

Obr. 1. Další ukázky postižení kůže a dalších abnormalit u novorozenců: a) absence kůže nad parieto-temporální oblastí pokožky hlavy rozšiřující se do interorbitálních a středních oblastí obličeje; perineální oblast; horní a dolní končetiny včetně steh, nohou, chodidel, paží, předloktí a rukou; bilaterální zakalená rohovka, ektropium levého dolního víčka a dysplastické uši; b) pylorická atrezie: studie horní části gastrointestinálního traktu znázorňující obstrukci vývodu žaludku a sonografie břicha – žaludek naplněný vzduchem; c) ultrazvuk břicha prokazující víceúrovňové obstrukce močových cest: těžká hydronefróza levé ledviny (zcela vlevo); obstrukce levého ureteropelvickeho spojení (uprostřed); a malý a zhroucený močový měchýř a výrazně dilatovaný levý ureter, což znamená obstrukci vezikoureterické junkce (zcela vpravo). Zdroj obrázku: Pongmee et al. 2022. Dostupné z: doi:10.3389/fgene.2022.847150



vyprazdňováním a perorálním doplňováním železa z důvodu anémie. U některých pacientů je popisován naopak průjem v důsledku fragility sliznice, spojený s makroskopickou a/nebo mikroskopickou kolitidou (1, 4).

Doporučení

- Při klinickém podezření na stenózu jícnu je prvořadé včasné rentgenové vyšetření jícnu s kontrastní látkou pro lokalizaci stenózy či stenóz;
- u kojenců a malých dětí je vhodné vyloučit jiné zdravotní příčiny zácpy – vyloučení celiakie nebo alergie na bílkoviny kravského mléka;
- také léky proti bolesti včetně opiátů a kodeinu snižují střevní peristaltiku;
- perorální přípravky železa k léčbě anémie mohou způsobit zácpu;
- pediatr pravidelně hodnotí nutriční stav dětí i růstovou křivku a konzultuje s dietologem. Zásadní je monitoring hladiny hemoglobinu a albuminu;
- důležitá je včasná konzultace s gastroenterologem, detekce a léčba zácpy tak, aby se předešlo análním fisurám a následné bolesti při defekaci;
- pro prevenci zácpy zahrnout do denního jídelníčku adekvátní množství sacharidů, zejména sacharidů komplexních. Pokud

je to možné, adekvátně suplementovat vysoký obsah vlákniny do stravy;

- vláknina může být přítomna v rozpustné a nerozpustné formě;
- příjem vlákniny lze také zvýšit použitím čistého zdroje rozpustné vlákniny, jako je Optifibre® (Nestlé), což je zásadní faktor pro přípravu potravin a nápojů;
- pokud je nutná enterální výživa, je velmi vhodné od 6–8 měsíců užívat enterální přípravky s vlákninou odpovídající věku a od 9–12 měsíců;
- doporučuje se preventivně přidávat vlákninu u všech dětí od 12 měsíců;
- doplňková čistá vláknina by měla být zaváděna postupně podle pokynů výrobce;
- současně zvýšit perorální příjem tekutin;
- pokud je nasazena medikace, u které je zácpa známým nežádoucím účinkem, lze zvážit preventivní opatření – laxantiva na bázi polyetylglykolu dle věku dítěte až 2x denně, kontrola pravidelného návyku;
- k léčbě zácpy u kojenců a mladších dětí lze použít změkčovadla stolice, jako je laktulóza;
- při dysfagii přizpůsobit typ a formu stravy stavu dítěte. Předejít zhoršení stavu a preferovat na přechodnou dobu tekutou nebo polotekutou výživu, nejlépe studenou;

- kontrolovat zubní kaz, kvalitu chrupu a dutiny ústní – mohou znamenat snížený příjem potravin, které se obtížně kousou a žvýkají (např. syrové ovoce a zelenina (1–4, 6).

Ruce, nohy, pseudosyndaktylie

Devadesát procent pacientů s EB má jeden nebo více podiatrických projevů, včetně puchýřů, hyperkeratózy, plochých nohou, dystrofie nehtů nebo strukturálních abnormalit ovlivňujících polohu nohou (7). V důsledku chronicky se opakujících traumatů a souvisejících zánětlivých a fibrotických remodelačních procesů se u větších dětí objevují fleční kontraktury prstů, addukční kontraktury palců a pseudosyndaktylie rukou a nohou (3, 8, 9). Tyto komplikace se týkají především typu recesivní dystrofické epidermolysis bullosa. V závěrečné fázi se všechny prsty na rukou a nohou obalí kůží tzv. „rukavičková deformita“ neboli syndrom „rukavice“, který ohrožuje funkční vývoj ruky i nohy dítěte. Pseudosyndaktylie u pacientů s tímto onemocněním se vyznačují vysokou mírou recidivy. Chirurgický zákrok je i přes svá rizika pro nápravu závažných deformit ruky a nohy a zlepšení kvality života pacienta nicméně zásadní (3, 8, 9).

Doporučení pro praxi

- Je důrazně doporučováno nabízet podiatrické vzdělávací programy k prevenci vzniku puchýřů a ran všem rodičům a dětem;
- puchýře vyskytující se na rukou a nohou vyžadují speciální převazy, aby se zabránilo časnému sloučení, srůstu prstů;
- separace jednotlivých prstů by měla být provedena pomocí snadno modelovatelných obvazů, jako jsou měkké pěnové kryty např. Mepilex nebo Mepilex Lite, které se nařezou na proužky a vkládají mezi prsty. K tomuto účelu lze použít také například gázy impregnované parafínem, které se opět nastříhají na tenké proužky a vloží (9, 10);
- odstranění případných přilnavých obvazů vždy ideálně silikonovým sprejem;
- v rámci preventivních opatření pseudosyndaktylie je vhodné použití ergoterapeutických opatření, protizánětlivých a antifibrotických léků;