  | normální                                                                                            |  |
|                                                                                                                                                           |  |                                    |  |                     |  |                          |  |                                 |  |                                  |  |                               |  |                                  |  |                                                                                                     |  |
| Tab. 1B                                                                                                                                                   |  |                                    |  |                     |  |                          |  |                                 |  |                                  |  |                               |  |                                  |  |                                                                                                     |  |
| ASLO (kU/l)                                                                                                                                               |  | ferritin (μg/l)                    |  | FW (mm/h)           |  | Koagulace (APTT, Q, INR) |  | TSH, fT4, PT, antiTPO           |  | IgG (g/l)                        |  | IgA, M (g/l)                  |  | Amyláza (μkat/l)                 |  | Kalprotektin ve stolici (μg/g)                                                                      |  |
| 453                                                                                                                                                       |  | 73,5                               |  | 60                  |  | normální                 |  | negativní                       |  | 22,8                             |  | norma                         |  | 0,80                             |  | 3 729                                                                                               |  |
|                                                                                                                                                           |  |                                    |  |                     |  |                          |  |                                 |  |                                  |  |                               |  |                                  |  |                                                                                                     |  |
| RF IgG (kU/l)                                                                                                                                             |  | α1AT (g/l)                         |  | Ceruloplazmin (g/l) |  | 25_OHD (nmol/l)          |  | AFP (μg/l)                      |  | CEA μg/l                         |  | CA 19-9 (kU/l)                |  | Anti-HAV, HBsAg, HBeAg, anti-HCV |  |                                                                                                     |  |
| 4,0                                                                                                                                                       |  | 1,85                               |  | 0,43                |  | 63,7                     |  | 1,3                             |  | 0,9                              |  | 59,6                          |  | negativní                        |  |                                                                                                     |  |
| Červeně zvýrazněny zvýšené hodnoty, modře snížené hodnoty. RF – revmatoidní faktor; α1AT – α1 antitrypsin; 25_OHD – 25-hydroxyvitamin D; PT – parathormon |  |                                    |  |                     |  |                          |  |                                 |  |                                  |  |                               |  |                                  |  |                                                                                                     |  |

Červeně zvýrazněny zvýšené hodnoty, modře snížené hodnoty. RF – revmatoidní faktor; α1AT – α1 antitrypsin; 25\_OHD – 25-hydroxyvitamin D; PT – parathormon

PSC je komplexní a dosud ne zcela objasněna. Typický pacient je asymptomatický. Mohou se vyskytnout nespecifické příznaky (bolest břicha zejména v pravém podžebří (36 %), průjem (28 %), únava (24 %), subfebrilie (16 %), nechutenství, hubnutí (12 %), pruritus, bolest svalů či kloubů pouze v 8 %), méně často ikterus a akutní manifestace formou cholangitidy (16 %) (1). Klíčová je laboratorní diagnostika: při nejasné, i mírné, elevaci transamináz by vždy měla být vyšetřena mj. gama-glutamyltransferáza (GGT) a alkalická fosfatáza (ALP).

## Popis případu

Třináctiletý chlapec prodělal blíže neurčenou respirační infekci s horečkou a vlhkým kašlem, nebyl vyšetřen lékařem. O 10 dnů později, už téměř bez příznaků infekce, pouze s doznávajícím kašlem, přichází na dětské oddělení spádové nemocnice pro silné bolesti obou dolních končetin (stehen, lýtky i kolena) tlakového až křečovitého charakteru, které nejsou vázané na pohyb, postupně se zhoršují a budí ho v noci. Končetiny jsou bez otoků, klouby volně pohyblivé, palpační bolestivost neguje (plantární a Homansův příznak je negativní). V minulosti nebyl vážně nemocen, před 4 lety podstoupil appendektomii, jeho matka je heterozygotka pro Leidenskou mutaci.

V laboratorních výsledcích bylo normální CRP a svalové enzymy, překvapil významný vzestup GGT (až na 10násobek normy) a ALP (nad 5násobek horní referenční meze). Mírně zvýšeny byly ALT, AST, konjugovaný bilirubin, LDH a celkový IgG, v krevním obraze lehká ané-

mie a trombocytóza (Tab. 1A). Ultrazvuk břicha ukazuje mírnou hepatomegalii a mezenterální lymfadenopatii. Na symptomatické léčbě subjektivní obtíže rychle ustupují, pacient se cítí zcela zdravý. Jí dietní stravu s omezením tuků, chodí, břicho ho nebolí, stolici má 1× denně a není acholická. Při kontrolních odběrech 3. den, které jsou poměrně obsáhlé včetně sérologie, imunologie a onkomarkerů, ale dochází k dalšímu významnému vzestupu markerů hepatopatie (Tab. 1A). Objevuje se i bilirubin v moči, makroskopicky je ale moč žluté barvy. Dodatečná podrobná anamnéza nesvědčí pro toxické poškození jater: chlapec nepožil alkohol, drogy, houby, neužívá potravinové doplňky a všechna podaná léčiva (zejména antiflogistika-paracetamol, ibalgin, metamizol) byla v bezpečných terapeutických dávkách.

Po konzultaci hepatologa a vyloučení infekční etiologie (infekční hepatitidy, EBV, CMV, střery, parazitologie) byla zahájena léčba kyseli-

nou ursodeoxycholovou (Ursosan 250 mg cps. 2× denně) a chlapec byl přeložen k došetření do fakultní nemocnice. Zde ultrazvuk břicha prokazuje mírnou hepatomegalii a lehce difúzně zvýšenou echogenitu jater, sludge ve žlučníku. Nález jsou suspekt z autoimunity (elevace IgG, pozitivní ANCA, anti-proteináza 3) (Tab. 1B). Dominuje elevace kalprotektinu ve stolici, pro kterou byla doplněna gastro- a koloskopie s nálezem ulcerózní pankolitidy s floridními zánětlivými změnami (Obr. 1).

Pro podezření na primární sklerozující cholangitidu (PSC) byla provedena jaterní biopsie po substituci faktoru IX (pro mírně prodloužené APTT\_R 1,39, Quick 70 %, snížení f. IX na 44 %; vedlejším nálezem je pozitivní lupus antikoagulans). Výsledek potvrzuje PSC stadia 2–3 dle Ludwiga (Obr. 2).

Chlapec zahájil léčbu UC dle doporučení European Crohn's and Colitis Organization (ECCO) a European Society of Paediatric

**Obr. 1.** Koloskopický nález pacienta s UC. Skóre 3 dle Mayo klasifikace (1, 2) odpovídá vysoká zánětlivá aktivita: hyperemie, edém (fragilní krvácející sliznice), vymizelá cévní kresba, eroze až aftózní ulcerace. Zánět postihuje celé colon (foto MUDr. M. Véghová Velgáňová, ©FN Olomouc). Histologie potvrzuje endoskopický nález, je přítomna výrazná smíšeně zánětlivá celulizace stromatu, eroze epitelu, incipientní kryptitida

