

Jak infekce odhalila vrozené onemocnění

MUDr. Petr Birke¹, MUDr. Barbora Ludíková, Ph.D.¹, MUDr. Lenka Bakaj Zbrožková, Ph.D.²

¹Dětská klinika LF Univerzity Palackého v Olomouci a FN Olomouc

²Radiologická klinika LF Univerzity Palackého v Olomouci a FN Olomouc

Parvovirus B19 nezpůsobuje jen erythema infectiosum, může být původcem myokarditidy, artralgií a/nebo artritid, je schopen způsobit hydrops plodu, aplazii červené krevní řady u imunokompromitovaných jedinců a konečně i tranzientní aplastickou krizi u pacientů s kongenitálními hemolytickými anémiemi. Prezентujeme případ chlapce, u kterého byla v šesti letech díky infekci parvovirem B19 diagnostikována hereditární sférocytóza.

Klíčová slova: vrozená hemolytická anémie, hereditární sférocytóza, parvovirus B19, tranzientní aplastická krize, cholelitiáza.

How an infection revealed a congenital disease

Parvovirus B19 not only causes erythema infectiosum, it can also cause myocarditis, arthralgias and/or arthritis, and can cause hydrops fetalis, pure red blood cell aplasia in immunocompromised individuals, and finally transient aplastic crisis in patients with congenital hemolytic anemias. We present the case of a boy who was diagnosed with hereditary spherocytosis at the age of six due to parvovirus B19 infection.

Key words: congenital hemolytic anemia, hereditary spherocytosis, parvovirus B19, transient aplastic crisis, cholelithiasis.

Úvod

Hereditární sférocytóza, syndrom Min-kowského-Chauffardův (1), je nejčastější vrozenou hemolytickou anémií ve střední a severní Evropě s udávanou prevalencí 1:2 000–5 000 (2). Příčina onemocnění spočívá v mutaci genů, které kódují strukturální proteiny membrány erytrocytu: α -spektrin (gen *SPTA1*), β -spektrin (*SPTB*), ankyrin (*ANK1*), protein 4.2 (*EPB42*) a band 3 (*SLC4A1*). Dochází ke vzniku erytrocytů kulového tvaru (sférocytů) a následně k hemolýze kompenzované akcelerací erytropoézy. Ve ¾ případů je dědičnost onemocnění autozomálně dominantní, v ostatních případech autozomálně recesivní nebo se jedná o de novo mutace (3, 4). Klinický obraz je variabilní. Klasická triáda zahrnuje anémii, ikterus a splenomegalii. Mezi komplikace hereditární sférocytózy patří: rekurentní hemolytické krize (zvýraznění ikteru hemolýzou při interkurentním infekčním onemocněním

ni), tranzientní aplastická krize (prudký pokles hemoglobinu při infekci parvovirem B19) a vznik cholelitiázy (již v první dekádě života).

Popis klinického případu

Šestiletý chlapec byl odeslán PLDD k hospitalizaci pro náhle vzniklou těžkou anémii. V posledních sedmi dnech měl horečky do 39 °C, dvakrát zvracel, poslední stolici měl formovanou, bolesti negoval. Jedná se o dítě z I. fyziologické gravidity, porozené v termínu spontánně záhlavím, s porodní hmotností 3 660 g, porodní délkou 50 cm, po antibiotické terapii pro suspektní novorozeneckou sepsi, tří denní fototerapii pro neonatální ikterus, kojené 12 měsíců a očkované řádně dle kalendáře. Jako kojenec byl hospitalizován pro anémii. Nebyl operován. Matka dítěte má hypofunkční štítnou žlázu. Otec má od narození diagnostikovanou hereditární sférocytózu, dosud mu nebyla podána transfuze erytro-

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research in Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest and financial disclosures:

None.

Funding/Support:

Tato práce byla podpořena: IGA_LF_2024_040, MH CZ – DRO (FNOI, 00098892).

Cit. zkr: *Pediatr. praxi.* 2025;26(4):246-248

<https://doi.org/10.36290/ped.2025.048>

Článek přijat redakcí: 4. 6. 2025

Článek přijat k tisku: 16. 7. 2025

MUDr. Petr Birke

petr.birke@fnol.cz